

Fait clinique

Le syndrome de Netherton : une ectodermatose du petit nourrisson
avec retard de croissance, déficit immunitaire et rachitisme.

À propos de 3 cas

Netherton syndrome: a type of infantile erythroderma with failure to
thrive, immune deficiency, rickets. Report of 3 cases

E. André ^{a,*}, M. Till ^b, P. Descargues ^c, M.P. Cordier ^d, A. Fouilhoux ^e, M. Haftek ^f,
A. Hovnanian ^c, A. Lachaux ^g

^a Service de rééducation fonctionnelle pédiatrique l'Escale, pavillon 6F, centre hospitalier Lyon-Sud, 165, chemin du Grand-Revoyet, 69495 Pierre-Bénite cedex, France

^b Service de génétique pédiatrique, hôpital Debrousse, 29, rue Sœur-Bouvier, 69322 Lyon cedex 05, France

^c Laboratoire de génétique, CHU de Purpan, place du Docteur-Baylac, 31059 Toulouse cedex 09, France

^d Unité de génétique, service de gynécologie obstétrique, pavillon K, hôpital Édouard-Herriot, 5, place d'Arsonval, 69437 Lyon cedex 03, France

^e Service d'urgences et réanimation pédiatriques, pavillon S, hôpital Édouard-Herriot, 5, place d'Arsonval, 69437 Lyon cedex 03, France

^f Inserm unité 346, pavillon R, hôpital Édouard-Herriot, 5, place d'Arsonval, 69437 Lyon cedex 03, France

^g Département de pédiatrie, unité d'hépatogastroentérologie, pavillon S, hôpital Édouard-Herriot, 5, place d'Arsonval, 69437 Lyon cedex 03, France

Reçu le 3 avril 2004 ; accepté le 20 avril 2005

Disponible sur internet le 02 juin 2005

Résumé

Nous présentons le cas de 2 garçons et de 1 fille suivis pour un syndrome de Netherton. Les 2 garçons avaient une érythrodermie congénitale non-bulleuse sévère. Le diagnostic a été posé précocement sur un examen microscopique des cheveux. Un retard de croissance important, des manifestations d'atopie, un rachitisme (à dosages vitaminiques élevés chez l'un, carentiel chez l'autre) et des infections bactériennes graves ont été également observés. La troisième enfant avait une ichtyose linéaire circonflexe, un retard de croissance et une constipation rebelle. L'anomalie pilaire est apparue à l'âge de 3 ans. Le syndrome de Netherton associe une atteinte ichtyosique sévère, des anomalies immunitaires complexes et un retard de croissance. Le tableau clinique est sévère avec de nombreuses complications dans les premiers mois de vie. Il s'agit d'une maladie génétique récessive autosomique, dont le gène *SPINK5* est localisé sur le chromosome 5, avec un diagnostic anténatal possible. Le rachitisme présent chez 2 de nos malades n'a jamais été décrit dans cette population. Le traitement est symptomatique. © 2005 Elsevier SAS. Tous droits réservés.

Abstract

We report the cases of 2 boys and 1 girl suffering from Netherton syndrome. Both boys presented with a non-bullous congenital erythroderma and were diagnosed early as Netherton syndrome with hair biopsies. Both had severe failure to thrive, signs of atopy, several episodes of bacterial infection, and rickets (with a high blood level of vitamin D in the first boy, and vitamin D deficiency in the second). In the third case, the pilar abnormality appeared at the age of 3 years. The girl had ichthyosis linearis circumflexa, failure to thrive and severe constipation. Netherton syndrome is a rare disorder characterized by severe ichthyosis, signs of atopy, immune deficiency and failure to thrive. The disease is severe and comprises many complications in early infancy. It is due to a genetic disorder of recessive autosomal transmission, and the gene, *SPINK5*, is located in the chromosome 5. Prenatal diagnosis is possible. Two of our patients had rickets, which has never been described in such patients population. © 2005 Elsevier SAS. Tous droits réservés.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : elisabeth.andre@chu-lyon.fr (E. André).

