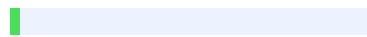




Plagiarism Checker X - Report

Originality Assessment

3%



Overall Similarity

Date: Mar 10, 2026 (03:28 PM)

Matches: 62 / 2358 words

Sources: 4

Remarks: Low similarity detected, consider making necessary changes if needed.

Verify Report:

Scan this QR Code



XERODERMA PIGMENTOSUM ET ADÉNOCARCINOME DE L'ŒSOPHAGE CHEZ L'ENFANT : À PROPOS D'UN CAS

RÉSUMÉ

Les tumeurs malignes de l'œsophage chez l'enfant sont exceptionnelles, représentant moins de 0,5% des cancers pédiatriques. Le Xeroderma Pigmentosum (XP) est une génodermatose rare caractérisée par un déficit du système de réparation de l'ADN, prédisposant principalement aux cancers cutanés. Nous rapportons le cas d'un enfant âgé de 11 ans, issu d'un mariage consanguin, atteint de Xeroderma Pigmentosum diagnostiqué à l'âge de 4 ans, qui a présenté une dysphagie rapidement progressive. Le bilan a révélé un adénocarcinome moyennement différencié de l'œsophage thoracique, classé T4bN3M0, avec un envahissement locorégional important. L'évolution a été fatale par détresse respiratoire sur envahissement trachéal. Ce cas illustre la rareté de l'association XP-adénocarcinome œsophagien chez l'enfant et soulève des questions physiopathologiques importantes concernant le risque de tumeurs internes dans cette population. Un conseil génétique a été proposé à la fratrie.

Mots-clés : Xeroderma Pigmentosum, adénocarcinome œsophagien, enfant, tumeur interne, conseil génétique

ABSTRACT

XERODERMA PIGMENTOSUM AND ESOPHAGEAL ADENOCARCINOMA IN A CHILD: A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Malignant tumors of the esophagus in children are exceptional, accounting for less than 0.5% of pediatric cancers. Xeroderma Pigmentosum (XP) is a rare genodermatosis characterized by a deficiency in the DNA repair system, primarily predisposing to skin cancers. We report the case of an 11-year-old child, born to consanguineous parents, diagnosed with Xeroderma Pigmentosum at the age of 4 years, who presented with rapidly progressive dysphagia. Investigations revealed a moderately differentiated

adenocarcinoma of the thoracic esophagus, classified as T4bN3M0, with significant locoregional invasion. The outcome was fatal due to respiratory distress from tracheal invasion. This case illustrates the rarity of the XP-esophageal adenocarcinoma association in children and raises important pathophysiological questions regarding the risk of internal tumors in this population. Genetic counseling was offered to the siblings.

Keywords: Xeroderma Pigmentosum, esophageal adenocarcinoma, child, internal tumor, genetic counseling

I- INTRODUCTION

Les tumeurs malignes de l'œsophage chez l'enfant sont exceptionnelles. Selon les données du programme Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER), seuls neuf cas de tumeurs œsophagiennes malignes ont été recensés chez des patients de moins de 20 ans entre 1973 et 2008 [1]. Elles sont le plus souvent représentées par les carcinomes épidermoïdes, les adénocarcinomes étant encore plus rares dans cette tranche d'âge [2]. Le Xeroderma Pigmentosum (XP) est une génodermatose autosomique récessive, plus fréquente dans les populations avec un taux élevé de consanguinité, caractérisée par un déficit du système de réparation par excision de nucléotides (NER) des lésions de l'ADN induites par les ultraviolets [3]. Ce déficit prédispose de façon majeure aux cancers cutanés (carcinomes basocellulaires, épidermoïdes, mélanomes) survenant précocement, souvent dès la première décennie [4].

Récemment, des études multicentriques internationales ont mis en évidence un risque accru de tumeurs internes chez les patients XP [5]. Cependant, l'association entre XP et adénocarcinome œsophagien chez l'enfant reste exceptionnelle, avec très peu de cas

rapportés dans la littérature.

Nous rapportons une observation rare d'adénocarcinome de l'œsophage survenu chez un enfant de 11 ans atteint de Xeroderma Pigmentosum, avec un antécédent familial similaire.

II- OBSERVATION

Patient : Enfant âgé de 11 ans, quatrième d'une fratrie de cinq, issu d'un mariage consanguin.

