



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



CAS CLINIQUE

Syndrome PENS (*papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer*)[☆]



PENS (papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer)

C. Pernet^{a,b}, J. Munoz^a, D. Bessis^{a,*}

^a Département de dermatologie, hôpital Saint-Éloi, université Montpellier 1, CHU, 80, avenue Augustin-Fliche, 34295 Montpellier cedex 5, France

^b Laboratoire d'anatomopathologie, hôpital Gui-de-Chauliac, CHU de Montpellier, 80, avenue Augustin-Fliche, 34295 Montpellier cedex 5, France

Reçu le 16 février 2014 ; accepté le 1^{er} septembre 2014

Disponible sur Internet le 13 novembre 2014

MOTS CLÉS

PENS ;
Hamartome
épidermique ;
Troubles du spectre
autistique ;
Autisme ;
Neurologie ;
Syndrome
neuro-cutané

Résumé

Introduction. — Le syndrome PENS est un syndrome neuro-cutané rare et de description récente. Il associe un ou plusieurs hamartomes épidermiques congénitaux de type *papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer* (PENS) et des anomalies neurologiques non spécifiques. Nous en décrivons une observation originale, où les hamartomes épidermiques sont associés à des troubles du spectre autistique (TSA).

Observation. — Un garçon de 6 ans aux antécédents de TSA sévères était adressé pour deux plaques congénitales pigmentées et asymptomatiques du front et de l'occiput. L'examen clinique montrait une plaque médio-frontale verruqueuse brun-clair en forme de virgule inversée à surface plane et striée constituée de papules polygonales coalescentes, et une plaque occipitale ronde cliniquement similaire. Les biopsies itératives révélaient la présence d'un épiderme acanthosique surmonté d'une hyperkératose orthokératosique avec des crêtes épidermiques parfois élargies et une hyperpigmentation basale, permettant de poser le diagnostic anatomo-clinique de syndrome PENS.

Discussion. — Les caractéristiques cliniques et l'analyse histologique des lésions cutanées ont permis de retenir le diagnostic d'hamartome PENS. Ce dernier est défini cliniquement par des papules polygonales coalescentes à surface plane ou rugueuse, une forme arrondie ou en virgule, une couleur brun-clair. Histologiquement, la présence d'une disposition palissadique uniforme des noyaux de la couche basale de l'épiderme en « ligne d'horizon » (*skyline*) semble pathognomonique mais n'apparaît pas constante ni indispensable au diagnostic. L'association

[☆] Ce travail a été présenté en communication affichée lors des Journées dermatologiques de Paris 2013.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : d-bessis@chu-montpellier.fr (D. Bessis).

KEYWORDS

PENS;
Epidermal nevus;
Autism spectrum
disorder;
Neurology;
Neuro-cutaneous
disorder

d'un hamartome PENS et de troubles neurologiques permet d'individualiser le syndrome PENS comme un nouveau syndrome des hamartomes épidermiques kératinocytaires. Les manifestations neurologiques précoces sont non spécifiques, à type de retard psychomoteur, de troubles de l'apprentissage, de dyslexie, d'hyperactivité, de troubles de l'attention et d'épilepsie ; leur gravité est variable. La présence de TSA comme dans notre observation n'a pas été rapportée jusqu'à présent.

Conclusion. — Cette nouvelle observation de syndrome PENS confirme l'autonomisation de ce syndrome neuro-cutané rattaché aux syndromes des hamartomes épidermiques kératinocytaires.

© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary

Background. — PENS is a rare neuro-cutaneous syndrome that has been recently described. It involves one or more congenital epidermal hamartomas of the *papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer* type (PENS) as well as non-specific neurological anomalies. Herein, we describe an original case in which the epidermal hamartomas are associated with autism spectrum disorder (ASD).

Patients and methods. — A 6-year-old boy with a previous history of severe ASD was referred to us for asymptomatic pigmented congenital plaques on the forehead and occipital region. Clinical examination revealed a light brown verrucous mediofrontal plaque in the form of an inverted comma with a flat striated surface comprising coalescent polygonal papules, and a clinically similar round occipital plaque. Repeated biopsies revealed the presence of acanthotic epidermis covered with orthokeratotic hyperkeratosis with occasionally broadened epidermal crests and basal hyperpigmentation, pointing towards an anatomoclinical diagnosis of PENS.

Discussion. — A diagnosis of PENS hamartoma was made on the basis of the clinical characteristics and histopathological analysis of the skin lesions. This condition is defined clinically as coalescent polygonal papules with a flat or rough surface, a round or comma-like shape and light brown coloring. Histopathological examination showed the presence of a regular palisade "skyline" arrangement of basal cell epidermal nuclei which, while apparently pathognomonic, is neither a constant feature nor essential for diagnosis. Association of a PENS hamartoma and neurological disorders allows classification of PENS as a new keratinocytic epidermal hamartoma syndrome. The early neurological signs, of varying severity, are non-specific and include psychomotor retardation, learning difficulties, dyslexia, hyperactivity, attention deficit disorder and epilepsy. There have been no reports hitherto of the presence of ASD as observed in the case we present.

Conclusion. — This new case report of PENS confirms the autonomous nature of this neuro-cutaneous disorder associated with keratinocytic epidermal hamartoma syndromes.

© 2014 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

L'acronyme PENS, pour *papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer*, a été récemment proposé afin de décrire un hamartome épidermique congénital caractérisé :

- cliniquement par des papules polygonales coalescentes, une forme arrondie ou en virgule, une couleur brun-clair ;
- histologiquement par un alignement régulier et bien délimité des cellules basales épidermiques, associé à une disposition palissadique uniforme de leurs noyaux évoquant une « ligne d'horizon » (*skyline*) [1].

L'association de cet hamartome à des anomalies neurologiques a permis d'autonomiser le syndrome PENS comme un nouveau syndrome neuro-cutané [2–4]. Nous rapportons une observation originale de syndrome PENS, où les hamartomes épidermiques sont associés à des troubles sévères du spectre autistique (TSA).

Observation

Un garçon de 6 ans était adressé pour deux plaques congénitales pigmentées et asymptomatiques du front et de l'occiput. Il s'agissait du troisième enfant d'un couple non consanguin d'origine algérienne, sans antécédent particulier. Il était suivi pour des TSA (suivant les critères DSM-5 – *Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders*) associant un retard mental, un retard global du développement, des troubles graves du comportement à type d'automutilation et de comportements stéréotypés, un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité. Les explorations à la recherche d'une cause neurologique ou métabolique étaient normales : tomodensitométrie et imagerie par résonance magnétique encéphalique (IRM) ; électroencéphalogramme (EEG) ; dosages des mucopolysaccharides urinaires (recherche de mucopolysaccharidose), de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3186165>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3186165>

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