

# Anomalies des cheveux et du cuir chevelu de l'enfant

## Partie 2: Anomalies diffuses

Juliette Mazereeuw-Hautier  
*Centre de Référence des maladies rares de la peau  
Toulouse, France*



## Déclaration de liens d'intérêt

- Expert pour Actavis (acitretin (Soriatane<sup>R</sup>)) depuis 2012
- Investigateur au cours des 5 dernières années pour :
  - \* Amryt Research Limited
  - \* Scioderm, Inc
  - \* Pierre Fabre
  - \* Novartis
  - \* Mayne
  - \* Urgo
  - \* Celgène



# QUIZ 1



Enfant de 7 ans  
Diminution densité capillaire récente  
Cuir chevelu et cheveux normaux  
Reste de l'examen normal



# Que faites-vous en 1er lieu ?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Trichogramme
- C. Test de la traction
- D. Bilan sanguin
- E. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- F. Je ne fais rien



# Que faites-vous en 1er lieu ?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Trichogramme
- C. Test de la traction
- D. Bilan sanguin
- E. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- F. Je ne fais rien



*Traction positive : > 5 cheveux*  
*Dermoscopie : absence d'anomalie*



# Quelles sont vos hypothèses diagnostiques ?

---

- A- Alopecie androgénogénétique
- B- Effluvium télogène
- C- Carence en fer
- D- Hypotrichose
- E- Dysplasie ectodermique
- F- Pelade diffuse



# Quelles sont vos hypothèses diagnostiques ?

---

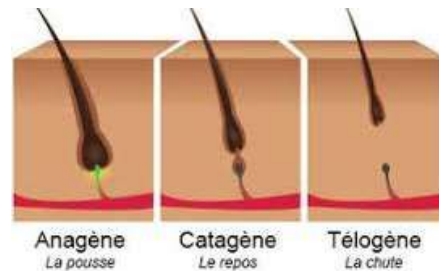
- A- Alopecie androgénogénétique
- B- Effluvium télogène
- C- Carence en fer, dysthyroïdie
- D- Hypotrichose
- E- Dysplasie ectodermique
- F- Pelade diffuse



# Effluvium télogène



- Survient en général quelques mois après un évènement de type maladie, stress, médicaments.....
- Correspond à un passage massif en phase télogène



- Spontanément résolutif





# QUIZ 2



Naissance

Fille de 3 ans

Fente palatine opérée

Diminution densité capillaire

Lésions crouteuses sur le vertex (érosions à la naissance)

Cheveux "normaux" (non soyeux, grossiers)



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Dermatite séborrhéique
- B. Psoriasis
- C. Alopécie androgénogénétique
- D. Dysplasie ectodermique anhidrotique
- E. Syndrome de Rapp-Hodgkin (syndrome AEC)
- F. Aucun de ses diagnostics



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Dermatite séborrhéique
- B. Psoriasis
- C. Alopécie androgénogénétique
- D. Dysplasie ectodermique anhidrotique
- E. Syndrome de Rapp-Hodgkin (syndrome AEC)
- F. Aucun de ses diagnostics



# Syndrome de Rapp-Hodgkin / Hay–Wells syndrome / AEC Syndrome (Ankyloblepharon, Ectodermal dysplasiae, Clefting syndrome)

---

- Dysplasie ectodermique, transmission autosomique dominant, Mutations gène *TP63*
- **Lésions érosives puis crouteuses du cuir chevelu**, cheveux rares, épais, drus
- Faciès particulier: large voute nasale, petite lèvre supérieure grand front
- Anomalies des dents et des ongles possible, hypohidrose
- Anomalies possibles : **fente palatine, ankyloblépharon**



Zhang Z. Ankyloblepharon–ectodermal dysplasia–clefting syndrome misdiagnosed as epidermolysis bullosa and congenital ichthyosiform erythroderma. *J Dermatol* 2019



