

# Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

## Dysplasie Ectodermique Anhidrotique

Octobre 2019

FIMARAD : Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques



# Sommaire

<b>Synthèse à destination du médecin traitant .....</b>	<b>3</b>
<b>1. Introduction .....</b>	<b>3</b>
<b>2. Les différentes atteintes .....</b>	<b>3</b>
2.1 Atteinte dermatologique	3
2.2 Atteintes bucco-dentaires	4
2.3 Atteinte ophtalmologique	4
2.4 Atteinte de l'appareil respiratoire	4
2.5 Atteinte hge et diététique	5
<b>3. Propositions de suivi .....</b>	<b>5</b>
<b>4. Contacts utiles .....</b>	<b>5</b>

# Synthèse à destination du médecin traitant

## 1. Introduction

**Les dysplasies ectodermiques forment un groupe hétérogène de maladies ou syndromes rares orphelins, d'origine génétique, caractérisés par une anomalie du développement ou de l'homéostasie d'au moins deux des structures suivantes : dents, ongles, follicule pileux et certaines glandes.**

La DEA concerne les deux sexes et l'ensemble de la population mondiale sans prédominance d'origine géographique ou ethnique.. Son incidence mondiale est estimée à 1 sur 100 000.

Les manifestations cliniques et morphologiques de la DEA peuvent être discrètes ou s'accompagner de complications engageant le pronostic vital.

Les atteintes cutanées et dentaires sont au premier plan. Elles font partie intégrante de la prise en charge tant sur le plan esthétique que dans l'objectif de promouvoir l'estime de soi et favoriser l'intégration sociale du patient.

Sont régulièrement sollicités : dermatologue, dentiste, ORL, ophtalmologue, pneumologue, psychologue et généticien.

Le diagnostic de DEA est clinique. Il repose sur un ensemble d'arguments. Les examens dermatologique et dentaire sont régulièrement au premier plan. La forme et l'aspect du visage sont caractéristiques. Ils correspondent essentiellement à une hypoplasie de l'étage moyen du visage

Une consultation de conseil génétique qui vise à répondre à la question du risque de récurrence de la maladie pour un patient et/ou un proche sera proposée dès que possible. Elle a pour objectif de déterminer le mode de transmission pour le patient et sa famille. Elle abordera le test génétique, son intérêt.

## 2. Les différentes atteintes

### 2.1 Atteinte dermatologique

Les manifestations cliniques sont comparables dans les deux sexes pour les formes transmises selon les modes autosomiques dominants ou récessifs.

L'atteinte des glandes sudorales eccrines, localisées sur l'ensemble du tégument, est responsable d'une diminution (hypohidrose), ou d'une absence (anhidrose), de sudation. Ainsi, la température corporelle n'est pas régulée. Les patients sont intolérants à des températures au-delà de 23-24°C, se fatiguent et ressentent un mal-être dans les atmosphères chaudes et confinées. Ils décrivent une sensation de malaise lors de certains efforts et en fin de journée. Cette difficulté de régulation de la température retentit sur le quotidien y compris professionnel et scolaire. L'augmentation de la température corporelle conduit souvent l'enfant aux urgences pour syndrome infectieux. Les glandes sudorales apocrines (axillaires) sont également atteintes.

L'examen clinique montre une sécheresse cutanée diffuse (xérose). Une kératodermie palmo-plantaire régulièrement fissuraire est rapportée à la fin de la deuxième décennie.

Pour la majorité des patients, l'intolérance à la chaleur est un signe d'appel. Cette intolérance se manifeste sous la forme de malaises, mal-être ou sensation d'inconfort, de fatigabilité, voire de possible perte de connaissance lorsque la température extérieure dépasse 26°C. L'atteinte de la pilosité est quasi constante ; elle retentit sur la qualité des relations sociales. Elle concerne les cheveux, les cils, les sourcils mais aussi la pilosité axillaire, pubienne et du reste du tégument où elle contribue à cette texture excessivement douce de la peau. La barbe est régulièrement respectée. Les sourcils sont souvent peu fournis surtout à leur tiers externe. Les cils, diminués en nombre et en taille, favorisent des atteintes cornéennes. Les cheveux sont souvent courts, cassants, secs, fragiles, clairsemés. Les ongles sont le plus souvent normaux au cours de la DEA liée au chromosome X. Ils sont fragiles cassants fins et déformés chez les patients porteurs d'une mutation dans le gène WNT10A.

## **2.2 Atteintes bucco-dentaires**

La voie de signalisation de la DEA est impliquée dans les interactions épithélio-mésenchymateuses durant l'odontogenèse précoce. Les mutations dans les gènes EDA, EDAR, EDARADD et WNT10A provoquent des anomalies dans les phases précoces de ce processus morphogénétique, conduisant à des agénésies dentaires et/ou des morphologies dentaires anormales. Elle entraîne des anomalies fonctionnelles et esthétiques. Les odontologistes peuvent être les premiers à diagnostiquer une DEA. Ils sont au cœur de la prise en charge thérapeutique des symptômes dentaires et oro-faciaux. Cette prise en charge contribue au bon développement psychologique de ces patients.

Un diagnostic et une prise en charge précoce des anomalies dentaires tenteront d'en limiter l'impact esthétique et le retentissement psycho-social.

