

Annexes

1- Annexe 1 : Listes des références

- 1- Oji V, Tadini G, Akiyama M, Blanchet Bardon C, Bodemer C, Bourrat E et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the first ichthyosis consensus conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol* 2010 ;63:607-41.
- 2- Vahlquist A, Fischer J, Törmä H. Inherited Nonsyndromic Ichthyoses: An Update on Pathophysiology, Diagnosis and Treatment. *Am J Clin Dermatol* 2018 ;19:51-66.
- 3- Dreyfus I, Chouquet C, Ezzedine K, Henner S, Chiavérini C, Maza A et al. Prevalence of inherited ichthyosis in France: a study using capture-recapture method. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9 :1.
- 4- Hernández-Martín A, Garcia-Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez-Pazos L, González-Enseñat MA et al. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: a population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol* 2012; 67: 240-4.
- 5- Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part I. Non-syndromic palmoplantar keratodermas: classification, clinical and genetic features. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2018 ;32 :704-719.
- 6- Cortés H, Figueroa-González G, Reyes-Hernández OD, Magaña JJ, Leyva-García N, Cariño-Calvo L et al. Non-invasive methods for evaluation of skin manifestations in patients with ichthyosis. *Arch Dermatol Res* 2020 ;312 :231-236.
- 7- Marukian NV, Deng Y, Gan G, Ren Y, Thermidor W, Craiglow BG et al. Establishing and Validating an Ichthyosis Severity Index. *J Invest Dermatol* 2017 ;137:1834-1841.
- 8- Bodemer C, Bourrat E, Mazereeuw-Hautier J, Boralevi F, Barbarot S, Bessis D et al. Short- and medium-term efficacy of specific hydrotherapy in inherited ichthyosis. *Br J Dermatol* 2011;165:1087-94.
- 9- Cheng R, Liang J, Li Y, Zhang J, Ni C, Yu H et al. Next-generation sequencing through multi-gene panel testing for diagnosis of hereditary ichthyosis in Chinese. *Clin Genet* 2020 ;97 :770-778.
- 10- Sitek JC, Kulseth MA, Rypdal KB, Skodje T, Sheng Y, Retterstol L. Whole-exome sequencing for diagnosis of hereditary ichthyosis. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2018; 32: 1022–1027.
- 11- Adams JS, Hewison M. Update in vitamin D. *J Clin Endocrinol Metab* 2010;95:471 8.
- 12- Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M. Drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. *Pediatrics* 2008;122:398 417.
- 13- Edouard T, Guillaume-Czitrom S, Bacchetta J, Sermet-Gaudelus I, Dugelay E, Martinez-Vinson C et al. Guidelines for the management of children at risk of secondary bone fragility: Expert opinion of a French working group. *Arch Pediatr* 2020 ;27:393-398.
- 14- Mazereeuw-Hautier J, Vahlquist A, Traupe H, Bygum A, Amaro C, Aldwin M et al. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part one. *Br J Dermatol* 2019 ;180:272-281.

Mazereeuw-Hautier J, Vahlquist A, Traupe H, Bygum A, Amaro C, Aldwin M, Audouze A, Bodemer C, Bourrat E, Diociaiuti A, Dolenc-Voljc M, Dreyfus I, El Hachem M, Fischer J, Gånemo A, Gouveia C, Gruber R, Hadj-Rabia S, Hohl D, Jonca N, Ezzedine K, Maier D, Malhotra R, Rodriguez M, Ott H, Paige DG, Pietrzak A, Poot F, Schmuth M, Sitek JC, Steijlen P, Wehr G, Moreen M, O'Toole EA, Oji V, Hernandez-Martin A. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part one. *Br J Dermatol*. 2019 ;180:272-281.

15- Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, O'Toole EA, Bygum A, Amaro C, Aldwin M et al. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part two. *Br J Dermatol* 2019 ;180 :484-495.

16- Ormerod AD, Campalani E, Goodfield MJD, BAD Clinical Standards Unit. British association of dermatologists guidelines on the efficacy and use of acitretin in dermatology. *Br J Dermatol* 2010;162:952-63.

17- Zaenglein AL, Levy ML, Stefanko NS, Benjamin LT, Bruckner AL, Choate K et al. Consensus recommendations for the use of retinoids in ichthyosis and other disorders of cornification in children and adolescents. *Pediatr Dermatol* 2021 ;38:164-180.

18- Dreyfus I, Pauwels C, Bourrat E, Bursztejn AC, Maruani A, Chiavérini C et al. Burden of inherited ichthyosis: a French national survey. *Acta Derm Venereol* 2015; 95 : 326 – 328.

19- Lykkesfeldt G, Høyer H. Topical cholesterol treatment of recessive X-linked ichthyosis. *Lancet* 1983; 2:1337–8.

20- Blanchet-Bardon C, Tadini G, Machado Matos M, Delarue A. Association of glycerol and paraffin in the treatment of ichthyosis in children: an international, multicentric, randomized, controlled, double-blind study. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2012; 26:1014–19.

21- Malki A, Marguery M-C, Giordano-Labadie F, Konstantinou MP, Mokeddem L, Lamant L et al. Systemic allergic contact dermatitis caused by methyl aminolaevulinate in a patient with keratosis-ichthyosis-deafness syndrome. *Contact Dermatitis* 2017; 76:190–2.

Lykkesfeldt G, Høyer H. Topical cholesterol treatment of recessive X-linked ichthyosis. *Lancet* 1983; 2:1337–8.

22- Kuster W, Bohnsack K, Rippke F, Upmeyer HJ, Groll S, Traupe H. Efficacy of urea therapy in children with ichthyosis. A multicenter randomized, placebo-controlled, double-blind, semilateral study. *Dermatology* 1998; 196:217–22.

23- Tadini G, Giustini S, Milani M. Efficacy of topical 10% urea-based lotion in patients with ichthyosis vulgaris: a two-center, randomized, controlled, single-blind, right-vs.-left study in comparison with standard glycerol-based emollient cream. *Curr Med Res Opin* 2011; 27:2279–84.

24- Kempers S, Katz HI, Wildnauer R, Green B. An evaluation of the effect of an alpha hydroxy acid-blend skin cream in the cosmetic improvement of symptoms of moderate to severe xerosis, epidermolytic hyperkeratosis, and ichthyosis. *Cutis* 1998; 61:347–50.

25- Gånemo A, Virtanen M, Vahlquist A. Improved topical treatment of lamellar ichthyosis: a double-blind study of four different cream formulations. *Br J Dermatol* 1999; 141:1027–32.

