

LE SYNDROME DE CUTIS LAXA A PROPOS D'UN CAS

KERMANE A. *, TACHFOUTI S. *,
LEZREK M. *, MOHCINE Z. **

RÉSUMÉ:

INTRODUCTION:

Le syndrome de cutis laxa rassemble un groupe d'affections hétérogènes du tissu élastique caractérisées par une anomalie diffuse de la peau qui est hyperlaxe mais non hyperélastique. Cet aspect sémiologique caractéristique résulte d'anomalies diverses du tissu conjonctif.

OBSERVATION:

Un enfant âgé de 4 ans qui présente un cutis laxa congénital est adressé par son pédiatre pour examen ophtalmologique. L'examen montre un ectropion de la paupière inférieure droite et un entropion de la paupière inférieure gauche, associés à une atteinte multiviscérale grave comprenant de multiples caries dentaires, une hernie inguino-scrotale et un emphysème pulmonaire qui entraînera le décès de l'enfant deux semaines plus tard.

DISCUSSION:

Le syndrome de cutis laxa rassemble un groupe d'affections extrêmement rares. Il peut être congénital ou acquis. L'association à une atteinte oculaire a été décrite dans la forme autosomale récessive. A la lumière de cette observation, nous discuterons les manifestations ophtalmologiques du cutis laxa, les caractéristiques cliniques et génétiques et la physiopathologie de cette affection.

.....

* *Maître assistant d'Ophtalmologie, service d'Ophtalmologie A, Hôpital des Spécialités Rabat, Maroc.*

** *Professeur agrégé et chef de service d'Ophtalmologie A, Hôpital des Spécialités Rabat, Maroc.*

received: 29.10.03

accepted: 09.01.04

ABSTRACT

INTRODUCTION:

Cutis laxa is a heterogeneous group of connective tissue disorders, characterized by loose skin and variable systemic involvement. The characteristic symptomatological pattern is resulting from paucity of elastic fibers.

CASE REPORT:

A 4 year-old boy with a congenital cutis laxa was sent by his pediatrician for ophthalmic examination. His examination revealed an ectropion of the right lower lid and an entropion of the left lower lid. His general physical examination showed multiple visceral involvement, with inguino-scrotal hernia, multiple dental caries and severe pulmonary emphysema responsible for death two weeks after.

DISCUSSION:

Cutis laxa is an extremely rare group of disorders. Congenital and acquired varieties have been described. The association of ocular anomalies has been described in the autosomal recessive form. Through this case report we shall discuss the ophthalmological signs of this disease as well as its clinical and genetic manifestation and its physiopathology.

MOTS-CLÉS

Cutis laxa, manifestations
ophtalmologiques, tissu conjonctif.

KEY WORDS

Cutis laxa, ophthalmic signs, connective
tissue.

INTRODUCTION

Le syndrome de cutis laxa est un groupe d'affections hétérogènes du tissu élastique, caractérisées par une hyperlaxité cutanée associée à des manifestations systémiques variables. Il peut être congénital ou acquis et est une affection très rare. Seuls quelques rares cas ayant été rapportés dans la littérature, nous en décrivons un nouveau.

OBSERVATION

Il s'agit d'un enfant âgé de 4 ans, 6ème d'une fratrie de six, issu d'un mariage non consanguin et dont les parents ainsi que les frères et sœurs sont tous biens portants. Il a été hospitalisé au service de pédiatrie pour emphysème pulmonaire dans le cadre d'un syndrome de cutis laxa, et adressé à la consultation d'ophtalmologie pour larmoiement.

A l'examen ophtalmologique l'acuité visuelle n'a pu être chiffrée, l'enfant n'étant pas coopérant. L'examen des annexes a mis en évidence un ectropion de la paupière inférieure droite et un entropion de la paupière inférieure gauche (fig. 1), ainsi que des conjonctives hypertrophiées et hyperhémisées. L'examen du segment antérieur et du fond d'œil était normal.

