

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins



(<https://www.rarediseaseday.org/>).

Rechercher une maladie rare

Syndrome de Netherton

 Contribuer

Définition

Le syndrome de Netherton (SN) est une maladie cutanée caractérisée par une érythrodermie ichtyosiforme congénitale (CIE), une anomalie capillaire caractéristique (trichorrhexie invaginata, TI) et des manifestations atopiques.

ORPHA:634

Synonyme(s) :

NS

Syndrome de Comèl-Netherton

Syndrome des cheveux bambous

Prévalence : 1-9 / 1 000 000

Hérédité : Autosomique récessive

Âge d'apparition : Petite enfance, Néonatal

CIM-10 : Q80.8

OMIM: 256500

UMLS: C0265962

MeSH: -

GARD: 7182

MedDRA: 10062909

Résumé

Epidémiologie

L'incidence est estimée à 1/200 000 naissances.

Description clinique

En général, les patients présentent à la naissance une érythrodermie généralisée et un retard du développement. Les complications fréquentes incluent une déshydratation hypernatrémique, des infections récurrentes, une diarrhée et une malabsorption intestinale. L'évolution de la maladie est hétérogène : l'érythrodermie généralisée peut persister chez certains patients mais, le plus souvent, elle évolue durant l'enfance en une ichtyose linéaire circonflexe (ILC). L'ILC est une affection cutanée peu sévère et très caractéristique, présentant des plaques érythémateuses migratrices à double rebord. Les anomalies capillaires apparaissent en général après la petite enfance et incluent des cheveux parsemés et fragiles dus à une TI (cheveux bambous observés en microscopie électronique) et d'autres anomalies (pili torti et/ou trichorrhexie noueuse). Les sourcils et cils sont également atteints. La majorité des patients présente des manifestations atopiques telles qu'un asthme, une dermatite atopique, des allergies alimentaires, une urticaire, un angioedème et des taux élevés d'IgE. Les autres signes sont un retard de la croissance et du développement, une petite taille et, plus rarement, une aminoacidurie intermittente. Un déficit intellectuel a été rapporté dans certains cas.

Etiologie

Le SN est dû à des mutations du gène *SPINK5* (5q31-q32) codant l'inhibiteur de protéase à sérine LEKT1. Le déficit en LEKT1 entraîne une activité hydrolytique augmentée des protéines telle que la trypsine dans la couche cornée (CC) ce qui mène à une desquamation prématurée de la CC et une atteinte sévère de la barrière cutanée.

Méthode(s) diagnostique(s)

Poser un diagnostic de façon précoce est difficile car les signes les plus caractéristiques (TI et ILC) n'apparaissent en général qu'après l'enfance. L'étude immunohistochimique de biopsies cutanées révélant un déficit en LEKT1 est proposée comme test diagnostique, mais c'est l'identification de la mutation causant la maladie qui confirme le diagnostic.

Diagnostic(s) différentiel(s)

Les diagnostics différentiels incluent les autres érythrodermies infantiles, en particulier l'érythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse (voir ce terme) et le psoriasis érythrodermique. La dermatite atopique, l'ichtyose lamellaire (voir ce terme), les syndromes d'immunodéficience primaire, la dermatite séborrhéique et l'acrodermatite entéropathique (voir ce terme) doivent également être écartés.

Diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal moléculaire est possible.

Conseil génétique

Le SN est de transmission autosomique récessive et un conseil génétique doit être proposé aux familles affectées.

Prise en charge et traitement

Le traitement est symptomatique et nécessite la prise en charge rapide des complications néonatales et l'utilisation à long terme d'émollients pour le traitement de l'affection cutanée. L'utilisation de stéroïdes et d'immunomodulateurs (tacrolimus et pimecrolimus) est efficace dans certains cas, mais ces agents ne sont pas indiqués pour une utilisation de longue durée ou un traitement des surfaces cutanées importantes car l'atteinte de la barrière cutanée entraîne une absorption augmentée des médicaments systémiques.

Pronostic

Le pronostic peut être sévère chez les nouveaux-nés avec des complications engageant le pronostic vital et une létalité postnatale élevée. Les manifestations cutanées et les anomalies capillaires persistent tout au long de la vie. Les symptômes diminuent avec l'âge et la croissance s'améliore durant la deuxième année de vie.

Editeur(s) expert(s) : Pr Giovanna ZAMBRUNO - Dernière mise à jour : Octobre 2008

Informations supplémentaires

Article pour tout public

[Svenska \(2015\)](#)

Professionnels

➤ [Génétique pratique](#)

[English \(2013, pdf\)](#)



Informations complémentaires

Plus d'information sur cette maladie

- [Classification\(s\) \(5\)](#).
- [Gène\(s\) \(1\)](#).
- [Publications dans PubMed](#)
- [Autre\(s\) site\(s\) Internet \(7\)](#).

Ressources médicales pour cette maladie

- [Centres experts \(162\)](#).
- [Tests diagnostiques \(29\)](#).
- [Associations \(43\)](#).
- [Médicament\(s\) orphelin\(s\) \(3\)](#).

Activités de recherche sur cette maladie

- [Projets de recherche \(36\)](#).
- [Essais cliniques \(1\)](#).
- [Registres/bases de données \(29\)](#).
- [Réseaux \(26\)](#).

Services sociaux spécialisés

- [Annuaire Eurordis](#)

Toutes les informations et documents contenus dans ce site sont fournis uniquement à titre d'information. Ils ne visent en aucun cas à remplacer un avis médical spécialisé et ne doivent pas être utilisés comme base pour le diagnostic ou le traitement.