- 26- Pope FM, Rees JK, Wells RS, Lewis KG. Out-patient treatment of ichthyosis: a double-blind trial of ointments. *Br J Dermatol* 1972; 86:291–6.
- 27- Buxman M, Hickman J, Ragsdale W, Stretcher G, Krochmal L, Wehr RF. Therapeutic activity of lactate 12% lotion in the treatment of ichthyosis. Active versus vehicle and active versus a petrolatum cream. *J Am Acad Dermatol* 1986 ; 15:1253–8.
- 28- Khalil S, Bardawil T, Saade S, Chedraoui A, Ramadan N, Hasbani DJ et al. Use of Topical Glycolic Acid Plus a Lovastatin-Cholesterol Combination Cream for the Treatment of Autosomal Recessive Congenital Ichthyoses. *JAMA Dermatol* 2018 ;154:1320-1323.
- 29- Celleno L. Topical urea in skincare: A review. *Dermatol Ther* 2018 ;31:e12690.
- 30- Madan RK, Levitt J. A review of toxicity from topical salicylic acid preparations. *J Am Acad Dermatol* 2014; 70:788–92.
- 31- Hofmann B, Stege H, Ruzicka T, Lehmann P. Effect of topical tazarotene in the treatment of congenital ichthyoses. *Br J Dermatol* 1999;141:642-6.
- 32- Virtanen M, Gedde-Dahl T, Mörk NJ, Leigh I, Bowden PE, Vahlquist A. Phenotypic/genotypic correlations in patients with epidermolytic hyperkeratosis and the effects of retinoid therapy on keratin expression. *Acta Derm Venereol* 2001;81:163-70.
- 33- Kragballe K, Steijlen PM, Ibsen HH, van der Kerkhof PC, Esmann J, Sorensen LH et al. Efficacy, tolerability, and safety of calcipotriol ointment in disorders of keratinization. Results of a randomized, double-blind, vehicle-controlled, right/left comparative study. *Arch Dermatol* 1995;131:556-60.
- 34- Kaplan L, Castelo-Soccio L. Topical N-acetylcysteine in ichthyosis: Experience in 18 patients. *Pediatr Dermatol* 2018;35 :528-530.
- 35- Batalla A, Dávila-Pousa C, Feal C, Flórez Á. Topical carbocysteine: A new option for the treatment of ichthyosis. *Pediatr Dermatol* 2018 ;35 : e357-e359.
- 36- Küster W. Ichthyoses: Suggestions for improved therapy. *Dtsch Arztebl* 2006; 103: 1684-9.
- 37- Traupe H, Burgdorf WHC. Treatment of ichthyosis – There is always something you can do! In memoriam: Wolfgang Küster. *J Am Acad Dermatol* 2007; 57: 542-7.
- 38- Milstone L. Scaly skin and bath pH: Rediscovering baking soda. *J Am Acad Dermatol* 2010; 62: 885-6.
- Bodemer C, Bourrat E, Mazereeuw-Hautier J et al . Short- and medium-term efficacy of specific hydrotherapy in inherited ichthyosis. *Br J Dermatol* 2011;165:1087-94.
- 39- Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part II: syndromic palmoplantar keratodermas - Diagnostic algorithm and principles of therapy. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2018 ;32:899-925.
- 40- Bodemer C, Steijlen P, Mazereeuw-Hautier J, O'Toole EA. Treatment of hereditary palmoplantar keratoderma: a review by analysis of the literature. *Br J Dermatol* 2021;184 :393-400.
- 41- Katugampola RP, Finlay AY. Oral retinoid therapy for disorders of keratinization: single-centre retrospective 25 years' experience on 23 patients. *Br J Dermatol* 2006;154:267-76.

- 42- Steijlen PM, Van Dooren-Greebe RJ, Van de Kerkhof PC. Acitretin in the treatment of lamellar ichthyosis. *Br J Dermatol* 1994;130:211-4.
- 43- Virtanen M, Gedde-Dahl T, Mørk NJ, Leigh I, Bowden PE, Vahlquist A. Phenotypic/genotypic correlations in patients with epidermolytic hyperkeratosis and the effects of retinoid therapy on keratin expression. *Acta Derm Venereol* 2001;81:163-70.
- 44- Blanchet-Bardon C, Nazzaro V, Rognin C, Geiger JM, Puissant A. Acitretin in the treatment of severe disorders of keratinization. Results of an open study. *J Am Acad Dermatol* 1991;24:982-6.
- 45- Lacour M, Mehta-Nikhar B, Atherton DJ, Harper JI. An appraisal of acitretin therapy in children with inherited disorders of keratinization. *Br J Dermatol* 1996;134:1023-9.
- 46- Zhang XB, Luo Q, Li CX, He YQ, Xu X. Clinical investigation of acitretin in children with severe inherited keratinization disorders in China. *J Dermatol Treat* 2008;19:221-8.
- 47- Mørk NJ, Kolbenstvedt A, Austad J. Efficacy and skeletal side effects of two years' acitretin treatment. *Acta Derm Venereol* 1992;72:445-8.
- 48- Mørk NJ, Kolbenstvedt A, Austad J. Skeletal side-effects of 5 years' acitretin treatment. *Br J Dermatol* 1996;13:1156-7.
- 49- Van Dooren-Greebe RJ, Lemmens JA, De Boo T, Hangx NM, Kuijpers AL, Van de Kerkhof PC. Prolonged treatment with oral retinoids in adults: no influence on the frequency and severity of spinal abnormalities. *Br J Dermatol* 1996;134:71-6.
- 50- DiGiovanna JJ, Sollitto RB, Abangan DL, Steinberg SM, Reynolds JC. Osteoporosis is a toxic effect of long-term etretinate therapy. *Arch Dermatol* 1995;131:1263-7.
- 51- McMullen EA, McCarron P, Irvine AD, Dolan OM, Allen GE. Association between long-term acitretin therapy and osteoporosis: no evidence of increased risk. *Clin Exp Dermatol* 2003;28:307-9.
- 52- Glover MT, Atherton DJ. Etretinate and premature epiphyseal closure in children. *J Am Acad Dermatol* 1987;17:853-4.
- 53- Onnis G, Chiaverini C, Hickman G, Dreyfus I, Fischer J, Bourrat E et al. Alitretinoin reduces erythema in inherited ichthyosis. *Orphanet J Rare Dis* 2018 ;13:46.
- 54- Baden HP, Buxman MM, Weinstein GD, Yoder FW. Treatment of ichthyosis with isotretinoin. *J Am Acad Dermatol* 1982; 6:S716-20.
- 55- Ellis CN, Pennes DR, Hermann RC, Blauvelt A, Martel W, Voorhees JJ. Long-term radiographic follow-up after isotretinoin therapy. *J Am Acad Dermatol* 1988; 18:1252-61.
- 56- Pennes DR, Martel W, Ellis CN, Voorhees JJ. Evolution of skeletal hyperostoses caused by 13-cis-retinoic acid therapy. *AJR Am J Roentgenol* 1988; 151:967-73.
- 57- Valette C, Jonca N , Fischer J, Pernin-Grandjean J, Diociaiuti A, Neri I et al. Chanarin-Dorfman syndrome: phenotypic, genotypic and therapeutic characteristics of a series of 38 patients. *J Am Acad Dermatol* 2021, in press.
- 58- Hazen PG, Carney JM, Langston RH, Meisler DM. Corneal effect of isotretinoin: possible exacerbation of corneal neovascularization in a patient with the keratitis, ichthyosis, deafness (« KID ») syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1986;14:141-2.

- 59- Sahoo B, Handa S, Kaur I, Radotra BD, Kumar B. KID syndrome: response to acitretin. *J Dermatol* 2002; 29:499-502.
- 60- Paller AS, van Steensel MAM, Rodriguez-Martín M, Sorrell J, Health C, Crumrine D et al. Pathogenesis-based therapy reverses cutaneous abnormalities in an inherited disorder of distal cholesterol metabolism. *J Invest Dermatol* 2011; 131:2242-8.
- 61- Paller AS. Profiling Immune Expression to Consider Repurposing Therapeutics for the Ichthyoses. *J Invest Dermatol*. 2019; 139:535-540.
- 62- Di WL, Lwin SM, Petrova A, Bernadis C, Syed F, Farzaneh F et al. Generation and Clinical Application of Gene-Modified Autologous Epidermal Sheets in Netherton Syndrome: Lessons Learned from a Phase 1 Trial. *Hum Gene Ther* 2019 ; 30:1067-1078.
- 63- Filoni A, Vestita M, Giudice G, Bonamonte D. Image Gallery: Brimonidine gel for facial erythema in Netherton syndrome. *Br J Dermatol* 2018 ; 178:e277.
- 64- Mazereeuw-Hautier J, Dreyfus I, Barbarot S, Serrentino L, Bourdon-Lanoy E, Ezzedine K et al. Factors influencing quality of life in patients with inherited ichthyosis: a qualitative study in adults using focus groups. *Br J Dermatol* 2012;166:646-8.
- 65- Dreyfus I, Bourrat E, Maruani A, Bessis D, Chiavérini C, Vabres P et al. Factors associated with impaired quality of life in adult patients suffering from ichthyosis. *Acta Derm Venereol* 2014;94:344-6.
- 66- Dreyfus I, Taïeb C, Barbarot S, Maza A, Galera I, Bourrat E et al. IQoL-32: a new ichthyosis-specific measure of quality of life. *J Am Acad Dermatol* 2013;69:82-7.
- 67- Finlay AY, Khan GK. Dermatology Life Quality Index (DLQI)--a simple practical measure for routine clinical use. *Clin Exp Dermatol* 1994; 19:210-6.
- 68- Dufresne H, Hadj-Rabia S, Taïeb C, Bodemer C. Importance of therapeutic patient education in ichthyosis: results of a prospective single reference center study. *Orphanet J Rare* 2013; 8:113.
- 69- Kamalpour L, Gammon B, Chen KH, Veledar E, Pavlis M, Rice ZP et al. Resource utilization and quality of life associated with congenital ichthyoses. *Pediatr Dermatol* 2011;28:512-8.
- 70- Dreyfus I, Pauwels C, Bourrat E, Bursztejn AC, Maruani A, Chiaverini C et al. Burden of inherited ichthyosis: a French national survey. *Acta Derm Venereol* 2015; 95:326-8.
- 71- Kono M, Suga Y, Akashi T, Ito Y, Takeichi T, Muro Y et al. A Child with Epidermolytic Ichthyosis from a Parent with Epidermolytic Nevus: Risk Evaluation of Transmission from Mosaic to Germline. *J Invest Dermatol* 2017; 137:2024-2026.
- 72- Luu M, Cantatore-Francis JL, Glick SA. Prenatal diagnosis of genodermatoses: current scope and future capabilities. *Int J Dermatol* 2010; 49:353-61.
- 73- Lo YM, Tein MS, Lau TK, Haines CJ, Leung TN, Poon PM et al. Quantitative analysis of fetal DNA in maternal plasma and serum: implications for noninvasive prenatal diagnosis. *Am J Hum Genet* 1998; 62: 768–775.
- 74- Chang L, Zhu X, Li R, Wu H, Chen W, Chen J et al. Prenat Diagn. A novel method for noninvasive diagnosis of monogenic diseases from circulating fetal cells. 2021 ;41:400-408.
- 75- Benoit B. Three-dimensional ultrasonography of congenital ichthyosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13:380.

