

XERODERMAPIGMENTOSUM : DIFFICULTE DIAGNOSTIQUE EN AFRIQUE OCCIDENTALE.

Xerodermapigmentosum: Challenge of diagnosis in West Africa.

Gassama M^{1,2}, Tall K¹, Karabinta Y^{1,2}, Koné MB¹, Traoré B¹, Keita L¹, Fofana Y¹, Sissoko M¹, Dicko A^{1,2}, Sylla O¹, Guindo B¹, Diakitè B^{2,3}, Faye O^{1,2}.

(1) Centre national d'appui à la lutte contre la maladie (CNAM), Bamako, Mali ; (2) Faculté de médecine et d'Odontostomatologie ; (3) Section génétique de l'Institut nationale pour la recherche en santé publique (INRSP)

Auteur correspondant : Dr Gassama Mamadou, Maitre-Assistant, FMOS/USTTB, BP :1805, Bamako/Mali, Tél (+223) 76423921, Email : gasdiaby@yahoo.fr

RESUME

Le Xéroderma pigmentosum (XP) est lié à un défaut des enzymes impliquées dans la réparation des effets oncogènes de l'exposition aux ultraviolets. L'affection se rencontre dans le monde entier, dans toutes les ethnies et races. Cette génodermatose rare est souvent méconnue dans les pays en manque de spécialiste en dermatologie. Cette rareté de Xeroderma pigmentosum et l'insuffisance de personnel qualifié engendrent des difficultés diagnostiques de cette pathologie surtout en Afrique Occidentale où le XP est diagnostiqué à tort pour d'autres pathologies. **Objectif :** Partager avec les confrères la problématique de diagnostic de Xéroderma pigmentosum dans les pays en insuffisance de dermatologues et de plateau technique. **Observation :** il s'agissait d'un patient de 21 ans, sexe masculin, sans antécédents pathologique de dermatoses, issu d'un mariage consanguin qui a consulté pour sécheresse cutanée et photophobie après un long parcours dans beaucoup des centres de santé de la place sans diagnostic et sans amélioration notable, chez qui l'interrogatoire a retrouvé la notion de consanguinité (son père et sa mère sont des cousins, et provenaient du même clan Dogon), l'absence de troubles pigmentaires cutanées à la naissance et l'apparition des troubles pigmentaires cutanées à l'âge de 16ans. L'examen physique a objectivé la photophobie en plus des signes cliniques et paracliniques spécifiques ce qui a permis de retenir le diagnostic de Xéroderma pigmentosum, forme variante. **Conclusion :** en Afrique Occidentale, la difficulté diagnostique de Xéroderma pigmentosum est sans doute en rapport avec un manque de personnel qualifié et des moyens techniques de diagnostic, ce qui rend sa fréquence sous-estimée. **Mots clés :** Xéroderma pigmentosum, Afrique occidentale, difficulté de diagnostic

ABSTRACT

Xeroderma pigmentosum is related to a defect of the enzymes involved in repairing the oncogenic effects of ultraviolet exposure. The condition is found all over the world, in all ethnicities and races. This rare genodermatosis is often unknown in countries lacking specialist in dermatology. This scarcity and insufficiency of qualified personnel give rise to difficulties in diagnosing this pathology, especially in West Africa where XP is wrongly diagnosed for other pathologies. Objective: To share with colleagues the problem of diagnosis of Xeroderma pigmentosum in countries with insufficient number of dermatologist and poor technical platform. Observation: 21-year-old man, with no pathological history of dermatosis was seeking for medical consultation because of cutaneous dryness and photophobia. Previous visits at several health centers failed to diagnose the condition and no noticeable improvement was seen from given treatment. Verbal questioning found the notion of consanguinity (his father and his mother are cousins, and belong to the same Dogon group). Cutaneous pigmentary disorders were absent at birth but appeared at the age of 12 years. Physical examination highlighted photophobia in addition to specific clinical and paraclinical signs allowed to diagnose Xeroderma pigmentosum varying type. Conclusion: in West Africa, the challenge of diagnosis of Xeroderma pigmentosum is undoubtedly related to a lack of qualified personnel and technical means of diagnosis, which makes its frequency underestimated. **Key words:** Xeroderma pigmentosum, West Africa, challenge of diagnosis.

