

Naevus épidermique cérébriforme associé à *FGFR2* : élargissement du spectre du naevus sébacé papillomateux et pédonculé

P. Kuentz^{1,2}, M. Theiler³, V. Carmignac², A. Sorlin², P. Vabres^{2,4}.

¹Oncobiologie Génétique Bioinformatique, PCBio, Centre Hospitalier Universitaire de Besançon, Besançon, France. ²INSERM UMR 1231, Equipe GAD, Université de Bourgogne Franche-Comté, Dijon, France. ³Pédiatrie Dermatologie, Kinderspital Zürich, Switzerland. ⁴Service de Dermatologie, Centre Hospitalier Universitaire de Dijon, Dijon, France.

Introduction

Des mutations postzygotiques de *FGFR2* ont été identifiées dans des formes d'acné en mosaïque, dans le naevus épidermique kératinocytaire (KEN), l'acanthosis nigricans naevoïde ou RAVEN (*rounded and velvety epidermal nevus*) et le naevus sébacé papillomateux et pédonculé (PPSN)¹ (Fig. 1).

Objectifs

Déterminer les caractéristiques cliniques et génétiques du PPSN et d'une forme de naevus épidermique cérébriforme (COEN), proches sur le plan clinique.



Figure 1. Naevus sébacé papillomateux et pédonculé (PPSN) chez deux foetus¹.

Patients et méthodes

Nourrissons diagnostiqués avec des PPSN/COEN sur une période de 10 ans (2010-2019) dans deux centres de dermatologie pédiatrique en Suisse et en France. Les caractéristiques cliniques et histologiques ont été évaluées. Le séquençage de nouvelle génération a été utilisé pour déterminer la fréquence et les caractéristiques des variations post-zygotiques de *FGFR2*.

Résultats

Tous les naevus étaient situés sur le cuir chevelu ou le visage, avec une forme lobulée, arrondie ou linéaire, et une surface souvent cérébriforme, avec absence d'anomalies extra cutanées (Fig. 2). Des variations post-zygotiques dans le domaine transmembranaire de *FGFR2* ont été identifiées chez 6/8 enfants (75%), la variation récurrente p.(Cys382Arg) (5/6) ainsi que la variation p.(Val395Asp), non encore rapportée (1/6) (Fig. 3).

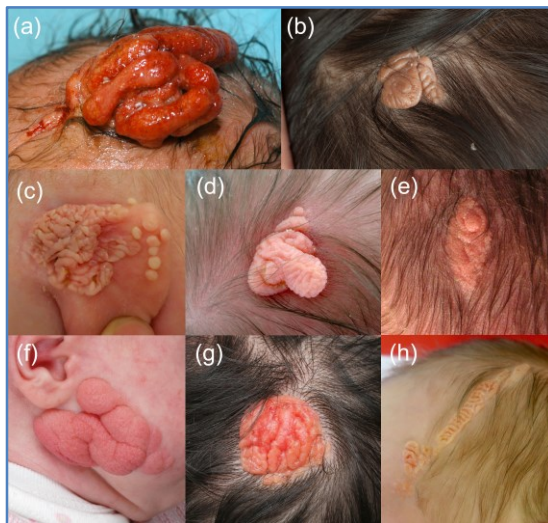


Figure 2. Naevus épidermique cérébriforme (COEN) chez les huit enfants.

Conclusion

Nous proposons la dénomination « naevus épidermique cérébriforme » comme terme plus inclusif pour ces naevus rares, secondaires aux mêmes anomalies moléculaires, à savoir des variations post-zygotiques spécifiques, codant le domaine transmembranaire de *FGFR2* (Fig. 3). Le profil cérébriforme du COEN rappelle celui du cutis verticis gyrata (CVG), présent dans le syndrome de Beare-Stevenson (BSS)² (Fig. 3). Étant donné que le BSS est causé par des variations constitutionnelles proches de *FGFR2* (Fig. 3), le COEN pourrait être considéré comme une forme circonscrite de CVG, à la fois cliniquement et génétiquement.

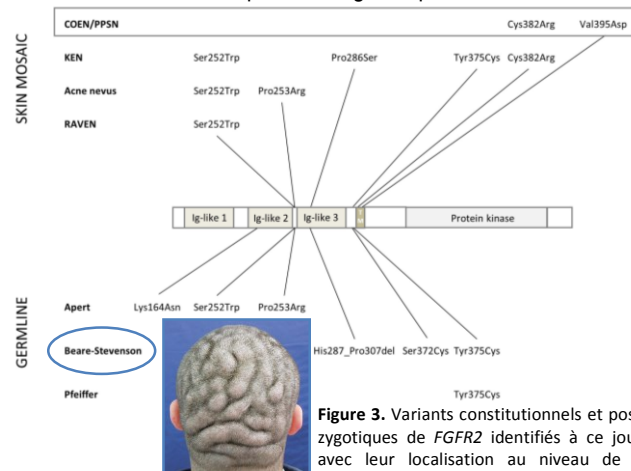


Figure 3. Variants constitutionnels et post-zygotiques de *FGFR2* identifiés à ce jour, avec leur localisation au niveau de la protéine. Photo : cutis verticis gyrata².

Références

- Kuentz P, Freitag S, Gonzales M, Dhombres F, St-Onge J, Duffourd Y, et al. Mosaic-activating *FGFR2* mutation in two fetuses with papillomatous pedunculated sebaceous nevus. *Br J Dermatol* 2017;176(1):204-208.
- Schons KR, Beber AA. Images in clinical medicine. Cutis verticis gyrata. *N Engl J Med* 2012;367(16):e23.