L'examen général montre un faciès particulièrement évocateur de cutis laxa: aspect précocement sénile, avec une peau extensible se mobilisant facilement et de nombreux replis flasques au niveau du visage ainsi qu'un syndrome polymalformatif associant une voie rauque, de multiples caries dentaires (fig. 2), une hyperlaxité ligamentaire, une hernie inguino-scrotale et un emphysème pulmonaire qui a conduit deux semaines plus tard au décès de l'enfant dans un tableau d'insuffisance respiratoire.

DISCUSSION

Le cutis laxa est un groupe d'affections hétérogènes sur le plan clinique et génétique, caractérisé par une hyperlaxité cutanée avec une peau extensible, lâche et présence de nombreux replis flasques et fripés prédominant dans les régions lâches au niveau des plis et du visage à l'origine de l'aspect vieillot évocateur de la maladie (5,11). Cet aspect sémiologique ca-



Fig. 1: Ectropion de la paupière inférieure droite et entropion de la paupière inférieure gauche.

ractéristique résulte d'anomalies diverses du tissu conjonctif et peut être soit congénital ou acquis.

Le cutis laxa congénital est une affection héréditaire qui peut être présente à la naissance ou apparaître au cours des premières années de la vie. On distingue trois formes cliniques selon le mode de transmission: la forme autosomale dominante, la forme autosomale récessive et la forme liée au chromosome X.

Dans la forme autosomale dominante, l'atteinte cutanée peut être présente à la naissance ou survenir plus tard. Quand elle est présente à la naissance, elle associe souvent un retard de croissance intra-utérine, un retard de fermeture de la fontanelle et une hyperlaxité ligamentaire (6,9,10). L'absence d'atteinte viscérale au cours de cette forme explique son meilleur pronostic. L'anomalie génétique responsable est une mutation d'un gène (elastin gene ELN) (1,8). La forme autosomale récessive est la forme la plus sévère, car elle comporte souvent une at-



Fig. 2: Multiples caries dentaires.

teinte multiviscérale associant une hernie inguinale ou ombilicale, des diverticules gastro-intestinaux et vésico-urinaires, une laxité articulaire, des anomalies dentaires, une coarctation de l'aorte, un emphysème pulmonaire avec cœur pulmonaire responsable du décès qui survient fréquemment au cours des deux premières années de la vie (1,6). Le gène dont la mutation est responsable de cette forme a été identifié récemment sous le nom de fibulin 5 gène situé sur le chromosome 14q31 (FBLN 5). C'est un gène codant la synthèse d'une protéine (fibulin-5 protein) qui joue un rôle important dans le développement des fibres élastiques (1). Chez notre patient l'atteinte multiviscérale ainsi que l'absence de cas familiaux sont en faveur d'une forme autosomale récessive qui est de mauvais pronostic.

La forme liée au chromosome X est plus rare et est décrite également sous le nom de syndrome de la corne occipitale (6,9).

Les formes acquises peuvent être secondaires soit à des affections inflammatoires de la peau, soit s'associer à diverses maladies: lupus, amylose, myélome multiple (2,4).

L'atteinte du tissu élastique à l'origine de l'affection consiste en une réduction de la taille et du nombre ainsi que de la dégénérescence et de la fragmentation des fibres élastiques avec disparition de leur agencement normal, d'où le terme d'élastolyse généralisée. Le mécanisme pathogénique probable est l'augmentation de la dégradation de la tropoélastine et une réduction de la production de l'élastine (3,4,7).

Le diagnostic clinique de cette affection est évident et la biopsie cutanée confirme le diagnostic en mettant en évidence une raréfaction des fibres élastiques.

