

# HYPER- PIGMENTATIONS CUTANÉES DE L'ENFANT

**Dr Didier BESSIS**

Département de Dermatologie  
Hôpital Saint Eloi - CHU Montpellier

## OBJECTIFS PÉDAGOGIQUES

- ✓ Connaître la démarche diagnostique face à une hyperpigmentation cutanée de l'enfant
- ✓ Connaître les principales étiologies des taches café au lait multiples et leurs diagnostics différentiels
- ✓ Connaître les principales étiologies et les complications des lentiginoses syndromiques
- ✓ Reconnaître un mosaïcisme pigmentaire avec hyperpigmentation
- ✓ Connaître les principes du traitement des hyperpigmentations cutanées de l'enfant



## Hyperpigmentations

### 1. Démarche diagnostique face à une hyperpigmentation cutanée de l'enfant

### 2. Taches café-au-lait

- . Des lésions cliniques caractéristiques
- . De nombreux diagnostics différentiels
  - Le naevus mélanocytaire congénital
  - Le naevus spilus
  - Les taches mongoloïdes
  - L'hamartome musculaire lisse
  - L'hamartome de Becker
  - Les mosaïcismes pigmentaires
  - Le mastocytome
  - Les lentigines
- . Un examen histologique le plus souvent inutile
- . Épidémiologie et histoire naturelle
- . Taches café-au-lait multiples, des marqueurs potentiels d'affections génétiques
  - La neurofibromatose de type 1
  - Le syndrome de Legius
  - La neurofibromatose de type 2
- . En pratique quelle conduite à tenir en cas de taches café-au-lait significatives?

### 3. Lentigines et lentiginoses

- . Des lésions cliniques caractéristiques
- . Des diagnostics différentiels limités
  - La pustulose mélanique transitoire
  - Les éphélides
  - Les naevus naevo-cellulaires acquis
  - L'urticaire pigmentaire
- . Lentiginoses syndromiques
  - Le syndrome LEOPARD
  - Le complexe de Carney
  - Le syndrome familial de dissection artérielle-lentiginose
  - Le syndrome de Peutz-Jeghers
  - Le syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
  - Le xeroderma pigmentosum
  - La lentiginose centrofociale neurodysgraphique de Touraine
- . Lentiginoses non syndromiques
  - Les lentiginose généralisée idiopathique
  - Les lentiginose héréditaire du noir
  - Les lentiginoses unilatérales ou acrales

### 4. Hyperpigmentations linéaires et segmentaires

- . Généralités sur les lignes de Blaschko et le mosaïcisme cutané
- . Troubles pigmentaires segmentaires de Metzker
- . L'hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive
- . Le syndrome de McCune-Albright
- . L'incontinentia pigmenti

### 5. Hyperpigmentations réticulées et ponctuées

### 6. Hyperpigmentations post-inflammatoires et affections apparentées

- . L'hyperpigmentation post-inflammatoire
- . La pigmentation maculeuse éruptive idiopathique de Degos
- . La dermatose cendrée

### 7. Traitement des hyperpigmentations

L'hyperpigmentation cutanée désigne une couleur plus foncée que la peau normale, généralement brune, noire ou gris bleutée. Dans la majorité des cas, elle est liée à une hypermélanose, c'est à dire une augmentation des pigments mélaniques de la peau. En règle générale, la couleur brune ou noire traduit une hypermélanose secondaire à une augmentation du nombre de mélanocytes épidermiques (hypermélanose mélanocytaire) ou à une augmentation de l'activité de synthèse mélanique avec un nombre normal de mélanocytes épidermiques (hypermélanose mélanotique). La couleur gris bleutée traduit classiquement la présence anormale de mélanocytes et/ou de mélanine dans le derme. L'hyperpigmentation cutanée n'est pas toujours d'origine mélanique. Elle peut être secondaire à la présence d'un pigment naturel comme l'hémoglobine (couleur ocre de l'hyperpigmentation d'origine hématurique liée aux dépôts d'hémosidérine), le carotène (couleur jaune orangée de l'hypercaroténémie) ou d'un pigment anormal (couleur métallique bleutée des surcharges métalliques médicamenteuses).

Ce chapitre abordera les troubles pigmentaires d'origine mélanique spécifiques à l'enfant en insistant sur les situations cliniques les plus fréquemment rencontrés dans la pratique clinique quotidienne.

## **Démarche diagnostique face à une hyperpigmentation cutanée de l'enfant**

Face à un trouble pigmentaire de l'enfant, plusieurs caractéristiques cliniques sont à prendre en compte <sup>1</sup>:

- 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, métamérique, 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 extracutanées.

L'examen en lumière de Wood a un intérêt limité au cours des hyperpigmentations de l'enfant. En règle générale, il permet d'évaluer la localisation de la surcharge pigmentaire des hypermélanoses en accentuant le contraste entre une hyperpigmentation à localisation épidermique et la peau saine de voisinage tandis qu'à l'inverse, une hyperpigmentation secondaire à une surcharge mélanique localisée dans le derme apparaît moins nettement. Son interprétation est délicate en cas de surcharge mélanique mixte épidermique et dermique.

L'examen histologique est généralement inutile car l'examen clinique à lui seul est discriminant dans la très grande majorité des cas.

À l'issue de l'interrogatoire et de l'examen clinique détaillé du tégument et des muqueuses, on pourra schématiquement subdiviser les troubles pigmentaires suivant le type de lésion élémentaire cutanée, sans perdre de vue que ces lésions peuvent parfois être associées entre elles: taches café-au-lait, lentigines, hyperpigmentations linéaires et/ou segmentaires,

hyperpigmentations réticulées et dyschromatose (mélange de lésions hypo- et hyperpigmentées).

## Taches café au lait

### Des lésions cliniques caractéristiques

Les taches café-au-lait (TCLs) sont constituées de macules, parfois discrètes et à la limite de la visibilité, rondes ou ovales, uniformément pigmentées, d'une couleur variant du brun clair au brun noir. Leurs contours sont bien délimités à bords réguliers lisses (« en côte de Californie ») (Figure 1) ou à bords irréguliers et déchiquetés (« en côte du Maine ») (Figure 2 à 4). À la naissance, la taille des TCLs varie habituellement entre 2 mm et 4 cm de diamètre, puis augmente proportionnellement avec la croissance corporelle. Les TCLs se localisent avec prédilection sur les fesses chez le nouveau-né et sur le tronc chez le grand enfant. L'atteinte du visage est inhabituelle à tous les âges.



Figure 1. Taches café-au-lait typiques: forme ovale, bordure lisse et hyperpigmentation tranchée par rapport à la peau saine, de couleur brune et homogène. Ce type de TCLs est classique au cours de la neurofibromatose de type 1



Figure 2. Tache café au lait atypique: grande taille > 15cm, forme irrégulière, bordure déchiquetée et arrêt sur la ligne médiane. Ce type de TCL est évocateur du syndrome de McCune-Albright



Figure 3. Taches café-au-lait atypiques (face externe racine de cuisse): forme irrégulière et déchiquetée, hyperpigmentation peu tranchée par rapport à la peau saine, de couleur brun clair. Il s'agissait de TCLs au cours d'un syndrome ataxie télangiectasie.



Figure 4. Taches café au lait multiples d'une fesse au cours d'une maladie des TCLs multiples familiales. Le caractère irrégulier et dentelé de TCLs peut néanmoins s'observer au cours de la neurofibromatose de type 1 (diagnostic génétique négatif dans ce cas)

## Diagnostics différentiels

Le diagnostic clinique d'une TCL est généralement aisé, mais certaines macules cutanées brunes, de développement néonatal ou non peuvent constituer des pièges diagnostiques.<sup>2-4</sup> L'âge d'apparition du trouble pigmentaire constitue une indication utile mais non formelle, parfois difficile à préciser par l'interrogatoire des parents. En règle générale, les naevus (taches mongoloïdes, naevus mélanocytaire congénital, naevus spilus), les mosaïcismes pigmentaires, le mastocytome et l'hamartome musculaire lisse sont présents dès la naissance ou se développent au cours de la première année de vie. En revanche, les lentigines et l'hyperpigmentation post-inflammatoire s'observent préférentiellement chez l'enfant, tandis que la mélanose de Becker est l'apanage des enfants pubères ou des adolescents.

**Le naevus mélanocytaire congénital** est visible dès la naissance ou au cours des premiers mois de vie. Il peut initialement être confondu avec une TCL en l'absence de contingent naevique de couleur plus foncée. La présence parfois discrète d'une augmentation de la pilosité, d'une couleur brune inhomogène ou d'un caractère palpable est évocatrice du naevus. En cas de doute diagnostique avec une TCL, un nouvel examen clinique réalisé quelques mois plus tard permettra le plus souvent de redresser le diagnostic ([Figure 5](#)).



**Figure 5.** Exemple de trouble pigmentaire de diagnostic initial délicat. (A) Large macule pigmentée de la face externe de la cuisse et de la fesse gauche, de couleur brune inhomogène, à bordure irrégulière et floue chez un nourrisson de 4 mois pouvant faire discuter une TCL atypique. Quinze mois plus tard, le développement de macules et de papules brun foncé et la pilosité centrale permettent de trancher en faveur d'un naevus congénital

**Le naevus spilus**, ou naevus sur naevus, est constitué d'une macule brun clair bien limitée à type de TCL, parsemée de petites taches lenticulaires de couleur brun foncé correspondant à des petits naevus mélanocytaires ([Figure 6](#)). La lésion est fréquemment délimitée par la ligne médiane. Comme pour le naevus congénital, le développement parfois retardée du contingent naevique peut rendre le diagnostic précoce délicat.



**Figure 6.** Naevus spilus du front: tache café-au-lait parsemée de petites lésions naeviques de couleur brun à noir. La délimitation de la TCL par la ligne médiane est classique au cours du naevus spilus.

**Les taches mongoloïdes (ou mongoliques)** sont des macules pigmentées particulièrement fréquentes chez le nouveau-né d'origine eurasiennne ou africaine mais peuvent également s'observer chez le caucasien. Leur présence dès la naissance, leur localisation élective dorso-lombaire (**Figure 7**) et leur couleur bleutée est généralement caractéristique, mais des localisations ectopiques sur les membres en particulier sont possibles (**Figure 8**). Elles correspondent à une mélanocytose dermique bénigne. Elles disparaissent progressivement dans l'enfance.



**Figure 7.** Taches mongoloïdes: larges macules congénitales de couleur bleu-gris de la région dorsale, lombaire et fessière



**Figure 8.** Taches mongoloïdes ectopiques de jambe. En règle générale la présence de lésions typiques de la région dorsolombaire permet un diagnostic sans difficulté



**L'hamartome musculaire lisse** est une hyperplasie généralement congénitale des muscles arrecteurs pileux. Il apparaît comme une plaque bien circonscrite, gaufrée et poilue, parfois discrètement pigmentée (Figure 9). Il se localise avec prédilection sur le tronc, les fesses et les racines des membres. Il existe un pseudo signe de Darier (80%) se traduisant transitoirement après frottement de la lésion, par une vermiculation, une induration ou une érection de la pilosité.