- 76- Kale KA, Ghonge NP, Kaul A. Prenatal diagnosis of congenital harlequin ichthyosis with fetal MRI. *Indian J Radiol Imaging* 2019 ;29 :448-451.
- 77- Malhotra R, Hernández-Martin A, Oji V. Ocular manifestations, complications and management of congenital ichthyoses: a new look. *Br J Ophthalmol* 2018 ; 102:586-592.
- 78- Hanson B, Becker L, Hook K, Polcari I, Areaux RG, Maguiness S. Ectropion Improvement with topical tazarotene in children with lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol* 2017; 34:584-9.
- 79- Watson AH, Amato MM, Popham J. Ophthalmic Consequences of Ichthyosis and the Role of Systemic Retinoids. *Ophthalmic Plast Reconstr Surg* 2021 ; :e39.
- 80- Abboud JPJ, Whittington A, Ahmed M, Himebaugh JT, Wiley LA, Haffar A et al. Apremilast use in a case of cicatricial ectropion secondary to severe lamellar ichthyosis. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2018; 34:e76-e77.
- 81- Litwin AS, Kalantzis G, Drimtzias E, Hamada S, Chang B, Malhotra R. Nonsurgical treatment of congenital ichthyosis cicatricial ectropion and eyelid retraction using Restylane hyaluronic acid. *Br J Dermatol* 2015; 173:601-3.
- 82- Cicinelli MV, Dave TV, Madhuri BK, Tiple S, Naik MN. Non-surgical management of congenital ichthyosis using hyaluronic acid gel injection. *Eur J Ophthalmol* 2020 ; 30:NP7-NP10.
- 83- Martín-Santiago A, Rodríguez-Pascual M, Knöpfel N, Hernandez-Martin A. Otologic Manifestations of Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis in Children. *Actas Dermosifiliogr* 2015; 106:733-9.
- 84- Huang JT, Mallon K, Hamill S, Ohlms LA, Liang MG. Frequency of ear symptoms and hearing loss in ichthyosis: a pilot survey study. *Pediatr Dermatol* 2014; 31:276-80.
- 85- Diaz LZ, Browning JC, Smidt AC, Rizzo WB, Levy ML. Complications of ichthyosis beyond the skin. *Dermatol Ther* 2013; 26:39-45.
- 86- Singer AJ, Sauris E, Viccellio AW. Ceruminolytic effects of docusate sodium: a randomized, controlled trial. *Ann Emerg Med* 2000; 36:228-32.
- 87- De Palma AM, Mazereeuw-Hautier J, Giehl K, Hernández-Martin A, Merlos M, Moons P et al. Burden of itch in ichthyosis: a multicentre study in 94 patients. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2019; 33:2095-2100.
- 88- Weisshaar E, Szepietowski JC, Darsow U, Misery L, Wallengren J, Mettang T et al. European guideline on chronic pruritus. *Acta Derm Venereol* 2012; 92:563-81.
- 89- Goldschneider KR, Good J, Harrop E, Lioffi C, Lynch-Jordan A, Martinez AE et al. Pain care for patients with epidermolysis bullosa: best care practice guidelines. *BMC Med* 2014; 12:178.
- 90- Enamandram M, Rathmell JP, Kimball AB. Chronic pain management in dermatology: a guide to assessment and nonopioid pharmacotherapy. *J Am Acad Dermatol* 2015; 73:563-73.
- 91- Enamandram M, Rathmell JP, Kimball AB. Chronic pain management in dermatology: pharmacotherapy and therapeutic monitoring with opioid analgesia. *J Am Acad Dermatol* 2015;73:575-582.
- 92- Haneda T, Imai Y, Uchiyama R, Haneda T, Imai Y, Uchiyama R et al. Activation of molecular signatures for antimicrobial and innate defense responses in skin with transglutaminase 1 deficiency. *PLoS One* 2016; 11:e0159673.

- 93- Graber CJ, Shane AL, Weintrub P, Chambers HF. Clonality of *Staphylococcus aureus* colonization over time in attendees of a camp for children with chronic dermatoses. *Pediatr Dermatol* 2011;28:519-23.
- 94- Coggshall K, Farsani T, Ruben B, McCalmont TH, Berger TG, Fox LP et al. Keratitis, ichthyosis, and deafness syndrome: a review of infectious and neoplastic complications. *J Am Acad Dermatol* 2013; 69:127-34.
- 95- Miao H, Dong R, Zhang S, Yang L, Liu Y, Wang T. Inherited ichthyosis and fungal infection: an update on pathogenesis and treatment strategies. *J Dtsch Dermatol Ges* 2021 ; 19:341-350.
- 96- Reinholz M, Hermans C, Dietrich A, Ruzicka T, Braun-Falco M. A case of cutaneous vegetating candidiasis in a patient with Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2016; 30:537-9.
- 97- Rodríguez-Manchón S, Pedrón-Giner C, Cañedo-Villarroya E, Muñoz-Codoceo RA, Hernández-Martín Á. Malnutrition in children with ichthyosis: Recommendations for monitoring from a multidisciplinary clinic experience. *J Am Acad Dermatol* 2021 ; 85:144-151.
- Rodríguez-Manchón S, Pedrón-Giner C, Cañedo-Villarroya E, Muñoz-Codoceo RA, Hernández-Martín A. Malnutrition in children with ichthyosis: recommendations for monitoring from a multidisciplinary clinic experience. *J Am Acad Dermatol*. 2020 ; 22:S0190-9622.
- 98- Fowler AJ, Moskowitz DG, Wong A, Cohen SP, Williams ML, Heyman MB. Nutritional status and gastrointestinal structure and function in children with ichthyosis and growth failure. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004; 38:164-9.
- 99- Aydın BK, Baş F, Tamay Z, Kılıç G, Süleyman A, Bundak R et al. Netherton syndrome associated with growth hormone deficiency. *Pediatr Dermatol* 2014;31:90-4.
- 100- Ingen-Housz-Oro S, Boudou P, Bergot C, Ibrahim F, Souberbielle JC, Dubertret L et al. Evidence of a marked 25-hydroxyvitamin D deficiency in patients with congenital ichthyosis. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2006; 20:947-52.
- 101- Milstone LM, Ellison AF, Insogna KL. Serum parathyroid hormone level is elevated in some patients with disorders of keratinization. *Arch Dermatol* 1992; 128:926-30.
- 102- Sethuraman G, Khaitan BK, Dash SS, Chandramohan K, Sharma VK, Kabra M et al. Ichthyosiform erythroderma with rickets: report of five cases. *Br J Dermatol* 2008; 158:603-6.
- 103- Sethuraman G, Marwaha RK, Challa A, Yenamandra VK, Ramakrishnan L, Thulkar S et al. Vitamin D: A New Promising Therapy for Congenital Ichthyosis. *Pediatrics* 2016 ; 137:1.
- 104- Chouhan K, Sethuraman G, Gupta N, Sharma VK, Kabra M, Khaitan BK et al. Vitamin D deficiency and rickets in children and adolescents with ichthyosiform erythroderma in type IV and V skin. *Br J Dermatol* 2012; 166:608-15.
- 105- Frascari F, Dreyfus I, Rodriguez L, Gennero I, Ezzedine K, Salles JP et al. Prevalence and risk factors of vitamin D deficiency in inherited ichthyosis: a French prospective observational study performed in a reference center. *Orphanet J Rare Dis* 2014 ; 9:127.
- 106- Sethuraman G, Sreenivas V, Yenamandra VK Gupta N, Sharma VK, Marwaha RK et al. Threshold levels of 25-hydroxyvitamin D and parathyroid hormone for impaired bone health in children with congenital ichthyosis and type IV and V skin. *Br J Dermatol* 2015; 172:208-14.

