

Hypo et hyperpigmentations de l'enfant

1^{ère} partie : Hyperpigmentations

Stéphanie MALLET,
Hôpital Timone, Marseille
Janvier 2020

Hyperpigmentations cutanées

Hypermélanose
= augmentation
des pigments
mélaniques de la
peau

couleur brune ou noire

= augmentation du nombre de mélanocytes épidermiques
(=hypermélanose mélanocytaire)

= augmentation de l'activité de synthèse mélanique avec un
nombre normal de mélanocytes épidermiques
(=hypermélanose mélanotique)

couleur gris bleutée

= présence anormale de mélanocytes
et/ou de mélanine dans le derme

hémoglobine

=couleur ocre de l'hyperpigmentation d'origine
hématique liée aux dépôts d'hémosidérine

carotène

=couleur jaune orangée de l'hypercaroténémie

pigment anormal (dyschromie)

=couleur métallique bleutée des surcharges
métalliques médicamenteuses

Autres pigments

DÉMARCHE DIAGNOSTIQUE FACE À UNE HYPERPIGMENTATION CUTANÉE DE L'ENFANT

Interrogatoire et examen clinique complet :

- La date d'apparition et les antécédents personnels et familiaux
- La teinte (à interpréter en fonction de l'origine ethnique) et le phototype de l'enfant et de ses parents
- Le caractère diffus ou circonscrit du trouble pigmentaire
- La distribution (unilatérale, métasymétrique, sur les zones photo-exposées...) et l'arrangement des lésions (linéaire, réticulé, spiralé...)
- La forme (lancéolée, en gouttes...) et les limites des bordures (nettes ou floues)
- La coexistence de lésions hyper- et hypopigmentées (dyschromatose)
- La présence d'anomalies pigmentaires des phanères ou des muqueuses
- La présence éventuelle d'autres anomalies cutanées ou extra-cutanées.

Biopsie cutanée rarement utile

TACHES CAFÉ-AU-LAIT

- Macules marron brun homogènes, +/- visibles, taille et forme variable, rondes ou ovales +/- régulières
- Congénitales ou acquises, et augmentent proportionnellement avec la croissance
- Sur les fesses du nné et le tronc de l'enfant
- Atteinte du visage rare
- Respectent les muqueuses



Diagnostic clinique
Biopsie cutanée inutile
↑ du contenu en mélanine
des mélanocytes et des
kératinocytes de l'épiderme,
sans prolifération mélanocytaire

Diagnostiques différentiels



Le naevus mélanocytaire congénital

Parfois initialement indistinguable de la TCL, même en dermoscopie (aide de la microscopie confocale)

Le naevus spilus ou « naevus sur naevus »
= petits naevus mélanocytaires sur une grande TCL (pas de surrisque de mélanome)

Diagnostics différentiels



**Les taches mongoloïdes (ou mongoliques)
ou méditerranéennes
(=mélanose dermique)**

L'hamartome musculaire lisse

Diagnostics différentiels



L'hamartome de Becker, naevus ou mélanose de Becker (enfants pubères ou des adolescents)



La mastocytome
(signe de Darier)



**Mastocytose à type d'urticaire
urticaire pigmentaire**



**Gale avec nodules
scabieux (Signe de
Darier également +)**

Diagnostiques différentiels



Les mosaïcismes pigmentaires
(Cf chapitre spécifique)



Les lentigines
(Cf chapitre spécifique)

TCL multiples : marqueurs de génodermatose

- La présence d'une seule TCL n'est pas rare et n'a pas de signification particulière
- La présence de moins de 3 TCL chez un enfant peut être considérée comme normale
- La présence d'un nombre élevé de TCL isolées peut révéler certaines affections génétiques avec au 1^{er} plan la NF1, plus rarement, le syndrome de Legius, le syndrome de McCune-Albright et la NF2
- Les autres affections génétiques associées à des TCL sont généralement révélées par des manifestations extracutanées, en particulier neurologiques+++
- Les TCL ne sont pas associées à une exposition solaire excessive ou à une augmentation du risque de mélanome.



