

Un cas de xeroderma pigmentosum observé au CNHU-HKM de Cotonou

Peggy Mboli-Goumba Guérendo, Assistant Professor

Service de Dermatologie vénérologie, CNHUB
Faculté des Sciences de la Santé, Université de Bangui, Centrafrique

Boh Fanta Diané, Assistant Professor

Service de Dermatologie-MST, CHU Donka,
Université Gamal Abdel Nasser de Conakry, Guinée

Nadège Agbessi Mekoun, Assistant Professor

Christiane Koudoukpo, Full Professor

Service de Dermatologie-vénérologie, CHUD-Borgou/Aligori
Faculté de Médecine, Université de Parakou, Bénin

Fabrice Akpadja, Associate Professor

Bérénice Dégboé, Associate Professor

Service de Dermatologie-vénérologie, CNHU-HKM
Faculté des Sciences de la Santé, Université d'Abomey-Calavi, Bénin

Doi: [10.19044/esipreprint.4.2024.p568](https://doi.org/10.19044/esipreprint.4.2024.p568)

Approved: 25 April 2024
Posted: 27 April 2024

Copyright 2024 Author(s)
Under Creative Commons CC-BY 4.0
OPEN ACCESS

Cite As:

Guérendo P.M.G., Diané B.F., Mekoun N.A., Koudoukpo C., Akpadja F. & Dégboé B. (2024). *Un cas de xeroderma pigmentosum observé au CNHU-HKM de Cotonou*. ESI Preprints. <https://doi.org/10.19044/esipreprint.4.2024.p568>

Resume

Introduction : Le Xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique, entraînant une sensibilité accrue au rayonnement ultraviolet avec pour conséquences des lésions cutanées spécifiques sur les zones photoexposées. Observation: Il s'agissait d'un garçon de 3 ans, sans antécédent familial particulier, reçu pour des troubles pigmentaires du visage, évoluant depuis un an, avec un début en période néonatale marqué par l'apparition de lésions bulleuses cutanées sur les zones photoexposées. Aucun facteur déclenchant n'était identifié. L'évolution de la maladie était marquée par l'apparition de macules bigarrées. Les signes accompagnateurs étaient une photophobie et un larmoiement. Les lésions cutanées évoluaient par périodes de poussées et rémissions dans un contexte de retard

psychomoteur. Le XP était évoqué sur la base d'arguments cliniques. Aucun examen paraclinique spécifique n'était réalisé. Une protection solaire et un émoullient étaient prescrits. La surveillance était ophtalmologique et neurologique. Conclusion : Le XP était évoqué devant des lésions cutanées bulleuses sur les zones photoexposées, ayant débuté pendant la période néonatale. Un bilan paraclinique aurait permis la confirmation du diagnostic. Devant les risques de complications, une prise en charge multidisciplinaire est nécessaire.

Mots-clés : Xeroderma pigmentosum, génétique, ADN, Cotonou

A Case of Xeroderma Pigmentosum Observed at the CNHU-HKM of Cotonou

Peggy Mboli-Goumba Guérendo, Assistant Professor

Service de Dermatologie vénéréologie, CNHUB

Faculté des Sciences de la Santé, Université de Bangui, Centrafrique

Boh Fanta Diané, Assistant Professor

Service de Dermatologie-MST, CHU Donka,

Université Gamal Abdel Nasser de Conakry, Guinée

Nadège Agbessi Mekoun, Assistant Professor

Christiane Koudoukpo, Full Professor

Service de Dermatologie-vénéréologie, CHUD-Borgou/Aligori

Faculté de Médecine, Université de Parakou, Bénin

Fabrice Akpadja, Associate Professor

Bérénice Dégboé, Associate Professor

Service de Dermatologie-vénéréologie, CNHU-HKM

Faculté des Sciences de la Santé, Université d'Abomey-Calavi, Bénin

Abstract

Introduction : Xeroderma pigmentosum (XP) is a genetic disorder, leading to increased sensitivity to ultraviolet radiation with consequences such as specific skin lesions on areas of photoexposure. Case report : It was about a 3 year old boy, with no particular family history, received for skin discolorations of the face, evolving since one year, with a beginning during neonatal period marked with the occurrence of bullous skin lesions on photoexposed areas. No triggering factor was identified. The course of the disease was marked by the appearance of discolored macules. Accompanying signs were photophobia and tearing. The skin lesions were evolving through outbreaks and remission periods in a context of