Antécédents :

- Personnels : Xeroderma Pigmentosum diagnostiqué à l'âge de 4 ans devant l'apparition de lésions cutanées pigmentées diffuses.
- Familiaux : Une sœur, également suivie pour Xeroderma Pigmentosum, est décédée il y a 7 ans d'un adénocarcinome de l'œsophage.

Histoire de la maladie : L'histoire remonte à 4 mois par l'installation brutale d'une dysphagie d'abord aux solides puis aux liquides, évoluant rapidement vers une aphasie totale. Cette symptomatologie était associée à des vomissements alimentaires postprandiaux précoces, sans autres signes digestifs associés. Le tout évoluait dans un contexte d'altération de l'état général avec amaigrissement non chiffré et d'apyrexie.

Examen clinique : L'examen général retrouvait un patient conscient (GCS 15/15), normotendu (TA 110/90 mmHg), avec une fréquence cardiaque à 85 battements par minute. Le score OMS était à 1, le poids à 25 kg (IMC calculé à 16). L'examen abdominal était sans particularité et les aires ganglionnaires libres. L'examen dermatologique objectivait de multiples taches pigmentées (lentigos) intéressant l'ensemble du tégument, aspect typique du Xeroderma Pigmentosum. (Figure 1 et 2)

Examens complémentaires :

- Bilan biologique : La numération formule sanguine a objectivé une anémie hypochrome microcytaire. L'ionogramme sanguin était normal. On notait une hypoalbuminémie à 31 g/L, témoignant d'un état nutritionnel altéré.

- Transit œso-gastro-duodéal (TOGD) : Il a mis en évidence une sténose irrégulière de l'œsophage thoracique, étendue sur environ 5,5 cm de hauteur, associée à une dilatation de l'œsophage cervico-thoracique d'amont.
- Fibroscopie œso-gastro-duodénale : Elle a objectivé un processus tumoral œsophagien à 20 cm des arcades dentaires, sténosant et irrégulier, avec une membrane au niveau de la bouche de Killian. Les biopsies ont été réalisées.
- Anatomopathologie : L'examen histologique des biopsies était en faveur d'un adénocarcinome moyennement différencié de l'œsophage.
- Tomodensitométrie (TDM) abdomino-pelvienne : Elle a montré un processus tumoral de l'œsophage thoracique localement invasif, classé T4bN3M0 selon la classification TNM (tumeur envahissant les structures adjacentes, adénopathies métastatiques régionales, absence de métastase à distance objectivée). (Figure 3 et 4)

Prise en charge et évolution : Devant l'extension locale majeure et l'état nutritionnel altéré, l'enfant a bénéficié dans un premier temps d'une jéjunostomie d'alimentation. L'évolution a été marquée par une dégradation respiratoire rapide avant la tenue du staff de réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP). Le patient est décédé suite à un arrêt cardio-respiratoire sur détresse respiratoire aiguë, secondaire à un envahissement trachéal par le processus tumoral.

Conseil génétique : Un conseil génétique a été proposé pour les membres restants de la fratrie, compte tenu du mode de transmission autosomique récessif du Xeroderma Pigmentosum et de l'agrégation familiale de tumeurs internes.

III- DISCUSSION

Nous rapportons un cas rare d'adénocarcinome œsophagien chez un enfant de 11 ans atteint de Xeroderma Pigmentosum, avec un antécédent familial similaire. Cette observation soulève plusieurs points de discussion.

1. Rareté du cancer de l'œsophage chez l'enfant

Le carcinome œsophagien pédiatrique est une entité exceptionnelle. Dans une revue exhaustive de la littérature, Theisen et al. ont colligé 42 cas de carcinomes œsophagiens chez des patients de moins de 21 ans, dont 19 adénocarcinomes et 23 carcinomes épidermoïdes [6]. L'âge médian de présentation était de 15 ans, avec des extrêmes allant de 8 à 21 ans. La dysphagie progressive était le symptôme révélateur le plus fréquent, observé chez 83,3% des patients, suivi de l'amaigrissement (54,8%) [6]. Notre patient présentait ce tableau clinique typique.

