

## LES MANIFESTATIONS OCULAIRES DE L' XERODERMA PIGMENTOSUM : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

Adil Bouzidi ; Said Iferkhass ; Zine el abidine Hansali ; Mohammed Elmallaoui ; Abdelkader Laktaoui.

Hopital Militaire Moulay Ismail.Mekens. Maroc

**L**e xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique héréditaire rare responsable d'une sensibilité extrême aux rayons Uva l'origine d'un défaut du système de réparation de l'ADN lésé. L'accumulation des lésions au niveau de l'ADN est à l'origine des mutations responsables de la survenue précoce de nombreux cancers oculocutanés.

Le tableau clinique réalisé par le XP traduit une hypersensibilité au soleil et associe une atteinte cutanée et oculaire et parfois des manifestations neurologiques avec une précocité et une gravité variables selon le type de XP.

L'atteinte oculaire est présente dans 50 % à 80 % des cas. Elle peut se situer au niveau des paupières, de la conjonctive, de la cornée voire du globe oculaire lui-même peuvent conduire à plus ou moins long terme à la cécité

### OBSERVATION

Un enfant âgé de 13 ans, née de parents consanguins , aîné d'une fratrie de 3 et sans cas similaire dans la famille atteint d'un XP depuis l'âge de 12 mois dont le diagnostic a est posé devant les troubles de pigmentation au niveau des zones exposées au soleil.

Il a été adressé au service d'ophtalmologie pour une rougeur oculaire bilatérale avec photophobie d'évolution chronique. Lors de la consultation,

L'enfant était très photophobe, cherchant à éviter la lumière.

L'examen ophtalmologique trouve une acuité visuelle de 3/10 EN OD et 5/10 en OG. Les paupières présentaient des plaques pigmentées séparées et des ulcérations présentes également

sur les téguments exposés avec présence de trichiasis et d'ectropion. (fig. 1)

L'examen bio microscopique a mis en évidence une hyperhémie conjonctivale bilatérale, une dystrophie cornéenne avec néovascularisation dans le quadrant nasal du coté droit et kératite ponctuée superficielle bilatérale en rapport avec une sécheresse oculaire.

L'enfant a été mis sous traitement symptomatique en plus des mesures protectrices contres le soleil avec une surveillance rapprochée en collaboration avec le dermatologue.

### DISCUSSION

Le XP est une affection héréditaire[1], handicapante, décrite initialement par Kaposi en 1870.c'est une maladie autosomique récessive rare causée par un défaut de réparation de l'ADN (3).Il est extrêmement rare en Amérique du Nord et en Europe (fréquence 1 / 1.000.000) [2 ;3], mais elle est plus fréquente dans les régions du monde où il ya une augmentation de la consanguinité[4], y compris le Japon (fréquence 1/22 000) [6], le Moyen-Orient, du Nord Afrique, et l'Inde [5]. Ce défaut de réparation de l'ADN peut conduire à trois maladies: XP, syndrome de Cockayne et trichothiodystrophie [5].

Cette maladie se manifeste par des altérations cutanées photo-induites et des cancers de la peau. À ces manifestations s'associent souvent des lésions oculaires qui peuvent conduire à la cécité et parfois une atteinte neurologique.

**Figure 1 :** Aspect poïkildermique avec conjonctivité; trichiasis ectropion.





### Les atteintes neurologiques :

Les Symptômes neurologiques progressifs sont présents dans environ 25% des patients atteints [3]. Des anomalies neurologiques incluent des troubles cognitifs, microcéphalie acquise, l'activité motrice anormale, aréflexie, une perte auditive neurosensorielle, et la parole anormale. Des études suggèrent que la dégénérescence neuronale dans XP est un processus primaire, éventuellement, causée par l'incapacité de réparer l'ADN qui a été endommagé par les dommages oxydatifs des métabolites endogènes [1,2].

Les manifestations ophtalmologiques du XP sont confinées aux paupières, à la conjonctive et à la cornée. Le premier est la photophobie, elle précède parfois les signes cutanés et permet d'orienter le diagnostic dans les familles à risque. Cette photophobie tend à s'atténuer avec l'installation progressive d'une opacification de la cornée [1].

Les paupières sont atteintes de façon prédominante (80 % des cas), avec des signes de blépharite (23% ;1), des lésions pigmentées de la peau, des atrophies évoluant vers l'ectropion ou l'entropion rétractile (25%), perdant progressivement leur fonction de protection, ce qui aggrave le pronostic oculaire. La gravité réside dans la survenue de tumeurs bénignes et surtout malignes (carcinomes épidermoïdes et mélanomes), mettant en jeu le pronostic fonctionnel et vital.

