



## Cas Clinique

# Piebaldisme Inhabituel Confondu avec un Vitiligo chez un Enfant

## *Unusual piebaldism mistaken for vitiligo in a 3-year-old child: a case report*

Youssouf Fofana<sup>1</sup>, Nina Soumahoro<sup>2,3</sup>, Amadou Galo Dicko<sup>2</sup>, Koreissi Tall<sup>2</sup>, Mamadou Bakary Koné<sup>4</sup>, Sokona Touré<sup>2,3</sup>, Lassine Kéita<sup>5</sup>, Alassane Diarra<sup>1</sup>, Yannick Mukendi Nkesu<sup>2,3</sup>, Moussa Savané<sup>2,3</sup>, Binta Guindo<sup>2</sup>, Alimata Kéita<sup>2</sup>, Mariam Diarra<sup>2</sup>, Yamoussa Karabinta<sup>2,3</sup>, Mamadou Gassama<sup>2,3</sup>

1. Hôpital Sominé Dolo de Mopti (Mali).
2. Hôpital de dermatologie de Bamako (Mali).
3. Faculté de médecine de Bamako (Mali).
4. Centre de santé de référence de la commune IV
5. Centre de santé de référence de la commune II

**Auteur correspondant :** Youssouf Fofana

Adresse auteur correspondant : Hôpital Sominé Dolo de Mopti, dermatologue, service de médecine.

Tél : 76229275

Email auteur correspondant : [youssouffofana346@yahoo.fr](mailto:youssouffofana346@yahoo.fr)

**Mots clés :** piebaldisme, mèche blanche, achromie cutanée.

**Key words:** piebaldism, white streak, cutaneous achromia.

### RÉSUMÉ

Le piebaldisme est une génodermatose rare qui reste méconnue dans le milieu dermatologique au Mali. Il peut être socialement et psychologiquement invalidant surtout chez les enfants. C'est une pathologie habituellement bénigne. Néanmoins, il existe une photosensibilité locale des zones dépigmentées et le retentissement psychosocial peut parfois être très important. Le piebaldisme avec achromie cutanée diffuse a été rarement rapporté dans la littérature, notamment africaine. Nous rapportons un cas de piebaldisme avec achromie cutanée diffuse chez un enfant malien de 3 ans ? pris à tort pour un vitiligo. Ce cas pourrait ouvrir la voie à des recherches génétiques plus approfondies incluant la thérapie génique pour améliorer la qualité de vie des patients.

### ABSTRACT

Piebaldism is a rare genodermatosis that remains unknown in the dermatological community in Mali. It can be socially and psychologically disabling, especially in children. It is usually a benign condition. Nevertheless, there is local photosensitivity of the depigmented areas and the psychosocial impact can sometimes be very significant. Piebaldism with diffuse cutaneous achromia has been rarely reported in the literature especially in Africa. We report a case of piebaldism with diffuse cutaneous achromia in a 3-year-old Malian child, that was mistaken as vitiligo. This case could pave the way for further genetic research including gene therapy to improve the quality of life of patients.

## INTRODUCTION

Le piebaldisme est habituellement une pathologie bénigne. Néanmoins, il existe une photosensibilité locale des zones dépigmentées et le retentissement psychosocial peut parfois être très important [1]. Sa prévalence exacte est inconnue, mais elle a été estimée à moins de 1/20 000 naissance vivante [2]. Les individus affectés présentent une dépigmentation caractéristique de la peau et des cheveux [1]. Une mèche blanche frontale, avec ou sans lésion dépigmentée sous-jacente, peut être l'unique manifestation dans 80 à 90% des cas [3]. Le piebaldisme avec achromie cutanée diffuse a été rarement rapporté dans la littérature et il peut être pris à tort pour un vitiligo par de nombreux praticiens. Nous rapportons un cas de piebaldisme avec achromie cutanée diffuse chez un enfant de 3 ans confondu avec un vitiligo par de nombreux praticiens.