# QUIZ 3

Garçon de 7 ans

Cheveux peu fournis et grossiers

Malaise à la chaleur



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Syndrome de Rapp-Hodgkin (syndrome AEC)
- B. Dysplasie ectodermique hidrotique
- C. Dysplasie ectodermique anhidrotique
- D. Syndrome de Clouston
- E. Aucun de ses diagnostics



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Syndrome de Rapp-Hodgkin (syndrome AEC)
- B. Dysplasie ectodermique hidrotique
- C. Dysplasie ectodermique anhidrotique
- D. Syndrome de Clouston
- E. Aucun de ses diagnostics



# Dysplasie ectodermique anhidrotique



- C'est la forme la plus commune des dysplasies ectodermiques
- Forme liée à l'*X*, mutations du gène *EDA* (code pour l'ectodysplasine A) entraîne une perturbation de la voie de signalisation NF- $\kappa$ B
- N'atteint que les **garçons** (femmes vectrices ont des signes atténués)
- **Triade** : hypotrichose, hypodontie, hypohidrose  
Faciès particulier: front bombé, petit nez en selle, lèvres éversées  
Xérose et eczéma





# Les dysplasies ectodermiques

---



Syndrome de Clouston  
Mutation *GJB6*



Diagnostic?

*Il en existe de nombreuses formes  
Gènes différents, mode de transmission différent*



# QUIZ 4



Fille de 8 ans

Diminution densité capillaire

Cheveux grossiers, non soyeux

Reste de l'examen normal (ongles, dents, ...)

Quel diagnostic retenez-vous?





# Les hypotrichoses



- Densité capillaire diminuée
- Cheveux "normaux", grossiers, "mal coiffés"
- Pas d'anomalies des ongles et dents comme dans les dysplasies ectodermiques, uniquement les cheveux (plus ou moins cils et sourcils)
- Profil évolutif variable: cheveux normaux à la naissance puis chute ("hypotrichose simplex"), absence de cheveux puis pousse ultérieure ("Marine Unna hypotrichosis")
- Mais possibilité de s'intégrer dans différents syndromes mais le plus souvent isolée, origine génétique, peu de gènes connus (*CDSN*, *APCDD1*, *RPL21*), transmission autosomique dominante



# QUIZ 5



M, 6 ans

Diminution de la densité capillaire

Cheveux cassés courts, ne va jamais chez le coiffeur





Nuque: anomalies du cuir chevelu: Hyperkératose



# Quel(s) examen(s) réalisez-vous?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- C. Mycologie (direct et culture)
- D. Analyse microscopique des cheveux
- E. Aucun de ses diagnostics

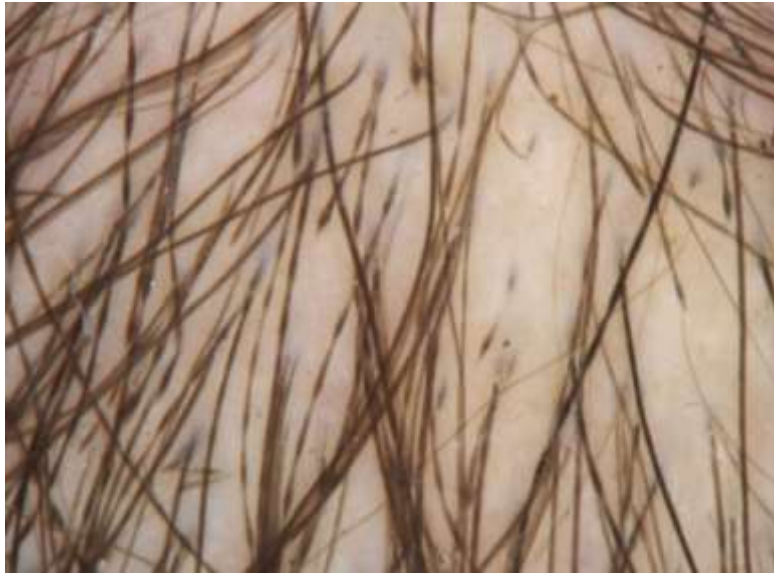


# Quel(s) examen(s) réalisez-vous?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- C. Mycologie (direct et culture)
- D. Analyse microscopique des cheveux
- E. Aucun de ses diagnostics





