

BIODERMA CONGRESS REPORTS

WCPD 2025

Rapports rédigés par le Dr Maria Florencia Martinez (pédiatre et dermatologue pédiatrique, Argentine)

Trichologie

Psoriasis et dermatite séborrhéique

Intervenant : Enrique Salvador Rivas Zaldivar (Guatemala)

Introduction

- L'exposé était axé sur la différenciation clinique et dermatoscopique entre le psoriasis du cuir chevelu et la dermatite séborrhéique chez l'enfant et l'adolescent, deux diagnostics courants en dermatologie pédiatrique.
- Une attention particulière a été accordée à l'hyperkératose du cuir chevelu, que l'on rencontre fréquemment et qui peut être le signe de diverses affections sous-jacentes :
 - Le plus fréquemment : dermatite atopique et dermatite séborrhéique ;
 - Autres éléments à prendre en compte : psoriasis du cuir chevelu et teigne du cuir chevelu ;
 - Maladies systémiques moins fréquentes mais importantes : dermatomyosite et histiocytose à cellules de Langerhans.

Caractéristiques cliniques du psoriasis par rapport à la dermatite séborrhéique

Caractéristique	Psoriasis	Dermatite séborrhéique
Squames	Blanc argentées, épaisses	Grasses, jaunâtre ou sèches
Plaques	Bien délimitées	Contour mal défini
Érythème	Important, surtout au-delà de la racine des cheveux	Contour moins bien défini, plus discret
Démangeaisons	Présentes	Également présentes → pouvant provoquer des lésions dues au grattage
Atteinte rétro-auriculaire	Fréquente	Moins fréquente
Desquamation périphérique	Plus fréquente dans la DS, la desquamation suit les tiges des cheveux	Observée dans la DS, rarement dans le psoriasis



Remarque : Les deux maladies peuvent présenter un érythème et une desquamation, ce qui rend le diagnostic clinique difficile à établir de manière isolée.

Aperçu de l'histopathologie

- Psoriasis
 - hyperkératose ;
 - parakératose ;
 - acanthose ;

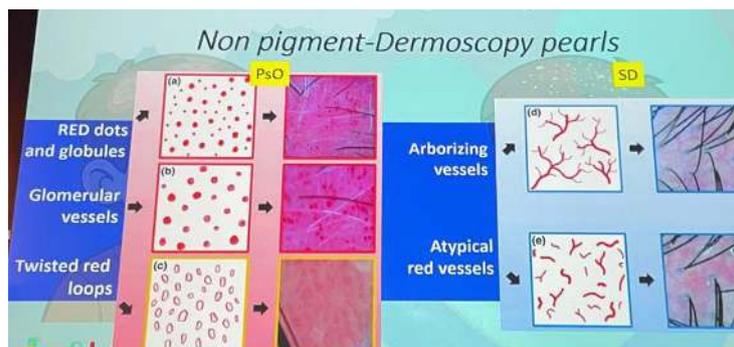
- papilles dermiques allongées avec capillaires dilatés ;
- infiltration lymphocytaire périvasculaire.
- **Dermatite séborrhéique :**
 - spongieuse (de type eczéma) ;
 - parakératose ;
 - inflammation périvasculaire superficielle ;
 - exocytose lymphocytaire.

*L'histologie elle-même peut ne pas être concluante dans certaines présentations concomitantes.
C'est là que la dermoscopie (trichoscopie) joue un rôle essentiel.*

Trichoscopie : une aide au diagnostic non invasive

Les schémas vasculaires, principal facteur de différenciation :

Observation dermoscopique	Psoriasis	Dermatite séborrhéique
Type de vaisseau	Points rouges, vaisseaux glomérulaires, boucles rouges torsadées	Vaisseaux flous en arborescence, schémas atypiques
Localisation	Capillaires dermiques superficiels	Vaisseaux plus profonds et moins bien définis
Aspect des squames	Épaisses, sèches, blanches	Jaunâtres, grasses



- Le niveau de grossissement a son importance : un grossissement de 10 fois ne suffit généralement pas pour distinguer clairement les vaisseaux, il est préférable d'utiliser un **grossissement de 50 fois**.
- L'application de gel (par ex., un gel pour ultrasons) est recommandée pour éviter les **artefacts de rinçage** susceptibles de fausser la visualisation vasculaire.

Classification des formes de psoriasis du cuir chevelu

(Bruni et al., 2021)

1. **Psoriasis en plaques** - Plaques rouges classiques bien délimitées avec desquamation
2. **Psoriasis à fines squames** - Érythème discret, fines squames
3. **Sébopsoriasis** - Aspect de superposition avec squames grasses
4. **Casque psoriasique** - Accumulation épaisse de squames sans érythème apparent
5. **Type Pityriasis Amiantacea** (fausse teigne amiantacée) - Fréquent chez l'enfant, squames adhérentes entourant la tige du cheveu
6. **Psoriasis cicatriciel** - Rare, avec des caractéristiques cicatricielles
7. **Psoriasis pustuleux** - Très rare dans le cuir chevelu de l'enfant.

Sous-types cliniques de dermatite séborrhéique en fonction de l'âge

- **Nourrissons** : croûtes de lait
- **Enfants en bas âge** : atteinte des plis (rétro-auriculaires, péri-oraux)
- **Enfants d'âge scolaire** : souvent associée à la dermatite atopique
- **Adolescents** : souvent aggravée par l'acné, les changements hormonaux et une **peau grasse**

Facteur aggravant : prolifération de *Malassezia spp.* dans tous les groupes d'âge.

Étude de référence : Prof. Kim (Corée, 2011)

- Les conclusions ont validé l'utilisation de l'**analyse du schéma vasculaire par trichoscopie** pour distinguer le psoriasis de la DS.
 - Psoriasis : points rouges et globules, vaisseaux glomérulaires, boucles rouges torsadées
 - Dermatite séborrhéique : vaisseaux en arborescence, vaisseaux rouges atypiques

Points à retenir

- Le psoriasis du cuir chevelu et la dermatite séborrhéique peuvent être difficiles à distinguer sur le plan clinique, en particulier chez l'enfant.
- La trichoscopie est un outil essentiel pour éviter les erreurs de diagnostic et limiter les biopsies inutiles.
- **Principal facteur de différenciation : le schéma vasculaire :**
 - Psoriasis → points rouges réguliers, glomérulaires
 - DS → vaisseaux flous, en arborescence
- Il faut toujours prendre en compte les **indices extérieurs au cuir chevelu** : modifications des ongles, plaques au niveau des zones de flexion (psoriasis), atteinte des plis du visage et antécédents de dermatite atopique (DS).

Références :

- Bruni F, et al. Clinical and trichoscopic features in various forms of scalp psoriasis. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2021 Sep ;35(9) :1830-1837.

- Silverberg NB. Scalp hyperkeratosis in children with skin of color: diagnostic and therapeutic considerations. Cutis. 2015 Apr;95(4):199-204

- Waśkiel-Burnat A et al. Differential diagnosis of red scalp: the importance of trichoscopy, Clinical and Experimental Dermatology, 2024, Setp; 49 (9): 961-968

- Kim GW et al. Dermoscopy can be useful in differentiating scalp psoriasis from seborrhoeic dermatitis. Br J Dermatol. 2011 Mar;164(3):652-6

Teigne du cuir chevelu et pédiculose

Intervenant : Arturo Lopez Yañez Blanco (Mexique)

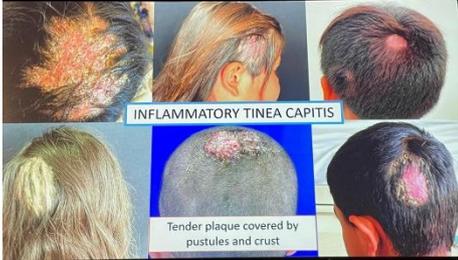
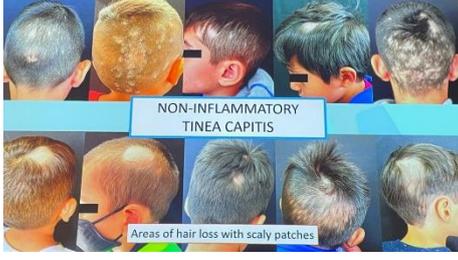
La teigne du cuir chevelu

L'intervenant a commencé par donner une vue d'ensemble de la teigne du cuir chevelu en soulignant qu'il s'agit d'une infection fongique du cuir chevelu touchant principalement les enfants (98 %) et causée par des dermatophytes des genres *Trichophyton* et *Microsporum*.

Epidémiologie et formes cliniques

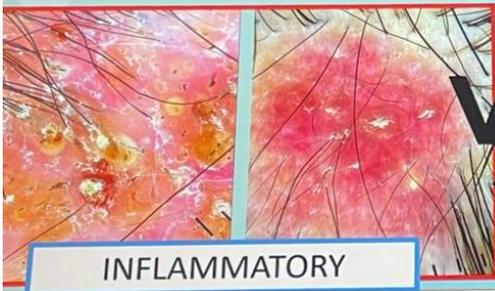
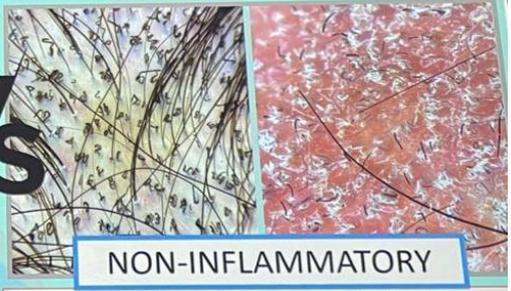
Les agents étiologiques varient selon les régions : *M. canis*, *T. tonsurans*, *M. audouinii*, *T. mentagrophytes*, *T. verrucosum*.

Deux formes cliniques principales :

Teigne du cuir chevelu inflammatoire	Teigne du cuir chevelu non inflammatoire
 <p>INFLAMMATORY TINEA CAPITIS</p> <p>Tender plaque covered by pustules and crust</p>	 <p>NON-INFLAMMATORY TINEA CAPITIS</p> <p>Areas of hair loss with scaly patches</p>
Plaques souples avec pustules et croûtes	Plaques de perte de cheveux unitaires ou multiples
Absès douloureux	Plaques squameuses
Lymphadénopathie	Prurit

Outils diagnostiques

- examen clinique ;
- microscopie ;
- lampe de Wood ;
- méthodes moléculaires ;
- trichoscopie (outil dont le rôle important a été souligné tout au long de l'exposé).

Teigne du cuir chevelu inflammatoire non-inflammatoire	Teigne du cuir chevelu non-inflammatoire
	
INFLAMMATORY	NON-INFLAMMATORY
Pustules folliculaires	Cheveux en tire-bouchon
Croûtes	Gaine pilaire blanche
Desquamation périfolliculaire	Desquamation périfolliculaire et diffuse
Vaisseaux linéaires	Points noirs
Érythème	Cheveux en code Morse
Cheveux en virgule / en zigzag	

Triade de signes (perte de cheveux, plaques squameuses, atteinte périonéale) = valeur prédictive élevée (95 %).

Diagnostiques différentiels :

- lupus ;
- pelade ;
- dermatite séborrhéique ;
- cellulite disséquante.

Recommandations thérapeutiques

- Les antifongiques systémiques sont essentiels.
- La griséofulvine (20 à 25 mg/kg/jour pendant 8 à 12 semaines, voire plus longtemps si la culture est positive) et la terbinafine (3 à 6 mg/kg/jour pendant 4 semaines pour le *Trichophyton* et jusqu'à 8 à 12 semaines pour le *Microsporum*) sont recommandées en première intention.
- Le choix dépend du résultat de la culture fongique et de la disponibilité du médicament.
- Les agents topiques sont recommandés comme traitement adjuvant (deux fois par semaine).
- Éliminer les fomites.
- Le dépistage et le traitement à domicile sont essentiels pour prévenir les récives.

Les questions les plus souvent posées par les parents ont été abordées :

- ≈ Retour à l'école : après le début du traitement.
- ≈ Il n'est pas nécessaire de couper les cheveux ou de porter un chapeau.
- ≈ Il est essentiel de retrouver les contacts à l'école.
- ≈ Mesures à prendre à la maison : éviter de partager des objets personnels, faire bouillir et désinfecter pendant 5 minutes les objets susceptibles d'être contaminés, examiner les animaux domestiques.

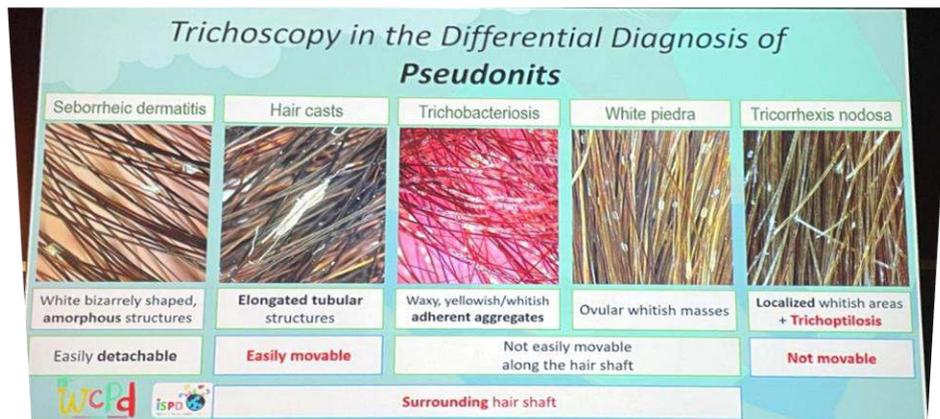
Pédiculose du cuir chevelu

Présentation

- Infection **ectoparasitaire** des cheveux et du cuir chevelu.
- Problème de santé publique au niveau mondial.
- Touche les enfants **âgés de 6 à 12 ans**.
- Les **filles** sont les plus touchées.
- Transmission par **contact direct** (les poux ne sautent pas et ne volent pas).
- L'examen a révélé des nodules blancs, ce qui a conduit à évaluer les lentes par rapport aux pseudo-lentes.

Diagnostics différentiels :

Les lentes contiennent des nymphes vivantes.
Les pseudo-lentes , qui peuvent ressembler à des œufs de poux, sont présentes dans :
la dermatite séborrhéique : structures blanches amorphes, de forme étrange, facilement détachables ;
les moulages de cheveux : structures tubulaires allongées, facilement mobiles ;
la trichobactériose : agrégats cireux, jaunâtres/blanchâtres, peu mobiles ;
la piedra blanche : masses ovales et blanchâtres, difficilement mobiles ;
la trichorrhexie noueuse : zones blanchâtres associées à une trichoptilose. Non mobiles.



Différences trichoscopiques :

Vraies lentes : brunes avec des têtes ovales.

Pseudo-lentes : translucides, grisâtres, à extrémités noires.

Signes cliniques :

- prurit occipital/cervical ;
- lymphadénopathie ;
- poux se déplaçant rapidement, difficiles à repérer (peuvent se déplacer de 23 cm/min environ) ;
- peut coexister avec d'autres affections du cuir chevelu (par ex., la pelade) ;
- complications : infection bactérienne secondaire.

Traitement :

Aucun nouveau traitement majeur. Le **traitement conventionnel** reste efficace.

Il est essentiel d'**informer** les parents sur le comportement des poux et le mode de contagion.

TRAITEMENT	SUR ORDONNANCE
PERMÉTHRINE	LOTION 1 %. Appliquer et laisser agir 10 minutes avant de laver les cheveux. Renouveler l'application au bout d'une semaine.
MALATHION	LOTION 0,5 %. Appliquer et laisser agir 8 à 12 heures avant de laver les cheveux. Renouveler l'application au bout d'une semaine.
ALCOOL BENZYLIQUE	LOTION 5 %. Appliquer et laisser agir 10 minutes avant de laver les cheveux. Renouveler l'application au bout d'une semaine.
IVERMECTINE	LOTION 0,5 %. Appliquer et laisser agir 10 minutes avant de laver les cheveux. Renouveler l'application au bout d'une semaine. COMPRIMÉS ORAUX : 0,2 mg/kg/jour pendant 2 jours. Renouveler la prise au bout d'une semaine.
TMS	VOIE ORALE : 10 mg/kg/jour, 2 fois par jour pendant 3 jours. Renouveler la prise au bout d'une semaine.

Références :

- Vargas-Navia N et al. Tiña Capitis en niños. Revista chilena de pediatría. 2020;91(5), 773-783
- Kinoshita-Ise M, et al. Update on trichoscopy: Integration of the terminology by systematic approach and a proposal of a diagnostic flowchart. J Dermatol. 2022 Jan;49(1):4-18.
- Aqil N, et al. A prospective study of tinea capitis in children: making the diagnosis easier with a dermoscope. J Med Case Rep. 2018 Dec 28;12(1):383
- Lacarrubba F, et al. Trichoscopy in the Differential Diagnosis of Pseudonits. Skin appendage disorders. 2019: 5; 142-145

L'effluvium chez l'enfant

Intervenante : Cecilia Navarro Tuculet (Argentine)

Effluvium télogène chez l'enfant : causes, diagnostic et prise en charge

Présentation :

- L'effluvium télogène (ET) est une forme de chute de cheveux diffuse et non cicatricielle causée par un changement anormal du cycle folliculaire entraînant une chute prématurée.
- **Incidence chez l'enfant :** Il existe peu de données sur l'ET chez l'enfant, la plupart des études ayant été menées sur des adultes. La **prévalence ponctuelle** de l'ET chez l'enfant est de 2,7 %.

Types d'effluvium télogène :

1. **ET aigu**
 - se développe dans les 2 à 3 mois suivant le facteur déclenchant ;
 - évolue spontanément vers la guérison en 3 mois.
2. **ET chronique**
 - mutation persistante pendant plus de 6 mois.

Déclencheurs courants de l'effluvium télogène chez l'enfant :

- **stress émotionnel** ;
- **maladie chronique** (par ex., maladies rhumatismales, maladies du collagène, maladies vasculaires) ;
- **maladie aiguë** (par ex., infections virales, états fébriles) ;
- **carences nutritionnelles** (faible taux de ferritine, de zinc, de vitamine D) ;
- **troubles endocriniens** (maladie thyroïdienne, excès d'androgènes) ;
- **médicaments** (par ex., anticoagulants, bêta-bloquants, rétinoïdes) ;

- **maladies infectieuses** (par ex., post-COVID, épidémie de dengue) ;
- **affections inflammatoires du cuir chevelu** (par ex., dermatite séborrhéique) ;
- **troubles alimentaires** (par ex., perte de poids rapide).

Prévalence dans la population pédiatrique :

- **ET aigu** : fréquent après des infections virales telles que le **COVID-19** et la **dengue** ;
- **ET chronique** : fréquemment déclenché par des **carences nutritionnelles**, en particulier un **faible taux de ferritine** et de **zinc**.

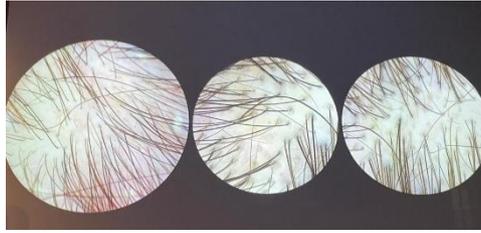
Diagnostic et évaluation :

1. Anamnèse et examen physique :

- évaluer la **durée**, le **taux de morbidité**, la **localisation** et l'**étendue** de la perte de cheveux ;
- **symptômes associés** : douleur, sensibilité, prurit ;
- **comportement en matière de soins capillaires** : coiffage ou utilisation de produits de soins capillaires ;
- différencier la **chute de cheveux** de la casse.

2. Examen du cuir chevelu :

- **évaluer** : l'érythème, les squames, les pustules, les papules, l'érosion, les excoriations ;
- **test de traction** des cheveux ;
- perte de cheveux généralement **diffuse**, en particulier dans la **région bitemporale**.
- **dermoscopie** : follicules vides et repousse verticale de cheveux d'épaisseur normale. La différenciation avec l'alopecie androgénétique se fait à l'aide de la **variabilité du diamètre de la tige du cheveu**.



3. Tests supplémentaires :

- la **biopsie du cuir chevelu** permet de distinguer l'ET d'autres affections (par ex., la pelade) ;
- le **trichogramme** sert à évaluer la proportion de cheveux télogènes par rapport aux cheveux anagènes ;
- le **prélèvement de cheveux** est utile pour quantifier et suivre la chute des cheveux au fil du temps.

Diagnosics différentiels :

- **effluvium anagène** : perte de cheveux liée à la chimiothérapie ou aux toxines (plus de 80 % des cheveux) ;
- **alopécie androgénétique** : caractérisé par une miniaturisation des cheveux ;
- **pelade diffuse** : raréfaction diffuse des cheveux avec éventuellement des cheveux en point d'exclamation ;
- **syndrome anagène lâche** : cheveux qui s'arrachent facilement, généralement chez les femmes blondes ;
- **troubles capillaires structurels** : fragilisation de la tige du cheveu.

Prise en charge :

1. Rassurer et éviter les déclencheurs :

- généralement, l'ET est **spontanément résolutif** et nécessite l'élimination des facteurs incitatifs ;
- le **soutien psychologique** est essentiel en cas de détresse émotionnelle.

2. Options thérapeutiques :

- **minoxidil** : son utilisation chez l'enfant est incertaine. Ce n'est pas un traitement de première intention ;

- l'ET disparaît généralement après 2 à 3 mois de mue active, suivie d'une **stabilisation** et d'une **repousse** dans les 6 à 12 mois.

3. Pronostic :

- l'ET est généralement **spontanément résolutive**. Une fois les facteurs déclenchants éliminés, on observe généralement une repousse des cheveux au bout de 6 à 12 mois.

Informations à retenir :

1. **Principaux déclencheurs** : stress émotionnel, maladie fébrile et carences nutritionnelles.
2. **Évaluation du patient** : se renseigner sur le coiffage et exclure l'**alopécie de traction**.
3. **Diagnostic** : utiliser la **dermoscopie** pour distinguer l'ET des autres formes d'alopécie.
4. **Prise en charge** : **rassurer**, minimiser l'exposition aux déclencheurs et offrir un **soutien psychosocial**.
5. **Pronostic** : l'ET est spontanément résolutive et une amélioration est attendue dans les **6 à 12 mois**.

Références :

- Chen V, et al. Etiology, management, and outcomes of pediatric telogen effluvium: A single-center study in the United States. *Pediatric dermatology*. 2023; 2023 (1): 120-124
- Thomas M, et al. A Single Centre Retrospective Review of Nutritional Deficiencies Associated With Telogen Effluvium in the Paediatric Population in Canada. *J Cutan Med Surg*. 2022;26 (4): 420-421
- Kim HS, et al Braids or Pony-Tail-Associated Traction Alopecia in Female Children. *Ann Dermatol*. 2019 Feb;31(1):117-119.

Le syndrome anagène lâche par rapport au syndrome anagène court

Intervenant : Arturo Lopez Yañez Blanco (Mexique)

Présentation :

- Bien que le SAC et le SAL se manifestent tous deux par des cheveux courts chez l'enfant, il s'agit de troubles distincts.
- Ils peuvent sembler similaires mais différent **en termes de physiopathologie, de résultats cliniques et de caractéristiques diagnostiques.**

Syndrome anagène court (SAC)

Définition :

- Trouble bénin dû à un **raccourcissement de la phase anagène.**
- Il entraîne une **incapacité des cheveux à pousser en longueur.**

Épidémiologie :

- Il touche principalement les **enfants blancs de sexe féminin âgés de 2 à 6 ans.**

Physiopathologie :

- **Phase anagène raccourcie** → les cheveux ne poussent pas en longueur avant de passer à la phase télogène.
- Mutation du **gène WNT10A** dans environ 40 % des cas (ce qui suggère un caractère autosomique dominant).

Caractéristiques cliniques :

- Les cheveux sont courts, clairsemés et fins.
- Il touche souvent le cuir chevelu dans la région fronto-pariétale de façon bilatérale.
- Peut être associé à :
 - une sclérodermie interne ;
 - des changements au niveau des ongles (par ex., micronychie) ;
 - un syndrome de trichodysplasie.
- Pas de fragilité ni de casse des cheveux.
- Il peut avoir un impact significatif sur le bien-être psychosocial.

Résultats diagnostiques :

- test de traction : négatif ou légèrement positif ;
- trichoscopie : normale ;
- test de coupe de cheveux : extrémités coniques ;
- trichogramme : augmentation des cheveux télogènes, rapport anagène/télogène inversé (par ex. 1:2) ;
- microscopie : cheveux anagènes normaux.

Syndrome anagène lâche (SAL)

Définition :

- Trouble de la chute des cheveux dû à un **défaut d'ancrage** des cheveux anagènes dans le follicule.

Épidémiologie :

- Il touche généralement les **enfants de sexe féminin** âgés de 6 à 10 ans.
- Peut être sous-diagnostiqué chez les **patients de sexe masculin**.

Physiopathologie :

- **Défaut de kératinisation** de la gaine interne de la racine du cheveu.
- Mauvaise adhérence entre les gaines externes et internes des racines.
- Lié à **des mutations du gène de la kératine**.

Caractéristiques cliniques :

- **Perte de cheveux diffuse**, en particulier dans les **régions occipitales et pariétales**.
- Les cheveux peuvent être extraits facilement et sans douleur.
- Pathologies associées : syndrome de Noonan, syndrome trichorhinophalangien (TRPS).
- Peut entraîner une **détresse psychologique**.

Résultats diagnostiques :

- **test de traction** : positif et indolore ;
- **trichoscopie** :
 - duvets et cheveux légèrement pigmentés ;
 - points « sales » ;
 - squames du cuir chevelu ;

- cheveux cadavérisés ;
- structures rectangulaires granulaires.
- **trichogramme** : cheveux anagènes lâches avec cuticules ébouriffées, morphologie en « crosse de hockey » ;
- **microscopie** : confirme l'altération de la gaine interne de la racine du cheveu.

Diagnostics différentiels :

- SAC (cheveux de diamètre normal ou fin) ;
- effluvium télogène (repousse des cheveux, unités folliculaires capillaires uniques) ;
- pelade diffuse (points noirs et jaunes, cheveux cassés) ;
- alopécie androgénétique (anisotrichose, duvets, unités folliculaires à un seul cheveu, pigmentation périfolliculaire).

Traitement et prise en charge (pour les deux pathologies) :

- Rassurer et éduquer les parents.
- Une **amélioration spontanée** se produit souvent avec l'âge.
- Pour les cas sélectionnés ayant un impact psychosocial :
 - **minoxidil topique** 2 à 5 % ;
 - **minoxidil oral** : max. 0,02 mg/kg/jour ;
- Soins de soutien :
 - coiffage en douceur ;
 - camouflage ;
 - conseils.

Tableau de comparaison : le SAC par rapport au SAL



Caractéristique	SAC	SAL
Âge au moment du diagnostic	2 à 6 ans	6 à 10 ans
Prédominance du sexe	Sexe féminin	Sexe féminin > Sexe masculin
Aspect des cheveux	Courts (moins de 10 cm), clairsemés, fins	Fins, courts (moins de 20 cm), faciles à tirer
Test de traction	Négatif ou légèrement positif	Positif, indolore
Trichoscopie	Normale	Points noirs rectangulaires/circulaires, points « sales »
Trichogramme	↑ des cheveux télogènes	Cheveux anagènes (70 %) bulbes et racines déformés
Microscopie	Tiges de cheveux normales	Altération de la gaine interne de la racine du cheveu
Physiopathologie	Phase anagène raccourcie	Mauvais ancrage des cheveux anagènes
Composante génétique	Mutation WNT10A (40 %)	Défauts du gène de la kératine
Syndromes associés	Sclérodémie, micronychie, etc.	Syndrome de Noonan, TRPS
Pronostic	Bénin, s'améliore avec l'âge	
Utilisation du minoxidil	Possible si indiqué sur le plan psychosocial	

Informations à retenir :

- Le SAC et le SAL sont des causes fréquentes mais distinctes de cheveux courts chez l'enfant.
- SAC : dû à un raccourcissement de la phase anagène.
- SAL : dû à un défaut d'ancrage du cheveu anagène.

- Le diagnostic est clinique, étayé par une trichoscopie et un trichogramme.
- Les deux sont bénins et peuvent se résoudre avec l'âge, mais ils nécessitent des soins individualisés en cas d'impact psychosocial.

Références :

Cranwell WC, et al. Loose anagen hair syndrome: Treatment with systemic minoxidil characterised by marked hair colour change. *Australas J Dermatol.* 2018;59(4):e286-e287.

Lemes LR, et al. Topical and oral minoxidil for hair disorders in pediatric patients: What do we know so far? *Dermatol Ther.* 2020;33(6):e13950.

Starace M, et al Short anagen syndrome: A case series and algorithm for diagnosis. *Pediatr Dermatol.* 2021;38(5):1157-1161

L'alopecie cicatricielle chez l'enfant

Intervenante : Miguel Marti (Argentine)

Épidémiologie

- L'alopecie cicatricielle chez l'adulte représente environ 7 % de tous les cas d'alopecie.
- Les données pédiatriques sont insuffisantes : seuls 29 articles ont été publiés dans PubMed au cours des cinq dernières années.
- Le manque de données et de recherches sur les populations pédiatriques souligne la nécessité d'une prise de conscience et d'un dépistage précoce.
- Plus fréquente chez les enfants de sexe féminin.

Diagnostiques les plus fréquents :

- Alopecie cicatricielle primaire (la plus fréquente) :
 - lichen plan pilaire (LPP) ;
 - alopecie cicatricielle centrifuge centrale (ACCC).
- Causes secondaires :
 - teigne du cuir chevelu ;
 - lupus érythémateux.

Symptômes fréquents :

- démangeaisons ;
- douleur ;
- desquamation.

Signes cliniques :

- perte des ouvertures folliculaires ;
- moulages péripilaires ;
- fusion folliculaire.

Gros plan sur le lichen plan pilaire (LPP) chez l'enfant

- Il existe peu d'essais cliniques ou d'études prospectives sur le LPP chez l'enfant.
- Il peut toucher les **enfants et les adolescents**.

Présentation clinique :

- alopecie cicatricielle ;
- érythème folliculaire ;
- desquamation ;
- zones atrophiées ;
- hyperkératose folliculaire ;
- principalement au niveau du **vertex** et des **régions pariétales**.

Traitement :

Modalités thérapeutiques	
Corticostéroïdes topiques	Traitement de première intention
Corticoïdes intralésionnels	Efficace en cas de maladie localisée
Corticostéroïdes systémiques	Dans les cas les plus graves
Hydroxychloroquine, méthotrexate	Réservé aux cas réfractaires

Alopécie cicatricielle secondaire - Greffe de cheveux

- Une étude a été menée sur **13 enfants** atteints d'**alopécie du cuir chevelu consécutive à une brûlure** (10 garçons, 3 filles).
 - La greffe de cheveux s'avère **sûre et efficace** dans l'alopécie cicatricielle secondaire.

Diagnostic différentiel: alopécie triangulaire congénitale (ATC)

- Un type d'alopécie **bénigne et non cicatricielle**, généralement observée pour la première fois en **bas âge ou durant la petite enfance**.
- Peut imiter l'alopécie cicatricielle en raison du chevauchement observé à la trichoscopie.

Caractéristiques cliniques :

- Taches triangulaires, ovales ou en forme de lancette.
- Apex généralement orienté vers le vertex.

Informations à retenir :

- Il est essentiel d'établir un **diagnostic précoce** pour prévenir la progression de la maladie et améliorer les résultats à long terme.
- Le **lichen plan pilaire (LPP)** est le type d'alopécie cicatricielle primaire le plus fréquent dans les populations pédiatriques (environ 11 ans d'âge moyen).
- L'**alopécie secondaire**, en particulier après une brûlure, peut être traitée par **greffe de cheveux**.
- Les affections telles que l'**alopécie triangulaire congénitale** doivent être prises en compte dans le diagnostic différentiel afin d'éviter toute erreur de prise en charge.
- D'autres **études cliniques et épidémiologiques** sont nécessaires dans la population pédiatrique.

Références :

- Carmichael AR, et al. Cicatricial Alopecia in the Pediatric Population: A Case Series and Review of the Literature. *Pediatr Dermatol*. 2025 Jan 29. doi: 10.1111/pde.15864. Epub ahead of print

- Papierzewska M, et al. Lichen Planopilaris in Children: A Systematic Review. *Pediatr Dermatol.* 2025 Jan-Feb;42(1):22-30.
- Wang J, et al. Application of Autologous Hair Transplantation Technique in Children with Cicatricial Alopecia. *Adv Ther.* 2023 Sep;40(9):4024-4031.
- Starace M, et al. Atypical Presentation of Congenital Triangular Alopecia: A Case Series in Italy. *Dermatol Pract Concept.* 2020 Oct 26;10(4):e2020122

Mes cas les plus complexes

Intervenante : Lizet Rojano Fritz (Colombie)

Cas n° 1 : teigne du cuir chevelu + trichotillomanie

Patient	Fillette âgée de 8 ans. Pas d'antécédents médicaux personnels ou familiaux pertinents
Diagnostic initial	Pelade (déc. 2024)
Traitement	Clobétasol + Prednisone → Pas de réponse
Culture	Positive pour <i>Microsporum canis</i>
Traitement n° 1	Terbinafine pendant 3 mois
Suivi	Alopécie centrale persistante → trichoscopie répétée : points noirs, cheveux cassés
Culture	Toujours positive
Traitement n° 2	Griséofulvine pendant 6 mois
Observation	Vertex présentant une faible repousse, trichoptilose, cheveux fins
Diagnostic final	Teigne du cuir chevelu + trichotillomanie (la patiente a admis qu'elle s'arrachait les cheveux la nuit)

Point à retenir :



Envisager un **double diagnostic** en cas d'alopecie chez l'enfant. Il faut toujours confirmer la presence d'une teigne du cuir chevelu au moyen d'une culture.

Résultats de la trichoscopie en fonction de la pathologie

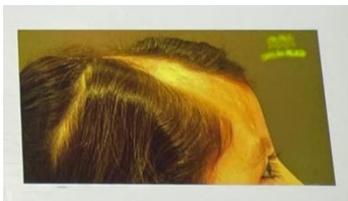
Caractéristique	Trichotillomanie	Teigne du cuir chevelu
Cheveux cassés Points noirs	✓ ✓	✓
Trichoptilose Cheveux en forme de flamme Cheveux en forme de tulipes Forme en V Aspect en point d'exclamation de micro cheveux	✓	✗
Points jaunes	✓ / ✗	✗

Cas n° 2 : Morphée linéaire inactive - Greffe de cheveux

Patient	Fillette âgée de 8 ans
Antécédents	Plaque linéaire sur le visage depuis le vertex jusqu'au front/sourcils pendant 5 ans
Symptômes	Repli social, pas d'antécédents médicaux
Biopsie	Morphée linéaire
Trichoscopie	Perte des ouvertures folliculaires, cheveux cassés, points noirs, zones roses, pili torti.
IRM	Perte d'épaisseur du tissu sous-cutané (cuir chevelu et région du visage)

Patient	Fillette âgée de 8 ans
Panel auto-immun	Négatif
Traitement	Greffe de cheveux après 4 ans de lésion inactive
Résultat	Repousse efficace, amélioration de l'estime de soi

Point à retenir :



La greffe de cheveux peut être efficace en cas de **morpée inactive** sans inflammation permanente.

Cas n° 3 : Syndrome trichorhinophalangien de type I (TRPS I)

Patient	Jeune fille de 15 ans
Antécédents	Hypotrichose congénitale
Trichoscopie	Normale
Trichogramme	Bulbes anagènes dystrophiques
Caractéristiques phénotypiques	Nez bulbeux, épiphyses des mains et des pieds en forme de cône, prognathisme maxillaire, lèvre supérieure mince
Test génétique	Délétion du chromosome 8q24.12
Diagnostic	TRPS de type I
Traitement	Minoxidil topique → Bonne densité capillaire à 6 mois

Point à retenir :



En cas d'hypotrichose congénitale, toujours **rechercher des caractéristiques syndromiques** et **procéder à des tests génétiques**.

Derniers enseignements cliniques :

- **Plusieurs pathologies** peuvent coexister dans l'alopecie de l'enfant (par ex., teigne du cuir chevelu et trichotillomanie).
- La mise en **culture** reste la méthode de référence pour diagnostiquer la **teigne du cuir chevelu**.
- La **greffe de cheveux** est un traitement valable dans la **morphee linéaire inactive**.
- L'**évaluation génétique** est essentielle lorsque la perte de cheveux présente des caractéristiques dysmorphiques.

Références :

- Rudnicka L, et al. Atlas of Trichoscopy.
- Sonthalia S, et al. Linear Patch of Alopecia in a Child: Trichoscopy Reveals the Actual Diagnosis. *Skin Appendage Disord.* 2019 Nov;5(6):409-412
- Saceda-Corralo D, Tosti A. Trichoscopic Features of Linear Morphea on the Scalp. *Skin Appendage Disord.* 2018 Jan;4(1):31-33.
- Glaser DH, et al. Linear Scleroderma of the Head - Updates in management of Parry Romberg Syndrome and En coup de sabre: A rapid scoping review across subspecialties. *Eur J Rheumatol.* 2020 Feb;7(Suppl1):S48-S57

L'alopecie androgénique

Intervenant : Luis Sanchez Dueñas (Mexique)

Vue d'ensemble

- **Physiopathologie** : miniaturisation des follicules pileux due à la sensibilité aux androgènes (pas d'élévation du taux d'androgènes sériques).
- **Paradoxe** : les androgènes favorisent la pilosité terminale dans certaines régions (barbe, aisselles, etc.) mais entraînent une miniaturisation au niveau du cuir chevelu en raison de la sensibilité des récepteurs.
- **Principales zones touchées au niveau du cuir chevelu** :

- **patients de sexe masculin** : zone fronto-temporale et vertex ;
- **patients de sexe féminin** : couronne.

Chez l'enfant et l'adolescent

- Apparition après l'adrénarche (entre 6 et 9 ans) due à la production d'androgènes surrénaliens (DHEA).
- Le **modèle clinique des patients de sexe masculin** ressemble souvent à celui des **patients de sexe féminin (MAGA-F)**.
- L'inflammation peut être plus fréquente dans les biopsies pédiatriques.
- Les caractéristiques trichoscopiques reflètent celles de l'adulte, mais avec une apparition plus précoce.

Trichoscopie

Caractéristique	Fréquence
Variabilité du diamètre des cheveux	100 %
Duvets	Élevée
Points jaunes	Occasionnelle
Signe péripilaire	Fréquente
Cheveux ondulés	Présente
Atrophie focale	Rare

- **Principal facteur de différenciation** : Variabilité du diamètre des cheveux
(non observé dans l'effluvium télogène ou la pelade)

Épidémiologie et données cliniques

- ≈ Plus jeune cas rapporté : 6 ans.
- ≈ Répartition par sexe : prédominance masculine dans l'ensemble.

- ≈ Antécédents familiaux : présente dans environ 75 % des cas pédiatriques.
- ≈ Comorbidité fréquente : acné, résistance à l'insuline.

Pathologies associées (comorbidités)

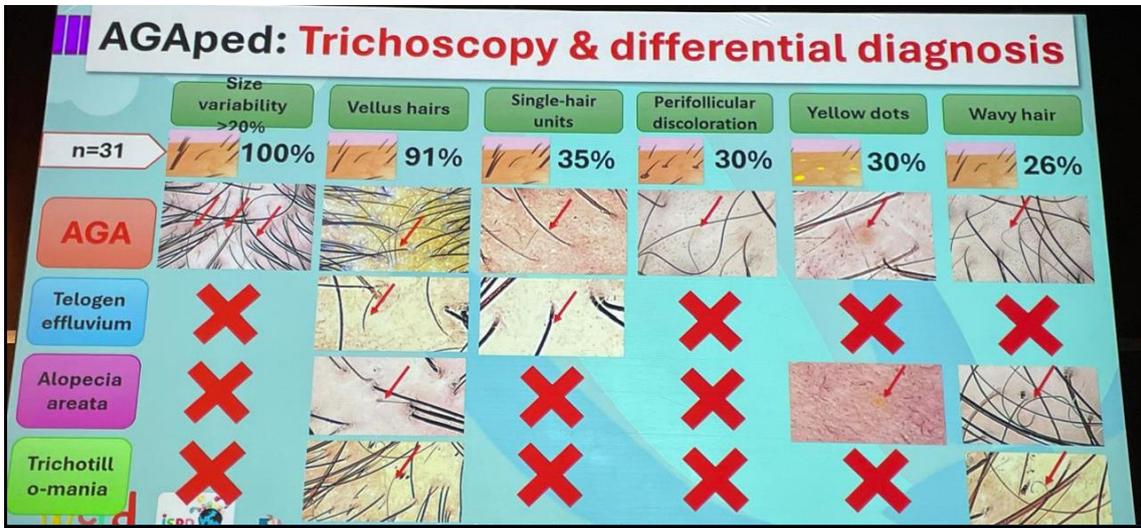
- **Endocriniennes :**
 - hyperplasie congénitale des surrénales non classique ;
 - résistance à l'insuline (fréquente) ;
 - dysfonctionnement de la thyroïde.
- **Métaboliques :**
 - obésité ;
 - syndrome métabolique.
- **Santé mentale :**
 - dépression ;
 - anxiété ;
 - repli social.
- **Cutanées :**
 - acné ;
 - séborrhée ;
 - hirsutisme.

Recommandations en termes d'orientation et de bilan

Indication d'orientation	Mesures recommandées
Apparition pré-pubertaire	Orientation en endocrinologie
Patient de sexe masculin présentant un schéma de perte de cheveux féminin	Panel hormonal

Indication d'orientation	Mesures recommandées
Patient de sexe féminin présentant des signes d'hyperandrogénie	Panel hormonal
Tests de laboratoire suggérés	Testostérone, DHEA-S, SHBG, LH/FSH, vitamine D, glucose, insuline

Diagnostic différentiel : effluvium télogène, pelade, trichotillomanie



Algorithme de traitement (non officiellement approuvé)

Première intention (pour les deux sexes) :

- minoxidil topique 2 à 5 %.

En cas de réponse partielle :

- ajouter une faible dose de minoxidil oral :
 - patients de sexe féminin : 0,25 à 0,5 mg/jour ;
 - patients de sexe masculin : 1 à 2,5 mg/jour.

Traitement complémentaire :

- finastéride topique/oral (patients de sexe masculin/féminin) ;
- spironolactone orale (patients de sexe féminin uniquement).

Traitement intensif (en cas de réponse insuffisante) :

- patients de sexe féminin : finastéride oral 2,5 mg ;
- patients de sexe masculin : finastéride oral 1 mg.

	PATIENS DE SEXE FÉMININ	PATIENS DE SEXE MASCULIN
PRÉPUBÈRES	MINOXIDIL TOPIQUE 2 %	
PUBÈRES	MINOXIDIL TOPIQUE 5 %	
AMÉLIORATION PARTIELLE	Minoxidil oral 0,25 à 0,5 mg/jour Finastéride topique Spironolactone topique/orale	Minoxidil oral 1 à 2,5 mg/jour Finastéride topique
AMÉLIORATION LIMITÉE	Finastéride oral 2,5 mg/jour	Finastéride oral 1 mg/jour

Événements indésirables observés

Médicaments	Événement	Mesures prises
Finastéride oral	Gynécomastie (homme)	Arrêt → Réversible
Minoxidil oral	Trichomégalie (excès de cils)	Réduction de la dose

Études de cas

- L'effluvium télogène peut précéder l'alopecie androgénétique.

- L'association avec l'acné, la dermatite et les troubles métaboliques est fréquente.
- **Exemple de cas** : la résistance à l'insuline aggrave la poussée d'alopecie.

Informations à retenir :

- L'AGA chez l'enfant/adolescent est sous-diagnostiquée et sous-déclarée.
- Elle est souvent associée à une sensibilité systémique aux androgènes → nécessite une évaluation systémique.
- La trichoscopie est le fondement du diagnostic précoce.
- Il convient de traiter précocement pour éviter une perte folliculaire irréversible.
- Une approche pluridisciplinaire s'impose.

Références :

- Gomes TF, et al. Pediatric androgenetic alopecia: an updated review. J Dtsch Dermatol Ges. 2023 Jan;21(1):19-25.
- Gonzalez ME, et al. Androgenetic alopecia in the paediatric population: a retrospective review of 57 patients. Br J Dermatol. 2010 Aug;163(2):378-85
- Tosti A, et al. Androgenetic alopecia in children: report of 20 cases. Br J Dermatol. 2005 Mar;152(3):556-9
- Griggs Jet al. Pediatric androgenetic alopecia: A review. JAAD. 2021;85 (5): 1267 - 1273

La pelade

Intervenante : Sonia Ocampo-Garza (Mexique)

Vue d'ensemble

- **Type** : alopecie auto-immune non cicatricielle.
- **Apparition chez l'enfant** : environ 20 % des cas débutent dans l'enfance.
- **Évolution** : chronique, imprévisible, avec des taux de rechute élevés.
- **Repousse spontanée** : environ 50 % en 1 an.

- **Répercussions** : fardeau psychologique important et baisse de la qualité de vie.
- **Preuves** : aucun traitement préventif ou curatif ; peu d'essais contrôlés randomisés.

Classification clinique et stratégie de prise en charge

Groupe	Modèle clinique	Traitement de première intention	Autres options
1	Moins de 50 % du cuir chevelu, activité légère, avec repousse	Corticostéroïdes topiques + Minoxidil	Anthraline, triamcinolone intralésionnelle, impulsions de dexaméthasone
2	Plus de 50 % du cuir chevelu, forte activité/résistance, modèle ophiasique	Dexaméthasone par voie orale + Clobétasol ou minoxidil topique	Méthotrexate, Cyclosporine, Hydroxychloroquine
3	Alopécie totalis/universalis	Immunothérapie de contact ± corticoïdes topiques	Inhibiteurs de JAK, stéroïdes oraux, méthotrexate

Corticoïdes topiques et intralésionnels

- **Application topique** : Efficacité d'un produit très puissant (par ex. clobétasol) par rapport à un produit de faible puissance (hydrocortisone)
→ *Clobétasol* : 85 % contre plus de 50 % de repousse avec l'*hydrocortisone* : 33 % (à 24 semaines)
- **Triamcinolone intralésionnelle** :
 - recommandée chez les **enfants de plus de 10 ans** atteints d'une maladie localisée ;
 - posologie habituelle : 2,5 ; 5 ; 10 mg/mL ;
 - posologie privilégiée : **5 mg/mL** (repousse plus importante par rapport à 2,5 mg/mL) ;
 - Maximum : **20 mg par séance** ;

- Profondeur d'injection : **au niveau du bulbe**, contrairement à l'injection superficielle dans les alopecies cicatricielles.

Corticostéroïdes systémiques

- **méthode privilégiée** : mini-impulsions de dexaméthasone ou de bétaméthasone par voie orale ;
 - posologie : **0,1 mg/kg**, 2 jours/semaine ;
 - diminution des effets secondaires, moins de rechutes par rapport à un produit injectable (IM) par voie orale en prise quotidienne.

Minoxidil

Type	Posologie	Remarques
Application topique	2 à 5 %	Largement utilisé
Voie orale	0,5 mg/jour	71 % d'amélioration dans des séries de cas (l'hypertrichose est l'EI le plus fréquent)

Méthotrexate

- Posologie : **0,2 à 0,4 mg/kg/semaine** + acide folique
- Tranche d'âge étudiée : 8 à 18 ans
- Réponse : 50 % de repousse chez 5 patients sur 40
- Interrompre le traitement en l'absence de réponse après 6 à 9 mois

Hydroxychloroquine

- Preuves limitées
- Sur 9 patients : 5 répondeurs, 4 non répondeurs
- Amélioration moyenne du score SALT : 3,2

Immunothérapie topique

Agents :

- SACV (ester dibutylique de l'acide squarique)
- DPCP (Diphénylcyclopropénone)

Protocole :

1. Sensibiliser avec une solution à 2 % sur une petite surface.
2. Après 2 à 3 semaines, commencer le traitement avec 0,0001 à 0,001 %.
3. Titrage progressif pour induire une légère dermatite.
4. En l'absence de repousse après 6 mois, interrompre le traitement.

Événements indésirables :

- Dermatite de contact, vésicules, lymphadénopathie, œdème, modifications pigmentaires, symptômes pseudo-grippaux.

Inhibiteurs de JAK

Médicament	JAK ciblée	Utilisation chez l'enfant	Remarques
Tofacitinib	Pan-JAK	Hors AMM	87 % de réponse chez 31 patients
Baricitinib	JAK1/2	Hors AMM	Baisse du score SALT de 68 %
Ritlécitinib	JAK3/TEC	Approuvé par la FDA chez les plus de 12 ans	SALT inférieur à 20 dans 25 à 50 % des cas à 48 semaines

- **Récidive** : élevée après l'arrêt du traitement.
- **Limites** : coût élevé, peu de données disponibles sur la sécurité à long terme.

Récapitulatif des traitements par modèle clinique et par activité

Étendue	Activité	Approche primaire	Options secondaires
Localisé	Actif	Corticostéroïdes topiques + Minoxidil	Anthraline
	Inactif		Immunothérapie
Très large	Actif		Corticostéroïdes systémiques, inhibiteurs de JAK (Ritlécitinib : approuvé pour les plus de 12 ans), immunosuppresseurs
	Inactif		Immunothérapie ou inhibiteurs de JAK, corticostéroïdes systémiques

Informations à retenir :

- Choisir le traitement en fonction de l'âge du patient et de l'étendue de la maladie.
- Éviter l'arrêt avant 3 à 6 mois de traitement.
- Traitement de première intention : **corticostéroïdes topiques + minoxidil**
- Envisager des **mini-impulsion par voie orale** pour les cas étendus ou à progression rapide.
- **Inhibiteurs de JAK et immunothérapie** : valables pour les cas graves.
- Peu de preuves disponibles pour les populations pédiatriques (interpréter avec prudence).

Références :

- Garnacho Saucedo G, et al. Treatment of alopecia areata in children. Piel. 2016; 31 (8): 582-588
- Lenane P, et al. Clobetasol propionate, 0.05%, vs hydrocortisone, 1%, for alopecia areata in children: a randomized clinical trial. JAMA Dermatol. 2014 Jan;150(1):47-50.
- Chu, T et al. Benefit of different concentrations of intralesional triamcinolone acetonide in alopecia areata: An intrasubject pilot study. JAAD. 2015; 73 (2): 338 - 340

- de Nicolas-Ruanes B, et al. Low-dose oral minoxidil for treatment of androgenetic alopecia and telogen effluvium in a pediatric population: A descriptive study. J Am Acad Dermatol. 2022 Sep;87(3):700-702

Dermatite atopique - PARTIE II

Le point sur les traitements topiques

Intervenante : Lawrence Eichenfield (États-Unis)

Remarques préliminaires et contexte clinique

Malgré les avancées récentes en ce qui concerne les agents systémiques, les soins topiques restent essentiels dans la prise en charge de la DA, même chez les patients sous traitement systémique.

Le traitement topique comprend :

- soins généraux de la peau (par ex., hydratation, réparation de la barrière cutanée) ;
- corticostéroïdes topiques ;
- inhibiteurs de la calcineurine ;
- nouveaux agents non stéroïdiens.

L'intervenante a abordé la question critique concernant le fait que **les nouveaux agents topiques sont généralement étudiés par rapport à des véhicules**, plutôt que par rapport à des comparateurs actifs tels que les corticostéroïdes, et généralement en **monothérapie**, ce qui ne reflète pas la pratique réelle où la thérapie combinée est courante.

Le principal message adressé aux patients est qu'il faut viser un **contrôle à long terme de la maladie**, que l'on peut définir de la façon suivante :

- éruption cutanée minime ;
- démangeaisons minimales ;
- troubles du sommeil minimes.

Lutter contre la peur des stéroïdes : le phénomène de sevrage des stéroïdes topiques

Les corticostéroïdes topiques restent le **traitement de première intention** dans de nombreux cas.

L'intervenante a parlé de la **peur des stéroïdes**, en notant l'existence d'un changement notable puisque les préoccupations liées à l'atrophie ont fait place à une croyance grandissante concernant la « dépendance aux stéroïdes topiques » (TSA - *Topical steroid addiction*). L'oratrice a cité la **vidéo intitulée « Skin on Fire »** (peau en feu) afin d'illustrer ce type de message. (<https://www.youtube.com/watch?v=GuaBbsL1qKA>)

Alors que le **syndrome de sevrage des stéroïdes topiques** (TSW - *Topical Steroid Withdrawal*) est un phénomène reconnu, en particulier chez l'adulte (rare dans la population pédiatrique) avec une utilisation à long terme, le **concept de dépendance généralisée aux stéroïdes topiques manque de preuves**.

Une **enquête suédoise menée sur Internet** auprès de patients se déclarant atteints de TSW (recrutés via Facebook) a permis de recueillir les informations suivantes :

- symptômes fréquents : brûlures, prurit, sensations neuropathiques ;
- certains sujets étaient toujours sous corticostéroïdes topiques au moment de l'enquête ;
- fardeau psychosocial élevé, notamment absentéisme à l'école et au travail.

Difficultés liées à la comparaison des agents topiques

- **Limites de la méta-analyse** en raison de l'incohérence des mesures des résultats et de la variabilité des populations.
- Une **méta-analyse du réseau Cochrane** sur les produits topiques a révélé les éléments suivants :
 - les **corticostéroïdes très puissants** sont les plus efficaces ;
 - étonnamment, le **tacrolimus à faible dose** s'est classé deuxième, d'après une petite étude portant sur 30 patients.

Efficacité réelle des corticostéroïdes

Les données des essais cliniques peuvent surestimer l'efficacité perçue. Dans le cadre d'une étude sur des corticostéroïdes de puissance moyenne administrés deux fois par jour pendant quatre semaines :

- 25 % des patients ont obtenu une peau claire ou presque claire ;
- 15 % ont atteint un EASI-90 ;
- environ un tiers des patients ont vu leurs démangeaisons diminuer de plus de 4 points.

Ces résultats reflètent une efficacité modeste à court terme, même pour les agents traditionnels, ce qui renforce le besoin de nouvelles thérapies.

Nouveaux traitements topiques non stéroïdiens

1. Ruxolitinib topique (inhibiteur de JAK1/2)

- Formulation : crème à 1,5 %.
- Approuvé aux États-Unis pour les patients de plus de 12 ans, avec des études menées sur des patients jusqu'à l'âge de 2 ans.
- Effet antiprurigineux rapide.
- Dans la phase II, efficacité supérieure à la triamcinolone 0,1 % pour l'amélioration de l'AGI et l'EASI-75.
- Bien toléré avec faibles sensations de picotements/brûlure. L'absorption systémique limite l'utilisation à 20 % maximum de la SC.

Données pédiatriques : chez les 2 à 12 ans, environ 56 % ont obtenu une peau claire ou presque claire avec une application 2 fois/jour.

2. Tapinarof (agoniste des récepteurs d'aryl hydrocarbène)

- Approuvé pour les enfants âgés de 2 ans et plus.
- Mécanisme : l'activation de l'AhR réduit le stress oxydatif et inhibe les cellules T mémoires résidentes ;
- Étude de phase III : environ 46 % des patients obtiennent une peau claire ou presque claire ; SC moyenne de départ = 17 %.
- Bien toléré, même par les peaux sensibles.

- Seul EI : **manifestations folliculaires**, probablement dues à la régulation des kératinocytes.

Données à long terme :

- étude sur 1 an : 82 % des patients ont obtenu une peau claire ou presque claire avec une utilisation intermittente ;
- pas d'absorption systémique, **pas de restrictions en ce qui concerne la SC.**

3. Crisaborole (inhibiteur topique de la PDE4)

- Approuvé pour les patients âgés de plus de 3 mois.
- **Innocuité et efficacité démontrées pour une utilisation quotidienne à long terme (1 an).**
- Utilisé dans la DA légère à modérée.