- 107- Edouard T, Guillaume-Czitrom S, Bacchetta J, Sermet-Gaudelus I, Dugelay E, Martinez-Vinson C et al. Guidelines for the management of children at risk of secondary bone fragility: Expert opinion of a French working group. *Arch Pediatr* 2020 ;27:393-398.
- 108 - Neema S, Mukherjee S, Vasudevan B, Verma R, Moorchung N, Chatterjee M. Vitamin D Deficiency After Oral Retinoid Therapy for Ichthyosis. *Pediatr Dermatol* 2015; 32:e151-5.
- 109- Souberbielle JC, Body JJ, Lappe JM, Plebani M, Shoenfeld Y, Wang TJ et al. Vitamin D and musculoskeletal health, cardiovascular disease, autoimmunity and cancer: Recommendations for clinical practice. *Autoimmun Rev* 2010;9:709-15.
- 110 - Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL, Thacher TD, Ozono K et al. Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. *Horm Res Paediatr* 2016;85:83-106.
- 111- Estrade S, Majorel C, Tahhan N, Dulac Y, Baunin C, Gennero I et al. Severe nutritional rickets in young children: Resurgence of an old disease. *Arch Pediatr* 2017 ;24:737-742.
- 112 - Gavazzoni Dias MFR, Dutra H, Trüeb R, Vilar E, Rochael M, Quattrino A et al. Lichenoid folliculitis of the scalp in four patients with ichthyosiform skin disorders and cicatricial alopecia. *J Cutan Pathol* 2019 ;46 :431-435.
- 113- Putterman E, Zaki T, Milstone L, Choate K, Castelo-Soccio L. Association of the Severity of Alopecia With the Severity of Ichthyosis. *JAMA Dermatol* 2019 ; 31;155:1077-8.
- 114 - Haenssle HA, Finkenrath A, Hausser I, Oji V, Traupe H, Hennies HC et al. Effective treatment of severe thermodyregulation by oral retinoids in a patient with recessive congenital lamellar ichthyosis. *Clin Exp Dermatol* 2008; 33:578-81.
- 115- Fuijkschot J, Seyger MM, Bastiaans DE, Wevers RA, Roeleveld N, Willemsen MA. Zileuton for pruritus in Sjögren-Larsson syndrome: A randomized double-blind placebo-controlled crossover trial. *Acta Derm Venereol* 2016; 96:255-6.
- 116- Burger B, Ghosh A, Ng CKY, Piscuoglio S, Spoerri I, Itin PH et al. Discovery of heterozygous KRT10 alterations in MAUIE cases underlines the importance of regular skin cancer screening in ichthyosis with confetti. *Br J Dermatol* 2020 ; 183:954-955.

- Annexe 2: Association de patients et coordonnées des centres (référence et compétence)

1- Association de patients

L'association Ichtyose France a été créée en 1991 par un groupe de parents avec la vocation de permettre une meilleure prise en charge de l'ichtyose. Après 30 ans d'existence, son rôle est toujours d'aider les personnes atteintes à mieux vivre avec leur maladie et de sortir de l'isolement. Ses actions sont les suivantes :

- Informer et de soutenir les personnes atteintes d'ichtyose et leurs familles, de les aider dans la reconnaissance de leurs droits et de les représenter auprès des pouvoirs publics et des associations étrangères similaires ;
- Faire connaître l'ichtyose auprès des médecins et scientifiques pour un meilleur suivi médical ;
- Aider les équipes de recherche fondamentale et appliquée dans les voies de recherche du traitement des ichtyoses.

Contact : Renseignements au 07 65 151 151

info@ichtyose.fr

www.ichtyose.fr

2- Centres de référence

Il existe deux centres de référence des ichtyoses héréditaire :

- Un centre « Sud » réparti sur trois sites : Bordeaux (centre coordonnateur), Toulouse et Nice (<https://fimarad.org/le-centre-de-referance-des-maladies-et-syndromes-cutanes-complexes-et-rares-d-origine-genetique/>).
- Un centre « Nord » réparti sur six sites : Paris-Necker (centre coordonnateur), Paris-Cochin, Paris-St Louis, Angers, Dijon et Tours (<https://fimarad.org/le-centre-de-referance-des-maladies-rares-de-la-peau-et-des-muqueuses-dorigine-genetique-nord-magec/>).

3- Centres de compétence

Il existe 11 centres de compétence : Brest, Lille, Nantes, la Réunion, Rouen, St Etienne, Montpellier, Nancy, Lyon, Bobigny (Avicenne) et Marseille.

- Annexe 3 : Les Participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Juliette Mazereeuw-Hautier, centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses, centre de Toulouse (centre de référence promoteur) pour la filière FIMARAD.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteur : Pr Juliette Mazereeuw-Hautier, Dermatologue, Toulouse

Groupe de travail multidisciplinaire

Ce groupe comprend toutes les spécialistes impliqués dans la prise en charge des ichtyoses

- Anatomocytopathologie
 - Dr Stéphanie-Leclerc Mercier, Paris
- Assistante sociale :
 - Mme Aurélie Albarède, Toulouse
- Association ichtyose France (AIF) :
 - Mme Anne Audouze
- Biologistes :
 - Pr Thierry Levade, Toulouse
 - Dr Nathalie Jonca, Toulouse
- Dermatologues experts de l'ichtyose :
 - Dr Christine Chiaverini, Nice
 - Dr Stéphanie Mallet, Marseille
 - Dr Emmanuelle Bourrat, Paris
 - Dr Anne Claire Bing, Annecy
 - Dr Fanny Picard, Bordeaux
 - Dr Maella Sévérino-Freire, Toulouse
 - Pr Juliette Mazereeuw-Hautier, Toulouse
 - Pr Christine Bodemer, Paris
- Généticien
 - Pr Judith Fischer, Freiburg, Allemagne
 - Mme Laetitia Monteil : conseillère en génétique, Toulouse

- Infirmière
 - Mme Anne-Marie Tranier, Toulouse
- Médecin généraliste :
 - Dr Marie-Eve Rougé-Bugat, Toulouse
- Odontologie :
 - Pr Sarah Cousty, Toulouse
- Ophtalmologie
 - Pr Pierre Fournie, Toulouse
- ORL :
 - Dr Marie-Noëlle Calmels, Toulouse
- Pédiatres :
 - Dr Charlène Denos, dermatologie pédiatrique, Toulouse
 - Pr Emmanuel Mas, Gastro-enterologie pédiatrique/nutrition, Toulouse
 - Pr Jean Pierre Salles, endocrinologie pédiatrique, Toulouse
- Pharmacien clinicien
 - Dr Isabelle Dreyfus, Toulouse
- Psychologue
 - Mme Sylvie Cauet, Toulouse
- Radiologue
 - Dr Charline Zadro, Toulouse

Modalités de coordination :

La période COVID durant laquelle ce travail été réalisé, n'a pas permis la tenue de réunions présentielle. Le nombre élevé de participants à ce PNDS rendait peu adaptée la tenue d'une réunion en visio. Les avis des différents spécialistes ont donc été coordonnés sous la direction du rédacteur (Pr Juliette Mazereeuw-Hautier).

