

# Bébé collodion révélant une trichothiodystrophie confondue avec un syndrome de Netherton : réévaluation d'une erreur de diagnostic

M. LARRÈGUE, G. GUILLET

## Résumé

**Introduction.** La réévaluation d'une observation publiée antérieurement permet d'en corriger le diagnostic : un aspect néonatal de bébé collodion avec dystrophie pileaire traduit une trichothiodystrophie et non un syndrome de Netherton. En dehors de cette observation publiée de façon erronée, aucune autre publication sur le syndrome de Netherton ne mentionnait cette situation néonatale de bébé collodion. On peut affirmer que le syndrome de Netherton ne commence jamais par un état de bébé collodion.

**Observation.** Le cas réétudié concernait une fille atteinte d'un syndrome de bébé collodion avec une dystrophie pileaire. À 2 ans, le diagnostic inexact de syndrome de Netherton était porté bien que la dystrophie pileaire comportait une trichorrhexie noueuse et que l'ichtyose était de type vulgaire. À 8 ans, 13 ans et 17 ans, le diagnostic de trichothiodystrophie était affirmé sur la présence de cheveux tigrés en lumière polarisée associée à une diminution de la cystine capillaire qui représentait seulement 51 p. 100 du taux normal. Le phénotype réalisé comportait une ichtyose, une dystrophie pileaire, une diminution du quotient intellectuel, et une croissance limitée, à -2 déviations standard, alors que les parents étaient grands. Il n'y avait pas de photosensibilité.

**Discussion.** L'état de bébé collodion inaugure de façon inconstante une trichothiodystrophie. Une revue de 72 articles comportant la description clinique des signes de début de la trichothiodystrophie permet de rapporter 22 fois l'état de bébé collodion à une trichothiodystrophie. Le phénotype de bébé collodion est d'intensité modérée avec des dysmorphies faciales absentes ou mineures. C'est seulement l'examen microscopique des cheveux qui oriente vers une trichothiodystrophie. L'examen microscopique du cheveu avec examen en lumière polarisée est indispensable pour établir le diagnostic étiologique de bébé collodion. Un état de bébé collodion n'inaugure jamais un syndrome de Netherton. Il peut réaliser le mode de début inconstant d'une trichothiodystrophie.

## Summary

**Background.** Reassessment of a previously published case report allowed correction of a misdiagnosis: a neonatal aspect of collodion baby with pilar dystrophy is evocative of trichothiodystrophy and not Netherton syndrome. Other than this published erroneous case report, there have been no other publications concerning Netherton syndrome mentioning this neonatal collodion baby status. It may be clearly stated that Netherton syndrome never begins with collodion baby status.

**Patients and methods.** The re-examined case concerned a girl with collodion baby syndrome presenting pilar dystrophy. At 2 years, an inaccurate diagnosis of Netherton syndrome was made despite the fact that the pilar dystrophy involved trichorrhexis nodosis with ichthyosis vulgaris. At 8 years, 13 years and 17 years, the diagnosis of trichothiodystrophy was posited in the presence of tiger-stripping of the hair visible in polarised light together with low capillary cystine at only 51 p. 100 of the normal level. The phenotype obtained comprised ichthyosis, pilar dystrophy, low IQ and stunted growth of at least two standard deviations despite tall parents. There was no evidence of photosensitivity.

**Discussion.** The state of baby collodion may or may not herald trichothiodystrophia. A review of 72 articles containing a clinical description of signs at the onset of trichothiodystrophy showed a relationship in 22 cases between this condition and collodion baby syndrome. The collodion baby phenotype is of moderate intensity with little or no facial dysmorphism. Microscopic examination of hair is alone able to orient diagnosis towards trichothiodystrophy. Microscopic examination of the hair with inspection under polarised light is essential to confirm an aetiological diagnosis of collodion baby. Collodion baby syndrome never leads to Netherton syndrome. In some cases, however, it may herald trichothiodystrophy.

---

Collodion baby with neonatal signs of trichothiodystrophy misdiagnosed as Netherton syndrome: reassessment of a previous diagnostic error.

M. LARRÈGUE, G. GUILLET

Ann Dermatol Venerol 2007;134:245-8

Service de Dermatologie et allergologie, Hôpital de la Milétrie, Poitiers.

Tirés à part : G. GUILLET, Service de Dermatologie, Hôpital de la Milétrie, 86000 Poitiers.