## OBSERVATION

DS, âgé de 3 ans est amené en consultation par ses parents très inquiétés à cause des taches achromiques cutanées diffuses que l'enfant avait à la naissance et qui n'étaient ni douloureuses ni prurigineuses. Le diagnostic de vitiligo avait été posé par de nombreux praticiens et l'enfant avait reçu à plusieurs reprises des traitements corticostéroïdes topiques sans effet.

Il n'a pas d'autres antécédents personnels de pathologie et sa mère présentait des lésions similaires sur les jambes.

L'inspection de la peau glabre a mis en évidence :

- Une tache blanche losangique frontale avec une mèche blanche et des taches achromiques médio-faciales renfermant quelques plages hyperpigmentées (figure 1);
- Des cils et sourcils dépigmentés (Figure 1) ;

- Des taches achromiques plus diffuses s'étendant du cou au tiers inférieur des jambes avec des espaces de peau hyperpigmentée dont la plus grande surface hyperpigmentée s'étendait des fesses au milieu du dos (Figure 2).
- Des pieds et les régions temporales épargnées par les taches achromiques mais quelques îlots achromiques sur les mains (Figure 3).

La palpation des taches achromiques n'a retrouvé ni induration ni douleur. Le reste de l'examen clinique (ORL, ophtalmologique, neurologique et digestif) était sans particularités. Les hypothèses diagnostiques évoquées étaient le piebaldisme, le vitiligo, le syndrome de Waardenburg et l'albinisme.

Aucune biopsie n'a été réalisée sur les lésions achromiques et le test génétique n'a pas également été effectué.

Le diagnostic de piebaldisme a été retenu devant :

- Le caractère congénital des taches achromiques,
- La présence de mèche blanche médio-frontale,
- L'absence de comorbidités : la surdité neurosensorielle, l'hétérochromie irienne et la dysmorphie faciale,
- La présence de lésions similaires chez la mère.

Des conseils de protection vestimentaire associés à l'application d'une crème protectrice ont été prescrits. La famille a été rassurée sur le caractère bénin de l'affection.



**Figure 1** : tache blanche losangique frontale avec une mèche blanche et des taches achromiques médio-faciales renfermant quelques plages hyperpigmentées. Des cils et sourcils dépigmentés



**Figure 2**: taches achromiques diffuses avec la plus grande surface hyperpigmentée au niveau des fesses et du dos



**Figure 3** : Les pieds et les régions temporales ne sont pas touchés par les taches achromiques et il y'a quelques îlots achromiques sur les mains

## DISCUSSION

Il s'agit à notre connaissance du premier cas de piebaldisme avec achromie cutanée diffuse décrite au Mali. Chez notre malade, le caractère congénital des taches achromiques, la présence de mèche blanche, l'absence de certaines anomalies (la surdité neurosensorielle, l'hétérochromie irienne, la dysmorphie faciale) et la présence de lésions similaires chez la mère de l'enfant ont permis de retenir le diagnostic du piebaldisme.

Il a été conseillé aux parents de l'enfant une étude génétique pour déterminer la mutation responsable mais n'a pas été réalisée pour faute de moyens.

La biopsie cutanée pour l'histologie n'est pas indispensable. Si elle avait été réalisée, l'histologie

montrera simplement l'absence ou un nombre réduit de mélanocytes dans la zone dépigmentée [4]

Le piebaldisme est une affection rare autosomique dominante, congénitale, résultant de mutations dans le proto-oncogène KIT, causant un développement anormal des mélanocytes [5] et touchant toutes les ethnies [4].

Près de 75% des patients présentent une mutation du proto-oncogène c-kit, qui code pour un récepteur tyrosine-kinase au mast/stem cell growth factor [6]

Sa prévalence exacte est inconnue, mais elle a été estimée à moins de 1/20 000 naissance vivante [2].

Les lésions ont une distribution caractéristique, se situant principalement sur la partie antérieure du tronc, les mi-extrémités et le milieu du front [5]. Une mèche blanche frontale, avec ou sans lésion dépigmentée sous-jacente,

peut être l'unique manifestation dans 80 à 90% des cas. Les sourcils et les cils peuvent être atteints [1].

Le diagnostic différentiel comprend le vitiligo, le syndrome de Waardenburg et l'albinisme.