- Annexe 4 : Exemples de préparations magistrales

- Erythrodermie et fines squames :

UE Glycérolé d'amidon 20g
 Cold cream QSP 200g

PMR (usage externe)

- Squames épaisses (ou hyperkératose modérée à sévère), érythrodermie absente ou légère

UE Urée* 60g,
 Eau purifiée 10g
 Cold cream QSP 200g

PMR (usage externe)

* Solubiliser l'urée dans l'eau purifiée avant d'incorporer au reste de la PMR

Ou

UE Urée 10 à 30 g
 H2O 10 g
 NaCl 5 g
 Acide lactique 4 gr (entre 2 à 6 gr)
 Excipient lipocrème 30 gr
 Glycérine 50 gr

PMR (usage externe)

- Cuir chevelu avec squames épaisses

A laisser poser la nuit précédant le shampooing :

UE Urée 50g
 Glycérine QSP 200g

PMR (usage externe)

Suivi d'un shampoing avec :

UE Urée 50g

Base shampoing neutre pour PMR QSP 200mL

PMR shampoing (usage externe)

- Cuir chevelu avec squames légères :

UE Urée 40g

Base shampoing neutre pour PMR QSP 200mL

PMR shampoing (usage externe)

- Kératodermie palmoplantaire épaisse :

UE Urée* 60g

Eau purifiée 10g

Acide salicylique 10g

Cold cream 60g

Vaseline QSP 200g

PMR (usage externe) :

* Solubiliser l'urée dans l'eau purifiée avant d'incorporer au reste de la PMR

- Kératodermie palmoplantaire légère à modérée

UE Urée* 40g

Eau purifiée 10g

Cold cream 60g

Vaseline QSP 200g

PMR (usage externe)

* Solubiliser l'urée dans l'eau purifiée avant d'incorporer au reste de la PMR

- Annexe 5 : Programme de prévention des grossesses sous acitrétine chez la femme en âge de procréer

Depuis la commercialisation de l'acitrétine, seul un cas de tératogénéicité humaine a été rapportée. Cependant, notamment en présence d'éthanol, l'acitrétine est transformée en étrétinate, ce dernier ayant une longue durée de vie et ayant été associé à plusieurs cas d'embryopathie induite par les rétinoïdes.

Ceci justifie un programme de prévention de la grossesse chez les femmes en âge de procréer.

Le risque tératogène est particulièrement important durant le premier trimestre de la grossesse.

Il ne semble pas exister de risque pour la grossesse en cas de traitement pris par le père.

Le programme de prévention de la grossesse comprend les points suivants :

- Education du patient et consentement éclairé
- Pas de grossesse durant le traitement et pour une durée minimale de 3 ans après l'arrêt
- Pas d'allaitement durant le traitement et pour une durée minimale de 3 ans après l'arrêt
- Pas de prise d'alcool (boissons, aliments, médicaments) durant le traitement et pour une durée de 2 mois après l'arrêt
- Pas de don du sang durant le traitement et pour une durée minimale de 3 ans après l'arrêt
- Ne jamais donner le médicament à d'autres personnes
- Un test de grossesse doit être réalisé au moins un mois après le début de la contraception et peu avant (de préférence, quelques jours) la première prescription du médicament.
- Des visites de suivi doivent être prévues chaque mois. Le traitement ne peut être renouvelé que si la patiente a un test de grossesse négatif datant de moins de 3 jours.
- Des tests de grossesse doivent être réalisés périodiquement tous les 1 à 3 mois pendant 3 ans à compter de la fin du traitement.

Cartoon cDLQI (4-10 ans)

Problèmes de Peau

Ces questions ont pour but de mesurer à quel point tu as été gêné(e) par tes problèmes de peau AU COURS DE LA SEMAINE DERNIERE.
Pour chaque question, réponds en mettant une croix ☒ dans une seule case.



Au cours de la semaine dernière, est-ce que ta peau t'a **démangé**, "gratté", ou t'a fait mal ?

- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as été **géné(e)** ou **mal à l'aise**, **malheureux(se)** ou **triste** à cause de tes problèmes de peau ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont changé tes **relations avec tes copains** ?

- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as dû te changer ou porter **des chaussures** ou **des vêtements différents** ou **spéciaux** à cause de tes problèmes de peau ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont gêné pour **sortir**, **jouer**, ou **faire les choses qui t'intéressent** ?

- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as évité d'**aller nager** ou de **faire du sport** à cause de tes problèmes de peau ?





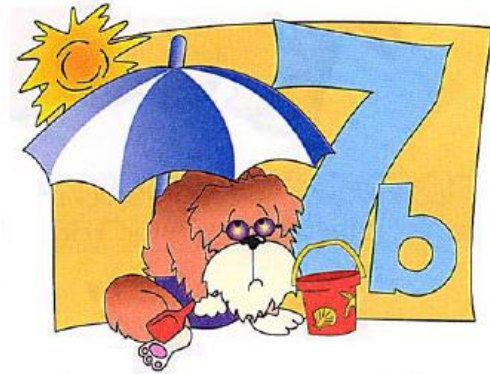
- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout

Si tu avais école : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont eu des conséquences sur ton travail à l'école ?



Si tu étais en vacances : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont empêché de passer de bonnes vacances ?



- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout

Au cours de la semaine dernière, est-ce qu'à cause de tes problèmes de peau tu as été embêté(e) par les autres : ils te donnaient de drôles de noms, te taquinaient, cherchaient la bagarre, te posaient des questions, ou t'évitaient ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as mal dormi à cause de tes problèmes de peau ?

Vérifie que tu as bien répondu à TOUTES les questions. MERCI.

CDLQE © M S Lewis-Jones, A V Firley June 1993.
 Illustrations © Media Resources Centre, UWCM December 1996
 Toute reproduction, même partielle, de ce document est interdite sans autorisation des auteurs.

- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que le traitement pour ta peau t'a posé des problèmes ?

cDLQI (11-16 ans)

1.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que ta peau t'a démangé, « gratté » ou t'a fait mal ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
2.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as été gêné ou mal à l'aise, malheureux ou triste à cause de tes problèmes de peau ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
3.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont changé tes relations avec tes copains ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
4.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as dû te changer ou porter des chaussures ou des vêtements différents ou spéciaux à cause de tes problèmes de peau ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
5.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont gêné pour sortir, jouer, ou faire les choses qui t'intéressent ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
6.	<p>Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as évité d'aller nager ou de faire du sport à cause de tes problèmes de peau ?</p>		<p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p> <p>Pas du tout <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
7.	<p>Avais-tu école la semaine dernière ?</p> <p>OU</p>	<p>Si tu avais école : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont eu des conséquences sur ton travail à l'école ?</p>	<p>A cause de mes problèmes de peau, je n'ai pas pu aller à l'école <input type="checkbox"/></p> <p>Enormément <input type="checkbox"/></p> <p>Beaucoup <input type="checkbox"/></p> <p>Seulement un peu <input type="checkbox"/></p>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

	Étais-tu en vacances ?	Si tu étais en vacances : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont empêché de passer de bonnes vacances ?	Pas du tout Enormément Beaucoup Seulement un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
8.	Au cours de la semaine dernière, est-ce qu'à cause de tes problèmes de peau tu es été embêté par les autres : ils te donnaient des drôles de noms, te taquinaient, cherchaient la bagarre, te posaient des questions ou t'évitaient ?		Enormément Beaucoup Seulement un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
9.	Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as mal dormi à cause de tes problèmes de peau ?		Enormément Beaucoup Seulement un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
10.	Au cours de la semaine dernière, est-ce que le traitement pour ta peau t'a posé des problèmes ?		Enormément Beaucoup Seulement un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

DLQI (> 16 ans)

© A.Y. Finlay, G.K. Khan, avril 1994. Toute reproduction, même partielle, de ce document est interdite sans autorisation des auteurs.