4. Roflumilast (inhibiteur de la PDE4)

Formulation	Indication	Âge	Remarques
crème à 0,3 %	Psoriasis	à partir de 6 ans	Approuvé pour la première fois
mousse à 0,3 %	Dermatite séborrhéique	Adulte	Formulation plus récente
crème à 0,15 %	Dermatite atopique	à partir de 6 ans	Récemment approuvé
crème à 0,05 %	DA (étude sur des enfants âgés de 2 à 5 ans)	2 à 5 ans	Pas encore approuvé

- Dans les études sur la DA : environ 30 % des patients ont obtenu une peau claire ou presque claire après une **administration quotidienne pendant 4 semaines.**
- **Étude d'extension** : utilisation proactive deux fois par semaine - maintien de la rémission pendant environ 281 jours.

- De nouvelles données prometteuses concernant la tolérance et la sécurité à long terme sont en attente de publication.

5. Delgocitinib (inhibiteur de Pan-JAK)

- Approuvé dans certaines régions pour l'**eczéma chronique des mains**.
- Démontre de bons résultats dans les mesures cliniques et l'évaluation de la qualité de vie.
- Des applications dermatologiques plus larges pourraient être envisagées à l'avenir.

Implications cliniques et pistes à développer

Options topiques actuelles

- Les **stéroïdes** restent le traitement de première intention, mais leur utilisation varie en raison des problèmes de sécurité et d'accès.
- Les **inhibiteurs de la calcineurine** (tacrolimus/pimécrolimus) restent intéressants.
- De **nouveaux médicaments non stéroïdiens** élargissent le champ des options, en particulier pour les zones cutanées sensibles et les patients ayant peur des stéroïdes.

Défis en matière de coûts et d'accès :

- Le **coût** de nombreux nouveaux agents est **prohibitif**, ce qui limite leur utilisation courante.
- L'accès à l'assurance santé varie considérablement.

La thérapie combinée et la pratique concrète

- Bien que les essais portent sur la **monothérapie**, dans la pratique, nous **combinons les agents topiques**.
- Le **traitement proactif** permettant de prolonger la rémission suscite de plus en plus d'intérêt.

- Le tacrolimus et le roflumilast ont fait l'objet de données qui étayent cette approche.
- Le tapinarof a montré une **rémission sans médicament** d'une durée de 60 à 80 jours chez certains patients.

Observations finales

- Le panorama des traitements topiques dans la DA évolue rapidement.
- Il existe aujourd'hui un **arsenal plus large** d'options permettant d'éviter le recours aux stéroïdes et s'appuyant sur de nouveaux mécanismes d'action.
- L'enjeu consiste à déterminer l'**intégration optimale**, en trouvant un équilibre entre :
 - **efficacité** ;
 - **sécurité** ;
 - **rapport coût-efficacité** ;
 - **préférences des patients**.

Références :

- Buethe MG, et al. Topical Therapy for Atopic Dermatitis: What is New and the New Paradigm. *Dermatol Clin.* 2024; 42 (4): 569-575
- Kleinman E, et al. What's New in Topicals for Atopic Dermatitis?. *Am J Clin Dermatol.* 2022;23 (5): 595-603
- Alsterholm M et al. Topical Steroid Withdrawal in Atopic Dermatitis: Patient-reported Characterization from a Swedish Social Media Questionnaire. *Acta Derm Venereol.* 2025;3:105
- Lax SJ, et al. Topical anti-inflammatory treatments for eczema: network meta-analysis (Review). *Cochrane database Syst Rev.* 2024;8 (8):Cd015064.
- Simpson EL, et al. Long-Term Safety and Efficacy with Roflumilast Cream 0.15% in Patients Aged ≥6 Years with Atopic Dermatitis: A Phase 3 Open-Label Extension Trial. *Dermatitis.* 2025. Epub ahead of print.

Traitement systémique : critères d'éligibilité et choix des médicaments

Intervenant : Carsten Flohr (Royaume-Uni)

Alors que les traitements approfondis de la dermatite atopique (DA) gagnent en importance, les traitements systémiques conventionnels

restent fondamentaux. Cette présentation aborde l'utilisation stratégique des traitements conventionnels et des nouveaux traitements systémiques, en s'appuyant sur des preuves cliniques et une étude de cas détaillée.

Principaux points de discussion

- Indications pour l'instauration d'un traitement systémique dans la DA
- Sélection et utilisation pratique des agents conventionnels (méthotrexate, cyclosporine)
- Présentation et positionnement des traitements approfondis (produits biologiques et inhibiteurs de JAK)
- Mise en évidence de l'importance d'un traitement progressif et individualisé

Éléments à prendre en compte sur le plan physiopathologique et fardeau de la maladie

La dermatite atopique se caractérise par un cycle chronique de démangeaisons et de grattages qui entretient l'inflammation. Les facteurs d'exacerbation doivent être pris en charge avant l'instauration d'un traitement systémique :

- allergies alimentaires et respiratoires ;
- comorbidités psychologiques (anxiété, dépression) ;
- infections cutanées récurrentes.

Une prise en charge efficace doit comprendre les éléments suivants :

- traitement topique intensif ;
- soutien pluridisciplinaire (notamment une aide psychologique) ;
- éducation et interventions comportementales ;
- envisager des tests épicutanés lorsque cela est indiqué.

Traitements systémiques conventionnels

Méthotrexate

- Couramment utilisé comme traitement systémique de première intention dans la pratique au Royaume-Uni (hors AMM).
- Les mécanismes d'action comprennent l'antagonisme des folates et la modulation des voies JAK/NF-κB.
- Efficacité durable démontrée dans l'essai TREAT.
- Posologie : 0,4 à 0,5 mg/kg/semaine, sans nécessité d'évaluer le dosage.
- L'administration sous-cutanée peut améliorer l'efficacité et réduire les effets secondaires gastro-intestinaux.
- Effet secondaire fréquent : nausées (traitées par l'administration quotidienne d'acide folique, sauf le jour de l'administration du traitement).
- Risque rare mais surveillé : suppression de la moelle osseuse.

Cyclosporine

- Permet de lutter rapidement contre les maladies, mais limitée par les problèmes de rebond et de sécurité à long terme.
- Mécanisme : inhibition des lymphocytes T.
- La néphrotoxicité et l'hypertension sont les principaux risques, bien que des études récentes sur les biomarqueurs ne montrent pas d'impact rénal significatif chez les participants à l'essai.
- Souvent utilisée à court terme, avec une diminution progressive ou une transition vers d'autres agents.

Transition vers les traitements approfondis

Après des réponses sous-optimales ou compliquées aux agents conventionnels, il est possible de mettre en place des traitements approfondis.

Dupilumab

- Approuvé dans la DA et l'asthme, offrant un blocage ciblé de l'IL-4 et de l'IL-13.
- Profil de sécurité élevé.
- Préoccupation notable : fréquence accrue d'infections herpétiques dans un sous-groupe de patients.

Inhibiteurs de JAK (par ex., baricitinib, upadacitinib, abrocitinib)

- Inhibition plus large des cytokines, avec contrôle rapide du prurit.
- Risque accru d'infections ; la sélection des patients est essentielle.
- La flexibilité posologique (par ex., 15 ou 30 mg pour l'upadacitinib) permet des approches individualisées.

Prise de décision fondée sur des données probantes

Les méta-analyses en réseau (NMA) fournissent des données comparatives sur l'efficacité et la sécurité des traitements systémiques. Parmi les applications possibles, la plateforme d'aide à la décision clinique [EczemaTherapies.com] a été conçue pour :

- comparer les traitements sur des critères tels que le score EASI, l'échelle NRS du prurit et le DLQI/CDLQI (indice dermatologique de qualité de vie) ;
- présenter des interprétations basées sur le GRADE ;
- faciliter la prise de décision partagée avec les patients.

Thérapie combinée dans les cas complexes

Pour les patients dont la maladie évolue sur plusieurs fronts ou qui ne peuvent pas suivre une monothérapie, il peut s'avérer nécessaire de recourir à des combinaisons thérapeutiques.

Aperçu d'une étude de cas :

Un patient atteint d'une forme sévère et précoce de DA (EASI supérieur à 50 à l'âge de 10 ans) présentait :

- une dépendance aux **corticostéroïdes** topiques puissants ;
- des infections bactériennes et virales récurrentes, notamment le HSV ;
- des comorbidités importantes (asthme, rhinite allergique, détresse psychologique) ;
- une réponse partielle ou peu soutenue au **méthotrexate** et à la **cyclosporine** ;

- des effets indésirables limitant l'utilisation de la thérapie conventionnelle.
- Le traitement a été ajusté après la récurrence du HSV sous **dupilumab** en monothérapie.
- Une thérapie combinée par **dupilumab (200 mg une fois toutes les 2 semaines)** et **upadacitinib (15 mg/jour)** a été mise en place.
- Le **valacyclovir** prophylactique a permis de prévenir avec succès la réactivation virale.
- Le patient a atteint une stabilité à long terme et une amélioration substantielle de sa qualité de vie.

Cette approche thérapeutique est désormais publiée dans *Pediatric Dermatology* comme un exemple d'intégration thérapeutique avancée.

Éléments à prendre en compte en matière de pratique clinique

- Le **méthotrexate** reste l'option systémique de première intention dans de nombreux contextes.
- La **cyclosporine** est utile pour le contrôle de la phase aiguë, mais présente des limites en entretien.
- Les **agents de pointe** offrent une plus grande précision et des résultats adaptés aux patients, mais nécessitent une surveillance étroite et une infrastructure adaptée.
- Les **lignes directrices** et les **NMA** plaident en faveur d'un séquençage rationnel mais ne fournissent pas encore de hiérarchies strictes ; le jugement clinique reste donc essentiel.
- Des **thérapies combinées** peuvent être envisagées dans les cas graves ou réfractaires, sous surveillance étroite.

Observation finale

La prise en charge optimale de la dermatite atopique nécessite un équilibre subtil entre les stratégies basées sur les lignes directrices, les preuves émergentes et les complexités concrètes. Le panorama thérapeutique est en croissance constante et, avec lui, la possibilité d'adapter les interventions en fonction de la sévérité de la maladie, des comorbidités et des préférences du patient - toujours entrée sur une approche pluridisciplinaire.

Références :

- Noda S et al. The translational revolution and use of biologics in patients with inflammatory skin diseases. J Allergy Clin Immunol. 2015;135(2):423-336
- Gandhi NA et al. Targeting key proximal drivers of type 2 inflammation in disease. Nat Rev Drug Discov. 2016;15(1): 35-50
- Flohr C, et al. Efficacy and safety of ciclosporin versus methotrexate in the treatment of severe atopic dermatitis in children and young people (TREAT): a multicentre parallel group assessor-blinded clinical trial. Br J Dermatol. 2023 Nov 16;189(6):674-684
- Wollenberg A, et al. European guideline (EuroGuiDerm) on atopic eczema: part I - systemic therapy. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Sep;36(9):1409-1431
- Drucker AM, et al. Systemic Immunomodulatory Treatments for Atopic Dermatitis: Living Systematic Review and Network Meta-Analysis Update. JAMA Dermatol. 2024;160(9):936-944.

Approche envers les patients dont la réponse au traitement systémique n'est pas optimale

Intervenante : Elaine Siegfried (États-Unis)

Thèmes principaux :

- La sélection des patients est essentielle pour éviter l'échec du traitement.
- L'identification du phénotype et de l'endotype est essentielle.
- De nombreux facteurs propres au patient influent sur la réponse au traitement.
- Complexité élevée chez les non-répondeurs, nécessitant souvent des stratégies individualisées.

Évaluation initiale et stratification des patients.

Liste de contrôle avant l'instauration d'un traitement systémique :

Éléments à prendre en compte	Descriptif
Endotype	Par ex., la DA classique, la dermatite de contact, le psoriasis et le chevauchement psoriasiforme.

Éléments à prendre en compte	Descriptif
Comorbidités non atopiques	Comorbidités systémiques, troubles du sommeil, HSV (herpès incognito), otite moyenne chronique, pneumonie.
Comorbidités atopiques	Particulièrement oculaire (risque de conjonctivite induite par le dupilumab).
Exposition aux corticostéroïdes	Topique et systémique.
Facteurs psychosociaux	Obstacles à l'observance, anxiété, phobie des aiguilles.
IMC et croissance	Tenir compte du statut nutritionnel.
Antécédents familiaux	Atopie, auto-immunité, immunodéficiences.
Accès et coût	Susceptible d'influer sur le choix du traitement.

Phénotypage et endotypage

Sous-types identifiés :

- dermatite atopique classique ;
- dermatite de contact (irritante/allergique/mixte) ;
- psoriasis ou dermatite psoriasiforme ;
- variantes urticariennes ;
- dermatoses associées à l'alimentation et à l'immunodéficiences.

Biomarqueurs et résultats de laboratoire

Biomarqueur	Interprétation
IgE totales/spécifiques	Degré de sensibilisation atopique
Nombre d'éosinophiles	SHE si plus de 1500 × 3

Biomarqueur	Interprétation
Albumine, protéines totales, globulines	Marqueurs nutritionnels et immunologiques
ANA, histone	Corrélation possible avec la formation d'anticorps anti-médicaments
Vitamine D	Souvent en déficit ; dépistage du rachitisme
Dépistage de la maladie cœliaque	En particulier dans le cas d'un retard de croissance
Panel immunologique	Les infections récurrentes justifient le dépistage de la salpingite

Définir et évaluer la réponse au traitement

Outils d'évaluation cliniques :

Réponse → Critères

Optimal → IGA 0 (normal)

Acceptable → IGA 1 (presque normale), maladie légère stable

Échec → Pas d'amélioration significative (par ex., baisse de l'IGA de moins de 2 points)

Causes fréquentes d'échec du traitement

Cause	Remarque
Déséquilibre psoriasiforme	Mauvaise réponse aux inhibiteurs de type 2
Dermatite de contact allergique	Difficile à détecter, les tests épicutanés sont limités
Absence d'observance	Souvent sous-estimée
Phobie des aiguilles	Impacts sur l'utilisation biologique Prise en charge :

Cause	Remarque
	Techniques comportementales à domicile Anesthésiques topiques Soutien pharmacologique Orientation vers un professionnel de la santé mentale
Anticorps anti-médicaments	Encore mal étudié dans la DA
Infection non diagnostiquée	Peut être démasquée après immunomodulation
Immunodéficience primaire	Souvent manquée en l'absence d'un bilan immunitaire complet
Hypersensibilité aux excipients	Par ex., polysorbates (présents dans la plupart des produits biologiques) Polysorbate 80 - Dupilumab, tralokinumab Polysorbate 188 - Némolizumab

Stratégies d'ajustement du traitement

Indice clinique	Éléments à prendre en compte
Inflammation persistante	Augmentation des corticoïdes topiques ou ajout d'un corticoïde systémique
Refus de l'injection	JAKi par voie orale ou alternatives systémiques
Réaction à l'excipient	Changer de classe si possible (pas toujours faisable)
Risque lié aux JAKi à long terme	Retour à un traitement biologique lorsque la situation est stable
Mauvaise réponse au dupilumab	Transition vers un JAKi (par ex., upadacitinib)
Phénotype de la dermatite de contact allergique	Test épicutané, méthotrexate

Indice clinique	Éléments à prendre en compte
Suspicion d'anticorps anti-médicaments	Passage à une autre classe (par ex., JAKi)
Phénotype psoriasiforme	Le blocage des IL-12/23 (par ex., ustékinumab) peut être plus efficace.
Problèmes d'adhésion	Schémas posologiques plus simples, options orales

Résumé de la méta-analyse

- Les inhibiteurs de JAK (à forte dose) présentent une efficacité supérieure à celle des inhibiteurs à faible dose et du dupilumab.
- Une plus grande efficacité s'accompagne d'une augmentation des effets indésirables.
- Les études varient en termes de durée et de population (principalement centrées sur les adultes).

Conclusion

- Les échecs thérapeutiques dans la DA pédiatrique sont multifactoriels et nécessitent d'identifier l'endotype, le phénotype et le contexte du patient.
- 10 % des patients représentent les cas les plus longs et les plus complexes.
- Une approche souple, personnalisée et fondée sur des données est essentielle pour optimiser les résultats.

Références :

- Talasila S, et al. Analysis of publicly available adverse events reported for pediatric patients treated with Janus kinase inhibitors. *Pediatr Dermatol*. 2024 Nov-Dec;41(6):1040-1046.
- Fyhrquist N, et al. Endotypes of atopic dermatitis. *J Allergy Clin Immunol*. 2025 Mar 5:S0091-6749(25)00260-X
- Bieber T. Disease modification in inflammatory skin disorders: opportunities and challenges. *Nat Rev Drug Discov*. 2023 Aug;22(8):662-680.

- Bieber T. The paradigm shift in drug development for atopic dermatitis: Addressing the variables of the equation leading to disease modification. *Ann Allergy Asthma Immunol.* 2025 Feb;134(2):144-150.
- Liao Q, et al. Comparative efficacy and safety of dupilumab versus newly approved biologics and JAKi in pediatric atopic dermatitis: A systematic review and network meta-analysis. *PLoS One.* 2025 Feb 24;20(2):e0319400

Avenir de la dermatite atopique

Intervenante : Amy S. Paller (États-Unis)

Avancées et prévisions dans la dermatite atopique (DA)

1. Traitements topiques : évolution des options

- **Inhibiteurs de la calcineurine (par ex., tacrolimus, pimécrolimus)**
 - environ 25 ans d'utilisation clinique ; profil de sécurité bien compris ;
 - efficace en traitement d'entretien et utilisation dans les zones sensibles ;
 - les sensations de brûlure/picotements peuvent être réduites par :
 - prétraitement à l'aide de corticostéroïdes topiques ;
 - utilisation de formulations réfrigérées ;
- **nouveaux produits topiques non stéroïdiens :**

Agent	Statut	Tranche d'âge	Remarques
Roflumilast	Émergent	Probablement en expansion	Sensation de picotements/brûlure minimales
Ruxolitinib	Approuvé	à partir de 12 ans	Possibilité d'une utilisation future chez de plus jeunes patients
Tapinarof	Approuvé	à partir de 2 ans	Faible profil d'irritation

- **Produits topiques axés sur le microbiome :**

- Recherche en cours sur les **organismes commensaux** (par ex., *S. hominis*).
- Objectif : réduire la colonisation par *S. aureus*.

2. Nouvelles cibles et voies d'accès

- **Inhibiteurs d'OX40/OX40L** (voie immunitaire de type 2)
 - cibler la **costimulation des cellules T** ;
 - possibilité d'une **rémission plus longue** après le traitement ;
 - peut permettre une **posologie moins fréquente**.
- **Produits biologiques multicibles (bispécifiques/trispécifiques)**
 - combinaison des cibles IL-4R α , IL-13, IL-31, IL-18 ;
 - **potentiel d'efficacité accru** grâce au blocage des polycytokines.
- **Voie IL-31**
 - Le **némolizumab** réduit rapidement le prurit.

3. Innovations en matière d'administration des médicaments

- **Défis liés aux produits biologiques :**
 - la douleur liée à l'injection est un obstacle majeur en pédiatrie ;
 - stratégies de réduction de la douleur :
 - techniques de distraction (RV, musique, jouets) ;
 - techniques basées sur les câlins ;
 - médicaments réchauffés ou à température ambiante ;
 - anesthésiques topiques ;
- **Technologies émergentes :**

Méthode	Limites
Micro-aiguilles	Impossible à mettre en œuvre pour les volumes élevés de produits biologiques
Injecteurs sans aiguille	Limites en termes de volume (par ex., dupilumab = 2 mL)
Dispositifs de rétroaction déclenchés par des capteurs	Intervention comportementale possible

4. Traitements systémiques : présents et futurs

- **Dupilumab** (inhibiteur de l'IL-4R α) :
 - réponses durables chez certains patients pédiatriques ;
 - certains patients poursuivent leur rémission après l'arrêt du traitement.
- **Inhibiteurs sélectifs de JAK** (p. ex., upadacitinib, abrocitinib)
 - options orales à action rapide ;
 - profil immunosuppresseur plus large ; la sécurité à long terme est encore à l'étude.
- **Petites molécules inhibitrices de l'IL-23** (par ex., icotrokinra)
 - succès dans le psoriasis ; essais précoces en cours dans la DA.

5. Les démangeaisons, une frontière thérapeutique

- Les voies impliquées dans le prurit :

Voie	Agent ou cible
IL-31	Némolizumab
IL-4/IL-13	Dupilumab, inhibiteurs de JAK
Substance P	Essais infructueux jusqu'à présent

Voie	Agent ou cible
Protéases (par ex., protéase V8)	Médicaments antiplaquettaires comme nouveaux traitements topiques
Activation de PAR2	Inhibition de la kallibréine en cours d'étude

- **Évaluation objective des démangeaisons :**
 - capteurs acoustiques et capteurs de mouvement pour faire la distinction entre :
 - grattages, frottements, mouvements aléatoires.
 - **Les dispositifs portatifs de rétroaction biologique sont prometteurs pour réduire les grattages nocturnes.**



6. Surveillance à distance et essais numériques

Essais cliniques à distance :

Réalisable par :

- ➔ télémédecine ;
- ➔ photographie haute résolution ;
- ➔ RRP en temps réel ;
- ➔ dispositifs portatifs équipés de capteurs.

Technologie portative :

Permet de suivre :

- ➔ l'activité liée aux démangeaisons et au grattage ;
- ➔ les troubles du sommeil ;
- ➔ l'hydratation de la peau, la PIE, l'érythème, l'épaisseur de l'épiderme ;
- ➔ la densité microbienne

Exemples :

- **Capteur de PIE portatif et programmable** : collecte des données horaires de manière non invasive.
- Des **capteurs cutanés miniaturisés** mis au point à la Northwestern University.

8. Technologies nouvelle génération :

Technique	Application
Protéomique (5000 protéines)	Analyse de sérum à partir de petits volumes de sang
Transcriptomique unicellulaire	Données sur la peau en haute résolution
Écouvillonnage du microbiome	Génomique et protéomique
Écouvillonnage épidermique à base de détergent	Profilage immunitaire non invasif

- **Analyse lipidomique cutanée** :
 - Les **céramides de la couche cornée** sont considérés comme prédicteurs de :
 - développement de la maladie chez les nourrissons ;
 - réponse au traitement.
 - Pourrait permettre d'orienter le **traitement topique de remplacement des céramides** ou de **renforcement de la filaggrine**.

Résumé des pistes futures

Zone	Perspective d'avenir
Thérapeutique	Davantage de produits topiques non stéroïdiens, de produits biologiques indolores, d'inhibiteurs à petites molécules
Surveillance	Capteurs portatifs objectifs, rétroaction en temps réel

Zone	Perspective d'avenir
Accès et équité	Nécessité de réduire les coûts et d'assurer une disponibilité à l'échelle mondiale
Essais cliniques	Vers des méthodes à distance et assistées par la technologie

Références :

- Puar N, et al. New treatments in atopic dermatitis. *Ann Allergy Asthma Immunol.* 2021 Jan;126(1):21-31
- Gallo RL, et al. Staphylococcus aureus: The Bug Behind the Itch in Atopic Dermatitis. *J Invest Dermatol.* 2024 May;144(5):950-953
- Au C-Y, et al. Sensorised Glove to Detect Scratching for Patients with Atopic Dermatitis. *Sensors.* 2023; 23(24):9782
- Tsoi LC, et al. Noninvasive Tape-Stripping with High-Resolution RNA Profiling Effectively Captures a Preinflammatory State in Nonlesional Psoriatic Skin. *J Invest Dermatol.* 2022 Jun;142(6):1587-1596
- Rinnov MR, et al. Skin biomarkers predict development of atopic dermatitis in infancy. *Allergy.* 2023 Mar;78(3):791-802

Les maladies de l'ongle

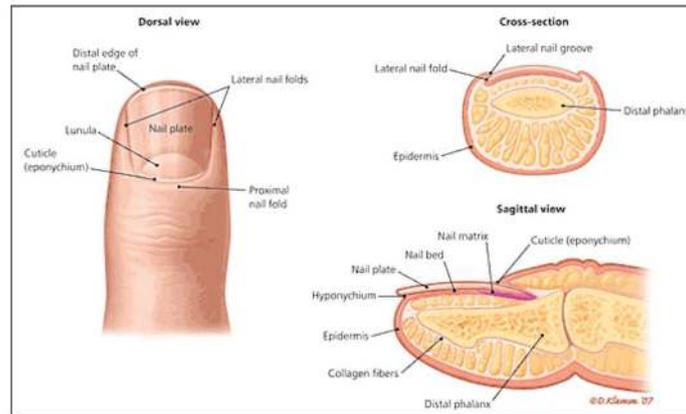
Chirurgie de l'ongle chez l'enfant : conseils pratiques pour une intervention réussie

Intervenante : Jane Bellet (États-Unis)

Principaux concepts et conseils

1. Examen de l'anatomie des ongles :

- **Connaître ses repères** : La *lunule* et le *repli proximal de l'ongle* recouvrent la **matrice unguéale**, principal site utilisé pour de nombreuses biopsies.
- La matrice de l'ongle est fine, la profondeur **joue un rôle important**, car on peut rapidement atteindre l'os.



2. Quand pratiquer une biopsie ?

- **Même règle que pour les lésions cutanées** : pratiquer une biopsie sur l'ongle de la même façon dont vous pratiqueriez une biopsie cutanée (par ex., en cas d'incertitude diagnostique, d'orientation de la prise en charge ou d'inquiétude).
- Ne vous inquiétez pas d'une dystrophie de l'ongle après la biopsie : « l'ongle est déjà anormal ».
- Une pigmentation atypique des ongles ne doit pas être ignorée (par ex., mélanonychie longitudinale).

3. Éléments à prendre en compte dans les cas pédiatriques :

- L'anatomie est la même que celle de l'adulte, mais la logistique diffère :
 - **une anesthésie est toujours nécessaire** (souvent générale pour les jeunes patients) ;
 - **comportement post-opératoire** (les enfants courent, jouent, etc.).
- Choisissez soigneusement le doigt si ce choix est facultatif. Évitez le pouce de la main ou du pied si possible.

4. Planification préopératoire :

- **prévoyez suffisamment de temps** (durée recommandée : 1 heure) ;
- veiller à ce que l'enfant mange avant l'intervention (pour réduire le risque vasovagal, sauf en cas d'anesthésie générale) ;

- marquer la lésion avant l'anesthésie pour guider la biopsie, surtout en cas d'avulsion.

5. Techniques d'anesthésie :

- effectuez toujours un bloc même sous forme générale.
- Choisissez entre :
 - un véritable bloc digital (base du doigt/de l'orteil) ;
 - un bloc digital distal (le plus courant) ;
 - un « wing block ».
- Utilisez de la ropivacaïne ou de la lidocaïne associée à de l'épinéphrine (limiter le volume à 3 mL pour éviter l'ischémie).
- L'accent est mis sur la différence entre pression et douleur pendant les procédures.

6. Options de garrot : champ exsangue

- rouleau de gants stériles (à bricoler soi-même) ;
- drain de Penrose (distal vers proximal, puis pose d'un clamp) ;
- garrot T-Ring : solution de prédilection ; pression uniforme mais coûteux.

7. Procédures fréquentes :

A. Biopsie à l'emporte-pièce :

- pour les lésions étroites (moins de 3 mm) ;
- option permettant de perforer un ongle mou ou après une avulsion partielle de l'ongle.



B. Avulsion partielle de l'ongle proximal :

- couper en travers de la plaque près du pli proximal et soulever à l'aide de pinces hémostatiques ;
- permet un meilleur accès à la matrice ou au lit de l'ongle.



C. Excision par rasage de la matrice unguéale :

- option de prédilection pour les lésions de plus de 3 mm de large.
- Les étapes :
 1. Procédez à l'avulsion proximale de l'ongle.
 2. Évaluez la lésion.
 3. Raser **parallèlement** à la plaque.
 4. Couper le bord de l'ongle pour éviter les spicules.
 5. Retourner le segment de plaque, **suturer la peau à l'ongle** (par ex., Vicryl Rapide 5/0).
- Aucune suture n'est nécessaire au niveau du défaut de la matrice lui-même.



8. Manipulation des échantillons :

- Les échantillons d'ongles sont **minuscules** : pensez à les cartographier !
- Utilisez une **cassette de biopsie** pour éviter toute perte de tissu.
- Placez la cassette entière dans le formol.

9. Retrait du garrot :

« Le moment le plus important de votre journée. »

- C'est un médecin qui doit s'en charger, et non une infirmière ou un stagiaire.
- Règle : il faut toujours l'enlever avant de faire un bandage.

10. Conseils relatifs au bandage :

- Longitudinal, et non circonférentiel, afin d'éviter une pression excessive.
- Ajoutez des attelles, des bottes ou des écharpes pour les enfants actifs.

11. Soins post-opératoires :

- Ajoutez un anesthésique à la fin de la procédure pour un soulagement prolongé de la douleur.
- **Ibuprofène de préférence**, opioïde uniquement pour les procédures lourdes.
- Laissez le pansement initial pendant 2 à 3 jours, puis changez le tous les jours.
- Première visite post-opératoire : au bout de 2 à 4 semaines.

12. Éléments particuliers à prendre en compte dans les cas pédiatriques :

- Enfants en bas âge : risque de succion des doigts.
- Adolescents : compatibilité avec le sport/les jeux.
- Soyez créatifs en ce qui concerne les barrières de protection.

13. Quand *ne pas* opérer :

- Sachez à quel moment agir de manière conservatrice.
- Exemple : **tissu de granulation** post-traumatique (traité avec des corticoïdes topiques, pas de chirurgie).

Informations à retenir :

1. **Biopsie si nécessaire** ou orientation vers un autre service - ne pas ignorer les ongles anormaux.
2. **Maîtrisez l'anatomie de l'ongle.**
3. Pour les lésions étendues, utilisez le **rasage de la matrice unguéale.**
4. **Retirez toujours le garrot vous-même.**
5. **Placez le bandage de manière longitudinale.**
6. Soyez patient : la cicatrisation des ongles est lente.
7. Mettez en place de solides **réseaux d'orientation chirurgicale.**
8. **Vous pouvez le faire !**

Références :

- Rigopoulos D, Larios G, Gregoriou S, Alevizos A. Acute and chronic paronychia. Am Fam Physician. 2008 Feb 1;77(3):339-46
- Serour F, et al. EMLA cream prior to digital nerve block for ingrown nail surgery does not reduce pain at injection of anesthetic solution. Acta Anaesthesiol Scand. 2002 Feb;46(2):203-6.
- Haneke E. Nail surgery. Clin Dermatol. 2013 Sep-Oct;31(5):516-25
- Park HS, et al. A novel nerve block technique for nail surgery. Pediatr Dermatol. 2024 Jan-Feb;41(1):177-179
- Jellinek N. Nail matrix biopsy of longitudinal melanonychia: diagnostic algorithm including the matrix shave biopsy. J Am Acad Dermatol. 2007 May;56(5):803-10
- Richert B, et al. Tangential excision of pigmented nail matrix lesions responsible for longitudinal melanonychia: evaluation of the technique on a series of 30 patients. J Am Acad Dermatol. 2013 Jul;69(1):96-104

L'onychomycose de l'enfant

Intervenant : Robert Silverman (États-Unis)

Épidémiologie

- **La prévalence réelle est faible :**
 - **l'onychomycose à culture positive** chez l'enfant représente moins de 1 % des cas dans le monde.
 - **La prévalence clinique** peut atteindre 8 %, avec seulement 38 % de cultures positives.

- Plus fréquente dans :
 - les climats plus chauds ;
 - les enfants plus âgés ;
 - les cliniques spécialisées en dermatologie pédiatrique (biais de sélection).
- Augmentation de la prévalence associée à :

- la trisomie 21 ;
- le VIH ;
- un traumatisme antérieur de l'ongle ;
- des déficits en anticorps primaires (par ex., DICV, XLA) ;
- des syndromes hyper-IgE ;
- certaines maladies génétiques de la peau (par ex., pityriasis rubra pilaire)

Facteurs de risque

- Inhibiteurs de l'IL-17 → ↑ infections à Candida.
- Pied d'athlète de type mocassin.
- Traumatisme de l'ongle (par ex., ongles des orteils écrasés).

Variantes cliniques

- Semblables à celle de l'adulte :
 - onychomycose sous-unguéale distolatérale (DLSO) ; 
 - onychomycose sous-unguéale proximale (PSO) ; 
 - onychomycose blanche superficielle (SWO) ; 
 - onychomycose dystrophique totale. 
- **Onychomycose endonyx** : 
 - absence d'inflammation, d'onycholyse ou d'hyperkératose sous-unguéale ;
 - décoloration blanche laiteuse, principalement sur les ongles des mains ;
 - souvent mal diagnostiquée (par ex., pelade, psoriasis) ;
 - causée par des dermatophytes endothyx (généralement *T. soudanense*).

Diagnostiques différentiels

- Psoriasis
- Lichen plan
- La pelade
- Traumatisme
- Dystrophies de l'ongle

Diagnostic

- **Conseil pour le prélèvement d'échantillons** : utilisez une petite curette, plus efficace que de gratter.
- **Outils diagnostiques** :

Indices à la dermoscopie :

- onychomycose → bords distaux en forme de fronde ;
 - aide à différencier le psoriasis d'un traumatisme.
- Préparation d'une solution KOH : faible sensibilité, mais réalisable rapidement au chevet du patient.
 - Coloration → ↑ sensibilité
 - Coloration PAS à l'histologie.
 - PCR : sensibilité élevée, coût élevé aux États-Unis.
 - Microscopie confocale : méthode non invasive, encore expérimentale.
 - Analyse d'images par l'IA : en cours de développement.
 - Culture : méthode de référence (notamment pour identifier les moisissures non dermatophytes).

Traitement

Topique :

- **Solution de prédilection si** :
 - la maladie est limitée à la partie distale de l'ongle ;

- la matrice n'est pas atteinte.
- Plus efficace chez l'enfant que chez l'adulte.
- Options coûteuses aux États-Unis (par ex., éfinaconazole, tavaborole).
- N'oubliez pas de traiter **les autres formes de tinea coexistantes**.

Systemique :

- Nécessaire en cas d'atteinte de la matrice ou de la totalité de l'ongle.
- **Terbinafine :**
 - « À écraser entre deux cuillères. »
 - Mélanger avec des aliments sucrés (miel, sirop, etc.).
 - Éviter les aliments acides (baisse d'efficacité du médicament).
- **Dermatophytome** (masse ressemblant à du biofilm dans l'ongle) :
 - Linéaire ou rond, difficile à traiter.
 - Nécessite souvent un traitement combiné.
 - Le curetage/la division des ongles peut favoriser la pénétration des agents topiques.

Organismes

- Semblables à ceux rencontrés chez l'adulte :
 - *Trichophyton rubrum* (le plus fréquent) ;
 - *T. tonsurans*, *T. mentagrophytes* ;
 - **Candida** : plus fréquente chez les nourrissons et sur les ongles des mains.
 - ↑ du nombre de signalements de moisissures non dermatophytes (par ex., *Scopulariopsis*, *Fusarium*, etc.).

Éléments particuliers à prendre en compte

- **Maladie de l'ongle** chez le nourrisson → envisager *Candida*.

- L'ongle du quatrième orteil peut être un site isolé d'onychomycose.



- Diagnostics différentiels :
 - tumeurs sous-unguéales, psoriasis, pachyonychie congénitale.
- Effectuez toujours un examen complet de la peau.
 - Exemple : onychomycose + desquamation du cuir chevelu → coexistence de teigne du cuir chevelu.

Perles à retenir

1. Les **variantes cliniques** de l'onychomycose chez l'enfant reflètent celles de l'adulte mais doivent toujours être vérifiées à l'aide d'un diagnostic approprié.
2. L'**endonyx** est souvent méconnu et doit être envisager dans les cas discrets.
3. **Traitez toujours les autres infections fongiques coexistantes.**
4. La **dermoscopie** peut aider à distinguer les maladies fongiques des ongles des troubles qui les imitent.
5. Les **topiques** sont parfaits pour les maladies précoces et chez l'enfant - exposition systémique moins importante.
6. **Utilisez un traitement systémique** en cas d'atteinte matricielle ou de dermatophytome.
7. Le **Candida** est plus fréquent chez les bébés et sur les ongles des mains.
8. Il faut **tout mettre en culture**, surtout dans les cas inhabituels ou en cas d'échec des traitements topiques.

Références :

- Vestergaard-Jensen S, et al. Systematic review of the prevalence of onychomycosis in children. *Pediatr Dermatol.* 2022 Nov;39(6):855-865
- Gupta AK, et al. Pediatric dermatophyte onychomycosis: a review. *Int J Dermatol* 2025;64:465-472
- Solís-Arias MP, et al. Onychomycosis in children. A review. *Int J Dermatol.* 2017 Feb;56(2):123-130
- Tosti A, et al. Endonyx onychomycosis: a new modality of nail invasion by dermatophytes, *Acta Derm Venereol* 1999; 79(1): 52-3
- Jakhar, D et al. Dendritic pattern: Unique onychoscopic feature in endonyx. *JAAD* 2019;8(4):e89 - e90
- Lateur N, et al. Two Hundred Ninety-Six Cases of Onychomycosis in Children and Teenagers: A 10-Year Laboratory Survey. *Pediatric Dermatology* 2003; 20(5): 385-388

La mélanonychie longitudinale chez l'enfant

Intervenante : Judith Dominguez Cherit (Mexique)

Le contexte :

La mélanonychie longitudinale (ML) chez les patients pédiatriques constitue un défi diagnostique. Même si elle est bien étudiée chez l'adulte, il existe peu de données disponibles chez l'enfant. Cette affection peut être due à une activation mélanocytaire (d'origine raciale/ethnique ou fonctionnelle) ou à une prolifération (par ex., nævus, mélanome).

Comparaison : maladie chez l'adulte par rapport à l'enfant

Caractéristique	Adultes	Enfants
Mélanonychie ethnique	Fréquente, en particulier dans les types de peau foncés	Rare, même dans les types de peau foncés
Risque de mélanome	La ML peut être un signe précurseur	Extrêmement rare
Critères diagnostic	Bien établis	Souvent peu fiables lorsqu'il s'agit d'enfants

Caractéristique	Adultes	Enfants
Aspect histologique	Prédictif	Peut imiter un mélanome, même s'il est bénin

Résultats histologiques et limites diagnostiques

- Nombre normal de mélanocytes chez l'adulte : jusqu'à 15/mm².
- Mélanome précoce chez l'adulte : plus de 35 mélanocytes/mm².
- Chez l'enfant : la densité des mélanocytes dans la matrice de l'ongle n'est pas définie.
- Chez l'enfant, les caractéristiques histopathologiques peuvent montrer une hyperplasie, une hyperchromasie et un désordre architectural, mais il s'agit toujours de nævus bénins.

Modèles de ML pédiatriques typiques

- Bandes pigmentées de largeur et de couleur variables.
- Présence fréquente du signe de Hutchinson ou du pseudo-signé de Hutchinson.
- Atteinte du pli de l'ongle et de l'hyponychium.
- La dermoscopie peut montrer des lignes irrégulières, des motifs en brosse ou des stries de couleur blanc laiteux.

Outils d'immunohistochimie

Les colorations BRAFV600E, HMB-45 et PNL2 peuvent permettre de différencier les lésions mélanocytaires bénignes et malignes. Les résultats négatifs pour BRAFV600E sont généralement associés à des nævus bénins.

Recommandations en termes de prise en charge

- Le suivi clinique est l'approche de première intention, en particulier chez les enfants de moins de 10 ans.
- Les conseils prodigués aux parents sont essentiels en raison des inquiétudes fréquentes suscitées par le mélanome.
- La biopsie doit être réservée aux cas évolutifs ou très suspects.

- Il convient d'**éviter une excision locale large** ou un traitement agressif, sauf s'ils sont véritablement justifiés.

Points à retenir

- Le **mélanome** est particulièrement rare en pédiatrie.
- Chez l'enfant, les caractéristiques **histologiques** peuvent être atypiques et alarmantes, mais sont **souvent bénignes**.
- Les critères applicables à l'**adulte ne s'appliquent pas** aux cas pédiatriques.
- L'**observation clinique** et la **communication** avec le patient et sa famille sont essentielles à la prise en charge.

Références :

- Martin,B. Histopatología de la uña. Actas Dermo-Sifiliográficas. 2013; 104 (7): 564- 578
- Tsai SY, et al. Melanoma-like features in pediatric longitudinal melanonychia: A systematic review and meta-analysis. Pediatr Dermatol. 2024 Jul-Aug;41(4):613-620
- Dominguez-Cherit J, et al. Subungual spitz nevus in a Hispanic infant. Dermatol Surg. 2008 Nov;34(11):1571-3
- Ani O, et al. Clinical and Histopathological Investigation of Pediatric Melanonychia: A Single-Center Retrospective Case Series. Ann Plast Surg. 2024 Apr 1;92(4S Suppl 2):S87-S90
- Koga H, et al. Long-term Follow-up of Longitudinal Melanonychia in Children and Adolescents Using an Objective Discrimination Index. Acta Derm Venereol. 2016 Jun 15;96(5):716-7.
- Ríos-Viñuela E, et al. Subungual Melanocytic Lesions in Pediatric Patients. Actas Dermosifiliogr. 2022 Apr;113(4):388-400

La trachyonychie chez l'enfant

Intervenante : Maria Sol Dia (Argentine)

Définition et épidémiologie

- La **trachyonychie** (« ongles rugueux »), du grec *trachys* (rugueux), touche la surface de l'ongle.
- Elle peut toucher de **1 à 20 ongles**, avec une gravité variable selon l'ongle.
- Il ne s'agit pas d'une maladie distincte mais plutôt de la **manifestation clinique d'une inflammation** impliquant la matrice de l'ongle.

- Il s'agit principalement d'une **affection pédiatrique**, qui se manifeste généralement entre l'âge de 3 et 12 ans.
- **Plus fréquente** chez les enfants de **sexe masculin**, mais **prédominance féminine** chez l'adulte.

Étiologie et associations

Deux contextes cliniques :

- la **trachyonychie idiopathique** (plus fréquente dans les cas d'ongles isolés) ;
- la **trachyonychie associée** (liée à des maladies dermatologiques ou systémiques).

Associations dermatologiques :

- Pelade (la plus fréquente)
- Lichen plan
- Psoriasis
- Dermatite atopique
- Vitiligo
- Ichthyose vulgaire
- Incontinentia pigmenti
- Dysplasie ectodermique
- Trachyonychie congénitale

Associations systémiques :

- Trisomie 21
- Sarcoïdose
- Syndromes d'immunodéficience

Sous-types cliniques

Sous-type	Descriptif
Trachyonychie opaque 	Le plus fréquent et le plus grave. Les ongles paraissent rugueux, minces , avec des stries longitudinales et une perte de brillance .
Trachyonychie brillante 	Inflammation intermittente avec aspect vitreux, réflexion de la lumière et fines stries .

Constatations fréquentes dans les deux types :

- Hyperkératose cuticulaire
- Ongles en dé à coudre
- Onychoschizie (ongles fendillés)
- Onychorrhexie (crête longitudinale)

Évaluation et diagnostic

Approche clinique

- **Antécédents** : antécédents familiaux et personnels de maladies de la peau, des ongles ou de maladies auto-immunes.
- **Examen physique** : inspection des **ongles**, des **cheveux**, de la **peau** et de la **muqueuse buccale**.

Outils :

- **Dermoscopie (onychoscopie)** : améliore le diagnostic, évite les biopsies inutiles.
- **Tests mycologiques** (pour exclure l'onychomycose).

Biopsie :

- Pas d'indication systématique en raison du risque de formation de cicatrices et d'infection.
- Réservé aux cas graves, récalcitrants ou ambigus.

Prise en charge et traitement

Approche	Indication
Observation	La plupart des cas pédiatriques se résolvent spontanément dans les 6 ans.
Traitements topiques	Problèmes esthétiques ou dermatoses associées
Corticoïdes intralésionnels	Maladie localisée réfractaire (douloureuse voire pénible)
Traitement systémique	Maladie sévère ou associée au psoriasis, à la pelade, etc.

Agents topiques courants :

- calcipotriol ;
- corticostéroïdes topiques ;
- tacrolimus.

Agents systémiques dans les cas graves/associés :

- méthotrexate ;
- cyclosporine ;
- acitrétine (rarement)

Études de cas

⇒ Cas n° 1 :

Garçon de 5 ans présentant une rugosité progressive des ongles, précédemment traitée avec divers produits topiques sans amélioration.

- Pas de dermatose sous-jacente.
- Diagnostic final : **trachyonychie idiopathique.**
- Traitement : calcipotriol et corticostéroïdes pendant 10 mois - **aucune amélioration.**
- **Résolution spontanée** constatée deux ans plus tard.

⇒ Cas n° 2 :

Fillette de 4 ans ayant des antécédents de **dermatite atopique.**

- Rugosité de l'ongle, hyperkératose cuticulaire et ongles en dé à coudre.
- Traitée par **calcipotriol + corticostéroïdes topiques.**
- **Nette amélioration** dans les 4 mois.

Points à retenir

- La trachyonychie est **généralement idiopathique** et évolue **spontanément vers la guérison** chez l'enfant.
- Il faut toujours rechercher d'éventuelles **affections cutanées ou systémiques associées.**
- Le **traitement n'est souvent pas nécessaire** ; la réassurance du patient et le suivi sont essentiels.
- La **biopsie est déconseillée** sauf en cas de diagnostic incertain.
- **Déterminez les attentes dès le départ** - la guérison esthétique peut prendre des mois, voire des années.

Références :

- Chernoff KA, et al. Nail disorders: Kids are not just little people. Clin Dermatol. 2016 Nov-Dec;34(6):736-741.
- Gordon KA, et al. Trachyonychia: a comprehensive review. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2011 Nov-Dec;77(6):640-5
- Haber JS, et al. Trachyonychia: Review and Update on Clinical Aspects, Histology, and Therapy. Skin Appendage Disord. 2017 Jan;2(3-4):109-115

- Lim S, et al. Dermoscopic Evaluation of Inflammatory Nail Disorders and Their Mimics. Acta Dermato-Venereologica. 2021; 101(9), adv00548
- Starace M, et al. Trachyonychia: a retrospective study of 122 patients in a period of 30 years. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2020 Apr;34(4):880-884.
- Pradhan S, et al. Trachyonychia in Children: A Comprehensive Review with Recent Updates. Indian Journal of Paediatric Dermatology:2024: 25(2):88-93

Malformations congénitales/héréditaires de l'ongle

Intervenante : Lourdes Navarro Campoamor (Espagne)

Principaux concepts présentés

Importance du diagnostic de l'ongle chez l'enfant

- Les anomalies des ongles peuvent constituer des **indices de diagnostic précoce**.
- Les ongles peuvent être le **premier ou le seul signe** de certaines maladies systémiques ou congénitales.
- Une **observation clinique** minutieuse est essentielle, en particulier pour les affections discrètes ou sous-diagnostiquées.

Anomalies congénitales de l'ongle

Hypertrophie congénitale des replis latéraux

- Implique une interaction anormale entre la plaque unguéale et les tissus mous environnants.
- Souvent asymptomatique, mais pouvant présenter une inflammation distale et une croissance excessive des ongles.
- Les ongles ont généralement une forme trapézoïdale.



Malformation congénitale des ongles du pied

- Définie par une dislocation latérale de



la plaque unguéale en raison d'un mauvais alignement.

- Les caractéristiques cliniques comprennent une plaque unguéale trapézoïdale, des sillons transversaux, une chromonychie (brune, blanche, verte) et une onycholyse.
- La pathogénie n'est pas claire, mais un réalignement spontané se produit dans environ 50 % des cas.

Anonychie congénitale

- Absence partielle (mutation génétique de la voie WNT) ou totale d'ongles.
- Non-syndromique.
Syndromique : syndrome Nail-Patella (dysostose rotulienne), syndrome de Cooks, dysplasie ectodermique hypohidrotique.



Syndrome d'Iso-Kikuchi

- Il s'agit d'une dystrophie congénitale rare des ongles qui touche généralement un index voire les deux.
- Il se présente le plus souvent sous forme de micronychies, avec une morphologie variable des ongles.
- Pathogénèse :
 - prise de médicaments pendant la grossesse ;
 - événements ischémiques ;
 - malformations mésodermiques ;
 - variantes de la voie WNT.



Troubles génétiques/syndromiques de l'ongle

Syndrome Nail-Patella

- **Héréditaire** : variants autosomiques dominants/de novo 12 %.
- **Implication génétique** : gène LMX1B.



- **Tétrade classique :**
 - dysplasie pattelaire et du coude ;
 - cornes iliaques postérieures ;
 - dysplasie unguéale (95 %) : symétrique bilatérale, côté cubital, lunule triangulaire, col de cygne, micronychie, anonychie.
 - Autres :
 - ≈ atteinte rénale ;
 - ≈ yeux (glaucome, microcornée, cataracte congénitale).
- **Recommandations cliniques :**
 - examen clinique et radiographique ;
 - dépistage annuel des maladies rénales et du glaucome.

Pachyonychie congénitale

- **Héréditaire :** variants autosomiques dominants/de novo 30 %.
- **Implication génétique :** KRT6/16/17.
- **Triade classique :**
 - kératodermie palmoplantaire focale ;
 - dystrophie unguéale hypertrophique ;
 - douleur plantaire.
- **Traitement :**
 - conservateur : topique (urée 40 % - acide salicylique ou lactique) ;
 - corticoïdes systémiques, analgésiques, toxine botulique A, inhibiteurs de mTOR/EGFR, statines.



Sclérose tubéreuse complexe

- **Fibromes unguéaux (tumeurs de Koenen)** 15 à 50 %.
 - critère diagnostique majeur ;



- ongles des orteils, rainures longitudinales de l'ongle.

Maladie de Darier

- Changements au niveau des ongles (95 %).
 - Stries longitudinales rouges/blanches, kératose subunguéeale cunéiforme distale, encoche en forme de V.



Remarques importantes en termes de diagnostic

Mélanonychie et fibromes

- Des fibromes unguéaux sont fréquemment observés (50 à 52 % des cas dans certaines cohortes).
- La mélanonychie (coloration brun/noir) peut être associée ou non à des fibromes.
- La mélanonychie asymptomatique ne doit pas être ignorée, en particulier chez l'enfant.

Tableau récapitulatif : observations fréquentes dans les affections de l'ongle chez l'enfant

Observation	Éventuelles pathologies associées
<i>Lunule triangulaire</i>	Syndrome Nail-Patella
<i>Micronychie</i>	Syndrome d'Iso-Kikuchi, syndrome Nail-Patella
<i>Anonychie/Micronychie des index</i>	Syndrome d'Iso-Kikuchi
<i>Épaississement des ongles des pieds</i>	Pachyonychie congénitale
<i>Fibromes périunguéaux</i>	Sclérose tubéreuse complexe
<i>Stries longitudinales rouges/blanches, kératose distale cunéiforme sous-</i>	Maladie de Darier

Observation	Éventuelles pathologies associées
<i>unguéal, encoche en forme de V</i>	

Remarques finales de l'orateur

- De nombreux troubles de l'ongle chez l'enfant sont sous-diagnostiqués.
- Les ongles peuvent être le reflet d'anomalies précoces du développement ou de maladies systémiques.
- La suspicion clinique et la connaissance de ces entités permettent un diagnostic et une prise en charge précoces.

Références :

- Peña-López S, et al. Iso-Kikuchi syndrome with Y-shaped bifurcation of the distal phalanx of the index fingers. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2020 Oct;18(10):1173-1174
- Tognetti L, et al. A novel mutation in LMX1B gene in a newborn with nail-patella syndrome: Clinical and dermoscopic findings. *Pediatr Dermatol.* 2020 Nov;37(6):1205-1206
- Curtis KL, et al. Pachyonychia congenita: Spectrum of cutaneous disease. *J Am Acad Dermatol.* 2024 Nov;91(5):1021-1025

Prise de décision partagée en dermatologie pédiatrique

Intervenante : Kelly Cordoro (États-Unis)

- **Définition et idée maîtresse :**
 - Un modèle de soins collaboratifs impliquant les cliniciens, les patients et, pour les cas pédiatriques, les aidants.
 - Associe les données médicales aux préférences du patient et de sa famille.
 - Particulièrement utile dans les affections complexes ou liées aux préférences du patient (par ex., psoriasis, pelade, vitiligo).
- **Importance :**
 - Améliore les connaissances des patients, leur satisfaction et l'adhésion au traitement.

- Reconnu comme un indicateur de la haute qualité des soins.

Prise de décision partagée par rapport à d'autres modèles

- **Paternaliste** : le médecin décide, le patient s'exécute.
- **Informé** : le médecin informe, le patient décide.
- **Partagé** : itératif, bilatéral ; le médecin et le patient y contribuent tous deux.

Quand l'utiliser ?

- Plus adapté aux affections :
 - avec plusieurs options viables ;
 - une charge émotionnelle/psychosociale élevée ;
 - des résultats incertains ou une prise en charge complexe (par ex., maladies visibles).
- Moins pertinent quand il existe de toute évidence un traitement précis, présentant peu de risques et de nombreux avantages.

Aspects pédiatriques uniques

- Les mineurs ne sont pas totalement autonomes - les décisions sont prises par leurs proches aidants.
- Les éléments à prendre en compte sont les suivants :
 - facteurs culturels ;
 - anxiété du proche aidant ou surprotection ;
 - stade de développement et maturité du patient.
- La responsabilisation des enfants favorise leur autonomie et les prépare à la transition vers les soins adaptés aux adultes.

Éléments particuliers à prendre en compte en ce qui concerne les adolescents

- Le **développement de leur cerveau** influe sur la prise de décision (recherche du risque, impulsivité, influence des pairs).
- La capacité de décision est très variable - certains jeunes de 14 ans sont plus mûrs que ceux de 18 ans.

- Les **affections visibles** (par ex., acné, alopecie) représentent un lourd fardeau psychosocial qui peut inciter à faire des choix impulsifs.

Défis pour les cliniciens

- Savoir **quand** initier un processus de décision partagée.
- **Communication** efficace indépendamment des cultures et des niveaux d'alphabétisation.
- Contrôler les **préjugés** et les jugements personnels.
- Gérer les **contraintes de temps** dans des cliniques à forte activité.

Principales étapes du processus

1. **Communiquez** des informations claires et sans jargon. Utilisez un langage simple et des techniques de reformulation pour évaluer la compréhension.
2. **Demandez** à la famille de vous faire part de ses objectifs, de ses convictions, de ses craintes et des réalités logistiques (déplacement, accès, coût).
3. **Encouragez** la collaboration : « Il existe de nombreuses options envisageables. Trouvons ensemble ce qui vous convient le mieux. »
4. **Revenez** sur la question fréquemment. Prévoyez un temps de réflexion. Normalisez l'idée que les décisions peuvent changer.

Conseils et recommandations

- **Faites toujours participer le patient.**
- Commencez les visites en **vous adressant d'abord à l'enfant**. Donnez-lui la parole.
- Évitez la précipitation ; les patients doivent se sentir en sécurité pour **réfléchir, poser des questions et même changer d'avis.**
- Ayez conscience de **l'influence de l'industrie** - nouveau n'est pas toujours synonyme de mieux.
- Présentez les options de manière judicieuse, tout en restant conscient des **préjugés du clinicien.**

Derniers points à retenir :

- La prise de décision partagée se traduit par :
 - de meilleurs résultats pour le patient ;
 - une meilleure communication et une confiance renforcée ;
 - des soins plus personnalisés et centrés sur le patient.
- Les patients pédiatriques sont souvent **insuffisamment traités**. La prise de décision partagée permet de trouver le bon équilibre afin d'éviter de surtraiter et de répondre aux besoins non satisfaits, en particulier pour les pathologies visibles et à fort impact.

