

Cutis Laxa : la maladie de la peau relâchée



Lise Lafaurie Journaliste nutrition, bien-être, santé, food
Publié le 12/06/2023 à 20h29 , mis à jour le 12/06/2023 à 20h29
en collaboration avec **Bert Callewaert** (généticien)



Les patients atteints de cette maladie rare de la peau, souffrent d'un relâchement cutané important, leur donnant l'apparence d'une personne âgée, parfois dès l'enfance. Moins de mille cas seulement sont actuellement recensés dans le monde, soit une naissance toutes les deux millions. Quelles sont les différentes formes de Cutis Laxa ? Comment se fait le diagnostic ? Existe-t-il des traitements ? Les réponses du Professeur Bert Callewaert, généticien et Chef de clinique de Hôpital universitaire de Gand.

Sommaire

1. [Définition : qu'est-ce que la cutis laxa ?](#)
2. [Les différentes formes de cette maladie cutanée](#)
3. [Quels sont les symptômes de la Cutis Laxa ?](#)
4. [Comment poser le diagnostic de la cutis laxa ?](#)
5. [Quelle espérance de vie ?](#)
6. [Existe-t-il des traitements à cutis laxa ?](#)

Définition : qu'est-ce que la cutis laxa ?

La cutis laxa est une maladie rare du tissu conjonctif provoquant un vieillissement accéléré de ses cellules. Le tissu conjonctif est responsable de la structure de la peau, des muscles, des articulations, des vaisseaux sanguins et de plusieurs organes internes. Lorsqu'il est déficient, le symptôme le plus visible est le relâchement de la peau, principalement sur le visage, le tronc et les membres. D'autres symptômes associés peuvent être présents, et diffèrent en fonction des formes et du degré de la maladie.

Les différentes formes de cette maladie cutanée

Il existe un grand nombre de formes différentes de cutis Laxa, mais les plus fréquentes sont :

Cutis laxa autosomale dominante

Cette forme de cutis laxa est transmise de façon autosomale dominante, ce qui signifie qu'un seul allèle porteur de la maladie - donc un seul parent porteur de l'allèle - est nécessaire pour la transmettre. Les symptômes sont très variables en fonction des patients : ils peuvent se limiter à la peau lâche ou peuvent être associés à des caractéristiques faciales spécifiques, des problèmes cardiovasculaires et pulmonaires tels qu'un anévrisme aortique et un emphysème.

Cutis laxa autosomale récessive

Il existe plusieurs types de Cutis Laxa autosomales récessives. Ces formes de maladies se transmettent de façon autosomale récessive, ce qui signifie que les deux parents doivent être porteurs pour transmettre la maladie à leur enfant. Il existe plusieurs sous-types de cutis laxa autosomale récessive en fonction du gène atteint, avec des symptômes parfois graves (cardiovasculaires, pulmonaires, gastro-intestinaux, urinaires, retard de croissance ...), pouvant réduire beaucoup l'espérance de vie des patients.

Cutis laxa liée à l'X

Connue sous le nom de syndrome des cornes occipitales, cette forme de cutis laxa est transmise par le chromosome X, donc principalement de la mère à son fils. Les symptômes apparaissent dès l'enfance : environ la moitié des patients présentent un retard de développement moteur dû à une hypotonie musculaire et à une hypermobilité articulaire, et la moitié une déficience intellectuelle généralement légère, mais qui peut être modérée, voire sévère.

Cutis laxa acquise

Cette forme de cutis laxa apparaît généralement chez l'adulte, suite à une exposition environnementale : certains médicaments, infections ou maladies auto-immunes. C'est la seule forme qui n'est pas transmise génétiquement. *"Cette forme acquise est généralement observée chez les femmes d'âge moyen et survient à la suite d'une réaction inflammatoire de la peau qui se propage généralement du tronc aux membres dans un délai de quelques semaines à quelques mois"* détaille le Pr Callewaert. « Les causes sont encore mal comprises, mais on voit souvent une association avec des anomalies hématologiques » poursuit l'expert.

Quels sont les symptômes de la Cutis Laxa ?

Les symptômes de Cutis Laxa peuvent considérablement varier en fonction des formes de la maladie et de sa sévérité. Il existe globalement deux grands groupes de cutis laxa : celles qui affectent uniquement les fibres élastiques et celles dites "neurométaboliques". *"Les premières se traduisent principalement par un relâchement cutané important un déclin de la fonction pulmonaire au fil du temps, associé à un élargissement et une déchirure progressifs des gros vaisseaux sanguins"* détaille le Professeur. Les secondes, appelées cutis laxa "neurométabolique", présentent généralement moins de complications pulmonaires et vasculaires, mais peuvent présenter une déficience intellectuelle, une épilepsie et, parfois, une petite taille ou une cataracte.