INTRODUCTION

Le xéroderma pigmentosum (XP) est une génodermatose rare, à transmission autosomique récessive et caractérisée par une photosensibilité cutanée extrême, des anomalies pigmentaires de la peau exposée aux rayons ultraviolets avec un risque accru de développer des cancers cutanés et des atteintes ophtalmiques et neurologiques [1]. L'affection a été décrite pour la première fois en 1870 par M. Kaposi [2]. Le Xeroderma pigmentosum est lié à un défaut des enzymes impliquées dans la réparation des effets

oncogènes de l'exposition aux ultraviolets [3]. L'affection se rencontre dans le monde entier, dans toutes les ethnies et races. Sa prévalence est relativement plus élevée au Moyen-Orient et au Japon [4]. Des cas sporadiques ont été décrits en milieu tropical noir africain [5,6]. En Afrique noire francophone, dans la littérature un cas a été rapporté au Sénégal et au Cameroun [7]. Le Xéroderma Pigmentosum pose un problème de diagnostic et de traitement en Afrique occidentale par l'insuffisance de spécialistes en dermatologie et

de moyens diagnostiques. Nous apportons un cas de Xérodéma pigmentosum forme variante, longtemps traité pour Ichtyose. Cette observation première du genre au Mali abordera la difficulté diagnostique de cette pathologie en Afrique occidentale.

OBSERVATION Le patient de sexe masculin, âgé de 21 ans, sans antécédent familial de dermatose issu d'une famille de cinq enfants qui a consulté au service de dermatologie du Centre National d'Appui à la lutte contre la Maladie(CNAM) pour sècheresse cutanée et photophobie. L'interrogatoire a retrouvé la notion de consanguinité (Son père et sa mère sont des cousins et provenaient du même clan Dogon), absence de troubles pigmentaires cutanées à la naissance et l'apparition des troubles pigmentaires cutanées à l'âge de 16ans.

L'interrogatoire a aussi montré le parcours du malade dans les différents centres de santé du pays depuis son village jusqu'à la capitale avec beaucoup d'anciennes ordonnances montrant des traitements multiples que le malade a reçu pour traitement de sa maladie.

L'examen physique a objectivé un état général satisfaisant.

L'examen dermatologique a retrouvé sur la peau glabre des macules érythémateuses diffuses mesurant 2mm à 1,5 cm de diamètre. Des macules pigmentées alternant avec des zones de dépigmentation ont été observées notamment sur le visage, du cou, et le tronc.

Des érosions croûteuses de diamètre variant de 1,5 mm à 3cm étaient retrouvées sur la peau glabre. Le cuir chevelu était le siège de lésions similaires à celles observées sur la peau glabre. La présence de quelques lésions d'allure tumorale (certaines ulcérées, d'autres croûteuses) était observée sur les membres inférieures avec quelques adénopathies inguinales. Les muqueuses buccales présentaient des érosions avec fissure de la lèvre inférieure. Les cheveux et les ongles étaient sans particularité. Le reste de l'examen physique était normal. Le bilan paraclinique comportant numération formule sanguine (NFS), Glycémie, créatininémie, transaminases est revenu normal. Une biopsie cutanée pour l'examen histologique a montré: un amincissement de l'épiderme, une hyperkératose, une hyperpigmentation des couches basales, un infiltrat dermique superficiel et une dégénérescence du [collagène](#). Le Test Cellulaire mesurant la séparation défectueuse de l'ADN n'était pas effectué par faute de plateau technique.

Nous avons retenu le diagnostic de Xérodéma pigmentosum devant les éléments de l'interrogatoire, les Arguments cliniques et paracliniques.

Un traitement dont le but était d'informer et d'éduquer le malade et ses parents sur sa

maladie, de prévenir la survenue des cancers cutanés, de donner des conseils sur l'importance de la photoprotection vestimentaire a été instauré. Comme moyens thérapeutiques, le malade a bénéficié d'émollient (vaseline à l'urée 5%) en application corporelle, d'une rétinoïde topique (Effederm crème) une application la nuit à l'abris de la lumière, d'un écran solaire. L'antibiotique topique (acide fucidique crème) pour les lésions ulcéro-croûteuses,

L'évolution était marquée par une cicatrisation des lésions ulcéreuses et un ramollissement de la peau en deux semaines du traitement.