Figure 9. Exemples d'hamartome musculaire lisse du flanc chez un nourrisson. Plaque gaufrée, brune et pileuse à contours flous et irréguliers. L'interrogatoire des parents à la recherche d'un pseudo-signe de Darier permet le plus souvent la confirmation diagnostique

**L'hamartome de Becker** (naevus ou mélanose de Becker) est une macule pigmentée de couleur brun foncée le plus souvent unique, parfois étendue, localisée avec prédilection sur l'épaule (Figure 10) et la partie haute du tronc. L'hamartome de Becker peut cependant être de petite taille et toucher le front (Figure 11), le cou, les membres, l'abdomen et les fesses.



contours émiettés apparue au cours de l'adolescence



pigmentation brun foncé, les contours irréguliers, émiettés et la pilosité sont en faveur du diagnostic.

Les contours sont irréguliers, émiettés et géographiques et la surface le plus souvent pileuse et palpable. L'hamartome de Becker apparaît électivement chez l'adolescent et est considéré comme une variante acquise tardive de l'hamartome musculaire lisse.

**Les mosaïcismes pigmentaires** se caractérisent par des macules hyperpigmentées linéaires suivant les lignes de Blaschko et disposées en bandes (Figure 12), en spirales ou tourbillons ou de façon segmentaire (Figure 13) (cf paragraphe ci-dessous).

|                                                                                                                                                                    |                                                                                                              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                   |                            |
| <p><b>Figure 12.</b> Pigmentation linéaire suivant les lignes de Blaschko au cours d'un mosaïcisme pigmentaire (hypermélanose naevoïde linéaire et concolutée)</p> | <p><b>Figure 13.</b> Pigmentation segmentaire de l'hémitronc gauche au cours d'un mosaïcisme pigmentaire</p> |

**Le mastocytome** est la forme la plus fréquente de mastocytose avant l'âge de 3 mois. Il est présent dès la naissance dans près de 40% des cas. Il se différencie de la TCL par son caractère papuleux voire nodulaire, sa couleur souvent jaune rosée plus que brune et la présence d'un signe de Darier (turgescence après friction volontaire) (**Figure 14**).

|                                                                                                                                                               |                                                                                      |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                            |  |
| <p><b>Figure 14.</b> Mastocytome: papule ronde, brune, de surface mamelonnée et turgescence après friction à l'aide d'une pointe mousse (signe de Darier)</p> |                                                                                      |

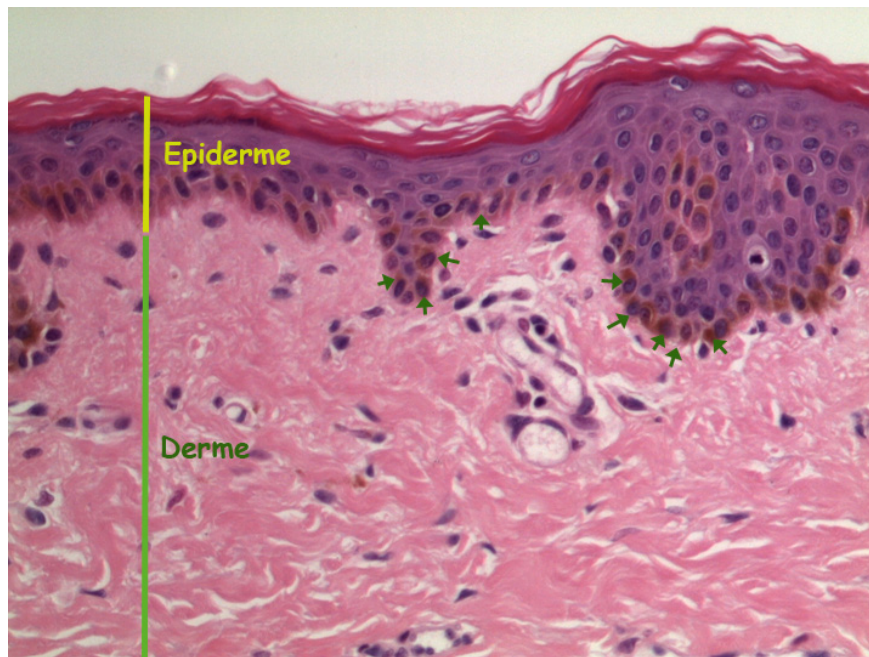
**Les lentigines** se distinguent des TCLs par une petite taille de 1 à 3 mm. En règle générale, elles sont absentes à la naissance et développent à partir de l'âge de 2-3 ans. Au cours de la neurofibromatose de type 1 (NF1), elles peuvent être assimilées à des petites TCLs « en confettis ».

### Un examen histologique le plus souvent inutile

Le diagnostic d'une TCL est avant tout clinique. L'examen histologique est rarement utile en l'absence de doute diagnostique. Il met en évidence une augmentation du contenu en mélanine des mélanocytes et des kératinocytes de l'épiderme, sans prolifération mélanocytaire (**Figure 15**). En microscopie électronique, la présence de macromélanosomes (macroglobules



de mélanine) peut être attestée au niveau des mélanocytes, des kératinocytes et des mélanophages dermiques. Ces macromélanosomes peuvent s'observer dans les TCLs sporadiques (non syndromiques) et ne constituent pas un critère histologique discriminant d'une affection comme la NF1.



**Figure 15.** Examen histologique d'une tache café au lait (Hématoxyline&Éosine x 10): augmentation de la pigmentation au sein des kératinocytes de la couche basale de l'épiderme (flèches vertes) (coll Dr C. Pernet, Montpellier)

## Épidémiologie et histoire naturelle

La TCL solitaire constitue une "tache de naissance" banale et physiologique du nouveau-né. Elle peut être délicate à repérer au cours des premières années de vie. La lumière de Wood peut améliorer sa détection en majorant son contraste par rapport à la peau saine. Dans la population générale, la prévalence d'une ou plusieurs TCLs néonatales varie entre 0,3 à 2,7%, sans prédilection de sexe.<sup>3,4</sup> Elle est plus élevée chez les nouveaux-nés d'origine afro-américaine (12%) que d'origine caucasienne ou eurasiennne (0,3%). La prévalence de détection de 3 TCLs ou plus, sans affection sous-jacente, est estimée à 1,8% des nouveaux-nés d'origine afro-américaine et est généralement nulle chez les nouveaux-nés d'origine caucasienne. Cette prévalence des TCLs dans la population générale augmente avec l'âge et la présence d'au moins 1 TCL de taille significative (5 à 10 mm) est estimée à 30% chez l'enfant d'âge scolaire ou le jeune adulte. Là aussi, elle est majorée chez les enfants à peau dite noire, mais la présence de plus de 3 TCLs sans pathologie sous-jacente reste rare (0,3%). Le développement de TCLs sporadiques après l'âge de 6 ans est inhabituel, à l'inverse des TCLs de la NF1 qui peuvent continuer à se développer au cours de l'adolescence et chez l'adulte. Les TCLs sporadiques tendent à palir et à s'effacer avec l'âge. Il n'existe pas de lien épidémiologique entre la présence de TCLs et le degré d'exposition solaire ni d'augmentation de risque de mélanome par rapport à la population générale.

## Taches café-au-lait multiples, des marqueurs potentiels d'affections génétiques

De nombreuses affections génétiques comportent des TCLs multiples ([Tableau 1](#)). Pour la majeure partie d'entre elles, les TCLs constituent une manifestation clinique mineure ou de faible intérêt diagnostique, des manifestations plus délétères, en particulier neurologiques, étant au premier plan. Dans la pratique quotidienne, seules quelques affections génétiques peuvent être suspectées par le dermatologue ou le pédiatre à partir des TCLs: au premier plan la neurofibromatose de type 1, plus rarement le syndrome de Legius et la maladie des taches café au lait familiale, et la neurofibromatose de type 2. Le syndrome de McCune-Albright se caractérise par une hyperpigmentation plutôt de type segmentaire tandis que le syndrome LEOPARD est marqué par la prépondérance des lentigines (*cf paragraphes ci-dessous*). Les autres affections génétiques ne seront que citées ([Tableau 1](#)), les TCLs ne constituant qu'un signe clinique mineur ou inconstant.

**Tableau 1.** Principales affections génétiques avec TCLs

| Affection génétique                           | Fréquence des TCLs          |
|-----------------------------------------------|-----------------------------|
| Neurofibromatose type 1                       | 99%                         |
| Syndrome de Legius                            | 100%                        |
| Syndrome de McCune-Albright                   | 60%                         |
| Neurofibromatose de type 2                    | 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) constitue le principal challenge diagnostique en cas de TCLs multiples chez un nourrisson ou un enfant en bas âge, sans antécédent familial de NF1 ou sans autre signe de NF1 associé. Les TCLs constituent un des 7 critères cardinaux de la NF1 ([encadré 1](#)).

**Encadré 1.** Critères diagnostiques de NF1 (*National Institutes of Health, 1988*)

|                                                                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Deux ou plus des critères suivants doivent être réunis chez un même individu:                                                                |
| - Au moins six taches café au lait > 5 mm dans leur plus grand diamètre avant la puberté ou plus de 15 mm après la puberté                   |
| - Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou au moins un neurofibrome plexiforme                                                   |
| - Lentigines axillaires ou inguinales                                                                                                        |
| - Gliome optique                                                                                                                             |
| - Deux ou plus nodules de Lisch (hamartomes iriens)                                                                                          |
| - Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose |
| - Un apparent du premier degré (parent, fratrie ou enfant) atteint de NF 1 suivant les critères précédents                                   |

Elles sont le plus souvent détectées dès la naissance et présentes en nombre significatif ( $\geq 6$ ) à l'âge de 1 an dans 99% des cas. Elles augmentent en nombre jusqu'à l'âge de 2 à 4 ans et peuvent rester isolées durant plusieurs années. Elles touchent avec prédilection le tronc et les membres, plus rarement les extrémités des membres et le visage et épargnent le scalp et les surfaces palmoplantaires.<sup>5</sup> Le caractère "typique" d'une TCL au cours de la NF1 (TCL-NF1) est défini cliniquement par une forme circulaire ou ovale, une bordure régulière, une taille comprise entre 5 mm à 15 cm et une hyperpigmentation tranchée par rapport à la peau saine, uniforme et de couleur brune et homogène ([Figure 16](#)).



Un enfant atteint de NF1 peut cependant avoir une ou plusieurs TCLs atypiques en sus des TCLs typiques. Le nombre minimal de 6 TCLs a été requis pour définir un critère cardinal de NF1 car le risque pour une personne non atteinte de NF1 d'être porteuse de 6 ou plus TCLs (> 15mm chez l'adulte) est extrêmement faible. Ainsi, en cas de TCLs isolées et multiples et ce, quelqu'en soit le nombre, le risque tout venant d'association à une NF1 est estimé à 30%, mais augmente à 75% si le nombre de TCLs cliniquement typiques est supérieur ou égal à 6.<sup>6</sup>

Un deuxième critère cardinal de NF1 est théoriquement nécessaire pour "affirmer" le diagnostic de NF1. Il s'agit généralement des lentigines axillaires, des plis du cou et inguinales ([Figure 17](#)), plus occasionnellement des nodules de Lisch ([Figure 18](#)). Ce deuxième critère est mis en évidence dans 3/4 des cas à l'âge de 4 ans, dans plus de 9 cas sur 10 à l'âge de 6 ans et constamment entre 8 et 10 ans. Ainsi, il n'est pas rare d'affirmer ou d'exclure le diagnostic de NF1 qu'à l'issue d'un suivi clinique de plusieurs années.