Le symptôme le plus visible est l'atteinte cutanée, qui peut revêtir différents aspects selon le type de maladie. *"Les patients atteints d'une forme de cutis laxa uniquement liée à un défaut des fibres élastiques présentent une peau affaissée, avec une certaine hyper-extensibilité et des plis cutanés lâches et importants. Ceux atteints de Cutis Laxa neurométabolique ont quant à eux une peau "ridée" et fine pas toujours généralisée mais parfois cantonnée aux mains et au ventre"* décrit l'expert.

Comment poser le diagnostic de la cutis laxa ?

"Une bonne évaluation clinique peut déjà donner une bonne idée du sous-type spécifique ou d'un autre potentiel autre diagnostic à la symptomatologie proche de cutis laxa" indique le Pr Callewaert. D'autres examens, comme une échocardiographie ou une radiographie du thorax, peuvent être réalisés à la recherche de troubles cardiaques et pulmonaires associés. *"Des tests génétiques sont souvent nécessaires pour plus de certitude, bien qu'environ la moitié des patients ne soient pas diagnostiqués, même après des tests génétiques"* précise le spécialiste.

Quelle espérance de vie ?

Le pronostic est variable allant d'une issue souvent fatale chez les enfants atteints de Cutis laxa autosomique récessive type 1 (ARCL1) à une espérance de vie normale dans les formes moins sévères.

"La gravité est relative car même sans implication d'autres systèmes d'organes au-delà de la peau, la maladie a un impact psychosocial majeur sur les patients et leur famille" souligne le spécialiste. Les formes les plus courantes sont la forme autosomique dominante causée par des défauts d'élastine et la cutis laxa récessive de type 2a : bien que ces deux formes puissent être relativement bénignes en dehors des manifestations cutanées, il existe toujours un risque de complications. "Avec un suivi régulier, un mode de vie sain et une prise en charge appropriée, l'espérance de vie est probablement proche de la normale pour les présentations bénignes de la cutis laxa. Mais l'évolution individuelle de la maladie est difficile à prévoir" confirme le spécialiste.

Existe-t-il des traitements à cutis laxa ?

En raison de sa rareté, la cutis laxa est une maladie peu étudiée, et il n'y existe à l'heure actuelle aucun traitement curatif.

Le traitement est donc symptomatique et peut consister en des interventions chirurgicales pour les hernies et la prise de médicaments tels que les bêta bloquants pour éviter l'aggravation des anévrismes aortiques par exemple. Un suivi régulier au niveau cardiovasculaire et pulmonaire doit être commencé le plus rapidement possible après le diagnostic. La chirurgie plastique peut être envisagée mais ses résultats sont généralement temporaires car le relâchement cutané revient progressivement. Des conseils de bon sens et d'hygiène de vie peuvent être donnés pour limiter les symptômes : limiter ses expositions au soleil et utiliser une protection SPF élevée, ne pas fumer et manger sainement afin d'apporter au corps suffisamment de vitamines, minéraux et antioxydants. "Le tabagisme décompose les fibres élastiques dans tout le corps et les UV du soleil décomposent uniquement les fibres élastiques de la peau. Attention également à la ventilation à pression positive (après une chirurgie, ou lors de plongée sous-marine) qui peut dégrader les fibres élastiques des poumons" ajoute le spécialiste.

La maladie est un bon modèle pour les troubles courants dans la population qui sont causés par la dégradation des fibres élastiques. "Les connaissances de la recherche sur la cutis laxa permettront donc développer de nouvelles thérapies pour des maladies plus courantes, telles que les maladies pulmonaires chroniques (emphysème) ou l'élargissement et la rupture des artères (anévrisme et dissection)" explique le Pr Callewaert.

"Dans mon laboratoire, nous travaillons ainsi au développement de nouveaux médicaments qui stimulent, régénèrent et maintiennent les fibres élastiques" souligne le Chef de Clinique.

[Voir cette publication sur Instagram](#)

[Une publication partagée par Doctissimo \(@doctissimo\)](#)

Sources

- Entretien avec le Professeur Bert Callewaert, généticien et Chef de clinique de Hôpital universitaire de Gand