Une étude plus récente de Coşkun et al. (2024) confirme ces données, rapportant une dysphagie progressive chez 89% des cas pédiatriques de carcinome œsophagien [2]. Fait important, 48% des patients pédiatriques présentaient une maladie métastatique au moment du diagnostic, ce qui explique le pronostic sombre de cette pathologie [2].

Notre observation est conforme à ces données, avec un stade localement avancé T4bN3M0 et une évolution rapidement fatale par envahissement trachéal.

2. Xeroderma Pigmentosum et risque de tumeurs internes

Le Xeroderma Pigmentosum est classiquement associé à un risque majeur de cancers cutanés, avec une incidence 10 000 fois plus élevée de carcinomes cutanés non mélanocytaires et 2 000 fois plus élevée de mélanomes par rapport à la population générale [4]. Cependant, le rôle du déficit de réparation de l'ADN dans la survenue de tumeurs internes est de plus en plus reconnu.

Une méta-analyse récente portant sur quatre cohortes internationales (États-Unis, France, Brésil, Royaume-Uni), incluant 434 patients XP, a démontré un risque de tumeurs internes 34 fois plus élevé que dans la population générale (IC 95% : 25-47, $p = 1,0E-47$), avec une survenue environ 50 ans plus tôt [5]. Les risques les plus élevés concernaient les tumeurs du système nerveux central (OR = 331), les hémopathies malignes (OR = 120) et les tumeurs thyroïdiennes (OR = 74) [5].

Dans cette étude, le groupe XP-C était particulièrement à risque chez les patients de 0 à 20 ans (OR = 665 ; IC 95% : 368-1200 ; $p = 4,3E-30$) [5]. Les auteurs notent que 80% des

patients XP-C français sont originaires d'Afrique du Nord et portent la mutation fondatrice XPC delTG, associée à un risque extrêmement élevé de tumeurs internes chez les sujets jeunes [5]. Notre patient, issu d'un mariage consanguin et ayant une sœur décédée du même cancer, pourrait appartenir à ce profil génétique à risque, bien que le typage moléculaire n'ait pas été réalisé.

3. Adénocarcinome œsophagien et XP : une association exceptionnelle

Les adénocarcinomes œsophagiens chez l'enfant sont rares et surviennent généralement dans des contextes particuliers : endobrachyœsophage (œsophage de Barrett), reflux gastro-œsophagien chronique, obésité [6]. Dans la revue de Theisen et al., six des 19 adénocarcinomes (31,6%) étaient associés à un œsophage de Barrett [6]. Aucun de ces cas n'était associé à un XP.

L'association XP-adénocarcinome œsophagien pédiatrique n'a, à notre connaissance, fait l'objet que de rares rapports. Masinjila et Arnbjörnsson (1998) ont rapporté deux enfants XP développant simultanément deux types différents de tumeurs malignes, mais sans préciser de localisation œsophagienne [7]. El-Hayek et al. (2004) ont décrit quatre frères et sœurs atteints de XP, dont un développant trois types de tumeurs malignes différentes simultanément, sans mention d'adénocarcinome œsophagien [8].

Notre observation est donc originale à double titre : (1) survenue d'un adénocarcinome œsophagien chez un enfant XP, (2) antécédent familial identique chez une sœur également XP, suggérant une prédisposition génétique familiale spécifique aux tumeurs internes.

4. Physiopathologie : du déficit de réparation à la cancérogenèse

Le système NER (Nucleotide Excision Repair) est impliqué dans la réparation non seulement des photoproduits induits par les UV, mais aussi de divers adduits volumineux causés par des génotoxiques présents dans la fumée de cigarette, des contaminants alimentaires, ou des dommages induits par les espèces réactives de l'oxygène (ROS) [5]. Bien que notre patient n'ait pas été exposé au tabac, l'hypothèse d'une exposition à d'autres carcinogènes environnementaux ou alimentaires ne peut être exclue. De plus, le

déficit constitutionnel de réparation pourrait rendre ces patients particulièrement sensibles à des dommages oxydatifs spontanés ou induits.

Les travaux de Yurchenko et al. (2022) suggèrent que le type de mutation sur le gène XPC pourrait être associé à différentes classes de tumeurs internes [5]. La mutation fondatrice XPC delTG, fréquente en Afrique du Nord, est associée à un risque particulièrement élevé. Notre patient, issu d'un mariage consanguin, pourrait être porteur de cette mutation ou d'une mutation similaire prédisposant aux tumeurs du tractus digestif supérieur.