psychomotor retardation. XP was discussed based on clinical arguments. No specific paraclinic assesement was performed. Sun protection and a skin emollient were prescribed. Monitoring was ophtalmologic and neurological. Conclusion : XP was discussed based on recurring bullous skin lesions on photoexposed areas, starting during the neonatal period. Paraclinic assessment would have allowed the confirmation of the diagnosis. With risks of complications, a multidisciplinary management is necessary.

Keywords: Xeroderma pigmentosum, genetics, DNA, Cotonou

Introduction

Le xeroderma pigmentosum (XP) a été décrit pour la 1^{ère} fois en 1874 par Hebra et Kaposi (Hebra & Kaposi, 1874). Il s'agit d'une anomalie de transmission autosomique récessive liée à un défaut de réparation de l'acide desoxyribonucléique (ADN), entraînant une sensibilité anormale de la peau au rayonnement ultraviolet ; et se caractérisant cliniquement par l'apparition précoce de modifications pigmentaires, d'atrophie, de kératoses et carcinomes, prédominant sur les zones photoexposées avec des anomalies oculaires et buccales variées (Mishri, 2021). Le XP est classé en 8 sous-types nommés de A à G. NER (nucleotide excision repair/réparation par excision de nucléotide) est la voie indispensable de réparation de l'ADN pour tous les êtres vivants, permettant l'élimination des lésions au sein du génome. Ainsi, une anomalie de cette voie va conduire à des lésions non réparées dans le génome, ce qui entraîne un défaut de régulation de la réplication et de la transcription de l'ADN, aboutissant à des mutations (Gözükara et al., 1994). La prédisposition aux cancers cutanés est ainsi une des plus importantes caractéristiques du XP (Nishigori et al., 2019). Le XP n'a pas de traitement connu à ce jour mais peut être contrôlé par une éviction solaire (Hassan et al., 2023). Nous rapportons un cas de XP chez un enfant de 3 ans. Ce cas est présenté devant la rareté de l'affection et la présence des signes cutanés typiques. Notre patient a été vu à un stade sans complication majeure. L'absence de traitement spécifique rend cette pathologie particulière.

Observation :

Notre cas est celui d'un enfant de sexe masculin, âgé de 3 ans amené en consultation pour des lésions dyschromiques du visage évoluant progressivement depuis 1 an. L'histoire de la maladie a révélé une évolution dès l'âge de 6 jours par des lésions vésiculo-bulleuses du visage laissant des cicatrices dyschromiques sans facteur déclenchant clairement identifié. Ces lésions évoluaient par périodes de poussée et de rémission motivant des consultations dans différents centres de santé où des traitements symptomatiques constitués d'émollients, antihistaminiques, antifongiques,

antibiotiques et multivitamines. Les sérologies tréponémique (venereal disease research laboratory/Treponema pallidum haemagglutination) (VDRL/TPHA) et du virus de l'Immunodéficience Humaine (VIH), réalisées étaient toutes négatives. A l'âge de 2 ans, les lésions bulleuses furent remplacées par une éruption maculeuse hyperpigmentée progressive du visage. Les lésions dermatologiques étaient associées à un prurit intermittent dans un contexte de retard psychomoteur. Les autres signes d'accompagnement étaient une photophobie et un larmoiement. Aucune notion de consanguinité n'était retrouvée, ni de dermatose similaire dans la famille.

