



### Série de Cas

## Manifestions cutanées de Xeroderma pigmentaire en milieu tropical : à propos de 4 cas à l'hôpital de Gao

Cutaneous manifestations of Xeroderma pigmentosum in tropical area: about 4 Cases at Gao Hospital

M Sissoko<sup>1</sup>, I Conaré<sup>1</sup>, S Thiam<sup>1</sup>, M Diakit<sup>1</sup>, M Mallé<sup>1</sup>, B Coulibaly<sup>2</sup>, L Keita<sup>4</sup>, H Togola<sup>2</sup>, K Traoré<sup>1</sup>, H Guindo<sup>1</sup>, M Gassama<sup>3,4</sup>, C Simpara<sup>1</sup>, L Diabira<sup>1</sup>, M Kone<sup>4</sup>, AA Dicko<sup>3,4</sup>, O Faye<sup>3,4</sup>.

### Résumé

Le Xeroderma Pigmentosum (XP) est une maladie héréditaire rare, due à un défaut de réparation de l'ADN après exposition aux rayons ultraviolets. Les tableaux cliniques associent à des degrés variables des manifestations cutanéomuqueuses, oculaires et neurologiques.

Nous rapportons quatre cas familiaux de XP avec notion de consanguinité. Le diagnostic a été posé devant l'aspect très caractéristique des lésions cliniques. Parmi ces cas une fillette présentait en plus des lésions cutanées, une infection oculaire purulente avec cécité, tandis que deux enfants présentaient un carcinome épidermoïde sur la tempe et le cou. La gravité de ces tableaux cliniques s'explique par la résidence dans une zone ensoleillée, le groupe de XP en cause.

En fonction des cas la prise en charge était composée d'un conseil génétique ; une photo protection ; un composé rétinolique et l'ablation chirurgicale des tumeurs.

**Mots clés :** xeroderma pigmentosum, tumeur cutanée muqueuses ,photophobie , conseil génétique

### Abstract

Xeroderma Pigmentosum (XP) is a rare hereditary disease caused by a lack of DNA repair after exposure to ultraviolet light. The clinical pictures associate to varying degrees mucocutaneous, ocular and neurological manifestations.

We report four familial cases of XP with notion of consanguinity. The diagnosis was made in front of the very characteristic aspect of the clinical lesions. Among these cases, a young girl had skin lesions, a purulent eye infection with blindness, and two children had squamous cell carcinoma on the temple and neck. The gravity of these clinical pictures is explained by the residence in a sunny zone, the XP group in question. Depending on the case, the treatment consisted of genetic counseling; a photo protection; a retinoid compound and surgical removal of tumors.

**Keywords:** xeroderma pigmentosum, Mucocutaneous tumor, photophobia, genetic counseling

---

## Introduction

Le xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie héréditaire rare grave à transmission autosomique récessive, observée le plus souvent en cas de consanguinité. Elle est due à un défaut de réparation de l'ADN situé au niveau du système d'excision resynthèse des nucléotides [1]. L'enfant est normal à la naissance et les différentes manifestations sont d'apparition plus ou moins précoces (6 mois à 3 ans) selon la gravité de la forme.

En plus des altérations cutanées photo-induites il associe souvent des lésions oculaires et parfois neurologiques. Dans la littérature il se caractérise par un risque très élevé de cancers cutanés [2].

La prévalence de XP est relativement plus élevée au Moyen-Orient mais des cas sporadiques ont été décrits en milieu tropical noir africain [3-6].

Au Mali à notre connaissance aucun cas n'a été décrit, il nous a paru intéressant de rapporter 4 cas de XP familial afin de contribuer à mieux faire connaître les manifestations cutanées et de favoriser leur prise en charge.