La présence d'autres signes cutanés très évocateurs de NF1 est à rechercher soigneusement: (1) l'hamartome anémique est une macule dépigmentée pale observée dans près d'1 cas sur 2 en cas de recherche systématique<sup>6bis</sup>. Il est parfois à la limite de la visibilité sur peau claire. Il apparait clairement après frottement à l'aide d'un abaisse-langue, contrastant par sa paleur persistante avec l'érythème réactif de la peau saine avoisinante. Il se localise avec predilection sur la face antérieure du thorax et semble constituer un signe discriminant par rapport à d'autres génodermatoses avec taches café-au-lait comme le syndrome de Legius (Figure 19)<sup>6bis</sup>; (2) le xanthogranulome juvénile (Figure 20) est également très évocateur de la NF1 mais de fréquence faible (5-10%). Il faut également garder à l'esprit que l'association de TCLs et de lentigines des plis (axillaires en particulier) ne constituent plus des critères formels de diagnostic de NF1 puisqu'ils peuvent également être observés au cours du syndrome de Legius (voir ci-dessous).<sup>6,7</sup>



Figure 19. Hamartome anémique au cours d'une NF1. La lésion hypopigmentée, souvent présternale, est à la limite de la visibilité à l'état basal et devient clairement apparente après frottement à l'aide d'un abaisse-langue. Dans notre expérience, l'hamartome anémique en association avec les taches café-au-lait est un signe très spécifique et discriminant de la NF1, noté dans plus d'1 cas sur 2 en cas de recherche systématique



Figure 20. Exemples de xanthogranulomes juvéniles au cours d'une NF1: papules orangées médiodorsale (flèches)

La neurofibromatose de type 1 segmentaire (ancienne NF-5) correspond à une mutation post-zygotique du gène *NF1*. Elle est caractérisée par la présence de troubles pigmentaires (taches café au lait, lentigines) et/ou de neurofibromes sur un seul segment corporel (mosaïcisme



localisé ou segmentaire) (Figure 21), plus rarement sur un hémicorps ou plusieurs segments bilatéraux.

L'atteinte oculaire (nodules de Lisch, GVO) au cours de la NF-1 segmentaire est exceptionnelle, y compris en cas d'atteinte cutanée faciale, et ne justifie pas d'explorations radiologiques complémentaires. Les cas de NF-1 hérités de parents ayant une neurofibromatose segmentaire sont exceptionnels, liés à un mosaïcisme non seulement somatique mais également germinale, et le conseil génétique doit en faire mention.



Figure 21. NF1 1 segmentaire: TCLs et lentigines localisées sur l'hémitrunc droit

**Le syndrome de Legius** a été décrit en 2007 initialement sous le terme de syndrome NF1-like. Il se transmet sur le mode autosomique dominant et est lié à des mutations germinales du gène *SPRED1*. Il a été identifié à partir de 5 familles atteintes d'un syndrome autosomique dominant proche de la NF1 associant des TCLs (Figure 22), des lentigines axillaires, une macrocéphalie et, chez certains individus, une dysmorphie évoquant celle du syndrome de Noonan et/ou des difficultés d'apprentissage. Malgré la présence de critères cardinaux de NF1 théoriquement suffisants pour poser le diagnostic de NF1 dans plus d'1/3 des cas, ces patients s'en distinguaient par l'absence constante de nodules de Lisch, de neurofibromes ou de tumeurs du système nerveux central (gliome des voies optiques en particulier).<sup>8</sup> Cette affection peut parfois se limiter à des taches café-au-lait isolées, sans lentigines et rend probablement compte d'observations antérieures étiquetées "maladie des taches café-au-lait familiales".





**Figure 22.** Taches café au lait multiples et familiales au cours d'un syndrome de Legius. (à gauche, la fille; à droite sa mère) Dans notre expérience, les TCLs sont plus souvent irrégulières, à bords déchiquetés et à contours flous qu'au cours de la NF1.

**La neurofibromatose de type 2** constitue une cause possible mais rare de TCLs. La présence de TCLs ne constituent pas un critère diagnostique de cette affection ([encadré 2](#)). La prévalence des TCLs au cours de la NF2 est estimée entre 33% à 43%, mais leur nombre excède rarement le nombre de 5 (2%).<sup>9</sup> La présentation clinique de la NF-2 peut être trompeuse chez l'enfant et les premiers signes cliniques sont secondaires dans plus d'1 cas sur 2 à une tumeur autre qu'un schwannome vestibulaire comme un méningiome cérébral ou une tumeur spinale, des schwannomes cutanés, une amyotrophie focale, une mononeuropathie du nerf facial ou des manifestations oculaires (méningiome de la gaine du nerf optique, hamartomes rétinien extensifs). Les manifestations cutanées sont plus subtiles qu'au cours de la NF1, représentées par des tumeurs cutanées dans 70% des cas, presque toujours des schwannomes. Les schwannomes périphériques cutanés se présentent typiquement comme des papules ou des nodules en plaques peu surélevés, pigmentés et pileux ou comme des tumeurs sous-cutanées sensibles à la pression, impossibles à distinguer cliniquement des neurofibromes nodulaires sous-cutanés.

**Encadré 2.** 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

"deux parmi" correspond à deux tumeurs ou deux cataractes

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

- La découverte de 1 à 3 TCLs isolées et de taille > 5mm, a fortiori après l'âge de 1 an et/ou sur peau dite noire, ne doit conduire à aucun examen particulier. En cas de doute diagnostique, un suivi clinique dermatologique semestriel est généralement suffisant et permettra dans la majorité des cas d'exclure tout risque ultérieur de NF1.
- La découverte de 3 à 5 TCLs isolées et de taille > 5mm avant l'âge de 1 an doit conduire à un suivi clinique (semestriel par exemple) afin de rechercher le développement ultérieur de nouvelles TCLs, de lentigines, de xanthogranulome juvénile ou de signes extracutanés symptomatiques d'une NF1, d'une NF2 ou d'un syndrome de Legius. Il faut systématiquement s'enquérir d'antécédents familiaux de TCLs et examiner les parents à la recherche de signes cutanés discrets de NF1. Certaines formes phénotypiques de NF1 familiales peuvent se limiter à la présence de TCLs et de lentigines sans neurofibrome ou sans antécédent d'anomalies neuro-ophtalmologiques ou osseuses.<sup>10</sup>
- En présence de 6 ou plus TCLs cliniquement typiques de NF1 et isolées, le diagnostic de NF1 doit être systématiquement suspecté (risque statistique estimé à 75%). Un examen ophtalmologique est indiquée pour dépister des nodules de Lisch (rares avant 3 ans) et des signes de gliome optique. Un suivi neuropédiatrique chez le jeune enfant (par exemple avant 5 ans) est conseillé afin de dépister des troubles discrets du développement psychomoteur

### Points forts à retenir

- Le diagnostic d'une tache café-au-lait (TCL) est clinique: macule hyperpigmentée typiquement ronde ou ovale, brune et homogène, bien délimitée, à bord lisse ou déchiqueté, d'un diamètre moyen de 2 mm à 4 cm.
- L'examen histologique ou dermoscopique d'une TCL typique est sans intérêt.
- La présence d'1 à 3 TCLs isolées chez l'enfant d'âge scolaire est le plus souvent sans signification pathologique.
- Les TCLs ne sont pas associées à une exposition solaire excessive ou à une augmentation du risque de mélanome.
- La présence d'un nombre élevé de TCLs isolées peut révéler certaines affections génétiques comme la neurofibromatose de type 1 (NF1), le syndrome de Legius, le syndrome de McCune-Albright et la neurofibromatose de type 2 (NF2). Les autres affections génétiques associées à des TCLs sont généralement révélées par des manifestations extracutanées, en particulier neurologiques.
- Au cours de la NF1, les TCLs sont le plus souvent détectées dès la naissance et leur nombre est significatif ( $\geq 6$ ) presque constamment à l'âge de 1 an.
- En cas de TCLs multiples, le risque tout venant de NF1 est de 30% et augmente à 75% en cas de TCLs typiques et en nombre  $\geq 6$ .
- En présence de 6 ou plus TCLs, le diagnostic de NF1 doit être systématiquement suspecté et justifie un examen ophtalmologique et un suivi neuropédiatrique.
- Le syndrome de Legius (syndrome NF1-like) associe dans sa forme typique des TCLs et des lentigines axillaires mais sans risque de neurofibrome ou de gliome optique.
- Au cours de la NF2, le nombre de TCLs excède rarement 5.
- Au cours du syndrome de McCune-Albright, les TCLs sont le plus souvent larges et segmentaires, à bords irréguliers et déchiquetés et délimités par rapport à la ligne médiane.

## Lentigines et lentiginoses

### Des lésions cliniques caractéristiques

Les lentigines se caractérisent cliniquement par des macules hyperpigmentées homogènes, de forme ronde ou ovalaire, et de petite taille (1 à 4 mm). Les lentiginoses sont définies par la présence de lentigines soit en nombre exceptionnel, soit de distribution particulière sur la peau et/ou les muqueuses. Elles peuvent se répartir sur tout le tégument, paumes et plantes comprises, ainsi que sur les muqueuses et les conjonctives. Histologiquement elles

correspondent à une accumulation de mélanine dans la couche basale associée à une hypermélanocytose épidermique sans groupement en thèques et un allongement des crêtes épidermiques.

## Des diagnostics différentiels limités

**La pustulose mélanique transitoire** constitue une variante de l'érythème toxique survenant avec prédilection chez le nouveau-né à peau dite noire. Dans certains cas, les lésions pustuleuses peuvent passer inaperçues et le tableau clinique est marqué par des macules pigmentées du tronc et des membres (Figure 23). Les lésions persistent quelques mois et disparaissent spontanément.



Figure 23. Mélanose pustuleuse transitoire: petites macules pigmentées brunes remarquées au cours de la première semaine après la naissance, située sur le dos, la face postérieure du cou. L'absence de pustules est parfois observée.

**Les éphélides** ou « taches de rousseur », de couleur plus claire que les lentigines (brun clair ou ocre), siègent avec prédilection sur les zones photo-exposées : visage, dos des mains, décolleté, partie haute du dos (Figure 24). Transmises sur un mode autosomique dominant, elles sont accentuées lors des expositions solaires et prédominent chez les sujets roux ou blonds à phototype clair.

**Les naevus naevo-cellulaires acquis**, jonctionnels plans, peuvent initialement avoir un aspect lentigineux clinique, mais leur coloration généralement plus foncée que les lentigines, leur nombre limité et leur absence de caractère systématisé sont généralement caractéristiques.

**L'urticaire pigmentaire** est la forme la plus fréquente des mastocytoses pédiatriques. Survenant surtout après 6 mois de vie, elle réalise une éruption relativement monomorphe faite de macules ou de papules non squameuses à bord flous, de taille variable (1 mm à plus d'1 cm de diamètre), en nombre variable (moins de 10 à plusieurs centaines) et d'une couleur allant du rouge-violacé au brun-beige. Les lésions sont de distribution globalement symétrique, prédominant sur le tronc, pouvant atteindre les membres, plus rarement le visage, le scalp, les paumes et les plantes ou les muqueuses (Figure 25). Leur turgescence au décours d'une friction volontaire réalise le signe pathognomonique de Darier. Les principaux symptômes de l'urticaire pigmentaire sont le prurit dans près d'1 cas sur 2, aggravé par le grattage et les excoriations.