Mots clés : Syndrome de Netherton ; Dermatose congénitale ; Retard de croissance

Keywords: Syndrome; Ichthyosiform erythroderma, congenital; Failure to thrive; Rickets; Hair diseases, congenital; Child

1. Résumé des observations

1.1. Cas n° 1

Le premier enfant a été hospitalisé de sa naissance jusqu'à huit mois pour une érythrodermie ichtyosiforme congénitale non-bulleuse (EICNB) sévère (Fig. 1). Le diagnostic du syndrome de Netherton a été posé à l'âge de six semaines par l'examen des cheveux, retrouvant l'aspect de trichorrhéxis invaginata (Fig. 2). L'analyse en biologie moléculaire a retrouvé une mutation 316 del GA dans l'exon 5 d'un des allèles de *SPINK5*. L'état cutané n'a pas été amélioré par les rétinoïdes utilisés pendant un mois à la dose de 0,3 mg/kg par jour. Les troubles digestifs étaient sévères, associant une diarrhée chronique, une anorexie, un reflux gastro-œsophagien. Un retard de croissance important, prédominant sur la taille (-7 DS au maximum) s'est constitué. Un dosage de GH sous ornithine à l'âge de dix mois était normal. Le bilan digestif a montré une stéatorrhée (27 g/jour). Après échec d'un hydrolysât de protéines (Pregestimil®), une alimentation entérale



Fig. 1. Aspect du visage à 18 mois : érythrodermie ichtyosiforme non-bulleuse.



Fig. 2. Examen en lumière polarisée des cheveux : trichorrhéxis invaginata.

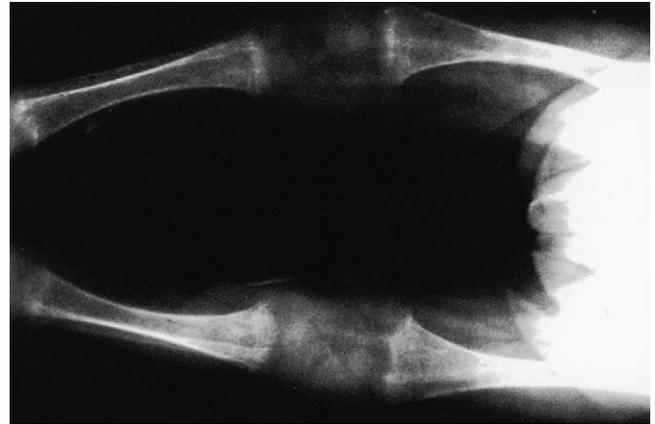


Fig. 3. Radiographie des membres inférieurs de face à huit mois : élargissement des épiphyses en toit de pagode, aspect flou et sale des métaphyses.

continue avec une préparation à base d'acides aminés (Neocate®) enrichie a été proposée. La croissance s'est stabilisée à -2,5 DS à 18 mois. Les manifestations allergiques ont été précoces : urticaire ou œdèmes déclenchés par différents médicaments per os ou transcutanés. Les immunoglobulines E (IgE) totales étaient élevées (800 mg/L). Il existait un asthme du nourrisson. Une infection respiratoire grave à pyocyanique a été observée à l'âge de trois mois. Le dosage pondéral des immunoglobulines et la répartition des sous-populations lymphocytaires étaient normaux. On a noté dès le premier mois de vie une hypophosphorémie (0,3 mM) puis une hypocalcémie (1,86 mM). À l'âge de huit mois, des lésions osseuses radiologiques de rachitisme ont été mises en évidence (Fig. 3). Le taux de 25-hydroxy vitamine D était normal et le taux de 1,25-dihydroxy vitamine D3 était élevé. Les tableaux clinique, biologique et radiologique se sont améliorés sous traitement par phosphate dipotassique, gluconate de calcium et alfacalcidol.

1.2. Cas n° 2

Le second enfant a été hospitalisé dès la naissance pour une EICNB. Il a présenté dans les premiers mois de vie plusieurs épisodes de déshydratation sévère avec hypernatrémie (jusqu'à 185 mM). L'examen microscopique des cheveux à l'âge de cinq mois a permis de diagnostiquer le syndrome de Netherton. L'état cutané a été bien amélioré par les rétinoïdes à 1 puis 0,3 mg/kg par jour, instaurés à l'âge de neuf mois et maintenus jusqu'à cinq ans. Le développement psychomoteur était retardé. Il existait dès les premiers mois de vie une anorexie, des vomissements, une œsophagite avec gastrite. Un retard de croissance s'est installé. La biopsie duodénale réalisée à l'âge de six mois et les dosages dynamiques d'hormone de croissance à trois et six ans étaient normaux. À l'âge de quatre mois une alimentation entérale d'abord complète,

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/9370057>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/9370057>

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