Affection génétique	Fréquence des TCL
Neurofibromatose type 1 (NF1)	99 %
Syndrome de Legius	100 %
Syndrome de McCune-Albright	60 %
Neurofibromatose de type 2 (NF2)	10-33 % (le plus souvent < 5)
Syndrome LEOPARD	75 % (taches café noir)
Syndromes du chromosome en anneau	100 %
Syndrome de Bloom	0-50 %
Syndrome de Silver-Russell	10-34 %
Sclérose tubéreuse de Bourneville	15-30 %
Ataxie-télangiectasie (syndrome de Louis-Bar)	18-25 %

La neurofibromatose de type 1 (NF1)



TCL congénitales et/ou acquises

Multiples

Tronc et racine des membres

Circulaire/ovale, bien régulière

Signe le plus précoce de NF1

Deux ou plus des critères suivants :

1. Avant 12 ans : au moins 6 TCL supérieur à 5 mm.
Après 12 ans : au moins 6 TCL supérieur à 15 mm.
2. Au moins 2 neurofibromes ou 1 neurofibrome plexiforme.
3. Pseudo-éphélides axillaires ou inguinales.
4. Gliome des voies optiques.
5. Au moins 2 hamartomes iriens (nodules de Lisch)
6. Une lésion osseuse spécifique (dysplasie sphénoïdale, amincissement de la corticale d'un os long avec ou sans pseudarthrose).
7. Antécédents familiaux directs de NF1.

7 critères diagnostiques de la NF1
(*National Institutes of Health, 1988*)

Autres signes dermato de la NF1



Lentigines ou pseudo éphélides des plis axillaires (signe de Crowe), inguinaux et des plis du cou (80%)



Xanthogranulome juvénile (5-10%) avec aspect en coucher de soleil en dermoscopie



Hamartome anémique (40%), souvent pré thoracique


Le syndrome de Legius (sd NF1- like)

- Génodermatose AD
- Gène *SPRED1*
- Association :
 - TCL + lentigines des plis
 - Macrocéphalie +/- dysmorphie (sd de Noonan)
 - +/- difficultés d'apprentissage.
- Mais, pas de nodules de Lisch, ni NF ou de tumeurs du système nerveux central (pas de gliome de voies optique)



Critères de NF1 présents dans plus d'1/3 des cas

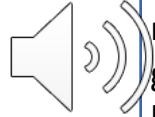
La NF1 segmentaire (ancienne NF-5)

- Mutation post-zygotique du gène *NF1*
- Lésions cutanées de la NF1 de disposition segmentaire
- Mais les autres manifestations «systémiques» de la NF1 peuvent également être exceptionnelles.  ent retrouvées (nodules de Lisch, déformations osseuses...), soit dans le même segment de corps, soit à distance
- **Transmission possible** (mosaïcisme somatique +/- germinale)



La neurofibromatose de type 2 (NF2 acoustique)

- Anciennement appelé « neurinome bilatéral de l'acoustique »
- Manifestations cutanée moins importantes
 - TCL dans 1/3 des cas
 - Rarement plus de 5
 - Schwannomes périphériques cutanés, nodules pigmentés et pileux (semblables à des neuro fibrome sous-cutanés)



Critères diagnostiques de neurofibromatose de type 2 (Manchester)

Schwannome vestibulaire bilatéral

ou Parent au premier degré ayant une NF-2 et un schwannome vestibulaire unilatéral ou deux des manifestations parmi les suivantes : méningiome, gliome, neurofibrome, schwannome, opacités lenticulaires subcapsulaires postérieures

ou Schwannome vestibulaire unilatéral et deux des manifestations parmi les suivantes: méningiome, gliome, neurofibrome, schwannome, opacités lenticulaires subcapsulaires postérieures

ou Méningiomes multiples (deux ou plus) et un schwannome vestibulaire unilatéral ou deux des manifestations parmi les suivantes: gliome, neurofibrome, schwannome, opacités lenticulaires subcapsulaires postérieures

TCL et syndrome de McCune Albright

- Triade clinique
 - dysplasie fibreuse des os (DFO)
 - taches “café au lait”
 - puberté précoce
- TCL larges et segmentaires, à bords irréguliers et déchiquetés et délimités par rapport à la ligne médiane
- Le diagnostic clinique
 - radiographies pour la DFO
 - recherche génétique
- Mutations somatiques du gène *GNAS*



En pratique quelle conduite à tenir en cas de taches café-au-lait significatives?

