**JOURNÉES DERMATOLOGIQUES DE PARIS**

**DU 30 NOVEMBRE AU 4 dÉcembre 2021**

**ARTICLE 5 FOCUS EN DERMATOLOGIE**

**DERMATOLOGIE PÉDIATRIQUE – GÉNÉTIQUE**

Article rédigé par Dr Laure BELLANGE.

Les pathologies dermatologiques sont majoritairement des pathologies dues à des mutations génétiques. Leur fardeau pour le patient mais aussi sa famille est lourd. Il convient donc d’approfondir nos connaissances et de penser la prise en charge non seulement en termes d’efficacité mais aussi en termes de qualité de vie de la famille.

*Pour en savoir plus (lien sur le reste de l’article)*

**LE SYNDROME D’ACTIVATION MASTOCYTAIRE IDIOPATHIQUE PÉDIATRIQUE : UNE NOUVELLE ENTITÉ**

*Morgane Weiss*

Le syndrome d’activation mastocytaire (SAMA) est de plus en plus mis en avant ces dernières années. Il s’agit d’une libération inappropriée des médiateurs mastocytaires, entraînant des symptômes divers et variés, touchant tous les organes. Il est bien caractérisé chez l’adulte, mais pour le moment il l’est mal chez l’enfant.

Pour confirmer le diagnostic, il faut au moins deux organes atteints, une élévation de la tryptasémie lors des poussées (tryptase basale pouvant être normale) et une bonne réponse au traitement.

Une étude observationnelle prospective de cohorte a été menée, afin de mieux caractériser le SAMA dans la population pédiatrique.

41 patients ont été inclus. Les deux principaux organes atteints sont la peau et le système digestif. Un facteur déclenchant alimentaire est souvent retrouvé. Dans presque 30 % des cas, il y a un terrain familial de SAMA. Une hypermobilité articulaire est souvent associée. La majorité des enfants répondent bien au traitement.

Il est important d’évoquer cette maladie devant des symptômes multiples et mal caractérisés, le traitement étant simple et efficace.

**HAMARTOMES CUTANÉS DE TYPE PENS : UNE SÉRIE MULTICENTRIQUE**

*Marie-Emeline Marniquet*

PENS = Papular Epidermal Nevus with Skyline basak cell layer.

Ces hamartomes sont de découverte très récente, 2011. Ils sont épidermiques kératinocytaires congénitaux. Ils sont souvent associés à des symptômes neurologiques.

L’étude décrit 12 cas, la moitié étant des cas familiaux. L’âge moyen au diagnostic est de 8,3 ans. Les lésions sont uniques ou multiples, mais épargnent toujours le visage, les paumes et les plantes.

Les symptômes neurologiques sont des troubles d’apprentissage et des troubles anxieux. Ces troubles sont peu spécifiques, et il est difficile de les relier aux atteintes cutanées.

Aucune mutation génétique n’a été mise en évidence.

**HYPOHIDROSE, ICHTYOSE ET HYPOKALIÉMIE : LE SYNDROME HELIX**

*Laura Fertitta*

HELIX = Hypohydrose, déséquilibre Electrolytique, anomalies Lacrymales, Ichtyose, Xérostomie.

Cette pathologie génétique est liée à des mutations du gène codant la Claudine 10. Cette protéine joue un rôle dans la perméabilité ionique paracellulaire.

L’étude décrit 7 cas ayant tous les mêmes phénotypes. Les atteintes cutanéo-muqueuses sont les premières à apparaître mais elles sont souvent discrètes : il faut penser à les rechercher. Elles précèdent les atteintes électrolytiques, qui peuvent être sévères. Les principales sont l’hypokaliémie et l’atteinte cardiaque qui en résulte, l’insuffisance rénale, les hypercalcémies et hypermagnésémie par défaut d’excrétion urinaire.