## Cas clinique 1

Patiente M.MC, fillette âgée de 5 ans, arabe, domiciliée à Djébock amenée en consultation pour taches et écoulement oculaire. L'anamnèse a retrouvé un début des symptômes cutanés vers l'âge de 8 mois, une notion de traumatisme de l'œil droit par un morceau de bois il y a quelques semaines, 5<sup>e</sup> enfant d'une fratrie de 7 dont le 1<sup>er</sup> enfant trisomique et le 6<sup>e</sup> enfant atteint de XP. On a noté des grossesses non suivies avec accouchement

à domicile et une notion de consanguinité de premier degré. L'examen général a retrouvé un périmètre crânien à 50 cm, un poids à 14 kg, une taille à 97 cm, une fréquence cardiaque à 95 battements/minute, une fréquence respiratoire 18 cycle/minute et une température à 37,5°C.

L'examen cutanéomuqueux a retrouvé de multiples lentigines noires et de macules hypochromiques sur les zones photo exposées (visage, cou, membres supérieurs) s'étendant aux régions couvertes par les vêtements (image A) qualifiées aspect poïkilodermique. Sur ce fond on note des zones atrophiques sur le nez (image B).

L'examen oculaire a retrouvé une cécité avec une hypersécrétion purulente de l'œil droit (Figure B et C). L'examen neurologique était normal.

Le bilan biologique notait une microcytose à hémogramme, une transaminase normale, une glycémie normale et un ionogramme sanguin normal. L'échographie abdominopelvienne était normale. L'étude génétique n'a pas été faite faute d'insuffisance de plateau technique.

Un traitement symptomatique a été instauré composé d'une crème de protection solaire, un émollient, un conseil génétique, vestimentaire et la prise en charge ophtalmologique de l'abcès de cornée de l'œil droit et la conjonctivite de l'œil gauche.

## Cas clinique 2

Patient O.O, garçon âgé de 4 ans, petit frère de M.MC était aussi amené pour les taches cutanées.

L'examen somatique a retrouvé 13kg de poids, 90 cm de taille, un périmètre crânien à 49 cm, une fréquence cardiaque à 98bt/mn, une fréquence respiratoire à 20cycle/mn et une température à 37,2°C. Sur la peau on notait de multiples macules hyper pigmentées, de petites tailles disséminées sur les régions découvertes (**image D**).

L'examen ophtalmologique a retrouvé une conjonctivite allergique. Le reste de l'examen était normal. L'hémogramme a montré une leucocytose, une lymphocytose et microcytose.

La biochimie notait, une glycémie et une transaminase normales.

Le patient a été mis sous traitement symptomatique : Emollient, crème antisolaire et un conseil vestimentaire et la prise en charge ophtalmologique.

### Cas clinique 3

Patient X.A, garçon âgé de 5 ans, tamacheck, domicilié à watagouna, amené par ses parents en consultation pour tuméfaction de la tempe et plaies cutanées. L'interrogatoire a retrouvé un début des symptômes vers l'âge de 4 mois environ, 5<sup>e</sup> enfant d'une fratrie de 7 dont 3 décédés de XP et enfin, une notion de consanguinité de 1<sup>er</sup> degré.

L'examen physique a retrouvé 15kg de poids, 1m de taille, 50cm de périmètre crânien, une fréquence cardiaque à 96btt/mn, une fréquence respiratoire à 18cycle/mn et une température à 38°C.

A l'examen dermatologique on note :

- Une grande tumeur mesurant 10cm de grand axe, non pédiculée, à bordure bien limitée, saignant au contact, de consistance dure, douloureuse à la mobilisation, localisée au niveau de la tempe droite en regard de l'oreille droit (**image E**);

- Multiples kératoses actiniques disséminées sur la tête, le visage, et le décolleté ;

- Ulcérations crouteuses sur la tête et le nez

- Un aspect poïkilodermique sur les zones photo exposées allant aux zones couvertes (**image F**).

Les aires ganglionnaires étaient libres.

Le bilan biologique a retrouvé une anémie microcytaire hypochrome (hémoglobine 3,7g/l et hématocrite 15%) à l'hémogramme, groupe AB+, un bilan d'hémostase normal, une transaminase

normale, une glycémie normale et un ionogramme sanguin normal.

