

## Expérience de prise en charge de Xeroderma Pigmentosum au service de Dermatologie-vénérologie à 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/esj.2024.v20n15p77](https://doi.org/10.19044/esj.2024.v20n15p77)

Submitted: 04 November 2023

Accepted: 20 May 2024

Published: 31 May 2024

Copyright 2024 Author(s)

Under Creative Commons CC-BY 4.0

OPEN ACCESS

*Cite As:*

Mboli-Goumba Guérendo P., Fanta Diané B., Agbessi Mekoun N., Koudoukpo C., Akpadja F. & Dégboé B. (2024). *Expérience de prise en charge de xeroderma pigmentosum au service de Dermatologie-vénérologie à Cotonou*. European Scientific Journal, ESJ, 20 (15), 77. <https://doi.org/10.19044/esj.2024.v20n15p77>

### Résumé

**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 clinique:** 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 émollient étaient prescrits. La surveillance était ophtalmologique et neurologique. **Conclusion :** Le XP était évoqué uniquement sur la base d'arguments cliniques. 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, dyschromie, zones photoexposées, Cotonou

---

## **Experience in Xeroderma Pigmentosum Management in the Dermatology-venereology unit in 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

---

### **Abstract**

**Introduction :** Xeroderma pigmentosum (XP) is a genetic disorder, that leads 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 a 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 the context of psychomotor retardation. XP

was discussed based on clinical arguments. No specific paraclinic assessment was performed. Sun protection and a skin emollient were prescribed. Monitoring was ophthalmologic and neurological. **Conclusion :** XP was discussed based solely on clinical findings. Paraclinic assessment would have allowed the confirmation of the diagnosis. With the risks of complications, multidisciplinary management is necessary.

---

**Keywords:** Xeroderma pigmentosum, dyschromia, photoexposed areas, Cotonou

## Introduction

Le xeroderma pigmentosum (XP) a été décrit pour la 1<sup>ère</sup> 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 plusieurs 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). La fréquence du xeroderma pigmentosum est estimée à 1/1 000 000 aux Etats-Unis et en Europe et à 1/100 000 au Moyen-Orient (Sarasin et al., 1988). En Afrique subsaharienne, il s'agit encore de cas isolés rapportés. Au Cameroun, le 1er cas a été décrit en 2000 (Moussala et al., 2000). 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. Le plateau technique étant insuffisant, le cariotype n'a pu être réalisé. L'absence de traitement spécifique rend cette pathologie particulière.

## Observation

Il s'agissait d'un enfant de sexe masculin, âgé de 3 ans amené en consultation par ses parents pour des lésions dyschromiques du visage évoluant progressivement depuis l'âge de 2 ans. Notons que les signes de la

maladie ont débuté à 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 étaient 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. Ces informations étaient relevées grâce au carnet de santé du patient. A l'âge de 2 ans, les lésions bulleuses furent remplacées par une éruption maculeuse bigarrée d'apparition 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).



**Figure 1** : Poïkilodermie 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

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 et perdu de vue.

Ce cas a la particularité d'avoir été diagnostiqué avant le stade de complications.

## **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).

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, sous réserve d'investigations appropriées (Séquençage de XPA). 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**

Le XP est présent dans nos conditions de travail mais surement sous diagnostiqué à cause de l'insuffisance du plateau technique. La clinique bien fouillée associée aux investigations permettrons de diagnostiquer plus de patients et ainsi d'instaurer une prise en charge adaptée .

## **Consentement**

L'examen du patient a été réalisé conformément aux principes de la Déclaration d'Helsinki. Les auteurs certifient avoir obtenu tous les formulaires de consentement appropriés du patient, dans lesquels ce dernier a donné son consentement pour que des images et d'autres informations cliniques soient incluses dans la revue. Le patient comprend que son nom et ses initiales ne seront pas publiés et que des efforts seront faits pour dissimuler son identité, mais que l'anonymat ne peut pas être garanti.

**Déclaration humaine :** L'étude a été approuvée par la commission de révision du Centre National Hospitalier Universitaire/Hubert Koutoukou Maga de Cotonou Service de Dermatologie-Venerologie. Les principes de la Déclaration d'Helsinki ont été respectés.

**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.

### References:

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. Moussala, M., Behar-Cohen, F., D'Hermies, F., Bisseck, A.-C., & Renard, C.(2000). Le xeroderma pigmentosum et ses manifestations oculaires. A propos du premier cas camerounais. Journal fr. Ophtalmol, 23(3),369-374.
9. Natale, V., & Raquer, H. (2017). Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex. Orphanet Journal of Rare Diseases, 12, 65. DOI 10.1186/s13023-017-0616-2

10. 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.
11. Sarasin, A., Renault, C., Blanchet-Bardon, C., Boue, J., & Dumez, Y.(1988). Le xeroderma pigmentosum; caractéristiques cliniques et cellulaires. Développement d'un test anténatal. *Médecine/sciences*, 4,608-617.
12. 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.