Les photodermatoses chez l'enfant

Intervenant : Henry W. Lim (États-Unis)

Comprendre les photodermatoses

Les photodermatoses sont des affections cutanées causées ou aggravées par la lumière du soleil.

Catégories :

1. Photodermatoses à médiation immunologique.
2. Photodermatoses induites par des médicaments et des produits chimiques.
3. Génodermatoses avec photosensibilité.
4. Dermatoses photo-aggravées.

Gros plan sur :

- Les photodermatoses à médiation immunologique.
- Les porphyries cutanées (induites par des médicaments/produits chimiques).

1. Lucite polymorphe (LP)

- **Prévalence** : photodermatose idiopathique la plus courante, elle touche 10 à 15 % des personnes en bonne santé.
- **Données démographiques** : Se produit aussi bien chez l'enfant que chez l'adulte, mais plus fréquente chez l'adolescent.

Caractéristiques cliniques :

- Éruptions papulaires (parfois vésiculaires)

- apparition en quelques heures à un jour après l'exposition au soleil ;
- le problème est généralement résolu en quelques jours.
- Chez les personnes à la peau foncée, elle se présente sous la forme de petites papules ressemblant à la chair de poule.

Variantes :

- **Éruption printanière juvénile** : rare ; éruption vésiculaire localisée au niveau des oreilles après une exposition au soleil au début du printemps - souvent mal diagnostiquée.

Diagnostic :

- Essentiellement clinique (antécédents et morphologie).
- Les phototests sont souvent normaux.

Physiopathologie :

- **Activation immunitaire** et lésions cutanées après exposition aux UV.

Prise en charge :

- **Photoprotection** : crème solaire, évitement du soleil, vêtements de protection.
- **Photothérapie (UVB à bande étroite)** : pour les cas résistants - induit un épaissement cutané.
- **Prednisone en traitement de courte durée** : en cas de poussées sévères et aiguës.

2. Prurigo actinique

- **Données démographiques** : souvent familial, associé aux origines amérindiennes, en particulier en Amérique latine.
- **Apparition** : enfance ou adolescence.
- **Signes cliniques** :
 - éruptions papuleuses sur les zones exposées au soleil, chéilite, conjonctivite et photophobie.
- **Facteur de différenciation** : la **dermatite des paupières** et l'**atteinte chronique des lèvres** sont des caractéristiques distinctives.
- **Déclencheurs** : haute altitude ou exposition intense au soleil.

Traitement :

- Photoprotection stricte.
- Corticostéroïdes topiques/oraux pendant les poussées.
- Thalidomide (efficace mais limitée par la disponibilité et la tératogénicité).
- Dupilumab et épaissement cutané aux UVB - en cours d'étude.

3. Hydroa vacciniforme (HV) et lymphoproliférations de type HV

	Hydroa vacciniforme (HV) classique	Lymphoprolifération de type HV
Fréquence	Rare	Variante sévère
Âge d'apparition	Enfance	Enfance ou adolescence
Lésions cutanées	Éruptions papulo-vésiculeuses formant des cicatrices vacciniformes en guérissant	Lésions sur les zones exposées et non exposées au soleil
Symptômes systémiques	Absents	Œdème facial, fièvre, lymphadénopathie
Association avec l'EBV	Forte	Présente
Photosensibilité	Peut présenter une sensibilité aux UVA lors d'un phototest	Non signalé de manière spécifique
Pronostic	Variable, le traitement est complexe	Risque d'évolution vers un lymphome
Traitement principal	Photoprotection	Prise en charge onco-hématologique

4. Urticaire solaire

- **Apparition** : peut commencer dès l'enfance.
- **Spectre de déclenchement** : UVB, UVA, lumière visible.

- **Apparition rapide** : se manifeste dans les minutes qui suivent l'exposition au soleil.
- **Phototest** : potentiellement négatif, les lésions pouvant se résorber en 30 à 60 minutes.

Conseil clinique :

évaluez toujours les patients **immédiatement** après l'exposition/le test - attendre 24 heures peut faire passer le diagnostic inaperçu.

Traitement :

- **Traitement de première intention** : photoprotection, antihistaminiques.
- **Produits biologiques** : omalizumab : très efficace ; utilisé de façon saisonnière dans certains centres.
- Peut être utilisé en toute sécurité chez les enfants sous contrôle pédiatrique.

5. Protoporphyrine érythropoïétique (PPE) et protoporphyrine liée à l'X (PPLX)

Physiopathologie :

- **PPE** : déficit en ferrochélatase → accumulation de protoporphyrine IX.
- **PPLX** : mutation gain de fonction pour ALAS2 → production excessive de précurseurs.
- **Résultat** : réactions phototoxiques dues à l'accumulation de protoporphyrine.

Indices cliniques :

- **Cicatrisation discrète** : ridules sur l'arête du nez ou sur les articulations.
- **Épisodes phototoxiques graves** : purpura et douleur lors de l'exposition au soleil.

Avancées récentes dans le traitement de la PPE/PPLX

1. Afamélanotide

- **Mécanisme** : analogue de l' α -MSH qui stimule la production de mélanine.
- **Administration** : sous-cutanée tous les 2 mois.
- **Résultat** : augmente la tolérance au soleil, améliore la qualité de vie.
- **Statut** : approuvé par la FDA et l'EMA.

2. Dersimelagon

- **Mécanisme** : agoniste sélectif oral du MC1R.
- **Avantages** : plus facile à administrer que les implants.
- **Essais cliniques en cours** chez des patients âgés de 12 ans et plus.
- **Résultats préliminaires** : amélioration prometteuse de la tolérance au soleil après 7 à 8 semaines.

3. Bitopertine

- **Mécanisme** : Inhibiteur oral du transporteur de glycine 1 - limite le substrat pour la synthèse de l'hème.
- **Statut** : essais en cours chez des patients pédiatriques (à partir de 12 ans).

Justification : bloque l'accumulation de porphyrine en amont de la voie.

Tableau : vue d'ensemble des photodermatoses chez l'enfant

Affection / Type	Âge typique d'apparition	Morphologie clinique	Diagnostic	Traitement / Prise en charge	Points à retenir
Lucite polymorphe (LP)	Enfants, adolescents (plus fréquente chez l'adolescent)	Papules, vésicules ; la morphologie varie en fonction du phototype de la peau.	Clinique (en fonction des antécédents et de la morphologie) ; les phototests sont	Photoprotection, corticostéroïdes topiques, UVB à bande étroite, prednisone	Apparition retardée après l'exposition au soleil ; s'améliore avec une exposition progressive au soleil

Affection / Type	Âge typique d'apparition	Morphologie clinique	Diagnostic	Traitement / Prise en charge	Points à retenir
			souvent normaux.	orale (en cas de poussées).	(épaississement cutané)
Prurigo inique	Enfance	Chéilite, conjonctivite, papules lichénifiées sur la peau exposée au soleil	Évaluation clinique	Photoprotection, corticostéroïdes topiques/oraux, thalidomide, UVB, dupilumab (stade expérimental)	Amérique latine ; exposition intense au soleil
Hydroa vacciniforme (HV) classique	Enfants	Papules, vésicules, croûtes, cicatrices vacciniformes	Clinique, potentiellement associée à l'EBV	Photoprotection, soins symptomatiques	Cicatrices permanentes, réaction phototoxique grave
Lymphoproliférations de type HV	Enfants et adolescents	Lésions de type HV sur la peau exposée ou non au soleil, œdème facial, fièvre, lymphadénopathie.	Clinique + biopsie + hématologie	Orientation en oncologie, surveillance étroite	Peut évoluer vers un lymphome (environ 10 % des cas), mortalité élevée (environ 40 % des cas), plus grave en Amérique latine
Urticaire solaire	Enfants, adolescents, adultes	Se manifeste sur les zones exposées au soleil ; apparition rapide (quelques minutes)	Évaluation clinique et évaluation post-exposition immédiate	Antihistaminiques, omalizumab, photoprotection	Déclenchée même par la lumière visible ; résolution rapide mais réapparition en cas de nouvelle exposition.
Protoporphyrine érythropoïétique (PPE/PPLX)	Petite enfance	Douleur, brûlure, érythème peu après	Taux élevés de protoporphyrine IX ;	Afamélanotide (implant), derzimegalone (oral),	Avancées thérapeutiques majeures ; amélioration

Affection / Type	Âge typique d'apparition	Morphologie clinique	Diagnostic	Traitement / Prise en charge	Points à retenir
		l'exposition au soleil ; modifications chroniques au niveau des articulations et sur le visage	tests génétiques	inhibiteurs du transporteur de glycine 1 (essais en cours), photoprotection	significative de la qualité de vie

Observations finales

- Bien que relativement rares, les photodermatoses, pédiatriques peuvent affecter de manière significative la **qualité de vie**.
- Les progrès réalisés dans la compréhension de la physiopathologie - en particulier des mécanismes **immunologiques et génétiques** - ouvrent de nouvelles perspectives en matière de diagnostic et de traitement.
- Dans des affections telles que la PPE et l'urticaire solaire, des traitements ciblés tels que l'**afamélanotide** et l'**omalizumab** ont des effets concrets.

Références :

- Choi D, et al. Evaluation of patients with photodermatoses. *Dermatol Clin.* 2014 Jul;32(3):267-75
- Gruber-Wackernagel A, et al. Polymorphous light eruption: clinic aspects and pathogenesis. *Dermatol Clin.* 2014; 32(3): 315-334
- Dawe RS, et al. Prolonged benefit following ultraviolet A phototherapy for solar urticaria. *BJD.* 1997; 137(1):144-148
- Balwani M, et al. Dersimelagon en protoporfirias eritropoyéticas. *NEJM.* 2023;388:1376 - 1385

Les nævi mélanocytaires congénitaux géants

Le nævus lentigineux tacheté, sous-type du nævus congénital

Intervenante : Jean Bologna (États-Unis)

Terminologie et angle historique

Terme utilisé	Remarques
Nævus lentigineux tacheté (SLN)	Privilegié par certains cliniciens ; l'accent est mis sur le modèle clinique.
Nævus spilus	Plus couramment utilisé dans la littérature (rapport PubMed 2:1) ; signifie littéralement « tache tachée ».
Autres termes	On note une terminologie trop abondante ; il est nécessaire de parvenir à une standardisation.

Morphologie et évolution clinique

Caractéristique	Descriptif
Taille	Généralement 3 à 4 cm de diamètre
Base	Fond maculeux couleur café au lait
Superposition	Lentigines, nævi jonctionnels, nævi composites
Évolution	De plus en plus de « points » apparaissent avec l'âge ; ils peuvent être discrets au moment de la naissance.
Schémas de répartition	Peut suivre les lignes de Blaschko ou des motifs en forme de blocs , pas toujours en damier.

Évolution du SLN

- Les lésions peuvent être **maculeuses** ou **papuleuses** (il est déconseillé de les décrire en utilisant des analogies telles que « carte des étoiles »  ou « motifs à pois » ) .
- Les lésions évoluent souvent, devenant plus importantes au cours de l'enfance ou l'adolescence.
- Certaines lésions peuvent présenter un assombrissement régional ou l'apparition de nouvelles zones pigmentées, parfois suffisamment inquiétantes pour justifier une biopsie.
- Le SLN est considéré comme un « **jardin de mélanocytes** », capable de générer un large spectre de proliférations mélanocytaires :

- nævi de Spitz ;
 - nævi bleus ;
 - nævi mélanocytaires congénitaux (NMC) ;
 - mélanomes.
- Les lésions du SLN peuvent présenter une hypertrichose ou une régression avec le temps.
 - Certaines lésions présentent des nævi satellites.

Associations syndromiques et cliniques

Syndrome/entité	Association avec le SLN
PPK (phacomatose pigmento-kératosique)	SLN papuleux
PPV (phacomatose pigmento-vasculaire)	SLN maculeux
Mélanocytose neurocutanée	Peut survenir chez les patients présentant un NMC de taille moyenne apparaissant dans un SLN.
Rhabdomyosarcome	Signalé chez un patient présentant des nævi de Spitz dans le SLN (rare).
Syndrome de Noonan (RASopathies)	Mentionné comme ayant des caractéristiques qui se chevauchent

Débat sur le SLN congénital par rapport au SLN acquis

Argument

Preuves

Lésion congénitale

Les lésions suivent les schémas embryologiques (par ex., les lignes de Blaschko), ce que confirment les présentations hybrides. Les preuves confirment l'origine congénitale.

« Acquisition » apparente

La base hypopigmentée peut être discrète à la naissance, les taches apparaissant plus tard, ce qui conduit à une classification erronée.

Implications cliniques pour la dermatologie pédiatrique

- Le SLN est relativement **fréquent**, la plupart des cas se présentant sous la forme de petites macules couleur café au lait avec présence de lentiginos ou de nævi.
- **Présentations atypiques** (lésions plus larges, morphologie papuleuse, nævi multiples superposés).
- Le **risque de mélanome**, bien que faible, est **réel** et nécessite un suivi à long terme :
 - caractéristiques cliniques à surveiller : taille de la lésion, nombre/type de nævi, exposition au soleil, présence de caractéristiques atypiques ;
 - évaluation histologique et **biopsie** justifiées en cas de caractéristiques inquiétantes.

Conclusion

- On conçoit généralement le SLN comme un **trouble mélanocytaire congénital** avec un spectre de comportement clinique.
- Nécessite un **suivi clinique attentif**.
- Les dermatologues pédiatriques doivent être **préparés à identifier, surveiller et sensibiliser** les familles au sujet des risques potentiels et de la nécessité d'un suivi.

Références :

- Happle R. Speckled lentiginous naevus: which of the two disorders do you mean? Clin Exp Dermatol. 2009;34(2):133-5
- Torchia D, et al. Papular nevus spilus syndrome: old and new aspects of a mosaic RASopathy. Eur J Dermatol. 2019 Feb 1;29(1):2-5
- Torchia D. On the patterns of distribution of segmental nevi of melanocytic origin. Indian J Dermatol. 2012 Sep;57(5):414-5
- Sarin KY, et al. Activación de la mutación *HRAS* en nevos de Spitz agminados que surgen en un nevo de Spitz. JAMA Dermatol. 2013;149(9):1077-1081.
- Nemeth K, et al. Mosaic pathogenic *HRAS* variant in a patient with nevus spilus with agminated Spitz nevi and parametrial-uterine rhabdomyosarcoma. Br J Dermatol. 2018;178(3):804-806
- Kinsler VA. Multiple Congenital Melanocytic Nevi and Neurocutaneous Melanosis Are Caused by Postzygotic Mutations in Codon 61 of *NRAS*. JID.2013;133, 2229-2236

- Kinsler VA, et al. Next-generation sequencing of nevus spilus-type congenital melanocytic nevus: exquisite genotype-phenotype correlation in mosaic RASopathies. J Invest Dermatol. 2014;134(10):2658-2660
- Berna R, et al. Significant improvement of a nevus spilus-type congenital melanocytic nevus with oral selumetinib. Pediatr Dermatol. 2024;41(5):936-937

Aspects généraux des nævi congénitaux

Intervenante : Aniza Giacaman Contreras (Espagne)

Évaluation dermoscopique des nævi mélanocytaires congénitaux (NMC)

- Les nævi mélanocytaires congénitaux (NMC) ont des présentations variables chez les patients pédiatriques.
- Bien que la plupart soient bénins, certains peuvent imiter un mélanome, ce qui conduit à des biopsies inutiles.
- La dermoscopie améliore la précision du diagnostic en aidant les cliniciens à identifier les caractéristiques et les modèles principaux en fonction de l'emplacement de la lésion.

Structures dermoscopiques dans le NMC

Structure	Descriptif
Points	Petites zones de pigmentation ponctuelles.
Globules	Plus grands que les points, leur forme peut varier. Ils correspondent à des nids mélanocytaires.
Lignes	Peut former des motifs dermoscopiques distincts tels que des réseaux ou des branches.
Réseau pigmenté	Reflète la mélanine présente dans les kératinocytes à la jonction dermo-épidermique.
Aspect en pavés	Globules regroupés en mosaïque, fréquemment observés dans le NMC.

Structure	Descriptif
Structures cibles	Globules à l'intérieur d'un réseau avec des points centraux ; peut suggérer une apoptose des mélanocytes.
Points bleus/gris	Indique une apoptose des mélanocytes ou une atteinte du derme.
Vaisseaux	La présence peut varier en fonction de l'évolution de la lésion ; peut inclure des vaisseaux grossiers.
Hypertrichose	Souvent associée à des nævi congénitaux, elle augmente avec l'âge.

Schéma dermoscopique par localisation corporelle

Localisation	Modèles fréquents
Tête	Modèle homogène
Tronc	Modèle globulaire prédominant
Extrémités	Réticulaire ou mixte globulaire-réticulaire
Paumes des mains/plantes des pieds	Sillons ou crêtes parallèles, aspect de « pois dans une cosse ».

Faits marquants et variabilité des modèles

Modèle globulaire classique

- Fréquemment observé chez les nouveau-nés.
- Globules périphériques avec des groupes plus denses au centre.
- Peut susciter des inquiétudes en raison de l'aspect clinique, mais généralement bénin.
- Au fil du temps : augmentation de la taille des lésions, de la croissance des poils en surface et de la disposition des pavés.

Réseau mixte et globules

- Présence d'un réseau de pigments fins et de globules.

- Un halo hypopigmenté autour des poils terminaux peut être observé.
- Des zones papuleuses peuvent apparaître au sein de lésions par ailleurs plates.

Changements dans le temps

- Certains voient leur taille **augmenter** ou développent de **nouvelles caractéristiques de surface**.
- La **régression** ou l'**éclaircissement spontané** est fréquent et généralement bénin.

Emplacements particuliers

Zones acrales (paumes des mains, plantes des pieds)

- Les modèles sont notamment les suivants :
 - sillons ou crêtes parallèles ;
 - modèle en « pois dans une cosse » ;
 - pigmentation homogène brun clair ;
 - régression sans intervention.

Atteinte de la matrice de l'ongle

- **Conclusions** :
 - mélanonychie longitudinale à la naissance ;
 - motif homogène brun/noir ;
 - peut présenter un pseudo-signe de Hutchinson et une pigmentation fibrillaire.
- **Prise en charge** :
 - pas de biopsie immédiate, sauf en cas de changements alarmants ;
 - surveillance longitudinale recommandée chez les patients pédiatriques.

Composants nodulaires dans le NMC

Scénario	Évolution clinique
Nodules stables au fil des ans	Souvent bénins en l'absence de caractéristiques dermoscopiques suspectes.
Globules en forme de pavés sans atypie	En faveur d'une évolution bénigne ; une surveillance continue est recommandée.
Nodules de couleur bleue	Peut susciter des inquiétudes ; l'histologie peut malgré tout être bénigne.
Prolifération rapide des nodules en peu de temps	Une biopsie est nécessaire pour écarter la possibilité d'une tumeur maligne (par ex., tumeur de Spitz atypique).

Éléments à prendre en compte concernant le mélanome chez l'enfant

- Rare, mais possible à l'intérieur d'un NMC.
- Les critères dermoscopiques classiques du mélanome peuvent être absents.
- « Le rose est le nouveau noir » : des caractéristiques vasculaires discrètes (par ex., bandes hémorragiques) doivent éveiller les soupçons.
- Toute inquiétude impose une excision rapide.

Points à retenir

- **Stratégie de suivi** : sans danger si la lésion présente des signes dermoscopiques bénins et s'il n'y a pas de suspicion de mélanome.
- **Excision** : ne doit pas être retardée en cas de suspicion de mélanome.
- **Résultat cosmétique** : il n'est pas possible de prédire l'apparence à long terme de façon fiable ; les familles doivent être conseillées avec prudence.
- **Pertinence clinique** :
 - la plupart des lésions sont bénignes mais nécessitent une identification du modèle et une observation longitudinale.

Remarques finales

- Les lésions de NMC **peuvent être dynamiques**, c'est-à-dire qu'elles peuvent croître, s'estomper ou évoluer au fil du temps.
- La **dermoscopie** est essentielle pour orienter les décisions en termes de suivi ou d'intervention.
- Une évaluation précise permet de **minimiser les biopsies** inutiles et les sources d'**anxiété**.

Références :

- Kittler H, et al. Revised version of pattern analysis. In book: An Atlas of Dermoscopy, 2nd Edition (pp.138-146).
- Marghoob. Congenital melanocytic nevi. Dermatologic Clinics. 2002;20(4): 607 – 616
- Stefanaki C, et al. Clinical and dermoscopic characteristics of congenital melanocytic naevi. JEADV. 2018; 32:10: 1674-1680
- Haliasos EC, et al. Dermoscopy for the pediatric dermatologist part III: dermoscopy of melanocytic lesions. Pediatr Dermatol. 2013 May-Jun;30(3):281-93
- Chuah SY, et al. Dermoscopic features of congenital acral melanocytic naevi in children: a prospective comparative and follow-up study. Br J Dermatol. 2015;172(1):88-93
- Cotton CH, et al. Evolution of congenital melanocytic nevi toward benignity: A case series. Pediatr Dermatol. 2019;36(2):227-231
- Cordoro KM, et al. Pediatric melanoma: results of a large cohort study and proposal for modified ABCD detection criteria for children. J Am Acad Dermatol. 2013;68(6):913-25
- Carrera C, et al. Clinical and dermoscopic characterization of pediatric and adolescent melanomas: Multicenter study of 52 cases. J Am Acad Dermatol. 2018;78(2):278-288

Nævi mélanocytaires congénitaux de petite et moyenne taille : lignes directrices pour une prise en charge fondée sur des données probantes

Intervenante : Julia Schaeffer (États-Unis)

Définitions et classifications

Terme	Définition
Nævus mélanocytaire congénital (NMC)	Présent à la naissance ou au cours des premières semaines de vie
Classification basée sur la taille	Sur la base de la taille adulte prévue : petit (moins de 1,5 cm), moyen (1,5 à 20 cm), grand (plus de 20 cm), géant (plus de 40 cm)
NMC ciblé / nævus de type congénital	Lésions apparaissant au cours des 2 à 3 premières années ; similaires aux véritables nævi congénitaux sur les plans histologique et moléculaire.

- **Prévalence :**
 - NMC petit/moyen : 1 à 6 % des nouveau-nés
 - NMC géant : environ 1 sur 20 000 à 500 000 naissances viables
- **Modèles de croissance :** à mesure que l'enfant grandit, le volume des lésions est multiplié par deux au niveau de la tête et par trois au niveau du tronc et des extrémités.
- **Nævi de taille moyenne :** Souvent perçus comme volumineux par les familles, ils présentent un **risque plus faible** que les nævi géants.

Histoire naturelle

- **Évolution fréquente :**
 - épaissement et modifications de la texture (par ex., nodularité, rugosité) ;
 - décoloration ou éclaircissement au fil du temps, en particulier au niveau du cuir chevelu ou des régions acrales ;

- régression observée dans les nævi de Sutton ou les lésions associées à la poliose.

Caractéristiques dermoscopiques et cliniques

- **Modèles typiques** : le motif globulaire prédomine, en particulier au niveau du cuir chevelu et du tronc.
- **Caractéristiques morphologiques** :
 - bords irréguliers/géographiques ;
 - hétérogénéité de la couleur ;
 - papules, rugosité, nodules.

Modèles dermoscopiques fréquents par localisation

Cuir chevelu ⇒ Décoloration plus probable, en particulier au cours des 1 à 4 premières années.

Tronc ⇒ Modèles globulaires ou réticulaires fréquents

Régions acrales ⇒ Motifs parallèles, fibrillaires ou de « pois dans une cosse »

Ongles ⇒ Observation d'un motif fibrillaire distal et d'une mélanonychie longitudinale

- **Au microscope** : les nævi congénitaux et les nævi de type congénital partagent des caractéristiques moléculaires (par ex., mutations NRAS).

Caractéristiques dermoscopiques

Caractéristique	Interprétation
Modèle globulaire	Typique du NMC, caractéristique bénigne
Globules réticulaires/bleus-gris	Observés dans les cas de prolifération mélanocytaire plus profonde ; pas toujours inquiétant.
Globules cibles	Globules au sein d'un réseau, associés à l'activité mélanocytaire

Caractéristique	Interprétation
Modèle fibrillaire en brosse (ongles)	Fréquent chez l'enfant, bénin
Caractéristiques vasculaires	Peuvent apparaître au fil du temps ; pas toujours évocateurs de la présence d'un mélanome.

Risque de mélanome dans les NMC de petite/moyenne taille

Estimation du risque	Preuves
moins de 0,5 à 1% de risque au cours de la vie	Revue systématique et données de cohortes (par ex., risque sur 15 ans : environ 0,007 %)
Apparition du mélanome	Généralement après la puberté, rare dans la petite enfance.

- Les familles surestiment souvent le risque de cancer (60 % se disent très inquiets avant la consultation).
- L'éducation réduit considérablement l'anxiété (après la consultation, l'inquiétude est tombée à 7 %).

Stratégies de prise en charge

Surveillance clinique

- approche privilégiée pour la plupart des NMC de petite et moyenne taille ;
- l'accent est mis sur les **changements focaux** plutôt que sur les changements globaux des lésions ;
- Photographie et dermoscopie régulières pour évaluer l'évolution.

Indications pour l'excision

Indication	Raison
Cosmétique/psychosociale	Indication la plus fréquente de nos jours, en particulier pour les lésions du visage
Préoccupations fonctionnelles	Lésions situées à proximité des articulations, des paupières, etc.
Changements évocateurs d'une tumeur maligne	Modifications focales de la couleur, de la texture ou de la vascularisation
Anxiété des parents	Lorsque l'impact psychologique est important et persistant

Techniques d'excision

- Excision par étapes et greffes de peau de pleine épaisseur pour les nævi du visage.
- Risques : cicatrice permanente, morbidité chirurgicale.

Thérapie au laser

- Peut éclaircir la pigmentation mais **n'élimine pas les cellules des nævi**.
- Souvent suivie d'une récurrence.

Traitements topiques

- Stade expérimental ; inhibiteurs de kinase en cours d'étude.

Moment de l'excision :

- Idéalement avant l'âge de 4 à 5 ans pour les lésions faciales afin de minimiser l'impact psychosocial à long terme.
- Retarder l'ablation si la lésion n'est pas gênante ou si la cicatrice s'avère plus défigurante.

Éléments particuliers à prendre en compte

Type de lésion	Remarque concernant la prise en charge
Nævi de Sutton	Bénin

Type de lésion	Remarque concernant la prise en charge
Composants nodulaires	Nécessité d'une anamnèse et d'une surveillance approfondies
Lésions du cuir chevelu	Tend à s'estomper
Lésions acrales/unguéales	Identifier les formes dermoscopiques bénignes

- Aucune intervention n'est nécessaire en l'absence de caractéristiques atypiques.
- Éviter les biopsies prématurées.
- Biopsie uniquement en cas d'inquiétude.

Observations finales

- L'excision prophylactique n'est pas systématiquement recommandée pour les NMC de petite/moyenne taille. Le risque de mélanome est extrêmement faible.
- Les NMC de petite et moyenne taille sont fréquents, le plus souvent bénins, et régressent ou s'éclaircissent souvent.
- La prise de décision partagée est essentielle : afin de trouver un équilibre entre risque clinique, impact cosmétique et valeurs familiales.
- Surveillez les changements focaux et évolutifs, et pas seulement l'aspect général du nævus.

Références :

- Kanada KN, et al. A prospective study of cutaneous findings in newborns in the United States: correlation with race, ethnicity, and gestational status using updated classification and nomenclature. J Pediatr. 2012;161(2):240-245
- Pastore LM, et al. Congenital melanocytic nevi and risk of melanoma. Clin Dermatol. 2024 18:S0738-081X(24)00173-1.
- Stinco G, et al. Absence of clinical and dermoscopic differences between congenital and noncongenital melanocytic naevi in a cohort of 2-year-old children. Br J Dermatol. 2011;165(6):1303-7.
- Scope A, et al. Dermoscopic patterns of naevi in fifth grade children of the Framingham school system. Br J Dermatol. 2008;158(5):1041-9

- Pham F, et al. Dermatoscopic and clinical features of congenital or congenital-type nail matrix nevi: A multicenter prospective cohort study by the International Dermoscopy Society. JAAD. 2022;87(3):551-558

La dermoscopie dans la surveillance des nævi : une approche pratique

Intervenante : Fatima Giusti (Argentine)

Introduction

L'oratrice a évoqué son expérience de la dermoscopie numérique en dermatologie pédiatrique, en insistant sur la nécessité de bien définir les indications cliniques. La présentation s'appuyait sur une étude rétrospective menée dans un hôpital tertiaire spécialisé en dermoscopie numérique et en soins pédiatriques.

Le contexte :

- Alors que la dermoscopie manuelle est couramment utilisée pour évaluer les nævi mélanocytaires congénitaux (NMC), le rôle de la dermoscopie numérique chez l'enfant reste mal défini.
- L'étude, justifiée par un volume élevé de patients pédiatriques adressés pour une dermoscopie numérique, visait à :
 - analyser les profils cliniques des patients orientés ;
 - corrélér les résultats avec les publications existantes ;
 - proposer des indications pratiques, fondées sur des preuves, en faveur de la dermoscopie numérique chez l'enfant.

Conception de l'étude

- Système : PhotoFinder.
- Critères d'inclusion : patients âgés de 16 ans ou plus.
- Données collectées :
 - âge, sexe, type de peau selon la classification de Fitzpatrick ;
 - fréquence de suivi ;
 - antécédents personnels/familiaux de cancer de la peau ;

- raison de la demande de dermoscopie numérique ;
- schéma dermoscopique prédominant ;
- excision et histopathologie (le cas échéant).
- Échantillon :
 - 92 patients initialement identifiés ;
 - 20 exclus en raison de données incomplètes ;
 - dernière cohorte : 72 patients pédiatriques.

Principales conclusions

Données démographiques et type de peau

- Sexe : 54 % de patients de sexe masculin, 46 % de sexe féminin.
- Âge moyen : 9 ans (entre 1 et 16 ans).
- Type III de Fitzpatrick : présent dans environ 70 % des cas.

Suivi et utilisation

- Une seule séance : le plus fréquent.
- Plus de 2 suivis : 31 %, ce qui suggère une utilisation limitée du suivi en série.

Facteurs de risque et syndromes cliniques

- Antécédents familiaux de cancer de la peau : environ 50 % des patients.
 - Mélanome : environ 25 % des patients.
- Syndromes identifiés :
 - syndrome du grain de beauté atypique : 44 % ;
 - syndrome familial du grain de beauté atypique : 5,5 % ;
 - antécédents personnels de mélanome : 9,6 %.

On notera que la prévalence du syndrome du grain de beauté atypique était significativement plus élevée que dans les cohortes pédiatriques publiées, ce qui suggère le bénéfice potentiel d'un suivi numérique structuré.

Modèles dermoscopiques

- Modèle globulaire : le plus fréquents (comme on peut s'y attendre chez l'enfant).
- Modèles mixtes/multiples : fréquemment observés, en corrélation avec la prévalence élevée du syndrome du grain de beauté atypique.

Indications pour la dermoscopie numérique

- Plus de 50 % des cas : orientation pour un suivi des nævi.
- Autres indications :
 - nævi multiples ;
 - NMC de taille moyenne ;
 - emplacements particuliers ;
 - NMC géant.

Excision et histopathologie

- Aucune excision n'est nécessaire dans 74 % des cas.
- Affections diagnostiquées :
 - mélanome ;
 - nævi dysplasiques.

Les résultats confirment le rôle de la **dermoscopie numérique** pour **éviter les interventions chirurgicales inutiles** tout en identifiant les lésions cliniquement significatives.

Nombre de nævi

- Plus de 50 nævi : un tiers des patients.

Maladies génétiques

- Exemple : un patient atteint du syndrome de Noonan a développé un mélanome au cours du suivi.

Indications proposées pour la dermoscopie numérique chez l'enfant

- plus de 60 nævi mélanocytaires (à partir de la puberté) ;
- plus de 50 nævi + cheveux roux ou mutation MC1R (à partir de la puberté) ;
- plus de 40 nævi + antécédents familiaux de mélanome (parents au 1er/2e degré) ;
- syndrome du grain de beauté atypique ;
- nævi mélanocytaires congénitaux (NMC) de taille moyenne ;
- NMC géant avec satellitose ;
- mutations génétiques à haut risque connu de mélanome ;
- génodermatoses avec risque de mélanome ;
- immunosuppression congénitale ou acquise.

Conclusions

- Il s'agit de la première étude à proposer des indications cliniques spécifiques pour la dermoscopie numérique chez les patients pédiatriques, fondées sur des données structurées et concrètes.
- Des recherches supplémentaires sont nécessaires afin de valider et d'affiner les lignes directrices proposées.

Références :

- NCCN Guidelines Version 2.2025. Melanoma: cutaneous

Le point sur le risque de mélanome et de mélanose neurocutanée dans les nævi mélanocytaires congénitaux géants

Intervenante : Elena Hawryluk (États-Unis)

Introduction

- Les risques de mélanome sont la principale préoccupation des parents.
- **Mélanose neurocutanée** : identification des patients à haut risque pour l'imagerie précoce du SNC et discussion concernant le pronostic.
- **Évolution des nævi et options de prise en charge**, notamment l'impact visuel, la morbidité potentielle liée à l'excision et les attentes réalistes en matière de traitement.

Risque de mélanome en fonction de la taille du NMC

Catégorie de taille	Risque de mélanome au cours de la vie
NMC petit/moyen	moins de 1 % Risque surtout après la puberté
NMC de grande taille	2 % environ
NMC géant avec satellites	6 à 15 % Groupe à haut risque

- La stratification du risque est basée sur la **taille attendue à l'âge adulte**, des facteurs d'agrandissement étant utilisés pour classifier les mesures précoces.
- Le mélanome peut se développer dans la **peau, le SNC ou les organes viscéraux**, et les présentations cutanées **évoluent** souvent **rapidement**.
- La biopsie est recommandée lorsque l'on observe des changements significatifs ou que l'incertitude persiste après un suivi de courte durée.

Mélanose neurocutanée (MNC)

Définition et risques :

- La **mélanocytose neurocutanée** correspond à l'atteinte des mélanocytes présents dans les méninges.
- Souvent **asymptomatique**, mais associée à un **risque accru de mélanome** en cas d'atteinte du SNC.

Stratégie en termes d'imagerie :

- une **IRM avant l'âge de 6 mois** est recommandée pour les patients à haut risque.
 - Avantages : meilleure visualisation avant la myélinisation.
 - Imagerie réalisée **sans contraste**.
- **Principale référence** : Kinsler et al ont montré que
 - **21 %** des patients à haut risque (2 NMC ou plus) présentaient des résultats significatifs à l'IRM.

Qui doit faire l'objet d'un dépistage par IRM ?

Critères (variables selon les lignes directrices)
NMC de plus de 3 cm ou 25 NMC et plus
Plus de 1 NMC indépendamment de la taille
NMC géant, NMC multiples de taille moyenne
4 NMC ou plus, associés à des résultats anormaux au niveau du SNC (cohorte générale)

Les lignes directrices relatives au dépistage par IRM **ne sont pas standardisées** et dépendent des ressources disponibles dans les différentes régions. Il est essentiel de procéder à une prise de décision partagée avec les parents.

Cas : Imagerie axée sur les symptômes

- **Patient** : garçon de 10 ans présentant un NMC de petite/moyenne taille, jusque-là asymptomatique.

- **Symptômes** : céphalées, vomissements, ésoptropie, œdème papillaire.
- **Résultats de l'IRM** :
 - lésions hémorragiques fronto-temporales ;
 - dissémination leptoméningée.
- **Diagnostic** : mélanome touchant la dure-mère et le cerveau.
- **Résultats génétiques** : mutations de NRAS, MAP2K1, CDK2A.

Points à retenir

- **Période à risque de mélanome** :
 - C'est à l'âge adulte que le risque est le plus élevé pour les patients atteints de NMC géant.
- **Dépistage par IRM** :
 - varie selon l'établissement et la ligne directrice ;
 - il devrait être individualisé au travers d'une prise de décision partagée.
- **Recommandations en matière d'imagerie** :
 - l'imagerie axée sur les symptômes est conseillée chez les enfants plus âgés ;
 - une IRM précoce (avant 3 à 6 mois) est préférable pour le pronostic des nouveau-nés à haut risque.
- **Stratégie en termes de suivi** :
 - biopsie des lésions évolutives ;
 - envisager un suivi à court terme en cas de changements incertains.

Références :

- Waelchli R, et al. Classification of neurological abnormalities in children with congenital melanocytic naevus syndrome identifies magnetic resonance imaging as the best predictor of clinical outcome. Br J Dermatol. 2015;173(3):739-50
- Jahnke MN, et al. Care of Congenital Melanocytic Nevi in Newborns and Infants: Review and Management Recommendations. Pediatrics. 2021;148(6):e2021051536
- Neale H, et al. Central nervous system magnetic resonance imaging abnormalities and neurologic outcomes in pediatric patients with congenital nevi: A 10-year multi-institutional retrospective study. JAAD. 2022; 87 (5): 1060-1068.

- Kinsler VA, et al. Melanoma in congenital melanocytic naevi. Br J Dermatol. 2017;176(5):1131-1143.

Le point sur la génétique dans les nævi mélanocytaires congénitaux

Intervenante : Veronica Kinsler (Royaume-Uni)

Cette présentation a fourni un examen approfondi des mécanismes génétiques qui sous-tendent les nævi mélanocytaires congénitaux (NMC), en se concentrant sur les mutations en mosaïque, en particulier les gènes *NRAS*, *BRAF* et les gènes de fusion *BRAF*, ainsi que sur leur signification clinique. L'exposé a également exploré le rôle émergent de la thérapie ciblée, en particulier des inhibiteurs de MEK, dans le traitement des patients présentant des NMC à phénotypes problématiques.

Comprendre le mosaïcisme dans le NMC

- **Le NMC en tant que trouble mosaïque** : causé par des mutations somatiques postzygotiques au cours de l'embryogenèse. Ces mutations se produisent dans une seule cellule progénitrice et se propagent dans ses descendants, entraînant des phénotypes segmentaires ou parcellaires.
- **Preuve de mosaïcisme** :
 - il faut retrouver des mutations identiques dans plusieurs tissus atteints (par ex., la peau, le SNC) d'un même patient ;
 - la récurrence chez plusieurs patients présentant des phénotypes similaires renforce le lien de causalité.

Facteurs génétiques établis dans le NMC

Gène	Prévalence	Type de mutation	Caractéristiques cliniques
<i>NRAS</i>	Le plus fréquent	Mutations faux-sens	Présente dans la peau, le SNC et les tumeurs ; constante dans tous les tissus

Gène	Prévalence	Type de mutation	Caractéristiques cliniques
<i>BRAF</i>	Moins fréquente	Mutations faux-sens	Souvent associée à de nombreux nodules dermiques mous
<i>Fusions BRAF</i>	Sous-groupe nouvellement reconnu	Fusion de gènes (partenaires variés)	Souvent associée à un NMC multinodulaire résistant au traitement

- Chaque patient est généralement porteur d'une **mutation spécifique** (par ex., une variante *NRAS* spécifique), confirmée dans plusieurs types de tissus, ce qui confirme la clonalité.
- Le *MC1R* (gène des cheveux roux) a été étudié mais **n'a pas été impliqué** comme facteur principal dans le NMC.

Corrélations cliniques et phénotypiques

- Au départ, on pensait que le sous-type génétique **n'avait pas d'incidence significative sur les résultats cliniques**, notamment sur l'atteinte neurologique ou le risque de mélanome.
- Des données plus récentes suggèrent que :
 - les **mutations faux-sens de BRAF** sont plus fréquemment associées à de nombreux nodules mous et bénins ;
 - les **fusions BRAF** sont fortement associées à un **NMC multinodulaire sévère**, souvent difficile à traiter par voie chirurgicale ou topique.

Découverte de fusions BRAF dans le NMC

- Le séquençage rétrospectif de l'ARN de tissus archivés dans des cas de NMC *NRAS négatifs* a révélé des **fusions BRAF** chez plusieurs patients.
- Principales caractéristiques :
 - fusion du **domaine kinase de BRAF** avec une variété d'autres gènes (les partenaires de fusion diffèrent d'un patient à l'autre) ;
 - clonalité confirmée dans plusieurs échantillons du même patient ;

- les méthodes de détection comprenaient le séquençage de l'ARN et la FISH (hybridation in situ fluorescente).

Caractéristiques cliniques du NMC à fusion BRAF

Principales caractéristiques

- Prolifération multinodulaire, souvent étendue
- Mauvaise réponse aux traitements conventionnels
- Fréquemment associé à des **démangeaisons intenses**
- Légère prédominance féminine (2:1)
- L'histopathologie peut révéler des « sites atypiques »

Réponse thérapeutique aux inhibiteurs de MEK

- Le **tramétinib** (inhibiteur de MEK) a été testé chez des patients atteints d'un NMC à *fusion BRAF*.
 - Réduction significative de l'épaisseur des lésions, amélioration du prurit et diminution de l'activité des lésions.
 - **Contrôle rapide des symptômes**, en particulier des démangeaisons.
 - Les doses ont été réduites au fil du temps avec des **effets secondaires minimes** lorsqu'elles étaient administrées de manière intermittente (par ex., tous les trois jours).
- Des études *in vitro* ont montré les éléments suivants :
 - Les cellules positives à la fusion BRAF **n'ont pas** surexprimé *BRAF*.
 - Cependant, une **forte activation de la voie** (probablement due à une dimérisation ou à une altération de la signalisation) a été observée.
 - Le tramétinib a efficacement neutralisé cette hyperactivation.

Cas représentatif

- Cas publié avec fusion *BRAF* et NMC multinodulaire étendu :

- nette amélioration clinique après le **traitement par tramétinib** ;
- bien que les **nævi n'aient pas été éradiqués**, des **bénéfices cliniques et symptomatiques** significatifs ont été observés ;
- remarquable en ce qui concerne le **soulagement immédiat des démangeaisons** et l'amélioration de l'aspect des lésions.

Points à retenir

- **Facteurs génétiques connus du NMC** :
 - *NRAS* (le plus fréquent) ;
 - *BRAF* (faux-sens ou fusion) ;
 - *KRAS*, *ALK* et *RAF1* (rare).
- Il existe une **variabilité clinique** au sein de chaque génotype, mais :
 - les *fusions BRAF* sont le plus souvent associées à une **maladie multinodulaire grave**.
- **Le génotypage est recommandé** dans les cas de :
 - mélanomes ;
 - NMC nodulaire étendu ou résistant au traitement.
- Le **tramétinib** est actuellement un traitement hors AMM prometteur dans le NMC à *fusion BRAF*, en particulier lorsque les approches chirurgicales sont limitées.

Références :

- Kinsler VA, et al. Multiple congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanosis are caused by postzygotic mutations in codon 61 of NRAS. *J Invest Dermatol.* 2013;133(9):2229-36
- Papp T, et al. Mutational analysis of the N-ras, p53, p16INK4a, CDK4, and MC1R genes in human congenital melanocytic naevi. *J Med Genet.* 1999;36(8):610-4
- Pollock PM, et al. High frequency of BRAF mutations in nevi. *Nat Genet.* 2003;33(1):19-20
- Bauer J, et al. Congenital melanocytic nevi frequently harbor NRAS mutations but no BRAF mutations. *J Invest Dermatol.* 2007;127(1):179-82.
- Dessars B. Genotypic and Gene Expression Studies in Congenital Melanocytic Nevi: Insight into Initial Steps of Melanotumorigenesis. *Journal of Investigative Dermatology.* 2009; 129 (1):139-147

- Phadke PA, et al. Proliferative nodules arising within congenital melanocytic nevi: a histologic, immunohistochemical, and molecular analyses of 43 cases. Am J Surg Pathol. 2011;35(5):656-69
- Polubothu S, et al. Does the gene matter? Genotype-phenotype and genotype-outcome associations in congenital melanocytic naevi. Br J Dermatol. 2020;182(2):434-443
- Martin SB, et al. Mosaic BRAF Fusions Are a Recurrent Cause of Congenital Melanocytic Nevi Targetable by MAPK Pathway Inhibition. J Invest Dermatol. 2024;144(3):593-600.e7
- Mir A, et al. Giant Congenital Melanocytic Nevus Treated With Trametinib. Pediatrics. 2019;143(3):e20182469

Acné et rosacée

Rosacée et dermatite périorale chez l'enfant

Intervenant : Marius Rademaker (Nouvelle-Zélande)

Principaux défis cliniques

- Il existe un **important chevauchement diagnostique** entre la rosacée, la dermatite périorale, l'acné, la dermatite séborrhéique (DS) et même la dermatite atopique (DA).
- La présentation pédiatrique empêche souvent une classification précise ; le **diagnostic** peut évoluer avec le **temps** et des **observations répétées**.
- Il n'existe pas de **preuves solides** : aucun ECR chez l'enfant, aucun essai de comparaison directe, et les lignes directrices sont principalement basées sur l'opinion de spécialistes ou extrapolées à partir de données concernant l'adulte.

Perles en termes de diagnostic

	Rosacée	Dermatite périorale (DP)
Présentation fréquente	Érythème facial, rougeissement, papules/pustules	Papules autour de la bouche, du nez et des yeux
Rougeissement	Quasi universel	Généralement absent

	Rosacée	Dermatite périorale (DP)
Atteinte oculaire	Fréquente (blépharite, conjonctivite)	Pas typique
Comédons	Absents	
Démodécie	Possible	
Description des symptômes	Brûlures ou picotements	Démangeaisons douloureuses
Aggravé par les corticostéroïdes topiques	Oui	

Les pièges fréquents de la présentation pédiatrique

- Des rougeurs au niveau des joues peuvent être **interprétées à tort** comme une irritation ou un eczéma.
- Les présentations atypiques nécessitent souvent des **évaluations répétées dans le temps** pour parvenir à un diagnostic précis.
- Le phototype a une incidence sur la clarté du diagnostic - la rosacée est souvent plus difficile à détecter sur les **peaux de couleur**.

Données démographiques et épidémiologie

- Prévalence égale chez les garçons et les filles avant la puberté. La rosacée post-pubertaire est plus fréquente chez les filles.
- Âge moyen d'apparition : 4 à 5 ans (littérature médicale), bien qu'on l'observe chez des enfants plus âgés en pratique clinique.

Cadre de traitement

Principes généraux

- Identifiez et tentez d'éliminer les **déclencheurs** (UV, chaleur, stress, produits de soins de la peau).

- Éduquez les familles au concept de « **traitement à valeur nulle** » et simplifiez les soins de la peau.
- Insistez sur ce point à plusieurs reprises ; les patients reprennent souvent trop tôt l'utilisation de produits topiques.

Traitements topiques

- Options de première intention :
 - **métronidazole** (jeunes enfants) ;
 - **acide azélaïque** (enfants plus âgés).
- **Autres options (moins privilégiées) :**
 - ivermectine topique (si disponible) ;
 - perméthrine (moins utilisée) ;
 - inhibiteurs de la calcineurine (attention : peuvent également exacerber la maladie).
- Utilisez les **corticostéroïdes peu puissants** avec la plus grande prudence, uniquement s'il ne s'agit pas de la cause initiale.
- Évitez les produits cosmétiques chez les jeunes enfants.

Traitements systémiques

Antibiotiques : à utiliser avec précaution

- Désagréments dus à la perturbation du microbiome.
- Évitez l'**azithromycine** sauf en cas d'absolue nécessité, ses effets systémiques étant trop importants.
- **Doxycycline (40 à 50 mg/jour)** pour une durée limitée (3 mois), chez les patients âgés de 12 ans et plus.

Isotrétinoïne (hors AMM)

- **Agent oral à privilégier** dans les cas graves/réfractaires.
- **Dosage très faible :**
 - 0,1 mg/kg/jour comme objectif
 - **Exemple :**
 - patient de 15 kg → 5 mg tous les 3 jours
 - patient de 25 kg → un jour sur deux

- patient de 40 kg → tous les jours

Ivermectine orale

- Utilisé hors AMM, rôle en évolution, en particulier dans les cas associés à la démodécie.

Récapitulatif :

Systemic treatment	Recommended dosage	Treatment duration
doxycycline	40-100 mg/day	No longer than 3 months
isotretinoin (low-dose)	5-10 mg/day	Long term, may be intermittent
hydroxychloroquine**	200 mg/day	Long term
dapsone**	50-100 mg/day	Long term
ivermectin**	0.2mg/kg single dose	Single course
prednisone/prednisolone**	40-50 mg for 1 week, 20-25 mg for 2 weeks, 10-12.5 mg for 3 weeks, 5 mg for 4 weeks	Single course

** : limited evidence

Éléments à prendre en compte concernant le microbiome

- L'utilisation excessive d'antibiotiques peut conduire à la formation de biofilms résistants par *C. acnes (cutibacterium)*.
- La perturbation de la flore cutanée contribue probablement aux récurrences inflammatoires dans la rosacée/DP.

Points à retenir

1. Il est nécessaire de faire preuve de fluidité dans le diagnostic : la rosacée, la dermatite périorale, la DS et l'acné se chevauchent souvent.
2. Chez l'enfant, les rougissements, la blépharite et les papules sans comédons évoquent la rosacée.
3. Les rougissements sont généralement absents dans la DP qui se caractérise par des démangeaisons douloureuses ; elle est souvent liée aux corticostéroïdes.
4. La plupart des traitements ne sont pas homologués et reposent sur l'expérience clinique, et non sur des essais.
5. Les antibiotiques devraient être réduits au minimum en raison des risques pour le microbiome.
6. L'isotrétinoïne (à très faible dose) peut s'avérer très efficace dans les cas résistants.

7. N'hésitez pas à **revoir votre diagnostic** en fonction de l'évolution du tableau clinique.

Références :

- Geng R, et al. Efficacy of treatments for rosacea in the pediatric population: A systematic review. JEADV. 2024. 3 (1): 17-48
- Rademaker M, et al. Pharmaceutical Management of Rosacea—An Australian/New Zealand Medical Dermatology Consensus Narrative, Dermatologic Therapy. 2024, 9678447.
- Rademaker M, Chapter 26. Perioral Dermatitis. In book: Harper's Textbook of Pediatric Dermatology, Fourth Edition.

Les éruptions acnéiformes chez l'enfant

Intervenante : Irene Lara Corrales (Canada)

Principales définitions

- **Éruptions acnéiformes** : papules et pustules ressemblant à l'acné mais sans comédons (points noirs/points blancs). Typiquement folliculocentrique, avec une apparition soudaine et une distribution souvent symétrique.
- **Emplacements fréquents** : visage, partie supérieure du tronc, épaules et bras.
- **Étiologies dans les cas pédiatriques** :
 - **origine médicamenteuse (la plus fréquente)** : corticoïdes, inhibiteurs de l'EGFR, inhibiteurs de MEK, inhibiteurs de JAK ;
 - **liées à une infection** : folliculite à *Pityrosporum* (Malassezia), folliculite à Gram négatif (bain chaud).

Réactions acnéiformes induites par des médicaments

1. Induites par les corticoïdes

- Se manifestent après l'utilisation prolongée de corticostéroïdes systémiques ou topiques.
- Le traitement dépend de la possibilité ou non d'arrêter les corticoïdes.
- Prise en charge : traitement topique, mais l'arrêt des corticoïdes peut être nécessaire pour résoudre le problème.

2. Induites par les thérapies ciblées (par ex., inhibiteurs de l'EGFR et de MEK)

- Jusqu'à 100 % des patients développent des éruptions acnéiformes.
- Souvent graves et ayant une incidence sur la qualité de vie.
- Les lésions peuvent varier en fonction de l'âge :
 - adolescents : atteinte du visage ;
 - enfants en bas âge : tronc et autres zones.
- L'étiologie est probablement multifactorielle (génétique de l'hôte, inflammation, interaction avec *C. acnes*).

3. Induites par les inhibiteurs de JAK (JAK-ny)

- Risque d'éruption acnéiforme environ 4 fois plus élevé que pour le placebo.
- Risque est encore plus élevé chez les patients dermatologiques ou ceux ayant déjà souffert d'acné.
- Le mécanisme n'est pas clair, mais il pourrait impliquer des effets paradoxaux sur le système immunitaire et le microbiome.
- Les JAK1/3 peuvent être des cibles pour le traitement de l'acné, mais leur inhibition est susceptible de provoquer des éruptions.

Prise en charge des réactions acnéiformes induites par les médicaments

- **La prévention est essentielle :**
 - En cas d'acné **préexistante** : traitement **proactif**, éventuellement systémique (doxycycline, isotrétinoïne).
 - En l'**absence d'acné** : stratégies **préventives** (par ex., bains de blanchiment, antiseptiques pour les jeunes enfants).
- **Approche thérapeutique :**
 - Sévérité du grade selon les critères CTCAE (Common Terminology Criteria for Adverse Events).
 - Combinez le traitement de l'acné avec des **corticostéroïdes topiques** pour contrôler l'inflammation.

- L'hydratation et la protection solaire sont essentielles.
- Prélèvement en cas de suspicion d'infection secondaire.

Réactions acnéiformes infectieuses

1. Folliculite à pityrosporum (*Malassezia*)

- Papules monomorphes très prurigineuses.
- Distribution : poitrine, dos, cuir chevelu, racine des cheveux, cou.
- Facteurs de risque : chaleur, humidité, immunosuppression, antibiotiques.
- Diagnostic : clinique + raclage au KOH ou culture.
- Traitement : antifongiques topiques ou systémiques (itraconazole, kétoconazole).

2. Folliculite à Gram négatif (bain chaud)

- Causée par des *Pseudomonas* après une exposition à de l'eau chaude contenant trop peu de chlore.
- Apparaît en l'espace de quelques heures ou de quelques jours, épargne souvent le visage, les plantes de pieds et les paumes.
- Plus fréquente dans les zones cachées (aine, aisselles).
- Résolution spontanée (7 à 14 jours), mais peut nécessiter un traitement :
 - antibiotiques topiques :
 - compresses de vinaigre (dilution 1:9) ;
 - antibiotiques systémiques en cas de symptômes graves/systémiques.

Différencier les réactions acnéiformes

Caractéristique	Acné	Éruption acnéiforme
Comédons	<i>Présents</i>	<i>Absents</i>
Apparition	<i>Progressive</i>	<i>Soudaine, en quelques jours ou semaines</i>
Distribution	<i>Variable</i>	<i>Symétrique, folliculocentrique</i>
Déclencheurs	<i>Endogènes</i>	<i>Exposition médicamenteuse ou infectieuse</i>

Points de synthèse

- Les éruptions acnéiformes sont fréquentes chez l'enfant, notamment en raison des traitements systémiques actuels.
- Pour établir un diagnostic correct, il faut identifier l'absence de comédons ainsi que les antécédents pertinents.
- La prise en charge doit être **proactive, préventive** et adaptée en fonction de la cause.

Références :

- Boull CL, et al. Cutaneous reactions in children treated with MEK inhibitors, BRAF inhibitors, or combination therapy: A multicenter study. *J Am Acad Dermatol.* 2021;84(6):1554-1561
- Satoh TK, et al. IL-36 γ drives skin toxicity induced by EGFR/MEK inhibition and commensal *Cutibacterium acnes*. *J Clin Invest.* 2020 2;130(3):1417-1430.
- Martinez J, et al. Janus Kinase Inhibitors and Adverse Events of Acne: A Systematic Review and Meta-Analysis. *JAMA Dermatol.* 2023;159(12):1339-1345
- Awad SM, et al. Activation of Janus kinase signaling pathway in acne lesions. *Dermatol Ther.* 2021;34(1):e14563
- Martínez-Ortega J, et al. *Malassezia* Folliculitis: Pathogenesis and Diagnostic Challenges. *Cureus.*2024;16(11): e73429

Le microbiome dans l'acné

Intervenante : Maria Lertora (Argentine)

Principaux concepts et preuves

1. Pathogénie traditionnelle de l'acné élargie

- Modèle classique : surproduction de sébum, inflammation, hyperkératinisation folliculaire et colonisation par *C. acnes*.