**Figure 24.** Éphélides du visage chez un enfant roux. Le caractère familial, l'atteinte élective des zones photoexposées et l'accentuation lors des expositions solaires sont généralement évocateurs



**Figure 25.** Mastocytose cutanée à type d'urticaire pigmentaire: multiples macules et papules monomorphes, couleur brun-beige à contours flous du tronc

## Lentiginoses syndromiques

Les lentiginoses peuvent constituer un marqueur précoce, parfois néonatal, de syndromes complexes à expression multiviscérale cardiaque, neurologique et digestif ([tableau 2](#)).

**Tableau 2.** Étiologies des lentiginoses de l'enfant

|                                  |            |                                                                                                                                                                                                                                              |
|----------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Lentiginoses syndromiques</b> |            | Syndrome LEOPARD<br>Complexe de Carney<br>Syndrome de Peutz-Jeghers<br>Xeroderma pigmentosum<br>Syndrome lentiginose-dissection artérielle<br>Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba<br>Lentiginose centrofaciale neurodysraphique de Touraine |
| <b>Lentiginoses syndromiques</b> | <b>non</b> | Lentiginoses unilatérale partielle<br>Lentiginose généralisée idiopathique<br>Lentiginose héréditaire du noir                                                                                                                                |

**Le syndrome LEOPARD** ou syndrome des lentigines multiples est une affection génétique autosomique dominante à forte pénétrance et d'expressivité variable.<sup>11</sup> Dans 95% des cas il est lié à des mutations du gène *PTPN11*, gène également impliqué majoritairement au cours du syndrome de Noonan et qui code pour la tyrosine phosphatase SHP2. L'acronyme LEOPARD définit les principales anomalies de cette affection: L pour « multiple **L**entigines »; E pour « **E**lectrocardiographic conduction abnormalities »; O pour « **O**cular hypertelorism »; P pour « **P**ulmonary stenosis »; A pour « **A**bnormalities of genitalia »; R pour « **R**etardation of growth » et D pour « sensorineural **D**eafness » (surdit ) ([encadr  3](#)).

**Encadr  3.** Principales manifestations cliniques du syndrome LEOPARD

|                                                              |
|--------------------------------------------------------------|
| <b>Lentigines</b> (pr s de 100%)                             |
| <b>Hypert lorisme</b> (pr s de 100%)                         |
| <b>Anomalies cardiaques</b> (80-90%)                         |
| - Cardiomyopathie hypertrophique                             |
| - St nose valvulaire pulmonaire                              |
| - Anomalies  lectrocardiographiques                          |
| <b>Retard de croissance</b> (30%)                            |
| <b>Retard psychomoteur</b> (30%)                             |
| <b>Surdit  neurosensorielle</b> , baisse de l'audition (25%) |
| <b>Anomalies g nito-urinaires</b> (26%)                      |



Les lentigines sont quasi-constantes au cours du SL. De couleur brune à noire, elles sont généralement de petite taille (inférieure à 5 mm), parfois plus grandes (jusqu'à 5 cm) et décrites comme des taches « café noir » ([Figure 26](#)). Rarement congénitales, elles débutent au cours de l'enfance, en moyenne vers l'âge de 4-5 ans, et augmentent en nombre avec l'âge jusqu'à la puberté. Leur localisation se fait constamment à l'extrémité céphalique et préférentiellement à la partie supérieure du tronc, du cou et des membres supérieurs. Les paumes, les plantes et les organes génitaux externes sont fréquemment touchés, tandis que les muqueuses et le fundus de l'œil sont le plus souvent épargnés. Les taches café-au-lait sont fréquentes (jusqu'à 75% des cas) et précoces, se développant durant les premiers mois de vie.



**Figure 26.** Lentigines multiples au cours d'un syndrome LEOPARD. Les lentigines prédominent sur le tronc et la face latérale du cou.

Les anomalies cardiaques précèdent le plus souvent la survenue des lentigines. Elles sont de trois types : (1) Cardiomyopathie hypertrophique obstructive (80%) le plus souvent gauche et asymétrique, d'évolution progressive et constituant une cause majeure de morbidité, parfois de décès; (2) Sténose valvulaire pulmonaire ou dysplasie de la valve pulmonaire (40%); (3) Anomalies électrocardiographiques (75%) par déviation gauche de l'axe (1/3 des cas) et anomalies de la conduction, majoritairement asymptomatiques.

La dysmorphie faciale est variable, de type Noonan: visage triangulaire, oreilles bas implantées et en rotation postérieure, hypertélorisme, ptosis, fentes palpébrales orientées en bas et en dehors (antimongoloïdes), épicanthus; nez court avec racine déprimée et pointe nasale et ailes narinaires élargies, micrognathie et philtrum profond.

**Le complexe de Carney** est une affection rare associant des myxomes cardiaques à des troubles de la pigmentation, des anomalies endocriniennes et des schwannomes. Il se transmet sur un mode autosomique dominant et est lié à une mutation du gène tumeur-suppresseur *PRKAR1A* qui code pour la protéine R1- $\alpha$ , [ ] unité régulatrice de protéine kinase AMP cyclique dépendante. Le diagnostic clinique ([encadré 4](#)) est le plus souvent établi vers l'âge de 20 ans, exceptionnellement dès la naissance.

#### Encadré 4. Critères diagnostiques du complexe de Carney

Lésions pigmentaires cutanées de distribution typique (lèvres, conjonctive et canthus interne ou externe, muqueuses vaginale et pénienne)  
Myxomes cutanés et muqueux  
Myxome cardiaque  
Fibro-adénome mammaire myxoïde ou imagerie IRM avec suppression du signal de la graisse suggérant ce diagnostic  
Maladie pigmentaire nodulaire de la glande cortico-surrénale ou élévation paradoxale du cortisol libre urinaire après administration de dexaméthasone durant le test de freinage de Liddle  
Acromégalie par adénome hypophysaire à GH  
Tumeur testiculaire de Sertoli à larges cellules calcifiantes ou calcification caractéristique à l'échographie testiculaire  
Carcinome thyroïdien ou multiples nodules hypoéchogènes à l'échographie thyroïdienne, chez un jeune patient  
Schwannomes mélanotiques psammomateux (avec confirmation histologique)  
Naevus bleu, naevus bleu épithélioïde (multiple)  
Adénome mammaire ductal (multiple)  
Ostéocondromyxome (avec confirmation histologique)

Critères supplémentaires

Atteinte des parents du premier degré

Mutation inactivatrice du gène *PRKAR1A*

**Le diagnostic de complexe de Carney est établi en présence de 2 manifestations cliniques ou d'une manifestation clinique associée à un critère supplémentaire.**

Les lentigines constituent le plus souvent la première manifestation et sont présentes dès les premières années de la vie, parfois dès la naissance. Elles sont de couleur brun-noir, en nombre variable, de quelques éléments à une myriade, parfois confluentes. Leur distribution caractéristique est le plus souvent complète vers la puberté. Elles se localisent par ordre de fréquence décroissante sur le visage, surtout de topographie péri-orale (Figure 27) et périoculaire (paupières, oreilles, lèvres), mais aussi sur le tronc, le cou, les conjonctives et la sclérotique, la vulve, les membres inférieurs et le dos des mains. Les muqueuses buccales, génitales ou anales peuvent être plus rarement touchées. Les autres signes cutanés caractéristiques sont (1) les naevus bleus fréquemment multiples et caractéristiques histologiquement; (2) les myxomes cutanés présents chez plus d'un tiers des malades, sous la forme de papules ou de nodules sous-cutanés, pédiculés, asymptomatiques, de petite taille (<1cm), couleur peau normale. Leur âge d'apparition est variable, de la naissance à 40 ans. Leur distribution est ubiquitaire en dehors des régions palmo-plantaires, avec une prédominance pour les paupières, les canaux auditifs externes, les seins et les mamelons.



**Figure 27.** Lentigines multiples au cours d'un complexe de Carney. Les lentigines prédominent sur le visage en topographie péri-oculaire. De couleur brun-noir, elles s'associent fréquemment à des naevus bleus (flèches) parfois difficile à distinguer cliniquement de lentigines très foncées.

Les myxomes cardiaques (2/3 des cas) constituent l'atteinte extra-cutanée la plus fréquente. Ils sont détectés entre 6 et 57 ans (âge moyen de 24 ans). Ces myxomes sont à l'origine d'anomalies auscultatoires, de complications cardiaques, emboliques ou systémiques, potentiellement léthales.

**Le syndrome familial de dissection artérielle-lentiginose** est exceptionnel, de transmission autosomique récessive, et se caractérise par l'association (1) de lentigines, de couleur brun foncé à noire, disséminées sur le tronc, les membres et les doigts, et épargnant le visage et les muqueuses et (2) de dissections artérielles carotidiennes, survenant précocément (20 à 30 ans). Aucune nouvelle observation n'a été décrite depuis 15 ans.

**Le syndrome de Peutz-Jeghers** est transmis sur un mode autosomique dominant et est liée au gène tumeur-suppresseur *LKB1-STK11* qui code pour une protéine à activité thréonine-sérine kinase. Il est défini par l'association d'une polypose gastro-intestinale hamartomateuse, d'une pigmentation mélanique cutanéomuqueuse et la présence d'un antécédent familial.

Les lentigines sont rarement présentes dès la naissance, mais apparaissent le plus souvent au cours des premiers mois, le plus souvent avant l'âge de 2 ans. Elles touchent de façon quasi-constante les lèvres et le poutour des lèvres et dans 80% des cas la muqueuse buccale : face interne des lèvres et des joues, gencives, palais alors que la langue est exceptionnellement atteinte ([Figure 28](#)). La pigmentation faciale tend à s'atténuer à partir de l'adolescence, mais persiste au niveau de la muqueuse orale, pouvant rendre compte de diagnostics tardifs.

La polypose digestive intéresse le jéjunum et l'iléon (70-90 %) mais aussi le colon, le rectum (50 %) et l'estomac (25 %). Ces polypes sont des hamartomes, de taille variable de quelques millimètres à plusieurs centimètres, sessiles ou pédiculés. Leur nombre est parfois supérieur à 100, mais semble inférieur à celui observé au cours de la polypose adénomateuse familiale. Lorsqu'elle est symptomatique, cette polypose se manifeste le plus souvent au cours de la première décennie par des douleurs abdominales récurrentes avec parfois un véritable syndrome occlusif lié à une invagination. L'atteinte digestive peut également s'exprimer sur un mode hémorragique occulte ou non : anémie hypochrome, melaena, rectorragies. La survenue de polypes de localisation nasale, mais aussi biliaire, utérine, du tractus respiratoire et urinaire a été rapportée. Le risque de développer à l'âge adulte une tumeur maligne, en particulier digestive ou génitale, est nettement plus élevé que dans la population générale. Ainsi, les risques de développement d'un cancer à l'âge de 20, 30, 40, 50, 60 et 70 ans est respectivement de 2%, 5%, 17%, 31%, 60% et 85%, surtout d'origine gastro-intestinale (estomac-oesophage, intestin grêle, colon-rectum et pancréas). Chez la femme, le risque de développer un cancer du sein est estimé à 8% et 31% respectivement à l'âge de 40 et 60 ans.