## **2.3 Atteinte ophtalmologique**

Les manifestations ophtalmologiques, bien que fréquentes au cours de la DEA, sont peu mentionnées.

La glande sébacée palpébrale ou glande de Meibomius, synthétise du meibum qui limite naturellement l'évaporation lacrymale. La diminution du nombre de ces glandes, par atrophie, ou leur dysfonction qualitative entraîne une augmentation de l'évaporation lacrymale. Le meibum, souvent épais et visqueux, obstrue la glande. Sensation de sécheresse, brûlure, picotements, poussières ou sable dans les yeux sont classiques.

## **2.4 Atteinte de l'appareil respiratoire**

Les manifestations respiratoires rencontrées au cours de la DEA sont une fréquence accrue d'asthme, plus rarement des infections bronchiques récidivantes même en l'absence de déficit immunitaire associé. Plusieurs phénomènes peuvent concourir à la présence de symptômes respiratoires : diminution des glandes muqueuses au niveau de la trachée et des bronches, liée au défaut de production d'ectodysplasine, avec altération de la clearance mucociliaire et possibles infections bronchiques récidivantes, fréquence accrue de l'atopie avec manifestations asthmatiques possibles.

## 2.5 Atteinte hge et diététique

Au cours de la DEA, les difficultés alimentaires sont attribuées à un dysfonctionnement des glandes salivaires, aux difficultés masticatoires ou de déglutition (par atteinte dentaire), à un reflux gastro-œsophagien plus fréquent

## 3. Propositions de suivi

Une consultation annuelle auprès du dermatologue est indispensable. Elle permet le diagnostic et le contrôle de l'atteinte cutanée. La fréquence des consultations pour la dermatite atopique sera adaptée à chaque situation.

Un suivi bucco-dentaire bi ou trisannuel est recommandé chez les patients atteints de DEA liée au chromosome X (prophylaxie, adaptation de l'intrados prothétique à la croissance et à l'éruption dentaire).

Une surveillance ophtalmologique annuelle est nécessaire. La qualité de la surface oculaire doit être contrôlée lors de cette consultation. Une meibographie pourrait être proposée lors de l'examen initial.

Une surveillance clinique pneumologique pour une détection précoce d'un asthme et une prise en charge d'éventuelles infections bronchiques qui nécessiteront, en cas d'épisodes fréquents, un bilan étiologique notamment immunitaire. La fréquence des consultations pneumologiques sera adaptée à la sévérité de l'atteinte respiratoire.

La consultation auprès d'un nutritionniste, d'un gastro-entérologue et un diététicien est justifiée dans le cadre des explorations initiales. La fréquence du suivi digestif sera adaptée à chaque situation individuelle.

## 4. Contacts utiles

### Dermatologie

Centre de Référence des Maladies rares de la peau, MAGEC-Necker, Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ [01 44 49 43 37](tel:0144494337)

<http://hopital-necker.aphp.fr/centre-de-reference-magec>

Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau (CRM RP) CHU Bordeaux

Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux

1 rue Jean Burguet, 33075 Bordeaux

☎ 05 56 79 56 22 / 05 56 79 49 62

[https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladies-rares/Centre-des-maladies-rares-de-la-peau-\(CRM RP\)/](https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladies-rares/Centre-des-maladies-rares-de-la-peau-(CRM RP)/)

### Ophtalmologie

Centre de Référence des Maladies rares en ophtalmologie OPHTARA, Hôpital Necker Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ 01 44 49 45 02

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/ophtara/>

### Génétique médicale et clinique

Hôpital Necker Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ [01 44 49 51 64](tel:0144495164)

<http://hopital-necker.aphp.fr/genetique-clinique>

Odontologie

Faculté de Chirurgie Dentaire, 1, Place de l'Hôpital 67000 STRASBOURG  
☎: [+33 68 85 38 73](tel:+3368853873) <https://chirurgie-dentaire.unistra.fr/departements-sous-section/odontologie-pediatrique>

Pédiatrique

**L'Association française des dysplasies ectodermiques (AFDE - <http://afde.net>).** Outre l'apport d'un soutien moral et matériel, l'association contribue à la diffusion de l'information sur la maladie et à la promotion de la recherche. L'association oriente vers les centres de référence et/ou de compétence les familles **avec lesquelles elle est en contact.**

### **Les MDPH**

La loi n° 2005-102 du 11 février 2005 a créé dans chaque département une Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) en vue de constituer un guichet unique pour accompagner les personnes handicapées dans tous les domaines de leur vie, quels que soient leur âge et leur situation : enfants en âge d'être scolarisés, adultes souhaitant trouver une activité professionnelle. <http://www.mdph.fr/>

### **En France, deux laboratoires proposent actuellement le diagnostic moléculaire de la DEA :**

Le Pr Julie Steffann, Département de génétique, Hôpital Necker-Enfants Malades, le Dr Annie Berard **Biochimie/ Plateau technique de Biologie Moléculaire CHU de Bordeaux-GH Pellegrin** et le Dr Nicolas Chassaing, Département de génétique, Hôpital Purpan, Toulouse pour les gènes *EDA1*, *EDAR*, *EDARADD* et *WNT10A*.