

Dermoscopie des signes cutané-muqueux de la maladie de Fabry : Deux observations

Karama SBOUI, Meriem JONES, Soumaya GARA, Nouredine LITAEM, Faten ZEGLAOUI
Service de dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction

La maladie de Fabry (MF) est causée par un déficit en α -galactosidase A entraînant un dépôt systémique de substrats non métabolisés dans de multiples organes. Nous rapportons les signes dermoscopiques associés à la MF chez deux frères, en soulignant les aspects spécifiques des angiokératomes (AKs) acraux.

Observation

- Deux frères, âgés de 25 et 31 ans, suivis pour MF depuis l'âge de 12 et 18 ans, nous ont été adressés dans le cadre de leur évaluation multidisciplinaire. À l'examen, ils présentaient de multiples AKs sur l'ombilic et les organes génitaux. De nombreuses macules rouge-violet punctiformes de la paume des mains et la plante des pieds étaient également présentes. La dermoscopie des AKs du scrotum et de la verge montrait de multiples lacunes rouges et violines bien limitées, parfois séparées par de courtes lignes blanches et surmontées d'un voile blanchâtre. La dermoscopie des macules acrales montrait des lacunes ovoïdes bien limitées, de couleur rouge, d'une taille de 1 à 2 mm, semblant provoquer un élargissement des crêtes des dermatoglyphes. Ces lacunes ne s'estompaient pas à la vitropression. Sur la lèvre inférieure, la dermoscopie montrait des lacunes rouges, régulièrement réparties le long de la bordure du vermillon. Ces lacunes, non discernables à l'œil nu, étaient connectées à des vaisseaux tortueux de la lèvre blanche inférieure.



Angiokératomes de la lèvre inférieure associés à des vaisseaux tortueux



Angiokératomes du scrotum



Angiokératomes acraux sur les crêtes des dermatoglyphes

Discussion

- Les premiers symptômes de la MF sont peu spécifiques, tels que l'acroparesthésie, l'hypohidrose et les troubles gastro-intestinaux résultant en un retard diagnostique d'une moyenne de 15 ans. Bien que les AKs représentent l'un des premiers indicateurs dermatologiques de la MF, ils sont souvent négligés par les patients du fait de leur nature asymptomatique. La dermoscopie des AKs est bien documentée dans la littérature et peut aider à un diagnostic précoce mais les caractéristiques dermoscopiques des AKs acraux n'ont pas été rapportées auparavant. Les dermatoglyphes sont constitués d'une alternance de sillons et de crêtes parallèles. Ces dernières correspondent en profondeur à une double rangée de papilles dermiques, d'où leur nom de "crêtes papillaires". Histologiquement, les AKs correspondent à des vaisseaux dilatés dans des papilles dermiques élargies. Ceci explique l'aspect dermoscopique observé chez nos patients d'AKs localisés sur les crêtes provoquant parfois leur élargissement. Les AKs des lèvres se présentent sous forme de macules rouges groupées le long du vermillon qui peuvent échapper à la détection à l'œil nu. La présence de télangiectasies péri-orales, rayonnant vers l'extérieur à partir du bord du vermillon, comme celles observées chez nos patients, a été décrite une seule fois dans la MF.

Conclusion

Si le diagnostic dermoscopique des AKs est bien établi, la littérature décrivant les caractéristiques dermoscopiques spécifiques des AKs acraux et des lèvres est très limitée. Ces signes cutanés, souvent discrets, peuvent contribuer au diagnostic précoce de la MF.