

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Ichthyoses héréditaires

Octobre 2021

**Centres de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses à début
pédiatrique**

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Définition, étiologie, classification et histoire de la maladie	3
2. Diagnostic positif L'éducation thérapeutique	3
3. Diagnostic différentiel	4
4. Pronostic	5
5. La prise en charge	5
6. Contacts et adresses utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Définition, étiologie, classification et histoire de la maladie

Les ichthyoses héréditaires (IH) constituent un groupe d'affections d'origine génétique (maladies monogéniques de transmission variable, le plus souvent autosomique récessive) dues à des mutations dans des gènes impliqués dans l'élaboration de la barrière cutanée (plus de 50 gènes différents).

Il existe 2 grandes catégories d'IH : les IH non syndromiques (dans lesquelles seule la peau est atteinte) et les IH syndromiques (dans lesquelles il existe une atteinte d'un ou plusieurs autres organes). Au sein de ces 2 catégories, il existe différentes formes qui sont classées selon la présentation clinique. Les ichthyoses sont des pathologies rares, hormis les formes communes (ichtyose vulgaire et ichtyose liée à l'X).

Les IH se manifestent en général dès la naissance, sous la forme d'un bébé collodion (bébé naissant enveloppé dans une membrane d'allure collodionnée, yeux et bouche éversés, membres en flexion), d'une érythrodermie desquamative ou d'un simple état squameux. Puis les lésions vont évoluer vers l'aspect définitif de l'ichtyose en quelques semaines. Au cours de la vie, les lésions sont chroniques, avec des phases d'exacerbation. Rarement, certaines formes vont s'améliorer significativement au cours de la vie. Les traitements systémiques, notamment les rétinoïdes par voie orale peuvent modifier l'aspect cutané de l'ichtyose.

2. Diagnostic positif L'éducation thérapeutique

Le diagnostic d'IH est clinique et facile à réaliser. Le médecin généraliste doit évoquer ce diagnostic devant les signes cliniques décrits ci-dessous, présents dès la naissance ou apparaissant tôt dans la vie :

- Signe constant : squames à la surface de la peau ou hyperkératose (épaississement de la peau lui conférant un aspect épaissi, un toucher rugueux et parfois un aspect grisâtre ou jaunâtre), présente(s) le plus souvent sur l'ensemble du corps.
- Signes inconstants : érythrodermie (rougeur diffuse de la peau), kératodermie palmo-plantaire (épaississement de la peau des paumes et des plantes), ectropion (éversion du bord libre de la paupière), éclabion (éversion des lèvres), alopecie.

La peau est habituellement prurigineuse, inconfortable (tiraillements) ou parfois douloureuse, notamment en cas de fissures ou de bulles.

Hormis d'éventuelles atteintes syndromiques (dans le cas des ichthyoses syndromiques), il existe de nombreuses complications incluant des anomalies ophtalmologiques et ORL, un retard de croissance, une carence en vitamine D et/ou en calcium, des infections cutanées, des anomalies des ongles et des cheveux, des réactions au chaud et au froid, des limitations physiques et une altération de la qualité de vie (QDV) (Cf schéma ci-dessous).