Trichoscopie



Microscopie optique

*Alternance régulière de renflements et de strictions*





# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Pili torti
- B. Cheveux bambou (trichorhexie invaginata)
- C. Trichothiodystrophie
- D. Monilethrix
- E. Aucun de ses diagnostics



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Pili torti
- B. Cheveux bambou (trichorhexie invaginata)
- C. Trichothiodystrophie
- D. Monilethrix
- E. Aucun de ses diagnostics





# Le monilethrix

---



- Cheveux cassés courts en raison d'une fragilité, hyperkératose nuque
- Absence d'autres anomalies
- Affection de transmission autosomique dominante, gènes codant pour des kératines (*KRT81*, *KRT83*, *KRT86*).



# QUIZ 6



L, 5 ans

Antécédents: surdit  cong nitale

Densit  capillaire faible

Cheveux courts et r ches depuis l' ge de 3 ans



# Quel(s) examen(s) réalisez-vous?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- C. Mycologie (direct et culture)
- D. Analyse microscopique des cheveux
- E. Aucun de ses diagnostics



# Quel(s) examen(s) réalisez-vous?

---

- A. Biopsie cutanée
- B. Examen en dermoscopie (trichoscopie)
- C. Mycologie (direct et culture)
- D. Analyse microscopique des cheveux
- E. Aucun de ses diagnostics





Trichoscopie



Microscopie  
optique

*Cheveu aplati qui tourne autour de son axe*



# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

- A. Pili torti
- B. Cheveux bambou (trichorhexie invaginata)
- C. Trichothiodystrophie
- D. Monilethrix
- E. Aucun de ses diagnostics





# Quel diagnostic évoquez-vous?

---

A. Pili torti

B. Cheveux bambou (trichorhexie invaginata)

C. Trichothiodystrophie

D. Monilethrix

E. Aucun de ses diagnostics



# Quel(s) syndrome (s) évoquez-vous?

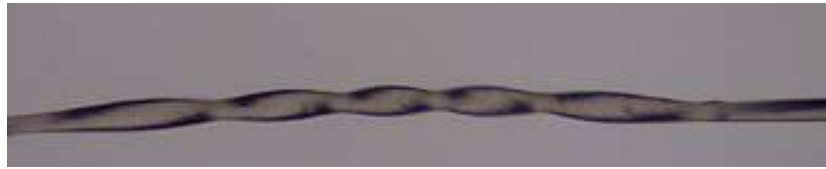
---

- A. Syndrome de Bjornstad
- B. Syndrome de Nétherton
- C. Trichothiodystrophie
- D. Syndrome de Crandall
- E. Syndrome de Menkes
- F. Syndrome de Bazex -Dupré - Christol



# Quel(s) syndrome (s) évoquez-vous?

---



- A. Syndrome de Bjornstad
- B. Syndrome de Nétherton
- C. Trichothiodystrophie
- D. Syndrome de Crandall
- (E . Syndrome de Menkes)
- (F. Syndrome de Bazex -Dupré - Christol)