**Le syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba** est de transmission autosomique dominante, et est lié à des mutations du gène *PTEN*, également impliqué au cours de la maladie de Cowden (syndrome des hamartomes par mutation du gène *PTEN*). Il se caractérise par l'association d'une macrocéphalie, de lentigines génitales péniennes ([Figure 29](#)) ou vulvaires, d'hamartomes du tractus gastro-intestinal et de diverses malformations osseuses, nerveuses et oculaires.<sup>12</sup>



Figure 28. Lentiginose périorale au cours du syndrome de Peutz-Jeghers



Figure 29. Lentiginose génitale au cours d'un syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba

**Xero**

## **derma pigmentosum**

Le xeroderma pigmentosum (XP) est une affection rare, transmise sur un mode autosomique récessif. Il fait partie des maladies dites "de réparation", définissant des affections marquées par des anomalies du système de réparation de l'ADN par excision de nucléotides NER ("*nucleotide excision repair*").<sup>12</sup> On distingue 7 groupes génétiques ou groupes de complémentation (XP-A à G) pour la forme classique et 1 groupe de complémentation pour la forme variante (XP-V). En France, 60% des malades XP appartiennent au groupe de complémentation C, le plus répandu en Europe, marqué par une importante photosensibilité, une fréquence élevée de cancers cutanés et l'absence habituelle d'atteinte neurologique.

Les manifestations cliniques du XP sont marquées par une photosensibilité survenant dès les premières expositions solaires. Elle est à l'origine d'un érythème initial prolongé des zones découvertes, d'intensité croissante après la répétition des expositions solaires, et progressivement permanent. Une photophobie est constamment associée, souvent inaugurale. L'érythème laisse progressivement la place à un état poikilodermique associant des troubles pigmentaires composés de petites macules lentigineuses de couleur foncée (brune à noir) ou achromiques, d'une atrophie cutanée et de télangiectasies (Figure 30). Un état de sécheresse, de fragilité et de sclérose cutanée favorise le développement de lésions ulcérées, croûteuses et de synéchies périforificielles du visage (commissures labiales, narines, paupières).





**Figure 30.** Xeroderma pigmentosum: petites macules hyper- et hypopigmentées, atrophie cutanée et télangiectasies du visage

### **Lentiginose centofaciale neurodysgraphique de Touraine**

Cette affection héréditaire de transmission autosomique dominante se caractérise par l'association d'une lentiginose faciale à des dysraphies et des anomalies neuropsychiatriques. Les lentigines débutent durant la première année de la vie, continuent à se développer durant les 8 à 10 années suivantes puis tendent à régresser. Ces lentigines sont nombreuses et prédominent sur le nez et les joues avec une disposition caractéristique « en ailes de papillon ». Des localisations au niveau du scalp, des paupières et des lèvres peuvent être plus rarement observées tandis que les muqueuses sont épargnées. De fréquentes anomalies dysraphiques (47-100%) ont été rapportées : cyphose cervico-dorsale, spina bifida, malposition ou agénésie dentaire, malformations faciales, hypertrichose lombaire. Les désordres neuropsychiatriques associés quasi-constants et de gravité variable : oligophrénie, instabilité caractérielle, troubles de l'humeur, épilepsie, hémiplégie infantile. Aucune nouvelle observation n'a été rapportée depuis une cinquantaine d'années.<sup>13</sup>

### **Lentiginoses non syndromiques<sup>14</sup>**

#### **Lentiginose généralisée (diffuse) idiopathique**

De transmission héréditaire autosomique dominante ou sporadique, cette affection rare est caractérisée par une lentiginose diffuse sans anomalies systémiques associées, en particulier cardiaques ou digestives. Elle débute durant les premiers mois après la naissance et est constituée d'une myriade de lentigines intéressant le visage, le tronc, les extrémités, les paumes, les lèvres, les fesses et les organes génitaux. Les conjonctives peuvent être touchées, mais la plante des pieds et la muqueuse orale sont épargnées. Le diagnostic différentiel se pose avec les rares formes incomplètes et sporadiques de syndrome LEOPARD.



## **Lentiginose héréditaire du noir**

Cette entité a été rapportée à partir d'une série de 10 patients à peau dite noire d'origine américaine. De transmission autosomique dominante, elle se caractérise par la survenue durant l'enfance d'une lentiginose centro-faciale (nez et régions malaires) et des lèvres, touchant parfois les extrémités (dos et paumes des mains, pieds), les fesses, les coudes et les genoux. Les muqueuses sont toujours épargnées. Les lentigines ne tendent pas à s'effacer avec l'âge. Aucune anomalie systémique n'a été rapportée associée.

## **Lentiginoses unilatérales (segmentaires, zoniformes, unilatérale partielle) ou acrales**

Elles constituent un groupe hétérogène de lentiginoses idiopathiques, particulières par leur caractère circonscrit, unilatéral, sur une surface limitée du corps. Les lentigines sont toujours acquises au cours de la petite enfance et se localisent avec prédilection sur la partie supérieure du corps : cou, visage, épaules, thorax et haut du dos ([Figure 31](#)). Le diagnostic différentiel se pose avec le naevus spilus où les macules pigmentées ont un caractère histologique naevique et repose sur une tache café au lait. Certains auteurs considèrent la lentiginose unilatérale partielle comme une forme particulière de neurofibromatose segmentaire, hypothèse confortée par les rares observations d'association de lentiginose unilatérale partielle et de neurofibromes uni ou bilatéraux. La lentiginose acrale est constituée de macules pigmentées de 1 à 5 mm de diamètre, plus nombreuses et plus fréquemment observées chez le noir. Elles peuvent survenir durant l'enfance et chez l'adulte. Le diagnostic différentiel doit être fait avec des naevus multiples.



**Figure 31.** Lentiginose unilatérale partielle: multiples lentigines reposant sur une pigmentation de type TCL plus ou moins bien délimitée. Le diagnostic différentiel avec le naevus spilus (présence d'un contingent naevique) ou la neurofibromatose segmentaire (présence de TCLs typiques ou de neurofibromes) est parfois délicat. Pour nombre d'auteurs, la lentiginose unilatérale constitue une forme allélique de NF1

### Points forts à retenir

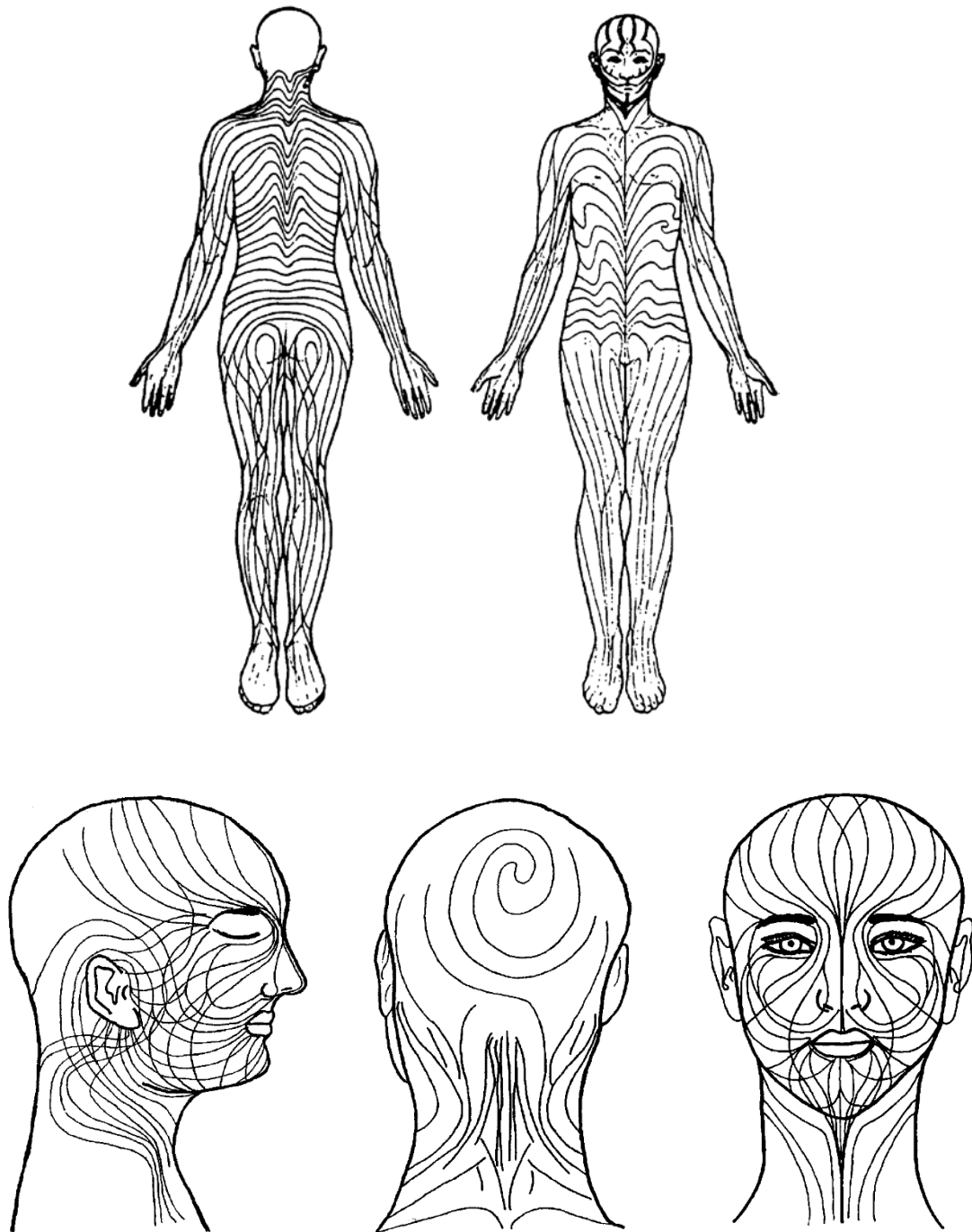
- Le diagnostic des lentigines est clinique: macules hyperpigmentées ronde ou ovale, de petite taille 1 à 4 mm.
- Les principales lentiginoses syndromiques (LS) sont le syndrome LEOPARD, le complexe de Carney, le syndrome de Peutz-Jeghers et le xeroderma pigmentosum.
- Les LS comportent à des degrés variables des risques cardiaques, neurologiques, digestifs et oncologiques.
- En règle générale, les lentigines des LS sont rarement présentes dès la naissance et se développent au cours des premières années de vie.
- Au cours du syndrome LEOPARD, le risque d'anomalies cardiaques est élevé (80-90%) et associe une cardiomyopathie hypertrophique, une sténose valvulaire pulmonaire et des anomalies électrocardiographiques.
- Au cours du complexe de Carney, il existe un risque élevé de myxomes cardiaques
- Au cours du syndrome de Peutz-Jeghers, il existe une polypose digestive et un risque élevé de tumeurs malignes digestives ou génitales.
- Au cours du xeroderma pigmentosum, il existe une importante photosensibilité et une fréquence élevée de cancers cutanés.