- Compréhension actualisée : il s'agit moins d'une prolifération de *C. acnes* que d'une **perte de diversité microbienne** - en particulier une prédominance du phylotype IA1 de *C. acnes*.

2. Diversité du microbiome dans la peau saine par rapport à la peau acnéique

- Peau saine : présence équilibrée de plusieurs ribotypes de *C. acnes* (1, 2, 3, 6).
- Peau acnéique : surreprésentation des ribotypes (4, 5, 8, 10) et du phylotype IA1.
- Les souches virulentes produisent des **porphyrines**, des **facteurs CAMP**, des **biofilms** et des enzymes (par ex., la hyaluronidase).

3. Interactions microbiennes

- *S. epidermidis* peut **neutraliser l'inflammation induite par *C. acnes***.
- *C. acnes* est à l'origine d'une dysbiose qui réduit *S. epidermidis* en modifiant le pH (par l'intermédiaire de l'acide propionique), ce qui favorise la prédominance inflammatoire.

4. Influences externes sur le microbiome

- **Puberté** : changements hormonaux (↑ androgènes, IGF-1) → augmentation de la production de sébum + modification de la diversité microbienne alpha/bêta.
- **Régime alimentaire** : index glycémique élevé, produits laitiers.
- **Nettoyage excessif et produits agressifs** → rupture de la barrière cutanée.
- **Prise d'antibiotiques et stress** → diminution de la résilience du microbiote.

Axe intestin-peau

- Communication bilatérale par le biais des systèmes immunitaire, endocrinien et nerveux.
- La dysbiose intestinale et la perméabilité de l'intestin favorisent l'inflammation systémique et aggravent l'acné.
- L'intérêt pour les probiotiques oraux en tant que traitement complémentaire se confirme.

Souches probiotiques fréquemment étudiées :

- *Lactobacillus rhamnosus*
- *Lactobacillus acidophilus*
- *Bifidobacterium spp.*

Implications thérapeutiques

1. Probiotiques oraux

- Réduisent l'inflammation systémique, régulent la flore intestinale et améliorent les symptômes d'acné.
- Particulièrement utiles dans les cas de rechute ou de résistance au traitement.

2. Soins topiques respectueux des biomes

- Les nettoyants au pH équilibré préservent la flore commensale.
- Les hydratants riches en céramides renforcent la barrière cutanée et possèdent de légères propriétés antimicrobiennes.
- Évitez les routines trop décapantes ou irritantes.

3. Prise en charge personnalisée de l'acné

- Les plans de traitement doivent tenir compte des profils microbiens individuels et de la bio-individualité.
- Objectif : rétablir l'équilibre et non pas éliminer les bactéries.

Points à retenir

- L'acné est de plus en plus considérée comme une affection liée à la dysbiose.

- La régulation du microbiome - tant cutanée qu'intestinale - constitue une **stratégie thérapeutique précieuse**.
- **Prévention des déséquilibres** > éradication de la flore.
- Les soins de la peau doivent **préserver** et non perturber.
- À l'avenir, la prise en charge de l'acné pourrait s'appuyer davantage sur des **protocoles personnalisés, axé sur le microbiome**.

Références :

- Podwojniak A, et al. Acne and the cutaneous microbiome: A systematic review of mechanisms and implications for treatments. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2025;39(4):793-805
- Dreno B, et al. Acne microbiome: From phyla to phylotypes. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2024;38(4):657-664
- De Pessemier B, et al. Gut-Skin Axis: Current Knowledge of the Interrelationship between Microbial Dysbiosis and Skin Conditions. *Microorganisms*. 2021 11;9(2):353.
- Kreouzi M, et al. Skin Microbiota: Mediator of Interactions Between Metabolic Disorders and Cutaneous Health and Disease. *Microorganisms*. 2025;13(1):161.

Acné néonatale, infantile et de la moyenne enfance

Intervenante : Agnes Schwieger (Suisse)

Introduction

Contexte hormonal : l'acné est souvent une manifestation externe de changements hormonaux, principalement associés à deux voies de développement :

- ***Axe HPA (hypothalamo-hypophyso-surrénalien)***
- ***Axe HPG (hypothalamo-hypophyso-gonadique)***

Parmi ceux-ci, les androgènes surrénaliens, et plus particulièrement l'activation de l'axe HPA, joueraient un rôle plus important dans l'apparition précoce de l'acné. Cette activation, connue sous le nom d'*adrénarchie*, commence vers l'âge de six ans. Il entraîne une augmentation de la production de DHEAS, un androgène faible qui peut être converti en formes plus puissantes, favorisant la prolifération des glandes sébacées et la production de sébum. Cette activité hormonale favorise l'acné, les odeurs corporelles et le développement des poils pubiens.

Présentations précoces et atypiques :

- L'**adrénarche** se manifeste généralement sur le plan physique vers l'âge de 11 ans chez les filles et de 12 ans chez les garçons.
- La **puberté précoce** se définit par l'apparition de signes de puberté (acné, odeurs corporelles, poils pubiens) avant l'âge de 7 à 8 ans chez les filles et de 9 ans chez les garçons.

Orientation clinique : l'exposé était axé sur l'acné infantile (à partir de l'âge de 8 semaines) et l'acné de la **moyenne enfance** (entre 1 et 7 ans), en soulignant que l'acné néonatale est rare et souvent mal diagnostiquée (communément confondue avec la pustulose céphalique néonatale).

Principaux faits marquants :

1. Cas n°1 - Garçon de 3 mois présentant des comédons

- Acné infantile classique : comédons au milieu des joues, sans virilisation.
- Traitée à l'aide de rétinoïdes topiques et de peroxyde de benzoyle.
- L'acné infantile peut persister jusqu'à deux ans et laisser des cicatrices.



2. Cas n°2 - Garçon de 6 mois présentant des lésions étendues :

- Comédons étendus (visage, bras, dos).
- Le bilan a révélé des taux d'hormones correspondant à une mini-puberté.
- Traitement à l'aide d'isotrétinoïne par voie orale pendant un an avec de bons résultats.



3. Cas n°3 - Garçon de 5 ans présentant des comédons dans l'oreille :

- Acné légère avec signes de puberté précoce (odeur corporelle, cheveux gras).
- Diagnostic d'**hyperplasie congénitale des surrénales d'apparition tardive** après un test de stimulation à l'ACTH.
- Aucun traitement n'est nécessaire, mais le diagnostic joue un rôle important dans la prise en charge future.



4. Cas n° 4 - Garçon de 20 mois présentant des nodules inflammatoires et des comédons :

- Initialement traité comme un IFAG (granulome aseptique idiopathique de la face).
- Un examen approfondi a révélé une acné classique avec présence de comédons.
- Traitée à l'aide d'isotrétinoïne par voie orale et de corticoïdes de courte durée.



Perles cliniques :

- **Bilan** : une anamnèse minutieuse, un examen physique et des tests hormonaux sélectifs sont essentiels en cas d'acné infantile afin d'exclure toute anomalie endocrinienne.
- **Traitement** : s'aligne sur les protocoles pour adolescents, bien que tous les traitements soient techniquement non homologués pour ces âges. La plupart des enfants tolèrent bien les traitements topiques, l'isotrétinoïne orale étant réservée aux cas graves.



Comédons - Papules	Acide azélaïque, rétinoïdes topiques + BP
Pustules	+ ATB topique/ ATB oral (érythromycine)
Nodules - Pseudokystes	ATB oral, rétinoïde oral (0,3 à 0,5 mg/kg/jour) +/- stéroïde

- **Éviter les cicatrices** : un traitement précoce et approprié est essentiel pour prévenir les dommages cutanés à long terme.

Conclusion :

L'acné infantile, en particulier dans la petite et la moyenne enfance, justifie une évaluation approfondie. Bien que la plupart des cas soient bénins et d'origine hormonale, il est important d'exclure les troubles systémiques ou endocriniens. Avec une prise en charge appropriée, comprenant des traitements topiques et systémiques si nécessaire, ces enfants peuvent obtenir d'excellents résultats sans conséquences à long terme.

Références :

- Rosenfield RL. Normal and Premature Adrenarche. Endocr Rev. 2021;42(6):783-814
- Shope C, et al. Pathologic acne in pre-pubertal children: A case series and review on when to refer to pediatric endocrinology. Pediatric Dermatology. 2023; 40 (1): 5-10
- Schachner LA, et al. The Many Faces of Pediatric Acne: A Practical Algorithm for Treatment, Maintenance Therapy, and Skincare Recommendations for Pediatric Acne Patients. J Drugs Dermatol. 2023;22(6):539-545.
- Eichenfield LF, et al. Evidence-based recommendations for the diagnosis and treatment of pediatric acne. Pediatrics. 2013;131 Suppl 3:S163-86
- Maroñas-Jiménez L, et al. Pediatric Acne: Clinical Patterns and Pearls. Dermatol Clin. 2016;34(2):195-202

Éléments hormonaux à prendre en compte dans l'acné : quand faire un bilan ?

Intervenante : Karen Chernoff (États-Unis)

Vue d'ensemble

Chez la femme, l'acné peut être une affection dermatologique isolée ou un marqueur clinique potentiel d'**hyperandrogénie**, c'est-à-dire une présence excessive d'androgènes de sources ovariennes, surrénaliennes ou périphériques. Les dermatologues jouent un rôle clé dans l'identification des signes cliniques de déséquilibres hormonaux et la mise en place d'évaluations ou d'orientations appropriées.

Physiopathologie de l'hyperandrogénie

L'hyperandrogénie résulte d'une augmentation de la production d'androgènes ou de leur conversion périphérique. L'**hypophyse** stimule les ovaires et les glandes surrénales, entraînant ainsi la **production de testostérone**, qui est convertie en **dihydrotestostérone (DHT)** par la **5-alpha-réductase**, ce qui donne lieu à des manifestations cliniques telles que l'acné.

Causes principales chez l'adolescente

- **Syndrome des ovaires polykystiques (SOPK) :**
 - Cause la plus fréquente d'hyperandrogénie persistante.

- Caractérisé par un taux élevé de LH et d'insuline, une diminution de la globuline liant les hormones sexuelles (SHBG) et une augmentation de la testostérone libre.
- Chez l'adolescente, le diagnostic est complexe en raison du chevauchement avec la puberté normale. Le diagnostic doit être posé avec prudence au cours des deux premières années suivant la ménarche, ce qui nécessite un suivi longitudinal.
- **Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) non classique :**
 - Souvent méconnue.
 - Causée par un déficit partiel en 21-hydroxylase.
 - Se traduit par une élévation de l'androstènedione et de la testostérone.
 - La prise en charge passe par la suppression de l'ACTH pour la fertilité et le contrôle des symptômes.
- **Tumeurs sécrétant des androgènes :**
 - Rares mais qu'il convient d'écartier, en particulier dans les cas de virilisation.

Indices cliniques de l'acné hormonale

- **Apparition brutale ou acné sévère.**
- **Apparition prépubertaire ou postménopausique.**
- **Cas réfractaires** (par ex., échec de l'isotrétinoïne).
- **Distribution sur le bas du visage et la mâchoire.**
- **Signes d'hyperandrogénie :** hirsutisme, alopecie androgénétique, menstruations irrégulières.
- **Signes de virilisation** (signaux d'alerte): voix plus grave, clitoridomégalie, augmentation de la masse musculaire, etc.

Définitions d'un cycle menstruel irrégulier

- **Aménorrhée primaire :** absence de règles à l'âge de 15 ans ou plus de 3 ans après la thélarche.

- **Aménorrhée secondaire** : 90 jours ou plus sans menstruation après des cycles réguliers au préalable.
- **Oligoménorrhée** : basée sur le temps écoulé depuis la ménarche :
 - moins de 1 an : des cycles de plus de 60 jours sont normaux ;
 - 1 à 3 ans : la durée normale du cycle est de 21 à 45 jours ;
 - 3 ans : la durée normale du cycle est de 21 à 35 jours.

Évaluation en laboratoire

Tests de dépistage de base

Testostérone totale et libre (si disponible par LC-MS/MS)

- **DHEAS** : marqueur de la source surrénale.
- **17-Hydroxyprogestérone (17-OH progestérone)** : dépistage d'une HCS. Le prélèvement doit être effectué **tôt le matin**, si possible pendant la phase folliculaire.

Autres analyses en laboratoire :

- **LH et FSH** : un rapport LH:FSH élevé peut indiquer un SOPK.
- **Androstènedione (A4)** : un faible taux d'androgènes est corrélé avec la sévérité de la maladie.
- **Prolactine** : exclure une hyperprolactinémie (due à des médicaments ou à une hypothyroïdie, par exemple).
- **TSH** : l'hypothyroïdie diminue la SHBG, ce qui augmente artificiellement la testostérone libre.
- **Bêta-HCG** : en cas de suspicion d'aménorrhée ou de grossesse.

Cadre d'interprétation

- **Menstruations régulières avec hyperandrogénie** : exclure la présence de tumeurs et la HCS.
- **Menstruations irrégulières** : panel plus large pour évaluer la présence d'un SOPK ou d'autres anomalies endocriniennes.
- **Des élévations importantes** de la testostérone ou de la DHEAS doivent faire suspecter un néoplasme.

Moments et éléments particuliers à prendre en compte

- **Meilleur moment pour les analyses en laboratoire** : idéalement **tôt le matin** en raison des variations de niveaux hormonaux pendant la journée.
- **Phase du cycle menstruel** : de préférence en **phase folliculaire**, mais un test immédiat est acceptable pour le dépistage.
- **Pilules contraceptives orales (PCO)** : les analyses hormonales ne sont pas fiables sous PCO, à l'exception de la TSH, de la prolactine et de la bêta-HCG. Les tests doivent être effectués **avant le début** ou **après l'arrêt du traitement** (1 à 3 mois).

Rôle de l'imagerie

- **Échographie transvaginale** : obligatoire pour le diagnostic du SOPK chez l'adulte.
 - **Non recommandée chez l'adolescente**, car beaucoup d'entre elles présentent une morphologie polykystique au cours de la puberté normale.

Éléments à prendre en compte en ce qui concerne l'orientation des patients

- **Orientez la patiente vers un service d'endocrinologie ou de gynécologie** en cas de :
 - signes cliniques de **virilisation** ;
 - **taux d'hormones très élevés** ;
 - **suspicion de tumeur** ;
 - nécessité d'une prise en charge hormonale longitudinale.

Résumé des points à retenir

- Envisagez une évaluation hormonale chez les **adolescentes** présentant de l'acné et des **signes d'hyperandrogénie**.
- Analysez les taux de **testostérone**, de **DHEAS**, de **17-OH progestérone** et de **LH/FSH** en priorité.
- Ajoutez la **TSH**, la **prolactine** et la **HCG** en cas de menstruations irrégulières.

- Évitez de procéder aux tests pendant la prise de traitements hormonaux.
- Travaillez en collaboration avec des endocrinologues et des gynécologues si nécessaire.

Références :

- Sardana K, et al. An updated clinico-investigative approach to diagnosis of cutaneous hyperandrogenism in relation to adult female acne, female pattern alopecia & hirsutism a primer for dermatologists. Expert Rev Endocrinol Metab. 2024;19(2):111-128
- Yoost J, et al. Screening and treatment of hyperandrogenic conditions in adolescents. Health of woman. 2019;9(145): 72–75

Sujets d'actualité en matière d'acné : quoi de neuf ?

Intervenante : Andrea Zaenglein (États-Unis)

1. Le peroxyde de benzoyle dans le traitement de l'acné

- **Lignes directrices 2024 de l'Académie américaine de dermatologie en ce qui concerne l'acné :** les lignes directrices recommandent fortement l'utilisation de peroxyde de benzoyle pour le traitement de l'acné sur la base de preuves modérées, notamment pour prévenir le développement d'une résistance aux antibiotiques.
- **Mode d'action :**
 - Le peroxyde de benzoyle est converti en acide benzoïque lors de l'application, libérant des radicaux libres qui oxydent les protéines bactériennes, ce qui en fait un agent bactéricide efficace contre *C. acnes*.
 - Il agit également sur les comédons en réduisant les acides gras libres à la surface de la peau.
 - Utilisé en association avec des antibiotiques, le peroxyde de benzoyle empêche le développement d'une résistance aux antibiotiques.
- **Formulations et utilisation :**
 - Le peroxyde de benzoyle est disponible sous différentes formes, y compris des produits nettoyants (parfaits pour le tronc) et des produits sans rinçage (adaptés au visage).

- Les concentrations plus faibles, généralement de 4 à 5 %, sont moins irritantes et donc couramment utilisées.
- Les patients doivent être avertis du risque de blanchiment des serviettes et des vêtements, car le peroxyde de benzoyle peut décolorer les tissus.
- Le peroxyde de benzoyle est fréquemment utilisé en association avec des antibiotiques et il peut être appliqué en même temps que des antibiotiques topiques ou systémiques dans le cadre du traitement.
- **Compatibilité avec les rétinoïdes :**
 - Historiquement, on pensait que le peroxyde de benzoyle ne devait pas être utilisé avec la trétinoïne, mais ce n'est plus le cas pour la plupart des formulations de rétinoïdes.
 - Les nouvelles formulations à base de microparticules de trétinoïne permettent une utilisation concomitante avec le peroxyde de benzoyle, ce qui est plus pratique pour les patients.
 - Il existe également des produits combinés fixes qui associent la trétinoïne et le peroxyde de benzoyle, ce qui peut simplifier les schémas thérapeutiques pour les patients.
- **Controverse concernant le benzène :**
 - Le rapport d'une société d'analyse indépendante a soulevé des inquiétudes quant à la **présence de benzène dans certains produits à base de peroxyde de benzoyle**. L'exposition des produits à des températures élevées (50 °C pendant 25 à 30 jours et 70 °C pendant 18 heures) a révélé la présence de niveaux élevés de benzène.
 - Le benzène est classé comme **cancérogène** par le Centre international de recherche sur le cancer et par l'Agence de protection de l'environnement des États-Unis. L'exposition au benzène a été associée à des **cancers du sang** comme la **leucémie**.
 - Toutefois, des études complémentaires menées par la FDA ont révélé que **plus de 90 % des produits à base de peroxyde de benzoyle testés présentaient des niveaux de benzène indétectables ou extrêmement faibles**. Seuls six produits présentaient des niveaux élevés et ont été spontanément retirés par les fabricants.

- **Recommandations :**
 - Conservez les produits à base de peroxyde de benzoyle à **température ambiante ou à une température inférieure**, car une chaleur excessive peut entraîner une contamination par le benzène.
 - Bien que certains dermatologues recommandent de réfrigérer le peroxyde de benzoyle, cette pratique est généralement déconseillée car elle peut rendre le produit moins pratique pour une utilisation quotidienne.
 - Veillez à ce que les patients connaissent la **date de péremption** de leurs produits et les remplacent s'ils sont périmés.

2. Isotrétinoïne et troubles sexuels

- **Préoccupations à l'échelle mondiale :**
 - Bien que l'isotrétinoïne n'ait pas été largement associée à des troubles sexuels aux États-Unis, elle est devenue un sujet de préoccupation dans d'autres pays comme le Canada et le Royaume-Uni. En effet, en avril 2023, la Grande-Bretagne a recommandé une surveillance accrue chez les patients de moins de 18 ans qui commencent un traitement à base d'isotrétinoïne et a mis l'accent sur un suivi plus cohérent de la santé mentale et sexuelle.
- **Rapport mondial concernant les événements indésirables :**
 - Ils ne représentaient que 54 cas sur les 300 cas de troubles sexuels signalés dans 37 pays. Cela représente un faible pourcentage par rapport à l'usage mondial d'isotrétinoïne.
- **Études de la FDA et études de bases de données :**
 - La base de données de pharmacovigilance de la FDA a fait état de 181 cas de dysfonction érectile liés à l'isotrétinoïne, bien que la qualité des preuves ait été jugée faible et que les mécanismes à l'origine de ces signalements ne soient pas clairs.
 - Une étude a été réalisée pour comparer les patients traités à l'isotrétinoïne, à la tétracycline ou sans traitement systémique de l'acné. Elle n'a pas trouvé de différences significatives dans les

taux de dysfonction érectile, de trouble sexuel ou de baisse de la libido dans ces groupes, ce qui suggère que l'isotrétinoïne n'est pas un facteur de risque significatif pour ces effets secondaires.

- **Revue systématique de la littérature médicale :**
 - Une revue systématique des études évaluées par des pairs sur l'isotrétinoïne et les troubles sexuels a conclu que la qualité des preuves était faible. Il n'y a pas eu d'essais contrôlés randomisés et la plupart des données proviennent de rapports de cas, de petites études de cohortes ou d'études observationnelles.
 - La revue a révélé que 54 % des patients ont signalé un **effet neutre ou bénéfique de l'isotrétinoïne sur la fonction sexuelle**, bien qu'il n'existe aucune définition standardisée des troubles sexuels, ce qui a rendu les données difficiles à interpréter.
- **Recommandations :**
 - Les dermatologues sont encouragés à **conseiller les patients sur le risque potentiel d'effets secondaires sexuels avec l'isotrétinoïne** et à surveiller ces effets lors des visites de suivi.

Références :

- Garate D, et al. Benzoyl peroxide for acne treatment is not associated with an increased risk of malignancy: A retrospective cohort study. J Am Acad Dermatol. 2024 Nov;91(5):966-968.
- Chan R, et al. No association of benzoyl peroxide use with acute myeloid leukemia and hematologic malignancies in a multi-center retrospective study. J Am Acad Dermatol. 2024 Dec;91(6):1234-1236
- Healy D, et al. . Enduring sexual dysfunction after treatment with antidepressants, 5 alfa reductase inhibitors and isotretinoin: 300 cases. International Journal of Risk & Safety in Medicine. 2018;29(3-4):125-134
- Hogan C, et al. One hundred and twenty cases of enduring sexual dysfunction following treatment. Int J Risk Saf Med. 2014;26(2):109-16
- Tan E, et al. Exploring the association between isotretinoin and sexual dysfunction: a comprehensive scoping review. Clin Exp Dermatol. 2024 Oct 24;49(11):1396-1404.

Tendances actuelles et pratiques à l'origine de problèmes de peau en dermatologie pédiatrique

Intervenante : Pearl Kwong (États-Unis)

« LE BON, LA BRUTE ET LE TRUAND : IMPACT DES MÉDIAS SOCIAUX SUR LA DERMATOLOGIE PÉDIATRIQUE »

Aspects positifs des médias sociaux en dermatologie

- Partie intégrante et croissante de la société moderne, en particulier depuis le COVID.
- Ils contribuent à la **diffusion de l'information**, à la sensibilisation aux maladies et aux traitements.
- Ils facilitent l'**implication des patients** et les demandes de nouveaux traitements (par ex., produits biologiques).
- Ils ont contribué à l'essor de la **télémédecine**, en améliorant l'accès, en particulier dans les zones rurales.
- Ils ont suscité une prise de conscience des liens entre la **santé mentale** et les affections cutanées.

Exemples d'utilisation positive :

- la National Eczema Association, la société de dermatologie pédiatrique (SPD), la National Alopecia Areata Foundation constituent des ressources renommées.
- Des groupes Facebook propres à chaque maladie (par ex. la HS) offrent un soutien psychologique.
- Les résidents en dermatologie utilisent Instagram pour sensibiliser la population.

Aspects négatifs / Risques

- Désinformation due à l'absence de vérification des faits.

- Forte présence de **non-dermatologues** et **d'influenceurs** faisant la promotion de produits non vérifiés.
- **Hésitation des patients** à accepter des conseils médicaux à la suite de « recherches » en ligne.
- L'**influence des célébrités** contribue aux mythes et aux pratiques dangereuses.
- Les plateformes (Facebook, Instagram, TikTok, Snapchat) font la promotion de **tendances non réglementées** :
 - **TikTok** : défis viraux (par ex., défis liés aux coups de soleil), remèdes maison.
 - **Snapchat** : filtres encourageant les procédures cosmétiques et « dysmorphie Snapchat ».
 - **Instagram** : accent prononcé mis sur l'esthétique et le marketing cosmétique.
 - **Twitter/X** : mélange de contenu scientifique et non scientifique.

Conséquences cliniques et cas de patients

Cas/Tendance	Descriptif
Complication liée à un soin exfoliant du pied	Un adolescent âgé de 15 ans a utilisé un masque pour les pieds à la mode après une blessure → il a développé un écoulement douloureux de pus « bleu ».
Produit comblement maison de fait	Tentative d'auto-injection à partir d'un tutoriel en ligne.
Mauvaise utilisation de l'huile d'arbre à thé	Utilisation chez les garçons prépubères → gynécomastie.
Mauvais usage des corticoïdes topiques	Une femme enceinte a appliqué du clobétasol pour traiter son acné, ce qui a aggravé son état.

Cas/Tendance	Descriptif
Utilisation abusive du portail	Les patients envoient des photos via un portail de DME en espérant un diagnostic à distance (par ex., absence de squames ou de gonflement visible, mais catégorisé comme tel par le patient).
Un coach de vie plutôt que des soins médicaux	Retard dans le traitement d'un hémangiome ulcéré et infecté car les parents ont fait appel à un coach de vie non qualifié.
Échec du traitement de l'acné	Un patient de longue date a cherché des traitements en ligne contre l'acné, qui ont aggravé la maladie avant qu'il retourne consulter.
Remède maison contre le molluscum	L'application d'un remède topique inconnu a provoqué une hyperpigmentation extrême et des lésions cutanées.
Tendance de la mucine d'escargot	Produit populaire chez les adolescents malgré l'absence de preuves solides.

Mots à la mode et idées reçues

- « Acné fongique », « syndrome de sevrage des stéroïdes topiques », « peau de verre », « suif de bœuf », « skin flooding/slugging » (saturer la peau en hydratation), « skin cycling » (routine cyclique), « dopamine beauty » (utilisation de maquillage de couleur vive), « retinol sandwich » (routine par superposition de soins), « huile de ricin pour les cils ».
- Les applications Yuka et Skin Bliss sont utilisées par les patients pour valider (ou rejeter) les traitements prescrits.
- Essor de la « dermorexie », une obsession pour les soins de la peau, qui commence souvent dès l'âge de 10 ans.
 - Routines très approfondies, listes de produits sur iPad pendant les rendez-vous, dépendance aux filtres et anxiété accrue face aux imperfections mineures.
 - La culture des « enfants de Sephora » remplace des comportements plus adaptés à l'âge.

Implications pour les dermatologues

- Les dermatologues doivent **s'engager dans des discussions avec les patients** qui dépassent la prise en charge médicale, notamment en démystifiant les informations erronées.
- Il est nécessaire de **prendre le temps d'éduquer les patients** et de faire preuve d'empathie lors des consultations.
- On attend désormais des médecins qu'ils **« défendent » les traitements fondés sur des données probantes** auprès de patients sceptiques.
- Une **formation continue** sur les tendances des médias sociaux est nécessaire pour rester pertinent.

Conclusions

- La présence des médias sociaux en dermatologie est **constante et croissante**.
- Si elle offre des possibilités en termes d'implication et d'éducation, elle présente également des défis importants en matière de **désinformation, d'hésitation des patients** et de **modification des attentes**.
- Les dermatologues pédiatriques sont invités à :
 - rester informés des tendances et du langage des patients en constante évolution ;
 - utiliser les **preuves scientifiques** pour orienter les soins et les discussions avec les patients ;
 - orienter les patients vers des **plateformes éducatives vérifiées** ;
 - envisager la participation de professionnels aux médias sociaux pour intervenir en tant qu'**influenceurs crédibles**.

Une nouvelle ère pour le traitement des nævi et autres troubles en mosaïque

Intervenante : Veronica Kinsler (Royaume-Uni)

Approche actuelle des troubles en mosaïque

- La prise en charge traditionnelle reste centrée sur :
 - l'excision chirurgicale ;
 - les thérapies au laser ;
 - les traitements immunorégulateurs.
- Une attention croissante est accordée à la réorientation des médicaments oncologiques et au développement de thérapies moléculaires ciblées.
- Le diagnostic génétique joue désormais un rôle essentiel dans l'orientation de la prise en charge propre à la maladie, bien que les implications thérapeutiques soient encore limitées dans de nombreuses affections.

Réaffectation des médicaments : enjeux et limites

- Les troubles en mosaïque sont souvent liés à des mutations au niveau des oncogènes (par ex., *KRAS*, *NRAS*), semblables à celles observées dans le cancer.
- Cependant, dans les affectations en mosaïque, les réponses thérapeutiques divergent souvent de celles observées dans les tumeurs malignes.

Exemple d'étude - Malformations artérioveineuses (MAV) :

- Mutations du gène *KRAS* introduites dans les cellules endothéliales pour simuler le mosaïcisme.
- Criblage comparatif de médicaments à l'aide de :
 - ensembles de données oncologiques publiques (par ex., TCGA, CCLE, DepMap) ;
 - modèles de mosaïque in vitro personnalisés.

Conclusions :

- Dans les lignées de cellules cancéreuses : les inhibiteurs de MEK ont toujours été les plus efficaces.
- Dans le modèle en mosaïque : seuls 2 inhibiteurs de MEK sur 21 ont montré un effet notable. Autre traitement efficace : les statines.
- Conclusion : La **dépendance à l'égard des voies de signalisation diffère** selon qu'il s'agit de cellules en mosaïque ou de cellules malignes, le cancer ayant tendance à s'appuyer sur une voie de signalisation dominante, tandis que les troubles en mosaïque activent de multiples voies en aval, ce qui réduit la sensibilité aux inhibiteurs ciblés.

Rôle de la signalisation calcique dans les malformations vasculaires

- Mécanismes étudiés dans le **syndrome de Sturge-Weber**, dû à des mutations de *GNAQ*.
- L'imagerie clinique (par ex., radiographies du crâne) a montré une **calcification en trame** au niveau des vaisseaux touchés.
- Des modèles *in vitro* de cellules endothéliales mutées ont démontrés :
 - une **augmentation de la signalisation du calcium intracellulaire de base** ;
 - une **réponse exagérée** à la stimulation du ligand.
- L'intervenante a souligné l'importance d'explorer les voies non canoniques telles que la signalisation calcique dans les anomalies vasculaires.

Émergence des traitements à ARNsi

- Le professeur Kinsler a présenté le **petit ARN interférent (ARNsi)** comme une stratégie thérapeutique prometteuse dans les troubles en mosaïque.
- L'ARNsi imite les défenses virales innées de l'organisme en induisant la dégradation des transcrits ARN ciblés.
- Mécanisme :

- Introduction d'ARN double brin synthétique dans les cellules.
- Déclenchement du complexe de silençage induit par l'ARN (RISC) pour dégrader un ARNm spécifique.
- Haute spécificité possible avec des séquences de 20 bases, analogues à des mots de passe forts dans les systèmes de sécurité.

Application dans le nævus mélanocytaire congénital (NMC)

- Le NMC est principalement causé par des mutations somatiques activant le gène *NRAS* (généralement Q61K).
- Les tentatives de traitement antérieures à l'aide d'inhibiteurs de MEK (par ex., tramétinib) se sont révélées inefficaces :
 - relative efficacité dans le mélanome induit par le gène *NRAS*.
 - aucune réduction significative de la taille des nævi, même en cas d'administration prolongée.
- Ces observations ont incité à s'orienter vers le silençage de l'ARN spécifique à la mutation.

Stratégie ARNsi :

- ARNsi conçu pour cibler la mutation *NRAS Q61K*.
- Objectif : neutraliser de façon sélective le transcrit mutant tout en épargnant l'allèle de type sauvage.
- Des expériences *in vitro* ont démontré :
 - la neutralisation efficace du *NRAS* mutant ;
 - l'induction de l'apoptose dans les cellules mutantes (par ex., régulation à la hausse de ARL6IP1) ;
 - des effets visibles dans les 48 heures suivant le traitement.

Modèle *in vivo* - Administration et efficacité de l'ARNsi

- Utilisation d'un modèle de souris transgénique exprimant le *NRAS Q61K* humain spécifiquement dans la peau.
- ARNsi formulé à partir de nanoparticules lipidiques et appliqué par voie topique.

- Les conclusions ont démontré :
 - la neutralisation sélective de l'allèle mutant ;
 - la préservation du gène de type sauvage.
- L'innocuité et la tolérabilité de l'application topique ont été confirmées.

Avancées en matière d'administration - Patches à micro-aiguilles

- L'administration d'ARNsi reste un enjeu majeur en raison de l'instabilité et de la dégradation de l'ARN.
- Collaboration avec des chercheurs du Pays de Galles pour mettre au point des **patches à micro-aiguilles** :
 - patches composés de matériaux biocompatibles ;
 - contiennent de l'ARNsi encapsulé dans des nanoparticules lipidiques ;
 - permet une administration topique indolore, particulièrement adaptée aux patients pédiatriques ;
 - les patches peuvent être appliqués par le patient lui-même et permettent une diffusion contenue.

Potentiel d'application à grande échelle

- Il est de plus en plus possible de traiter les troubles en mosaïque non traitables.
- Le succès de la réaffectation des médicaments du cancer aux troubles en mosaïque n'est pas nécessairement prévisible.
- Des séquences d'ARNsi peuvent être facilement conçues pour diverses mutations pathogènes en mosaïque (*NRAS*, *HRAS*, *KRAS*, etc.).
- Les thérapies génétiques sont prometteuses dans les études précliniques.

Références :

- Michailidis F, et al. High-throughput drug screening in a cellular model of KRAS-driven arteriovenous malformations. JID. 2025; In Press, Journal Pre-proof.
- Zecchin D, et al. GNAQ/GNA11 Mosaicism Causes Aberrant Calcium Signaling Susceptible to Targeted Therapeutics. J Invest Dermatol. 2024 Apr;144(4):811-819.e4.
- Knöpfel N, et al. GNAQ/GNA11 Mosaicism Is Associated with Abnormal Serum Calcium Indices and Microvascular Neurocalcification. JID. 2024; 144 (4):820-832.e9
- Pawlikowski JS, et al. Acute Inhibition of MEK Suppresses Congenital Melanocytic Nevus Syndrome in a Murine Model Driven by Activated NRAS and Wnt Signaling. J Invest Dermatol. 2015 Aug;135(8):2093-2101.
- Bryant D, et al. RNA Therapy for Oncogenic NRAS-Driven Nevi Induces Apoptosis. J Invest Dermatol. 2025 Jan;145(1):122-134.e11

Troubles en mosaïque

Pathologies en mosaïque à signalisation RhoA-ROCK

Intervenant : Pierre Vabres (France)

Vue d'ensemble

La présentation portait sur un groupe nouvellement défini de troubles en mosaïque caractérisés non seulement par des **caractéristiques cliniques** mais aussi par leurs **causes moléculaires sous-jacentes**. Ces troubles, précédemment décrits à l'aide de divers termes cliniques (par ex., hypomélanose de Ito, mosaïcisme pigmentaire), sont de plus en plus souvent classés en fonction des altérations génétiques et de l'implication des voies de signalisation.

Principales voies génétiques identifiées

1. Voie mTOR (PI3K-AKT-mTOR)
2. Voie RhoA-ROCK
3. GNA13 et voies connexes de la protéine Ga

1. Hypomélanose de Ito liée à mTOR

- **Phénotype clinique :**
 - dépigmentation le long des lignes de Blaschko ;
 - associée à la mégalencéphalie, à l'épilepsie ou à la déficience intellectuelle.

- **Résultats génétiques :**
 - variantes somatiques de mTOR, trouvées exclusivement dans la peau atteinte (pas dans le sang).
- **Résultats de la pathologie cutanée :**
 - diminution du nombre de mélanocytes ;
 - diminution du nombre de mélanosomes ;
 - défaut de maturation des mélanosomes.
- **Informations fonctionnelles :**
 - altérations pigmentaires similaires observées dans la sclérose tubéreuse complexe ;
 - les inhibiteurs de mTOR (par ex., rapamycine) n'ont pas apporté de bénéfice neurologique dans cette cohorte.
- **Phénotypes apparentés à la macrocéphalie chevauchante :**

Gène	Syndrome/Phénotype	Caractéristiques
AKT3	Syndrome MPPH	Hémimégalencéphalie, PMG
PTEN	Syndrome de Cowden/des hamartomes	Macrocéphalie
PIK3CA	Syndrome MCAP	Malformations capillaires, croissance excessive
PIK3R2	Syndrome MPPH	Anomalies de la substance blanche

2. Syndrome en mosaïque lié à RhoA

- **Phénotype clinique :**
 - dépigmentation linéaire (lignes fines, visibles à la lampe de Wood) ;
 - asymétrie faciale ;
 - anomalies acrales (doigts larges ou courts) ;
 - anomalies dentaires ;

- anomalies oculaires (myopie sévère, problèmes rétinien) ;
- anomalies de la substance blanche à l'IRM (asymptomatique).
- **Résultats génétiques :**
 - variante somatique identique de RhoA dans la peau atteinte ;
 - non détectée dans le sang ou l'ADN parental.
- **Études fonctionnelles :**
 - moins de fibres de stress dans les cellules NIH3T3 ;
 - morphologie de cellules rondes, de petite taille ;
 - baisse de la phosphorylation des effecteurs en aval (MYPT, MLC2) ;
 - suggère un effet RhoA **dominant-négatif** ou une **perte de fonction**.

3. Syndrome en mosaïque lié à GNA13

- **Phénotype clinique (chevauchement avec RhoA) :**
 - dépigmentation en forme de fuseau ou de drapeau ;
 - asymétrie faciale ;
 - anomalies acrales ;
 - anomalies des cils ;
 - anomalies gastro-intestinales ;
 - retard de cicatrisation (jusqu'à 9 mois dans un cas).
- **Résultats génétiques :**
 - variante somatique récurrente de GNA13 p.R200K observée chez quatre patients ;
 - variante non détectée dans le sang ;
 - le site de la variante est homologue à des mutations activatrices connues de GNAQ/GNA11 associées à des malformations vasculaires (par ex., taches de vin, Sturge-Weber).
- **Études fonctionnelles :**
 - Les cellules de mélanome transfectées présentaient :
 - ↑ de la teneur en F-actine ;

- ↑ de la circularité ;
- diminution du périmètre cellulaire.
- Suggère une altération de la dynamique du cytosquelette et une altération de la formation des dendrites dans les mélanocytes.
- diminution du nombre de mélanosomes dans les mélanocytes affectés.

Concepts unificateurs

- Ces troubles ont en commun l'implication des familles de signalisation GTPase :
 - RAS, RhoA, et désormais des sous-unités Ga (par ex., GNA13).
- Suggère un groupe en expansion de **syndromes neuroectodermiques en mosaïque** impliquant la régulation du cytosquelette de l'actine, la pigmentation et les anomalies du développement neurologique.

Conclusion : De nouvelles variantes somatiques dans **mTOR, RhoA et GNA13** soulignent l'importance du séquençage de l'exome dans les tissus cutanés et contribuent à reclasser ces troubles dans des entités génétiquement définies.

Références :

- Mirzaa GM, et al. Association of MTOR Mutations With Developmental Brain Disorders, Including Megalencephaly, Focal Cortical Dysplasia, and Pigmentary Mosaicism. *JAMA Neurol.* 2016 Jul 1;73(7):836-845
- Carmignac V, et al. Clinical spectrum of MTOR-related hypomelanosis of Ito with neurodevelopmental abnormalities. *Genet Med.* 2021 Aug;23(8):1484-1491
- Wataya-Kaneda M, et al. Clinical and Histologic Analysis of the Efficacy of Topical Rapamycin Therapy Against Hypomelanotic Macules in Tuberous Sclerosis Complex. *JAMA Dermatol.* 2015 Jul;151(7):722-30.
- Lee JH, et al. De novo somatic mutations in components of the PI3K-AKT3-mTOR pathway cause hemimegalencephaly. *Nat Genet.* 2012 Jun 24;44(8):941-5
- Vabres P, et al. Postzygotic inactivating mutations of RHOA cause a mosaic neuroectodermal syndrome. *Nat Genet.* 2019 Oct;51(10):1438-1441
- El Masri, R, et al. A postzygotic GNA13 variant upregulates the RHOA/ROCK pathway and alters melanocyte function in a mosaic skin hypopigmentation syndrome. *Nat Commun.* 2025; 16, 1751

Phénotypes étonnants des anomalies cutanées en mosaïque et leurs aspects moléculaires

Intervenant : Gianluca Tadini (Italie)

Cas n° 1: mosaïcisme mTOR sans atteinte neurologique

- **Patient** : fillette âgée de 9 ans.
- **Conclusions** :
 - stries hypopigmentées depuis la petite enfance ;
 - croissance excessive asymétrique et progressive (membre inférieur gauche) ;
 - tour de cuisse : à gauche, 2 cm de plus qu'à droite ;
 - différence de longueur des membres : 1,5 cm ;
 - motif en mosaïque linéaire non classique ; stries interrompues sur le tronc et les membres.
- **Imagerie** : aucune anomalie médullaire ou neurologique.
- **Analyse génétique** :
 - mutation récurrente en mosaïque de mTOR ;
 - mutation détectée uniquement dans la peau.
- **Points notables** :
 - présentation atypique sans mégalencéphalie ni épilepsie ;
 - démontre la manière dont l'expression phénotypique des mutations en mosaïque dépend de la distribution spécifique au niveau des tissus et de la charge mutationnelle.



Case n° 2 : syndrome de croissance excessive avec malformation vasculaire et mutation PIK3R1

- **Patient** : jeune fille de 15 ans.
- **Antécédents** :
 - hyperpigmentation en damier à la naissance ;
 - malformation vasculaire traitée par chirurgie (sans histologie antérieure) ;
 - croissance excessive progressive des tissus mous dans la région de la fesse/cuisse (infiltration musculaire/adipeuse) ;
 - liposuction antérieure ;
 - tumeur rénale oncocytaire de bas grade (évolution favorable) ;
 - asymétrie du tour de cuisse : à gauche, 3 cm de plus qu'à droite ;
 - petit nævus mélanocytaire congénital sur le genou gauche.
- **Analyse génétique** :
 - PIK3CA, PTEN, mTOR : négatif ;
 - variant pathogène trouvé dans PIK3R1 (nouveau) ;
 - détecté à la fois dans les tissus atteints et dans le sang (10 % VAF).
- **Importance** :
 - premier cas signalé d'anomalie pigmentaire associée à PIK3R1 ;
 - souligne la nécessité d'étendre les tests au-delà des gènes PI3K-AKT-mTOR lorsque le phénotype suggère une croissance excessive en mosaïque.



Cas n° 3 : PENS étendu avec distribution en mosaïque

- **Patient** : enfant de sexe masculin.
- **Caractéristiques cliniques**
 - nævi épidermiques étendus avec papules hyperkératosiques ;
 - distribution en mosaïque touchant le tronc et les extrémités ;
 - histologie : caractéristiques classiques du PENS (nævus épidermique papuleux avec architecture des cellules basales évoquant une « ligne d'horizon »).
- **Génétique** :
 - mutation de l'EGFR (récepteur du facteur de croissance épidermique) récemment décrite dans des cas similaires ;
 - suggère une hétérogénéité génétique dans le syndrome PENS ;
 - d'autres études génétiques sont en cours.



Cas n° 4 : hypoplasie en mosaïque des glandes eccrines avec hyperpigmentation saisonnière

- **Patient** : adolescent de sexe masculin.
- **Conclusions** :
 - apparition tardive de stries pigmentées hyperkératosiques, exacerbées par la chaleur/le soleil ;
 - lésions symétriques sur les bras, les jambes et le bas du dos ;
 - l'hiver : lésions peu visibles ; l'été : apparition d'une hyperpigmentation en damier.
- **Histopathologie** :
 - Zone 1 (normale) : glandes eccrines bien formées.
 - Zone 2 (lésionnelle) : glandes eccrines rudimentaires.
- **Analyse génétique** :
 - Mutation HRAS présente dans 3 % des tissus atteints.



- **Interprétation :**

- premier cas documenté de **dysplasie ectodermique en mosaïque** impliquant une hypoplasie des glandes sudoripares ;
- la mutation s'est probablement produite dans une cellule souche progénitrice, entraînant des défauts ectodermiques mixtes (glande sudoripare + pigmentation).

Cas n° 5 : acanthome calcifiant isolé diagnostiqué à tort comme une verrue commune

- **Patient :** adolescent de 14 ans.

- **Antécédents cliniques :**

- nodule hyperkératosique asymptomatique d'aspect verruqueux ;
- pas d'autres malformations ou problèmes systémiques.



- **Histologie :**

- acanthose marquée ;
- foyers calcifiés basophiles dans le derme.

- **Diagnostic :**

- **acanthome calcifiant** (bénin, éventuellement en mosaïque).

- **Génétique :**

- aucune mutation détectée au niveau du **GNAS** ;
- séquençage complet de l'exome en attente afin de clarifier l'étiologie.

- **Importance :**

- il s'agit probablement d'une nouvelle entité de tumeur cutanée bénigne en mosaïque avec calcification ;
- rare ou méconnu en dermatologie pédiatrique.

Remarques de conclusion

- Ces cas soulignent les défis diagnostiques et la variabilité clinique des troubles en mosaïque avec des composantes pigmentaires et de croissance excessive.
- Les diagnostics moléculaires au-delà des panels standards (par ex., PIK3CA, PTEN) sont essentiels dans les présentations atypiques.
- L'accent a été mis sur :
 - la charge mutationnelle propre au tissu ;
 - la nécessité d'une corrélation fonctionnelle et histopathologique ;
 - l'extension des corrélations entre génotype et phénotype dans les syndromes en mosaïque rares.

Références :

- Handoko M, et al. Undiagnosed Diseases Network; Lee BH, Bacino CA, Chao HT. Recurrent mosaic MTOR c.5930C > T (p.Thr1977Ile) variant causing megalencephaly, asymmetric polymicrogyria, and cutaneous pigmentary mosaicism: Case report and review of the literature. Am J Med Genet A. 2019 Mar;179(3):475-479

Hyperpigmentation segmentaire : les nouveaux gènes au-delà des GNA et leur impact clinique

Intervenante : Nicole Knoepfel (Suisse)

Introduction

- L'accent a été mis sur l'hyperpigmentation maculaire segmentaire (HMS).
- Ces motifs pigmentaires touchent généralement le tronc, mais peuvent également toucher les membres, le visage et le cou.

Modèles cliniques de la pigmentation segmentaire

- Regroupés sous l'appellation « origine mélanocytaire commune » :
 - motif en damier ;
 - distribution en bloc ou lambeaux ;
 - lésions en forme de bande large ou de racine.
- Ils présentent souvent une coupure de la ligne médiane, mais peuvent parfois traverser la ligne médiane.

- Justification : ils dérivent probablement tous d'un **précurseur mélanocytaire commun**.

Contexte et défis terminologiques

- Malgré les observations fréquentes, **les connaissances sur le HMS sont limitées**.
- L'incohérence terminologique (par ex., trouble de la pigmentation segmentaire, mosaïcisme pigmentaire) a nui à la compréhension clinique.

Dilemmes diagnostiques

- Préoccupations courantes des parents :
 - S'agit-il d'une **neurofibromatose de type 1 (NF1)** ?
 - Peut-elle être liée à des **problèmes médicaux futurs** ?
- Défi clinique : **quels patients doivent faire l'objet d'un examen plus approfondi** ?
- Seul trouble associé bien connu :
 - **le syndrome de McCune-Albright**, causé par des **variants en mosaïque de GNAS**.

Syndrome de McCune-Albright

- **Mutations mosaïques activatrices de GNAS**
- Caractéristiques :
 - taches hyperpigmentées (larges bandes) ;
 - bordures dentelées évoquant la « **côte du Maine** » ;
 - **présent à la naissance** ;
 - peut précéder des symptômes endocriniens, osseux ou neurologiques.
- Généralement diagnostiqué par des **non-dermatologues**.

Conception de l'étude : analyse génétique de la pigmentation segmentaire

- Cohorte prospective :

Méthodologie :

- évaluation clinique, suivi de la croissance ;
- biopsie à l'emporte-pièce de la peau atteinte et prélèvement sanguin ;
- panel NGS ciblé utilisé pour 40 patients ;
- 5 patients avaient déjà eu un test négatif pour le hotspot GNAS.

Défis en matière de détection des mutations

- Les lésions pigmentées contiennent très peu de mélanocytes par rapport à la peau dans son ensemble.
- Nécessite un séquençage à haute sensibilité pour détecter les variants en mosaïque à faible fréquence.

Principaux résultats génétiques

Gène	Nombre de patients	Remarques cliniques	Charge allélique	Sang
GNAS	3	Un cas a développé une hyperthyroïdie à l'âge de 12 ans.	Très faible	Négatif
NRAS	2	Enfants à la peau claire avec une pigmentation discrète, un présentant des nævi.	Faible	Négatif
PTPN11	1	Pigmentation inégale, aucun nævus, teint rosé.	S/O	Négatif

Gène	Nombre de patients	Remarques cliniques	Charge allélique	Sang
BRAF	1	Pigmentation segmentaire avec présence de nævi.	S/O	Négatif
Mosaïcisme chromosomique	1	Épilepsie due à une carence en carnitine, gain de 5q dans la peau.	S/O	Négatif

Corrélations cliniques et perspectives

- **Mosaïcisme GNAS :**
 - Peut présenter des **caractéristiques non classiques**.
 - **Une faible charge allélique** peut entraîner des **faux négatifs** -il est conseillé de réitérer les tests.
 - Un diagnostic précoce permet d'**anticiper une atteinte systémique**.
- **Autres résultats récents :**
 - NRAS, BRAF, PTPN11: gènes connus dans les troubles mélanocytaires ou vasculaires désormais impliqués dans le HMS.
 - **Mosaïcisme chromosomique** (gain de 5q) : met en lumière les origines non monogéniques potentielles.

Constatations extra-cutanées dans la cohorte

- **Symptômes neurologiques : 16 %.**
 - épilepsie (1) ;
 - TDAH (2), autisme (2), retard de langage (2), dyspraxie (1), dyslexie (1 patient).
 - Toutes les IRM sont normales (5 effectuées).
- **Problèmes ophtalmologiques : 3 patients** (pas d'atteinte périorbitaire).

Implications cliniques :

- Le HMS peut résulter de **diverses étiologies génétiques**, pas uniquement liées au GNAS.
- Le diagnostic moléculaire précoce permet :
 - une **surveillance clinique** personnalisée ;
 - **des conseils génétiques éclairés** (les variants en mosaïque peuvent être transmis par la lignée germinale).
- Un **NGS négatif** n'exclut pas le mosaïcisme - certains cas peuvent nécessiter une analyse par CGH-Array ou un séquençage approfondi.

Maladies neurocutanées

Sclérose tubéreuse, présentations courantes et rares

Intervenante : Aniza Giacaman Contreras (Espagne)

Vue d'ensemble

- Le **complexe de sclérose tubéreuse (CST)** est un **syndrome neurocutané autosomique dominant**.
- Il est causé par des mutations de TSC1 ou TSC2, entraînant une **désinhibition de la voie mTOR** et aboutissant à une croissance cellulaire incontrôlée et à de multiples hamartomes.
- Les manifestations **dépendent de l'âge**, ne sont souvent pas congénitales et peuvent varier considérablement, même entre les membres d'une même famille.
- Atteinte multisystémique : SNC (dysplasies corticales, nodules sous-épendymaires, astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes) ; reins (kystes multiples, angiomyolipomes) ; yeux (hamartomes rétiniens) ; cœur (rhabdomyome) ; poumons (lymphangioliomyomatose).
- Le diagnostic est basé sur des **critères cliniques et génétiques**.

Manifestations cutanées

Lésion	Caractéristiques	Remarques cliniques
Macules hypomélanotiques	Ovale, feuille de frêne, polygonal, confetti	Souvent le premier signe ; à distinguer du vitiligo, du nævus anémique/achromique.
Poliose	Zone de cheveux blancs	Rare mais diagnostiqué
Angiofibromes faciaux	Papules rose-rouge sur le centre du visage, épargnant la lèvre supérieure.	Peut ressembler à l'acné ou à la rosacée ; la dermoscopie peut montrer des queues de Demodex dans le cas de la rosacée.
Plaque fibro-céphalique	Plaques jaunâtres à brunes au niveau du cuir chevelu ou du front.	Peut être congénital ou survenir dans la petite enfance.
Fibromes de la cavité buccale et des puits dentaires	Papules au niveau des gencives et piqûres de l'émail	Orientation vers un service dentaire obligatoire
Fibromes péri-/sous-unguéaux	Papules de couleur chair ou rose ; formation de sillons sur les ongles.	Plus fréquent au niveau des pieds ; peut également apparaître après un traumatisme chez des personnes en bonne santé.
Écusson de galuchat	Hamartome du tissu conjonctif avec texture en « peau d'orange ».	Généralement dans la région lombo-sacrée.
PRÉSENTATION PEU COURANTE DU CST		

Lésion	Caractéristiques	Remarques cliniques
Lésions osseuses sclérotiques 	Détection radiologique	Différentiel important : métastases ostéoblastiques
Comètes rouges 	Vaisseaux péri-unguéaux en forme de tire-bouchon avec halo blanchâtre.	Observées chez les femmes adultes atteintes de CST
Nævus épidermique blanc (NEB) 	Papules blanches hyperkératosiques en début de vie.	Peut précéder les macules hypomélanotiques ; marqueur précoce potentiel du CST.
Hamartome folliculo-sébacé kystique et hamartome du collagène 	Tumeur congénitale du cuir chevelu ; ouvertures de type comédons avec des cheveux touffus	Histologie : kystes folliculaires, faisceaux de collagène et follicules rompus.

Approches thérapeutiques :

- Angiofibromes faciaux :
 - photoprotection ;
 - inhibiteurs topiques de mTOR (par ex., sirolimus) ;
 - thérapie au laser.

- Des exemples de cas illustrent l'efficacité et la sécurité à long terme du sirolimus et le passage éventuel à l'évérolimus pour les angiomyolipomes rénaux.

Perspectives cliniques

- L'identification précoce de **présentations peu courantes** (par ex., NEB, comètes rouges) peut permettre de poser un diagnostic plus rapidement.
- Un **suivi pluridisciplinaire** est essentiel en raison de l'atteinte de plusieurs organes.
- Il faut toujours procéder à un **examen complet du corps**, y compris des ongles, de la cavité buccale et du cuir chevelu.
- La prise de conscience de la **progression liée à l'âge** permet d'éviter les erreurs de diagnostic ou les retards d'identification.

Point à retenir

Le CST présente un **large spectre phénotypique**, et si de nombreux signes sont cutanés, plusieurs sont discrets ou méconnus. Une détection précoce, un examen approfondi et des soins pluridisciplinaires sont essentiels pour une prise en charge efficace.

Références :

- Monich A, et al. Tuberous Sclerosis Complex and the kidneys: what nephrologists need to know. *Braz. J. Nephrol. (J. Bras. Nefrol.)* 2024, 46(3):e20240013
- Schwartz RA, et al. Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management. *J Am Acad Dermatol.* 2007 Aug;57(2):189-202
- Northrup H, et al. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. *Pediatr Neurol.* 2021 Oct;123:50-66.
- Aldrich CS, et al. Acral lesions in tuberous sclerosis complex: insights into pathogenesis. *J Am Acad Dermatol.* 2010 Aug;63(2):244-51
- Elam AL, et al. White epidermal nevi at birth in a patient with tuberous sclerosis. *Pediatr Dermatol.* 2014 May-Jun;31(3):360-2.
- Giacaman A, et al. Multiple Folliculocystic and Collagen Hamartomas in a Patient with Tuberous Sclerosis Complex. *Actas Dermosifiliogr.* 2022 Nov-Dec;113(10):985-987.

Anomalies vasculaires avec atteinte du SNC : ce qu'il faut savoir

Intervenante : Maria Rosa Cordisco (États-Unis)

Vue d'ensemble des anomalies vasculaires

- Les anomalies vasculaires sont classées en plusieurs catégories :
 1. Les tumeurs vasculaires.
 2. Les malformations vasculaires.
 3. Les entités intermédiaires (anomalies au comportement indéterminé).