Un bilan radiologique incluant une échographie abdominopelvienne normale.

La prise en charge comportait : transfusion de sang iso groupe iso rhésus, ablation chirurgicale de la tumeur, pansement quotidien des ulcères, prescription de crème de protection solaire, un émollient et un avis ophtalmologique a été demandé, un conseil génétique et vestimentaire.

### Cas clinique 4

Patiente Y.W, fillette âgée de 3 ans, petite sœur de X.A, amenée pour tuméfaction du cou et plaies cutanées.

A l'examen nous avons retrouvé 10kg de poids, 86cm de taille, 48cm de périmètre crânien, une fréquence cardiaque à 92btt/mn, une fréquence respiratoire à 19cycle/mn et une température à 37,8°C.

A l'examen dermatologique on note les mêmes lésions que son aîné

- une tumeur en choux fleur pédiculée mesurant 6cm de grand axe, localisée sur la face postérieure du cou (**image G**)

- ulcérations multiples dont la plus grande mesure 7cm de grand axe à bordure bien limitée, le centre parsemé de fibrine (**image H**) ;

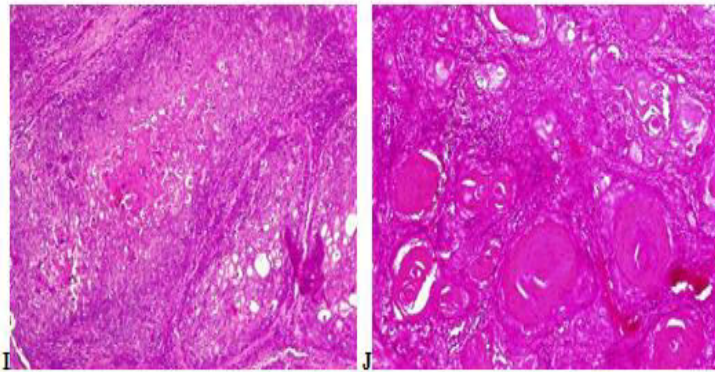
- Un aspect poïkilodermique sur les zones photo exposées.

Il n'y avait pas d'adénopathies

Le bilan biologique notait une anémie microcytaire hypochrome (hémoglobine 3,9g/l et hématocrite 18%) à l'hémogramme, groupe O+, un bilan d'hémostase normal, une transaminase normale, une glycémie normale et un ionogramme sanguin normal.

Un bilan radiologique incluant une échographie abdominopelvienne normale.

La prise en charge a été identique que la précédente (Cas clinique 3).



**Figure 1:** Xeroderma pigmentosum



- A-B :** lésions poïkilodermiques des zones photo exposées avec hyper sécrétion purulente de l'œil droit,
- C :** Phtysie du globe oculaire bilatéral,
- D :** état poïkilodermique des régions découvertes et couvertes,
- E :** tumeur de la tempe droite mesurant 10 cm de grand axe
- F :** kératose actinique plus ulcération crouteuse de la tête et du visage
- G :** tumeur du cou mesurant 6 cm de grand axe
- H :** ulcération de la tête mesurant 7 cm de grand axe
- I, J :** image histologique d'un carcinome épidermoïde (x100)

<b>A</b>	<b>B</b>	<b>C</b>
<b>D</b>	<b>E</b>	
<b>F</b>	<b>G</b>	<b>H</b>
<b>I</b>	<b>J</b>	

## Discussion

Le XP est une genophotodermatose, qui atteint les deux sexes. Sa transmission est autosomique récessive favorisée par un mariage consanguin. Ce dernier concerne 31% des patients atteints de XP, alors que 21% des malades ont des parents cousins au premier degré [6]. Nos patients viennent du Nord du Mali, une zone ensoleillée où le mariage consanguin est très fréquent.

