



ELSEVIER

Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

**EM|consulte**  
www.em-consulte.com



## CAS CLINIQUE

# Le syndrome « ichtyose-prématurité » : deux nouveaux cas

*Ichthyosis prematurity syndrome: Two new cases*

M. Severino-Freire<sup>a,\*</sup>, A.-C. Bing Lecoite<sup>c</sup>,  
E. Bourrat<sup>d</sup>, M. Pichery<sup>b</sup>, N. Jonca<sup>b</sup>, C. Chiaverini<sup>e</sup>,  
J. Mazereeuw-Hautier<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Service de dermatologie, centre de référence des maladies rares de la peau, hôpital Larrey, CHU Toulouse, 24, chemin de Pouvoirville, 31059 Toulouse cedex 9, France

<sup>b</sup> UDEAR - UMR 1056 Inserm, université de Toulouse, hôpital Purpan, 31300 Toulouse, France

<sup>c</sup> Service de dermatologie, hôpital d'Annecy Genevois, 74370 Metz-Tessy, France

<sup>d</sup> Service de dermatologie, centre de référence des maladies rares de la peau, MAGEC, hôpital Saint-Louis, AP-HP, 75475 Paris, France

<sup>e</sup> Service de dermatologie, centre de référence des maladies rares de la peau, hôpital l'Archet 2, CHU de Nice, 06200 Nice, France

Reçu le 14 juin 2017 ; accepté le 14 février 2018

### MOTS CLÉS

Syndrome « ichtyose-prématurité » ;  
Risque vital ;  
Polyhydramnios ;  
Détrousse  
respiratoire ;  
*Fatty acid  
transporter  
protein 4* ;  
*FATP4*

### Résumé

**Introduction.** — Le « syndrome ichtyose-prématurité » est très rare ; il appartient au groupe des ichtyoses syndromiques. Il est dû à des mutations du gène *FATP4*, lequel joue un rôle clé dans le transport et l'activation des acides gras de l'épiderme et dans la fonction barrière cutanée. Malgré une présentation clinique stéréotypée en période néonatale, l'affection est peu connue des cliniciens. Nous en rapportons deux nouveaux cas.

**Observations.** — Cas n° 1 : il s'agissait d'un enfant de sexe masculin, d'origine française, né de parents non apparentés à 33 semaines de gestation. À la naissance, l'enfant présentait une détresse respiratoire prise en charge en réanimation néonatale. Sur le plan cutané, on notait un aspect de *vernix caseosa* épais atteignant principalement le cuir chevelu, les sourcils et les quatre membres. L'évolution était favorable, avec un examen cutané normal à 4 ans. Cas n° 2 : il s'agissait d'un enfant de sexe masculin, d'origine marocaine, né de parents apparentés à 34 semaines de gestation. À la naissance, il présentait une détresse respiratoire aiguë prise en charge en réanimation néonatale. À l'examen clinique, il avait un aspect épaissi de la peau

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [maella.severino@gmail.com](mailto:maella.severino@gmail.com) (M. Severino-Freire).

mimant un *vernix caseosa*, blanchâtre, localisé principalement sur le cuir chevelu, le front, les quatre membres et l'abdomen. L'évolution était favorable, avec un examen cutané normal à 2 ans.

**Conclusion.** – Nos deux patients illustrent la présentation clinique caractéristique de ce syndrome, qui mérite d'être connu des cliniciens pédiatres et dermatologues afin de poser le diagnostic, de réaliser un conseil génétique et de prévoir une prise en charge adaptée de la période périnatale en cas de future grossesse.

© 2018 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

## KEYWORDS

Ichthyosis  
prematurity  
syndrome;  
Vital risk;  
Polyhydramnios;  
Respiratory distress;  
Fatty acid  
transporter protein 4;  
FATP4

## Summary

**Background.** – Ichthyosis prematurity syndrome is a rare syndromic form of ichthyosis caused by mutations in *FATP4*, which plays a central role in the transport and activation of fatty acids in the epidermis and in epidermal barrier function. Despite stereotypical clinical presentation in the neonatal period, the diagnosis is not well known by clinicians. Herein we report two new cases.