*Pili torti : aspect du cheveu observé dans différents syndromes*

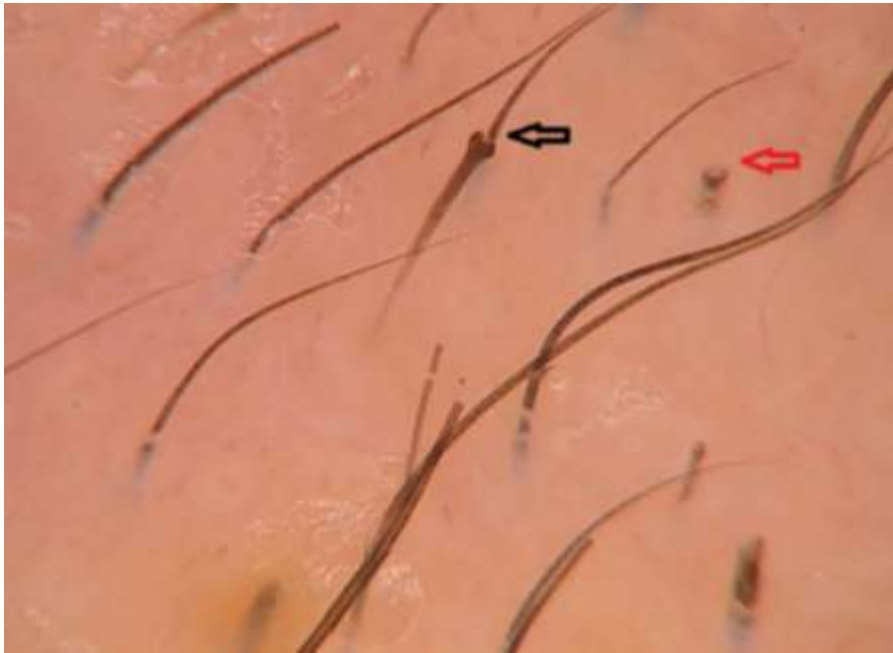


# QUIZ 7



- Garçon de 2 ans
- Erythrodermie à la naissance
- Lésions eczématiformes avec poussées inflammatoires étiquetées « Dermatite atopique »
- Alopécie diffuse, cheveux qui ne poussent pas, se cassent





Trichoscopie



Microscopie optique

*Invagination de la partie distale dans la partie proximale*



# Quel(s) syndrome (s) évoquez-vous?

---

- A. Syndrome de Bjornstad
- B. Syndrome de Nétherton
- C. Trichothiodystrophie
- D. Syndrome de Crandall
- E. Syndrome de Menkes
- F. Syndrome de Bazex -Dupré - Christol



# Quel(s) syndrome (s) évoquez-vous?

---

- A. Syndrome de Bjornstad
- B. Syndrome de Nétherton  
(trichorhexie invaginata)
- C. Trichothiodystrophie
- D. Syndrome de Crandall
- E. Syndrome de Menkes
- F. Syndrome de Bazex -Dupré - Christol

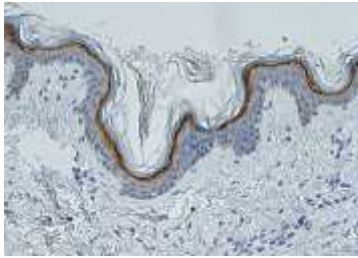


# Syndrome de Nétherton

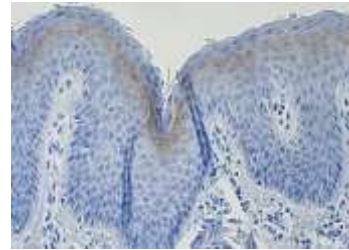
---

- Affection autosomique récessive, mutations *SPINK5*, Code pour LEKTI

*Témoin*



*Patient*



- Appartient aux ichthyoses syndromiques

- Triade : Alopécie, atopie, ichtyose (linéaire circonflexe)