Il est important d’établir un diagnostic précoce, afin de proposer des bilans biologiques réguliers et corriger les troubles électrolytiques avant qu’ils n’atteignent les organes.

**IMPACT FAMILIAL DE L’ÉPIDERMOLYSE BULLEUSE HÉRÉDITAIRE : PENSER À LA CHRONICITÉ**

*Smail Hadj-Rabia*

L’épidermolyse bulleuse héréditaire est difficile à prendre en charge. Souvent, les patients atteints de cette pathologie ont une qualité de vie très altérée, avec un isolement.

Une étude prospective a voulu évaluer l’influence des soins et des rapports familiaux sur les familles d’enfants atteints de cette maladie.

90 patients ont été inclus, majoritairement des hommes. L’âge médian est 10 ans.

Plus les soins sont importants et prennent du temps, plus l’impact sur le fardeau des familles est important. Souvent les familles sont obligées de réorganiser leur quotidien et leur planning, pour s’adapter aux soins de l’enfant. Parfois ils se retrouvent obligés d’arrêter leur activité professionnelle, entraînant une perte de revenus. Plus l‘enfant grandit, plus les difficultés augmentent. Il va donc y avoir un épuisement et un isolement progressifs des familles. Il paraît donc important de repenser la prise en charge, et proposer des solutions adaptées au quotidien des familles, et non l’inverse.

**EFFICACITÉ ET TOLÉRANCE DU DUPILUMAB DANS LE TRAITEMENT DE LA DERMATITE ATOPIQUE DE L’ENFANT DE MOINS DE 12 ANS EN VIE COURANTE : COHORTE RÉTROSPECTIVE MULTICENTRIQUE FRANÇAISE.**

*Audrey Lasek*

La prescription de dupilumab est possible chez l’enfant de plus de 6 ans atteint de psoriasis modéré à sévère depuis août 2020, en ATU\*.

Une étude de cohorte rétrospective multicentrique a évalué l’efficacité et la tolérance de ce traitement en vie réelle.

80 enfants, majoritairement des filles, ont été inclus. L’âge moyen est de 9,6 ans. Le SCORAD moyen est significativement abaissé à 3 mois de traitement. 11 % des enfants ont développé une conjonctivite. L’hyperéosinophilie a été majorée après traitement chez 3 patients. Par ailleurs, 3 patients ont eu des poussées de dermatite atopique de localisation « tête et cou ». 6% des patients ont arrêté le traitement, notamment à cause de douleurs au point d’injection.

Les résultats de cette étude sont comparables aux essais cliniques. L’efficacité du dupilumab est bien évaluée. Les effets indésirables sont comparables à ceux retrouvés chez l’adulte. Ces données sont donc encourageantes. Il faut cependant prendre en compte la douleur au point d’injection, qui est plus un frein au traitement en pédiatrie qu’en population adulte.

\*ATU : autorisation temporaire d’utilisation

**Messages clés :**

* Le dupilumab est prometteur chez l’enfant souffrant de dermatite atopique, avec un rapport bénéfice/risque positif comme chez l’adulte.
* Devant des symptômes confus, ne pas hésiter à demander une tryptase per-critique et proposer un traitement d’épreuve par antihistaminiques.

## QUIZ DE FORMATION :

## Devant un enfant présentant une ichtyose et une xérostomie, quel examen biologique demander ?

## Un dosage des électrolytes ?

## Une analyse de la fonction hépatique ?

## Un bilan endocrinien ?

## Si un enfant souffre de douleurs abdominales, asthénie et éruption urticarienne, quel traitement proposer en première intention ?

## De l’omalizumab

## Un antihistaminique

## Du montelukast

## RÉPONSES :

## Devant un enfant présentant une ichtyose et une xérostomie, quel examen biologique demander ?

## Un dosage des électrolytes

## Si un enfant souffre de douleurs abdominales, asthénie et éruption urticarienne, quel traitement proposer en première intention ?

## Un antihistaminique