E-mail : g.guillet@chu-poitiers.fr

**E**n 1971, R. Degos et M. Larrègue ont publié un cas de bébé collodion interprété comme le premier signe d'un syndrome de Netherton [1]. La réévaluation des faits cliniques chez l'adolescente a permis de corriger le diagnostic et cette observation est actuellement attribuée à une trichothiodystrophie. Cette erreur de diagnostic initiale a été reprise dans de nombreux articles et dans des traités de dermatologie [2].

Le bébé collodion désigne un état cutané néonatal transitoire caractérisé par une modification de la surface épidermique qui apparaît comme recouverte d'une enveloppe comparée à du collodion séché. Cet état collodionné est le premier signe de différentes ichtyoses ou de maladies dysmétaboliques [2]. La trichothiodystrophie comporte une trichorrhexie noueuse caractérisée par l'aspect tigré du cheveu en lumière polarisée et par le déficit d'incorporation d'acides aminés soufrés [3, 4].

## Observation

Une petite fille était examinée à l'âge de 8 ans pour une desquamation associée à une dystrophie pileaire. Les deux parents non consanguins avaient un revêtement cutané normal. À la naissance, l'enfant était recouverte d'une membrane vernissée correspondant à un état de bébé collodion (fig. 1). Les dysmorphies étaient minimales, limitées à un ectropion léger. La desquamation inaugurée le sixième jour se terminait le vingtième jour en laissant une peau érythémateuse. On constatait des anomalies pileaires avec des plages alopeciques sur lesquelles les cheveux étaient cassés courts, des cheveux cassés étaient observés en abondance sur le drap. À l'âge de 2 ans, l'enfant avait une ichtyose associée à la dystrophie pileaire. Des épisodes de défluvium étaient déclenchés par les hyperthermies qui accompagnaient les maladies éruptives infantiles. L'examen microscopique des cheveux montrait des anomalies des tiges pileaires : coudures, nodosités. À l'âge de 8 ans, l'ichtyose était faite d'une desquamation en squames losangiques régulièrement imbriquées sans érythème, avec respect des plis et accentuation sur les convexités (fig. 2). Les paumes et les plantes étaient striées sans hyperkératose. La dystrophie pileaire était

responsable d'une chevelure courte, ébouriffée, terne avec une pousse lente (une coupe par an) et au toucher une sensation rêche. Les cils et les sourcils étaient peu fournis et ébouriffés, les ongles étaient mous. L'émail dentaire était anormal avec une mauvaise couverture des incisives. La croissance était à la limite inférieure de la normale (-2 déviations standard). L'enfant n'était pas scolarisée avec labilité affective et émotionnelle, avec retard du langage et évaluation du quotient intellectuel à 74. L'examen neurologique était normal. Revue à l'âge de 8 ans, 13 ans et 17 ans, l'enfant avait la même symptomatologie. La puberté se développait normalement avec règles irrégulières et peu abondantes.

L'examen microscopique des cheveux à l'âge de 8 ans et de 13 ans précisait de multiples anomalies : calibre des tiges irrégulières de façon non périodique, angulation à angle aigu, fractures transversales de la corticale (trichoschisis) et trichorrhexie noueuse (fig. 3). Les aspects interprétés comme trichorrhexie invaginata correspondaient à des trichorrhexies noueuses proximales. L'examen en lumière polarisée effectué à l'âge de 13 ans s'accompagnait d'alternance de zones claires et sombres disposées de façon oblique donnant un aspect tigré (fig. 4). La chromatographie des cheveux à l'âge de 8 ans, après hydrolyse chlorhydrique montrait en analyse qualitative une tache de migration anormalement petite et mal colorée pour les acides aminés soufrés. Les autres acides aminés étaient présents. L'analyse quantitative vérifiée à l'âge de 13 ans confirmait l'étude qualitative avec une diminution de la cystine pileaire (7,9 p. 100 des acides aminés de la kératine pileaire contre 15,9 pour un sujet contrôle). Cette diminution de la cystine pileaire dans cette observation était de 51 p. 100 par rapport à un témoin. Le dosage de l'ammoniémie et la chromatographie des acides aminés sanguins et urinaires éliminaient une autre maladie enzymatique du cycle de l'uréogène pouvant s'accompagner de trichorrhexie noueuse.

L'analyse microscopique d'une biopsie cutanée montrait une hyperkératose orthokératosique avec disparition de la couche granuleuse analogue à celle qu'on observerait dans une ichtyose vulgaire transmise en dominance. La recherche d'une ostéosclérose axiale, d'une cataracte était négative à



Fig. 1. Aspect de bébé collodion.



Fig. 2. Ichtyose à 8 ans.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3189721>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3189721>

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