- 1-3 TCL isolées : aucun examen particulier
- 3 à 5 TCL isolées avant l'âge de 1 an : suivi dermatologique
 - recherches de nouvelles TCL ou d'autres signes de NF1 ou autres génodermatoses
 - antécédents familiaux de TCL et examiner les parents à la recherche de signes cutanés discrets de NF1.
- ≥ 6 TCL cliniquement typiques de NF1 et isolées : NF1 systématiquement suspecté car signe le plus précoce (risque statistique estimé à 75%) :
 - Suivi ophtalmologique (nodules de Lisch et signes de gliome optique)
 - Suivi neuropédiatrique chez le jeune enfant (dépister des troubles discrets du développement psychomoteur)

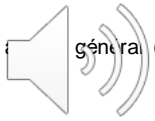


Lentigines et lentiginoses

- Lentigine :
 - macule hyperpigmentée homogène, de forme ronde ou ovale, et de petite taille (1 à 4 mm), souvent acquises
- Lentiginoses :
 - lentigines multiples et de disposition particulière
 - Se méfier des lentigines péri-orificielle et palmo-plantaires
 - marqueur de syndromes complexes à expression multiviscérale (cardiaque, neurologique et digestif) et risque carcinologique
- Principal diagnostic différentiel : éphélides:
 - plus claires
 - et dont la coloration est accentuée par le soleil



Étiologies des lentiginoses de l'enfant


Syndrome	Localisation des lentiginos	Âge de survenue	Signes associés	Gène (TAD)
Syndrome de Peutz- Jeghers	Péri-orificielle, palmo- plantaire Muqueuse	Précoce	Polypose hamartomeuse du tube digestif Risque de cancer	<i>STK11</i>
Syndrome de Carney	Péri-orificielle, palmo- plantaire Muqueuse	Précoce	<i>Nævi</i> bleus, taches café au lait, myxomes cutané et cardiaque Tumeurs endocriniennes	<i>PRKAR1A</i>
Syndrome LEOPARD	Diffuse Pas d'atteinte muqueuse	Après 5 ans ; plus tôt)  (parfois)	Taches café au lait, retard staturο-pondéral et/ou puberté, et/ou développement (modéré), cardiopathie, dysmorphie, surdit�	<i>PTPN11</i>
Lentiginose unilat�rale partielle	Unilat�rale blaschko- lin�aire	Après 5 ans en g�n�ral	Non	Inconnue
Lentiginose m�diofaciale	M�diofaciale	Pr�coce	Anomalies squelettiques et neurologiques possibles	Inconnue
Syndrome de Bannayan-Riley- Ruvalcaba	G�nitale	Pr�coce	Macrocephalie, hamartomes lipomateux et angiomes, hamartomes digestifs, retard psychomoteur possible Susceptibilit� aux cancers	<i>PTEN</i>

Diagnostic diff rentiel : m lanose essentielle ou Sd Laugier–Hunziker

Lentiginos l vre inf rieure+++ et muqueuse buccale, m lanonychie

Mais pas d'atteinte p ri labiale, pas d'atteinte syndromique, pas de surrisque carcinologique

Hyperpigmentations segmentaires ou blascko-linéaires

- Mosaïques pigmentaires
 - selon les lignes de Blaschko :
 - trajet développement embryonnaire (et non nerveux, vasculaire ou lymphatique)
- Mutation post zygotique (après f^ondation) d'une cellule souche pigmentaire 
 - Mosaïque somatique : pas de risque de transmission à la descendance
 - Mosaïque germinale : risque de transmission
- Souvent bénignes et sans conséquence pour l'enfant, mais
- Association troubles neuro, ophtalmo, cardio ou endoc. à dépister (suivi+++)





Hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive (spiralée)

+/- lésions hypopigmentées blaschkoïdes
+/- anomalies extracutanées (neuro, musculosquelettiques et cardio)

Incontinentia pigmenti

-Génodermatose AD liée à l'X, (gène *NEMO*)
-Eruption néonat. vésiculeuse, puis kératosique, puis pigmentée (puis hypopigmentée)
-Anomalies dentaires+++ neuro et ophtalmo

Pigmentations secondaires

- **Post inflammatoires :**
 - Exemples : lichen pigmentogène, acné, piqûres d'insecte, morphées, phytophotodermatose
 - Diagnostic facile à l'interrogatoire, parfois difficile si dermatose inflammatoire transitoire et discrète, méconnue par le patient.
 - FDR : sujet à peau dite foncée, dermatose chronique et exposition solaire
- **Autres :**
 - hyperpigmentation est liée à des prises médicamenteuses (minocycline)
 - dépôts d'autres substances comme du carotène (zones hyperkératosiques)



Hyperpigmentation chez le nné



Hyperpigmentation des OGE et parfois des extrémités du nné



**Mélanose pustuleuse transitoire du nné
(forme clinique d'érythème toxique du nné)**