### Hyperpigmentations segmentaires et linéaires

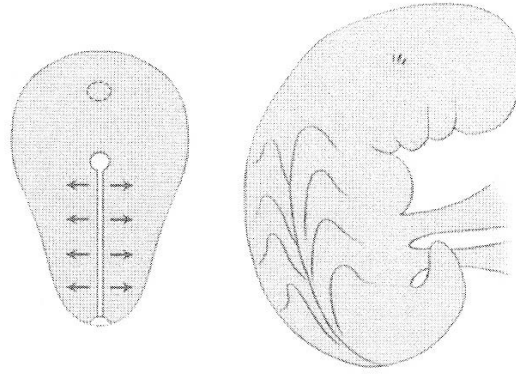
La compréhension des troubles pigmentaires segmentaires et linéaires peut apparaître complexe de prime abord et de peu d'intérêt autre que nosologique. Pourtant, la connaissance sémiologique de ces anomalies est essentielle car, outre le caractère parfois anxiogène de ces dermatoses pour les parents, bon nombre de ces anomalies pigmentaires sont bénignes et sans conséquence pour l'enfant. À l'inverse, il est essentiel de ne pas méconnaître les rares affections héréditaires comportant un risque d'atteinte extracutané, en particulier neurologique, oculaire, cardiaque et endocrinien, et devant conduire à des explorations complémentaires et un conseil génétique.

### Généralités sur les lignes de Blaschko et le mosaïcisme cutané<sup>15</sup>

À partir de l'observation d'une centaine de malades atteints de dermatoses linéaires, Alfred Blaschko, dermatologue allemand dessina en 1901 un patron unique composé de lignes portant depuis son nom ([Figure 32](#)). Ces lignes dessinent un « S » sur la face antérieure du thorax, un « V » sur le dos réalisant un aspect en jet d'eau, et adoptent un caractère linéaire discrètement incurvé sur les extrémités. Les lignes au niveau de la tête et du cou ont été complétées par Happle en 2001 ([Figure 33](#)), dessinant une spirale sur la face postérieure de la tête.

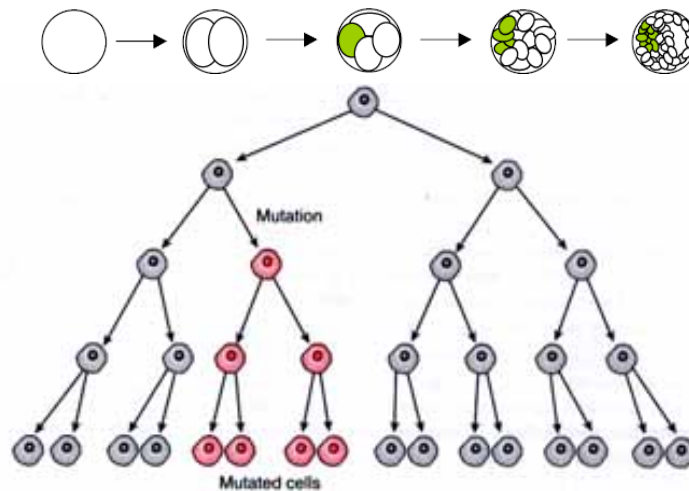


Les lignes de Blaschko ne suivent aucun trajet nerveux, vasculaire ou lymphatique. Elles définissent le trajet migratoire des cellules progénitrices cutanées proliférant en direction antérolatérale à partir de la crête neurale. Cette prolifération et cette migration interfèrent avec la croissance longitudinale et la flexion croissante de l'embryon ([Figure 34](#)), expliquant par exemple l'aspect « en jet d'eau » au niveau du dos.



et dessinant un aspect en jet d'eau au niveau du dos (d'après Happle)

Ces lignes sont invisibles chez les sujets sains et ne deviennent apparentes que si une dermatose liée à une anomalie d'un clone primitif ayant migré dessine son emplacement. Aujourd'hui il est largement reconnu que les dermatoses suivant les lignes de Blaschko traduisent un mosaïcisme génétique. Le mosaïcisme est défini par la présence de 2 lignées cellulaires ou plus, distinctes génétiquement et issues du même zygote et résultant d'une mutation postzygotique (après la fécondation) (Figure 35). Ce mosaïcisme peut parfois être présent dans les cellules germinales de l'individu. En cas d'absence de mosaïcisme dans les cellules germinales, il n'existe pas de risque de transmission à la descendance. Au cours du développement, c'est l'instant où va se produire la mutation qui déterminera quels tissus sont atteints et la proportion de cellules mutées au sein de ces tissus.



lignes cellulaires, bien qu'issues du même zygote, le est après une mutation survenue après la fécondation (post-zygotique)

Par la suite, Happle a élargi la description clinique des mosaïcismes cutanés en ne la limitant plus aux lignes de Blaschko, mais en proposant 6 patrons (Figure 36).

- type 1 : suivant les lignes de Blaschko et se subdivisant en type 1a et 1b suivant l'épaisseur des bandes empruntées par la dermatose. Il s'agit du patron pigmentaire le plus fréquent. À titre d'exemple, le type 1a s'observe au cours de l'incontinentia pigmenti de type



Bloch-Sulzberger ou de l'hypermélanose naevoïde et convolutive (spiralee). Le type 1b s'observe au cours du syndrome de McCune- Albright.

- type 2 : en échiquier ou en damier. Ce modèle dessine des carrés avec une limite médiane nette. À titre d'exemple, le type 2 s'observe au cours du naevus spilus, du naevus de Becker, des troubles pigmentaires segmentaires de Metzker et du syndrome de McCune-Albright

- type 3 : en forme florale ou phylloïde, rare au cours des troubles de l'hyperpigmentation

- type 4 : en nappe, constitué de larges aires de peau atteinte sans séparation médiane. Ce modèle s'observe au cours du naevus congénital géant.

- type 5 : latéralisé

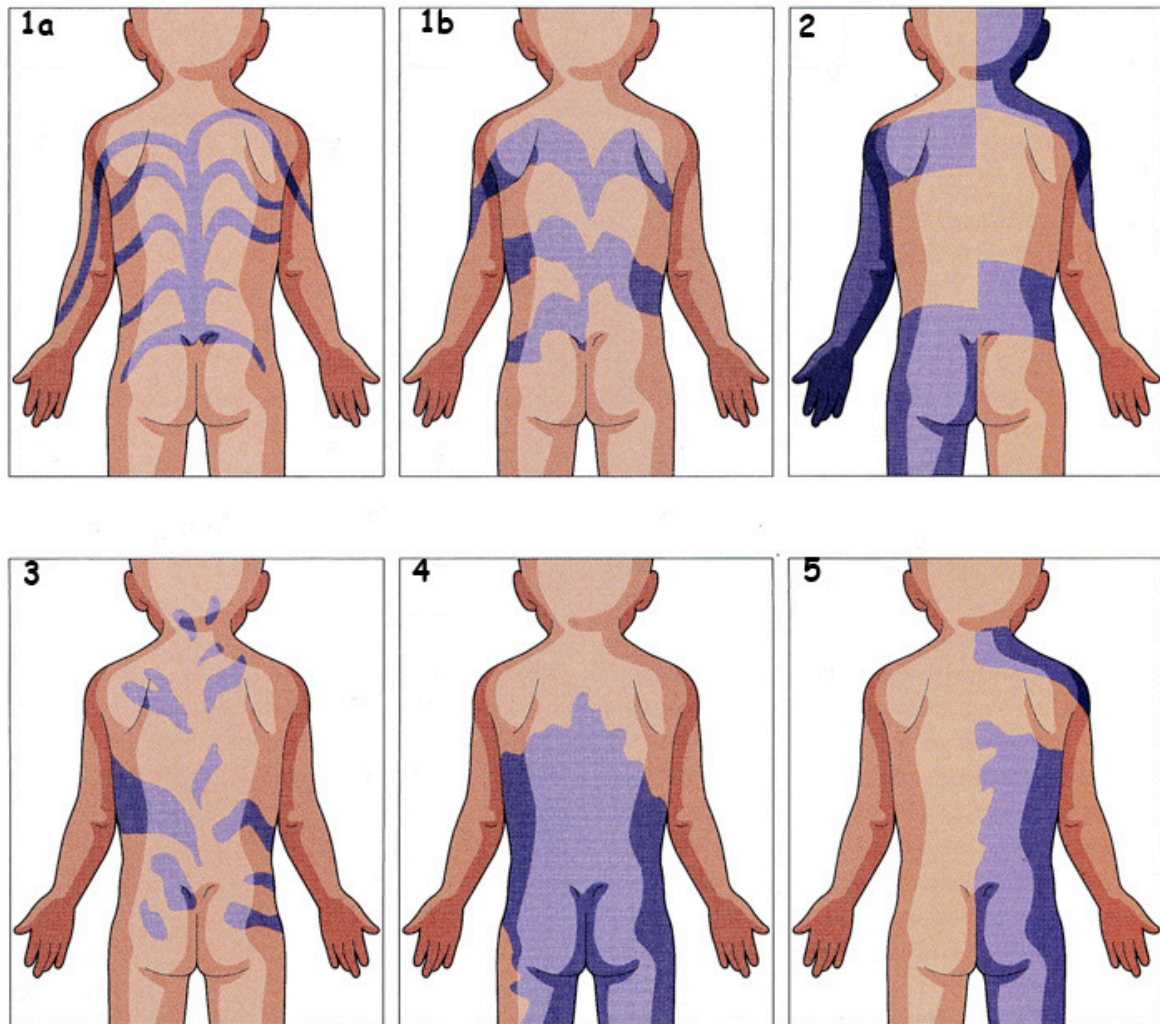


Figure 36. Patrons de mosaïcisme cutané selon Happle

## Troubles pigmentaires segmentaires de Metzker

Le terme de troubles pigmentaires segmentaires a été introduit en 1983 par Metzker pour définir des macules hyper- ou hypopigmentées particulières par leur distribution suivant un "dermatome", leur nette délimitation par rapport à la ligne médiane (avec un débord parfois de quelques cm), généralement ventrale, et leurs bords latéraux moins bien délimités, s'estompant en périphérie (Figure 37).<sup>16</sup> Ces lésions touchent avec prédilection le tronc, plus

rarement les extrémités, le visage et le cou. Le risque d'association à une anomalie extracutanée (rares cas de communication septale interauriculaire ou d'anomalies ophtalmologiques) est considérée comme faible, voire nul. Il s'agit de troubles pigmentaires le plus souvent sporadiques (6% de cas familiaux). Ils correspondent probablement à un mosaïcisme pigmentaire suivant les lignes de Blaschko avec une disposition segmentaire en damier (type 2 selon la classification d'Happle).



Figure 37. Troubles pigmentaires segmentaires familiaux (frère et soeur): large macule brune segmentaire unilatérale thoracique et abdominale gauche nettement délimitée par rapport à la ligne médiane

Le diagnostic différentiel se pose avec plusieurs autres anomalies pigmentaires:

- les taches café au lait larges ou géantes sont de forme généralement plus rondes ou ovalaires, à bords latéraux bien limités et sans démarcation nette sur la ligne médiane
- au cours du syndrome de McCune-Albright, il existe fréquemment une pigmentation linéaire blaschkoïde associée et la pigmentation est habituellement plus marquée
- le naevus spilus large ou géant est parfois de diagnostic initial délicat car la lésion initiale est une large tache café au lait avec démarcation sur la ligne médiane et le contingent naevique (caractère moucheté) est parfois d'apparition tardive chez le jeune enfant
- l'hyperpigmentation naevoïde et convolutive (spiralée) est de distinction plus aisée en raison du caractère linéaire et non segmentaire des lésions, mais cette distinction clinique n'est pas consensuelle
- la neurofibromatose segmentaire est marquée par une large tache café au lait segmentaire mais la présence de petites taches café au lait, de lentigines voire de neurofibromes est généralement caractéristique.

