



Des taches blanches sur la peau

Rédaction :

Maxime Vernez
Stéphanie Christen-Zaech

Coordination rédactionnelle :

Renato Panizzon

Rev Med Suisse 2010; 6: 1308-9

Adresse

Drs Stéphanie Christen-Zaech
et Maxime Vernez
Service de dermatologie
et vénéréologie
CHUV, Hôpital de Beaumont
1011 Lausanne
Stephanie.christen@chuv.ch

OBSERVATION

Une fillette de six mois est évaluée pour des «taches cutanées blanches» présentes depuis l'âge de deux semaines, avec apparition progressive d'autres taches par la suite. Les lésions n'ont pas été précédées d'éruptions ou de rougeurs cutanées. L'histoire médicale et l'anamnèse familiale sont sans particularité.

L'examen physique révèle de multiples macules hypopigmentées ovales d'environ 0,3 à 1 cm de grand axe, localisées sur la cuisse et le mollet gauche (figure 1) et plusieurs macules hypopigmentées ovales de 0,5 à 1 cm disséminées sur le tronc. Le reste de l'examen clinique, y compris l'examen neurologique, est sans particularité.

1. Quelles sont les hypothèses diagnostiques à évoquer ?
2. Des examens complémentaires doivent-ils être effectués ?
3. Quelle prise en charge faut-il offrir à cet enfant ?

RÉPONSES

I. Diagnostic différentiel

Une macule hypopigmentée solitaire a été décrite chez 0,3% des nouveau-nés. Le diagnostic différentiel des lésions hypopigmentées ou dépigmentées chez l'enfant inclut: l'hypopigmentation

postinflammatoire, le *pityriasis alba*, le *pityriasis versicolor*, le vitiligo, le *nævus achromique*, le *nævus anémique*, la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) et le piébaldisme. Ces différents diagnostics sont heureusement le plus souvent distinguables les uns des autres au moyen de l'anamnèse et de l'examen clinique.

Si l'anamnèse révèle des zones d'inflammation antérieure, le diagnostic d'hypopigmentation postinflammatoire doit être évoqué. Les lésions observées dans le *pityriasis alba* et le *pityriasis versicolor* peuvent s'accompagner de squames et sont disséminées. Cependant, un examen direct à l'hydroxyde de potassium ou au blancophore permet de reconnaître les filaments mycéliens, donc de distinguer ces deux entités. Le vitiligo est caractérisé par des macules dépigmentées aux bords bien délimités et souvent hyperpigmentés. Le *nævus achromique* est habituellement congénital et solitaire. Le *nævus anémique* est une macule pâle ou tachetée secondaire à une hypersensibilité aux catécholamines qui disparaît lorsque la lésion est pressée à l'aide d'une lame en verre (examen en diascopie) ou alors devient érythémateux au grattage.¹ Le piébaldisme peut être distingué de la STB par ses caractéristiques cliniques associées.

2. Examens complémentaires

Ces multiples macules hypopigmentées faisant suspecter une STB, plusieurs examens complémentaires ont été réalisés. Une échographie rénale et un examen ophtalmologique étaient normaux. Une tomodensitométrie cérébrale a révélé un nodule sous-épendymal calcifié, localisé au niveau du ventricule latéral gauche et un tuber cortical localisé au niveau du lobe frontal. L'enfant a ultérieurement développé une épilepsie confirmée par un électroencéphalogramme. Ces résultats ont permis de confirmer le diagnostic de STB.

3. Prise en charge

La STB nécessite un suivi interdisciplinaire. La prévention des crises d'épilepsie en bas âge a montré une diminution du risque de retard mental et de retard de développement. Un avis neurochirur-

gical doit être demandé en cas de signes d'hypertension intracrânienne comme des céphalées, des vomissements, des troubles visuels ou un œdème de la papille. Les lésions cutanées peuvent représenter un problème cosmétique majeur. Les angiofibromes de la face peuvent être traités par laser CO₂ avec un bon résultat.

COMMENTAIRES

Les macules hypopigmentées sont le signe cutané le plus précoce et fréquent observé chez l'enfant atteint de STB. Ces lésions sont présentes à la naissance ou apparaissent le plus souvent pendant les premières semaines de vie. Une fois présentes, elles ont tendance à rester stables en forme et taille. Ces lésions sont fréquemment observées sur le tronc et peuvent être de formes rondes, ovales, linéaires ou en confetti, de taille et de nombre variables. Un examen à la lampe de Wood permet de mieux les mettre en évidence, spécialement chez les peaux claires.

La STB est une maladie génétique complexe caractérisée par le développement d'hamartomes au niveau de la peau, du cerveau, des yeux, du cœur, des reins, des poumons et des os. La transmission est autosomique dominante,



Figure 1. Multiples macules hypopigmentées ovales de la cuisse gauche



Tableau 1. Critères diagnostiques de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Critères majeurs	Critères mineurs
<ul style="list-style-type: none"> • Peau <ul style="list-style-type: none"> – Macules hypopigmentées – Angiofibromes – Plaques fibreuses du front – Plaques «peau de chagrin» – Fibromes périunguéaux • Manifestations systémiques <ul style="list-style-type: none"> – Tubers corticaux – Nodules sous-épendymaires ou astrocytomes à cellules géantes – Rhabdomyomes cardiaques – Angiomyolipomes rénaux – Gliomes ou phacomés rétiniens – Lymphangioliomyomatose 	<ul style="list-style-type: none"> • Peau <ul style="list-style-type: none"> – Lésions en «confetti» – Fibromes gingivaux • Manifestations systémiques <ul style="list-style-type: none"> – SNC : épilepsie, retard mental, tumeurs, anomalies linéaires et radiaires de la substance blanche – Kystes rénaux – Taches achromiques de la rétine – Lésions kystiques pulmonaires – Lésions osseuses lytiques – Ponctuations dentaires – Polypes rectaux hamartomateux

avec une pénétrance quasi complète, mais montrant une grande variation dans l'expression clinique. Des mutations dans les gènes TSC1 et TSC2 sont en cause et résultent de mutations de novo (cas sporadiques) chez environ deux tiers des

patients.² Le diagnostic de STB se fonde sur l'examen clinique. Les critères diagnostiques sont basés sur les signes cliniques et sont divisés en critères majeurs et mineurs (tableau 1).³ Un diagnostic définitif peut être établi en présence de

deux critères majeurs ou d'un critère majeur et de deux critères mineurs. Le diagnostic est considéré comme probable en présence d'un critère majeur et d'un critère mineur, et comme possible en présence d'un critère majeur ou de plus de deux critères mineurs.⁴ ■

Bibliographie

- 1 Vanderhooft SL, Francis JS, Pagon RA, Smith LT, Sybert VP. Prevalence of hypopigmented macules in a healthy population. *J Pediatr* 1996;129:355-61.
- 2 Verhoef S, Bakker L, Tempelaars AM, et al. High rate of mosaicism in tuberous sclerosis complex. *Am J Hum Genet* 1999;64:1632-7.
- 3 Christen-Zaech S, Vernez M. Cutaneous lesions in genetic tumor syndromes. *Rev Med Suisse* 2008;4:1095-102.
- 4 Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northrup H. Tuberous sclerosis consensus conference: Recommendations for diagnostic evaluation. National Tuberous Sclerosis Association. *J Child Neurol* 1999;14:401-7.