

Pathologies dermatologiques de survenue anecdotique dans la trisomie 21

- **Pityriasis Rubra Pilaire** : Seules des formes juvéniles ont été décrites chez des PPT21 et 2/3 cas étaient des formes localisées. L'étiologie est inconnue, mais parfois associées à des pathologies auto-immunes ou auto-inflammatoires. Le diagnostic de suspicion est clinique et doit être confirmé histologiquement notamment pour le différencier du psoriasis. La prise en charge n'est pas différente de celle des patients neurotypiques. L'évolution est le plus souvent (80% des cas) régressive dans un délais de 18 mois à 3 ans.
- **Kératoses pilaires atrophiantes** : Variants rares de la Kératose pilaire dont la particularité est d'évoluer vers une cicatrisation atrophiante et/ou une alopécie. Seuls 2 cas ont été décrits chez des PPT21 dans un contexte familial : 1 cas de Kératose folliculaire spinulosique décalvante de Siemens et 1 cas d'Atrophodermie vermiculée. Elles impliquent des mutations germinales causales de différents gènes.
- **Granulome annulaire perforant généralisé** : Forme rare de granulome annulaire, caractérisée par l'élimination trans épidermique d'un collagène nécrotique et la présence simultanée de plus d'une dizaine de lésions. Elle est parfois associée à des pathologies auto-immunes. Un seul cas a été rapporté chez une jeune adulte PT21. Une régression spontanée des lésions est le plus souvent acquise en quelques années.
- **Leishmaniose cutanée** : Maladie parasitaire elle est la forme la plus fréquente de la maladie et se traduit par des ulcères sur les parties exposées du corps qui peuvent laisser des cicatrices permanentes. La dysrégulation immunitaire de la trisomie 21 doit être considérée comme un facteur aggravant. Quatre cas ont été décrits chez des PPT21 dans des régions endémiques de la Leishmaniose : Iran, Brésil, Sardaigne, Arabie saoudite. L'efficacité habituel du traitement n'est pas modifiée par la présence de la trisomie 21.
- **Collagénomes éruptifs** : lésions bénignes et rares, constituées de multiples papules de couleur chair, asymptomatiques, localisées sur le haut du dos et des épaules et survenant chez le jeune adulte de façon synchrone sans facteurs déclenchants retrouvés et sans aucun antécédent familial. Les lésions correspondent à une augmentation des fibres collagènes dermiques épaissies et fortement éosinophiles. Cinq cas ont été décrits chez des PPT21. La triplification du gène COL6A1 responsable d'une anomalies du collagène VI et du gène SOD1, responsable du vieillissement prématuré de la peau, pourrait être impliquée.

- **Collagénose perforante réactionnelle acquise** : Rare forme acquise d'une dermatose perforante caractérisée par une éruption Papulo-nodulaire avec élimination Trans épidermique de collagène. Elle est souvent associée à un diabète, une insuffisance rénale chronique dialysée, une pathologie auto-immune ou impliquant une déficience immunitaire, et dans 2 cas rapportés dans la littérature, une trisomie 21. Les lésions régressent habituellement en 6-8 semaines en laissant parfois une cicatrice atrophique et hypopigmenté. La récurrence est fréquente de même que le phénomène de Koebner.
- **Les calcinoses cutanées** : sont caractérisées par le dépôt de sels de calcium dans la peau et les tissus sous-cutanés. Le diagnostic positif repose sur l'aspect dur et blanc jaunâtre de papules, nodules ou plaques infiltrées, le plus souvent indolores et asymptomatiques qui sont radio-opaques. Trois cas ont été décrits chez des PPT21 : 2 cas de type dystrophique (en lien avec un traumatisme cutané/connectivite); et un cas de calcinose tumorale de type Idiopathique (sans lésion cutanée préalable). Le bilan phosphocalcique était normal dans les 3 cas.
- **Chéilite granulomateuses de Miescher** : Pathologie inflammatoire rare se manifestant par une tuméfaction indolore de l'une ou des deux lèvres (Macrochéilite). Son étiologie est inconnue, des allergènes alimentaires comme la Cannelle ou le Benzoate de sodium pourraient être impliqués. Trois cas ont été décrits chez des PPT21 : Dans 2 cas il s'agissait de formes isolées et dans le 3ième cas d'une forme dans le cadre d'un syndrome de Melkersson-Rosenthal (Macrochéilite + paralysie faciale + langue plicaturée). La prise en charge est difficile le plus souvent médicale rarement chirurgicale.
- **Tumeurs cutanées** : Le risque de développer un cancer de la peau et notamment un mélanome cutané, est par rapport à la population générale significativement diminué chez les PPT21. Le risque n'est cependant pas nul, et le mélanome cutané est le cancer de la peau le plus souvent rapporté dans la littérature chez des enfants ou des adultes PT21. Cela nécessite de prêter une attention particulière à l'apparition d'une lésion suspecte en zone saine, à la modification d'un nævus jusqu'alors stable ou d'un lentigo chez une personne âgée, et d'appliquer les mesures préventives de protection de la peau surtout dans le contexte du vieillissement cutané précoce et de l'augmentation de l'espérance de vie des PPT21.
- **Mastocytoses cutanées de l'enfant** : Génodermatoses rares liées à l'accumulation clonale de mastocytes dans la peau, elles sont associées dans plus de 80% des cas à une mutation somatique gain-de-fonction dans le gène KIT codant pour le récepteur à activité tyrosine kinase KIT. La forme Maculo-papulaire à expression polymorphe est la plus fréquente chez l'enfant. Un seul cas a été décrit chez l'enfant PT21 dans le cadre d'une rarissime forme familiale.

- **Épidermolyse bulleuse dystrophique** : Forme fréquente des épidermolyses bulleuses héréditaires, elle est caractérisée par une fragilité cutanée et muqueuse entraînant des vésicules et des ulcérations superficielles dès les premiers mois de vie, dont la cicatrisation entraîne d'importantes cicatrices. Elle est causée par des mutations du gène COL7A1 entraînant des anomalies du collagène de type VII à l'origine de la fragilité cutanée. Un seul cas de forme autosomique dominante a été décrite chez un enfant PT21. L'association avec la trisomie 21 est pour le moment anecdotique et ne semble pas modifier le tableau clinique.
- **Ichthyose héréditaire –Bébé collodion** : Le tableau clinique du bébé collodion est l'expression congénitale et initiale de nombreuses formes d'ichthyoses héréditaires rares non syndromiques ou syndromiques dont il ne permet pas de préjuger de la sévérité. Un seul cas a été décrit à ce jour chez un nouveau-né PT21.
- **La Maladie de Riga-Fede** : Pathologie rare et bénigne qui touche typiquement l'enfant de moins de 2 ans, et correspond à une ulcération traumatique le plus souvent de la face ventrale de la langue, ou plus rarement de la muqueuse interne de la lèvre inférieure. Quatre cas ont été décrits dans la trisomie 21, dont 3 en rapport avec la présence de dents natales ou néonatales dont on sait qu'elles sont fréquentes dans la trisomie 21 et dont il faut alors discuter l'extraction, et un cas « tardif » en lien avec des mouvements répétitifs de suctions et de suçotement de la lèvre inférieures contre les incisives inférieures.