L'incidence de XP a été estimée aux États-Unis et en Europe à 1/300 000, plus fréquent au Japon (1/100 000), mais surtout dans certains pays du Moyen-Orient et du Maghreb (L'incidence est de 1/10 000 en Tunisie), où le taux de consanguinité atteint 80 % [2, 3, 4]. Le XP concerne toutes les races, mais rarement la race noire [2].

Dans la littérature un cas de XP a été rapporté au Sénégal [5], un cas au Cameroun chez un enfant de 9ans [6] et six cas ont été décrits dans une famille royale bantoue sud-africaine [7].

L'étude de la carte génique a permis de distinguer sept groupes de complémentarité appelés de XP A à XP G et un groupe révélé plus récemment dit XP V (variant). La sévérité des atteintes cutanées et la survenue d'atteinte neurologique sont ainsi variables d'un groupe de XP à l'autre [1].

Les manifestations cutanées évoluent en 3 stades. Au premier stade un érythème persistant apparaît sur les zones découvertes lors des premières expositions solaires même minimales, d'intensité corrélée à la sévérité de la maladie et à la durée de l'exposition. Il s'accompagne d'une photophobie, et d'une xérose avec chéilite. Il peut être absent dans 1/3 des cas, selon le type de XP [8]. Ceci est confirmé par notre cas N°2.

Au second stade, des troubles pigmentaires apparaissent progressivement, à type de macules pigmentées lenticulaires, de macules hypochromiques ou achromiques, d'atrophie

cutanée, et de télangiectasies. Ce stade correspond à notre cas N°1 et N°2.

Au troisième stade, des tumeurs cutanéomuqueuses apparaissent à un âge précoce, de façon inéluctable. Elles font la gravité de la maladie. Il peut s'agir de tumeurs bénignes, pré-cancéreuses (kératoses actiniques), mais surtout de tumeurs malignes, principalement des carcinomes basocellulaires et épidermoïdes, avec un risque 10 000 fois plus élevé par rapport à la population générale. Elles prédominent sur les zones photo-exposées, plus de 80% des lésions sont localisées sur la tête et le cou comme dans nos cas N°3 et N°4.

Le diagnostic du XP est facile surtout à un stade évolué, il repose essentiellement sur les arguments cliniques ; comme dans notre cas [6].

Les tests de réparation de l'ADN après exposition aux UV ou l'UDS (Unscheduled DNA synthesis) permettent de confirmer le diagnostic. Ces techniques sont actuellement remplacées par la biologie moléculaire recherchant les mutations génétiques de la maladie [2].

Sur le plan histopathologique, la peau de XP est marquée par certaine altération ultra structurale: vacuolisation (cytolysse) des mélanocytes, polymorphisme des mélanosomes et mélanisation anormale des prés mélanosomes [9].

Son traitement repose essentiellement sur des mesures préventives car il n'existe actuellement aucun traitement curatif capable de modifier l'évolution du XP.

Cette prévention est axée sur :

-Photoprotection, elle doit être instaurée le plus tôt possible. Elle peut améliorer le pronostic cutané et ophtalmologique et retarder l'apparition de tumeurs malignes mais ne permet pas de prévenir la dégénérescence neurologique. Il s'agit d'éviter l'exposition solaire entre 9 heures et 18 heures, voire mener une vie nocturne, surtout en été. Le

port de chapeau, de lunettes à filtre adapté et de vêtements couvrants est impératif. Des applications régulières d'un écran antisolaire, d'indice élevé, est indispensable si le soleil ne peut pas être évité. Cette photoprotection rigoureuse doit être compensée par une alimentation riche en vitamine D [2].

-Conseil génétique dont le but est de déconseiller les mariages consanguins et de limiter le nombre de naissances dans les familles à risque. La gravité extrême du XP et l'absence de traitement efficace justifient le recours systématique au diagnostic anténatal (par amniocentèse ou prélèvement trophoblastique) dans les familles à risque. Cette méthode ne s'applique qu'aux XP classiques [2, 3].  
-L'utilisation des composés rétinoïdes empêche la progression tumorale.

