

Erythrokeratodermia variabilis: A new case

Fatima Zahra Elfatoiki, Sofia Capatas, Hayat Dahbi Skali, Fouzia Hali, Soumia Chiheb

Department of Dermatology, Ibn Rochd UHC, 1 quartier des Hopitaux 20000, Casablanca, Morocco

Corresponding author: Dr. Fatima Zahra Elfatoiki, E-mail: Fatiza59@hotmail.fr

ABSTRACT

Erythrokeratodermia variabilis is a rare genodermatosis associated with keratinisation disorders. We report a case of erythrokeratodermia variabilis in Moroccan infant. A 22-month-old girl was referred to our department with reddish-brown hyperkeratotic and well-demarcated plaques on the extremities. The lesions started when he was 4 months of age. The patient was treated by emollients and keratolytic cream. Erythrokeratodermia variabilis is characterized by the association of fixed well-demarcated plaques and transient erythematous patches. Although cutaneous histopathology is not specific, a typical physical clinical feature can aid the diagnosis.

Key words: Erythrokeratodermia variabilis; Genodermatosis; Disorder; Keratinisation; Connexins

How to cite this article: Elfatoiki FZ, Capatas S, Dahbi Skali H, Hali F, Chiheb S. Erythrokeratodermia variabilis: A new case. Our Dermatol Online. 2020;11(e):e84.1-e84.3.

Submission: 14.10.2019; **Acceptance:** 05.01.2020

DOI: 10.7241/ourd.2020e.84

Erythrokratodermie variable: Un nouveau cas

Fatima Zahra Elfatoiki, Sofia Capatas, Hayat Dahbi Skali, Fouzia Hali, Soumia Chiheb

Department of Dermatology, Ibn Rochd UHC, 1 quartier des Hopitaux 20000, Casablanca, Morocco

Corresponding author: Dr. Fatima Zahra Elfatoiki, E-mail: Fatiza59@hotmail.fr

RÉSUMÉ

L'érythrokratodermie variable est une génodermatose rare due à un trouble de la kératinisation. Nous rapportons un cas d'érythrokratodermie variable chez un nourrisson marocain. Une fille de 22 mois avait consulté pour des placards erythémato-squameux pigmentés hyperkératosiques bien limités des membres évoluant depuis l'âge de 4 mois. L'aspect clinique était en faveur d'une érythrokratodermie variable. La patiente était traitée par émoullissants et kératolytiques. L'érythrokratodermie variable est caractérisée par un aspect clinique typique qui permet de poser le diagnostic malgré l'aspect histopathologique non spécifique.

Mots clé: Erythrokratodermie variable; Génodermatose; Trouble; Kératinisation; Connexines

INTRODUCTION

L'érythrokratodermie variable est une maladie génétique à expression cutanée liée à une mutation des gènes codant pour les connexines. Nous rapportons le cas d'une érythrokratodermie variable chez un nourrisson de 22 mois.

OBSERVATION

Nourrisson d'origine marocaine, âgée de 22 mois, née de parents non consanguins. A été vue en consultation pour des lésions diffuses prurigineuses des membres évoluant depuis l'âge de 4 mois. L'examen dermatologique retrouvait une xérose cutanée importante, des placards erythémato-squameux pigmentés hyperkératosiques bien limités. Ces lésions avaient une disposition relativement symétrique et siégeaient sur les quatre membres (Figs. 1 et 2). Il n'existait pas d'atteinte muqueuse ou phanérienne. Le reste de l'examen clinique était sans particularité. Le tableau clinique était compatible avec une erythrokratodermie variable. La confirmation génétique n'a pas été proposée par manque de moyens. Un traitement topique par émoullissants et kératolytiques (urée à 5%) a été proposé.

DISCUSSION

L'érythrokratodermie variable est une genodermatose rare. Son mode de transmission est le plus souvent autosomique dominant avec des mutations portant sur des gènes codant pour les connexines 31 et 30.3. Les connexines sont des protéines transmembranaires qui participent à la formation des jonctions GAP. Celles-ci interviennent dans les communications intercellulaires de presque tous les tissus dont la peau [1,2].

L'expression clinique est variable. Les lésions apparaissent le plus souvent lors de la première année de vie. L'érythrokratodermie variable se caractérise par deux types de lésions; des placards erythémato-squameux pigmentés hyperkératosiques bien limités persistants classiquement symétriques et des plaques erythémateuses irrégulières fugaces. Les lésions prédominent sur le tronc et les membres [1].

L'histologie des lésions cutanées reste peu spécifique. Cependant, en cas de réalisation de biopsie cutanée, l'étude histologique peut trouver dans l'épiderme une hyperkératose ortho- ou parakératosique, une acanthose et une papillomatose en faveur du diagnostic de l'érythrokratodermie variable. Dans le derme, une dilatation capillaire et un infiltrat

How to cite this article: Elfatoiki FZ, Capatas S, Dahbi Skali H, Hali F, Chiheb S. Erythrokratodermie variable: Un nouveau cas. Our Dermatol Online. 2020;11(e):e84.1-e84.3.

Submission: 14.10.2019; **Acceptance:** 05.01.2020

DOI: 10.7241/ourd.2020e.84



Figure 1: Placards érythémato-squameux pigmentés bien limités des membres inférieurs.



Figure 2: (a and b) Placard érythémato-squameux pigmenté bien limité du membre supérieur droit et du membre supérieur gauche.

lymphocytaire périvasculaire modéré peuvent être observés [1].

Le diagnostic différentiel de l'érythrokatodermie variable se pose essentiellement avec l'érythrokatodermie variable et progressive caractérisée par des plaques érythémateuses et hyperkératosiques plus diffuses et symétriques des extrémités et de la face. Il a même été suggéré que les deux génodermatoses soient deux variantes phénotypiques d'une même maladie et que

l'érythrokatodermie variable et progressive soit la variante sévère de la maladie [3].

Le traitement de l'érythrokatodermie variable reste symptomatique. Les traitements topiques consistent en des émoullients et des kératolytiques. Les rétinoïdes par voie générale, acitrétine ou isotrétinoïne à faibles doses et au long cours, peuvent permettre une amélioration des lésions hyperkératosiques [1].

En conclusion, l'érythrokatodermie variable est une maladie génétique à expression purement cutanée. Son tableau clinique est très caractéristique. L'étude génétique à la recherche des mutations des gènes codant pour les connexines permet la confirmation du diagnostic. Son traitement de référence repose sur les rétinoïdes par voie générale.

Consent

The examination of the patient was conducted according to the Declaration of Helsinki principles.

The authors certify that they have obtained all appropriate patient consent forms. In the form the patient(s) has/have given his/her/their consent for his/her/their images and other clinical information to be reported in the journal. The patients understand that their names and initials will not be published and due efforts will be made to conceal their identity, but anonymity cannot be guaranteed.

RÉFÉRENCES

1. Ajebo E, Wall WB, Davis LS. Chronic symmetrically distributed hyperpigmented plaques in a middle-age woman. *JAAD Case Rep.* 2019;5:249-51.
2. Karadag AS, Bilgili SG, Calka O, Bayram I. Erythrokatodermie variabilis: Two case reports. *Indian Derm Online J.* 2013;4:340.
3. Guo BR, Cai HB, Zong WK, Li CS, Liu LZ, Qiao S, et al. A heterozygous mutation in GJA1 gene in Chinese family with serious erythrokatodermie variabilis et progressive. *Chin Med J (Engl).* 2019;132:86-8.

Copyright by Fatima Zahra Elfatoiki, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.
Source of Support: Nil, **Conflict of Interest:** None declared.