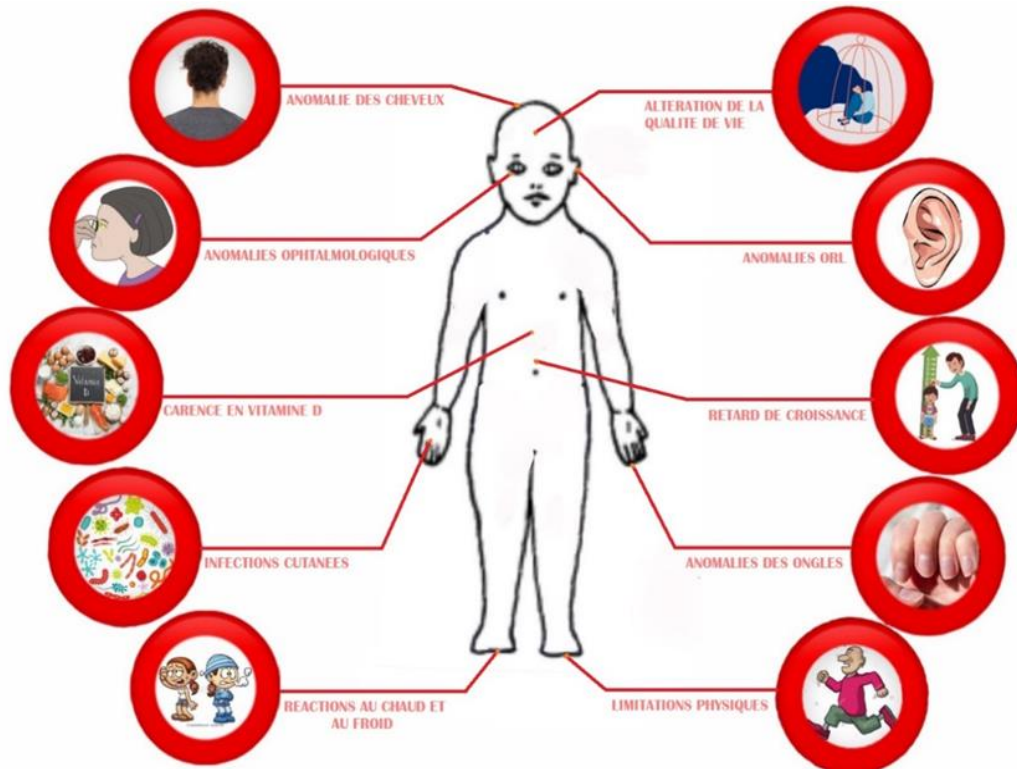


Schéma des complications observées dans les ichthyoses héréditaires

Le diagnostic du type / forme d'IH est par contre complexe et relève des compétences du dermatologue expert. Ce dernier réalisera une évaluation clinique détaillée et décidera de la réalisation ou non de tests diagnostiques, notamment génétiques.

3. Diagnostic différentiel

Le principal diagnostic différentiel est la xérose, c'est-à-dire une simple sécheresse de la peau, que l'on peut observer notamment dans la dermatite atopique et chez le sujet âgé.

Les ichthyoses acquises au cours de la vie (habituellement à l'âge adulte), par exemple de cause métabolique ou médicamenteuse, sont aussi un autre diagnostic différentiel, facile à éliminer par l'interrogatoire.

Les kératodermies palmoplantaires (KPP) constituent un groupe d'affections génétiques caractérisées par un épaissement isolé de la peau des mains et des pieds. Il existe des formes de chevauchement avec les IH, mais le plus souvent il n'existe pas d'autres zones cutanées atteintes (ou des zones très limitées) hors paumes et plantes.

4. Pronostic

En dehors de la période néonatale, le pronostic vital est rarement engagé en cas d'IH, sauf dans les formes syndromiques avec atteinte multiviscérale lét et/ou atteinte neurologique.

Les IH ont à l'inverse un impact majeur sur la QDV. Cet impact est basé notamment sur le prurit et les douleurs de la peau/inconfort cutané, la stigmatisation sociale due à l'aspect inesthétique de la peau et la perte de squames dans l'environnement.

5. La prise en charge

Le traitement est symptomatique, non curatif et habituellement d'une efficacité limitée. Le traitement de la peau repose sur les soins associant : bains/douches et application d'émollients (+/- enrichis en substances kératolytiques). Ces soins sont quotidiens et souvent contraignants car ils peuvent prendre jusqu'à 2 heures par jour. De plus, ils laissent du gras sur les vêtements et l'environnement. Les formes sévères peuvent relever d'une prescription de rétinoïdes par voie orale. Leurs effets indésirables sont souvent craints par les médecins. Pourtant la tolérance est habituellement très bonne dans les HI, même s'il existe des effets indésirables possibles, comme des anomalies du bilan hépatique et lipidique. Quant aux effets à long terme sur l'os, ils sont débattus. En pratique, c'est la tératogénéicité qui pose problème, avec un programme de prévention de la grossesse contraignant et de longue durée (jusqu'à 3 ans après l'arrêt). Le traitement comprend aussi la prise en charge des complications et l'accompagnement psychologique et social. Cette maladie peut relever d'une prise en charge à 100% (affection hors liste) et de la constitution d'un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), les traitements locaux étant le plus souvent à la charge des patients. Dans le cadre d'une maladie génétique, un conseil génétique est nécessaire. Les traitements du futur seront très probablement des traitements ciblés, certains sont en cours d'évaluation.

6. Contacts et adresses utiles

- Association AIF (www.ichtyose.fr)
- Centres de référence et de compétence (centre « Nord » : <https://fimarad.org/le-centre-de-reference-des-maladies-rares-de-la-peau-et-des-muqueuses-dorigine-genetique-nord-magec/>), centre « Sud » : <https://fimarad.org/le-centre-de-reference-des-maladies-et-syndromes-cutanes-complexes-et-rares-dorigine-genetique/>).