L'examen dermatologique a permis de mettre en évidence un polymorphisme lésionnel fait de macules lenticulaires et médaillons maculeux hypopigmentés associés à des macules lenticulaires hyperpigmentées, que nous avons rattaché à une poïkilodermie (Figures 1 et 2). L'ensemble se retrouvait sur les zones photoexposées. Le versant muqueux de la lèvre inférieure était le siège d'un médaillon maculeux érythémateux, croûteux. A l'examen ophtalmologique, des macules hyperpigmentées étaient observées au niveau de la conjonctive bulbaire (Figure 1). Ces signes cliniques nous ont permis de discuter un XP. Le traitement a consisté en une prise en charge psychologique, un counseling, une protection solaire et des émoullients. Le patient fût référé en ophtalmologie, neurologie et psychiatrie pour une prise en charge multidisciplinaire.



Figure 1. Poikilodermie du visage, macule hyperpigmentée conjonctive bulbaire
Source : Service de dermatologie CNHU-HKM de Cotonou



Figure 2. Poikilodermie du décolleté postérieur. Source : Service de dermatologie CNHU-HKM de Cotonou

Discussion

Les premières lésions cutanées chez notre patient sont survenues en période néonatale. Une étude réalisée sur une période de 14 ans a révélé des lésions initiales chez 40 patients, survenant plus tard, entre les âges de 3 mois et 4 ans avec un âge médian de 9,5 mois (Mishri Lal, 2021). Albela et al, en Malaisie, ont publié un cas de XP chez un nourrisson de 10 mois (Albela et al., 2022). L'étude d'Hassan et al, à Zanzibar a révélé au cours d'une étude sur 56 patients, une tranche d'âge allant de 6 mois à 30 ans (Hassan et al., 2023).

Notre patient a présenté dès la période néonatale des lésions d'emblée grave à type de bulles. D'après Nishigori et al, les patients présentant un XP-A, XP-B, XP-D, XP-F et XP-G développent des lésions cutanées exagérées après un minimum d'exposition solaire et s'amendent spontanément au bout de 3 à 4 jours. Après plusieurs épisodes, les lésions bulleuses font place à de petites macules hyperpigmentées hétérogènes sur les zones photoexposées (Nishigori et al., 2019). Cela suggèrerait que notre patient présente un de ces sous-types. Comme l'ont déclaré Lehmann et al, les manifestations cliniques sont dépendantes de l'exposition solaire, du groupe de XP, de la nature de la mutation génétique aussi bien que de facteurs inconnus (Lehmann et al, 2011). L'insuffisance de plateau technique ne nous aura pas permis de réaliser les examens paracliniques proposés par Nishigori et al. pour un diagnostic de certitude [séquençage de XPA, mesure de la MED (minimum erythema dose/dose minimale pour l'érythème), cytométrie en flux] (Nishigori et al., 2019).

Les lésions de la conjonctive bulbaire suggèrent une atteinte oculaire. Le risque majeur est une déficience visuelle pouvant inclure une cécité (Natale & Raquer, 2017).

Le diagnostic de XP chez notre patient a été posé uniquement sur la base d'arguments cliniques. Comme déclaré par Senjua et al., les cas typiques de XP se présentent par de sévères lésions cutanées incluant une importante photosensibilité, une xérose cutanée, une pigmentation anormale, des zones photoexposées (Senjua et al., 2023).

Aucune notion de consanguinité n'était retrouvée chez les parents de notre patient. Au cours d'une étude réalisée en Algérie par Bensenouci et al., chez 19 familles présentant des cas de XP, 94,73% de consanguinité ont été enregistrés. Les analyses chez les parents ont montré qu'ils étaient porteurs hétérozygotes de la même mutation (Bensenouci et al., 2016). Cela confirme ainsi le caractère génétique du XP. Une analyse ADN chez les parents de notre patient aurait aidé au diagnostic. Il est donc important de réaliser des tests de dépistage chez les familles à risque, en particulier dans les communautés avec une fréquence élevée de mariages consanguins (Bensenouci et al., 2016).

