

Cas pour diagnostic

Erythrodermie congénitale desquamative

H. MÉGARBANÉ (1), R. TOMB (1), L. KLEIN-TOMB (2), A. MÉGARBANÉ (3)

**M.** B.C., né à terme, était le premier enfant d'un jeune couple issu du même village. Il présentait à la

(1) Service de Dermatologie, Hôtel-Dieu de France, Beyrouth, Liban.

(2) Unité de Génétique Médicale, Faculté de Médecine, Beyrouth, Liban.

(3) Service d'Anatomie Pathologique, Hôtel-Dieu de France, Beyrouth, Liban.

Tirés à part : R. TOMB, Service de Dermatologie, Hôtel-Dieu de France, BP 16-6830, Achrafieh, Beyrouth, Liban.

E-mail : rtomb@usj.edu.lb

naissance une érythrodermie desquamative prenant un aspect figuré sur les membres inférieurs (fig. 1). A 4 mois, les lésions étaient localisées sur le cuir chevelu, le siège et les grands plis. La distribution des lésions était bipolaire et leur aspect, rouge vif dans les zones de macération avec squames jaunâtres sur le cuir chevelu (fig. 2).

L'évolution de la maladie demeurait fluctuante, marquée tantôt par des récurrences graves de l'érythrodermie desquamative, tantôt par l'apparition

de lésions érythémateuses annulaires, soulignées par une double collerette. Un retard staturo-pondéral, ainsi qu'un aspect anormal des cheveux (secs, fins et cassants) étaient notés vers l'âge de 9 mois. Ceux-ci étaient examinés au microscope, en lumière polarisée (fig. 3).

**Quelles sont vos hypothèses diagnostiques ? Inscrivez-les dans le cadre ci-dessous.**



Fig. 1.



Fig. 2.



Fig. 3.

## Les hypothèses diagnostiques du Comité Rédaction ont été :

- dermatite séborrhéique bipolaire ;
- syndrome de Netherton ;
- autre ichtyose.

### Commentaires

L'association d'une érythrodermie congénitale desquamative et d'une dysplasie pileaire à type de « cheveux bambous » ou *trichorrexia invaginata* est fortement suggestive d'un **syndrome de Netherton**. Cette maladie autosomique récessive rare, associée, de façon variable durant son évolution, une érythrodermie, une ichtyose, une dysplasie pileaire et des manifestations atopiques [1-4].

Ce syndrome se manifeste en général à la naissance par une érythrodermie desquamative, le plus souvent à type d'érythrodermie ichtyosiforme congénitale [1, 3]. Des complications néonatales sévères (déshydratations hypernatrémiques, hypocalcémie, septicémie) sont à craindre en raison d'une altération de la perméabilité cutanée [3, 4]. L'atteinte de la peau peut évoluer vers une ichtyose linéaire circonflexe, caractérisée par une desquamation figurée en double collerette ou vers une forme plus sévère d'érythrodermie ichtyosiforme récurrente ou persistante [2, 3]. La dysplasie pileaire à type de *trichorrexia invaginata* est pathognomonique de la maladie ; mais d'autres anomalies à type de *pili torti* ou de *trichorrexia nodosa* peuvent être trouvées [3, 4]. La difficulté de mettre en évidence la dysplasie pileaire dans les premiers mois de vie retarde souvent le diagnostic [1-4]. Avant que le tableau clinique ne se complète, plusieurs diagnostics différentiels sont généralement évoqués, parmi lesquels : la dermatite séborrhéi-

que, la dermatite atopique, le psoriasis, les ichtyoses sèches et les déficits immunitaires.

Des manifestations atopiques avec élévation des taux d'IgE et/ou des manifestations à type d'allergie immédiate sont trouvées dans plus de 30 p. 100 des cas [1-4]. D'autres signes cliniques sont parfois associés : retards mental et/ou statur pondéral, infections récurrentes par déficit immunitaire, atteintes digestives, ainsi qu'une aminoacidurie qui doit être recherchée [1-3].

Le gène SPINK5, responsable de la maladie, a été localisé en 5q32 et code pour un inhibiteur d'une sérine protéase (LEKT1) exprimé dans les tissus épithéliaux et lymphoïdes et jouant un rôle important dans la fonction immunitaire épidermique et dans celle de barrière cutanée [5].

La prise en charge thérapeutique de ces patients est difficile. De nombreux traitements ont été proposés mais restent d'efficacité variable. Les corticoïdes locaux, souvent nécessaires au stade érythrodermique, entraînent une cortico-dépendance ou une cortico-résistance [2, 4, 6]. Les rétinoïdes oraux sont d'utilisation délicate et même parfois nocive [2, 3]. L'application de tacrolimus topique expose au risque d'absorption systémique toxique [7]. Des observations sporadiques font état d'amélioration sous puvathérapie [3] ou après application d'une solution de lactate d'ammonium à 12 p. 100 [6]. Enfin, les émoullients constituent l'essentiel de la prise en charge

de l'ichtyose. Chez notre patient, ni les dermocorticoïdes ni *a fortiori* les émoullients, ne suffisent à permettre un blanchiment des lésions. En revanche, l'application quotidienne de pimécrolimus (Elidel®) entraîna, en quelques jours, une rémission spectaculaire et totale.

### Références

1. Ansaï S, Mitsuhashi Y, Sasaki K. Netherton's syndrome in siblings. Br J Dermatol 1999;141:1097-100.
2. Judge MR, Morgan G, Harper JL. A clinical and immunological study of Netherton's syndrome. Br J Dermatol 1994;131:615-21.
3. Plantin P, Delaire P, Guillet MH, Labouche F, Guillet G. Syndrome de Netherton. Aspects actuels. A propos de 9 cas. Ann Dermatol Venerol 1991;118:525-30.
4. Pruszkowski A, Bodemer C, Freitag S, Teillac-Hamel D, Amoric JC, de Prost Y. Neonatal and infantile erythrodermas : a retrospective study of 51 patients. Arch Dermatol 2000;136:875-80.
5. Chavanas S, Bodemer C, Rochat A, Hamel-Teillac D, Ali M, Irvine AD et al. Mutations in SPINK 5, encoding a serine protease inhibitor cause Netherton syndrome. Nat Genet 2000;25:141-2.
6. Smith DL, Smith JG, Wong SW, de Shazo RD. Netherton's syndrome. Br J Dermatol 1995;133:153-4.
7. Allen A, Siegfried E, Silverman R, Williams ML, Elias PM, Szabo SK, Korman NJ. Significant absorption of topical tacrolimus in 3 patients with Netherton syndrome. Arch Dermatol 2001;137:747-50.