DISCUSSION

Notre observation constitue probablement la troisième description du XP en Afrique occidentale après celle du Cameroun et du Sénégal. Cette maladie se transmet sur le mode autosomique récessif. La consanguinité et les liens de parenté entre parents des enfants jouent un rôle essentiel dans la transmission des cas rapportés en milieu noir africain [5-7]. Le XP est une maladie ubiquitaire. Sa fréquence varie de 1/1 000 000 en Europe et aux États-Unis (USA), à 1/100 000 au Moyen-Orient et au Japon [3]. Il existe deux grands types de XP. Une forme classique dont les premiers signes apparaissent en général entre 1 et 3 ans et une forme variante qui a une symptomatologie beaucoup moins sévère et d'apparition plus tardive que dans la forme classique et dont les premiers signes apparaissent entre 15 et 40 ans avec une espérance de vie plus grande [1]. Le diagnostic de Xérodéma pigmentosum est facile dans sa forme classique que dans sa forme variante comme notre observation car les lésions caractéristiques tels que troubles de la pigmentation, atteintes trophiques, tumeurs, sur les parties cutanées exposées à un intense rayonnement solaire sont d'apparition tardive. La difficulté diagnostic de Xérodéma pigmentosum en milieu tropical noir africain et en particulier au Mali pourrait s'expliquer par la rareté de l'affection qui est peu connue, par manque d'enseignement de cette pathologie considérée comme rarissime dans les différentes facultés de médecine et l'insuffisance de compétences dermatologiques. La survenue de Xérodéma pigmentosum chez notre malade à 16 ans selon l'interrogatoire et l'âge actuel de 21 ans du malade plaide en faveur de la forme variante qui est d'apparition tardive avec des lésions variables. Dans le milieu rural d'Afrique de l'Ouest, le Xérodéma pigmentosum est confondu avec beaucoup d'autres dermatoses et traité comme telles ce qui rend son diagnostic plus difficile car la plupart des lésions sont dénaturées par les traitements topiques inadaptés. La littérature a évoqué la rareté de Xérodéma pigmentosum dans la population blanche européenne mais il

ne semble pas rare dans la population noire africaine compte-tenu de la difficulté de diagnostic. Comme l'expose fort justement Bechelli, «Génodermatose rare parmi les blancs, le XP semble encore plus rare chez les noirs » [8].

Des observations isolées ont été faites chez les afro-américains par Mascaro et al [9]. Bouzamel *et al.* ont décrit un cas clinique en France, chez un enfant issu de parents cousins germains mauritaniens noirs, en association avec un syndrome de Cockayne. En 1938, Loewenthal *et al.* ont mis en évidence trois cas chez des tribus Ougandais d'origine nilotique [5]. Six cas ont été décrits dans une famille royale bantoue sud-africaine [6]. Malgré ces différentes observations la fréquence du Xeroderma pigmentosum reste sous-estimé du fait de difficulté diagnostique dans nos différents pays d'Afrique Occidentale.

CONCLUSION

En Afrique Occidentale, la difficulté diagnostique de Xeroderma pigmentosum est sans doute en rapport avec un manque de personnel qualifié et des moyens techniques de diagnostic, ce qui rend sa fréquence sous-estimée.

REFERENCES

- [1] Stary A, Sarasin A. Le Xeroderma pigmentosum. Presse Med, 1997; 26:1992-7.
- [2] Hebra F, Kaposi M. On diseases of the skin including exanthemata. New Sydenham Soc, 1874;61:252-258.
- [3] Sarasin A, Renault G, Blanchet-Bardon C, Boué J, Dumez Y. Le Xeroderma pigmentosum; caractéristiques cliniques génétiques et cellulaires. Développement d'un test anténatal. Médecine/Sciences.Paris, 1988;4 (10): 608-617.
- [4] Kraemer KH, Lee MM, Scotto J. Xeroderma pigmentosum. Cutaneous, ocular, neurologic abnormalities in 830 published cases. ArchDermatol, 1987 ; 123 : 241-250.
- [5] Lowenthal L, Trowell H. Xeroderma pigmentosum in african negroes. Br J Dermatol, 1938 ; 50 : 66-71.
- [6] Harris LC, Keet MP. Xeroderma pigmentosum, report of six cases in south african bantou children. J Pediatr, 1960 ; 57 : 759-768.
- [7] N'diaye B, Ball MD, Strobel M, Niang L. Xeroderma pigmentosum. Première observation sénégalaise. Dakar Médical, 1983;28:167-172.
- [8] Bechelli LM, Pinto Gonçalves R, Uthida-Tanaka AM, Pagnano PMG. Etude ultrastructurale des parties découvertes et couvertes de deux malades noirs atteints de xeroderma pigmentosum et de deux sujets témoins. Ann Dermatol Veneorol (Paris), 1980;107:621-628.
- [9] Mascaro JM, Andrade R, Gumpert SL, Popkin GL, Rees TD. Xeroderma

pigmentosum. Editors Cancer of the skin. Biology-Diagnosis-Management. Philadelphia: WB Saunders, 1976 ; 573-595.

Ne présente aucun conflit d'intérêt



Figure 1 et Figure 2 : illustrent les macules pigmentées avec alternance des zones de dépigmentation, présence croûtes adhérentes.



Figure 3 : photophobie et atteinte labiale