1. Les malformations capillaires (MC)

- Nævus simplex :
 - en forme de V, bords à aspect de plumes, blanchi ;
 - aucun bilan nécessaire, s'estompe avec le temps.
- Angiomes plans :
 - bords rouges bien délimitées ;
 - 15 % de risque de syndrome de Sturge-Weber (SWS) en cas d'atteinte faciale (front/lèvre supérieure).

➔ Syndromes associés aux malformations capillaires

Syndrome	Principales caractéristiques	Résultats de l'imagerie	Éléments à prendre en compte en matière de traitement
Syndrome MCAP	Malformation capillaire au niveau de la lèvre supérieure/du philtrum, mégalencéphalie, anomalies digitales	Polymicrogyrie, anomalies du corps calleux, malformation de Chiari I	Orientation précoce vers un service neurologique, consultation génétique

Syndrome	Principales caractéristiques	Résultats de l'imagerie	Éléments à prendre en compte en matière de traitement
Syndrome de Sturge-Weber (SWS)	MC faciale (bilatérale en forme de V), angiomatose leptoméningée, atteinte oculaire (glaucome)	IRM avec contraste, examens oculaires, imagerie de suivi pour les crises d'épilepsie	IRM précoce (à répéter si négatif à moins de 8 semaines), suivi ophtalmologique
Mutation GNA11	MC étendue et réticulée, atteinte du SNC, moins agressive que le SWS	IRM cérébrale, atteinte neurologique moins sévère	Traitement des crises d'épilepsie, surveillance du glaucome

Prise en charge du syndrome de Sturge-Weber

- **Imagerie précoce :**
 - **IRM avec contraste** (si l'enfant est âgé de moins de 8 semaines, il peut être nécessaire de répéter l'examen).
 - technique d'imagerie : « feed-and-wrap » (nourrir et envelopper).
- **Évaluation ophtalmologique :** surveillance du glaucome, même à l'âge adulte.
- **Prise en charge des crises d'épilepsie :** traitement précoce pour de meilleurs résultats.

➔ Malformations capillaires multifocales

- **Syndrome CM-AVM** (malformation capillaire - malformation artérioveineuse) :
 - **mutations génétiques :** RASA1 (60 %), EPHB4 (20 %).
 - **Principales caractéristiques :** MC brun-orange, télangiectasies, « taches de Bier ».
 - **Neuro-imagerie :** IRM cérébrale, de la colonne vertébrale, de la tête et du cou pour évaluer les MAV.

- Risques associés : MAV du SNC, nécessité d'intervenir par chirurgie.
- Syndrome MIC-CAP (Microcéphalie - Malformation capillaire) :
 - Transmission autosomique récessive
 - Principales caractéristiques : microcéphalie congénitale, sulcation réduite à l'IRM cérébrale, retard de développement.
 - Tests génétiques pour poser le diagnostic.

2. Malformations artérioveineuses (MAV)

- Physiopathologie : connexions artérioveineuses directes sans lit capillaire.
- Diagnostic : IRM/ARM ou angiographie.

Principales caractéristiques	Occurrence	Traitement
MAV dans le SNC	90 % dans le SNC	Chirurgie, embolisation
CAMS (syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial)	Distribution unilatérale, métamérique	Embolisation neurochirurgicale

3. Hémangiomes avec atteinte du SNC

Type	Risque pour le SNC	Principales associations
Hémangiomes multifocaux	Lésions rares du SNC (peuvent être asymptomatiques)	Dépistage d'une atteinte viscérale
Hémangiomes segmentaires	Risque de syndrome PHACE	Nécessite une imagerie du SNC

Syndrome PHACE

- P : malformations cérébrales de la fosse Postérieure
- H : Hémangiome (étendu, facial, segmentaire)

- A : anomalies Artérielles (notamment dysplasie ou absence)
- C : anomalies Cardiaques (coarctation)
- E : anomalies oculaires (Eye)

Imagerie : IRM tête/cou/poitrine, échocardiographie.

Surveillance : IRM précoce pour le risque d'AVC, imagerie moins fréquente après la première année.

Remarques finales

- Les anomalies vasculaires avec atteinte du SNC nécessitent un degré élevé de suspicion et une approche pluridisciplinaire.
- Les corrélations entre génotype et phénotype permettent d'orienter le bilan clinique et le traitement.
- Un suivi régulier en neurologie, ophtalmologie et radiologie est essentiel pour un diagnostic et une intervention précoces.

Références :

- ISSVA Classification for Vascular Anomalies. 2025
- Hausman-Kedem M, et al. Long-term clinical and radiological trajectories of craniocervical vasculopathy in children with PHACE syndrome. Dev Med Child Neurol. 2024 Oct;66(10):1348-1360
- Metry D, et al. PHACE Syndrome Research Conference. Consensus Statement on Diagnostic Criteria for PHACE Syndrome. Pediatrics. 2009 Nov;124(5):1447-56
- Haggstrom AN, et al. Patterns of infantile hemangiomas: new clues to hemangioma pathogenesis and embryonic facial development. Pediatrics. 2006 Mar;117(3):698-703.
- Amyere M, et al. Germline Loss-of-Function Mutations in EPHB4 Cause a Second Form of Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation (CM-AVM2) Deregulating RAS-MAPK Signaling. Circulation. 2017 Sep 12;136(11):1037-1048
- Zallmann M, et al. Screening for Sturge-Weber syndrome: A state-of-the-art review. Pediatr Dermatol. 2018 Jan;35(1):30-42

Exploration du mosaïcisme pigmentaire : quelles nouveautés ?

Intervenante : Maria Teresa Garcia Romero (Mexique)

Points à retenir :

1. Présentation du mosaïcisme :

- Le mosaïcisme est un concept biologique présent dans la nature, qui touche les fleurs, les plantes, les animaux et les humains, et qui donne lieu à motifs variés en termes de couleur et de texture. Dans une certaine mesure, l'être humain est une mosaïque.
- **Alfred Blaschko** a été le premier à étudier le mosaïcisme cutané et à en décrire les modèles en 1900. Son travail a été redécouvert dans les années 1970, suscitant un regain d'intérêt pour le sujet.

2. Mosaïcisme pigmentaire :

- Groupe hétérogène de troubles pigmentaires caractérisés par la présence de **macules hypo-** et **hyperpigmentées** suivant des motifs en mosaïque.
- Dans le mosaïcisme pigmentaire, le **nombre de mélanocytes** reste **normal**
- Autrefois appelés « hypermélanose de Ito », « grignotages pigmentaires » et autres, ces termes sont aujourd'hui regroupés sous le concept plus large de **mosaïcisme pigmentaire**.

3. Principaux modèles de mosaïcisme cutané :

- **lignes de Blaschko** : motifs étroits, larges et en blocs ;
- **latéralisation** : modèle souvent observé dans les lésions unilatérales ;
- des **taches larges** et **ressemblant à des squames** sont également des manifestations courantes.
- **Moment de la mutation** : la période d'apparition des mutations joue un rôle important dans le modèle et l'étendue de la maladie.

4. Physiopathologie :

- Le mosaïcisme peut être **génomique** (avec de multiples populations de cellules génétiquement distinctes) ou **épigénétique** (changements fonctionnels dans l'expression des

gènes, comme l'inactivation aléatoire d'un chromosome X chez la femme).

- **Expression génique** : de nouvelles recherches suggèrent que les schémas de migration des précurseurs mélanocytaires par les **voies ventrales** et les **voies dorsolatérales** contribuent au mosaïcisme pigmentaire.

5. Manifestations extra-cutanées :

- Environ **56 %** des patients atteints de mosaïcisme pigmentaire présentent des manifestations extra-cutanées, notamment des **caractéristiques neurologiques** (retards de développement, crises d'épilepsie), **musculo-squelettiques**, **oculaires** et **dysmorphiques**.
- Le **groupe de Montréal** a observé que les enfants présentant des motifs pigmentaires plus **localisés** avaient un **taux plus faible d'atteinte systémique**, tandis que ceux présentant une atteinte **généralisée** étaient **plus susceptibles** de souffrir d'anomalies multisystémiques.

6. Perspectives génétiques :

- De nombreux patients atteints de mosaïcisme pigmentaire présentent des **aberrations chromosomiques** (par ex., **anomalies polychromiques**, **anneaux**, **délétions** ou **translocations**).
- Des mutations des gènes **mTor** et **RHO** ont été identifiées dans certaines formes de mosaïcisme pigmentaire. Ces gènes sont impliqués dans la régulation des mélanocytes et la pigmentation.
- **Hypomélanose de Ito** : associé à des aberrations chromosomiques et à des mutations en mosaïque dans les gènes liés à la pigmentation de la peau.

7. Tests et diagnostics génétiques :

- Les **tests génétiques** sont importants chez les patients présentant une **atteinte généralisée** ou des **manifestations extra-cutanées**. Bien qu'ils n'aient pas toujours un impact direct sur le traitement, ils peuvent permettre de mieux comprendre le diagnostic et d'orienter la prise en charge.

- Des techniques telles que le **séquençage nouvelle génération** et la **microdissection de tissus** provenant de sites atteints permettent de mieux détecter les variants génétiques en mosaïque.

8. Approche en matière de prise en charge :

- **Approche pluridisciplinaire** : dermatologues, spécialistes en pédiatrie, conseillers en génétique et soutien psychosocial.
- **Consultation génétique**, en particulier dans les cas de mutations dans les gonades, car celles-ci peuvent transmettre la maladie aux descendants.
- **Examen physique** : indispensable pour identifier les zones touchées, les distinguer d'autres affections et les diriger vers les spécialistes appropriés.

9. Défis :

- **Diagnostics différentiels** : la biopsie peut aider à le distinguer d'autres affections cutanées, mais elle n'est pas toujours nécessaire, sauf lorsqu'il s'agit d'écarter des affections en particulier.
- L'identification et le suivi précoces des symptômes extra-cutanés peuvent permettre d'améliorer les résultats, car ces symptômes sont susceptibles d'affecter la qualité de vie.

Tableau : types de mosaïcisme pigmentaire et modèles associés

Type de motif	Descriptif	Manifestations associées
Lignes de Blaschko	Lignes étroites ou larges suivant une distribution linéaire	Présent dans le mosaïcisme mélanocytaire et non mélanocytaire
Modèles en blocs	Taches bien définies et localisées	Associé à des troubles neurocutanés et à une atteinte systémique
Latéralisation	Atteinte unilatérale, souvent localisée	La mosaïque peut se manifester d'un seul côté du corps.

Type de motif	Descriptif	Manifestations associées
Motifs en écharpe	Rayures diagonales sur le corps	Typiquement associé à un mosaïcisme segmentaire
Taches étendues	Zones plus étendues et bien circonscrites	Observé dans des affections telles que l' hypomélanose de Ito

Conclusion :

- ≈ Le mosaïcisme pigmentaire se traduit par une pigmentation de la peau due à des modifications génomiques et **épigénétiques**.
- ≈ Peut impliquer des anomalies systémiques.
- ≈ Les progrès de la génétique permettent d'identifier les mutations chromosomiques/géniques.
- ≈ Une surveillance continue et une **consultation génétique** sont conseillés.
- ≈ Les soins pluridisciplinaires et les tests génétiques sont essentiels dans les cas complexes.

Références :

- Kromann AB, et al. Pigmentary mosaicism: a review of original literature and recommendations for future handling. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Mar 5;13(1):39
- Schaffer JV. Pigmentary mosaicism. *Clinics in Dermatology.* 2022 Jul-Aug;40(4):322-338.
- Belzile E, et al. Patterned cutaneous hypopigmentation phenotype characterization: A retrospective study in 106 children. *Pediatric Dermatology.* 2019; 36(6):869-875
- Salas-Labadía C, et al. Genetic and clinical characterization of 73 Pigmentary Mosaicism patients: revealing the genetic basis of clinical manifestations. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 Nov 15;14(1):259.

Quels liens entre RASopathies, mosaïcisme et cerveau ?

Intervenante : Camila Downey (Chili)

Corrélations cliniques et génétiques

Lien embryologique et pathogène :

- La peau, le cerveau et les yeux ont **une origine ectodermique** commune, ce qui explique le chevauchement des manifestations.
- **RASopathies** : syndromes génétiques dus à des mutations dans la voie RAS-MAPK, ayant un impact sur :
 - la prolifération cellulaire ;
 - la différenciation ;
 - la sénescence.

Types et sévérité des RASopathies :

Type de RASopathie	Degré d'atteinte des cellules	Exemples	Remarques
Lignée germinale (toutes les cellules atteintes)	Systémique	Syndrome de Noonan, NF1	Une dysrégulation légère/modérée est nécessaire pour permettre la survie.
Mosaïque (propre au tissu)	Un/plusieurs tissus	Syndrome de Schimmelpenning	La sévérité dépend du moment de la mutation et des cellules touchées.

- Mutation à un stade précoce de l'embryogenèse → Atteinte de plusieurs lignées (par ex., peau, SNC, yeux)
- Embryogenèse tardive/mutation postnatale → Atteinte tissulaire limitée/localisée

Mutations génétiques et lésions dermatologiques :

Mutation Lésions associées

K-RAS	Nævus sébacé, malformations capillaires, MAV
H-RAS	Nævi épidermiques kératinocytaires, nævi de Spitz
N-RAS	Nævi mélanocytaires congénitaux
B-RAF	Nævi de Spitz, nævi mélanocytaires congénitaux

Syndromes cliniques (« véritables RASopathies ») à présentation en mosaïque :

Observations dermatologiques et extra-cutanées spécifiques :

Syndrome	Mutation	Principales caractéristiques
Schimmelpenning (syndrome du nævus sébacé linéaire)	K-RAS	Nævus sébacé linéaire, colobome, DAP, malformations cérébrales
Syndrome du nævus épidermique kératinocyttaire		Nævi kératinocytaires généralisés, malformation lymphatique, anomalies cardiaques
Syndrome oculo-ectodermique		Aplasia cuticulaire, excroissances au niveau des paupières, dermoïdes, retard de développement neurologique, anomalies cardiaques
Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée		Alopécie, excroissances orbitales, lipomes du SNC, crises d'épilepsie, anomalies oculaires
Phacomatose pigmento-kératosique	H-RAS	Nævi sébacés et mélanocytaires, scoliose, rhabdomyosarcome, épilepsie
Syndrome d'hypophosphatémie cutanée et squelettique		Nævi épidermiques, rachitisme, déminéralisation osseuse, atteinte des yeux/du SNC

Corrélations entre génotype et phénotype :

- **BRAF et NRAS :**
 - moins fréquente mais **plus susceptible de toucher plusieurs organes extra-cutanés** ;
 - associée à des **nævus mélanocytaires congénitaux géants**.
- **KRAS :**
 - phénotypes plus sévères ; décès néonatal signalé ;
 - présente dans 49 % des nævi épidermiques avec atteinte systémique ;
 - fortement associée à des tumeurs ophtalmiques et à des anomalies cérébrales à l'IRM.
- **HRAS :**
 - phénotype moins sévère ;
 - associée aux syndromes d'hypophosphatémie ;
 - 86 % des cas de nævi épidermiques kératinocytaires.

Recommandations pour le bilan clinique :

Évaluer l'atteinte systémique lorsque :

- les lésions sont **étendues**, touchent la **tête/le cou** ou au moins **2 régions du corps** et plus.

Évaluations suggérées :

- **antécédents médicaux** : croissance, puberté, développement neurologique, douleurs osseuses ;
- **examen physique** : résultats cardiaques, oculaires, auditifs ;
- **imagerie/analyses de laboratoire** (selon le cas) : IRM, échographie abdominale, taux de phosphate.

Aperçu de la recherche :

- **Modèle de souris** : l'introduction d'une **mutation du gène K-RAS** (comme dans le cas du syndrome du nævus sébacé linéaire) a entraîné l'apparition de **troubles neurologiques**, qui se sont résorbés après suppression de la protéine mutée.

- Cela suggère un potentiel pour des **thérapies moléculaires ciblées**.

Points à retenir :

- La **distribution cutanée** est un marqueur clinique précoce des RASopathies systémiques.
- Des **lésions étendues ou au niveau de la tête et du cou** justifient une évaluation systémique plus poussée.
- **40 % des syndromes de nævi sébacés** sont dus à des RASopathies ; d'autres peuvent impliquer des mutations **PIK3CA** ou **FGFR**.
- Les **mutations du gène KRAS** sont associées à une atteinte multisystémique plus grave que le gène **HRAS**.
- Une **approche pluridisciplinaire** est essentielle en matière de diagnostic, de prise en charge et de surveillance.

Références :

- Zenker M. Clinical overview on RASopathies. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2022 Dec;190(4):414-424
- Sánchez-Espino LF, et al. Single dominant lesion in capillary malformation-arteriovenous malformation (CM-AVM) RASA1 syndrome. Pediatric Dermatology. 2024; 41 (5): 861-865.
- Morren M, et al. Mosaic RASopathies concept: different skin lesions, same systemic manifestations? Journal of Medical Genetics 2024;61:411-419.
- Torchia D, et al. Phacomatosis spilosebacea: A new name for a distinctive binary genodermatosis. Journal of the American Academy of Dermatology. 2023;89 (4):764 - 773

Nouveaux traitements dans les troubles neurocutanés

Intervenante : Irene Lara Corrales (Canada)

Évolution de la compréhension moléculaire et thérapies ciblées

1. Nævus mélanocytaire congénital (NMC)

- **Facteurs de risque de la mélanocytose neurocutanée :**
 - NMC géant/de grande taille ;
 - lésions satellites multiples ;

- localisation axiale postérieure.
- **Panorama génétique :**
 - Les NMC sont des **troubles monogéniques en mosaïque**.
 - Environ 75 % des cas présentent des mutations définies (principalement *NRAS*).
 - Environ 25 % des cas sont non classifiés - récemment, des **fusions de gènes** ont été identifiées dans certains d'entre eux.
- **Impact clinique des fusions de gènes :**
 - Forte hyperactivation des voies de transmission, plus importante que celle des variants *NRAS*.
 - Associé à des **lésions plus prurigineuses, nodulaires et prolifératives**.
- **Aperçu du traitement :**
 - **tramétinib** (inhibiteur de MEK) :
 - diminution du volume, de l'érythème et du prurit.
 - Des études *in vitro/in vivo* confirment la suppression dose-réponse de la prolifération dans les lignées *NRAS* et *BRAF* fusionnées.
 - **Implication de la voie PIK3CA :**
 - Des données préliminaires suggèrent que **les inhibiteurs de PIK3CA** peuvent réduire les mélanocytes du NMC.
 - Pertinence clinique en cours d'étude ; profil de sécurité en attente.

2. Sclérose tubéreuse complexe (STC)

- **Pathogénèse :** mutations affectant la voie mTOR.
- **Avancées thérapeutiques :**
 - **évérolimus** (inhibiteur de mTOR par voie orale) :
 - utilisé dans les manifestations rénales.
 - réponse limitée et variable dans les angiofibromes faciaux - nécessitant souvent un **traitement topique d'appoint**.

- La voie EGFR comme cible :
 - Surexpression histologique dans les SEGA, les tubercules corticaux et la dysplasie.
 - L'**afatinib** (inhibiteur de l'EGFR) associé à l'évérolimus a montré une diminution de la prolifération tumorale.
- **Sirolimus préventif chez le nourrisson** :
 - Étude pilote sur 5 nourrissons âgés de moins de 6 mois.
 - Baisse de l'incidence des crises et développement cognitif normal dans la plupart des cas.
 - A posé des jalons pour un **essai clinique de phase II**.
- **Traitement prénatal** :
 - L'utilisation prénatale de **sirolimus** dans les rhabdomyomes cardiaques fœtaux a montré une diminution de la taille de la tumeur et une amélioration de la fonction cardiaque.
 - Les résultats sont encourageants, mais l'**impact sur le développement neurologique à long terme** n'est pas clair.
- **Perspectives d'avenir** :
 - Édition de gènes CRISPR en cours d'étude.
- **Timolol topique** :
 - Une petite étude a suggéré une amélioration possible de l'érythème et de la taille des angiofibromes.

3. Neurofibromatose de Type 1 (NF1)

- **Principal défi clinique** : neurofibromes plexiformes - bénins sur le plan histologique, mais souvent défigurants, douloureux et gênants sur le plan fonctionnel.
- **Avancées thérapeutiques** :
 - **Sélumétinib (inhibiteur de MEK)** :
 - Approuvé par la FDA pour les enfants à partir de 2 ans atteints de neurofibromes plexiformes symptomatiques inopérables.

- Diminution significative de la tumeur et amélioration clinique (douleur, défiguration).
- Des données en situation réelle confirment l'efficacité et la sécurité à long terme.
- Tramétinib :
 - Approuvé dans les gliomes de bas et de haut grade associés à la NF1 (seul ou en association avec le dabrafénib).
- Neurofibromes cutanés :
 - Essais en cours explorant le sélumétinib pour cette indication.
 - Premiers résultats : réduction objective limitée, adhésion variable.

Tableau récapitulatif - Thérapies ciblées dans les troubles neurocutanés

Trouble	Voie génétique	Thérapie ciblée	Résultats/Remarques
NMC (fusion NRAS/BRAF)	MAPK	Tramétinib	Diminution du volume de la lésion, du prurit, de l'érythème
NMC (lié à PIK3CA)	PI3K-AKT-mTOR	Inhibiteurs de PIK3CA	Baisse de densité des mélanocytes (données préliminaires)
Sclérose tubéreuse	mTOR	Évérolimus / Sirolimus	Diminution du nombre de tumeurs rénales; réponse variable de l'angiofibrome
	EGFR	Afatinib + évérolimus	Diminution des SEGA et des lésions corticales (préclinique)
	-	Sirolimus prénatal	Diminution des rhabdomyomes fœtaux (rapports de cas)

Trouble	Voie génétique	Thérapie ciblée	Résultats/Remarques
Neurofibromatose de type 1	RAS-MAPK	Sélumétinib	Moins de plexiformes inopérables, amélioration de la qualité de vie
		Tramétinib (gliomes)	Approuvé par la FDA dans les tumeurs cérébrales

Points à retenir

- Les **diagnostics moléculaires** guident les **thérapies de précision** dans les syndromes neurocutanés.
- Les inhibiteurs de MEK et de mTOR modifient la prise en charge du NMC, du CST et du NF1.
- Le **sélumétinib** a montré des réponses durables dans les **neurofibromes plexiformes** et il est en cours d'évaluation dans les **neurofibromes cutanés**.
- Des **thérapies prénatales et préventives** apparaissent, bien que la sécurité à long terme ne soit pas encore totalement élucidée.
- La prise en charge **interdisciplinaire** et la recherche continue sont essentielles pour obtenir des résultats optimaux.

Références :

- Schaffer JV. Update on melanocytic nevi in children. Clin Dermatol. 2015 May-Jun;33(3):368-86
- Martin SB, et al. Mosaic BRAF Fusions Are a Recurrent Cause of Congenital Melanocytic Nevi Targetable by MAPK Pathway Inhibition. J Invest Dermatol. 2024 Mar;144(3):593-600.e7
- Molho-Pessach V, et al. Giant congenital melanocytic naevus with a novel CUX1-BRAF fusion mutation treated with trametinib. Br J Dermatol. 2022 Dec;187(6):1052-1054
- Imataka G, et al. The Therapeutic Potential of Oral Everolimus for Facial Angiofibromas in Pediatric Tuberous Sclerosis Complex: A Case-Based Analysis of Efficacy. Diseases. 2024 Dec 20;12(12):334
- Schachenhofer J, et al. Targeting the EGFR pathway: An alternative strategy for the treatment of tuberous sclerosis complex? Neuropathol Appl Neurobiol. 2024 Apr;50(2):e12974.

- Racioppi G, et al. Prenatal mTOR Inhibitors in Tuberous Sclerosis Complex: Current Insights and Future Directions. J Clin Med. 2024 Oct 23;13(21):6335
- Dombi E, et al. Activity of Selumetinib in Neurofibromatosis Type 1-Related Plexiform Neurofibromas. N Engl J Med. 2016 Dec 29;375(26):2550-2560

Photothérapie et photoprotection

La photothérapie a-t-elle un rôle à jouer en 2025 ?

Intervenante : Maria Agustina Acosta (Uruguay)

Photothérapie en dermatologie pédiatrique

Rôle général et indications

- La photothérapie reste une **option thérapeutique précieuse** dans les affections dermatologiques de l'enfant, malgré l'émergence d'**agents biologiques et systémiques**.
- Particulièrement utile en raison de ses **effets secondaires systémiques minimes** et de sa **nature non invasive**.
- Indications pédiatriques courantes :
 - dermatite atopique ;
 - psoriasis ;
 - Vitiligo
 - lymphome cutané à cellules T (stades précoces) ;
 - pityriasis lichénoïde chronique ;
 - occasionnellement : granulome annulaire, maladie de Morpée, lichen plan.

Modalités de la photothérapie

Modalité	Commentaires
UVB à bande étroite (NB-UVB)	Le plus souvent utilisé chez l'enfant
PUVA (Psoralène + UVA)	Rare en pédiatrie en raison de problèmes de sécurité

Modalité	Commentaires
Photothérapie ciblée	Utilisé pour les lésions localisées
UVB à domicile	Alternative émergente nécessitant une supervision étroite

Éléments particuliers à prendre en compte dans les cas pédiatriques

- **Âge** : souvent réalisable à partir de 5-6 ans, en fonction de la coopération du patient et du soutien des parents.
- **Planification** : l'une des principales limites est due aux contraintes scolaires et aux multiples visites hebdomadaires.
- **Surveillance** : le type de peau, la répartition des lésions, la chronicité de la maladie et la tolérance globale doivent guider le traitement.
- **Effets indésirables** : érythème passager généralement minime, sécheresse et rare phototoxicité.

Photothérapie à domicile

- Les unités NB-UVB à domicile sont une option potentielle pour améliorer l'adhésion au traitement et réduire la charge logistique.
- Utile en cas de maladie localisée ; nécessite une formation approfondie et l'implication des parents.
- La norme de soins n'est pas encore appliquée dans toutes les régions en raison de l'accès aux appareils et de leur coût.

La photothérapie par rapport aux produits biologiques

- **Produits biologiques** : plus ciblés, plus efficaces et plus rapides dans certaines affections (par ex., psoriasis, dermatite atopique).
- **Photothérapie** : non invasive, permet d'éviter les contrôles en laboratoire et les injections, et particulièrement adaptée aux jeunes enfants.

- **Défi actuel** : l'équilibre entre efficacité et aspect pratique - l'engagement en termes de temps et l'accessibilité - reste un obstacle majeur.

Points à retenir

- La photothérapie reste une option **pertinente, efficace et sûre** en dermatologie pédiatrique.
- Elle est particulièrement appropriée lorsque les produits biologiques ne sont pas possibles ou souhaités.
- Elle doit être envisagée dans le cadre d'une **approche personnalisée**, basée sur la sévérité de la maladie, l'organisation familiale et l'âge du patient.
- Un **modèle pluridisciplinaire et flexible** est essentiel pour intégrer efficacement la photothérapie dans les soins pédiatriques.

Références :

- Crall CS, et al. Phototherapy in children: Considerations and indications. Clin Dermatol. 2016 Sep-Oct;34(5):633-9.
- Wollenberg A, et al. European guideline (EuroGuiDerm) on atopic eczema - part II: non-systemic treatments and treatment recommendations for special AE patient populations. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Nov;36(11):1904-1926.
- Slimani Y, et al. Phototherapy in children: Epidemiology, clinical profile, and outcome. Photodermatol Photoimmunol Photomed. 2021 May;37(3):224-225.
- Magdaleno-Tapia J, et al. Comparison of Phototherapy in Pediatric and Adult Patients. Actas Dermosifiliogr (Engl Ed). 2020 Jan 2;111(1):41-46

Éléments particuliers à prendre en compte en ce qui concerne la photothérapie chez les patients pédiatriques

Intervenant : Matias Maskin (Argentine)

Introduction : Dermatologie pédiatrique et défis posés par les médicaments

- La **dermatologie pédiatrique** est confrontée à des **retards** dans l'approbation des traitements, car les médicaments sont généralement **approuvés d'abord pour les adultes**.

- L'utilisation hors AMM de médicaments approuvés pour l'adulte est fréquente en raison du manque d'essais et de preuves propres aux enfants.

Comprendre le débat sur la photothérapie par rapport aux médicaments systémiques

- Pour les parents, la **photothérapie** est souvent considérée comme une **alternative plus sûre** que les **médicaments systémiques** pour les enfants, car elle n'est pas invasive, n'implique pas d'injections et semble avoir moins d'effets secondaires.
- **Les risques à long terme** de la photothérapie font encore l'objet de débats, des **études plus anciennes** suggérant des risques tels que le cancer de la peau ou les photo-démangeaisons. On manque d'**études plus récentes** portant sur l'usage de la photothérapie en dermatologie pédiatrique.
- En dermatologie pédiatrique, l'**utilisation de médicaments hors AMM** reste élevée en raison du manque de recherche spécifique à la pédiatrie.

Types de photothérapie : les UVB par rapport aux UVA

- Les **UVB (ultraviolets B)** sont plus fréquemment utilisés en dermatologie pédiatrique.
 - **Avantages des UVB** : plus faciles à administrer, ne nécessitant pas de médicaments pré-traitement, accessibles aux jeunes enfants (à condition qu'ils restent immobiles).
- Les **UVA (ultraviolet A)** sont moins utilisés en Argentine.
 - **Inconvénients des UVA** : nécessitent la prise de médicaments avant le traitement et l'équipement permettant d'administrer les UVA n'est pas aussi répandu que pour les UVB.

Risques et inquiétudes liés à la photothérapie

- Les **risques à court terme** de la photothérapie sont notamment l'œdème, les cloques et le photovieillissement.
- Les **risques à long terme** portent notamment sur la **photocarcinogenèse** (cancer de la peau) due à une exposition prolongée aux rayons UV. **Vingt ans d'études de suivi** montrent un certain risque de **cancer de la peau**, bien qu'il fasse encore l'objet de débats, en particulier chez l'enfant.

La photothérapie en dermatologie pédiatrique : affections traitées

1. Psoriasis

*La photothérapie est désormais généralement utilisée comme **traitement de deuxième intention** ou en association avec des **produits biologiques** dans les cas graves.*

- La photothérapie est très efficace dans le **psoriasis léger à modéré**.
- Une **thérapie combinée** (photothérapie + nouveaux médicaments) est recommandée dans les **cas graves**.
- Le **psoriasis en gouttes** répond particulièrement bien à la photothérapie.
- **Efficacité à long terme** : la photothérapie n'offre pas de rémission durable, surtout lorsqu'elle est utilisée en monothérapie.
- Les **traitements biologiques** tels que les inhibiteurs de l'IL-17 ou de l'IL-23 sont plus efficaces dans les cas graves, mais la photothérapie reste utile dans les cas bénins.

2. Dermatite atopique

*La photothérapie est recommandée dans les cas **modérés** mais les **traitements biologiques systémiques** sont préférables dans les cas de **dermatite atopique sévère**.*

- La **photothérapie** peut être utilisée en association avec des **traitements topiques** ou des produits biologiques en cas de poussées.
- Le rôle de la photothérapie dans la **dermatite atopique** diminue à mesure que les nouveaux **traitements biologiques** gagnent en efficacité.

3. Mycosis fongoïde

*La photothérapie reste une option viable dans les cas au **stade précoce**.*

- La **combinaison de la photothérapie** avec d'autres traitements (par ex., méthotrexate, interféron) peut s'avérer efficace.
- La **photothérapie en monothérapie** donne de bons résultats dans le **mycosis fongoïde en plaques**, tandis que le **mycosis**

fongoïde folliculotrope peut nécessiter des traitements plus intensifs.

4. Vitiligo

- La photothérapie est fréquemment utilisée pour traiter le **vitiligo**.
- Il n'existe pas de **traitement approuvé par la FDA** pour le vitiligo chez l'enfant, ce qui fait de la photothérapie une option viable dans ces cas.

Comparaison entre la photothérapie et les médicaments systémiques

- **Efficacité :**
 - Les produits biologiques sont **plus efficaces** que la photothérapie dans des affections telles que le **psoriasis** et la **dermatite atopique**, en particulier dans les cas graves.
- **Sécurité :**
 - Les produits biologiques, tels que les **inhibiteurs de l'IL-17** et de l'**IL-23**, sont **très efficaces** et généralement considérés comme **sûrs**, bien qu'ils soient immunosuppresseurs.
 - La **photothérapie** est perçue comme une option plus sûre car elle n'est pas invasive, mais les produits biologiques présentent moins d'effets secondaires à long terme que la photothérapie.
- **Coût :**
 - La photothérapie peut être plus **rentable** que les médicaments biologiques, en particulier dans les pays où ces derniers ne sont pas facilement accessibles ou abordables.
 - Les **biosimilaires**, comme l'**adalimumab**, sont désormais moins chers, ce qui réduit l'écart de coût entre les produits biologiques et la photothérapie.

Points à retenir

- L'**accès à la photothérapie** reste un problème dans certaines régions du monde, comme l'**Argentine**, où le coût de la **photothérapie en cabinet** peut être prohibitif pour de nombreuses familles.

- La **photothérapie** est surtout utile dans les cas légers à modérés, tels que le **psoriasis en gouttes**, le **vitiligo** et le **mycosis fongoïde** à un **stade précoce**.
- La **photothérapie** reste un **outil précieux** pour la prise en charge de certaines affections, mais son rôle diminue au profit de **traitements biologiques** plus efficaces dans les cas graves.
- Les **traitements biologiques** se sont révélés **très efficaces** et **sûrs** pour les enfants atteints de **psoriasis sévère** et de **dermatite atopique**, rendant souvent la photothérapie inutile dans ces cas.
- Les **thérapies combinées** (par ex., produits biologiques + photothérapie) pourraient constituer l'approche future de la prise en charge des **affections dermatologiques chroniques**.

Questions et réponses de l'auditoire : perspectives en pratique clinique

- **Traitement d'entretien** :
 - Certains dermatologues préfèrent **diminuer** progressivement la photothérapie, jusqu'à un an ou plus dans certains cas, en particulier dans des affections telles que le **mycosis fongoïde**, afin d'éviter les poussées.

Conclusion

Le rôle de la **photothérapie** en dermatologie pédiatrique est en constante évolution. Si elle reste une option thérapeutique essentielle dans les **affections légères à modérées**, les nouveaux **traitements biologiques** s'imposent de plus en plus dans les affections plus graves. À l'avenir, la photothérapie sera probablement davantage intégrée dans les **thérapies combinées**, ce qui en fera un outil précieux et non plus un traitement de première intention dans la plupart des cas.

Références :

- Petkova V, et al. Off-Label Prescribing in Pediatric Population-Literature Review for 2012-2022. *Pharmaceutics*. 2023 Nov 21;15(12):2652
- Al-Gawahiri M, et al. Investigation of the applicability of adult definitions of disease severity for psoriasis in a pediatric cohort: A prospective registry study. *J Am Acad Dermatol*. 2025 Feb 14:S0190-9622(25)00262-2.
- Torres AE, et al. Role of phototherapy in the era of biologics. *J Am Acad Dermatol*. 2021 Feb;84(2):479-485

- Ponte P, et al. Efficacy of narrowband UVB vs. PUVA in patients with early-stage mycosis fungoides. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2010 Jun;24(6):716-21
- Garza-Mayers AC, et al. Narrowband ultraviolet B phototherapy in pediatric vitiligo: A retrospective study. J Am Acad Dermatol. 2023 Jul;89(1):135-136

Les enfants ont-ils besoin d'une photoprotection ?

Intervenant : Henry W. Lim (États-Unis)

La photoprotection chez l'enfant - Résumé

Composition et effets de la lumière du soleil

- La lumière du soleil qui atteint la surface de la Terre se compose de :
 - rayonnement UV (environ 2 %) ;
 - lumière visible (environ 50 %) ;
 - rayonnement infrarouge (partie restante).
- Effets photobiologiques :
 - **UVB** : érythème, photocarcinogénèse (en particulier sur les peaux claires) ;
 - **UVA1** : bronzage, photovieillissement, carcinogénèse ;
 - **lumière visible** : induit un érythème sur tous les types de peau ainsi qu'une pigmentation persistante sur les peaux foncées et une pigmentation minime ou nulle sur les **peaux claires**.

Protection intrinsèque de la peau

Peaux foncées :	Peaux claires
Mélanosomes plus nombreux et plus grands, dispersés de manière individuelle	Mélanosomes plus petits, regroupés dans les kératinocytes
FPS intrinsèque ~13	FPS intrinsèque ~3

La photoprotection chez l'enfant : preuves et comportement

Influence familiale et culturelle

- Les enfants reflètent les **comportements des parents en matière de protection solaire**.
- Les enfants hispaniques et noirs ont moins tendance à se protéger du soleil.
- Les enfants à la peau claire sont plus à risque ; la photoprotection est plus que nécessaire.
- Les adolescents **refusent de plus en plus d'adhérer** au principe de photoprotection.

Corrélations cliniques

- Les **coups de soleil** dans l'enfance sont liés à :
 - une augmentation du nombre de **nævi** ;
 - des **taches de rousseur** ;
 - un **risque élevé de mélanome**.

Controverses

- **Absorption percutanée** de filtres chimiques : détectée dans la circulation sanguine, portée inconnue.
- Inquiétudes suscitées par les **perturbateurs endocriniens**.
- Impact environnemental : **blanchiment des récifs coralliens, pollution des océans**.
- Prise de conscience et questions des parents
- **Uniquement des filtres minéraux, dits inorganiques** (oxyde de zinc, dioxyde de titane), classés comme « **sûrs et efficaces** » par la FDA.

Recommandations en matière de protection solaire chez l'enfant

Conseils en fonction de l'âge

- **Avant l'âge de 6 mois** :
 - éviter la lumière directe du soleil ;
 - miser sur l'**ombre, les vêtements et les chapeaux**.
- **Avant l'âge de 2 ans** :
 - préférer les **crèmes solaires minérales** pour les zones exposées ;

- limiter les crèmes solaires chimiques en raison de leur absorption systémique.

Défis pratiques

- Les écrans solaires minéraux peuvent laisser des **traces blanches**.
- Problèmes esthétiques chez les **enfants à la peau foncée**.
- Ajustements nécessaires en fonction de la **couleur de la peau** et de l'acceptabilité.

Stratégie de photoprotection personnalisée

Recommandations en fonction de la couleur de peau

Type de peau	FPS recommandé	Protection anti-UVA	Protection contre la lumière visible
Type I-III (clair)	FPS 50 et plus	Modérée	Pas essentielle
Type IV-VI (foncé)	FPS 30 et plus	Plus élevée de préférence	Importante (risque de pigmentation)

- Il n'existe pas encore de méthode standardisée permettant de mesurer la **protection contre la lumière visible** dans les crèmes solaires.
- Des efforts de **consensus international** sont en cours pour développer une norme d'essai harmonisée.

Package pour une photoprotection totale

Crème solaire sur les zones exposées (FPS et spectre adaptés au type de peau) +

- ombre
- chapeaux à larges bords (plutôt qu'une casquette)
- vêtements à manches longues et à tissage serré
- lunettes de soleil

Nouvelles options complémentaires

- En cours d'étude :
 - extrait de *Polypodium leucotomos* ;
 - nicotinamide ;
 - antioxydants.
- Données limitées à l'heure actuelle ; pas encore de norme.

Derniers points à retenir :

- **Tous les enfants** ont besoin d'une photoprotection, quelle que soit leur couleur de peau.
- Les enfants à la peau foncée ont un risque plus faible mais **pas nul**.
- L'éducation doit être :
 - **centrée sur la famille** ;
 - **réaliste** ;
 - adaptée aux **besoins individuels** et à la **couleur de la peau**.
- L'exposition au soleil est **bénéfique** ; la protection doit être **raisonnable** et non restrictive.

Références :

- Mahmoud BH, et al. Impact of long-wavelength UVA and visible light on melanocompetent skin. *J Invest Dermatol*. 2010 Aug;130(8):2092-7.
- Kohli I, et al. Synergistic effects of long-wavelength ultraviolet A1 and visible light on pigmentation and erythema. *Br J Dermatol*. 2018 May;178(5):1173-1180
- Pantelic MN, et al. Ultraviolet filters in the United States and European Union: A review of safety and implications for the future of US sunscreens. *J Am Acad Dermatol*. 2023 Mar;88(3):632-646.
- Shetty NP, et al. Personalized photoprotection: Commentary on "Adjusting best practices in the treatment of melasma with a focus on patients with skin of color". *J Am Acad Dermatol*. 2023 Sep;89(3):635-636.
- de Troya-Martín M, et al. Personalized Photoprotection: Expert Consensus and Recommendations From a Delphi Study Among Dermatologists. *Photodermatology, Photoimmunology & Photomedicine*, 2025; 41:e70001

La photothérapie dans les photodermatoses pédiatriques

Intervenant : Antonio Torrelo (Espagne)

Les photodermatoses chez l'enfant - Nouveautés et prise en charge

Vue d'ensemble : La photothérapie est un outil précieux en dermatologie, y compris dans les cas pédiatriques, bien que les protocoles soient souvent centrés sur les adultes. Son application chez l'enfant doit être individualisée, en particulier dans les cas rares ou graves. Ce qui suit résume les connaissances actuelles sur les photodermatoses telles que la **lucite polymorphe (LP)** et le **prurigo actinique (PA)**, ainsi que les nouveautés récentes en matière de traitement.

La lucite polymorphe (LP) chez l'enfant

- **Épidémiologie :**
 - rare chez l'enfant ;
 - souvent bénigne ou diagnostiquée à tort comme une photodermatose printanière juvénile.
- **Physiopathologie :**
 - hypersensibilité aux photo-antigènes ;
 - résistance possible à l'immunosuppression induite par les UV ;
 - les UVA sont la principale partie du spectre solaire concernée.
- **Prise en charge :**
 - **Photoprotection :** importance des crèmes solaires à large spectre (UV-A), vêtements de protection.

Antioxydants systémiques : sans danger pour les enfants (p. ex. bêta-carotène), moins standardisés chez l'enfant.

- **Photodurcissement :** il faut commencer un mois avant l'exposition prévue. Préférable à la photothérapie chez les jeunes enfants.
- **Photothérapie :**
 - rarement nécessaire chez l'enfant.

- Le cas échéant, les UVB sont préférables aux UVA, contre-indiqués chez l'enfant de moins de 7 ans.
- Protocoles non standardisés.
- **Nouvelles perspectives (données pédiatriques limitées) :**
 - L'**omalizumab** a entraîné une rémission complète des symptômes chez un adulte souffrant depuis longtemps de LP et d'urticaire chronique. Utilisation potentielle dans certains cas graves.
 - Le **tofacitinib (inhibiteur de JAK 1-3)** peut annuler les effets du milieu cytokinique prédominant de la LP et réduire ainsi l'expression des lymphocytes T inflammatoires aberrants.
 - **Roflumilast** crème 0,3 % : un seul cas a été présenté, celui d'une patiente atteinte de LP qui a connu une résolution à la suite du traitement.

Le prurigo actinique (PA)

- **Épidémiologie :**
 - plus fréquent dans les populations d'Amérique centrale et d'Amérique du Sud ;
 - prédisposition génétique (liée au système HLA).
- **Diagnostic :**
 - essentiellement clinique ;
 - l'histopathologie peut faciliter le diagnostic.
- **Défis en matière de traitement :**
 - Les **stéroïdes topiques et la photothérapie** sont généralement inefficaces.
 - L'**hydroxychloroquine** a une efficacité limitée, le plus souvent décevante.
 - **Talidomide :**
 - utilisé en Amérique latine ; non approuvé dans l'UE et aux États-Unis ;

- action par inhibition de NF- κ B et modulation des auxiliaires T (probablement TH1/TH17).
- **Dupilumab** :
 - antagoniste des récepteurs IL 4/IL 13, perturbe la voie Th2 ;
 - Exemple : 3 cas de patients pédiatriques atteints de prurigo actinique sévère et rebelle qui ont obtenu une guérison rapide et durable.
- **Inhibiteurs de JAK** (*upadacitinib, baricitinib, tofacitinib*) :
 - inhibition des cytokines pro-inflammatoires (par ex., IL-4, IL-13, IL-31) via la voie JAK-STAT.
 - Exemple : série de cas dont une fille de 9 ans avec une résolution rapide du prurit et de l'inflammation suite à un traitement par inhibiteur de JAK.
 - application dans des cas pédiatriques isolés de dermatoses inflammatoires sévères (par ex., prurigo actinique, urticaire chronique).
 - **Éléments à prendre en compte** : pas en première intention - Nécessite une surveillance des effets indésirables - Peut être utilisé hors AMM dans certains cas pédiatriques réfractaires.

Nicotinamide (vitamine B3)

- **Utilisation** :
 - testé comme agent préventif des photodermatoses.
 - **Mécanisme** : favorise la réparation de l'ADN et réduit l'immunosuppression induite par les UV.
- **Efficacité** :
 - Les résultats sont généralement mitigés, mais quelques rapports montrent une atténuation clinique dans le prurigo actinique chez l'enfant.

- Complètement non toxique, il est considéré comme une option adjuvante ou préventive sûre.

Supplémentation en Polypodium leucotomos

- Exerce un **effet immunomodulateur et antioxydant** pléiotrope en déplaçant l'équilibre d'un environnement de cytokines pro-inflammatoires à un environnement de cytokines anti-inflammatoires. Cela permet de contrer les effets des dommages cellulaires induits par les UV, caractéristiques des photodermatoses.

Récapitulatif :

Affection	Présentation chez l'enfant	Traitement de première intention	Option émergente/Alternative	Remarques
Lucite polymorphe (LP)	Rare, bénigne ; éruption printanière juvénile	Protection anti-UVA, antioxydants	Omalizumab (adultes), tacrolimus topique	Désensibilisation rarement utilisée chez l'enfant de moins de 7 ans
Le prurigo actinique (PA)	Fréquent en Amérique latine, rare en Europe	Corticoïdes (faible réponse), évitement	Talidomide, inhibiteurs de JAK, nicotinamide	Associé à des types HLA spécifiques
Photodermatoses (réfractaires)	Sévère, résistant au traitement topique	Photoprotection, antioxydants	Inhibiteurs de JAK, nicotinamide	Nécessite une approche individualisée

Conclusions :

- Les photodermatoses telles que la LP et le PA sont rares mais difficiles à traiter chez l'enfant.

- La photoprotection reste la pierre angulaire de la prise en charge.
- La photothérapie est rarement indiquée et doit être soigneusement adaptée aux populations pédiatriques.
- Les nouveaux médicaments biologiques et les petites molécules (par ex., dupilumab, inhibiteurs de JAK) sont prometteurs dans les **cas graves ou réfractaires**, même si leur utilisation chez l'enfant est encore limitée et nécessite des études plus approfondies.
- Des agents non toxiques tels que le **Polypodium leucotomos** peuvent être des compléments utiles.

Références :

- Sopeña AO, et al. Polymorphous light eruption treated with omalizumab. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2023 Jan;39(1):85-86.
- Sardana K, et al. Tofacitinib: A Treatment Option for Recalcitrant Polymorphic Light Eruption and Its Mechanistic Rationale. *Dermatitis*. 2024 May-Jun;35(3):246-249
- Garg KS, et al. Polymorphous Light Eruptions Treated With Roflumilast 0.3% Cream: A Case Report. *J Drugs Dermatol*. 2024 Aug 1;23(8):686-687
- Stump M, et al. Attenuation of actinic prurigo eruptions with Polypodium leucotomos supplementation. *Pediatr Dermatol*. 2022 Jan;39(1):145-146.

Les crèmes solaires et l'environnement

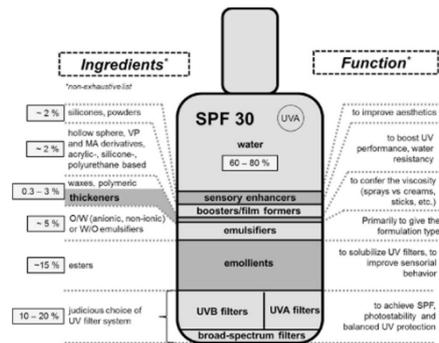
Intervenant : Fernando M. Stengel (Argentine)

Base conceptuelle

- Les gènes, les organismes et les environnements sont interdépendants dans le processus d'évolution. Les facteurs environnementaux externes et internes façonnent les systèmes vivants.
- Les éléments environnementaux, notamment le **changement climatique**, agissent comme des **catalyseurs de l'évolution** et nécessitent une **analyse équilibrée et multifactorielle**.

Classification des écrans solaires

- **Filtres organiques (chimiques)** : solubles dans la formulation, absorbent les rayons UV.
- **Filtres inorganiques (physiques)** : nanoparticules insolubles (par ex., oxyde de zinc, dioxyde de titane) qui réfléchissent, diffusent et absorbent les UV.
- **Nouvelles particules organiques** : agents hybrides aux propriétés réfléchissantes, dispersives et absorbantes.



Préoccupations environnementales liées aux filtres UV

- **Formulations complexes** : les crèmes solaires contiennent souvent 20 à 30 % de filtres UV, ainsi que d'autres additifs cosmétiques.
- Les produits à FPS élevé correspondent à des concentrations plus élevées de composés organiques et inorganiques.

Sources de pollution

- Les crèmes solaires font partie d'un problème plus large, les produits de soins personnels et d'hygiène y contribuant de manière significative.
 - environ 30 % des produits de soin de la peau ;
 - environ 50 % des produits de maquillage ;
 - environ 75 % des parfums contiennent des filtres UV.
- Le dioxyde de titane (TiO₂) est présent dans les aliments (sous forme de E171), les plastiques, les peintures, le traitement de l'eau, les armes chimiques.

Contamination des eaux de surface

- Les filtres UV organiques sont lipophiles et mal éliminés lors du traitement des eaux usées, ce qui entraîne une contamination persistante dans les eaux usées :
 - zones à forte densité de population ;
 - eaux destinées aux loisirs (piscines, plages) ;

- pics saisonniers (printemps/été).
- Les piscines chlorées peuvent entraîner la formation de **nouveaux composés toxiques** en raison des interactions entre le filtre et le chlore.

Récifs coralliens et filtres UV

- Les coraux vivent en **symbiose avec les algues**. Le stress environnemental (température, pollution) provoque le **blanchiment des récifs**.
- L'**oxybenzone**, l'**octocrylène** et l'**octinoxate** sont à l'origine de :
 - toxicité pour les larves ;
 - dommages oxydatifs de l'ADN ;
 - perturbation endocrinienne du squelette ;
 - blanchiment et toxicité générale des coraux (surtout en présence de lumière).

Données géographiques

- Des filtres UV ont été détectés dans des **régions éloignées**, y compris dans **les eaux arctiques**, ce qui laisse supposer une propagation mondiale par les courants.
 - Des **interdictions de l'oxybenzone** et de l'**octinoxate** ont été mises en place dans des régions telles que Hawaï, Palaos, les Îles Vierges des États-Unis, Aruba.

Biodiversité marine et bioaccumulation

- Les filtres UV s'accumulent dans les organismes marins :
 - **Bioaccumulation** : concentrations de filtres plus élevées dans les organismes que dans l'eau.
 - **Bioamplification** : concentration accrue en amont de la chaîne alimentaire (poissons → humains).
- Chez les poissons, l'oxybenzone est un **perturbateur endocrinien** qui entraîne une **réduction de la production d'œufs** et une **féminisation des mâles**.

Changement climatique et crèmes solaires

- Le blanchiment des coraux est principalement dû à l'augmentation de la **température de surface de la mer (TSM)**.
 - Exemple : **Grande Barrière de Corail, 2016** - le blanchiment s'est produit en raison d'une TSM supérieure à 3-4 °C au-dessus des valeurs de référence.
- **Cas de l'île Jarvis** : le blanchiment est apparu sans exposition aux écrans solaires, ce qui confirme que **la température est le principal facteur**.
- Des **données récentes (2025, Nature)** montrent que l'augmentation de la TSM au cours des deux dernières années est un facteur constant de déclenchement du blanchiment des coraux.

Dioxyde de titane et oxyde de zinc

- Classé comme **sûr et efficace** par la FDA.
- Ils **s'agglomèrent dans l'eau de mer** et précipitent au niveau du plancher océanique, ce qui **réduit le risque d'interaction avec les coraux**.
- Le TiO_2 , sous sa forme **nanométrique**, n'est pas absorbé de manière systémique par l'homme, mais il s'agit du **nanomatériau le plus produit dans le monde**.

Rôle du dermatologue

- Mettre l'accent sur les **faits scientifiques** tout en reconnaissant leurs limites.
- Éduquer les patients : **les avantages de l'utilisation de la crème solaire l'emportent sur les risques environnementaux**.
- Chez l'enfant, **recommander l'utilisation d'écrans solaires minéraux** (TiO_2 , ZnO).
- Rechercher des **alternatives biologiques plus sûres** lorsque la réglementation le permet (Europe, Amérique latine).

Principaux messages

1. Cause principale du blanchiment des coraux : température élevée de l'eau de mer.
 - Les filtres UV peuvent y contribuer en tant que **facteur de stress secondaire**.
2. Les crèmes solaires sont essentielles dans la prévention du cancer de la peau :
 - sensibiliser à leur **utilisation correcte** ;
 - encourager la **protection physique** (vêtements, ombre) ;
 - favoriser les **changements de comportements** liés aux habitudes d'exposition au soleil.

Tableau : Ingrédients des crèmes solaires - Impact sur l'environnement et sur l'être humain

Composé	Catégorie	Préoccupation environnementale	Sécurité des personnes	Commentaire
Oxybenzone (BP-3)	Organique	Blanchiment des coraux, perturbateur endocrinien chez les poissons	Perturbateur endocrinien potentiel	Interdit dans plusieurs régions
Octinoxate		Toxicité des coraux, pollution marine	Absorption modérée, données hormonales	Interdit dans les zones coralliennes sensibles
Octocrylène		Toxicité marine, bioaccumulation	Susceptible de s'accumuler dans les tissus	Encore largement utilisé dans de nombreux pays
Dioxyde de titane	Inorganique	Précipite dans l'eau de mer, faible	Non absorbé par voie cutanée	Considéré comme sûr,

Composé	Catégorie	Préoccupation environnementale	Sécurité des personnes	Commentaire
	(minéral)	interaction avec les coraux		utilisé chez l'enfant
Oxyde de zinc		Similaire au TiO ₂ - précipite, faible impact sur le corail	Non absorbé par voie cutanée	Recommandé pour un usage pédiatrique
Nouveaux agents biologiques	Hybride organique	Données limitées	En cours d'investigation	Des formulations plus sûres en cours de développement

Références :

- Osterwalder U, *et al.* Global state of sunscreens. *Photodermatol Photoimmunol Photomed.* 2014 Apr-Jun;30(2-3):62-80
- González S, *et al.* Expert Recommendations on the Evaluation of Sunscreen Efficacy and the Beneficial Role of Non-filtering Ingredients. *Front Med (Lausanne).* 2022 Mar 31;9:790207.
- Abdel Azim S, *et al.* Sunscreens part 1: Mechanisms and efficacy. *J Am Acad Dermatol.* 2025 Apr;92(4):677-686.
- Abdel Azim S, *et al.* Sunscreens part 2: Regulation and safety. *J Am Acad Dermatol.* 2025 Apr;92(4):689-698.
- Downs CA, *et al.* Toxicopathological Effects of the Sunscreen UV Filter, Oxybenzone (Benzophenone-3), on Coral Planulae and Cultured Primary Cells and Its Environmental Contamination in Hawaii and the U.S. Virgin Islands. *Arch Environ Contam Toxicol.* 2016 Feb;70(2):265-88.
- Hughes TP, *et al.* Global warming transforms coral reef assemblages. *Nature.* 2018: 556, 492-496
- Schneider SL, *et al.* A review of inorganic UV filters zinc oxide and titanium dioxide. *Photodermatol Photoimmunol Photomed.* 2019 Nov;35(6):442-446.