# QUIZ 8

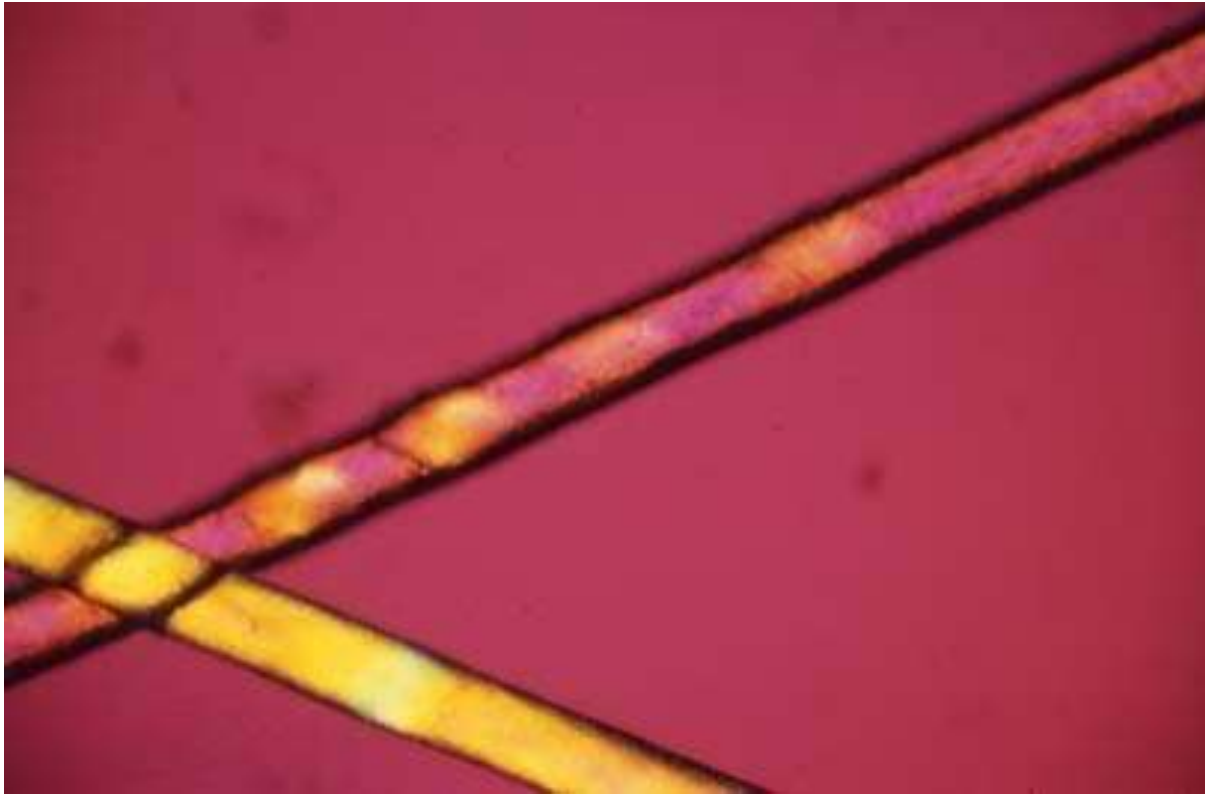


Garçon de 5 ans  
Né bébé collodion  
Ichtyose peu sévère (érythrodermie  
ichthyosiforme)