Conclusion

Nous retenons de notre cas clinique que le XP est une pathologie probablement sous-évaluée dans les pays à plateau technique insuffisant. L'amélioration de ce plateau technique ainsi que le counseling des familles à risque pourraient permettre:

- d'éviter une errance diagnostique ;
- l'établissement d'un diagnostic précoce et ainsi une meilleure prise en charge.

Conflit d'intérêts : Les auteurs n'ont signalé aucun conflit d'intérêts.

Disponibilité des données : Toutes les données sont incluses dans le contenu de l'article.

Déclaration de financement : Les auteurs n'ont obtenu aucun financement pour cette recherche.

Consentement : L'examen du patient a été effectué conformément aux principes de la Déclaration d'Helsinki. Les auteurs certifient qu'ils ont obtenu tous les formulaires appropriés de consentement du patient, dans lesquels le patient a donné son accord pour que les images et autres informations cliniques soient incluses dans le journal. Le patient comprend que son nom et ses initiales ne seront pas publiés et que tout sera mis en œuvre pour dissimuler son identité, mais que l'anonymat ne peut être garanti.

Références:

1. Albela, H., Ngu, L.-H., & Leong, K. F. (2022). Xeroderma pigmentosum in a Malaysian child with identification of a novel homozygous nonsense mutation in XPC c.2167C>International Journal of Dermatology, 61, e320-e362.
2. Bensenouci, S., Louhibi, L., De Verneuil, H., Mahmoudi, K., & Saidi-Mehta, N. (2016). Diagnosis of Xeroderma Pigmentosum Groups A and C by Detection of Two Prevalent Mutations in West Algerian Population: A Rapid Genotyping Tool for the Frequent XPC Mutation c.1643_1644delTG. *BioMed Research International*, 2016(ID 2180946). <http://dx.doi.org/10.1155/2016/2180946>
3. Gözükar, E. M., Parris C. N., Weber, C. A., Salazar, E. P., Seidman, M. M., Watkins, J. F., Prakash, L., & Kraemer, K. H. (1994). The human DNA repair gene, ERCC2 (XPD), corrects ultraviolet hypersensitivity and ultraviolet hypermutability of a shuttle vector replicated in xeroderma pigmentosum group D cells. *Cancer Res.*, 54, 3837–3844.
4. Hassan, H. S., Said, A. K., Haji, D. I., Sabushimike, D., Semango, G., Mavura, D. (2023). Xeroderma pigmentosum: An experience from Zanzibar. *International Journal of Dermatology*, 62, e321–e369.
5. Hebra, F., & Kaposi, M. (1874). On diseases of the skin including exanthemata. *New Sydenham Soc*, 61, 252–258.
6. Lehmann, A. R., McGibbon, D., & Stefanini, M. (2011) . Xeroderma pigmentosum. . *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6,70. <http://www.ajrd.com/content/6/1/70>
7. Mishri Lal, K. (2021). Xeroderma pigmentosum in Yemen. *International Journal of Dermatology*, 60, 314-320.
8. Natale, V., & Raquer, H. (2017). Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 65. DOI 10.1186/s13023-017-0616-2
9. Nishigori, C., Nakano, E., Masaki, T., Ono, R., Takeuchi, S., Tsujimoto, M., & Ueda, T. (2019). Special Issue Invited Review Characteristics of Xeroderma Pigmentosum in Japan: Lessons From Two Clinical Surveys and Measures for Patient Care, *Photochemistry and Photobiology*, 95,140-153.
10. Senjua, C., Nakazawaa, Y., Osoa, T., Shimadaa, M., Katoa, K., Matsused, M., Tsujimotog, M., Masakig, T., Miyazakie, Y., Fukushimah, S., Tateishii, S., Utanij, A., Murotaj, H., Tanakaf, K., Mitsutaked, N., Moriwakil, S., Nishigorig, C., & Ogi, T. (2023). Deep intronic founder mutations identified in the ERCC4/XPF gene are potential therapeutic targets for a high-frequency form of xeroderma pigmentosum. *PNAS*, 120(27), e2217423120.