L'atteinte conjonctivale n'est pas rare (51%). Les conjonctives sont très altérées, hyperhémisées, télangiectasiques, parsemées de taches pigmentaires et peuvent, à la longue, s'épidermiser avec possibilité de symblépharons par rétraction conjonctivale [1].

Les néoplasmes conjonctivaux surviennent dans 25 % à 35 % des cas, dont les plus fréquents sont les carcinomes épidermoïdes, mais de rares cas de carcinomes baso-cellulaires ont été décrits [3,6].

La cornée est souvent touchée par les phénomènes inflammatoires et atrophocicatriciels à type de kératites, ulcérations, dystrophies nodulaires, œdèmes, responsable de néo vascularisation et opacification de la cornée (44%) aboutissant à une perte de la fonction visuelle qui peut être également secondaire à une extension vers la cornée de la néoplasie de la conjonctive ou du limbe.

L'iris, le cristallin, la choroïde et la rétine sont rarement touchés car le plus souvent ils sont protégés par les autres tissus. L'iris peut être le siège d'une atrophie, d'une altération de sa pigmentation, ou d'un mélanome malin.

Environ 30 pour cent des personnes atteintes de xéoderma pigmentosum développé des anomalies neurologiques progressifs, en plus de problèmes touchant la peau et les yeux. Ces anomalies peuvent inclure la perte d'audition, une mauvaise coordination, des difficultés à marcher, des problèmes de circulation, la perte de la fonction intellectuelle, difficulté à avaler et parler, et les saisies. Lorsque ces problèmes neurologiques apparaissent, elles ont tendance à s'aggraver avec le temps [1].

Les chercheurs ont identifié au moins huit formes héréditaires de xéoderma pigmentosum: groupe de complémentation A (XP-A) par groupe de complémentation G (XP-G) plus d'un

type de variante (XP-V). Les types se distinguent par leur cause génétique [2]. Tous les types augmentent le risque de cancer de la peau, même si certains sont plus susceptibles que les autres d'être associés à des anomalies neurologiques.

Le traitement des lésions oculaires repose sur la photo protection oculaire par le port de chapeaux à lisière large et de lunettes munies de filtre à fort indice de protection anti-UV et à cadre et bras larges [1,2].

L'amélioration du pronostic visuel passe également par le traitement symptomatique des complications (hyperhémie, infections, opacification cornéenne) et un dépistage précoce des lésions oculaires précancéreuses et cancéreuses et cela grâce à une surveillance régulière avec des contrôles semestriels jusqu'à l'apparition des premières lésions oculaires, puis des contrôles plus rapprochés en fonction du profil évolutif de l'atteinte oculaire.

### CONCLUSION

Le xéoderma Pigmentosum reste une maladie rare, à manifestations oculaires graves, dont le pronostic est lié à l'apparition de carcinomes cutanés et/ou oculaires.

La prise en charge des malades atteints de XP est multidisciplinaire, elle doit être précoce dès le diagnostic de la maladie, avec une éducation des familles et des enfants chez qui il faut insister sur les mesures générales de photoprotection.

### BIBLIOGRAPHIES

- 1-Ocular manifestations of xeroderma pigmentosum: long term follow-up highlights the role of DNA repair in protection from sun damage Brooks BPT, Thompson AHB, Bishop RJC, Clayton JAC, Chan CCT, Silou ET, Zein WM, Tamura DK, Khan . Ophthalmology. 2013 Jul;120(7):1324-36.
- 2- Xeroderma pigmentosum .A service of US. National Library of Medicine\* March 16, 2015.
- 3-Case of xeroderma pigmentosum with well differentiated squamous cell carcinoma in the eye Pradhan E1, Padhye SB2, Malla OK3, Karki KJD4, Kathmandu Univ Med J (KUMJ). 2003 Oct-Dec;1(4):278-83
- 4- Xeroderma pigmentosa with ocular association: Case report. Achyut N. Pandey1\*, Krishna Kuldeep1, Ameeta Koul1..Case Reports in Clinical Medicine. Vol.2, No.8, 466-469 (2013).
- 5- Cockayne syndrome and xeroderma pigmentosum. Rapin I1, Lindenbaum Y, Dickson DW, Kraemer KH, Robbins JH. Neurology. 2000 Nov 28;55(10):1442-9.
- 6- Orbital amelanotic melanoma in xeroderma pigmentosum: A rare association Syed A R Rizvi, Abadan K, Amitava, MS, Ghazala Mehdi, MD, Indian J Ophthalmol. 2008 Sep-Oct; 56(5): 421-423.