11.	Au cours des 7 derniers jours, votre peau vous a-t-elle démangé(e) , fait souffrir ou brûlé(e) ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
12.	Au cours des 7 derniers jours, vous êtes-vous senti(e) gêné(e) ou complexé(e) par votre problème de peau ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
13.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau vous a-t-il gêné(e) pour faire des courses , vous occuper de votre maison ou pour jardiner ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
14.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau vous a-t-il influencé(e) dans le choix des vêtements que vous portiez ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
15.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau a-t-il affecté vos activités avec les autres ou vos loisirs ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
16.	Au cours des 7 derniers jours, avez-vous eu du mal à faire du sport à cause de votre problème de peau ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
17.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau vous a-t-il complètement empêché(e) de travailler ou d' étudier ?	Oui Non	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>

	Si la réponse est « non » : au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau vous a-t-il gêné(e) dans votre travail ou dans vos études ?	Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
18.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau a-t-il rendu difficiles vos relations avec votre conjoint(e) , vos amis proches ou votre famille ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
19.	Au cours des 7 derniers jours, votre problème de peau a-t-il rendu votre vie sexuelle difficile ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>
20.	Au cours des 7 derniers jours, le traitement que vous utilisez pour votre peau a-t-il été un problème, par exemple en prenant trop de votre temps ou en salissant votre maison ?	Enormément Beaucoup Un peu Pas du tout	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Non concerné(e) <input type="checkbox"/>

IQoL-32* (Questionnaire de Qualité de Vie spécifique des Ichtyoses héréditaires (≥15 ans))

Nom et prénom du patient : Date :
/ /

Il n'y a pas de bonnes ou de mauvaises réponses, répondez le plus spontanément possible à chacune des questions ci-dessous en cochant la proposition de réponse qui vous semble le plus proche de votre avis. Si une des questions ne vous concerne pas, cochez la case correspondante.

Au cours des 4 dernières semaines,

1	... votre peau a-t-elle été rouge ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
2	... votre peau a-t-elle été inconfortable (tension, gêne) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
3	... avez-vous eu la peau sèche ou épaisse, avec beaucoup de squames (peaux mortes) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
4	... votre peau vous a-t-elle gratté ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
5	... votre peau vous a-t-elle fait mal à cause des crevasses ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
6	... à cause de l'ichtyose, vos yeux vous-ont-ils gêné (sécheresse, douleurs, larmolement, vision, rougeur) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
7	... à cause de l'ichtyose, vos oreilles vous-ont-elles gêné (bouchon, audition, douleur, grattage) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
8	... votre peau a-t-elle eu du mal à s'adapter aux changements de température et/ou de climat ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
9	... avez-vous été gêné par l'odeur de votre peau ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
10	... avez-vous eu une impression d'innesthétisme de votre peau à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
11	... avez-vous eu une impression de saleté à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
12	... avez-vous été gêné pour faire certains gestes de la vie courante (ex : écrire, bouger) à cause des douleurs ou raideurs dues à l'ichtyose ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
13	... avez-vous ressenti une « fatigue » en lien avec l'ichtyose ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
14	... votre cuir chevelu vous a-t-il gêné (coiffure, soins, douleur ou grattage) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
15	... avez-vous modifié vos projets de vacances ou déplacements car l'ichtyose nécessitait une organisation trop compliquée ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
16	... avez-vous eu l'impression que votre ichtyose représentait un handicap (esthétique ou physique), même si vous ne vous considérez pas comme quelqu'un d'handicapé ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
17	... avez-vous eu des changements d'humeur à cause de l'ichtyose ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
18	... vous êtes-vous senti triste, découragé ou impuissant face à la maladie ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
19	... vous êtes-vous senti seul ou replié sur vous-même à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
20	... avez-vous éprouvé de la colère, un « ras le bol », un sentiment d'injustice, à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
21	... avez-vous eu peur de l'avenir (perte d'efficacité des traitements, aggravation, difficultés à se mettre les crèmes avec l'âge) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
22	... avez-vous eu peur que la maladie puisse être un frein à une relation amoureuse/sexuelle ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
23	... avez-vous eu l'impression désagréable d'être dévisagé ou évité par les autres ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
24	... avez-vous eu peur d'être rejeté ou humilié par les autres ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
25	... avez-vous eu peur que les autres trouvent votre peau grasse, collante ou rugueuse ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
26	... avez-vous eu des effets secondaires ennuyeux des médicaments ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
27	... la maladie vous a-t-elle gêné dans l'exercice de votre profession ou le suivi de vos études ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
28	... votre ichtyose a-t-elle influencé la façon de vous habiller ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
29	... avez-vous eu un surplus de tâches ménagères à cause de l'ichtyose (squames, vêtements gras) ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
30	... avez-vous trouvé pénible et désagréable d'effectuer les soins de votre peau ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
31	... les soins ont-ils pris trop de temps dans votre quotidien ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc
32	... l'ichtyose a-t-elle été à l'origine de dépenses importantes ou de démarches administratives contraignantes ?	<input type="checkbox"/> Enormément	<input type="checkbox"/> Beauc

* Dreyfus I, Taïeb C, Barbarot S, Maza A, Galera I, Bourrat E, Chiavérini C, Ezzedine K, Le Rhun A, Mazereeuw-Hautier J. IQoL-32 : a new ichthyosis-specific measure of quality of life. *J Am Acad Dermatol* 2013 ; 69: 82 – 7

Instructions de cotation pour les questionnaires DLQI, cDLQI et cartoon cDLQI :

- ➔ Score total sur 30 points
- ➔ Items 1 à 6 et 8 à 10 :
 - Non concerné(e) : 0 point
 - Pas du tout : 0 point
 - Un peu : 1 point
 - Beaucoup : 2 points
 - Enormément : 3 points
- ➔ Particularité de cotation pour l'item 7 :
 - Si oui est coché : 3 points
 - Si non est coché :
 - Pas du tout : 0 point
 - Un peu : 1 point
 - Beaucoup : 2 points
 - Non concerné(e) : 0 point

Interprétation des scores DLQI, cDLQI et cartoon cDLQI :

Selon Hongbo *et al** :

- ➔ DLQI ≤ 10 : Retentissement léger à modéré sur la qualité de vie
- ➔ DLQI > 10 : Retentissement sévère à très sévère sur la qualité de vie

* Hongbo Y, Thomes CL, Harrison MA, Salek MS, Finlay AY. Translating the science of quality of life into practice: what do dermatology life quality index scores mean? *J Invest Dermatol* 2005; 125: 659–664.

Instructions de cotation pour le questionnaire IQoL-32 :

- ➔ Score total sur 128 points
 - Non concerné(e) : 0 point
 - Pas du tout : 1 point
 - Un peu : 2 points
 - Beaucoup : 3 points
 - Enormément : 4 points
- ➔ Interprétation :
 - 0 – 27 : QDV légèrement impactée
 - 28 – 55 : QDV modérément impactée
 - 56 – 83 : QDV sévèrement impactée
 - 84 – 128 : QDV très sévèrement impactée

Annexe 7 : Tableaux

- Tableau 1: Différentes formes d'ichtyose héréditaires classées en forme syndromique ou non syndromique, avec leur mode de transmission, le gène en cause, l'aspect de la peau et les autres caractéristiques cliniques

Ichtyoses non syndromiques				
Type d'ichtyose (gène en cause)	Mode de transmission	Aspect des squames (S) / Hyperkératose (H)	Erythro-dermie	Autres caractéristiques cliniques à connaître
Ichtyoses communes				
- Ichtyose vulgaire (<i>FLG</i>)	AD	S fines et blanches	-	Hyperlinéarité palmaire, atopie fréquente, intervalle libre / naissance
- Ichtyose récessive liée à l'X non syndromique (<i>STS</i>)	AR liée à l'X	S légères/modérées, sombres et polygonales	-	N'atteints que les garçons Intervalle libre / naissance

<p>Ichtyoses congénitales autosomiques récessives (ARCI)</p> <p><i>Sous types majeurs</i></p> <p>-Ichtyose lamellaire* (<i>TGM1, ALOX12B, ALOXE3, ABCA12, CYP4F22, NIPAL4, CERS3, PNPLA1, SDR9C7, SULT2B1</i>)</p> <p>-Erythrodermie ichtyosiforme congénitale* (<i>TGM1, ALOX12B, ALOXE3, ABCA12, CYP4F22, NIPAL4, CERS3, PNPLA1, SDR9C7, SULT2B1</i>)</p> <p>*Existent des formes intermédiaires</p>	<p>AR</p>	<p>S épaisses et sombres, sévérité variable</p> <p>S fines et blanches</p>	<p>-</p> <p>+</p>	<p>KPP et ectropion fréquents</p> <p>+/- KPP et ectropion</p>
---	-----------	--	-------------------	---