### **L'hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive (spiralée) (HNLC)**

L'HNLC est défini comme un trouble pigmentaire sporadique, généralement observé durant la première année de vie, caractérisé par une hyperpigmentation maculeuse suivant les lignes de

Blaschko, sans atteinte cutanée inflammatoire, bulleuse ou verruqueuse préalable, et histologiquement marqué par une hypermélanose épidermique sans incontinence pigmentaire dermique.<sup>17</sup> Cliniquement les lésions maculeuses ont une disposition linéaire, segmentaire ou convolutive, et une démarcation nette par rapport à la ligne médiane (**Figures 38 et 39**). Elles peuvent s'associer ou s'intriquer à des lésions hypopigmentées blaschkoïdes particulièrement dans les formes linéaires. L'HNLC est considéré comme un mosaïcisme pigmentaire (comme le mosaïcisme pigmentaire à type d'hypomélanose de Ito) et peut s'associer à des anomalies extracutanées neurologiques (retard du développement, épilepsie, hydrocéphalie), musculosquelettiques et cardiaques avec une prévalence précise actuellement inconnue, mais estimée entre 15 à 30% à partir de petites séries. Des anomalies chromosomiques en mosaïque (chromosomes 7, 14, 18 et X) ont pu être mise en évidence après examen de caryotype de fibroblastes (cultivés à partir de biopsie cutanée sur peau hyperpigmentée).



**Figure 38.** Hyperpigmentation naevoïde et linéaire et convolutive: hyperpigmentation linéaire en lignes et en bandes de la face interne de la cuisse droite



**Figure 39.** Hyperpigmentation naevoïde et linéaire du tronc et des membres. La distinction entre peau pigmentée, dépigmentée et "normale" est délicate (coll Dr. A. Maruani, Tours)

**Le syndrome de McCune-Albright** est une affection rare dont la prévalence exacte reste inconnue, estimée entre 1/100 000 et 1/ 1 000 000. Le syndrome de McCune-Albright est lié à une mutation post-zygotique du gène *GNAS1* qui code pour la sous-unité alpha de la protéine G aboutissant à une activation constitutive de la protéine G responsable des anomalies cliniques et biologiques observées en fonction des tissus atteints.<sup>18</sup> Elle se définit dans sa forme complète par l'association de taches café-au-lait (95% des cas), d'une dysplasie fibreuse osseuse et de manifestations endocriniennes secondaires à une hyperactivité endocrine, en particulier gonadique (risque de puberté précoce), thyroïdienne, surrénalienne et hypophysaire.

Les manifestations cutanées se résument à la présence de TCLs congénitales, souvent remarquées tardivement au cours de l'enfance. Leur forme est évocatrice, avec des bords irréguliers (« en côte du Maine »). Elles sont évocatrices d'un mosaïcisme pigmentaire par leur distribution suivant les lignes embryonnaires de Blaschko, s'arrêtant sur la ligne médiane, en forme de « S » sur le thorax, de « V » sur le dos (**Figure 40**) et linéaire sur les membres. Ces taches café-au-lait sont généralement restreintes à un hémicorps et du même côté que l'atteinte osseuse. Elles se situent avec prédilection sur l'extrémité céphalique, le cou, la région sacrée et les fesses.





**Figure 40.** Taches café au lait segmentaires et à contours déchiquetés au cours d'un syndrome de McCune-Albright chez une fille de 9 ans souffrant par ailleurs d'une puberté précoce

## L'incontinentia pigmenti

L'incontinentia pigmenti est une génodermatose dominante liée à l'*X*, létale pour les fœtus masculins. Elle est due à des mutations du gène *NEMO* qui joue un rôle majeur dans la régulation de l'activation de NFκB par la voie de signalisation des récepteurs de la famille du récepteurs du TNF (*Tumor Necrosis Factor*).<sup>19</sup> La possibilité d'une atteinte cutanée isolée initiale à type d'hyperpigmentation linéaire du tronc et des membres est rare. Généralement, l'IP réalise en période néonatale une éruption initiale vésiculeuse, bulleuse ou pustuleuse chez un nouveau-né de sexe féminin. Elle débute dès les premières heures ou jours de vie. Les vésicules à base érythémateuse et oedémateuse ont une disposition linéaire suivant les lignes de Blaschko. Plus fréquente sur les membres, le dos, et le cuir chevelu, l'éruption évolue par poussées et stades. Au stade vésiculeux succède un stade verruco-lichénoïde, puis un stade pigmentaire (**Figure 41**).



**Figure 41.** Pigmentation linéaire et tourbillonnante du tronc et des membres inférieurs au cours d'une incontinentia pigmenti. Ces lésions sont habituellement précédées d'une phase initiale vésiculeuse puis plus ou moins verruqueuse

Si on excepte les altérations dentaires, les atteintes extra-cutanées de l'IP sont rares. L'atteinte neurologique, inflammatoire et ischémique, source de zones d'infarctus cérébraux, entraîne une épilepsie néonatale parfois grave, pouvant persister. L'atteinte oculaire, également d'origine inflammatoire et ischémique, est complexe : elle touche la rétine d'où une atrophie ou une hypopigmentation rétinienne, une néovascularisation pré-rétinienne (analogue à la fibroplasie rétrolentale des prématurés), une atteinte de la macula, un décollement de rétine. Dans la plupart des cas, l'IP est une affection bénigne aux séquelles cutanées et pilaires discrètes. La fréquence des formes graves avec atteinte extra-cutanée est rare.

### Points forts à retenir

- Les lignes cutanées de Blaschko (LCB) traduisent un mosaïcisme cutané.
- Les LCB dessinent un "S" sur la face antérieure du thorax, un "V" sur le dos et adoptent un caractère linéaire et discrètement incurvé sur les membres.
- Les mosaïcismes cutanés peuvent se traduire par des patrons de formes variées: lignes multiples, en damier, forme florale, en nappe ou latéralisé.
- Les troubles pigmentaires segmentaires de Metzker se caractérisent par une hyperpigmentation d'un hémithorax et/ou d'un hémitrunc, délimitée par la ligne médiane ventrale et l'absence de d'atteinte extracutanée.
- L'hypermélanose naevoïde et convolutive est définie par des macules linéaires pigmentées suivant les lignes de Blaschko et correspond à une forme de mosaïcisme pigmentaire. Elle peut s'associer à des anomalies extra-cutanées neurologiques, musculo-squelettiques et cardiaques dans 15 à 30% des cas.
- Le syndrome de McCune-Albright se caractérise par l'association de TCLs particulières par leur caractère segmentaire et suivant les lignes de Blaschko, et leurs bords irréguliers, d'un risque de puberté précoce et de dysplasie fibreuse osseuse.
- L'incontinentia pigmenti est une génodermatose dominante liée à l'X. Elle évolue classiquement en 3 phases, vésiculeuse, verruqueuse et pigmentaire. À l'exception des anomalies dentaires, le risque d'atteinte extra-cutané (neurologique, ophtalmologique) reste rare.



## Hyperpigmentations réticulées et ponctuées

Plusieurs affections génétiques rares à révélation pédiatrique sont caractérisées par une pigmentation réticulée et/ou ponctuée (tableau 3). A l'exception de la dyskératose de Zinsser-Engman-Cole, nombre d'entre elles sont exceptionnelles, majoritairement décrites chez les eurasien (en particulier au Japon).<sup>20</sup>

Tableau 3 – Principales affections génétiques avec hyperpigmentation réticulée

| Affection génétique                                                                       | Principales caractéristiques                                                                                                                                                                                                                                                                |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dyskératose congénitale de Zinsser-Engman-Cole                                            | Macules hyperpigmentées partie haute tronc, cou, épaules et cuisses; dystrophies unguéales; leucoplasie linguale (risque de carcinome épidermoïde); aplasie médullaire; gènes incriminés: <i>DKC1</i> (lié à l'X), <i>TERC</i> (AD), <i>TERT</i> (AD), <i>NOP10</i> (AR), <i>TINF2</i> (AR) |
| Acropigmentation réticulée de Kitamura                                                    | AD, papules atrophiques brune à disposition réticulée des extrémités distales, pits palmaires                                                                                                                                                                                               |
| Dyschromatose symétrique héréditaire des extrémités (acropigmentation symétrique de Dohi) | AD surtout, macules hyper- et hypopigmentées (dos des mains et pieds, visage), début au cours de l'enfance, surtout au Japon, gène <i>ADAR1</i>                                                                                                                                             |
| Dyschromatose universelle héréditaire (Figure 42)                                         | AD surtout, macules hyper- et hypopigmentées diffuses (extrémité céphalique, tronc, dos des mains et pieds), début au cours de l'enfance, surtout au Japon, locus 6q24.2q25.2 et 12q21-q23                                                                                                  |
| Dermatopathie pigmentaire réticulée et Syndrome de Franceschetti-Jadassohn-Naegeli        | AD, Pigmentation réticulée du tronc et des extrémités; onychodystrophie; alopecie non cicatricielle; troubles de la sudation, absence de dermatoglyphes, kératodermie palmoplantaire, mutation du gène de la kératine 14                                                                    |

AD: autosomique dominant; AR: autosomique récessif;



Figure 42. Dyschromatose universelle héréditaire (coll Dr P. PLantin, Quimper)

## Hyperpigmentations post-inflammatoires et affections apparentées

**L'hyperpigmentation post-inflammatoire** traduit un excès de mélanine cutanée épidermique et/ou dermique faisant suite à une réaction inflammatoire de la peau.<sup>21</sup> Sa couleur varie en fonction de la localisation des dépôts mélaniques: brun en cas de dépôts épidermiques et gris bleu en cas de dépôts dermiques. Elle peut être circonscrite ou diffuse en fonction de

l'éruption inflammatoire causale. Cette dernière est généralement délétère au niveau de la couche basale de l'épiderme comme au cours du lupus érythémateux, du lichen, de certaines toxidermies (Figure 43). Elle tend à être d'autant plus marquée qu'elle touche le sujet à peau dite foncée, que la dermatose est chronique ou qu'il existe une exposition solaire. La difficulté de reconnaissance provient du caractère parfois transitoire, discret d'une dermatose inflammatoire, méconnue par le patient. L'examen anatomopathologique de l'hyperpigmentation est peu contributif et atteste d'une augmentation de pigmentation de l'assise basale et d'une incontinence pigmentaire avec nombreux mélanophages du derme mais par définition sans infiltrat inflammatoire lichénoïde ou altération de la jonction dermoépidermique ni infiltrat mastocytaire. La résolution spontanée s'observe généralement en quelques mois à quelques années.



Figure 43. Pigmentation post-inflammatoire diffuse et réticulée de la face antérieure du tronc dans les suites d'un nécrolyse épidermique toxique

**La pigmentation maculeuse éruptive idiopathique de Degos** est une affection rare, sporadique et acquise, touchant le plus souvent l'enfant (âge moyen 10,5 ans) et caractérisée par des macules (5-25 mm), asymptomatiques, non confluentes, de couleur brun ou gris, localisées sur le tronc, le cou et les racines des membres (Figure 44).<sup>22</sup> Les lésions épargnent constamment les surfaces palmoplantaires et les muqueuses.