Compte rendu rédigé par le Dr Paola Stefano (dermato-pédiatre, Argentine)

SIAV (Société ibéro-américaine dédiée aux anomalies vasculaires)

Cas cliniques : présentation en présence de spécialistes

Intervenants : Dr Juan Carlos Lopez Gutierrez (Espagne), Dr Eulalia Baselga (Espagne), Dr Isabel Colmenero (Espagne), Dr María Rosa Cordisco (États-Unis)

Lors de cette session, le Dr Maria Rosa Cordisco a d'abord annoncé la publication, en espagnol, du livre « Anomalías vasculares en la infancia » (« Les anomalies vasculaires chez l'enfant »), auquel ont participé des spécialistes internationaux de la génétique, de la radiologie, de la dermatologie, de la pharmacologie et d'autres disciplines. L'intervenante a souligné l'importance du travail en équipes pluridisciplinaires pour le diagnostic, le traitement et le suivi de ces anomalies. Grâce aux progrès de la génétique ces dernières années, il a été possible de classer et de diagnostiquer les différentes anomalies et de mettre en place des thérapies ciblées face à ces cas complexes. Le Dr Natalia Torres a souligné que cet ouvrage est à jour des dernières avancées diagnostiques et thérapeutiques, ainsi que de la dernière classification ISSVA de 2025.

Le Dr Teplinsky est radio-pédiatre et coordonne le groupe consacré aux anomalies vasculaires à l'hôpital pédiatrique JP Garrahan et au centre des anomalies vasculaires au sein du sanatorium Mater Dei. Il a quant à lui annoncé la création d'une société ibéro-américaine dédiée aux anomalies vasculaires (SIAV, Sociedad Iberoamericana de Anomalías Vasculares). Cette société a été créée en septembre 2024, est établie en Espagne et regroupe les pays hispanophones. Elle a pour mission de promouvoir les connaissances en matière de diagnostic et de traitement des anomalies vasculaires et de favoriser la collaboration entre les différentes spécialités et les différents pays d'Amérique latine, ce qui contribuera à l'amélioration de la qualité de vie des patients. Un autre objectif de cette société est de travailler ensemble dans la même langue, afin de donner une nomenclature correcte aux anomalies vasculaires, tout en établissant des directives pour le diagnostic et le traitement et en organisant des réunions pour discuter des cas. L'intervenant a également insisté sur le fait que cette nouvelle société possède des liens avec ses sociétés mères : la SEAV (Société espagnole dédiée aux anomalies

vasculaires) et l'ISSVA (Société internationale pour l'étude des anomalies vasculaires).

Conférence 1 : premier cas clinique évoqué

Intervenante : Dr Natalia Torres (Argentine)

Dermato-pédiatre. Hôpital Dr J P Garrahan Coordinateur du groupe interdisciplinaire consacré aux anomalies vasculaires - Hôpital Dr J P Garrahan - Argentine

Les intervenants ont présenté le cas d'une jeune fille de 12 ans, qui avait consulté pour des céphalées, des douleurs et une perte de fonction au niveau du bras. La patiente présentait également une macrocéphalie et des troubles cognitives. À l'examen dermatologique, elle présentait une lésion érythémato-télangiectasique d'aspect vasculaire accompagnée de trajets veineux sur l'avant-bras depuis ses premières années de vie, lésion qui a évolué avec la croissance de l'enfant. Une autre lésion était observée dans la région thoracique. La patiente avait subi deux embolisations et souhaitait obtenir un second avis.

L'échographie a montré une hypertrophie des tissus mous, ainsi que des vaisseaux dilatés au débit élevé. L'angiographie par résonance magnétique a également montré de multiples shunts artério-veineux dépendant des artères subclavière, axillaire et brachiale.

Parallèlement, la patiente présentait un dysfonctionnement ventriculaire gauche secondaire à son anomalie vasculaire, qui générait une surcharge volémique. C'est pourquoi elle a été traitée par énalapril et une nouvelle embolisation a été programmée.

Une biopsie cutanée a été pratiquée, confirmant le diagnostic de malformation artério-veineuse.

La patiente a reçu 50 mg/jour de thalidomide et une contraception a été recommandée. Elle a continué de présenter des douleurs chroniques et une perte progressive de la fonction au niveau du bras.

Le diagnostic présumé était un syndrome PHOST (syndrome hamartomateux lié à PTEN au niveau des tissus mous) associé à un syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN (PHTS). Une analyse génétique a donc été demandée et, en concertation avec le Dr Denise Adams, un traitement à base de sirolimus a été mis en place. Ce cas a évolué en des ulcères hémorragiques et des douleurs incontrôlables. Après une évaluation pluridisciplinaire, une amputation du bras a été décidée. La patiente a retrouvé sa fonction

cardiaque. Elle continue un traitement par sirolimus pour sa lésion thoracique. Enfin, la mutation du gène PTEN a été confirmée.

Cette pathologie est sous-diagnostiquée et nécessite un diagnostic précoce pour mettre en place un traitement adapté, en sachant que des tumeurs peuvent apparaître à l'âge adulte.

Le Dr Juan Lopez Gutierrez a suggéré la création d'un registre de patients présentant des mutations de PTEN afin d'identifier les différentes manifestations et associations chez ces patients.

Conférence 2

Intervenante : Dr Maria Laura Cossio (Chili)

L'intervenante a présenté une patiente chez qui une malformation artérioveineuse intracrânienne accompagnée d'une importante anomalie crânienne secondaire avait été diagnostiquée.

Il s'agissait d'un nouveau-né qui présentait des lésions érythémateuses congénitales sur le cuir chevelu et des convulsions à l'âge d'un mois. IRM : infarctus fronto-temporal droit avec hémorragies dans le parenchyme de l'hémisphère droit et déficience osseuse au niveau de la boîte crânienne.

Un traitement par sirolimus a été instauré lorsque les lésions du cuir chevelu ont commencé à saigner.

La lésion du cuir chevelu n'a pas pu faire l'objet d'une biopsie pour analyse génétique, en raison du risque d'hémorragie.

Le Dr Juan Carlos Lopez Gutierrez pense que des inhibiteurs de MEK tels que le tramétinib pourraient être indiqués. Il recommande une biopsie des lésions du cuir chevelu si possible ou peut-être une analyse génétique à partir d'un prélèvement sanguin.

Conférence 3

Intervenante : Alejandro Celisv (Mexique)

Patient âgé de 29 ans, qui présente depuis l'âge de 16 ans une tumeur bleuâtre d'évolution lente sur la lèvre inférieure. À l'âge de 19 ans, des saignements importants ont été observés. Les vaisseaux nutritionnels ont alors fait l'objet d'une embolisation par coil, mais les saignements ont continué et ont nécessité une ligature des vaisseaux. Le patient a reçu du thalidomide pendant un an et son état est resté stable. Une intervention

chirurgicale a ensuite été pratiquée, après embolisation, avec résection de la tumeur et reconstruction par lambeaux cutanés. Ce patient est actuellement sous thalidomide et demeure asymptomatique.

Parmi les commentaires, l'accent a été mis sur le traitement précoce et combiné des malformations artério-veineuses.

Conférence 4

Intervenante : Dr Irene Lara Corrales (Canada)

L'intervenante a présenté un patient atteint de CM-AVM (malformation capillaire associée à une malformation artério-veineuse).

Ce patient avait été vu en consultation à l'âge de 6 ans pour une croissance asymétrique d'un pied, qui présentait une malformation des capillaires (CM).

L'analyse génétique a confirmé la mutation de RASA1, à la fois dans la biopsie cutanée et dans le prélèvement sanguin. Les analyses génétiques des deux parents se sont révélées négatives.

L'IRM du cerveau et de la colonne vertébrale a révélé une fistule artério-veineuse cérébrale.

La fistule du SNC a été traitée par embolisation, sans récurrence à ce jour.

La CM AVM est une RASopathie à transmission autosomique dominante.

18 % des patients présentant des mutations de RAS 1 ont des malformations ou des fistules AV.

Le Dr Baselga suggère que les patients nouvellement diagnostiqués et les adolescents soient invités à passer une IRM du cerveau et de la colonne vertébrale avant leur sortie, même s'ils sont asymptomatiques.

Conférence 5

Intervenante : Felipe Enrique Velasquez Valderrama (Pérou)

L'intervenant a évoqué un patient âgé d'un mois qui présentait une tumeur congénitale sur la cuisse, d'apparence vasculaire, érythémato-violacée, accompagnée d'une croûte centrale.

Ce patient a été hospitalisé pour une infection systémique. L'écho-doppler de la tumeur a montré une veine saphène épaissie, des branches collatérales et une tumeur à composante veineuse et artérielle.

Quelques jours plus tard, la tumeur a commencé à saigner. Malgré toutes les tentatives pour arrêter l'hémorragie, le patient est décédé des suites d'un saignement abondant.

Commentaires du Dr Colmenero : les hémangiomes congénitaux rapidement involutifs (RICH) peuvent avoir cette évolution fatale. Lorsque des vaisseaux artériels proéminents sont visibles à l'échographie, ils doivent être embolisés rapidement.

Laser

Session animée par : le Dr Agustina Vila Echague

Session co-animée par : le Dr Mirna Erendira Toledo Bahena et le Dr Héctor Cáceres Ríos

Conférence 1 : lumière et acné - mythe et réalité

Intervenante : Betina Pagotto (Argentine)

Introduction

L'acné est un trouble inflammatoire chronique de l'unité pilo-sébacée, qui touche principalement les adolescents, mais peut persister à l'âge adulte. D'après les estimations, environ 90 % de la population est touchée à un moment ou à un autre de sa vie. Les principaux facteurs de prédisposition sont l'âge, le type de peau, l'obésité et les antécédents familiaux.

La prévalence atteint presque 100 % à l'adolescence, puis diminue avec l'âge. L'impact de l'acné va au-delà de la peau : elle est associée à une altération de la qualité de vie, à la dépression et à une mauvaise estime de soi, d'où l'importance d'un traitement précoce, en particulier en cas d'acné inflammatoire.

Physiopathologie

La pathogénie de l'acné est multifactorielle :

- hyperkératinisation folliculaire
- augmentation de la production de sébum
- colonisation par *Cutibacterium acnes*
- inflammation via les cytokines

Récemment, de nouveaux facteurs ont été identifiés :

- influences hormonales
- neuropeptides
- microbiome cutané

Traitements au laser et à la lumière pulsée

Différentes technologies ont été utilisées pour le traitement de l'acné active, voire de ses séquelles :

- lumière intense pulsée (IPL)
- photothérapie dynamique (PDT)
- laser KTP, laser de faible intensité (LLLT)
- lasers fractionnés non ablatifs et ablatifs (comme le CO₂ pour les cicatrices)
- lasers Q-switch et autres lasers pigmentaires pour les séquelles post-inflammatoires

Mécanismes d'action

- Réduction de la taille et du nombre des unités pilo-sébacées.
- Destruction de C. acnes par la production de dérivés réactifs de l'oxygène à la suite de l'activation de la porphyrine.
- Modulation de la réponse immunitaire : diminution du TNF- α et augmentation du TGF- β , réduisant l'inflammation.

Ces traitements, surtout lorsqu'ils sont associés correctement, peuvent améliorer la composante inflammatoire, réduire la colonisation bactérienne et traiter les séquelles en obtenant des résultats esthétiques remarquables.

Conférence 2 : traitement des anomalies vasculaires - lasers vasculaires

Intervenante : Dr Agustina Vila Echague (Salvador)

Les malformations capillaires (MC ou taches de vin) sont des malformations vasculaires à faible débit, présentes dès la naissance. Elles sont dues à une mutation du gène GNAQ qui entraîne une ectasie progressive du plexus vasculaire superficiel au niveau de la peau. 0,3 % des nouveau-nés sont concernés.

Sur le plan clinique, différents sous-types cliniques sont observés, allant des macules plates et rose pâle, à des lésions violacées, hypertrophiques ou nodulaires. Un pourcentage important de ces lésions est associé à un syndrome de Sturge-Weber, qui représente environ 20 % de toutes les malformations vasculaires. Les signes de ce syndrome peuvent ne pas être présents dès la naissance, mais se manifester progressivement jusqu'à l'âge de 5 ans. C'est pourquoi il est essentiel de procéder à des examens cliniques

et neurologiques pendant au moins les cinq premières années de vie des patients présentant des taches de vin sur le visage afin de confirmer ou d'infirmier la présence du syndrome.

D'un point de vue histologique, des différences importantes sont observées en fonction du sous-type...

- Dans les lésions plus pâles (difficiles à traiter), les vaisseaux sont dilatés, mais peu nombreux dans le derme, ce qui limite l'efficacité du laser en raison de la faible concentration d'oxyhémoglobine.
- Les lésions violacées, plus fréquentes, ont des capillaires dilatés plus denses, ce qui permet une meilleure réponse au traitement laser, étant donné leur teneur plus élevée en oxyhémoglobine.
- Dans les lésions hypertrophiques, non seulement les vaisseaux sont dilatés, mais le derme est également épaissi. Ce phénomène se produit généralement après l'adolescence, même si certaines zones, comme les lèvres, peuvent développer une hypertrophie à un stade précoce, ce qui complique le traitement et, dans de nombreux cas, nécessite une approche chirurgicale combinée.
- Bien que rares dans l'enfance, les formes nodulaires représentent un stade avancé de la malformation capillaire et apparaissent généralement à l'âge adulte.

Les MC peuvent être traitées par laser à colorant pulsé (PDL, 595 nm). Il est conseillé de commencer les traitements à un âge précoce, car les vaisseaux sont alors plus superficiels et plus petits.

Référence : He HY, Shi WK, Jiang JC, Gao Y, Xue XM. An exploration of optimal time and safety of 595-nm pulsed dye laser for the treatment of early superficial infantile hemangioma. *Dermatol Ther.* 2022 May;35(5):e15406. doi: 10.1111/dth.15406. Epub 2022 Mar 9. PMID: 35199898; PMCID: PMC9285537.


 The NEW ENGLAND
 JOURNAL of MEDICINE

Best View (Preferred) Property
 Open "Main_2007" before downloading
 or buying in PDF

Treatment of Children with Port-Wine Stains Using the Flashlamp-Pulsed Tunable Dye Laser

OT Tan, K. Sherwood and BA Gilchrest.

N Engl J Med 1989; 320:416-421



Figure 3. Examples of Clinical Results.
 The adjusted degree of lightening (as measured with a colorimeter). Panel A shows a three-year-old child before treatment (left-hand side) and 2 1/2 years later, after six treatments (right-hand side). The degree of lightening is 48 percent. Panel B shows a 17-year-old patient before treatment (left-hand side) and 1 1/2 years later, after six treatments (right-hand side). The degree of lightening is 58 percent.



Paediatric PWS - after 4 treatments using a high-energy modified pulsed-dye laser with dynamic cooling
 (Roy Geronemus MD, *Arch. Derm* 136, 942-3 (2000))

Référence : Geronemus R *et al.* High fluence modified pulsed dye laser photocoagulation with dynamic cooling of port wine stains in infancy. *Arch Derm* 2000; 136: 942-943

Conférence 3 : utilisation du laser dans les lésions vasculaires non associées à une tache de vin chez l'enfant

Intervenante : Héctor Cáceres Ríos (Pérou)

Introduction

Dans un premier temps, l'intervenante a évoqué les hémangiomes infantiles, qui sont des tumeurs bénignes accompagnées d'une prolifération endothéliale. Ces hémangiomes apparaissent généralement dans les

premières semaines de la vie et grandissent rapidement pendant les trois premiers mois, puis leur croissance reste stable ou très faible jusqu'à l'âge d'un an, avant de commencer à involuer et à diminuer lentement. Dans près de 50 % des cas, il existe des signes précurseurs : télangiectasies, macules anémiques ou taches bleutées.

Certaines lésions sont de petite taille, sans répercussion clinique, tandis que d'autres, situées à proximité d'organes vitaux tels que les yeux et la bouche, nécessitent un traitement.

Sur le plan clinique, elles peuvent être superficielles dans 60 % des cas (variante « fraise »), profondes (couleur bleutée) dans 15 % des cas, ou mixtes dans 25 % des cas.

Il est essentiel de les distinguer des processus néoplasiques tels que les lymphomes ou les rhabdomyosarcomes.

Quant à leur origine, les recherches ont montré que ces lésions partagent les mêmes marqueurs que le placenta, ce qui renforce la théorie d'une embolisation du tissu placentaire. L'expression de GLUT-1, de la mérosine, de FcYRII et de l'antigène Lewis Y, entre autres, a été détectée, ce qui confirme que l'hémangiome est un processus de vasculogenèse et d'angiogenèse, influencé par différents facteurs.

L'intervenant a ensuite énuméré les lasers qui peuvent être utilisés sur les lésions vasculaires.

- Dispositifs disponibles :
 - o le laser à colorant pulsé (595 nm) - utilise la rhodamine comme colorant, très efficace sur les lésions capillaires ;
 - o le KTP à faible impulsion (532 nm) ;
 - o le Nd:YAG (1064 nm) à impulsion longue et courte ;
 - o les lasers Alexandrite, diode et IPL (bien que ce dernier ne soit pas à proprement parler un laser) ;
- le laser doit être choisi en fonction du type, de la profondeur et de l'étendue de la lésion.

L'intervenant a souligné l'importance de commencer le traitement dès le plus jeune âge...

- La peau des nouveau-nés est plus fine et les vaisseaux sont plus superficiels.
- Un traitement précoce améliore la réponse clinique et réduit les séquelles esthétiques.

Traitements combinés : il a également évoqué la possibilité d'associer des traitements topiques et systémiques au laser.

- Timolol 0,7 % + laser vasculaire
- Propanolol + laser PDL
- Rapamycine + laser PDL

Conclusion

Les connaissances actuelles concernant la génétique des anomalies vasculaires et la disponibilité de technologies laser efficaces permettent une approche plus précise et personnalisée. La mise en place précoce du traitement améliore les résultats cliniques et la qualité de vie des patients pédiatriques.

Références :

Asilian, Ali^{1,2,3}; Mokhtari, Fatemeh^{1,3}; Kamali, Atefeh Sadat^{1,3,4}; Abtahi-Naeini, Bahareh^{1,3}; Nilforoushzadeh, Mohammad Ali^{2,5}; Mostafaie, Shayan^{3,6}. Pulsed dye laser and topical timolol gel versus pulse dye laser in treatment of infantile hemangioma: A double-blind randomized controlled trial. *Advanced Biomedical Research* 4(1):p 257, | DOI: 10.4103/2277-9175.170682

Kavitha K. Reddy MD, Francine Blei MD, Jeremy A. Brauer MD, Milton Waner MD, Robert Anolik MD, Leonard Bernstein MD, Lori Brightman MD, Elizabeth Hale MD, Julie Karen MD, Elliot Weiss MD, Roy G. Geronemus MD Retrospective Study of the Treatment of Infantile Hemangiomas Using a Combination of Propranolol and Pulsed Dye Laser. *Dermatol Surg* Volume 39, Issue 6. June 2013. Pages 923-933. <https://doi.org/10.1111/dsu.12158>

Conférence 4 : traitement au laser face aux lésions pigmentaires

Intervenante : Dr Mirna Erendira Toledo Bahena (Mexique)

Introduction

Le Dr Toledo Bahena a tout d'abord évoqué les progrès réalisés dans le domaine des lasers au cours des 30 dernières années, progrès qui ont permis de nouvelles stratégies thérapeutiques face aux affections cutanées courantes chez l'enfant. L'intervenante a souligné que le traitement au laser est une alternative non invasive aux options chirurgicales et que, dans de nombreux cas, ce traitement peut offrir de meilleurs résultats.

Quand il est pratiqué par des mains expertes, le traitement au laser s'est avéré sans danger pour les adultes et les enfants. Il s'agit là d'un aspect très important et il est essentiel de recevoir une formation spécifique au traitement des enfants.

Chez l'enfant et l'adolescent, le champ d'application de ce traitement a été étendu à une variété d'affections, y compris les lésions vasculaires et pigmentaires, ainsi que les maladies inflammatoires, les cicatrices, le vitiligo et également le retrait des tatouages et l'épilation.

Le laser fonctionne en émettant une lumière monochromatique de haute intensité, qui est absorbée par des structures bien précises de la peau appelées chromophores. Cette absorption génère une destruction thermique sélective de la cible sans endommager les tissus environnants. Dans les lésions vasculaires, le chromophore est l'hémoglobine et dans les lésions pigmentaires, la mélanine.

Lorsque l'on utilise le laser, il est essentiel de comprendre certains paramètres :

- la longueur d'onde (en nanomètres) - elle définit la profondeur et la cible au niveau de la peau ;
- la durée de l'impulsion - elle peut être exprimée en picosecondes, nanosecondes, etc. ;
- le temps de relaxation thermique - il indique le temps nécessaire aux tissus pour dissiper la chaleur ;
- l'énergie (fluence) - elle est mesurée en joules par cm^2 et doit être suffisante pour endommager la cible, mais pas les tissus sains ;
- la taille du spot - plus ce dernier est grand, plus la lumière atteint une profondeur importante ;
- le système de refroidissement - il réduit le risque de lésions thermiques et permet d'utiliser une énergie plus élevée.

Il existe plusieurs types de lasers :

- le laser à onde continue ;
- la lumière intense pulsée (IPL) ;
- le laser à colorant pulsé (PDL : pulse dye laser) ;
- le laser Q-switched ;
- les lasers à impulsions longues ;
- les lasers de type Nd:YAG, à rubis, Alexandrite ;
- et les derniers en date - les lasers picosecondes.

Dans les lésions pigmentaires, le chromophore est la mélanine ; dans les lésions vasculaires, c'est l'hémoglobine. L'absorption de la lumière varie de 250 à 1 200 nm, en fonction de la profondeur de la lésion.

Les lasers Q-switched ou picosecondes fragmentent le pigment pour qu'il soit éliminé par le système lymphatique. Ils sont idéaux face à de nombreuses

affections que nous traitons en dermo-pédiatrie, mais également pour éliminer les tatouages.

Pour les lésions pigmentaires telles que le naevus d'Ota, le laser Q-switched est le traitement de référence. Les lasers Nd:YAG, à rubis ou Alexandrite sont également utilisés. Ils détruisent le pigment dermique par photoacoustique.

Une étude a rapporté qu'environ 5 séances de laser Alexandrite permettaient d'obtenir une efficacité de 50 % et entraînaient peu d'effets indésirables (entre 2 et 7,9 %). Le Dr Toledo Bahena a expliqué que, dans son hôpital, 15 patients (âgés de 3 à 16 ans, phototype IV) ont été traités, puis leur réponse a été évaluée après plusieurs séances de laser Q-switched Nd:YAG.

Les résultats :

- 45 % ont présenté une réponse excellente ;
- 13 % ont présenté une réponse modérée ;
- 25 % ont présenté une réponse insatisfaisante.

Un seul patient a présenté une hyperpigmentation résiduelle.

L'intervenante a montré plusieurs photos d'enfants qui ont été traités pour un naevus d'Ota et ont obtenu de bons résultats.

Elle a également parlé du laser à excimère face aux affections pigmentaires...

Bien qu'il ne s'agisse pas d'un laser à proprement parler, la lumière excimère (308 nm) est une technologie très utile face à des pathologies comme le vitiligo. Elle agit en induisant l'apoptose des lymphocytes et des kératinocytes, et stimule la migration des mélanocytes et la production de mélanine.

Il s'agit d'une option sans danger, qui agit uniquement sur l'épiderme, et qui est donc idéale pour les enfants et les patients à la peau sensible.

Références :

Sakio R, Ohshiro T, Sasaki K, Ohshiro T. Usefulness of picosecond pulse alexandrite laser treatment for nevus of Ota. *Laser Ther.* 2018 Dec 31;27(4):251-255. doi:10.5978/islsm.27_18-OR-22

Mejoría clínica de pacientes pediátricos con nevo de ota utilizando tecnología láser Q-Switched en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. <https://hdl.handle.net/20.500.14330/TES01000761986>

Mélanocytose et mélanocytomes

Intervenante : Jean L. Bologna (États-Unis)

Introduction

Le Dr Jean L. Bologna a proposé un voyage clinique et pathologique le long de la « route des taches bleues », de la mélanocytose dermique congénitale sacrée aux nævus bleus cellulaires, en mettant l'accent sur les aspects cliniques, histologiques, génétiques et les implications diagnostiques de ces lésions pigmentaires d'origine mélanocytaire. Elle a également évoqué les entités comme le nævus d'Ota, d'Ito, les formes acquises et congénitales, ainsi que l'association avec les syndromes neurocutanés, le potentiel malin et la prise en charge thérapeutique.

Points essentiels

1. Mélanocytose dermique congénitale (MDC)

- Localisation habituelle : région sacrée, bas du dos ; atypique lorsqu'elle touche les membres ou le tronc ventral.
- Coloration : nuances bleu ou bleu-gris, parfois plusieurs teintes dans une même lésion.
- Histologie : mélanocytes dermiques fusiformes chargés de mélanine dans le derme profond.
- Touche plus particulièrement les patients asiatiques, amérindiens et d'origine africaine.
- Disparaît dans > 95 % des cas.
- Classification clinique : sacrée, étendue/persistante et localisée-atypique.
- Association avec le syndrome PPV (phacomatose pigmentovasculaire) et d'éventuelles maladies de surcharge lysosomale, comme le syndrome de Hurler (mucopolysaccharidose 1) et la GM (gangliosidose de type 1).

2. Nævus d'Ota et d'Ito

Nævus d'Ota : également appelé mélanocytose oculodermique. Il touche les dermatomes V1-V2, est généralement unilatéral et s'accompagne d'une atteinte oculaire (50 % dans les formes légères, jusqu'à 100 % dans les formes étendues).

- Il touche davantage les femmes et peut apparaître dans l'enfance ou l'adolescence.

- Associé à une hypertension oculaire et risque faible, mais possible de mélanome uvéal ou du SNC.
- Autres sites pouvant être touchés : tympan (55 %), muqueuse nasale (28 %), pharynx (24 %), palais (18 %).

Nævus d'Ito : similaire, mais à proximité du nerf brachial ; pas d'atteinte oculaire.

L'intervenante a également décrit le nævus bilatéral acquis associé à des macules de type Ota (ABNOM), également connu sous le nom de nævus de Hori. Cette mélanocytose dermique bénigne se caractérise par l'apparition de macules bleu-brun ou gris ardoise sur le visage, en particulier sur les joues, les tempes et le front. Elle est le plus souvent observée chez les femmes d'origine asiatique après 40 ans. L'ABNOM diffère du nævus d'Ota par son apparition plus tardive et l'absence d'atteinte de la conjonctive, de la muqueuse et de la membrane tympanique.

3. Aspects génétiques communs

- Des mutations de GNAQ et GNA11 sont présentes dans la MDC, le nævus d'Ota, les mélanomes uvéaux et leptoméningés.
- La perte de BAP1 est associée à un pronostic défavorable en cas de mélanome uvéal.

4. Nævus bleu

Les termes « commun » et « cellulaire » se rapportent à l'histologie et non au tableau clinique.

- Communs : souvent localisés sur le dos des mains / des pieds et sur le cuir chevelu. Histologie associée à des mélanocytes / mélanophages dendritiques.
- Cellulaires : plus étendus (> 1 cm), prolifération, présence possible de nodules. Ils peuvent être associés à des aspects atypiques et un risque faible, mais réel de transformation maligne.
Combinés : association d'un nævus en partie bleu (couleur grisâtre).

L'histologie est essentielle pour distinguer les formes bénignes des formes malignes.

5. Variantes et entités apparentées

- Nævus bleu en plaque : peut ressembler au nævus d'Ota, mais sans atteinte oculaire ni distribution en V1-V2.
- Nævus bleu en patch : pas de composante palpable, présentation hétérogène, divers noms dans la littérature.

- Nævus spilus et nævus bleu agminé : un nævus spilus peut renfermer plusieurs nævus bleus ; le risque de mélanome est faible, mais pertinent.
- Néoplasmes rares associés à ces nævus :
 - o hamartome neurokystique cutané - mélange de cellules næviques et de la crête neurale ;
 - o mélanocytome épithélioïde pigmenté - entité désignée sous plusieurs noms, fusion de kinases, faible potentiel métastatique.

Conclusion

La mélanocytose dermique congénitale et les différents types de nævus bleus représentent un large éventail de lésions mélanocytaires aux répercussions cliniques, génétiques et pronostiques diverses. Une connaissance détaillée de leur tableau clinique, de leur distribution anatomique, de leurs caractéristiques histologiques et de leurs associations syndromiques permet de poser un diagnostic précis, d'identifier les cas à risque de malignité et de mettre en place un suivi adapté, y compris une surveillance ophtalmologique et une éventuelle imagerie du SNC chez certains patients. L'identification de mutations de GNAQ/GNA11 et la perte de BAP1 sont des éléments clés pour comprendre la biologie de cette affection et son risque de transformation maligne.

Références :

Cordova A. The Mongolian spot: a study of ethnic differences and a literature review. *Clinical Pediatrics* 1981 vol 20: 714-719

Romagnuolo M, Moltrasio C, Gasperini S, Marzano AV, Cambiaghi S. Extensive and Persistent Dermal Melanocytosis in a Male Carrier of Mucopolysaccharidosis Type IIIC (Sanfilippo Syndrome): A Case Report. *Children (Basel)*. 2023 Dec 13;10(12):1920. doi: 10.3390/children10121920. PMID: 38136122; PMCID: PMC10742075.

Prise en charge du prurit dans les maladies génétiques de la peau

Intervenante : Dr Amy Paller (États-Unis)

Introduction

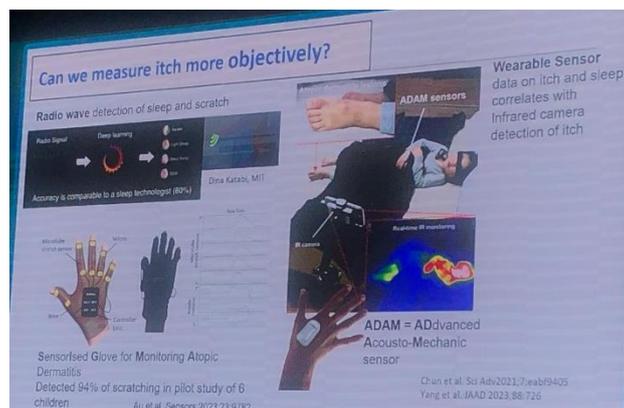
Le prurit est une manifestation courante dans diverses dermatoses, mais sa prise en charge dans des maladies génétiques telles que l'ichtyose (désormais appelée *troubles de la différenciation épidermique*) et l'épidermolyse bulleuse (EB) représente un défi clinique considérable.

Épidémiologie et évaluation du prurit

Jusqu'à 17 % des enfants et des adolescents présentent un prurit chronique, qui est encore plus fréquent en cas de maladie génétique au niveau de la peau. Des scores tels que le *NRS (Numerical Rating Scale)* ou l'*EVA (échelle visuelle analogique)* ont été validés pour quantifier l'intensité du prurit, et il existe des versions adaptées aux parents d'enfants qui ne peuvent pas s'auto-évaluer. Toutefois, l'intervenante insiste sur la nécessité de procéder à des évaluations plus globales qui tiennent compte de l'impact sur la santé physique, mentale et sociale.

Outils objectifs pour quantifier le grattage

Des dispositifs tels que des gants équipés de capteurs, des capteurs numériques et des systèmes acoustiques portables (par exemple, le capteur ADAM) ont été mis au point pour enregistrer les épisodes de grattage pendant le sommeil et les différencier d'autres mouvements.



Neurobiologie du prurit

Le prurit est transmis par les fibres nerveuses C et A-delta, dont les terminaisons atteignent l'épiderme. Ces neurones expriment des récepteurs clés tels que l'IL-4, l'IL-13 et l'IL-31 et communiquent de manière bidirectionnelle avec les kératinocytes et les immunocytes, amplifiant ou régulant le stimulus prurigineux.

Nouvelles voies pathogènes : rôle du microbiote

Staphylococcus aureus résistant à la méticilline (SARM) induit un prurit chez des modèles murins en produisant de la *protéase V8*, qui active le récepteur PAR-1 au niveau des fibres nerveuses. Cette voie, indépendante de l'histamine et des IL, ouvre de nouvelles perspectives thérapeutiques par le biais des inhibiteurs topiques de PAR-1.

Maladies génétiques spécifiques : avancées thérapeutiques

Ichtyose

Jusqu'à 93 % des patients présentent un prurit. Les études sur la prégabaline ont montré un bénéfice en ce qui concerne la douleur neuropathique, mais peu d'effet sur le prurit. Dans les modèles murins, l'utilisation de modulateurs du système endocannabinoïde est explorée et donne des résultats prometteurs.

Épidermolyse bulleuse (EB)

Une augmentation de la substance P a été documentée dans la peau des patients atteints d'une EB dystrophique, en corrélation avec l'intensité accrue du prurit. Les antagonistes des récepteurs de la neurokinine 1 (NK-1), tels que le *serlopitant*, ont montré une tendance à réduire le prurit dans des études pilotes.

Cannabinoïdes

Selon une enquête récente, 45 % des patients atteints d'une EB utilisent des produits à base de tétrahydrocannabinol/cannabidiol (THC/CBD), et 64 % d'entre eux font état d'une amélioration du prurit. Les récepteurs cannabinoïdes CB1 et CB2 sont présents dans les ganglions de la racine dorsale et les fibres cutanées, et des altérations de leur expression ont été identifiées chez des modèles animaux.

Traitements actuels : biothérapies et inhibiteurs de JAK

Dupilumab

Cette biothérapie est un anticorps monoclonal humain ciblant la sous-unité du récepteur α de l'interleukine 4 (anti-IL-4R α) approuvé dans le traitement de la dermatite atopique. Il a été évalué dans une étude ouverte chez des patients atteints d'épidermolyse bulleuse (n = 22). Après 16 semaines, une **réduction significative du prurit modéré et sévère** a été observée, et des améliorations objectives du sommeil ont été documentées à l'aide d'appareils d'enregistrement. La réponse était indépendante des taux d'IgE initiaux.

Dans un sous-groupe atteint d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (déficit en collagène VII), une réduction de plus de 4 points sur le score du prurit a été documentée, baisse qui a eu des impacts positifs sur l'autonomie et la qualité de vie. L'innocuité était favorable : des réactions locales minimales et un seul cas de conjonctivite légère.

Autres objectifs thérapeutiques

Anti-IL-31R (némolizumab) : potentiel thérapeutique, notamment en raison de la corrélation entre l'IL-31 et le prurit dans l'EB.

Inhibiteurs de JAK : utilisés hors AMM (baricitinib, tofacitinib, etc.) avec de bons résultats dans la réduction du prurit et des lésions face à l'EB, malgré un profil de risque préoccupant chez les patients immunodéprimés.

Conclusion

Le prurit dans les maladies génétiques est multifactoriel et fait intervenir des mécanismes neuro-immunologiques complexes. L'intégration d'outils objectifs, associée à des traitements ciblés (biothérapies, cannabinoïdes, inhibiteurs de voies spécifiques), ouvre un nouveau paradigme dans la prise en charge personnalisée de ces patients. Des études supplémentaires sont nécessaires pour optimiser les stratégies thérapeutiques sûres et efficaces chez les enfants concernés.

Référence :

Deng L, Costa F, Blake KJ, Choi S, Chandrabalan A, Yousuf MS, Shiers S, Dubreuil D, Vega-Mendoza D, Rolland C, Deraison C, Voisin T, Bagood MD, Wesemann L, Frey AM, Palumbo JS, Wainger BJ, Gallo RL, Leyva-Castillo JM, Vergnolle N, Price TJ, Ramachandran R, Horswill AR, Chiu IM. *S. aureus* drives itch and scratch-induced skin damage through a V8 protease-PAR1 axis. *Cell*. 2023 Nov 22;186(24):5375-5393.e25. doi: 10.1016/j.cell.2023.10.019. PMID: 37995657; PMCID: PMC10669764.

Dermoscopie

Conférence 1: quels nævus sont importants chez l'enfant ?

Intervenant : Dr Giovanni Pellacani (Italia)

Introduction

Cette session a abordé les critères les plus pertinents pour le diagnostic différentiel des nævus mélanocytaires, l'importance du suivi clinique et les indications pour l'exérèse. L'intervenant a principalement évoqué le mélanome, tumeur maligne extrêmement rare chez l'enfant. Cette rareté, associée à la grande variabilité clinique et dermoscopique des nævus chez l'enfant, pose d'importantes difficultés diagnostiques et thérapeutiques.

Épidémiologie

- Le mélanome chez les enfants de moins de 10 ans est très rare.

- D'après les estimations, en moyenne, environ 1 000 exérèses sont réalisées pour chaque mélanome diagnostiqué chez des patients âgés de 10 à 14 ans.
- Entre 10 et 20 ans, le taux reste faible (plus de 500 cas évalués pour chaque mélanome confirmé).
- Malgré sa faible incidence, le mélanome ne doit pas être sous-estimé, compte tenu de sa gravité potentielle.

Nævus congénital et risque de mélanome

- Les nævus congénitaux de taille moyenne ou grande nécessitent une attention particulière.
- Le risque de transformation maligne est plus élevé dans les nævus géants.
- Environ 60 % des mélanomes chez ces patients apparaissent avant l'âge de 18 ans.
- Le suivi doit être strict dès les premiers stades de la vie.

Évaluation des lésions mélanocytaires

- Examen clinique : il reste l'outil fondamental.
- Dermoscopie :

Utile pour identifier des schémas évocateurs d'une tumeur maligne, par exemple...

- Globules irréguliers.
- Réseau pigmentaire asymétrique.
- Zones de régression ou taches sombres atypiques.
- Histopathologie : nécessaire en cas de suspicion clinique ou de changements récents.

Diagnostic différentiel

Lorsque les enfants sont en âge d'être scolarisés, des lésions peuvent apparaître et présenter :

- une morphologie changeante ;
- des schémas inhabituels ou combinés.

Les diagnostics différentiels sont les suivants...

- Nævus prolifératifs bénins.
- Nævus bleus cellulaires.
- Mélanomes spitzoïdes.
- Lésions pigmentées complexes avec cellules dendritiques.

Critères d'indication de l'exérèse

Lésions présentant :

- Changements récents de taille, de forme ou de couleur.
- Éléments atypiques à la dermoscopie.
- Répartition inégale des structures pigmentées ou vasculaires.
- Absence de stabilité évolutive.

Dans ces cas, une exérèse diagnostique accompagnée de marges suffisantes est recommandée.

Présentation d'un cas clinique...

- Enfant présentant plusieurs lésions éruptives pigmentées.
- Antécédents de chimiothérapie pour un cancer hématologique malin.
- L'apparition soudaine de lésions multiples était liée à l'immunosuppression et à un traitement systémique antérieur.

Conclusions

Le mélanome chez l'enfant est une entité rare, mais cliniquement pertinente.

Tout nævus congénital de taille moyenne ou grande doit être soigneusement évalué et suivi dans le temps.

L'examen clinique et la dermoscopie sont essentiels à la prise de décision.

L'exérèse selon des marges suffisantes doit être indiquée face à toute suspicion d'examen clinique ou dermoscopique atypique.

Il est essentiel à la fois de ne pas sous-estimer ni surestimer les lésions pigmentées chez l'enfant.

Référence :

Excised melanocytic lesions in children and adolescents-a 10 year survey. E Moscarella 1, I Zalaudek, L Cerroni, I Sperduti, C Catricalà, J Smolle, R Hofmann-Hellenhof, A Sgambato, G Pellacani, G Argenziano. Br J Dermatol. 2012 Aug;167(2):368-73. doi: 10.1111/j.1365-2133.2012.10952.x

Conférence 2 : la mélanonychie longitudinale

Intervenante : Dr Horacio Cabo (Argentine)

Introduction

La pigmentation des ongles est une consultation dermatologique fréquente. Bien qu'il s'agisse le plus souvent de lésions bénignes, il existe un risque faible, mais significatif de mélanome sous-unguéal, même chez l'enfant. Cette

présentation aborde la difficulté du diagnostic, l'utilisation de la dermoscopie et les principaux critères cliniques permettant de différencier une mélanonychie bénigne d'un mélanome.

Principaux points de la présentation

Physiopathologie et tableau clinique

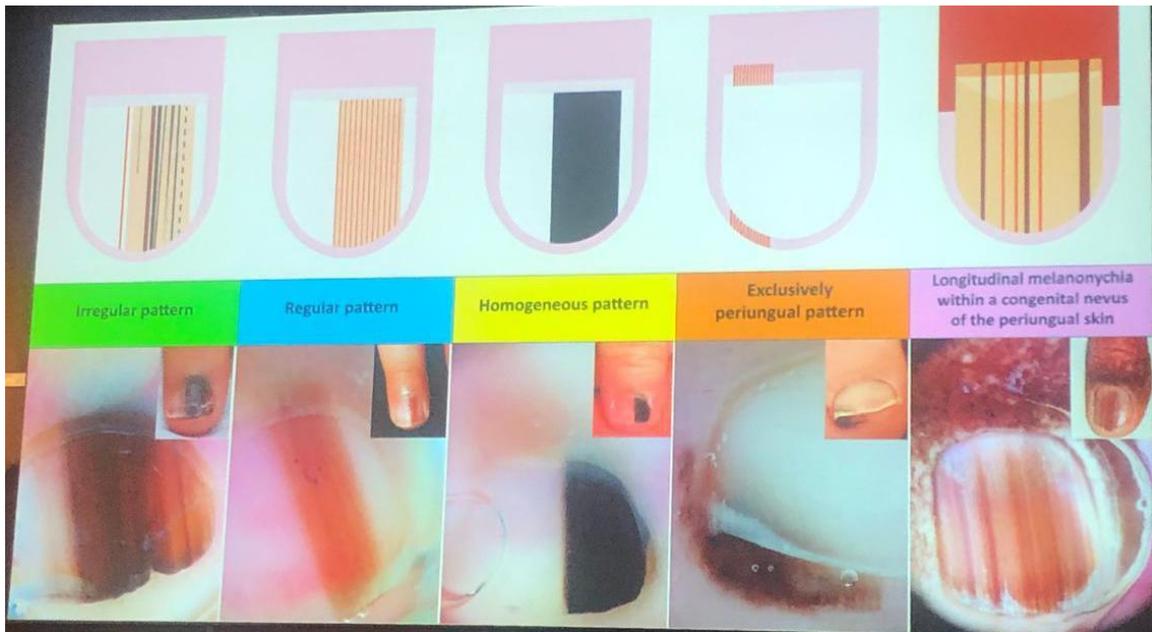
- La pigmentation sous-unguéale peut être due à une **activation ou à une prolifération mélanocytaire**.
- Sur le plan clinique, elle se manifeste par une **bande pigmentée longitudinale** brune à noire (mélanonychie longitudinale) s'étendant de la matrice de l'ongle jusqu'au bord libre de l'ongle.
- Chez l'enfant, beaucoup de ces lésions sont bénignes, mais nécessitent un suivi.

Mélanome sous-unguéal : épidémiologie et cas cliniques

- Bien que rare dans l'enfance, il **peut survenir même avant 5 ans**.
- Chez l'adulte, il peut être confondu avec un traumatisme ou des changements chroniques bénins.

Dermoscopie : les clés du diagnostic

- La dermoscopie est essentielle pour distinguer les lésions bénignes des mélanomes...
 - **Signes préoccupants à la dermoscopie :**
 - lignes longitudinales irrégulières (couleur, épaisseur, espacement) ;
 - fragmentation des bandes ;
 - présence du signe de Hutchinson (extension du pigment jusque dans la peau péri-unguéale) ;
 - plusieurs couleurs - brun, rouge, bleu, noir.
 - Dans les lésions bénignes, les bandes sont généralement **homogènes, symétriques** et de **couleur uniforme**.



Évaluation clinique et suivi

- Examiner :
 - l'âge du patient ;
 - le nombre d'ongles touchés ;
 - les changements au fil du temps ;
 - les antécédents personnels / familiaux (traumatismes, syndromes génétiques).
- **Règle ABCDEF pour le mélanome de l'ongle :**
 - **â**ge ;
 - **b**ande (caractéristiques de la bande) ;
 - **c**hangement ;
 - **d**oigt (doigt touché, le plus souvent le pouce et le gros orteil) ;
 - **e**xtension (pigment dans la peau péri-unguéal) ;
 - antécédents **f**amiliaux.

Biopsie et prise en charge

- Les lésions présentant des **caractéristiques atypiques** doivent faire l'objet d'une biopsie.
- En cas de lésions douteuses, mais sans signes clairs de malignité : **suivi clinique et photographique strict.**
- L'importance des **biopsies précoces** au niveau des nouvelles lésions a été soulignée.

Importance de la documentation photographique

- La comparaison des images actuelles avec les photographies précédentes peut révéler une progression de la lésion.
- Exemple présenté : patient de 27 ans atteint d'un mélanome diagnostiqué à l'aide d'images comparatives prises deux ans plus tôt.

Conclusions

- La mélanonychie longitudinale nécessite une **évaluation minutieuse**, en particulier lorsqu'elle apparaît sur un seul doigt ou qu'elle présente des caractéristiques atypiques.
- La dermoscopie est un outil essentiel pour distinguer les lésions bénignes des mélanomes.
- Il est fondamental de tenir compte du contexte clinique, de l'évolution de la lésion et de réaliser des biopsies en cas de doute quant au diagnostic.
- La **documentation photographique en série** peut être déterminante pour détecter les changements subtils et éviter les erreurs de diagnostic.
- Bien que rare, **le mélanome sous-unguéal peut toucher les enfants** et ne doit pas être sous-estimé.

Conférence 3 : la dermoscopie dans les maladies inflammatoires et infectieuses

Intervenante : Dr Virginia Gonzalez (Argentine)

Introduction

La dermoscopie n'est plus un outil exclusivement réservé à l'évaluation des lésions pigmentaires, mais est devenue une méthode essentielle pour le diagnostic de diverses **dermatoses inflammatoires, infectieuses et parasitaires**. Surnommée « le stéthoscope du dermatologue », son utilisation systématique après l'examen clinique permet d'améliorer la précision du diagnostic, d'éviter les biopsies inutiles et de faciliter le suivi thérapeutique.

Points clés de la présentation

Principes de l'analyse dermoscopique dans les maladies inflammatoires

- Évaluation :

- morphologie des squames (distribution périphérique, centrale, diffuse) ;
- schéma vasculaire (type et répartition des vaisseaux) ;
- présence de structures particulières associées à certaines dermatoses ;
- inclusion de résultats en fluorescence via la dermoscopie avec lampe UV.

Exemples cliniques remarquables

Psoriasis

- Fond érythémateux avec des **vaisseaux punctiformes de répartition régulière**.
- Squames blanches épaisses, souvent périphériques.
- À la lampe UV : **fluorescence rouge corail** due à la protoporphyrine IX de la couche cornée.
- Également utile pour visualiser les piqûres d'ongles.

Eczéma

- Fond rose et **squames jaunes**, en plaques ou en distribution irrégulière.
- Vaisseaux punctiformes épars, distribution irrégulière.
- Fluorescence **jaune-vert** à la lampe UV.

Pityriasis rosé

- Desquamation périphérique en forme de collier (blason).
- Vaisseaux verticaux, squames fines.
- Fluorescence périphérique blanche intense de la kératine sous UV.

Porokératose

- Squames périphériques épaisses (bordures de kératine) et bord libre.
- Zone centrale blanchâtre ou de couleur chair.
- Vaisseaux linéaires ouverts ; dans les phototypes élevés, des **globules bruns ou gris** sont parfois observés.
- Fluorescence blanche périphérique intense.

Maladies granulomateuses (par exemple, sarcoïdose, rosacée granulomateuse)

- Zones orange structurellement amorphes.
- Vaisseaux de distribution variable.
- **Couleur orange** typique à la dermoscopie.

Lichens et maladies prurigineuses

- Papules au motif folliculaire proéminent.
- Structures linéaires, parfois en spirale.
- Globules ou petits vaisseaux épars de couleur brun-gris.

Gale (scabiose)

- Tunnels courbes ou linéaires, terminés par des squames.
- Signe du « triangle » (partie antérieure de l'acarien).
- À la lampe UV : fluorescence verte ou blanche du corps du parasite (« signe de la perle »).

Pédiculose (poux)

- Les lentes sont visibles sous forme de structures ovales blanc jaunâtre, accrochées à la tige du cheveu.
- Les lentes vides sont translucides et présentent un bord aplati.
- À la lampe UV : motif de « sapin de Noël » dû à la disposition folliculaire.

Molluscum contagiosum

- Papules blanc jaunâtre, ombiliquées.
- Vaisseaux en couronne.
- Fluorescence UV centrale due à la kératinisation.

Verrues (HPV)

- En mosaïque ou filiformes.
- Vaisseaux ponctués ou en grappes.
- Squame blanche environnante et zones noires dues à la thrombose capillaire.
- UV utiles pour mettre en évidence un motif central interrompu.

Coloration et fluorescence : nouvelles clés

- **Rouge fluorescent** : porphyrines dans les infections bactériennes (par exemple, *Corynebacterium*).
- **Bleu** : associé aux espèces de *Malassezia*.
- La dermoscopie UV élargit la palette de couleurs et améliore la visualisation des structures invisibles à l'œil nu.

Conclusion

La dermoscopie est un outil de diagnostic inestimable en dermatologie générale, et son utilisation devrait être étendue au-delà des lésions pigmentées.

L'incorporation de la **lumière UV** permet de détecter des fluorescences utiles dans de multiples pathologies inflammatoires et infectieuses.

La bonne utilisation de cet outil permet d'éviter les biopsies inutiles, d'améliorer le suivi thérapeutique et d'accroître la précision clinique.

Il est recommandé d'intégrer la dermoscopie dans l'évaluation de routine des dermatoses et de se familiariser avec les signes caractéristiques de chaque entité.

Conférence 4 : les lésions vasculaires

Intervenante : Dr Rosario Peralta (Argentine)

Introduction

La dermoscopie est un outil essentiel pour l'évaluation non invasive des lésions vasculaires au niveau de la peau. Chez l'enfant, il permet une meilleure caractérisation des tumeurs et des malformations vasculaires, optimisant le diagnostic différentiel par rapport aux lésions mélanocytaires ou même malignes. L'identification de motifs vasculaires spécifiques facilite la classification et la prise en charge de ces lésions, souvent sans qu'une biopsie ne soit nécessaire.

Principales observations dermoscopiques associées à chaque affection

1. Hémangiome infantile

- Lésion vasculaire bénigne la plus fréquente chez l'enfant.
- **Lacunes rouge-violet** bien définies et de tailles différentes.
- Motif homogène ou en mosaïque ; pas de structures supplémentaires.
- Évolution : les couleurs varient en fonction de la profondeur de la composante vasculaire.

2. Angiome en touffes

- Vaisseaux linéaires périphériques proéminents, souvent accompagnés de zones d'érythrose.
- Variabilité structurelle fréquente : des zones blanches à la structure particulière sont parfois observées.

3. Tumeur glomique

- Lésion douloureuse, bleuâtre ou noirâtre.
- Dermoscopie : **zones bleu-violet, structure de voile blanc-bleu** et parfois motif d'arc-en-ciel.
- Signes de thrombose : zones noires homogènes ou structures en « creux noirs ».

4. Angiokératome

- **Lacunes rouges, bleues foncées ou noires**, parfois accompagnées d'hyperkératose.
- Présence de **zones blanchâtres** et thromboses fréquentes.
- Diagnostic différentiel : mélanome métastatique ou mélanome nodulaire.

5. Lymphangiome (malformation lymphatique superficielle)

- **Lacunes jaunâtres, blanchâtres ou rosâtres**, parfois mélangées à des lacunes rouge-violet.
- Motif polymorphe : mélange de lacunes claires et hémorragiques.
- Dermoscopie UV : la fluorescence varie en fonction de la quantité de liquide.

6. Angiosarcome (à prendre en compte dans le diagnostic différentiel)

- Bien que rare chez l'enfant, il doit être envisagé en cas de tumeur vasculaire à croissance rapide.
- Dermoscopie : zones rougeâtres homogènes accompagnées de lignes vasculaires irrégulières et de zones d'ulcération.
- Il est important d'envisager un angiosarcome en cas de lésion atypique semblable à un hémangiome.

7. Malformations capillaires et veineuses

- **Malformation capillaire** : taches rouges, linéaires ou serpiginieuses, selon qu'elles sont superficielles ou profondes.
- **Malformation veineuse** : lacunes bleuâtres ou violacées, sans structures spécifiques, souvent compressibles.

- Distribution selon la localisation des vaisseaux (horizontale ou verticale dans le derme superficiel ou profond).

Considérations particulières

- Les **structures vasculaires ne sont pas toujours spécifiques au niveau de la dermoscopie** ; le contexte clinique, l'évolution et la localisation sont donc essentiels.
- Certaines lésions telles que les hémangiomes en phase de prolifération peuvent s'apparenter à des lésions mélanocytaires.
- Le **motif d'arc-en-ciel** doit être interprété avec prudence, car il peut également être observé dans les tumeurs malignes.

Conclusion

- La dermoscopie est un outil essentiel pour le diagnostic et le suivi des **lésions vasculaires chez l'enfant**.
- L'identification des **lacunes**, des **schémas vasculaires spécifiques** et l'évaluation des **couleurs et des structures internes** permettent de différencier les tumeurs bénignes, les malformations et les lésions malignes.

Une interprétation correcte de ces résultats, associée au jugement clinique, permet d'éviter des actes inutiles tels que les biopsies chez les enfants et d'améliorer l'approche thérapeutique.

Conférence 5 : la trichoscopie

Intervenante : Dr Ramiro Cano (Argentine)

Introduction

La trichoscopie est un outil non invasif qui a révolutionné l'approche diagnostique face à l'alopecie de l'enfant. Cet instrument permet d'évaluer le cuir chevelu et les tiges capillaires par dermoscopie, ce qui facilite le diagnostic différentiel entre les différentes étiologies de l'alopecie. Cette présentation portait sur les applications cliniques de la trichoscopie pour différencier les causes les plus courantes de l'alopecie en plaques chez l'enfant, principalement la teigne, la pelade et la trichotillomanie.

Points clés

1. Approche diagnostique en trois étapes

Étape 1 : anamnèse et examen physique détaillé pour classer l'alopecie dans l'une des catégories suivantes...

- Congénitale ou acquise
- Diffuse, localisée ou en plaques

Étape 2 : évaluation initiale à la trichoscopie pour déterminer s'il s'agit d'une...

- Alopecie cicatricielle : absence d'orifices folliculaires, zones blanches laiteuses et fibrose.
- Alopecie non cicatricielle : préservation des orifices folliculaires.

Étape 3 : trichoscopie détaillée pour identifier des motifs spécifiques et confirmer le diagnostic clinique présumé.

