

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

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

## **Incontinentia Pigmenti**

**Mars 2019**

**Fimarad : Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques**

## Synthèse à destination du médecin traitant

**L'incontinentia Pigmenti (IP)**, maladie rare de transmission dominante liée à l'X, a été caractérisée à partir de lésions cutanées spontanément progressivement régressives qui représentent un critère de diagnostic clinique majeur. Il s'agit cependant d'une maladie multi-systémique avec des anomalies dentaires, une alopecie et une dystrophie unguéale et de potentielles complications viscérales, rares mais qui peuvent être majeures en particulier ophtalmologiques et neurologiques.

**Il est indispensable que le diagnostic d'IP soit porté sans retard.** Il se fait sur des critères cliniques principalement et le dépistage génétique. Dès l'observation de lésions vésiculeuse-pustuleuses, crouteuses, à prédominance acrale et disposition (ou tendance de disposition) linéaire, chez une petite fille, le dépistage des complications doit être réalisé au plus tôt, avec la mise en place de stratégies thérapeutiques et de suivi spécifiques. Les lésions cutanées permettront aussi de donner toute leur signification à d'éventuelles anomalies neurologiques. Le diagnostic précoce doit permettre la réalisation d'un examen ophtalmologique sans retard.

Exceptionnellement l'IP peut aussi s'observer chez le garçon, même si elle est généralement létale chez le fœtus de sexe masculin.

**Des critères cliniques de diagnostic d'Incontinentia Pigmenti** ont été proposés dès 1993 par Landy et Donnai. En l'absence de cas familiaux, la présence d'un seul critère majeur est suffisante pour poser le diagnostic d'IP, les critères mineurs ne font que le conforter. En cas d'atteinte d'un parent de sexe féminin du premier degré, la présence d'un critère mineur suffit pour évoquer le diagnostic d'IP. ne doit pas dépasser 1 à 2 pages.

Elle comporte :

- Un résumé sur la maladie et les points saillants sur sa prise en charge diagnostique et thérapeutique
- Les signes qui doivent faire suspecter le diagnostic et la conduite à tenir face à ces signes pour le médecin traitant (orientation vers un spécialiste, ce qu'il faut faire, ce qu'il ne faut pas faire, etc.)
- Le rôle du médecin traitant dans la prise en charge du patient

### Critères majeurs

- Eruption néonatale typique avec érythème, vésicules
- Hyperéosinophilie
- Hyperpigmentation typique selon les lignes de Blaschko s'atténuant à l'adolescence
- Lésions alopeciques et atrophiques linéaires souvent sur les membres
- Histologie cutanée évocatrice

### Critères mineurs

- Dents : oligodontie ou anodontie, microdontie, dents coniques
- Cheveux : Alopecie. Cheveux laineux (terne, sec)
- Ongles : Dépressions ponctiformes, onychogryphose
- Rétine : néovascularisation périphérique
- Atteinte de la glande mammaire (hypoplasie, asymétrie, hypogalactie) et/ou du mamelon (ombilication, surnuméraire, difficulté de l'alimentation)

Dans le cadre d'une prise en charge au quotidien le rôle du médecin traitant est primordial. Cependant, la prise en charge et le suivi sont multidisciplinaires. Ils nécessitent « un chef d'orchestre » pour son organisation, avec un réseau d'experts. Le chef d'orchestre est fréquemment le dermatologue du fait de la fréquence des formes purement dermatologiques et du caractère précoce et hautement diagnostique des manifestations cutanées.

Différents soutiens, en plus des examens, traitements et soins médicaux, sont nécessaires durant l'enfance d'un patient atteint d'IP notamment à cause des atteintes qui peuvent entraîner des différences esthétiques, des problèmes d'élocution et impacter les relations sociales et les activités scolaires. Un suivi psychologique peut être essentiel pour l'enfant et ses parents et doit toujours être proposé, quel que soit la forme d'IP.

Les atteintes IP plus sévères qui entraînent un retard du développement psychomoteur ou un décalage par rapport au référentiel standard, nécessitent de mettre très rapidement des prises en charge complémentaires et ceci en fonction des difficultés. L'accompagnement doit se poursuivre pendant l'adolescence et l'âge adulte. Il doit se mettre en place le plus précocement possible dès que la présence de difficultés est repérée. Il peut néanmoins être indiqué à tout âge, de la petite enfance, à l'âge adulte.

Les manifestations neurologiques et ophtalmologiques précoces néonatales, et leurs séquelles, concernent une minorité de patients atteints d'IP. Elles conditionnent cependant la survenue d'un handicap qui peut être majeur. Les aménagements nécessaires justifient la mobilisation complémentaire de professionnels spécialisés (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, psychomotricien, neuropsychologue, orthoptistes), libéraux et/ou relevant de services hospitaliers ou médico-sociaux.

La coordination de la prise en charge du handicap fonctionnel et neurocognitif des patients atteints d'une forme sévère d'IP est indispensable, comme pour toutes les affections entraînant ce type de handicap.

L'objectif de l'accompagnement doit être défini au préalable avec le patient (et sa famille). Son intérêt doit régulièrement être réévalué.

## Contacts et adresses utiles

### **Dermatologie**

Centre de Référence des Maladies rares de la peau, MAGEC-Necker

Hôpital Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres

75015 Paris

Tél : 01 44 49 43 37

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

### **Ophtalmologie**

Centre de Référence des Maladies rares en ophtalmologie OPHTARA,

Hôpital Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres

75015 Paris

Tél : 01 44 49 45 02

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

### **Neurologie**

Hôpital Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres

75015 Paris

Tél : 01 44 49 58 36

<http://hopital-necker.aphp.fr/neurologie-pediatrique>

### **Génétique médicale et clinique**

Hôpital Necker Enfants Malades  
149 rue de Sèvres  
75015 Paris  
Tél : 01 44 49 51 64

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

### **Odontologie Pédiatrique**

Faculté de Chirurgie dentaire  
8 rue Ste Elisabeth  
67000 Strasbourg  
et Centre de référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares,  
Tél : 03 68 85 38 73

<http://chirurgie-dentaire.unistra.fr/>

Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale (MAFACE),  
Hôpital Rothschild  
5 rue du Santerre  
75012 Paris  
Tél : 01 40 19 39 01

<http://www.cmfplastique-enfant.aphp.fr/>

Centre de Référence GénoPSY, CRMR Maladies Rares à Expression Psychiatrique  
Centre Hospitalier Le Vinatier  
95 bd Pinel  
69678 BRON  
Tél : 04 37 91 51 63

<http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>

Incontinentia Pigmenti France. Association de malades, [www.incontinentia-pigmenti.fr](http://www.incontinentia-pigmenti.fr)