Densité capillaire diminuée





*Cheveux tigrés en lumière polarisée*

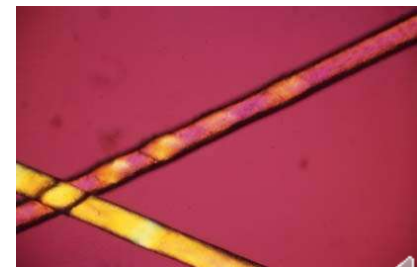


# La trichothiodystrophie

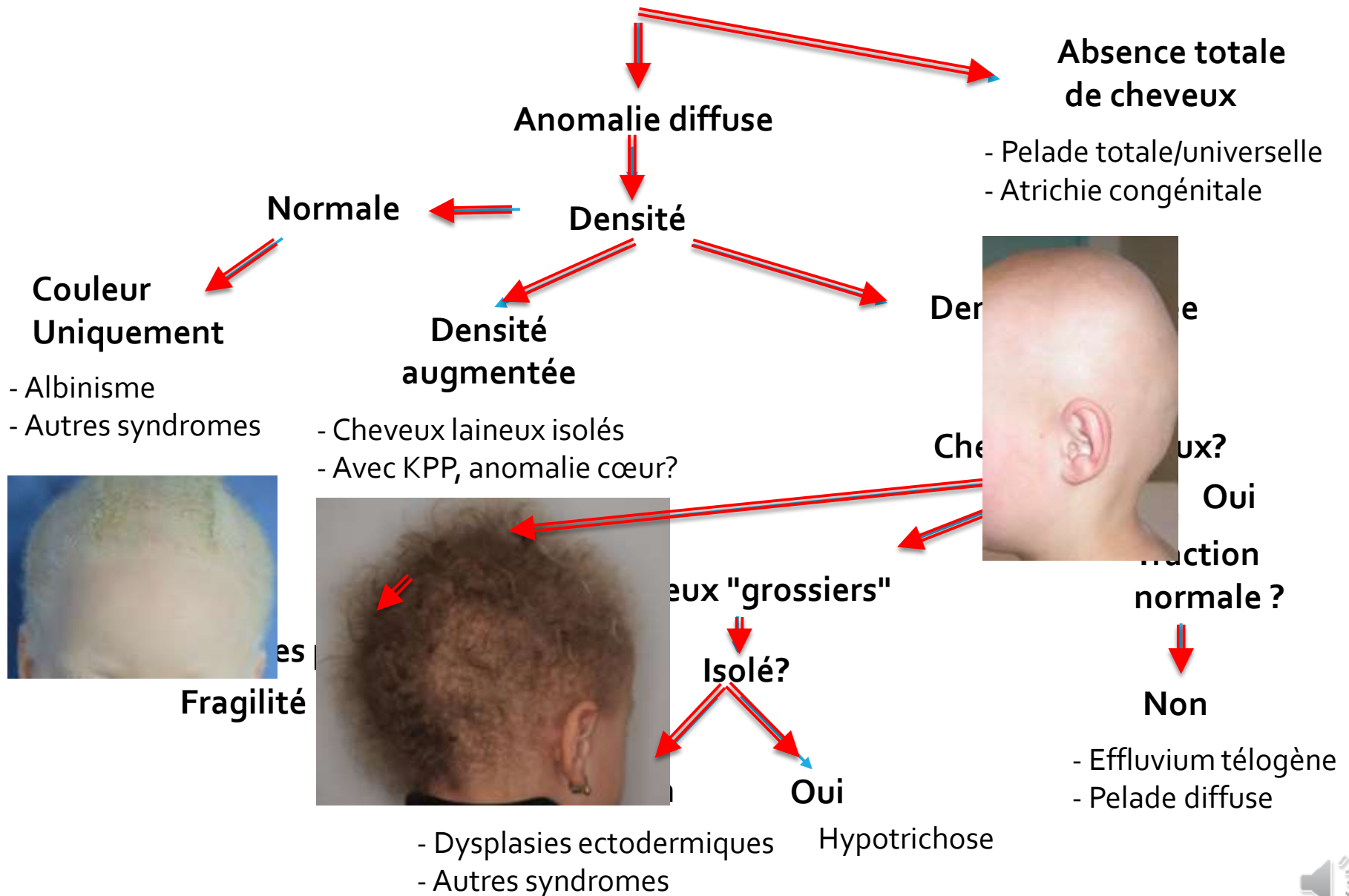
---

- Groupe hétérogène de maladies caractérisées par des cheveux courts, épars et fragiles, pauvres en soufre

- Souvent accompagnés d'une ichtyose congénitale, d'un déficit intellectuel, d'un retard de croissance, d'ongles anormaux, défaut de réparation de l'ADN



# Démarche diagnostique devant une anomalie des cheveux



# Quel traitement ?

---

- Pas de traitement efficace.....
- Bilan : vérifier ferritine et TSH
- Acides aminés soufrés : absence de données, mauvais goût
- Minoxidil : Peu de données, efficacité ? Sécurité ?
- Perruque
- Soutien psychologique



*Altération de la qualité de vie en cas d'anomalies des cheveux*



# La symbolique de la chevelure

---



- Reflet de la vitalité de l'organisme
- Exprime la puissance, la virilité, la beauté, la personnalité etc..
- Différentes croyances
  - \* Cheveux coupés : perte de force, humiliation
  - \* Cheveux rares : impuissance, sénescence