Les manifestations oculaires du cutis laxa sont fréquemment observées au cours de la forme autosomale récessive (4), ce qui est le cas de notre patient. Elles associent à des degrés variables: ectropion palpébral, blépharochalasis, hypertélorisme et prolapsus de la graisse orbitaire dans l'espace sous-ténonien qui serait dû à une déchirure de la capsule de Tenon (4). L'entropion de la paupière inférieure a été récemment rapporté par MA'LUF et coll (7) et nous l'avons également noté chez notre patient. Il est secondaire à la fois à un relâchement tant horizontal en rapport avec une laxité de la peau, de l'orbiculaire et des ligaments latéraux, que vertical lié au relâchement des muscles rétracteurs et du septum orbitaire. D'autres atteintes oculaires plus rares ont été décrites: opacités cornéennes, colobome maculaire bilatéral, altérations pigmentaires rétinienne.

CONCLUSION

Le syndrome de cutis laxa est une affection exceptionnelle caractérisée par un polymorphisme clinique et génétique. L'association décrite chez notre malade correspond à une forme autosomale récessive qui peut associer une atteinte oculaire à l'atteinte cutanée et surtout une atteinte pluriviscérale avec notamment un emphysème pulmonaire de très mauvais pronostic.

BIBLIOGRAPHIE

- (1) BART L., LIONEL V.M., GEERT M., PAUL C., SABINE G., NAEYAERT J.M. and DE PAEPE A. – Homozygosity for missense mutation in fibulin-5(FBLN5) results in a severe form of cutis laxa. Human Molecular Genetics 2002, 11: 2113-2118.
- (2) BENJEMAA H., CHEURIER S., GEORGIEN N., PAILHERET J.P., WATIER E. – Post inflammatory cutis laxa. A case report. Ann Chir Plast Esthet. 2002, 47:647-650.
- (3) GEORGE S., JACOB M., PULMOOD S., CHANDI SM. – Cutis laxa. Clin.Experiment.Dermatol. 1998, 23: 211-213.
- (4) GRENEY M.J. and RICHARDS A.B. – Bilateral orbital fat prolapse in cutis laxa. Br J Ophthalmol 1998, 82, 713-714.
- (5) LARREGE M., BONNEAU D., BOUREAU C., DEGIACOMONI Ph. DE. – Cutis laxa congénitale généralisée marfanoïde et léthale type V. Ann Dermatol Venerol 1990, 117, 823-824.
- (6) LINLEA A., CARMENCITA J., ALASDAIR G.W.H. – Clinical report. A boy with development delay, malformations, and evidence of a connective disorder -possibly a new type of cutis laxa. Am.J Med Genet 2003, 119, 57-62.
- (7) MALUF R., GHAZI N.G., GHANIM M., TAWIL A.N. – Involutional type of entropion in child with cutis laxa. Br J Ophthalmol 2000, 84, 1432-1433.
- (8) MARKOVA D., ZOU Y., RINGPFEIL F., SASAKI T., KOSTKA G., TIMPL R., UITTO J. and MON-LI CHU. – Genetic heterogeneity of cutis laxa: A heterozygous tandem duplication within the fibulin-5(FBLN-5) gene. Am J Hum Genet. 2003, 72, 998-1004.
- (9) NESBIE A., FIKRIYE S., MUHSIN S. and MELDA C. – Autosomal recessive form of congenital cutis laxa: More than the clinical appearance. Pediatric Dermatology 2002, 19, 412-414.
- (10) RASHMI S., CHARANDEEP K., AMRINDER J.K and SRIKANTA B. – Cutis laxa in seven members of a North-Indian family. Pediatric Dermatology, 2002, 19, 229-231.
- (11) RYBOJAD M., BAUMANN C., GODEAU C., MORAILLON I., PRIGENT F., MPREL P., BOURRAT E. – Cutis laxa généralisée congénitale: 5 cas. Ann Dermatol Venerol 1999, 126, 317-319.

.....

Correspondance et tirés à part:
Dr Tachfouti Samira
Avenue El Mourabitine
Immeuble 42, appartement 45
Hassan
Rabat – Maroc
e-mail: s_tachfouti@hotmail.com