**Patients and methods.** – Case no. 1: a boy born prematurely (33 weeks of gestation) to non-consanguineous French parents presented at birth with respiratory distress necessitating admission to intensive care. His skin was covered by a thick caseous vernix, especially on the scalp, eyebrows and 4 limbs. At the age of 4 years, the boy's skin appeared normal. Case no. 2: a boy born prematurely to consanguineous Moroccan parents (34 weeks of gestation) presented at birth with respiratory distress requiring admission to intensive care. At clinical examination, he had a whitish thick skin giving an impression of vernix caseosa, with involvement of the scalp, forehead, 4 limbs and abdomen. At the age of 2 years, his skin was normal.

**Conclusion.** – The clinical presentation of this syndrome is typical. It is important to make the diagnosis to enable genetic counseling and planning of adequate neonatal care in the event of future pregnancies.

© 2018 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Le syndrome « ichtyose–prématurité », ou *Ichthyosis Prematurity Syndrome* (IPS), est une variété d'ichtyose héréditaire appartenant au groupe des ichtyoses syndromiques [1]. C'est une forme très rare dont la prévalence est estimée à 1 pour 200 000 naissances dans le monde et à 1 pour 50 000 dans une petite région de Suède et de Norvège [2]. Dans la littérature, il n'existe qu'une seule série de 23 patients [3], ainsi qu'une quarantaine de cas isolés, provenant majoritairement des pays scandinaves et européens.

L'IPS est caractérisé par une naissance prématurée (28 à 34 semaines d'aménorrhée), une hyperkératose cutanée généralisée mimant un *vernix caseosa* épais, plus prononcée sur le cuir chevelu et les sourcils, et une détresse respiratoire aiguë à la naissance [1]. Il est dû à des mutations autosomiques récessives du gène *SLC27A4* ou *FATP4* (*Fatty Acid Transport Protein 4*), situé sur le bras long du chromosome 9. Ce gène comprend 13 exons et code pour une protéine de 72 kDa. *FATP4* joue un rôle clé dans le transport et l'activation des acides gras à très longue chaîne carbonée, qui sont essentiels à la fonction barrière de l'épiderme [4,5]. Dix-huit mutations ont été décrites à ce jour, majoritairement de type faux sens. La mutation p.Cys168\* est la plus fréquemment rencontrée, notamment dans la population du nord de l'Europe [3,6].

L'IPS est mal connu des cliniciens. Il se caractérise pourtant par une présentation clinique stéréotypée en période

néonatale, tant sur le plan cutané que sur le plan des complications associées, qui peuvent engager le pronostic vital. Nous rapportons deux nouveaux cas de ce syndrome.

## Observations

### Patient n° 1

Il s'agissait d'un enfant de sexe masculin, d'origine française, né à 33 semaines d'aménorrhée de parents non apparentés. Il était né d'une deuxième grossesse, avec un premier enfant en bonne santé. Le poids à la naissance était de 2160 g (50<sup>e</sup> percentile), la taille de 45,5 cm et le périmètre crânien de 30,5 cm (50<sup>e</sup> percentile). La délivrance avait eu lieu dans un contexte de menace d'accouchement prématuré (rupture des membranes à 31 semaines et 6 jours) et d'hydramnios. À la naissance, l'enfant avait une détresse respiratoire nécessitant une prise en charge en réanimation néonatale, avec la mise en place d'une ventilation en pression positive continue pendant 24 heures. Sur le plan cutané, il avait une peau épaissie avec un aspect de *vernix caseosa* épais et blanc. Les zones les plus atteintes étaient le cuir chevelu, les sourcils, les faces externes des quatre membres et la face plantaire des pieds (Fig. 1). Sur le plan biologique, on notait une hyperéosinophilie à 2500/mm<sup>3</sup>

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/11014716>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/11014716>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)