2. Classification et motifs à la trichoscopie

- Alopecies en plaques non cicatricielles acquises (plus fréquentes chez l'enfant) :
 - teigne
 - pelade
 - trichotillomanie
- Motifs observés
 - Motifs au niveau de la tige du cheveu :
 - pelade - duvet, cheveux en forme de point d'exclamation, cheveux en forme de cercle, cheveux resserrés, cheveux effilés.
 - teigne - cheveux en virgule, en tire-bouchon, en zigzag, en code morse, cassés, en blocs.
 - trichotillomanie - cheveux en tulipe, en flamme, en poussière, en allumettes brûlées, en V, fragmentés.
 - Remarque : la plupart des motifs ne sont pas spécifiques, à l'exception de certains qui ont une valeur prédictive positive plus élevée.
 - Motifs folliculaires :
 - points noirs - cheveux cassés au niveau du cuir chevelu ;
 - taches jaunes - matière kératosique dans les orifices dilatés ;
 - points blancs ;
 - punctiformes (réguliers) - normaux ou en cas d'alopecie non cicatricielle ;
 - fibreux (irréguliers) - signe d'une alopecie cicatricielle.
- Motifs autour des cheveux et interfolliculaires

3. Observations les plus utiles à la trichoscopie pour le diagnostic différentiel

- Teigne : cheveux en tire-bouchon, en zigzag, en bloc, en code morse.
- Pelade : cheveux en points d'exclamation, duvet, cheveux en cercle, effilés.
- Trichotillomanie : cheveux en poussière, forme de V, cheveux en flammes, hémorragies ponctuelles.
- Observations fréquentes, mais non spécifiques : points noirs, cheveux cassés, cheveux en virgule.
- Certaines observations sont communes à entre deux affections :
 - par exemple, cheveux fragmentés (trichotillomanie et teigne), en tulipe (trichotillomanie et pelade), en zigzag (teigne et pelade).





Conclusion

La trichoscopie est une technique utile et accessible pour le diagnostic et le suivi de l'alopecie chez l'enfant, en particulier en ambulatoire. Bien que de nombreuses observations soient communes à différentes affections, certains schémas ont une valeur diagnostique spécifique élevée. Une approche structurée, reposant sur l'anamnèse, l'examen physique et une trichoscopie ciblée, permet :

- d'établir un diagnostic plus précis ;
- d'éviter les examens inutiles ;
- d'orienter le traitement et d'évaluer la réponse thérapeutique.

Les dermato-pédiatres doivent impérativement se familiariser avec les principaux motifs observés à la trichoscopie afin d'optimiser la prise en charge de ces affections.

Conférence 6 : cas cliniques dermatoscopiques

Intervenante : Dr Gabriel Salerni (Argentine)

Introduction

L'intervenante a présenté une sélection de cas cliniques observés dans la population pédiatrique, dans le but de mettre en évidence les schémas cliniques et dermatoscopiques pertinents dans le diagnostic différentiel des lésions nodulaires et pigmentées. Les sujets abordés allaient d'entités bénignes de résolution spontanée telles que le granulome idiopathique de la face à des pathologies plus graves telles que le mélanome de l'enfant.

Cas et résultats pertinents

- **Granulome aseptique de la face**

Patiente : fillette de 9 ans présentant un nodule érythémateux de 2 cm sur la joue, évoluant depuis 3 semaines, sans antécédents de traumatisme ni de piquûre.

- Dermoscopie : fond érythémateux et vaisseaux non ramifiés à la périphérie.
- Histologie : inflammation lymphohistiocytaire, granulomes centraux présentant des cellules géantes multinucléées ressemblant à des corps étrangers.
- Cultures négatives. Diagnostic confirmé : **granulome aseptique de la face**, affection bénigne qui disparaît sans traitement, initialement décrite comme une « pyodermite froide du visage ».

Référence :

Errichetti E et al. Dermoscopy of idiopathic facial aseptic granuloma (IFAG): an observational controlled study Int Dermatol 2025 Feb; 64(2):422-424

- **Nævus de Spitz pigmentés**

Cas chez les enfants et les adolescents, typiquement sous forme de nodules rouges ou pigmentés au niveau du visage ou des extrémités.

- Dermoscopie : motif en étoile, structures blanches brillantes, évolution en un motif pseudo-réticulé.
- L'intervenant souligne que les lésions symétriques, plates et pigmentées chez les enfants de moins de 12 ans peuvent faire l'objet d'un suivi clinique. Toutefois, les lésions **nodulaires, hypochromiques ou d'évolution atypique doivent être excisées.**

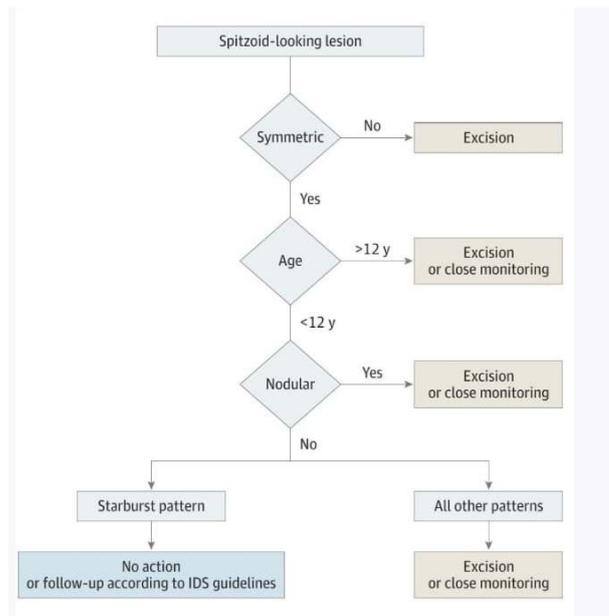


Figure 2 Modified Version of the Guidelines for Management of Spitzoid-Looking Lesions IDS indicates International Dermoscopy Society.

Référence :

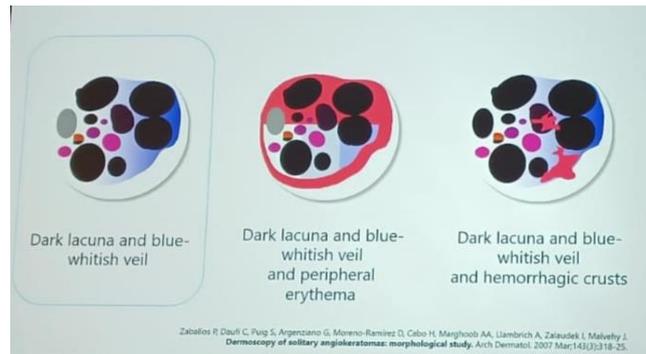
Lallas A, Apalla Z, Papageorgiou C, Evangelou G, Ioannides D, Argenziano G. Management of Flat Pigmented Spitz and Reed Nevus in Children. *JAMA Dermatol.* 2018 Nov 1;154(11):1353-1354. doi: 10.1001/jamadermatol.2018.3013.

Kerner M, Jaimes N, Scope A, Marghoob AA. Spitz nevus: a bridge between dermoscopic morphology and histopathology. *Dermatol Clin.* 2013 Apr;31(2):327-35. doi: 10.1016/j.det.2012.12.009. Epub 2013 Jan 30. PMID: 23557659.

- **Angiokératome solitaire**

Adolescent de 16 ans présentant une lésion violacée saignante au niveau du genou.

- Dermoscopie : lacunes rouge pourpre, voile blanc bleuté, croûtes hémorragiques.
- Diagnostic confirmé après exérèse chirurgicale.



Référence

Zaballos P, Daufí C, Puig S, Argenziano G, Moreno-Ramírez D, Cabo H, Marghoob AA, Llambrich A, Zalaudek I, Malvehy J. Dermoscopy of solitary angiokeratomas: a morphological study. Arch Dermatol. 2007 Mar;143(3):318-25. doi: 10.1001/archderm.143.3.318. PMID: 17372096.

o **Mélanome chez l'enfant**

Cas inhabituel d'un garçon de 12 ans présentant une lésion polymorphe au niveau de la jambe depuis 3 mois.

- o Dermoscopie : structure asymétrique de plusieurs couleurs (brun clair, brun foncé, rouge, blanc), structures cristallines.
- o Histologie : **mélanome de 0,4 mm d'épaisseur**. Confirmé par deux dermatopathologistes.

La classification a été revue...

- o **Mélanome de l'enfant (< 11 ans)** : typiquement de type spitzoïde.
- o **Mélanome de l'adolescent (11-19 ans)** : le plus souvent de type conventionnel.

L'utilisation de la méthode **ABCD modifiée** a été discutée :

- o A : *amélanotique*,
- o B : *bosse*,
- o C : *couleur uniforme*,
- o D : *de novo*.

o **Nævus mélanocytaire congénital atypique**

Deux cas chez des enfants de 4 ans.

- o Lésions présentes depuis la naissance, pas de changement notable d'après les parents.

- Un cas a été suivi en raison de sa symétrie et de son aspect plat ; dans l'autre cas, l'exérèse a été décidée en raison de la présence d'une composante nodulaire, ce qui a abouti à un **nodule prolifératif bénin**.

Conclusion

- Les lésions nodulaires et pigmentées chez l'enfant doivent être évaluées avec soin, en combinant les critères cliniques et dermoscopiques et le contexte évolutif.
- Le granulome aseptique de la face est une affection bénigne de résolution spontanée, qu'il est important de reconnaître afin d'éviter tout traitement inutile.
- Les nævus de Spitz peuvent faire l'objet d'un suivi clinique dans certains contextes, en adaptant toutefois la prise en charge en fonction du profil clinique et à l'inquiétude des parents.
- Le mélanome est rare chez l'enfant, mais il peut présenter des caractéristiques cliniques et dermoscopiques atypiques et doit être envisagé en cas de lésion polymorphe de croissance récente.
- L'expérience et la discussion au sein d'une équipe pluridisciplinaire sont fondamentales dans l'approche diagnostique et thérapeutique en dermatologie pédiatrique.

Le molluscum contagiosum en pédiatrie : le traitement est-il systématiquement nécessaire ?

Intervenants : Bruno Ferrari (Argentine), Dr Carla Torres Zegarra (États-Unis)

1. Introduction

- Le *molluscum contagiosum* (MC) est une infection virale infantile courante causée par un poxvirus qui touche la peau et parfois les muqueuses.
- Cette affection prend la forme de papules ombiliquées, généralement asymptomatiques, situées n'importe où sur le corps.
- Cette maladie bénigne disparaît sans traitement chez les patients immunocompétents.

2. Évolution clinique naturelle

- Le MC disparaît généralement spontanément dans les **6 à 12 mois**, mais peut durer jusqu'à **18, voire 30 mois**.
- Au cours de son évolution, une inflammation locale accompagnée de signes d'eczéma (phénomène du « début de la fin ») peut apparaître, généralement avant la disparition des lésions.
- Les « cicatrices » ne sont généralement pas définitives.

3. Justification d'une attente sous surveillance

- Dans la plupart des cas, **aucun traitement actif n'est nécessaire**.
- Les traitements disponibles (cryothérapie, imiquimod, curetage, injections intralésionnelles) peuvent être douloureux, être sources d'anxiété, laisser des cicatrices et nécessiter de multiples consultations médicales.
- Il n'existe aucune donnée probante démontrant que le traitement accélère de manière significative la résolution par rapport à l'observation.
- Revue Cochrane 2017 : aucune supériorité claire n'a été trouvée que ce soit entre les traitements, ou par rapport à l'observation.
- Les études soulignent que de nombreux traitements ont une **efficacité limitée (30-40 %)** et sont associés à des récurrences.

4. Aspects psychosociaux et économiques

- Les actes douloureux génèrent de l'anxiété chez les enfants et une aversion pour les consultations médicales futures.
- Les multiples séances de traitement représentent une **charge émotionnelle et financière** pour les familles.

5. Contagion et mesures préventives

- Le MC est **légèrement contagieux**, puisque le taux de transmission intrafamiliale est estimé à 30-40 %.
- Il n'est pas recommandé de restreindre les activités des enfants (par exemple, l'école, la natation).

- Des mesures d'hygiène de base sont conseillées : éviter de se gratter, couvrir les lésions enflammées, ne pas partager les articles d'hygiène personnelle.

6. Exceptions dans lesquelles le traitement peut être nécessaire

- Patients immunodéprimés.
- Infections étendues ou réfractaires.
- Atteinte faciale ou génitale ayant un impact esthétique ou fonctionnel.
- Lésions accompagnées d'un eczéma secondaire sévère.

7. Conclusion

- Le *molluscum contagiosum* est une infection virale de résolution spontanée chez la plupart des enfants en bonne santé.
- Le traitement actif n'est pas systématiquement nécessaire et peut présenter plus de risques que de bénéfices.
- L'observation clinique doit être considérée comme la première ligne de traitement chez les patients en bonne santé.
- Il est essentiel d'informer les parents et les aidants concernant l'évolution naturelle de la maladie et d'éviter les traitements inutiles.

Référence : van der Wouden JC, van der Sande R, Kruithof EJ, Sollie A, van Suijlekom-Smit LW, Koning S. Interventions for cutaneous molluscum contagiosum. Cochrane Database Syst Rev. 2017 May 17;5(5):CD004767. doi: 10.1002/14651858.CD004767.pub4. PMID: 28513067; PMCID: PMC6481355.

Les actes dermatologiques chez l'enfant

Intervenante : Dr Maria Gnarra Buethé (États-Unis)

Introduction

Le thème central était la prise en charge de la douleur, l'anxiété et le vécu global des patients pédiatriques lors des actes dermatologiques mineurs.

La détresse lors des actes de dermatologie pédiatrique représente un défi clinique majeur, tant pour les patients que pour leur entourage familial. L'intervenante a présenté une approche pluridisciplinaire visant à réduire la douleur et l'anxiété et à améliorer le vécu des enfants grâce à des interventions avant, pendant et après les actes pratiqués.

1. Préparation avant l'acte de dermatologie

Il est recommandé de commencer l'orientation des patients et des aidants avant le jour J. L'intervention d'un spécialiste de la vie de l'enfant, si possible, améliore la compréhension et réduit l'anxiété. Ce processus peut également être réalisé dans la salle d'intervention, pendant l'examen des consentements.

2. Organisation de l'environnement chirurgical

La préparation du matériel hors du champ de vision de l'enfant et le fait que tout soit prêt pour un acte efficace (< 30 secondes dans le cas des biopsies à l'emporte-pièce) sont essentiels pour réduire la détresse.

3. Positionnement du patient

Différentes techniques d'immobilisation confortable, adaptées à l'âge du patient, sont décrites...

Enfants en bas âge : enveloppés (emmaillotés) dans des champs.

Enfants plus âgés : positions ergonomiques sur les genoux de la personne qui s'occupe de l'enfant, de manière à pouvoir accéder aux différentes zones anatomiques requises.

4. Techniques de distraction

La distraction active (par exemple, les jeux vidéo) s'est avérée plus efficace que la sédation légère (midazolam) et la distraction passive (par exemple, les dessins animés) pour réduire à la fois la douleur et l'anxiété. Il est recommandé de se familiariser au préalable avec les applications et leur adéquation en fonction du site concerné (mains libres si l'acte sera pratiqué sur les membres).

5. Outils de distraction supplémentaires

Les jouets sensoriels et la réalité virtuelle (VR) ont été évoqués. La VR et les casques antibruit offrent des avantages similaires et sont tous deux efficaces pour réduire l'anxiété périopératoire.

6. Validation et renforcement positif

Le langage doit viser à renforcer le courage de l'enfant et éviter les associations négatives (« c'était douloureux »). L'accent est mis sur l'utilisation de questions de distraction et de déclarations validant le ressenti.

7. Maîtrise de la douleur

Nouveau-nés : le contact peau à peau, l'allaitement et la solution de saccharose diminuent les signes de douleur (grimace faciale, fréquence cardiaque).

Anesthésies topiques :

- EMLA® (lidocaïne/prilocaine) : nécessite un pansement occlusif et 60 minutes pour agir.
- LMX® (lidocaïne liposomale) : action plus rapide (30 minutes), le pansement occlusif n'est pas nécessaire.

Prudence en cas de méthémoglobinémie chez les nourrissons.

Amélioration de l'anesthésie topique : une plus grande efficacité a été documentée quand ces anesthésiques sont appliqués après une cryothérapie, qui altère la barrière épidermique.

8. Anesthésie par infiltration

Utiliser des petites aiguilles.

La lidocaïne est moins douloureuse quand elle est chaude que quand elle est froide.

La lidocaïne tamponnée (avec du bicarbonate de sodium) diminue la douleur associée à l'infiltration sans preuve évidente de perte de puissance ou de stabilité.

Technique d'injection : commencer dans le derme profond et avancer superficiellement.

9. Méthodes complémentaires

Refroidissement local : glace, chloroéthane.

Vibrations (théorie du portillon) : le dispositif doit être placé à proximité du site chirurgical et entre ce dernier et le cerveau.

Cryothérapie ludique au niveau du cuir chevelu : utilisation de ballons d'eau congelés pour l'analgésie avant l'infiltration.

10. Sédation et anesthésie générale

Protoxyde d'azote : couramment utilisé en odontologie pédiatrique, efficace pour la sédation légère, nécessite une surveillance du risque d'hypoxémie.

Anesthésie générale : les parents doivent être informés de la mise en garde de la FDA concernant les enfants de moins de 3 ans pour les interventions longues (> 3 h) ou répétitives, telles que les traitements au laser face aux malformations capillaires.



Conclusion

Favoriser un environnement détendu et calme pour soulager l'anxiété des patients.

Appliquer des anesthésies topiques chaque fois que cela est nécessaire pour réduire l'inconfort.

Injecter l'anesthésie par infiltration lentement, en commençant par des niveaux plus profonds pour une meilleure tolérance.

L'utilisation de techniques de distraction, d'applications mobiles, de musique, de conversations ou d'interactions avec l'aidant peut être efficace.

Avancées thérapeutiques face aux génodermatoses

Intervenante : John McGrath (Royaume-Uni)

Introduction

Les génodermatoses constituent un large groupe d'affections cutanées héréditaires, dont beaucoup présentent une morbidité élevée et nécessitent des approches diagnostiques et thérapeutiques complexes. Plus de 8 000 maladies mendéliennes sont reconnues à l'heure actuelle, dont plus de 1 000 ont des manifestations cutanées. Cette présentation a permis de faire le point sur les avancées en matière de diagnostic moléculaire et de stratégies thérapeutiques émergentes, particulièrement face à l'épidermolyse bulleuse (EB) et aux affections apparentées.

- Le diagnostic moléculaire a transformé la prise en charge clinique.
- L'accès au séquençage de nouvelle génération (NGS) permet une identification plus précise des mutations responsables.

Exemple : maladie associée à la cobalamine J - maladie autosomique récessive du métabolisme de la vitamine B12 entraînant une hyperpigmentation progressive, qui peut être traitée avec succès par la vitamine B12. Le diagnostic a été posé grâce au NGS, qui a mis en évidence le gène ABCD4. Ces patients non traités courent un risque accru d'accident vasculaire cérébral à partir de la vingtaine.

Référence : Takeichi T, Hsu CK, Yang HS, Chen HY, Wong TW, Tsai WL, Chao SC, Lee JY, Akiyama M, Simpson MA, McGrath JA. Progressive hyperpigmentation in a Taiwanese child due to an inborn error of vitamin B12 metabolism (cblJ). *Br J Dermatol*. 2015 Apr;172(4):1111-5. doi: 10.1111/bjd.13413. Epub 2015 Feb 27. PMID: 25234635.

L'intervenant a également évoqué la complexité thérapeutique de l'épidermolyse bulleuse en raison de son étiopathogénie. L'EB dystrophique est associée à une altération du collagène de type VII accompagnée d'une formation déficiente des fibrilles d'ancrage. En plus des dommages structurels, il existe une forte composante inflammatoire systémique, induite par le TGF- β , qui favorise la fibrose et le carcinome épidermoïde.

Traitements actuels et émergents

Traitements curatifs :

- thérapie génique topique (Vyjuvek®) - vecteur inactivé de l'herpès simplex de type 1 pour introduire le gène du collagène VII directement dans les plaies. Résultats prometteurs, mais coût élevé (environ 20 millions de dollars US) et application limitée ;
- mosaïcisme inversé - technique utilisée au Japon ;
- traitement à base de protéines recombinantes, de cellules souches ou de fibroblastes génétiquement modifiés.

Traitement symptomatique / anti-inflammatoire :

- Filsuvez® (Oleogel S10) - extrait d'écorce de bouleau, atténue les symptômes inflammatoires ;
- cellules souches mésenchymateuses allogéniques IV - les essais cliniques au Royaume-Uni montrent une amélioration ;
- gentamicine systémique - traitement des variantes non-sens (15 % des cas d'EB dystrophique) ;
- biothérapies et inhibiteurs de JAK - approche prometteuse, mais coûteuse ;
- repositionnement de médicaments (faible coût) :
 - méthotrexate - utile pour le traitement du prurit et de l'inflammation ;
 - statines et calcitriol dilué - amélioration de la cicatrisation ;
 - losartan - bloque le TGF- β , réduit la fibrose et améliore la qualité de vie ;
 - valproate de sodium - inhibiteur épigénétique antifibrotique potentiel.

Difficultés et accès

- Il existe un fossé critique entre la recherche et l'accessibilité.
- Les traitements efficaces doivent être abordables et correspondre aux besoins des patients.
- L'objectif n'est souvent pas la guérison, mais le contrôle des signes et symptômes et l'amélioration de la qualité de vie.

Conclusion

Face aux génodermatoses, et en particulier face à l'EB, nous sommes passés d'une approche purement symptomatique à une ère de médecine de précision et de thérapies ciblées. L'identification moléculaire des altérations

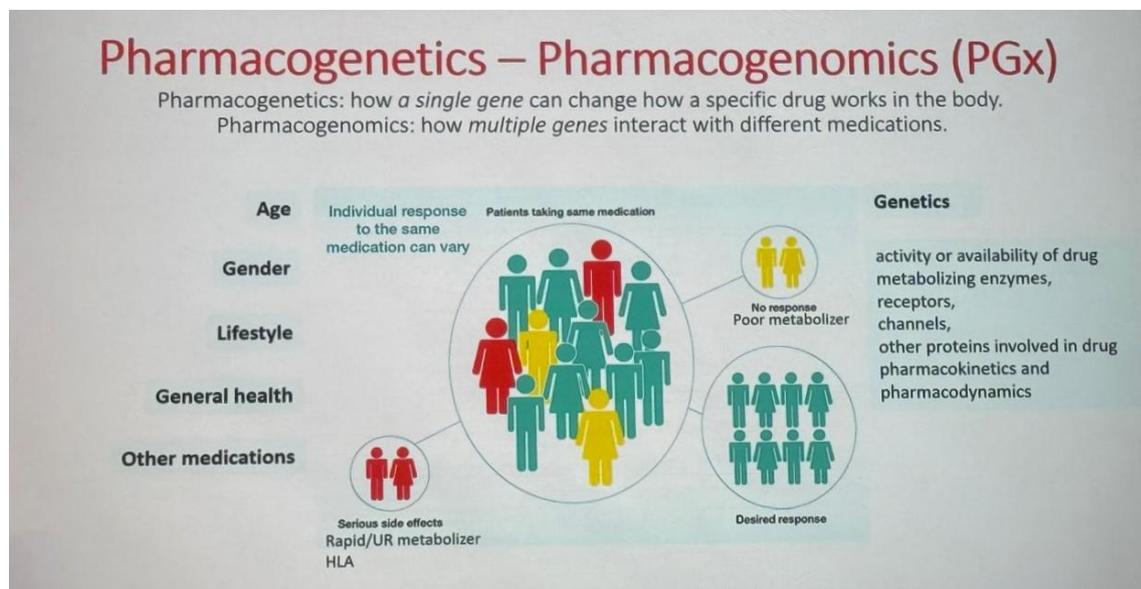
généétiques a joué un rôle clé dans la mise au point de thérapies ciblées, dont certaines sont curatives. Toutefois, l'accessibilité, le coût et la personnalisation du traitement restent des obstacles majeurs. Une approche globale est nécessaire, combinant le traitement principal, le contrôle de l'inflammation et la prise en charge des signes et symptômes, tous selon les priorités du patient.

Pharmacogénétique

Intervenante : Dr Cristina Has (Allemagne)

Introduction

La pharmacogénétique et la pharmacogénomique (PGx) sont des disciplines en pleine évolution qui étudient l'influence de la variabilité génétique individuelle sur la réponse aux médicaments. Alors que la pharmacogénétique se concentre sur l'influence de gènes individuels, la pharmacogénomique prend en compte de multiples interactions génétiques. Ces domaines permettent de progresser vers une médecine personnalisée, présentant une plus grande efficacité thérapeutique et un risque moindre d'effets indésirables, notamment de réactions cutanées graves (SCAR) telles que le syndrome de Stevens-Johnson (SJS) et la nécrolyse épidermique toxique (NET).



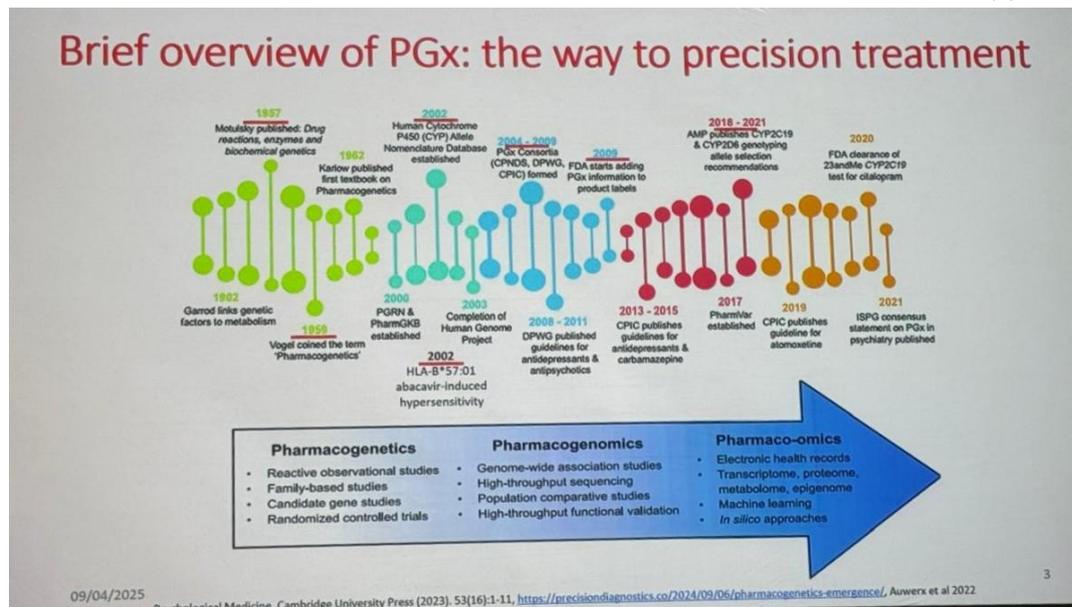
Référence : Kabbani et al. Pharmacogenomics in Practice: A Review and Implementation Guide. Frontiers in Pharmacology, 18 de mayo de 2023. DOI: 10.3389/fphar.2023.1189976

Points clés de la présentation

Histoire et évolution

Le terme « pharmacogénétique » a vu le jour en 1959.

Jalons : découverte des enzymes du cytochrome P450 qui contrôlent le métabolisme de la plupart des médicaments et des gènes HLA associés aux réactions d'hypersensibilité.



Événements majeurs dans l'émergence de la pharmacogénomique en psychiatrie. AMP, Association of Molecular Pathology; CPIC, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium; CPNDS, Canadian Pharmacogenomics Network for Drug Safety; DPWG, Dutch Pharmacogenetics Working Group; FDA, Food and Drug Administration; ISPG, International Society of Psychiatric Genetics; PGRN, Pharmacogenomics Global Research Network; PGx, pharmacogénomique; PharmGKB, Pharmacogenomics Knowledge Base; PharmVar, Pharmacogene Variation Consortium.

Avancées méthodologiques

Études : d'observation, familiales, gènes candidats, essais cliniques.

Techniques modernes : étude d'association pangénomique (GWAS), séquençage à haut débit (HTS), technologies multi-omiques (génomique, transcriptomique, protéomique, métabolomique, etc.), intelligence artificielle.

De la recherche à la pratique clinique

Étapes nécessaires : recherche fondamentale → validation → bases de données → directives cliniques → mise en œuvre.

Des consortiums internationaux tels que le CPIC® (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) ou PharmGKB® émettent des directives fondées sur des données probantes (par exemple) qui sont accessibles à tous.

PGx: from one-size to precision/personalized treatment

- **Research** > (population-specific) genetic variants (GWAS, WES) > functional studies
- **Curation of evidence** (CPIC, PGRN, etc.)
- **PGx databases** (e.g. PharmGKB, PharmVar)
- **Recommendations/guidelines**
- **Genetic testing** (panels, labs, costs)
- **Interpretation and communication of the results** (expert knowledge)
- **Precision/personalized treatment**

One-Size-Fits-All Treatment

Precision Treatment

Rogers et al 2025 4

Curation of evidence PGx knowledge databases and resources

Name	Aim
CPIC: The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium	facilitate the clinical implementation of PGx by generating curated, evidence-based, and updated guidelines that provide prescription recommendations for gene-drug pairs
DGIdb: The Drug Gene Interaction database	bridge the gap between drug discovery and PGx by integrating data from other databases, such as PharmGKB, Therapeutic Target Database, DrugBank, ⁷⁸ etc.
PGRN: The Pharmacogenomics Global Research Network	PGx hub with the aims of <ul style="list-style-type: none"> ● providing a platform for the PGx community ● promoting and advancing research in PGx ● bringing awareness to the importance of PGx Coordinates PharmGKB, CPIC, and PharmVar
PharmGKB: The Pharmacogenetics Knowledge Base	first centralized gene-drug interaction database aiming at linking genomic data to molecular and cellular phenotypes, as well as to clinical information
PharmVar: The Pharmacogenetic Variation Consortium	provide a centralized repository for all PGx variants and a standardized nomenclature for PGx alleles

PharmVar Consortium and Database

Auwerx et al 2022, <https://www.pharmvar.org/about> 6

Référence : Auwerx, Chiara et al. From pharmacogenetics to pharmaco-omics: Milestones and future directions. Human Genetics and Genomics Advances, Volume 3, Issue 2, 100100

Tests pharmacogénétiques

Modèles

Modèle sur place (directement dans l'établissement) : un ou plusieurs gènes et des médicaments bien précis sont testés avant le traitement ou lorsque le patient ne répond pas au traitement ou a présenté des réactions indésirables.

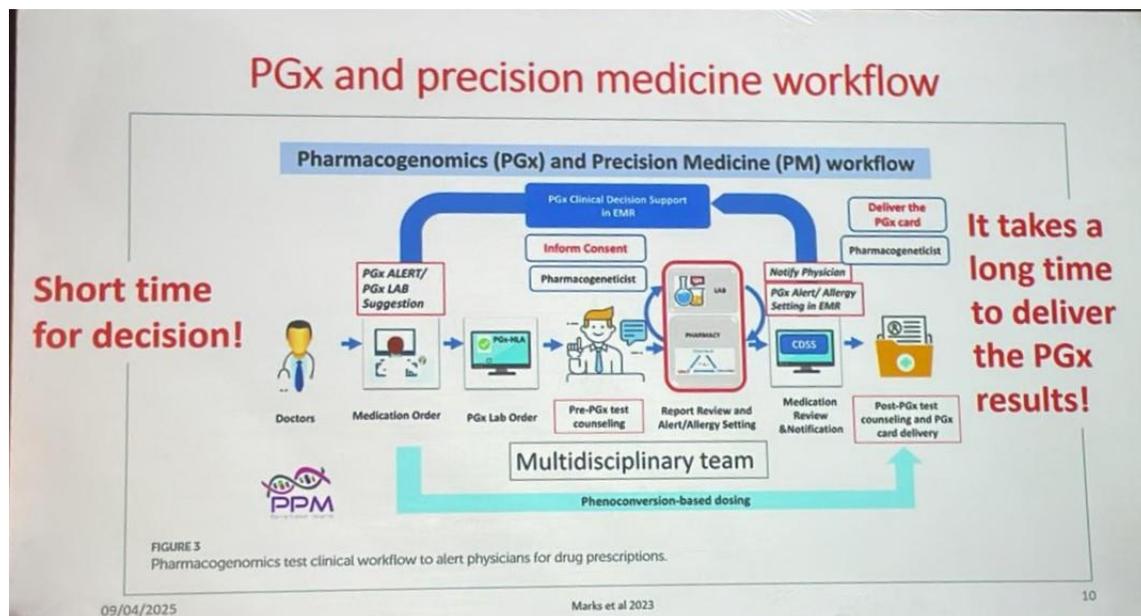
Préventif : modèle préventif dans lequel un large profil génétique est étudié, indépendamment des antécédents cliniques du patient.

Méthodes : panels de gènes candidats, exome ou génome entier.

Applications cliniques

La prescription personnalisée en temps réel nécessite un processus complexe : consentement éclairé, extraction, interprétation et ajustement du traitement.

Spécialistes impliqués : pharmacogénéticiens et équipes pluridisciplinaires.



Référence : Marks et al. Updates in SJS/TEN: collaboration, innovation, and community. Front. Med., 10 October 2023. Sec. Dermatology. Volume 10 - 2023 <https://doi.org/10.3389/fmed.2023.1213889>

Obstacles

Manque de connaissances médicales générales.

Coûts, durabilité, intégration dans les systèmes cliniques.

Variabilité des allèles à risque dans la population.

Applications en dermatologie

Médicaments ayant des implications génétiques

Exemple de l'azathioprine : un déficit héréditaire en thiopurine méthyltransférase (TPMT) peut induire une toxicité sévère ; les tests génétiques sont utiles, mais ne détectent pas tous les cas → une surveillance clinique étroite est nécessaire.

Réactions cutanées sévères (SCAR)

Exemples : SJS/NET.

Mortalité élevée (jusqu'à 50 % chez les adultes).

Associés à plus de 80 % à des médicaments tels que l'allopurinol, les anticonvulsivants aromatiques, les antibiotiques sulfamidés, les AINS, les antirétroviraux.

Mécanisme physiopathologique

Réaction immunitaire de type IV médiée par les lymphocytes T cytotoxiques.

Facteurs de risque : allèles des gènes HLA, troubles du métabolisme des médicaments (par exemple, CYP2C9), infections virales, interactions médicamenteuses.

Variabilité parmi la population

Les allèles des gènes HLA à risque varient en fonction des origines ethniques (par exemple, HLA-B15:02 chez les Asiatiques pour la carbamazépine, HLA-B57:01 chez les Européens pour l'abacavir).

Pas d'approche universelle → nécessite une adaptation locale.

Cas cliniques et tests

Exemple d'un patient souffrant d'une dépression majeure face à laquelle plusieurs médicaments ont été inefficaces → amélioration après le test de PGx.

Tests chez l'enfant (Toronto) : jusqu'à 80 % de variants exploitables après séquençage génomique.

Mise en œuvre effective

Essais réussis en psychiatrie, oncologie, cardiologie.

Remboursement dans certains pays européens, mais utilisation clinique encore limitée.

Conclusion

La pharmacogénétique permet une médecine personnalisée plus efficace et plus sûre.

Une mise en œuvre clinique efficace nécessite une formation médicale continue, des ressources technologiques, une validation scientifique et une adaptation à la variabilité génétique parmi la population.

En dermatologie, les SCAR représentent une application critique à fort impact clinique et préventif.

L'avenir de la médecine personnalisée comprend des tests préventifs intégrés dans les dossiers médicaux partagés, afin d'établir des listes de risques personnalisées pour chaque patient.

Références :

Cohn I, Manshaei R, Liston E, et al. Assessment of the Implementation of Pharmacogenomic Testing in a Pediatric Tertiary Care Setting. *JAMA Network Open*, 2021 ;4(5) :e2110446
DOI : 10.1001/jamanetworkopen.2021.10446Europe PMC+3

Barker, C.I.S., Groeneweg, G., Maitland-van der Zee, A.H., Rieder, M.J., Hawcutt, D.B., Hubbard, T.J., Swen, J.J., & Carleton, B.C. (2021). Pharmacogenomic testing in paediatrics: Clinical implementation strategies. *British Journal of Clinical Pharmacology*, 88(10), 4297–4310

Hidradénite suppurée

Conférence 1 : introduction, épidémiologie et aspect clinique

Intervenante : Maria Cecilia Rivitti Machado (Brésil)

Introduction

L'hidradénite suppurée (HS) est une maladie inflammatoire chronique et récurrente du follicule pileux, et non des glandes sudoripares comme on le pensait auparavant. Cette affection se manifeste typiquement par des

nodules, des abcès et des tunnels (voies fistuleuses), principalement dans les zones intertrigineuses. Malgré son poids clinique et psychosocial important, elle reste sous-diagnostiquée, en particulier chez l'enfant et l'adolescent, où son incidence semble augmenter.

Points clés de la présentation

- Définition et caractéristiques cliniques

Maladie inflammatoire chronique et évolutive du follicule pileux.

Elle se caractérise par la présence de nodules inflammatoires douloureux, d'abcès et de tunnels dans des localisations typiques telles que les aisselles, l'aîne, les fesses et la région sous-mammaire.

Les lésions réapparaissent ≥ 2 à 3 fois au cours d'une période de six mois.



Doubles comédons et nodules dans les deux aisselles



Cicatrices rétractiles et tunnels dans les aisselles

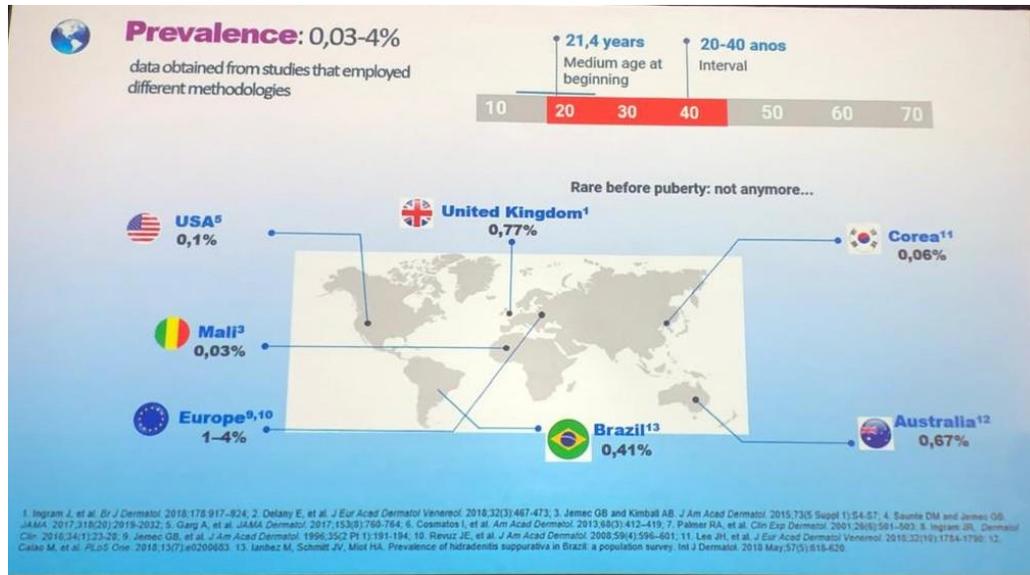
- Épidémiologie et groupes concernés

L'HS n'est pas une maladie rare, bien que sa prévalence varie en fonction de la région et de la population étudiée.

Prévalence plus élevée chez les adolescents et les jeunes adultes (10-40 ans).

Incidence élevée chez les adolescents d'origine africaine aux États-Unis et dans les populations du Brésil et de la Corée.

Une augmentation des cas graves est observée dans la population pédiatrique.



- Retard de diagnostic

Le diagnostic est souvent tardif (> 12 ans), malgré des antécédents familiaux dans un tiers des cas.

Les patients consultent souvent plusieurs médecins avant que le bon diagnostic ne soit posé.

- Diagnostic clinique

Présence de nodules fermes et enflammés (< 1 cm), souvent difficiles à reconnaître dans les premiers stades.

Abcès fluctuants et douloureux, parfois confondus avec des furoncles.

Tunnels (fistules dermiques ou sous-cutanées) qui peuvent être multiples, drainants ou secs, et comporter plusieurs orifices.

Lésions résiduelles : cicatrices atrophiques et comédons doubles.

Répartition anatomique typique : aisselles, aine, région fessière, région sous-mammaire.

- Diagnostic différentiel

Il est important de distinguer l'HS de la folliculite superficielle : cette dernière ne laisse pas de cicatrices atrophiques ni de comédons caractéristiques.

Dans les cas avancés, l'HS peut coexister avec une cellulite disséquante du cuir chevelu.

- Évolution et progression

L'HS est une maladie évolutive : avec le temps, les lésions s'étendent et les dommages tissulaires s'accumulent.

La douleur est une caractéristique essentielle, tout comme un prurit occasionnel.

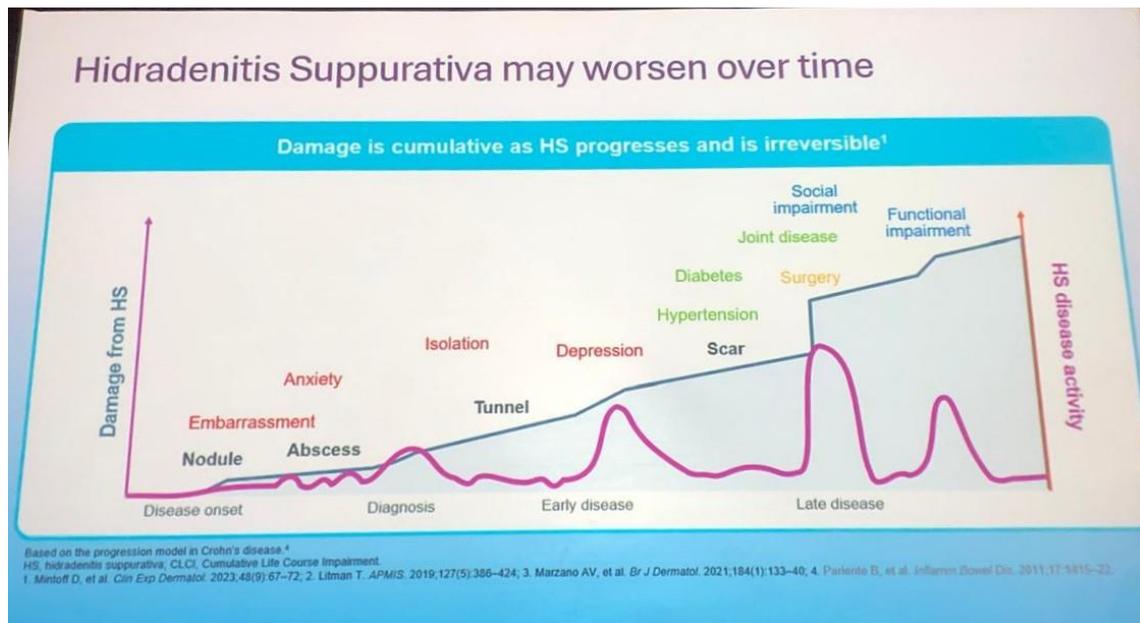
Une progression a été documentée chez deux tiers des patients après quatre ans de suivi.

L'impact n'est pas seulement physique : l'HS nuit significativement à la qualité de vie, à la productivité et aux relations interpersonnelles.

Importance d'un diagnostic précoce.

Il existe une « fenêtre d'opportunité » pendant laquelle un diagnostic et un traitement précoces peuvent limiter les dommages progressifs.

L'échographie cutanée peut être un outil utile pour améliorer la précision du diagnostic.



Conclusion

L'hidradénite suppurée est une maladie inflammatoire folliculaire grave et sous-diagnostiquée qui peut débuter à l'adolescence et évoluer rapidement si elle n'est pas détectée à temps. Le diagnostic clinique doit tenir compte de la morphologie des lésions, de leur répartition et de leur récurrence. Compte tenu de son impact physique et psychosocial cumulé, il est essentiel d'accroître la sensibilisation médicale, en particulier dans le domaine de la dermatologie pédiatrique, et d'assurer un suivi et un traitement adaptés dès les premiers stades de la maladie.

Conférence 2 : pathogenèse

Intervenante : Dr Virginia Ruth Lopez Gamboa (Argentine)

Introduction

L'hidradénite suppurée (HS) est une maladie inflammatoire chronique, récurrente et évolutive du follicule pileux, d'origine auto-inflammatoire, qui a un impact physique et psychosocial important. Il est essentiel de comprendre sa pathogenèse pour améliorer les stratégies diagnostiques et thérapeutiques, en particulier dans les formes précoces de la maladie, y compris chez l'enfant et l'adolescent.

Aspects fondamentaux de la pathogenèse de l'HS

L'HS n'est pas une infection. Elle n'est pas due à un manque d'hygiène et n'est pas déterminée par les origines ethniques.

Il s'agit d'une **maladie auto-inflammatoire systémique complexe** qui s'accompagne d'une **dysrégulation immunitaire** et d'une **altération du devenir des cellules souches**.

Principales théories concernant la pathogenèse

1. Théorie génétique

- **Héritage complexe**, aspect génétique dans 50 à 70 % des cas (principalement chez les femmes).
- Quelques mutations détectées :
- gènes de la **gamma-sécrétase** (voie NOTCH).
- Polymorphismes des récepteurs du **TNF**, de l'**IL-1** et de l'**IL-6**.
- **SOX9**, facteur de transcription dans les cellules souches du follicule pileux, qui joue un rôle clé :
 - o régule le devenir des cellules - épithélium pileux ou hyperkératosique ;
 - o sa surexpression favorise la formation de tunnels et l'inflammation.

2. Théorie immunocellulaire

- Elle fait entrer en jeu des cellules telles que...
- Les cellules dendritiques, les lymphocytes Th1 et Th17, les neutrophiles et les plasmocytes.
- Une sécrétion excessive de cytokines pro-inflammatoires.
- Rôle des **fibroblastes** et des **kératinocytes** dans les phases chroniques : fibrose et cicatrisation aberrante.
- Ces mécanismes sont la cible des biothérapies actuellement approuvées.

3. Théorie hormonale

- L'**inactivation incomplète du chromosome X** chez les femmes est proposée comme cause du dysfonctionnement immunitaire.
- Dans ce contexte, le **SOX9** régulé par les androgènes est modifié.
- L'**adiposité** augmente la conversion des androgènes en œstrogènes, modulant ainsi l'inflammation.
- Cela explique l'utilisation de médicaments tels que la **spironolactone**, le **finastéride** ou la **metformine** dans certains cas.

Facteurs de déclenchement et de progression

- **Dysbiose cutanée et intestinale** : perturbe l'immunité locale.
- **Alimentation** : certains aliments pro-inflammatoires peuvent aggraver la maladie.
- **Tabagisme** : aggrave la kératinisation et la cicatrisation ; à éviter.
- **Stress** : la voie du cortisol comme modulateur de l'inflammation.
- **Facteurs mécaniques** : frottements, transpiration, épilation.
- **Obésité** : les adipocytes sécrètent des cytokines pro-inflammatoires.

Chronicisation de la maladie

D'après le modèle traditionnel, ce processus est initié par le **bouchon folliculaire**.

Les données actuelles semblent montrer que l'obstruction est précédée par une **inflammation dermique**, ce qui crée un **cercle vicieux**.

Le processus se déroule ainsi : inflammation → bouchon → rupture → inflammation supplémentaire → formation de tunnels et de cicatrices.

Conclusion

L'HS est une maladie multifactorielle dont les mécanismes génétiques, immunologiques et hormonaux sont liés entre eux.

L'identification précoce des formes légères, en particulier chez l'enfant et l'adolescent, peut prévenir la progression et les séquelles permanentes.

SOX9 semble être une molécule centrale dans la pathogenèse.

Il est essentiel de personnaliser l'approche thérapeutique en tenant compte des facteurs déclencheurs et du stade clinique.

Le **mécanisme de déclenchement principal** reste inconnu et des recherches cliniques et translationnelles supplémentaires sont nécessaires.

Conférence 3 : utilisation de l'échographie cutanée dans le diagnostic et la prise en charge de l'hydradénite suppurée (HS)

Intervenante : Dr Ximena Wortsman (Chili)

Introduction

L'hydradénite suppurée est une maladie inflammatoire chronique, dévastatrice et sous-diagnostiquée qui touche les follicules pileux dans les

zones intertrigineuses. Par le passé, elle était considérée comme une maladie des glandes apocrines, mais des preuves récentes ont montré que son origine est liée à une perturbation folliculaire. L'échographie cutanée est devenue un outil de diagnostic essentiel pour la détection précoce de cette maladie, l'évaluation de son activité, l'orientation du traitement et la planification chirurgicale.

Points clés de la présentation

1. Avantages de l'échographie cutanée à haute fréquence

Elle permet une visualisation détaillée des couches de la peau, des follicules pileux, des glandes et des trajets fistuleux.

La résolution spatiale axiale est meilleure que celle du scanner ou de l'IRM pour les structures cutanées.

Elle détecte des altérations qui ne sont pas cliniquement visibles, ce qui permet un diagnostic plus précoce.

2. Nouvelles découvertes concernant la physiopathologie de l'HS

La maladie prend naissance dans les follicules pileux et non dans les glandes apocrines.

La rupture folliculaire contribue à la formation d'épanchements de liquide et de tunnels inflammatoires.

Des fragments de kératine et de tiges de cheveux ont été observés dans ces tunnels, ce qui est associé à une sévérité supérieure.

3. Protocole d'échographie et critères de diagnostic

Il existe des protocoles standardisés pour différentes régions anatomiques.

Les critères échographiques comprennent les structures kystiques, les épanchements, les trajets fistuleux et les changements d'échogénicité.

La classification échographique a été mise à jour pour inclure les sous-stades (3A et 3D) et le nombre de régions touchées.

4. Valeur de l'échographie en tant qu'outil de stadification et biomarqueur

Utile pour déterminer avec précision le degré d'inflammation active.

Il permet de différencier l'HS des affections apparentées (par exemple, les abcès ou les folliculites récurrentes).

Dans plus de 80 % des cas chez l'adulte (et 90 % chez l'enfant), l'utilisation de l'échographie modifie l'approche thérapeutique.

5. Suivi et évaluation de la réponse au traitement

Cet examen permet d'évaluer par doppler les changements d'échogénicité, l'affaissement du tunnel et la diminution de la vascularisation après le traitement.

Utile pour vérifier l'efficacité des biothérapies, des antibiotiques et de la photothérapie dynamique.

6. Planification chirurgicale et actes guidés par échographie

Amélioration de la délimitation des marges chirurgicales, ce qui peut réduire les récidives.

L'échographie guide les infiltrations intralésionnelles de corticoïdes, ce qui garantit la précision et évite les effets indésirables.

7. Validation internationale de l'utilisation de l'échographie dans le contexte de l'HS

Les récentes directives chiliennes et le consensus international valident l'utilisation de l'échographie dans le cadre de l'algorithme diagnostique et thérapeutique face à l'HS.

Un accord de plus de 95 % a été obtenu sur les éléments évalués (critères de diagnostic, stadification, surveillance, actes guidés et utilité pour la recherche).

Conclusion

L'échographie cutanée à haute fréquence est un outil **validé, reproductible et très efficace** pour le diagnostic, la stadification, le suivi thérapeutique et la planification des actes et interventions chez les patients atteints d'hidradénite suppurée. Son utilisation devrait devenir **standard**, notamment en raison de sa capacité à détecter la maladie à un stade précoce, à guider les décisions cliniques et à optimiser la prise en charge pluridisciplinaire.

Conférence 4 : impact de l'HS

Intervenante : Dr Jacek Szepietowski (Pologne)

Introduction

L'hidradénite suppurée (HS) est une maladie inflammatoire chronique de la peau caractérisée par des lésions douloureuses, récurrentes et handicapantes qui touchent principalement les zones intertrigineuses. Malgré un tableau clinique bien connu, le poids subjectif et psychosocial associé à la maladie

est souvent sous-estimé. Cette présentation abordait les conséquences émotionnelles, sociales et psychologiques de l'HS, en particulier chez l'enfant et l'adolescent, en soulignant la nécessité d'une approche interdisciplinaire pour améliorer la qualité de vie des patients.

Points clés

○ Symptômes subjectifs et douleur

L'HS se manifeste non seulement par des lésions cutanées visibles, mais aussi par des symptômes subjectifs tels que des douleurs intenses.

La douleur est directement corrélée à la gravité clinique selon les échelles Hurley et IHS4.

Plus de 80 % des patients font état de douleurs importantes.

○ Poids psychosocial

L'HS est perçue par les patients comme une maladie « misérable », « insupportable », qui détruit le bien-être physique et émotionnel.

L'impact sur la qualité de vie est profond, parce que cette maladie nuit à la santé physique et mentale, à la vie sociale et à l'estime de soi.

○ Instruments d'évaluation

Il existe de nombreux outils validés pour évaluer la qualité de vie dans le cadre de l'HS, mais nombre d'entre eux ont été validés uniquement chez l'adulte.

La qualité de vie diminue proportionnellement selon le nombre de zones touchées et la gravité du stade clinique.

○ Particularités chez l'adolescent

Des études limitées portant sur des adolescents atteints d'HS ont montré une prévalence plus élevée de l'anxiété, de la dépression et de l'alexithymie (difficulté à identifier et à exprimer ses émotions).

Des problèmes d'autodestruction passive, de démotivation et de consommation problématique de substances ont également été identifiés.

○ Stigmatisation

L'HS entraîne une stigmatisation sociale marquée, comme avec d'autres dermatoses visibles telles que la dermatite atopique ou l'alopecie.

Cette stigmatisation nuit à l'intégration sociale, aux relations interpersonnelles et à la perception de soi.

○ Sexualité et relations

L'HS a un impact significatif sur la sexualité, en particulier chez les adolescents qui commencent leur vie sexuelle.

Des niveaux élevés d'insatisfaction à l'égard de la vie sexuelle et des difficultés à établir des relations intimes ont été rapportés.

- **Satisfaction à l'égard de la vie et relation médecin-patient**

Il existe une forte corrélation entre le manque de satisfaction à l'égard de la vie, l'anxiété, la dépression et la perception de la prise en charge de la maladie.

Une bonne relation médecin-patient basée sur la confiance peut améliorer considérablement les résultats thérapeutiques.

- **Recommandations thérapeutiques**

L'intervenant a souligné la nécessité de traitements efficaces et personnalisés.

Il recommande une approche interdisciplinaire, faisant appel à des dermatologues, des rhumatologues, des psychologues et des psychiatres.

Le soutien psychologique est essentiel pour améliorer l'adaptation à la maladie et la qualité de vie.

Conclusion

L'HS est bien plus qu'une maladie de peau : elle représente un poids physique, émotionnel et social important. Les patients doivent être entendus non seulement concernant leurs symptômes cliniques, mais aussi concernant leur vécu. La prise en charge globale doit comprendre la gestion clinique, le soutien psychosocial et l'amélioration de l'estime de soi et de la capacité à fonctionner. En tant que médecins, notre rôle doit aller au-delà du traitement dermatologique et englober une vision holistique qui accompagne les patients de la souffrance à la stabilisation et au bien-être.

Conférence 5 : traitement médical

Intervenante : Dr Renata Magalhaes (Brésil)

Introduction

L'hidradénite suppurée (HS) est une maladie inflammatoire chronique et invalidante dont la manifestation chez l'enfant et l'adolescent représente un défi diagnostique et thérapeutique. Bien que traditionnellement considérée

comme une maladie de l'adulte jeune, des cas d'apparition précoce sont de plus en plus souvent reconnus, même avant 12 ans, ce qui souligne la nécessité d'approches thérapeutiques spécifiques et opportunes dans cette tranche d'âge.

Principaux points de la présentation

- Épidémiologie et caractéristiques cliniques

Dans un centre de référence comptant plus de 200 patients atteints d'HS, 15 % ont signalé des symptômes avant l'âge de 12 ans, et 15 % entre 12 et 18 ans.

Chez l'adolescent, la maladie tend à présenter une évolution plus agressive et un impact important sur la qualité de vie.

Les cas cliniques ont montré une apparition dans l'enfance et une progression sévère, dont un patient qui est passé de lésions légères à une maladie sévère en l'espace de sept ans.

- Diagnostic et comorbidités associées
 - Les comorbidités les plus courantes sont les suivantes :
 - obésité ;
 - arthrite (y compris l'arthrite juvénile) ;
 - diabète ;
 - anxiété et dépression ;
 - maladies auto-immunes et inflammatoires (psoriasis, lupus, maladies inflammatoires de l'intestin).