**La dermatose cendrée** ("*ashy dermatosis*" des anglosaxons) est une entité proche de la pigmentation maculeuse éruptive idiopathique mais s'en distingue cliniquement par la couleur grise (cendre) des macules (Figure 45), parfois cernée d'une bordure érythémateuse palpable et par la mise en évidence histologique d'un infiltrat lichénoïde avec dermite d'interface faisant parfois discuter une forme pigmentée de lichen (lichen pigmentogène).<sup>23</sup>



Figure 44. Pigmentation maculeuse éruptive idiopathique: macules brunes non confluentes du tronc. Le caractère acquis et la survenue fréquente après une éruption parfois discrète sont évocateurs du diagnostic



Figure 45. Macules pigmentées brun-gris au cours d'une dermatose cendrée chez un enfant originaire d'Amérique Latine. Une forme particulière d'éruption post-inflammatoire ou de lichen.

### La dermatose de type « terra firma-forme »

(« en terre sèche ») (DTS) est une entité essentiellement pédiatrique souvent considérée à tort comme une dermatose de négligence secondaire à un défaut d'hygiène corporelle<sup>24</sup>. Elle est décrite dans les deux sexes de façon égale, sans prédilection ethnique et à tout âge (4 mois à 72 ans), mais son observation privilégiée au cours de l'adolescence est classique. Il s'agit de macules ou de papules pigmentées, parfois kératosiques, de couleur brune ou grise, émiettées et confluentes. Elles sont disposées de façon bilatérale et symétrique, touchant électivement le cou (2/3 des cas), plus particulièrement sur les faces latérales et antérieure, et les zones rétro-auriculaires (Figure 46). Les régions rétro-malléolaires des chevilles, le visage et la partie médiane du tronc constituent également des localisations électives. L'ensemble du tégument peut être touché, comme le décolleté, le dos, le pubis, l'abdomen, l'ombilic, les membres et plus rarement le cuir chevelu et les organes génitaux externes.

Confondue le plus souvent avec de la simple crasse par insuffisance d'hygiène corporelle (« dermatose de négligence »), la DTS a la particularité de résister à une hygiène quotidienne par une toilette, y compris énergique ou "agressive", à l'eau et à divers savons. En revanche, le frottement répété et appuyé de la zone atteinte à l'aide d'une compresse imbibée d'alcool isopropylique à 70% ou d'éther officinal permet la régression complète de la pigmentation au profit d'une peau saine et rosée, tandis que la compresse s'imprègne de petits débris pigmentés grisés d'aspect crasseux (Figure 47).



**Figure 44.** Dermatose en terre sèche : Pigmentation maculeuse brune inhomogène d'aspect sale du cou

**Figure 47.** Dermatose en terre sèche chez une adolescente de 15 ans. Pigmentation brune et symétrique, de la face antérieure médiane du cou ; Démasquage d'une peau saine sous-jacente après frottage à l'aide d'une compresse imbibée d'alcool isopropylique à 70°C qui s'imprègne de débris ressemblant à de la crasse.

Le retentissement esthétique et social de cette dermatose est parfois important et peut constituer l'unique motif de consultation. Le mécanisme pathogénique de la DTS reste mal connu. De nombreux arguments plaident à l'encontre d'une dermatose de négligence par insuffisance d'hygiène ou de toilette au savon ("sapopénie") : 1) absence de disparition lors d'un frottement énergique à l'eau et au savon ; 2) réalité des toilettes régulières déclarées par le patient, qui peut être attestée par des tiers; 3) localisation sur des zones facilement accessibles, visibles et le plus souvent en relief, contrastant avec l'absence d'atteinte habituelle au niveau des plis ou de zones d'accès plus délicates comme la région médio-dorsale ; 4) localisation symétrique et bilatérale constante. Cependant, un mésusage de produits de toilette, par l'utilisation de laits de toilette non rincés ou l'usage inadapté de lingettes démaquillantes, ne peut pas toujours être formellement écarté. Une forme d'ichtyose de rétention secondaire à un trouble de la kératinisation et associant une maturation incomplète des kératinocytes, une rétention de mélanine et l'accumulation de squames est évoquée mais rend difficilement compte du caractère fréquemment unique de survenue de la DTS. L'exposition solaire pourrait constituer un facteur déclenchant ou aggravant, comme en témoignent quelques observations documentées de DTS survenue dans les suites d'un "coup de soleil" ou en fin de période estivale.

Le traitement de la DTS repose sur le frottement appuyé et énergique des zones atteintes par une compresse imbibée d'alcool isopropylique à 70° ou d'éther. La récurrence est rare, ce qui peut être perçu comme un argument supplémentaire contre un simple manque d'hygiène. Un nettoyage préventif hebdomadaire avec de l'alcool sur les zones initialement touchées peut être proposé dans les rares cas de récurrence.

## Traitement des hyperpigmentations

Le traitement par laser des troubles pigmentaires de l'enfant repose sur l'utilisation des lasers pigmentaires, principalement les lasers dits déclenchés Q-switched rubis (694 nm), Q-switched Nd :YAG (1064 nm) ou doublé en fréquence (Nd:YAG à 532 nm). Le principe général repose sur une photothermolyse sélective ciblée sur le mélanosome. Leur utilisation est essentiellement



rapportée dans le traitement des taches café-au-lait et des lentiginoses (quelques cas de syndrome de Peutz-Jeghers). Le pourcentage d'efficacité après 1 passage est difficile à déterminer car variable selon les études (ou non précisé) et opérateur-dépendant. Le nombre de passage varie suivant les études entre 1 à 14. Les effets secondaires précoces lorsqu'ils sont rapportés sont rares, modérés et transitoires à type d'érythème, d'hyper ou hypopigmentations transitoires, d'hyperpigmentations prolongées voire de discrètes cicatrices ou de récurrence complète des lésions. La fréquence des récurrences ainsi que les effets secondaires au long cours ne sont pas connus.<sup>25</sup>

Le traitement des hyperpigmentations post-inflammatoires reste délicat en l'absence de réelle thérapeutique efficace. La mesure essentielle reste préventive en recommandant une éviction solaire stricte afin d'éviter une aggravation ou une récurrence des zones traitées. L'utilisation de préparations topiques à base d'hydroquinone (2-4%) seule ou associée à de l'acide rétinoïque aux concentrations de 0,05 % et 0,1 % est parfois efficace après 3 à 6 mois de traitement.<sup>21</sup>

## Références

1. Ortonne JP. Le praticien devant une anomalie de la pigmentation. In La Dermatologie de l'enfant. JF Stalder, Ed Medsi/McGraw-Hill 1991, pp 123-143.
2. Lacour JP. [Café-au-lait spots]. Ann Dermatol Venereol 1999;126:749-54.
3. Landau M, Krafchik BR. The diagnostic value of café-au-lait macules. J Am Acad Dermatol 1999;40:877-90.
4. Shah KN. The diagnostic and clinical of Café-au-lait macules. Pediatr Clin N Am 2010;57:1131-53.
5. Boyd KP, Gao L, Feng R, Beasley M et al. Phenotypic variability among café-au-lait macules in neurofibromatosis type 1. J Am Acad Dermatol 2010;63:440-7.
6. Nunley KS, Gao F, Albers AC et al. Predictive value of café au lait macules at initial consultation in the diagnosis of neurofibromatosis type 1. Arch Dermatol 2009;145 :883-7.
- 6bis. Marque M, Roubertie A, Jaussent A et al. Nevus anemicus in neurofibromatosis type 1: A potential new diagnostic criterion. J Am Acad Dermatol 2013;69:768-75.
7. Riccardi VM. Diagnostic and management considerations posed by multiple café au lait spots. Arch Dermatol 2009;145:929-30.
8. Brems H, Chmara M, Sahbatou M et al. [Germline loss-of-function mutations in SPRED1 cause a neurofibromatosis 1-like phenotype](#). Nat Genet 2007;39:1120-6.
9. Mautner VF, Lindenau M, Baser ME et al. Skin abnormalities in neurofibromatosis 2. Arch Dermatol 1997;133:1539-43.
10. Upadhyaya M, Huson SM, Davies M et al. An absence of cutaneous neurofibromas associated with a 3-bp inframe deletion in exon 17 of the NF1 gene (c.2970-2972 delAAT): evidence of a clinically significant NF1 genotype-phenotype correlation. Am J Hum Genet 2007;80:140-51.
11. Pernet C, Bessis D. Syndromes neuro-cardio-facio-cutané. In : Bessis D, Francès C, Guillot B, Guilhou JJ, eds, Dermatologie et Médecine, vol. 4 Manifestations dermatologiques des maladies d'organes. Springer-Verlag France, 2011: 88.1-88.11.
12. Bessis D, Marque M, Kluger N, Coupier I. Génodermatoses prédisposant aux cancers. In : Bessis D, Francès C, Guillot B, Guilhou JJ, eds, Dermatologie et Médecine, vol. 3 : Manifestations dermatologiques des maladies du système hématopoïétique et oncologie dermatologique. Springer-Verlag France, 2007 : 68.1-68.32.
13. Touraine A. [\[Neurodysraphic centro-facial lentiginosis\]](#). Presse Med 1958;66:1611-3.
14. Bessis D, Guilhou JJ. Lentiginoses. In: Dubertret L, Aractingi S, Bachelez H, Bodemer C, Chosidow O, Cribier B, Joly P. Thérapeutique Dermatologique. Flammarion Médecine-Sciences, 2001:pp438-44.
15. Boeckler P, Happle R, Lipsker D. Mosaïcisme. EMC (Elsevier SAS, Paris), Dermatologie, 98-740-A-10.
16. Hogeling M, Frieden IJ. Segmental pigmentation disorder. Br J Dermatol 2010;162:1337-41.
17. Lerner DV. Linear and whorled hypermelanosis. Pediatr Dermatol 2007;24:205-10.
18. Dumitrescu CE, Collins MT. McCune-Albright syndrome. Orphanet J Rare Dis 2008;3:12.
19. Hadj-Rabia S, Froidevaux D, Bodak N et al. [Clinical study of 40 cases of incontinentia pigmenti](#). Arch Dermatol 2003;139:1163-70.
20. Taïeb A, Boralevi F. Hypermelanoses of the newborn and of the infant. Dermatol Clin 2007;25:327-36.
21. Ruiz-Maldonado R, Orozco-Covarrubias ML. Postinflammatory hypopigmentation and hyperpigmentation. Semin Cutan Med Surg 1997;16:36-43.
22. Jang KA, Choi JH, Sung KS et al. Idiopathic eruptive macular pigmentation: report of 10 cases. J Am Acad Dermatol 2001;44(2 Suppl):351-3.
23. Zaynoun S, Rubeiz N, Kibbi AG. Ashy dermatoses--a critical review of the literature and a proposed simplified clinical classification. Int J Dermatol 2008;47:542-4.
24. Pallure V, Ameline M, Plantin P et al. [Terra firma-forme dermatosis]. Ann Dermatol Venereol 2013;140:693-8.
25. Passeron T, Toubel G. [Pigmentary lasers]. Ann Dermatol Venereol 2009;136 Suppl 6:S325-9.