L'ablation chirurgicale des tumeurs et l'autogreffe d'une partie de la peau du malade non exposée au soleil sont les mesures thérapeutiques de choix sur le plan curatif. Nous avons réalisés dans nos cas N°3 et N°4. La thérapie génique pourrait être envisagée dans l'avenir [6].

## Conclusion

Le Xeroderma Pigmentosum est une génodermatose rare. L'environnement très ensoleillé de la région du Nord du Mali, est un facteur très favorable dans la survenue précoce des cancers. Seule la photo protection permet de diminuer la survenue des cancers cutanés chez ces patients. Un conseil génétique s'avère nécessaire dès lors qu'il existe des antécédents familiaux de XP. A l'heure actuelle il n'existe aucun traitement curatif, sa prise en charge symptomatique est multidisciplinaire (Psychologue, Neurologue, Ophtalmologue et Dermatologue).

## \*Correspondance

Madou Sissoko

([msissoko28@yahoo.fr](mailto:msissoko28@yahoo.fr))

Reçu: 07 Jan 2019; Accepté: 31 Jan 2019; Publié: 29 Juin 2019

1. Hôpital Hangadoumbo Moulaye Touré de Gao, Mali
2. Hôpital du point G, Bamako, Mali
3. Faculté de médecine et d'odontostomatologie de Bamako, Mali.
4. Centre national d'appui à la lutte contre la maladie, Bamako, Mali.

© Journal of african clinical cases and reviews 2019

Conflits d'intérêts : Aucun

## Références

- [1] El Ouazzani Chahdi K, Karim A, Salhi Y, Melhaoui A, Daoudi R. Xeroderma pigmentosum compliqué d'une tumeur intracrânienne : à propos d'un cas. *Journal français d'ophtalmologie* (2010) 33, 495.e1—495.e4
- [2] Zghal M, Fazaa B, Kamoun MR. Xeroderma pigmentosum. EMC (Elsevier SAS, Paris). *Dermatologie* 2006, 98-660-A-10.
- [3] Zghal M, Fazaa B, Mokhtar I, Sarasin A, Nishigori C, Takebe H et al. Le Xeroderma pigmentosum et ses particularités en Tunisie. In : *Journées dermatologiques de Paris*. Paris : Masson, 1997 ; (suppl 1) : 134
- [4] Lehmann AR, McGibbon D and Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2011, 6:70
- [5] Ndiaye B, Ball MD, Strobel M, Niang I. Xeroderma pigmentosum. Première observation sénégalaise. *Dakar Médical*. 1983; 28:167-172
- [6] Moussala M., Behar-Cohen F., D'Hermies F., Bisseck A-C., Renard G. : Le xeroderma pigmentosum et ses manifestations oculaires : à propos du premier cas camerounais. *J.Fr. Ophtalmol.*, 2000 ; 23, 4, 369-374.
- [7] Harris LC, Keet MP. Xeroderma pigmentosum: a report on six cases in South. African Bantu children. *J Pediatr*. 1960; 57:759-768.
- [8] Sethi M, Lehmann AR, Fawcett H, Stefanini M, Jaspers N, Mullard K, et al. Patients with xeroderma pigmentosum complementation groups C, E and V do not have abnormal sunburn reactions. *Br J Dermatol*. 2013;169:1279-87
- [9] Bechelli LM, Pinto Gonçalves R, Uthida-Tanaka AM, Pagnano PMG. Etude ultrasturale des parties découvertes et couvertes de deux sujet temoins. *Ann Dermatol Veneorol (Paris)*. 1980 ; 107 :621-628.

**Pour citer cet article:**

Sissoko M, I Conaré I, Thiam S, Diakité M, Mallé M, B Coulibaly B et al. Manifestions cutanées de Xeroderma pigmentaire en milieu tropical : à propos de 4 cas à l'hôpital de Gao . *Jaccr Africa 2019; 3(2): 174-180.*