L'identification de ces comorbidités permet une intervention plus complète et plus précoce.

- Importance d'un diagnostic précoce

Un diagnostic et un traitement précoces sont essentiels pour infléchir l'évolution de la maladie.

Le fait de retarder le début des biothérapies peut réduire significativement le taux de réponse.

Une étude italienne a montré qu'un retard de plus de 10 ans est associé à un risque deux fois plus élevé d'échec du traitement.

Options thérapeutiques chez l'enfant et l'adolescent

- Traitement topique

Utile dans les stades précoces ou dans les cas de maladie légère.

Options : clindamycine topique, résorcine (bien qu'elle ne soit pas officiellement approuvée), supplémentation en zinc (utilisation empirique).

- Antibiotiques systémiques

En première ligne dans les cas modérés à sévères.

Ils comprennent la céfalexine, la doxycycline (à partir de 8 ans), la clindamycine et la rifampicine (avec prudence).

- Rétinoïdes oraux

Principalement envisagés dans les cas d'acné sévère coexistante.

L'isotrétinoïne est utile, malgré des résultats variables ; l'acitrétine peut être envisagée dans des cas bien précis.

- Hormonothérapie

Données limitées, mais peut être envisagée dans les cas présentant des signes d'hyperandrogénie ou de résistance à l'insuline.

Biothérapies

Cette option est celle pour laquelle il existe le plus de données probantes chez les patients âgés de ≥ 12 ans.

Principaux agents utilisés :

- adalimumab - approuvé à partir de 12 ans ;
- sécukinumab - approuvé à partir de 6 ans face au psoriasis ; l'utilisation dans le traitement de l'HS a été extrapolée ;
- ixékizumab - en cours d'étude et certaines directives l'incluent parmi les traitements possibles ;
- ustékinumab - option en cas de maladie inflammatoire de l'intestin associée à l'HS.

Interventions chirurgicales

La chirurgie peut être envisagée chez certains patients, idéalement après stabilisation par un traitement médical.

Exemple : patient de 15 ans souffrant d'une atteinte de l'aisselle droite, traitée par biothérapie, avant une exérèse chirurgicale ayant permis de bons résultats.

Autres modalités thérapeutiques

Les traitements au laser et à la lumière (laser CO₂, Nd:YAG) peuvent être utiles en complément.

Prise en charge pluridisciplinaire indispensable : dermatologie, rhumatologie, psychologie, nutrition.

Conclusion

Le traitement de l'hidradénite suppurée chez l'enfant et l'adolescent représente une occasion unique d'infléchir l'évolution de la maladie et d'améliorer le pronostic à long terme. Le dépistage précoce, la prise en charge globale des comorbidités et l'instauration en temps utile de traitements efficaces, y compris les biothérapies, sont les piliers fondamentaux de l'approche actuelle. Bien que les données soient encore limitées, en particulier chez les enfants de moins de 12 ans, les nouvelles directives commencent à intégrer des recommandations spécifiques pour cette tranche d'âge, ce qui constitue une avancée importante dans la personnalisation du traitement.

Conférence 6 : traitement chirurgical de l'hidradénite suppurée - une opportunité chez l'enfant et l'adolescent

Intervenante : Dr Mario Chaves, Chirurgien (Brésil)

Introduction

L'hidradénite suppurée (HS) est une maladie inflammatoire chronique de l'unité pilo-sébacée, qui est souvent sous-diagnostiquée et retarde le traitement adapté. Chez l'enfant et l'adolescent, un retard dans l'approche chirurgicale compromet le pronostic et permet une évolution vers des formes plus sévères. Cette intervention abordait l'importance d'une intervention chirurgicale opportune, les options thérapeutiques disponibles et le rôle des technologies complémentaires dans l'optimisation des résultats.

Points clés de l'approche chirurgicale face à l'HS

- **Chirurgie précoce et planification personnalisée**

La chirurgie doit être envisagée à un stade précoce, même chez l'adolescent, afin de prévenir l'évolution vers des stades avancés (Hurley III).

La chirurgie doit être décidée en fonction de l'étendue, de la localisation, de la gravité et des comorbidités du patient.

Il est essentiel de ne pas interférer avec le calendrier scolaire des enfants et des adolescents.

- **Objectifs de la chirurgie**

Élimination des masses inflammatoires, des débris kératosiques et du tissu de granulation chronique.

Contrôle du processus infectieux et réduction du risque de récurrence.

- **Techniques chirurgicales disponibles**

Incision et drainage des abcès.

Deroofing et unroofing (techniques de recouvrement et ablation du « toit » des tunnels).

Excision large selon des marges latérales de 1 à 2 cm et couverture par des lambeaux ou des greffes.

Fermeture primaire dans la mesure du possible, en particulier pour les lésions localisées.

- **Complications fréquentes**

Hémorragie, infection, cicatrice hypertrophique, rétraction, déhiscence et récurrence.

- **Technologies complémentaires**

Laser CO₂ : utile pour l'ablation ou l'exérèse de lésions chroniques, permet une lésion thermique minimale et une meilleure visualisation. Favorise la cicatrisation en deuxième intention.

Pression négative (vide) : indiquée en cas d'incision chirurgicale à haut risque, réduit le risque d'infection et de déhiscence.

Exemples cliniques pédiatriques...

Cas d'adolescents présentant des lésions axillaires, inguinales et périnéales traitées par excision large et reconstruction par lambeaux V-Y ou fermeture primaire.

Résultats postopératoires fonctionnels et esthétiques satisfaisants.

Conclusion

La chirurgie représente un outil fondamental dans la prise en charge de l'hydradénite suppurée, en particulier chez les jeunes patients. Une indication précoce peut ralentir la progression de la maladie, réduire la charge inflammatoire et améliorer la qualité de vie. Il est essentiel d'adopter une approche pluridisciplinaire, en tenant compte de la santé mentale, du soutien psychologique et du contexte social de l'enfant ou adolescent. L'utilisation de technologies telles que le laser CO₂ et la thérapie par pression négative permet d'optimiser les résultats chirurgicaux et de réduire les complications. Un traitement chirurgical précoce, bien planifié et personnalisé peut transformer radicalement le pronostic des patients atteints d'HS.

Nouveaux traitements topiques

Session animée par : Dr Catherine C. McCuaig (Canada)

Session co-animée par : Dr Ana María Saénz (Venezuela) et Dr Josaine Sanjinés (Bolivie)

Conférence 1 : nouveaux traitements topiques face aux verrues et au molluscum contagiosum

Intervenante : Dr Josaine Sanjinés (Bolivie)

Introduction

L'intervenante a passé en revue la physiopathologie, l'épidémiologie, les manifestations cliniques et les options thérapeutiques actuelles face au molluscum contagiosum et aux verrues dues au papillomavirus humain (HPV), deux infections virales cutanées courantes chez l'enfant. Malgré une résolution habituellement spontanée, la prise en charge de ces infections peut s'avérer difficile, en particulier dans les cas multiples, symptomatiques ou localisés dans des zones visibles.

Molluscum contagiosum

- **Étiologie et transmission**

Dû à un poxvirus spécifique à l'homme.

Il se transmet par contact direct avec la peau infectée, par auto-inoculation ou par des fomites.

La transmission via l'eau n'a pas été démontrée, bien que le MC ait été associé à des activités telles que la natation.

- **Épidémiologie**

Prévalence chez les enfants américains : environ 62 %.

Plus fréquents entre 0 et 16 ans.

- **Caractéristiques cliniques**

Période d'incubation : 2 semaines à 6 mois.

Lésions nacrées, de couleur chair, ombiliquées, de 1 à 10 mm.

Phénomène de Koebner dans les zones ayant subi un traumatisme.

Dans le cas de la dermatite atopique, on peut observer une hypersensibilité et une dissémination importante.

- **Facteurs de risque**

Immunosuppression : VIH, greffes, chimiothérapie (lésions plus étendues et réfractaires).

Dermatite atopique



- **Traitement**

Observation des lésions non symptomatiques ou éparées.

Le signe d'une inflammation périlésionnelle peut indiquer une résolution imminente.

- **Options thérapeutiques**

- Méthodes destructives : cryothérapie, curetage, acide trichloroacétique (20-35 %).

- Agents topiques :

- hydroxyde de potassium 10 % - agent alcalin puissant à l'action kératolytique ;
- cantharidine (0,7-0,9 %) : vésicant qui induit des cloques superficielles sans tissu cicatriciel ;
- imiquimod (5 %) - immunomodulateur, peu utilisé en raison d'effets indésirables locaux ;
- peroxyde de benzoyle (1%) - application 2 fois/jour pendant 20 jours ;
- extraits naturels - peu de preuves scientifiques.

- **Berdazimère sodique 10 %** : dernier traitement en date approuvé par la FDA (depuis 2 ans).

- **La méthode de la ponction** : évacuation du contenu, après anesthésie topique.

Références :

Keam SJ. Berdazimer Topical Gel, 10.3%: First Approval. *Drugs*. 2024 Mar;84(3):363-368. doi: 10.1007/s40265-024-02012-9. PMID: 38409574.

Paller AS, Green LJ, Silverberg N, Stripling S, Cartwright M, Enloe C, Wells N, Kowalewski EK, Maeda-Chubachi T. Berdazimer gel for molluscum contagiosum in patients with atopic dermatitis. *Pediatr Dermatol*. 2024 May-Jun;41(3):438-444. doi: 10.1111/pde.15575. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38413239.

Verrues virales (HPV)

- **Types cliniques**

Verrues communes : lésions hyperkératosiques sur le visage et les extrémités.

Verrues plantaires : surface lisse et points sombres (capillaires thrombosés).

Condylomes acuminés : dans la région génitale et périanale.

Verrues buccales : sur les lèvres, les gencives, le palais ou la langue.

- **Traitement**
 - généralement asymptomatiques ; ne nécessitent pas toujours une intervention.
 - Méthodes conventionnelles :
 - acide salicylique, acide trichloroacétique ;
 - cryothérapie ;
 - immunomodulateurs - vitamine D, acétate.
 - **Immunothérapie** (en particulier pour les verrues récalcitrantes) :
 - agents tels que le BCG, la candida ;
 - tuberculine, vaccin contre le papillomavirus ;
 - polyphénols du thé vert - activation de l'immunité innée et de l'apoptose cellulaire ;
 - DNCB, DPCP, PPD - agents synthétiques qui induisent une réaction inflammatoire locale.
 - Les traitements douloureux ou traumatisants sont à éviter chez les jeunes enfants.

Conclusion

Le molluscum contagiosum et les verrues virales sont des infections courantes, bénignes et de résolution spontanée chez l'enfant. Le choix du traitement doit être personnalisé, en tenant compte de l'âge du patient, de la

localisation, des symptômes, du nombre de lésions et du statut immunitaire. Il existe plusieurs options approuvées, mais une simple observation est également possible dans de nombreux cas. La communication avec les parents et un suivi adapté sont essentiels pour une prise en charge réussie et sûre.

Conférence 2 : médicaments nouvellement approuvés face à la dermatite atopique et au psoriasis

Intervenante : Dr Catherine C. McCuaig (Canada)

Introduction

Ces dernières années, le traitement topique des maladies inflammatoires de la peau telles que la dermatite atopique et le psoriasis a considérablement évolué. De nouvelles molécules aux mécanismes d'action innovants ont été approuvées, notamment des inhibiteurs de la phosphodiesterase-4 (PDE4), des inhibiteurs de JAK (janus kinase) et des agonistes du récepteur des hydrocarbures aryliques (AhR). Ces traitements promettent d'améliorer considérablement la prise en charge clinique, en particulier chez l'enfant. Toutefois, le coût élevé et la disponibilité limitée restent des obstacles majeurs.

Points principaux

1. Inhibiteurs de la PDE4

- **Aprémilast** : approuvé depuis 2013, mais avec une efficacité clinique limitée en conditions réelles (comparable à l'hydrocortisone 1 %).
- **Roflumilast** :
 - Plus grande puissance et affinité pour l'épiderme.
 - Formulations :
 - 0,3 % chez l'adulte ;
 - 0,15 % chez l'enfant de 6 à 12 ans ;
 - 0,05 % chez l'enfant 2 à 5 ans.
 - Utilisation quotidienne, bien tolérée dans les zones intertrigineuses.
 - Atténuation des symptômes en 2 semaines, disparition en 4 semaines.
 - Effets indésirables : sensation de brûlure locale (rare), céphalées, nausées et diarrhées (très rares).
 - En traitement d'entretien : une utilisation bihebdomadaire peut prolonger la rémission jusqu'à 281 jours.
- **Difamilast (Asie)** :

- Utilisé chez les enfants à partir de 3 mois.
- Absorption systémique possible ; déconseillé chez les femmes enceintes ou en cas d'abrasion cutanée.
- À l'étude dans la prévention potentielle des allergies alimentaires.

2. Inhibiteurs topiques de JAK

- **Mécanisme** : blocage de plusieurs voies des cytokines ; soulagement rapide du prurit (dans les 24 heures).
- **Ruxolitinib** :
 - Approuvé dans le traitement de la dermatite atopique et du vitiligo à partir de 12 ans.
 - Efficace : amélioration de 71 % par rapport au triamcinolone et au placebo.
 - Innocuité : pas de myélosuppression dans les études d'utilisation maximale.
- **Delgocitinib** :
 - Utilisé à partir de l'âge de 6 mois au Japon.
 - Évalué dans l'eczéma des mains et la morphee linéaire pédiatrique.
- **Tofacitinib et autres inhibiteurs de JAK** : à l'étude face à diverses dermatoses.

Effets indésirables : irritation locale (< 1 %), quelques réactions folliculaires de type KP.

3. Modulateurs du récepteur des hydrocarbures aryliques (AhR)

- **Tapinarof** :
 - Améliore la barrière cutanée et réduit l'inflammation.
 - Résultats remarquables face au psoriasis :
 - élimination complète après 12 semaines ;
 - maintien de la rémission jusqu'à 24 semaines après le traitement.
 - Approuvé chez l'enfant de plus de 2 ans.
 - Effets indésirables : dermatite de contact et réactions folliculaires chez 10 % des patients.



4. Considérations cliniques et comparatives

- **Méta-analyse :**
 - les traitements les plus efficaces sont les corticoïdes topiques, le tacrolimus, le ruxolitinib et le delgocitinib ;
 - études de courte durée (28 jours), et données limitées concernant les modulateurs de l'AhR.
- **Formes galéniques :**
 - les pommades sont plus efficaces et moins irritantes que les crèmes.
 - **Associations thérapeutiques :** peu de preuves officielles, bien que fréquemment utilisées dans la pratique clinique.
 - **Coût :** principal obstacle en termes d'accès. Par exemple, le tapinarof et le roflumilast dépassent les 1 000 dollars US.

Conclusion

De nouveaux traitements topiques offrent des alternatives précieuses et efficaces pour la prise en charge de la dermatite atopique et du psoriasis, y compris chez l'enfant et l'adolescent.

- **Inhibiteurs de la PDE4 :** efficace et bien toléré, idéal pour une utilisation en traitement d'entretien, bien que son action soit plus lente.
- **Inhibiteurs de JAK :** efficacité élevée, action rapide, potentiel face à plusieurs dermatoses inflammatoires ; limites d'âge et de zone corporelle.
- **Agonistes de l'AhR :** prometteurs pour leur capacité à induire des rémissions prolongées après le traitement.

Défis actuels : manque d'études comparatives directes, preuves limitées concernant les associations thérapeutiques et coût élevé. L'avenir s'annonce prometteur grâce à des molécules innovantes qui pourraient redéfinir le

traitement topique des maladies inflammatoires chroniques en dermatologie pédiatrique.

Conférence 3 : traitement topique de l'épidermolyse bulleuse

Intervenante : Dr Ana María Saénz (Venezuela)

Introduction

L'épidermolyse bulleuse (EB) désigne un groupe de maladies génétiques rares caractérisées par une fragilité extrême de la peau, provoquant des cloques et des plaies lors de traumatismes minimes. La prise en charge de cette pathologie représente un défi majeur, en particulier dans les pays aux ressources limitées, car elle nécessite une approche pluridisciplinaire. Au cours de ce congrès de dermatologie pédiatrique, de nouvelles avancées en matière de traitements topiques innovants ont été présentées, des thérapies géniques aux solutions accessibles d'origine naturelle.

Grands points de cette présentation

- **Importance du diagnostic et d'une approche complète**
 - L'EB est généralement diagnostiquée par des dermatologues à la suite de consultations chez des pédiatres généralistes.
 - Le diagnostic s'accompagne d'une grande charge émotionnelle et exige un soutien complet pour les patients et leurs familles.
 - L'intervenante a souligné la nécessité d'équipes pluridisciplinaires pour une bonne prise en charge de la maladie.
- **Limites des thérapies avancées**
 - Les thérapies géniques, protéiques et cellulaires se heurtent encore à des problèmes d'efficacité durable et de coût élevé.
 - Exemple : des autogreffes de kératinocytes génétiquement corrigés ont démontré des récurrences ulcéreuses après plusieurs années, ce qui souligne que cette technique doit encore être optimisée.
- **Première thérapie génique topique approuvée : Vyjuvek®**
 - Développée par Crystal Biotech, approuvée par la FDA face à l'EB dystrophique à partir de 6 mois.
 - Ce traitement utilise un vecteur inactivé de l'herpès simplex de type 1 pour introduire le gène du collagène VII directement dans les plaies.
 - Bénéfices observés :
 - épithélialisation des plaies chroniques ;

- réduction de la douleur pendant la cicatrisation.
- Limites :
 - coût très élevé - environ 331 000 dollars US par patient et par an ;
 - inaccessibilité dans de nombreux pays d'Amérique latine.
- **Alternative naturelle prometteuse : l'extrait d'écorce de bouleau - oleogel-S10 (Filsuvez®)**
 - Étude multicentrique menée par le groupe colombien dirigé par le Dr Mauricio Torres.
 - Résultats :
 - diminution de l'inflammation après 5 jours ;
 - début rapide de l'épithélialisation ;
 - grande satisfaction des patients et des familles.
 - Coût plus abordable que les thérapies géniques.
- **Autres recherches émergentes**
 - Utilisation de collyre pour atténuer les complications oculaires dans l'EB, comme le montre une étude pilote chilienne.
 - L'intervenante a évoqué l'intérêt de traiter non seulement les lésions cutanées, mais aussi les altérations extracutanées, par exemple oculaires, étant donné l'atteinte commune du collagène de type VII.

Conclusion

Le traitement topique de l'EB a considérablement progressé, offrant de nouveaux espoirs, notamment avec l'approbation de la première thérapie génique in vivo. Toutefois, la plupart de ces traitements sont inaccessibles dans de nombreuses régions en raison de leur coût élevé. Les alternatives telles que l'extrait d'écorce de bouleau représentent une option efficace et possible dans des contextes où les ressources sont limitées. Il est essentiel de continuer à promouvoir la recherche, la collaboration internationale et un soutien complet aux patients afin de parvenir à une approche plus équitable et plus efficace face à cette maladie complexe.

Conférence 4 : l'hidradénite suppurée et l'acné

Intervenante : Dr Irene Lara Corrales (Canada)

Introduction

Cette présentation portait sur les traitements topiques approuvés au cours des cinq dernières années pour la prise en charge de l'acné vulgaire et de l'hidradénite suppurée (HS). Ces pathologies partagent des mécanismes physiopathologiques similaires : principalement l'occlusion folliculaire et l'inflammation secondaire, ce qui justifie leur analyse conjointe. Bien que de nombreux traitements systémiques soient disponibles, l'optimisation des options topiques est essentielle, en particulier pour les patients atteints d'une forme légère de ces maladies ou dans le cadre de stratégies d'association ou d'entretien.

Nouveaux traitements topiques face à l'acné (ces 5 dernières années)

- **Minocycline mousse topique 4 % (FDA : Amzeeq®, 2019)**

Les données démontrent que ce traitement ne génère pas d'exposition systémique significative, contrairement à sa forme orale.

Deux essais de phase III ont confirmé son efficacité pour ce qui est de réduire les lésions inflammatoires et non inflammatoires, avec une bonne tolérance et innocuité après 52 semaines.

Elle figure dans les nouvelles directives thérapeutiques et bénéficie d'une recommandation élevée et d'un niveau de certitude modéré.

- **Clascotérone 1 % crème (FDA : Winlevi®)**

Premier anti-androgène topique approuvé face à l'acné ; bloque l'action de la dihydrotestostérone (DHT) au niveau des récepteurs des androgènes dans les sébocytes.

Des études menées chez des adolescents et des adultes ont montré son efficacité et un profil de tolérance favorable, bien que son utilisation puisse être limitée par son coût élevé.

Recommandée dans certaines conditions, selon un niveau de preuve élevé dans les nouvelles directives.

- **Peroxyde de benzoyle + trétinoïne 0,1 % microencapsulée (FDA : Twyneo®)**

Polythérapie topique qui améliore la tolérance du peroxyde de benzoyle.

Efficace face à l'acné modérée à sévère, comparable ou supérieure à d'autres associations thérapeutiques.

Fortement recommandé selon une certitude modérée dans les directives.

- **Triple association topique : clindamycine + peroxyde de benzoyle + adapalène (FDA : Cabtreo®)**

Premier traitement topique à trois composants approuvé face à l'acné.

Des études menées chez des adultes et des adolescents ont montré une supériorité par rapport aux formes et aux associations doubles, avec une bonne tolérance.

Elle ne figure pas encore dans les directives en raison de son approbation récente.

Nouvelles options topiques dans le traitement de l'hydradénite suppurée (HS)

Il n'existe actuellement aucun traitement topique approuvé spécifiquement face à l'HS, mais des essais sont en cours...

- **Roflumilast topique** (inhibiteur de la PDE4) : résultats préliminaires prometteurs dans des essais ouverts et comparatifs.
- **Tapinarof** (agoniste des récepteurs AhR) : effet potentiel sur la réparation de la barrière cutanée, à l'étude face à l'HS.
- Des **formes innovantes utilisant de nouveaux vecteurs et systèmes d'administration** qui ciblent le follicule pileux sont également à l'étude.

Des directives américaines pour la prise en charge médicale de l'HS, comprenant des recommandations spécifiques pour l'enfant et l'adolescent, ont été récemment publiées.

- Ces directives contiennent **20 recommandations**, dont 5 concernent les traitements topiques, pour la plupart d'après un consensus en raison du manque de données solides.

Conclusion

Dans le domaine de l'acné, la mise au point de **nouvelles formulations topiques** a permis d'élargir l'arsenal thérapeutique grâce à des produits plus précis, efficaces et sûrs.

Bien que le **coût** et l'**observance** restent des défis cliniques, ces progrès permettent une **stratification personnalisée** du traitement.

Face à l'**hidradénite suppurée**, il n'existe pas encore de traitement topique appuyé par des données solides, même si les études actuelles sont prometteuses.

Il est essentiel de surveiller les approbations futures et les résultats des essais cliniques en cours.

Conférence 5 : vitiligo et pelade : quand utiliser un traitement topique ou systémique ?

Intervenante : Dr Felipe Enrique Valderrama(Pérou)

Introduction

La pelade et le vitiligo sont des maladies inflammatoires chroniques auto-immunes qui touchent fréquemment les enfants et les adolescents. Bien que distinctes sur le plan clinique, ces deux affections partagent des mécanismes pathogènes communs et des difficultés thérapeutiques similaires. Cette présentation abordait les options thérapeutiques topiques les plus pertinentes chez les enfants, en mettant l'accent sur les inhibiteurs de JAK en tant que nouvelle alternative prometteuse.

La pelade chez l'enfant

- Aspects généraux

Maladie auto-immune avec prédisposition génétique.

Elle peut avoir une évolution légère, modérée ou sévère (totale, universelle, diffuse).

Diagnostic clinique complété par une trichoscopie : points noirs, cheveux en point d'exclamation, cheveux cassés.

Évaluation de la gravité à l'aide de l'échelle SALT.

- Traitements topiques

Corticoïdes topiques et intralésionnels : traitement de première ligne, sans danger pour les enfants.

Analogues des prostaglandines : (bimatoprost, latanoprost) pour le cuir chevelu et les cils, bien que les données probantes soient limitées.

Inhibiteurs topiques de JAK (tofacitinib, ruxolitinib) : nouvelle option en cas d'échec des corticoïdes.

Minoxidil topique : adjuvant utile.

Autres modalités...

Dans les cas étendus (> 50 %) : traitement systémique par corticoïdes ou immunomodulateurs (méthotrexate, entre autres).

- Cas clinique mis en évidence

Fillette de 10 ans présentant une pelade étendue, réfractaire aux corticoïdes et au méthotrexate.

Traitement réussi avec le tofacitinib 5 mg deux fois par jour : amélioration de 60-70 % du score SALT en quelques mois.

Le vitiligo chez l'enfant

- Aspects cliniques particuliers

Fréquence accrue du vitiligo segmentaire.

Forte association avec la dermatite atopique et les antécédents familiaux de maladies auto-immunes.

Classification : segmentaire, non segmentaire, mixte ou hors catégorie.

- Pathogenèse

Plusieurs mécanismes : prédisposition génétique, auto-immunité, stress oxydatif et théories neurogéniques.

Théorie convergente : réunion des hypothèses expliquant la perte de viabilité des mélanocytes.

- Traitements topiques

Indiqués lorsque < 10 % de la surface corporelle est touchée.

Corticoïdes topiques : mométasone, fluocinolone, utilisés de manière intermittente pour réduire les effets indésirables locaux.

Inhibiteurs de la calcineurine : tacrolimus, pimécrolimus, en particulier sur le visage et les zones sensibles.

Inhibiteurs topiques de JAK : ruxolitinib crème approuvé par la FDA (utilisation chez l'enfant encore à l'étude).

- Cas clinique mis en évidence

Patiente pédiatrique atteinte de vitiligo sur la lèvre supérieure, traitée par ruxolitinib topique et photothérapie, avec une repigmentation de 80 % en 2 mois.

- Autres modalités

Dans les cas étendus : photothérapie UVB à bande étroite - modalité la plus couramment utilisée.

Chirurgie (greffes d'épiderme par bulles de succion) : option pour les zones résistantes (lèvres, visage).

Conclusion

La pelade et le vitiligo partagent des mécanismes pathogènes tels que l'auto-immunité et le stress oxydatif.

Le choix du traitement doit reposer sur l'évaluation clinique et la gravité.

Les corticoïdes topiques et les inhibiteurs de la calcineurine restent les piliers du traitement initial.

Les **inhibiteurs topiques de JAK**, tels que le tofacitinib et le ruxolitinib, semblent être des alternatives prometteuses de par leur efficacité et leur profil de tolérance chez l'enfant.

L'association avec la photothérapie peut améliorer les résultats thérapeutiques.

Conférence 6 : toxicité des traitements topiques

Intervenante : Fernanda Bellodi Schmidt (États-Unis)

Introduction

Bien que les traitements topiques soient généralement considérés comme sûrs, en particulier en pédiatrie, une mauvaise utilisation peut avoir des conséquences graves. Cette présentation a mis en évidence les risques de toxicité aiguë associés aux médicaments topiques fréquemment utilisés en dermatologie pédiatrique. Des cas cliniques réels ont montré comment des facteurs tels que l'âge, l'état de la barrière cutanée, la posologie et la technique d'application peuvent contribuer à l'apparition d'effets indésirables systémiques significatifs.

Aspects physiologiques de la peau chez l'enfant

La peau des enfants présente des différences importantes par rapport à celle des adultes...

La couche cornée est immature jusqu'à l'âge de 2 à 5 ans.

L'épiderme est plus fin et contient moins de lipides.

Le rapport entre la surface corporelle et le poids est plus élevé.

Ces caractéristiques favorisent l'absorption percutanée et le risque de toxicité.

1. Anesthésiques topiques (lidocaïne/prilocaine - EMLA®, lidocaïne - LMX®)

- **Toxicité systémique** : convulsions, méthémoglobinémie, cardiotoxicité.
- **Cas cliniques** :
 - o application excessive d'EMLA® + occlusion → convulsions généralisées.
- **Utilisation recommandée** :
 - o contre-indiqué chez les nouveau-nés ;
 - o utilisation restreinte en fonction de l'âge, du poids et de la durée d'exposition ;
 - o préférer les tubes de 5 g pour limiter les doses ;
 - o il est important de former les aidants à une application sans danger, en particulier si l'application se fait à domicile.

2. Alcools et antiseptiques

- Les produits tels que le méthanol et l'alcool isopropylique peuvent provoquer une toxicité systémique chez les nourrissons.
- **Signes et symptômes** : faiblesse, acidose métabolique, troubles neurologiques.
- **Cas cliniques** : utilisation prolongée dans les soins du cordon ombilical → intoxication sévère, hospitalisation.
- **Précautions d'emploi** : éviter d'utiliser les antiseptiques potentiellement toxiques sur les nouveau-nés ou sur de grandes surfaces.

3. Peroxyde d'hydrogène

- Bien que disponible en vente libre, ce produit peut induire des effets indésirables graves.
- **Cas mortel** : nourrisson atteint d'une dermatite atopique sévère et traité par des applications répétées sur de grandes surfaces → décès dû à une hémorragie intestinale (possible colite d'origine chimique).

- **Mise en garde** : éviter chez les enfants de moins de 2 ans et ne pas appliquer sur de grandes surfaces ou sur une peau abîmée.

4. DEET (diéthyl-méta-toluamide, insecticide topique)

- Utilisé comme répulsif contre les insectes.
- **Toxicité neurologique** : encéphalopathie, convulsions, décès dans les cas graves.
- **Risque plus élevé** en cas d'exposition cutanée par rapport aux inhalations ou aux ingestions.
- **Recommandations** :
 - o utiliser des concentrations inférieures à 30 % ;
 - o ne pas appliquer sur les enfants de moins de 2 mois ;
 - o ne pas utiliser sous les vêtements, sur une peau irritée ou sur de grandes surfaces ;
 - o laver la peau après toute exposition.

5. Acide salicylique

- Utilisé pour traiter les verrues ou d'autres dermatoses.
- **Cas clinique** : enfant ayant reçu une application topique à 50 % pendant 3 jours → acidose métabolique, détresse respiratoire, hospitalisation.
- **Danger** : concentration élevée + utilisation répétée sur la peau occluse → intoxication systémique.

Conclusion

- Les traitements topiques en pédiatrie, bien que perçus comme sûrs, peuvent induire une toxicité systémique significative lorsqu'ils ne sont pas utilisés correctement.
- **Facteurs de risque** :
 - o le jeune âge ;
 - o l'altération de la barrière cutanée ;
 - o l'utilisation excessive ou sur de grandes surfaces ;
 - o une application sous occlusion ou à domicile sans surveillance médicale.
- **Principales recommandations** :
 - o informer les aidants concernant le dosage, la durée et la méthode pour une application sans danger ;
 - o prescrire des présentations qui limitent une application excessive ;
 - o surveillez les premiers signes de toxicité ;

- veiller à une conservation et une élimination sans danger afin d'éviter toute exposition accidentelle.

Quoi de neuf ?

Conférence : quoi de neuf en dermatologie pédiatrique - résultats cliniques récents

Intervenante : Dr Lisa Weibel (Suisse)

Introduction

L'intervenante a présenté les avancées récentes en dermatologie pédiatrique, en se concentrant exclusivement sur les observations cliniques, sans évoquer les aspects thérapeutiques et génétiques. Cette présentation portait sur une sélection de dix publications scientifiques mettant en évidence de nouvelles entités cliniques, des modèles phénotypiques inhabituels et des associations pertinentes ayant un impact en matière de diagnostic. Les résultats les plus importants sont décrits ci-dessous.

1- Nævus mélanocytaire congénital corymbiforme segmentaire

(Segmental corymbiform congenital melanocytic naevi)

- Modèle atypique qui se traduit par plusieurs petits nævus mélanocytaires congénitaux répartis selon une distribution segmentaire.
- Une mutation de NRAS a été identifiée dans la plupart des cas, sans atteinte neurologique.
- L'origine se situerait dans les précurseurs des cellules de Schwann présentant une mutation post-zygotique.

2- Syndrome vasculaire orthostatique chez l'enfant

a. Lésions urticariformes accompagnées d'une érythrocyanose qui sont remplacées par des macules anémiques lorsque le patient est en position orthostatique.

b. Une étude canadienne a rapporté 42 cas ; prédominance chez les filles, association fréquente avec le TDAH (50 % des cas) et symptômes de dysautonomie (60 %) tels que l'intolérance à la position orthostatique. Des cas ont également été décrits chez des nourrissons.

c. Les bêta-bloquants et les antihistaminiques n'ont pas donné de bons résultats. L'évolution est bénigne, et une résolution spontanée est observée dans la plupart des cas après 3 à 4 ans.

3- Phototoxicité associée au voriconazole - phénotype de type xeroderma pigmentosum

a. Cas chez des patients immunodéprimés, y compris des enfants atteints d'un syndrome de Down traités par voriconazole.

b. Le voriconazole peut induire une phototoxicité, mais il a également été associé à un risque élevé de carcinome épidermoïde agressif et même de mélanome chez les enfants et les adultes.

c. Le phénotype cutané des patients est remarquablement similaire à celui observé chez les personnes atteintes d'un xeroderma pigmentosum (XP).

d. Il a été démontré que le médicament ne modifie pas directement l'expression des gènes impliqués dans la réparation de l'ADN (contrairement au XP), mais qu'il réduit la réparation en modifiant la densité de la chromatine, ce qui empêche le système de réparation d'accéder à l'ADN endommagé.

e. Cet effet indésirable du voriconazole peut être inversé par l'administration concomitante d'inhibiteurs de l'histone désacétylase, tels que l'acide valproïque, la ribostatine, entre autres.

Références :

AK Haylett, S Felton, DW Denning, LE Rhodes. Voriconazole-induced photosensitivity: photobiological assessment of a case series of 12 patients *British Journal of Dermatology*, 2013

Alberdi Soto, M., Aguado Gil, L., Pretel Irazabal, M., Bonaut Iriarte, B., Irrázabal Armendariz, I., Lera Imbuluzqueta, J. M., ... Ivars, M. (2014). Accelerated photoaging induced by voriconazole treated with Q-switched Nd:YAG laser: Case report and review of the literature. *Journal of Cosmetic and Laser Therapy*, 16(6), 314–316. <https://doi.org/10.3109/14764172.2014.957215>

Miller DD, Cowen EW, Nguyen JC, McCalmont TH, Fox LP. Melanoma Associated With Long-term Voriconazole Therapy: A New Manifestation of Chronic Photosensitivity. *Arch Dermatol*. 2010;146(3):300–304. Doi:10.1001/archdermatol.2009.362DD *Arch Dermatol* 2010

CowenEW, Nguyen JC, Miller DD, et al. Chronic phototoxicity and aggressive squamous cell carcinoma of the skin in children and adults during treatment with voriconazole. *J Am Acad Dermatol* 2010;62:31–7.

4- À partir de combien de lésions considère-t-on qu'il y en a trop ? Seuils cliniques pour l'évaluation génétique.

a. Nous savons que certaines lésions cutanées, lorsqu'elles sont présentes en grand nombre, peuvent être associées à des maladies sous-jacentes. Or pour nombre de ces lésions, le seuil numérique qui devrait nous alerter n'est pas bien défini.

Nombre de lésions proposé pour suspecter une maladie systémique :

- ≥ 5 hémangiomes → éliminer les hémangiomes hépatiques.
- ≥ 4 malformations capillaires → suspecter un syndrome MC-MAV.
- ≥ 6 macules hypopigmentées → envisager une sclérose tubéreuse.
- ≥ 3 angiofibromes faciaux ou 2 angiofibromes péri-unguéaux ou plus → vérifier la présence d'une sclérose tubéreuse.
- ≥ 6 pilomatrixomes → suspecter une dystrophie myotonique.
- ≥ 1 xanthogranulome juvénile → controversé quant à la nécessité d'exams systémiques, certains auteurs suggèrent des exams oculaires et abdominaux en présence d'une seule lésion.

5- MiTES (Mid-facial Toddler Excoriation Syndrome)

a. Ulcères auto-infligés dans la région centro-faciale chez des enfants de moins d'un an, présentant des excoriations symétriques en forme de X.

b. Résolution spontanée (environ 5 ans), laissant des cicatrices atrophiques, à différencier de l'insensibilité congénitale à la douleur (ICD), dans laquelle le toucher est normal, ainsi que la pression et la température, mais aucune douleur n'est perçue.

c. Tous deux associés à des variantes du gène PRDM12, ils diffèrent par l'expansion des répétitions de polyalanine dans ce gène.

6- Leucoplasie linguale transitoire chez l'enfant

a. Plaque blanchâtre impossible à retirer sur le dos de la langue, qui s'arrête à la pointe de cette dernière.

b. Non associée à Candida ou à une pathologie systémique.

c. Résolution spontanée au début de l'alimentation solide.

Référence :

Lam JM, Schwieger-Briel A, Nguyen T, Torrelo A. Transient infantile lingual leukoplakia: An underrecognized cause of white tongues in infancy. *Pediatr Dermatol*. 2024 May-Jun;41(3):476-479. doi: 10.1111/pde.15576. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38413200.

7- Nævus épidermique verruqueux de type Blaschko lié à PTEN

a. Patient présentant un nævus verruqueux linéaire, une macrocéphalie, un retard de développement (dysplasie corticale à l'IRM) et une cataracte. La biopsie a révélé un nævus sébacé, mais l'analyse génétique a montré une variante germinale du gène PTEN.

b. Diagnostic : syndrome hamartomateux lié à PTEN, prenant la forme d'un mosaïcisme. Il est possible de parler de nævus linéaire lié à PTEN ou de nævus linéaire de Cowden. La principale caractéristique de ce nævus est qu'il est très verruqueux, papillomateux et qu'il présente une composante hyperkératosique.

Il faut garder à l'esprit qu'un nævus épidermique linéaire verruqueux associé à une macrocéphalie peut présenter une mutation de PTEN et doit donc faire l'objet de contrôles et d'un suivi dans le cadre de protocoles de surveillance oncologique.

8- Nævus épidermique épidermolytique : pratiquer une biopsie ou non ?

a. Faible risque de transmission de l'ichtyose épidermolytique chez les parents présentant des nævus étendus.

b. Le conseil génétique est très compliqué dans ce contexte, car le risque de transmission varie énormément, de 0 % quand aucune cellule gonadique n'est touchée, à 50 % quand toutes les cellules gonadiques sont touchées chez l'un des parents.

Le conseil génétique est également difficile parce que les techniques actuelles d'investigation de l'atteinte des gonades ne sont pas réalisables (par exemple chez les femmes) ou ne permettent pas de déterminer de manière fiable le degré d'atteinte des gonades.

c. Il est recommandé de pratiquer une biopsie au niveau des lésions étendues afin d'évaluer le risque et d'envisager un conseil génétique.

9- Syndrome de la peau parcheminée

- a. Durcissement de la peau depuis l'enfance, accompagné d'une hypertrichose et d'une atteinte des articulations (douleurs articulaires ou restriction des mouvements, en raison de l'atteinte des fascias et des articulations sous-jacentes).
- b. Diagnostic clinique différentiel : sclérodermie localisée (avec atrophie annexielle) et le nævus conjonctival.
- c. Le diagnostic nécessite des données cliniques et histologiques ainsi que des examens d'imagerie.

10- Comment prélever le meilleur échantillon de gale : sous la lumière de Wood

Traditionnellement, en dermoscopie polarisée, le signe caractéristique de la gale est le « signe delta », qui représente les parties antérieures de l'acarien *Sarcoptes scabiei* (tête et pattes avant). Cependant, cette méthode ne permet pas toujours de visualiser l'ensemble du corps de l'acarien.

En ajoutant la dermoscopie UV (réglée sur une lumière de 365 nm), les auteurs ont observé que le corps entier de l'acarien émettait une fluorescence brillante, qui prenait la forme d'une structure ovale ou sphérique. Cette découverte a été surnommée le « signe de la balle ». Cette technique améliore la visualisation de l'acarien en éliminant les interférences telles que les squames, ce qui permet une identification plus claire du parasite.

Référence :

Aslan Yürekli. A new sign with UV dermoscope in the diagnosis of scabies: Ball sign. *Skin Res Technol.* 2023;29:e13336

Conclusion

Ces résultats cliniques récents soulignent l'importance d'une observation dermatologique minutieuse, en particulier en pédiatrie. Plusieurs des schémas décrits ont un impact en matière de diagnostic, de pronostic et de génétique, et sont à prendre en compte dans la pratique clinique quotidienne. L'approche clinique doit être complétée, si nécessaire, par des examens histologiques et moléculaires afin de parvenir à un diagnostic précis et d'éclairer le suivi adapté de ces patients.

Conférence : nouveautés thérapeutiques

Intervenante : Lawrence Eichenfield (États-Unis)

Mise à jour thérapeutique en dermatologie pédiatrique : avancées récentes face à la dermatite atopique, au psoriasis et la pelade

Introduction

Ces dernières années ont été marquées par des progrès remarquables dans le développement et l'autorisation de traitements dermatologiques chez l'enfant et l'adolescent, en particulier face aux maladies chroniques et inflammatoires telles que la dermatite atopique, le psoriasis et la pelade. Cette présentation passait en revue les résultats récents d'essais cliniques multicentriques et d'études d'extension qui ont élargi l'arsenal thérapeutique chez ces patients, en mettant en évidence les traitements topiques et systémiques et leur impact clinique au-delà de la gestion de la peau.

Dermatite atopique (DA)

Traitements topiques non stéroïdiens

- Tapinarof : agoniste des récepteurs des hydrocarbures aryliques, autorisé aux États-Unis à partir de l'âge de 2 ans. Effet anti-inflammatoire, antioxydant et de régénération épithéliale. Résultats prometteurs dans les études en tant que traitement d'entretien, avec une rechute en moyenne 75 jours après l'élimination.
- Roflumilast : inhibiteur de la PDE4 autorisé sous forme de crème à 0,15 % à partir de l'âge de 6 ans. Efficacité plus modeste, mais excellente tolérance et utilisation proactive efficace (281 jours en moyenne sans récurrence).
- Ruxolitinib topique : inhibiteur de JAK approuvé à partir de l'âge de 12 ans ; résultats similaires chez les enfants âgés de 2 à 12 ans. Efficacité élevée comparativement aux corticoïdes topiques, mais restrictions quant au pourcentage de la surface corporelle pouvant être traité.

Traitements systémiques

- Dupilumab : large utilisation clinique (> 1 million de patients). Nouvelles données :
 - o Réduction de l'apparition de comorbidités allergiques (asthme, rhinite) ;

- o Bénéfices en termes de croissance chez les enfants âgés de 6 à 11 ans atteints d'une DA sévère.
- Tralokinumab et lébrikizumab : approuvés à partir de 12 ans. Ils présentent une bonne efficacité durable et permettent d'espacer les doses dans le cadre d'un traitement d'entretien.
- Abrocitinib et upadacitinib : inhibiteurs de JAK par voie orale, pour lesquels il existe de plus en plus de données d'innocuité.
- Némolizumab : anticorps anti-IL31 approuvé dans certains pays à partir de 12 ans, face au prurit sévère.

Psoriasis chez l'enfant et l'adolescent

- Deucravacitinib (oral) : inhibiteur de TYK2 approuvé à partir de 6 ans.
- Icotralimod : peptide oral anti-IL-23. Données récentes chez l'adolescent :
 - o PASI90 - 89 % à 24 semaines ;
 - o IGA 0/1 - 86,4 % ;
 - o excellent profil de tolérance. Alternative orale possible aux biothérapies injectables.

Pelade

- Formes localisées (< 25 %) : utilisation croissante du minoxidil topique à 5 %, dont l'efficacité en pédiatrie est étayée par de nombreuses études.
- Minoxidil oral à faible dose : à l'étude chez les adolescents et les jeunes enfants (consensus international de Delphes en cours).
- Tenir compte des effets indésirables rares : hypertrichose faciale, céphalées, œdème et, très rarement, épanchement péricardique.
- Des cas complexes, tels que l'alopecie liée à des syndromes génétiques, ont également répondu au minoxidil.

Conclusion

La dermatologie pédiatrique connaît actuellement une révolution thérapeutique, grâce à des avancées cliniques significatives reposant sur des collaborations internationales. De nouveaux agents topiques non stéroïdiens et des thérapies systémiques ciblées ont amélioré non seulement la prise en

charge cutanée de maladies comme la DA et le psoriasis, mais aussi les comorbidités systémiques et la qualité de vie. L'intervenant a donc souligné l'importance de la formation continue des pédiatres et des professionnels de santé en ce qui concerne la nouvelle prise en charge de ces pathologies.

Conférence : nouveauté dans le domaine du microbiome

Intervenante : Dr Brigitte Dréno (France)

Introduction

Cette présentation abordait les progrès réalisés quant à la compréhension du microbiome cutané et de son rôle clé dans l'homéostasie de la peau et dans les maladies inflammatoires, infectieuses et néoplasiques. L'intervenante a souligné l'équilibre dynamique entre les bactéries commensales et pathogènes, l'influence du micro-environnement cutané sur la virulence bactérienne et les progrès de la bactériothérapie en tant qu'approche thérapeutique émergente.

Points clés

- Début de la colonisation : la peau est stérile in utero, puis elle est colonisée par des micro-organismes dans les minutes qui suivent la naissance. Le microbiome comprend des bactéries, des virus et des champignons.
- Microbiome résident et microbiome transitoire :
 - o flore commensale - Cutibacterium acnes, Staphylococcus epidermidis ;
 - o agents pathogènes - Staphylococcus aureus, entre autres.
- Facteurs modifiant le microbiome :
 - o sébum (quantité et qualité) ;
 - o pH, humidité, salinité, teneur en lipides ;
 - o zone anatomique spécifique.
- Le micro-environnement cutané en tant qu'écosystème :
 - o les bactéries commensales reçoivent des nutriments de la peau ;
 - o à leur tour, ces bactéries commensales sécrètent des peptides antimicrobiens qui protègent et réparent la peau.

Toute perturbation chronique (comme les dommages causés par les UV) peut induire une dysbiose, et donc une perte de diversité bactérienne et une augmentation des profils de virulence chez des bactéries auparavant commensales.

- Avancées récentes dans le domaine de l'acné et du microbiome.
- *Cutibacterium acnes* (*C. acnes*) est une bactérie commensale essentielle, capable de :
 - o produire des lipides qui protègent l'épiderme ;
 - o améliorer la fonction de barrière et moduler l'inflammation.
- Dans le contexte de l'acné, l'environnement sébacé altéré (sébum de type 1A1) favorise un phénotype virulent de *C. acnes*.
 - o Ce phénotype sécrète des cytokines pro-inflammatoires (IL-6, IL-8, TNF- α , GM-CSF).
 - o Ce comportement n'est pas observé sur les peaux saines.

Microvésicules extracellulaires bactériennes

- Les bactéries telles que *C. acnes* libèrent des vésicules extracellulaires contenant des protéines, des acides nucléiques et des lipides.
 - o Ces vésicules ciblent les kératinocytes et les sébocytes.
 - o Elles sont capables de moduler directement l'inflammation et la différenciation épidermique (induction de filaggrine, prolifération cellulaire).
- Les différents phénotypes bactériens (tels que 1E1, 1E2) produisent des vésicules ayant une capacité inflammatoire différente.
- Immunité adaptative
 - o Le système immunitaire peut reconnaître les bactéries commensales et favoriser leur activité contre les agents pathogènes.
 - o Exemple : *S. epidermidis* stimule la sécrétion de peptides antimicrobiens et favorise la cicatrisation.
- Rôle du microbiome dans la cicatrisation :
 - o il influence la granulation et la réparation des tissus ;
 - o un déséquilibre ou une dysbiose retarde la cicatrisation.
- Microbiome et cancer de la peau :
 - o *S. epidermidis* produit de la 6-HAP (6-N-hydroxyaminopurine), molécule qui inhibe l'ADN polymérase et protège contre le mélanome et le carcinome épidermoïde chez des modèles murins ;
 - o le microbiome peut contrecarrer l'immunosuppression induite par les UV.
- Stratégies préventives et thérapeutiques :
 - o application topique de bactéries pour protéger contre les UV et la pigmentation ;

- utilisation de probiotiques et de prébiotiques pour moduler l'immunité, la barrière cutanée et l'inflammation.
- Impact du stress psychologique :
 - augmente les infections à *Streptococcus pyogenes* ;
 - inhibe la synthèse des lipides épidermiques et diminue les peptides antimicrobiens.
- Microbiome et vieillissement :
 - différences significatives au niveau du microbiote entre les personnes avec et sans photovieillissement ;
 - avec l'âge, la diversité se perd et l'inflammation chronique de bas grade augmente.
- Avenir de la bactériothérapie :
 - vaccins à l'étude (phase I face à l'acné) ;
 - utilisation de bactériophages, de probiotiques topiques et de greffes de peau ;
 - nécessité d'utiliser des souches d'origine cutanée, de garantir leur stabilité, leur efficacité et leur innocuité, en particulier chez les patients immunodéprimés.

Conclusion

Le microbiome cutané est un écosystème dynamique essentiel à l'homéostasie de la peau. Les bactéries commensales participent non seulement à la défense contre les pathogènes, mais modulent également l'inflammation, la cicatrisation et même la prévention du cancer de la peau. De nouvelles stratégies thérapeutiques (comme la bactériothérapie, l'utilisation de vésicules extracellulaires et la modulation du micro-environnement) ouvrent un champ prometteur en dermatologie, tant pour la prévention que pour le traitement des maladies inflammatoires et néoplasiques. La clé sera de préserver la diversité et l'équilibre du microbiome.

Référence :

Lee YB, Byun EJ, Kim HS. Potential Role of the Microbiome in Acne: A Comprehensive Review. *J Clin Med*. 2019 Jul 7;8(7):987. doi: 10.3390/jcm8070987. PMID: 31284694; PMCID: PMC6678709.

C. Cheung, C. Mias, U. Lancien, S. Corvec, V. Mengeaud, A. Khammari, H. Duplan, B. Dreno,

333 Different proinflammatory profiles of Cutibacterium acnes IA1 extracellular vesicles from healthy and acne skin: modulation by Myrtacine and Celastrol, Journal of Investigative Dermatology, Volume 144, Issue 12, Supplement, 2024, Page S285

Cros MP, Mir-Pedrol J, Toloza L, et al. New insights into the role of Cutibacterium acnes-derived extracellular vesicles in inflammatory skin disorders. Sci Rep. 2023;13:16058. doi:10.1038/s41598-023-43354-w

Jin C, Lagoudas GK, Zhao C, Bullman S, Bhutkar A, Hu B, et al. Commensal microbiota promote lung cancer development via $\gamma\delta$ T cells. Cell. 2019;176(5):998-1013.e16. doi:10.1016/j.cell.2018.12.040.

Conférence : nouveautés dans le domaine vasculaire

Intervenante : Dr Ilona Frieden (États-Unis)

Introduction

- Cette présentation portait sur les progrès récents dans le diagnostic et le traitement des anomalies vasculaires, notamment la nouvelle classification ISSVA, les thérapies ciblées et les découvertes récentes dans le domaine des hémangiomes infantiles.
- L'intervenante a mis l'accent sur la fourniture d'outils pratiques aux dermatologues qui, même en dehors des équipes pluridisciplinaires, traitent des patients présentant des taches de naissance vasculaires.
- Elle a par ailleurs présenté des références clés et des publications récentes en libre accès, utiles pour la pratique clinique.

Points les plus pertinents

Nouvelle classification ISSVA (2024)

- Une nouvelle version de cette classification des anomalies vasculaires a été publiée (disponible en ligne et au format papier dans le Journal of Vascular Anomalies).
- Cette classification est considérée comme un « document vivant », qui sera mis à jour au fil du temps.
- Elle comprend un glossaire annoté pour homogénéiser la terminologie.
- Elle met en évidence la subdivision des malformations capillaires en sept sous-types, qui sont pertinents d'un point de vue clinique.

Malformations capillaires : les sous-types mis en évidence

- Nævus simplex : fréquent chez les nouveau-nés, de résolution spontanée, localisé sur la partie médiane du visage et la région occipitale.

Malformation capillaire dite de la « tache de vin » : bien délimitée, saturée, souvent sur le visage, présentant parfois une composante réticulée.

- Malformations capillaires réticulées : étendues, fines, pas toujours associées à une macrocéphalie.
- Malformations capillaires géographiques : liées à des mutations de PIK3CA ou PIK3R1 ; schéma bien défini et association fréquente avec des composants lymphatiques.
- Malformations capillaires associées à un remplissage rapide (MC-MAV) : associées au syndrome MC-MAV. Capillaires qui se remplissent instantanément lorsque l'on appuie dessus. Leur identification clinique est essentielle pour décider des examens neurologiques ou génétiques.

Pertinence clinique de cette classification

- Elle détermine quels examens (IRM, analyses génétiques) et quelles approches thérapeutiques (laser, topique, systémique) sont indiqués.
- Des directives en matière de prise en charge sont disponibles auprès de groupes européens (VASCERN-VASCA Pathways), et des algorithmes sont proposés sur Internet.

Référence : <https://vascarn.eu/group/vascular-anomalies/clinical-decision-support-tool-vasca/vasca-patient-pathways/>

Thérapies ciblées et médicaments repositionnés

- Les anomalies vasculaires impliquent souvent les voies RAS/MAPK et PI3K/AKT/mTOR.
- L'intervenante a évoqué une publication d'Alexandra Borst, qui fournit un algorithme pratique pour le choix du traitement, selon un code couleur (vert : pas de traitement ; rouge : traitement systémique).
- Sirolimus : traitement systémique efficace, bien connu ; utile en cas de malformation à bas débit.
- Alépélisib : alternative en cas d'échec du sirolimus ; utile même en l'absence de mutation confirmée de PIK3. Prudence avant la puberté en raison du risque d'arrêt de la croissance.

Référence : Borst A. Targeted medical therapies for vascular anomalies. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2024 Dec 6;2024(1):709-717. doi: 10.1182/hematology.2024000599. PMID: 39644074; PMCID: PMC11665586.

Hémangiomes infantiles et prématurité

- Étude rétrospective portant sur 830 patients : les enfants prématurés présentent une proportion plus élevée d'hémangiomes à bords « en marches d'escalier » (facteur de risque de séquelles cicatricielles).

Référence :

Bradley, Flora *et al.* A retrospective multicenter cohort study of differences in clinical characteristics of Infantile Hemangiomas in preterm and term infants: Prematurity increases risk of permanent cutaneous sequelae. *JAAD* 2025, Volume 92, Issue 3, Pages 546-553. doi: 10.1016/j.jaad.2024.09.066

- Des hémangiomes superficiels plus épais ont également été observés chez les prématurés.
- Les prématurés ont reçu plus fréquemment un traitement par bêta-bloquants.
- Des questions se posent quant à l'efficacité et l'innocuité de ces traitements chez les grands prématurés.

Échec du traitement par bêta-bloquants

- Étude multicentrique portant sur 25 cas : la plupart étaient des lésions focales présentant une composante profonde.
- Options en cas d'échec du traitement : changer de bêta-bloquant, envisager le sirolimus (peu de données probantes), le laser ou la chirurgie.
- Études en cours sur l'utilisation des statines comme alternative, d'après les mécanismes moléculaires de l'énantiomère actif du propranolol.

Conclusion

- La nouvelle classification ISSVA améliore considérablement la façon dont nous identifions et prenons en charge les malformations vasculaires, en particulier les malformations capillaires.
- L'utilité des thérapies ciblées, comme le sirolimus et l'alpélisib, est confirmée, malgré la nécessité de surveiller de près les effets indésirables.
- Le phénotype des hémangiomes chez les enfants prématurés peut nécessiter une attention et une approche thérapeutique différenciées.
- Les progrès prometteurs de la recherche fondamentale et clinique laissent entrevoir des traitements plus ciblés et plus efficaces.