<p>-Ichtyose harlequin (<i>ABCA12</i>)</p> <p><i>Sous types mineurs</i></p> <p>-Ichtyose en pourpoint (<i>TGM1</i>)</p> <p>-BC à amélioration spontanée (<i>TGM1, ALOX12B, ALOXE3</i>)</p> <p>- Formes à début retardée (<i>LIPN, CASP14</i>)</p>		<p>S fines et blanches, sévères</p> <p>S épaisses et sombres</p> <p>S fines et peu sévères</p>	<p>+ Sévère</p> <p>-</p> <p>+/-</p>	<p>Début néonatal : épaisse carapace d'H</p> <p>Atteinte le tronc et les plis</p>
<p>Ichtyoses épidermolytiques</p> <p><i>Sous types majeurs</i></p> <p>-Ichtyose épidermolytique (<i>KRT1, KRT10</i>)</p>	<p>AD</p>	<p>H sévère</p>	<p>+</p>	<p>Pour les 2 types :début à la naissance sous la forme d'une érythrodermie et de bulles/érosions qui vont s'atténuer dans l'enfance, KPP (si <i>KRT1</i>)</p>

-Ichtyose épidermolytique superficielle (<i>KRT2</i>)		H légère	+/-	
<i>Sous types mineurs</i>				
-Ichtyose épidermolytique annulaire	AD	S Fines et blanches		Lésions annulaires
-Ichtyose de Curth-Macklin (<i>KRT1</i>)	AD			H sévère verruqueuse, KPP
-Ichtyose en confettis (<i>KRT1</i> , <i>KRT10</i>)	AD		+	Zones blanches au sein de l'érythrodermie
-Naevus épidermolytique ((<i>KRT1</i> , <i>KRT10</i>))	Mutations post zygotiques	H	-	Lésion circonscrite de taille variable, souvent linéaire
Autres formes :				
Ichtyose à loritrine (<i>LOR</i>)	AD	S de sévérité légère/modérée,	+/-	KPP « rayons de miel », striction des doigts

-Erythrokratoderma variabilis (<i>GJB3, GJB4, GJA1, KDSR, KRT83</i>)	AD	H	+	Placards +/-mobiles, hyperkératosiques et érythémateux
-Peeling skin disease (<i>CDSN, TGM5, CHST8, CSTA, SERPINB8, FLG2</i>)	AR	Desquamation continue fine et superficielle	Selon les formes-	Sur tout le corps ou uniquement palmo plantaire selon les formes
-Syndrome KCLICK) (<i>POMP</i>)	AR	Hyperkératose linéaire des plis		Strictions des doigts

Ichtyoses syndromiques

Type d'ichtyose (gène en cause)	Aspect des squames (S) / Hyperkératose (H)	Erythro-dermie	Atteintes d'organes / Autres caractéristiques cliniques à connaître
Syndromes à transmission récessive liée à l'X			

<p>- Ichtyose liée à l'X syndromique (<i>STS</i>)</p> <p>- Ichthyose folliculaire - atrichie – photophobie (<i>MBTPS2</i>)</p> <p>Syndromes à transmission dominante liée à l'X</p> <p>-Syndrome de Conradi-Hünemann-Happle (<i>EBP</i>)</p> <p>- CHILD syndrome (<i>NSDHL</i>)</p>	<p>Même aspect que la forme non syndromique</p> <p>S fines et blanches</p> <p>H linéaire avec atrophie</p> <p>H unilatérale</p>	<p>-</p> <p>+/-</p> <p>Néonatale</p> <p>+</p>	<p>Anomalies neurologiques, anosmie, cryptorchidie, etc...</p> <p>Alopécie, photophobie</p> <p>Alopécie, anomalies squelettiques, dysmorphie faciale, anomalie ophtalmologiques</p> <p>Anomalies ipsilatérales des membres et des viscères</p>
<p>Syndromes à transmission autosomique</p> <p><i>Anomalies pilaires prédominantes</i></p> <p>-Syndrome de Nétherton (<i>SPINK5</i>) (AR)</p> <p>-Syndrome ichthyose- hypotrichose (<i>ST14</i>) (AR)</p>	<p>Desquamation fine, parfois de type linéaire circonflexe</p> <p>S peu sévères</p>	<p>+</p> <p>-</p>	<p>Atopie, alopécie</p> <p>Alopécie</p>

<p>-Trichothiodystrophie (<i>ERCC2 / XPD, ERCC3 / XPB, GTF2H5 / TTDA, MPLKIP (C7Orf11) / TTDN1, RNF113A, GTF2E2</i>) (AR)</p> <p><i>Anomalies neurologiques prédominantes</i></p> <p>-Syndrome de Sjögren-Larsson (<i>ALDH3A2</i>) (AR)</p> <p>-Syndrome de Refsum (<i>PHYH / PEX7</i>) (AR)</p> <p>-Syndrome MEDNIK (<i>AP1S1</i>) (AR)</p> <p><i>Evolution létale</i></p> <p>-Syndrome de Gaucher type II (<i>GBA</i>) (AR)</p> <p>-Déficience multiple en sulfatases (<i>SUMF1</i>) (AR)</p> <p>-Syndrome CEDNIK (<i>SNAP29</i>) (AR)</p>	<p>S peu sévères</p> <p>H</p>	<p>+</p> <p>-</p>	<p>Anomalies diverses et variées incluant : photosensibilité, petite taille, retard mental</p> <p>Prurit important, Tétraplégie spastique</p> <p>Anomalies musculaires, ophtalmologiques, neurologiques</p> <p>Retard mental, entéropathie, surdité, neuropathie</p> <p>Dysgénésie cérébrale, neuropathie Arthrogryphose</p>
--	-------------------------------	-------------------	--

-Syndrome ARC (<i>VPS33B</i>) (AR)			Anomalie rénale, cholestase
<i>Autres signes associés</i>			
-Syndrome KID (<i>GLB2</i>) (AD)	H diffuse	+	Kératite, surdité, carcinome spinocellulaire
- Syndrome KIDAR (<i>AP1B1</i>) (AR)	H diffuse	+	Surdité, retard de croissance
-Neutral lipid storage disease (Dorfman- Chanarin disease) (<i>ABHD5</i>) (AR)	S sévérité variable	+/-	Atteinte hépatique, musculaire, ophtalmologique
-Syndrome ichtyose – prématurité (<i>SLC27A4</i>) (AR)	H	-	Prématurité, détresse respiratoire à la naissance
- Ichthyose - hypotrichose - cholangite sclérosante (<i>CLDN1</i>) (AR)			Alopécie, cholangite sclérosante

Abréviations : AD : Autosomique dominant, AR : Autosomique récessive, BC : Bébé collodion, H : hyperkératose, KPP : kératodermie palmo-plantaire, S : Squames.

- Tableau 2: Synthèse des recommandations concernant l'utilisation des traitements locaux et systémiques, la prise en charge psychosociale, l'annonce du diagnostic et le conseil génétique

Recommandations
<p>Traitement topique</p> <ul style="list-style-type: none">- Le choix du traitement topique dépend de plusieurs paramètres: la forme d'ichtyose, sa sévérité, la localisation des lésions, la formulation et la texture galéniques, le coût, le remboursement, l'expérience du clinicien et les préférences du patient. <p>Les émoullients</p> <ul style="list-style-type: none">- Ils doivent être utilisés dans toutes les formes d'ichtyose.- Ils doivent être appliqués plusieurs fois par jour (au minimum 2), idéalement après le bain.- Les émoullients occlusifs ne sont pas adaptés aux climats chauds et humides.- Les émoullients contenant de l'urée ne conviennent pas aux peaux inflammatoires ou érosives, et aux zones des plis. <p>Les kératolytiques et autres agents topiques</p> <ul style="list-style-type: none">- La présence de squames ou d'une hyperkératose épaisse sont une indication à l'utilisation de kératolytiques ou de rétinoïdes topiques.- Les kératolytiques doivent être appliqués 1 à 2 fois par jour, puis éventuellement à une fréquence moindre, selon la réponse thérapeutique et les effets indésirables éventuels.- Les kératolytiques doivent être utilisés avec précaution en cas de peau inflammatoire ou érosive, ou au niveau des plis et du visage.- Tous les kératolytiques doivent être utilisés avec prudence chez les nouveau-nés ou les jeunes enfants, en particulier l'acide salicylique qui est contre-indiqué avant l'âge de 2 ans (risque d'absorption)- Les rétinoïdes topiques sont contre indiqués durant la grossesse. <p>Les bains</p> <ul style="list-style-type: none">- Il est recommandé de prendre un bain 1 à 2 fois par jour.- Il est possible d'ajouter des additifs et d'enlever les squames mécaniquement.