Chez notre malade, les lésions étaient congénitales, ne se localisaient pas sur les sites habituels du vitiligo (extrémités, régions péri-orificielles, zones de traumatisme chronique) et n'avaient pas évolué depuis la naissance permettant ainsi de s'opposer au diagnostic de vitiligo.

Le syndrome de Waardenburg a des lésions cutanées ressemblant au piebaldisme, incluant la mèche blanche. Il se distingue par les anomalies faciales (angiofibrome facial, la surdit e cong enitale, l'h et erochromie irienne et la dysmorphie faciale) [5].

Quant   l'albinisme, il se caract erise par une large taille de peau d epigment ee sans macules hyperpigment ees en son sein. En outre, il existe des anomalies oculaires (la photophobie, la r eduction de l'acuit e visuelle, le strabisme et le nystagmus) et l'atteinte des cheveux est plus importante [5, 8].

De rares cas d'association de piebaldisme avec d'autres maladies, y compris le m egac olon cong enital, l'an emie de Blackfan-Diamond et la glycog enose type 1a ont  t e d ecrits dans la litt erature [7]. Chez cet enfant, aucune comorbidit e n'a  t e retrouv ee.

Le traitement est habituellement difficile. En raison de l'absence de m elanocytes intra-l esionnels, les traitements m edicaux et la phototh erapie sont ici inefficaces. Une photo-protection est indispensable et l'emploi de produits couvrants pour camoufler les l esions est recommand e [1]. Il a  t e prescrit   notre patient une protection vestimentaire et l'utilisation des cr emes protectrices pour pr ev enir l'apparition d' ventuelles complications.

## CONCLUSION

Le piebaldisme est une g enodermatose rare qui reste m econnu e dans le milieu dermatologique au Mali. Il doit  tre  voqu e devant toute m eche blanche frontale cong enitale avec ou sans tache achromique cutan ee afin de ne pas le confondre avec le vitiligo et  viter ainsi des traitements inappropri es et le retentissement psychosocial qu'il peut engendrer.

## CONFLITS D'INT ERETS

Les auteurs ne d eclarent aucun conflit d'int erets.

## CONTRIBUTIONS DES AUTEURS

Tous les auteurs ont particip e   l' laboration du protocole de recherche,   la r edaction de ce manuscrit et ont donn e leur accord pour la publication.

## REMERCIEMENTS

Nous remercions tout le personnel du service de m edecine de l'h opital Somin e Dolo de Mopti et de l'h opital de dermatologie de Bamako pour leur apport dans ce travail.

## R EF ERENCES

1. Kluger N, Guillot B, Bessis D. Un « vitiligo » inhabituel. *La Revue de m edecine interne*. 2009; 30: 796–97.
2. Grob A, Grekin S. Piebaldism in children. *Pediatric Dermatology* 2016; 97(2): 90-92.
3. Kerkeni E, Boubaker S, Sfar S, et al. Molecular characterization of piebaldism in a Tunisian family. *Pathologie Biologie* 2015; 63(3):113-16.
4. Bologna JL, Schaffer JV, Duncan KO, et al. *Dermatologie l'essentiel*. 3 e  dition. Paris: Elsevier; 2018.
5. Thomas I, Kihiczak GG, Fox MD, et al. Piebaldism: an update. *Int J Dermatol* 2004; 43:716–19.
6. Ezo e K, Holmes SA, Ho L, et al. Novel mutations and deletions of the *KIT* (steel factor receptor) gene in human piebaldism. *Am J Hum Genet* 1995; 56:58–66.
7. Ghoshal B, Sarkar N, Bhattacharjee M, et al. Glycogen storage disease 1a with piebaldism. *Indian Pediatr* 2012; 49(3):235-36.
8. Bassi A, Berti S, Galeone M. Piebaldism clinical picture. *An International Journal of Medicine* 2015; 108(11): 915.
9. Guerra L, Primavera G, Raskovic D, et al. Permanent repigmentation of piebaldism by erbium:YAG laser and autologous cultured epidermis. *BJD* 2004; 150 (4):715–21.