- L'utilisation d'antiseptiques n'est pas recommandée en routine. En cas d'infections récurrentes, ils peuvent être utilisés 2 à 3 fois par semaine.
- Les cures thermales peuvent être bénéfiques.

Le cuir chevelu :

En cas de squames épaisses, appliquer une à plusieurs fois par semaine un émollient ou un kératolytique (préparation lavable) avant le shampooing et enlever les squames délicatement. Attention à la pénétration accrue des topiques au niveau du cuir chevelu, notamment chez l'enfant.

Kératodermie palmo-plantaire

- En cas de lésions sévères et invalidantes chez l'adulte, enlever l'hyperkératose mécaniquement après application périodique et sous occlusion d'une préparation grasse contenant des kératolytiques à forte doses, et ce après protection des fissures éventuelles et de la peau saine avoisinante.

Rétinoïdes par voie orale

- Ils doivent être envisagés en complément du traitement local si ce dernier est insuffisant pour réduire les squames ou l'hyperkératose, ou si les soins locaux sont trop contraignants.
- L'acitrétine est le médicament de choix (AMM, efficacité et bon profil de sécurité).
- Le prescripteur doit être expérimenté dans la conduite du traitement.
- Chez l'enfant, une collaboration avec un pédiatre ou un dermatopédiatre est souhaitée. La dose journalière doit être la plus basse possible.
- Il est recommandé de commencer l'acitrétine à faible dose, puis l'augmenter progressivement jusqu'à obtenir une efficacité clinique. Puis essayer de diminuer et trouver la dose minimale efficace.
- La dose optimale varie selon les patients et les formes d'ichtyose. La plupart des patients ne nécessite pas plus de 0.5 mg/kg/j. Il peut être nécessaire d'utiliser jusqu'à 1 mg/kg/j en cas de formes sévères (le dosage maximum autorisé est de 75 mg/j). Pour les formes avec érythrodermie marquée, utiliser de faibles doses (<25-30 mg/j chez l'adulte).
- Le traitement est administré en continu, mais il est possible de tenter d'interrompre le traitement durant les périodes chaudes et humides.
- Le programme de prévention des grossesses doit être suivi avec précaution.
- Une surveillance des effets indésirables est nécessaire, comprenant sur le long terme un suivi des manifestations ostéoarticulaires.
- L'isotrétinoïne ou l'alitrétinoïne doivent être privilégiés chez la femme envisageant une grossesse à court ou moyen terme.
- Les ichtyoses syndromiques ne sont pas une contre-indication, sous réserve d'un suivi renforcé.

Prise en charge psychosociale / Annonce diagnostique / Conseil génétique

- La qualité de vie et le fardeau de la maladie doivent être évalués.

- Une prise en charge psychosociale est recommandée et doit être proposée dès que possible et durant toute la vie.
 - Cette prise en charge peut concerner également la famille (parents, autres enfants).
 - Les patients doivent être informés des possibilités de remboursement des traitements, soutien à l'école, aides dans le cadre du travail.
- Idéalement implication d'une assistance sociale.
- Un programme d'éducation thérapeutique peut être proposé aux patients et leur famille.
 - Les patients doivent être informés de l'existence des associations de patients
 - L'annonce diagnostique doit être faite dès que le diagnostic est porté.
 - Un conseil génétique doit être proposé au patient/famille.

- Tableau 3: Agents topiques utilisés dans les ichtyoses héréditaires

Agents hydratants	Urée (<10%) Propylèneglycol (<20%) Dexpanthénol Macrogol 400 Glycérol (i.e. glycérine)
Agents lubrifiants	Vaseline Paraffine
Agents kératolytiques*	Urée ($\geq 10\%$), jusqu'à 40% Propylène glycol (>20%) Alpha hydroxy acides (acide lactique, acide glycolique) (5-12%) Acide salicylique (2-5%), jusqu'à 25%
Rétinoïdes topiques	Rétinoïdes topiques (pas de produit disponible à ce jour)
Autres agents topiques	Calcipotriol (Analogue de la vitamine D) N-acétylcystéine **

* Tous les kératolytiques doivent être utilisés avec précaution chez l'enfant en raison d'un risque d'absorption

**L'ajout de parfum peut partiellement atténuer la mauvaise odeur

- Tableau 4: Principales complications des ichtyoses et leur prise en charge

Type de complications	Principales complications	Principes de prise en charge
Ophtalmologiques	<ul style="list-style-type: none"> - Ichtyose des paupières, squames sur les cils - Perte des cils et sourcils - Ectropion et lagophthalmie -> risque de kératite, voire perforation cornéenne - Entropion - Dysfonctionnement des glandes de Meibomius - Epiphora, photophobie, perte de vision 	<ul style="list-style-type: none"> - Examens ophtalmologiques réguliers (1/mois à 1/an) - Lubrifiants (/15 min à 1/jour) - Ectropion: lubrifiants, massage, autres topiques (N-acétylcystéine, tazarotène), rétinoïdes oraux, injections d'acide hyaluronique, chirurgie.
ORL	<ul style="list-style-type: none"> - Squames dans les conduits -> surdité de transmission 	<ul style="list-style-type: none"> - Evaluations régulières de l'audition chez l'enfant (/6 mois avant 6 ans)

	<ul style="list-style-type: none"> - Otite externe 	<ul style="list-style-type: none"> - Ablation des squames du conduit auditif externe (gouttes ou aspiration) (1 à 3 X/an)
Signes fonctionnels	<ul style="list-style-type: none"> - Prurit - Douleur (fissures, bulles, peau inflammatoire) 	<ul style="list-style-type: none"> - Eliminer une surinfection bactérienne, fongique ou parasitaire +++ Optimisation des soins cutanés - Antihistaminiques en général peu efficaces - Antidouleurs si nécessaire
Infectieuses	<ul style="list-style-type: none"> - Colonisation bactérienne (-> mauvaise odeur) -Infections cutanées bactériennes (les plus fréquentes) - Infections cutanées fongiques - Infections cutanées virales - Infections parasitaires (gale) 	<ul style="list-style-type: none"> - Bains - Antiseptiques - Prélèvements microbiologiques - Antibiotiques locaux ou généraux (selon étendue) si infection bactérienne. - Antifongiques locaux ou généraux (selon étendue) si infection fongique

		<ul style="list-style-type: none"> - Ivermectine si gale - Antiviraux par voie générale si infection virale.
Métaboliques	<ul style="list-style-type: none"> - Retard de croissance (augmentation du renouvellement de l'épiderme, inflammation cutanée, pertes protidiques et caloriques) - Déficit en 25(OH)D 	<ul style="list-style-type: none"> - Surveillance de la croissance (/ 3 à 6 mois) chez l'enfant. - Avis pédiatrique si retard de croissance - Support nutritionnel, voire hormone de croissance à discuter. - Dosage de la 25(OH)D (1 à 2/an selon facteurs de risque). - En cas de déficit sévère: bilan biologique et radiologique complémentaire. - Supplémentation si déficit

Phanères	<ul style="list-style-type: none"> - Squames du cuir chevelu - Alopecie - Dystrophie unguéale 	<ul style="list-style-type: none"> - Soins locaux
Mobilité	<ul style="list-style-type: none"> - Mobilité limitée due à l'épaississement de la peau, et à la kératodermie palmoplantaire - Limitation de la motricité fine 	<ul style="list-style-type: none"> - Optimisation du traitement local - Envisager un traitement systémique - Kinésithérapie à discuter
Qualité de vie/ vie quotidienne	<ul style="list-style-type: none"> - Altération de la qualité de vie : aspect très inesthétique, douleur, prurit - Temps passé aux soins locaux, lessive, ménage (squames, gras des crèmes) - Nombreuses restrictions : sport, loisirs, piscine, vêtements - Vie scolaire, sociale (rejet) 	<ul style="list-style-type: none"> - Soutien psychologique - Soutien social - Education thérapeutique - Projet d'accueil individualisé à l'école, voire projet personnalisé de scolarisation

Autres	- Hypohidrose - Intolérance (voire malaise) à la chaleur	
---------------	---	--