5. Implications cliniques et génétiques

Notre observation souligne plusieurs points importants pour la pratique clinique :

- Surveillance des patients XP : Les recommandations actuelles préconisent un examen cutané tous les 3 à 12 mois, un examen ophtalmologique semestriel et un suivi neurologique annuel [3]. Cependant, aucune recommandation spécifique n'existe pour le dépistage systématique des tumeurs internes chez l'enfant XP. Face à des symptômes aussi banals que la dysphagie, un seuil de suspicion plus bas devrait être adopté chez ces patients.
- Facteurs à éviter : Les sources de rayonnement UV doivent être évitées, mais aussi, selon certaines recommandations, la fumée de cigarette en raison du risque accru de cancer du poumon [5].
- Conseil génétique : Le Xeroderma Pigmentosum étant transmis sur le mode autosomique récessif, chaque membre de la fratrie d'un patient atteint a un risque de 25% d'être également atteint [3]. Un conseil génétique a été proposé à la fratrie de notre patient. L'identification des variants pathogènes familiaux permettrait un diagnostic précoce et la mise en place rapide de mesures de photoprotection chez les apparentés atteints [5].

6. Pronostic et perspectives

Le pronostic du cancer de l'œsophage chez l'enfant est sombre, avec une maladie

métastatique ou localement avancée chez près de la moitié des patients au diagnostic [2]. Notre patient, classé T4bN3M0, correspond à ce profil de mauvais pronostic. Le décès rapide par envahissement trachéal illustre l'agressivité de ces tumeurs et les difficultés thérapeutiques.

L'amélioration de la survie passe probablement par un diagnostic plus précoce et une approche multidisciplinaire. Coşkun et al. rapportent un cas d'adénocarcinome œsophagien pédiatrique ayant bien répondu à un traitement multimodal [2]. Des efforts collaboratifs internationaux sont nécessaires pour améliorer la prise en charge de ces tumeurs rares.

IV- CONCLUSION

Nous rapportons un cas exceptionnel d'adénocarcinome œsophagien chez un enfant de 11 ans atteint de Xeroderma Pigmentosum, avec un antécédent familial identique. Cette observation confirme le risque accru de tumeurs internes chez les patients XP, en particulier dans certaines populations à risque génétique. Elle souligne la nécessité d'une vigilance accrue devant tout symptôme digestif chez ces patients, même en l'absence des facteurs de risque classiques. Le conseil génétique doit être systématiquement proposé aux familles. Des études complémentaires sont nécessaires pour mieux caractériser les facteurs de risque de tumeurs internes dans cette population et établir des recommandations de dépistage adaptées.

RÉFÉRENCES

- [1] Kraemer KH, DiGiovanna JJ, Tamura D. Xeroderma Pigmentosum. 2003 Jun 20 [Updated 2022 Mar 10]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
- [2] Coşkun Ç, Kurucu N, Kutluk T, et al. Esophageal Carcinoma in Children: Report of 2

Cases and a Review of the Literature. J Pediatr Hematol Oncol. 2024;46(1):e94-e99.

[3] Robbins JH, Kraemer KH, Lutzner MA, et al. ³ Xeroderma pigmentosum: An inherited disease with sun sensitivity, multiple cutaneous neoplasms and abnormal DNA repair. Ann Intern Med. 1970;80(2):221-248.

[4] Bradford PT, Goldstein AM, Tamura D, et al. Cancer and neurologic degeneration in xeroderma pigmentosum: long term follow-up characterises the role of DNA repair. J Med Genet. 2011;48(3):168-176.

[5] Yurchenko AA, Rajabi F, Braz-Pedro T, et al. Increased risk of internal tumors in DNA repair-deficient xeroderma pigmentosum patients: analysis of four international cohorts. Orphanet J Rare Dis. 2022;17(1):104.

[6] Theisen BK, Shukla R, Correa AM, et al. Esophageal Adenocarcinoma ⁴ and Squamous Cell Carcinoma in Children and Adolescents: Report of 3 Cases and Comprehensive Literature Review. J Pediatr Surg Case Rep. 2016;5:23-29.

[7] Masinjila H, Arnbjornsson E. Two children with xeroderma pigmentosum developing two ² different types of malignancies simultaneously. Pediatr Surg Int. 1998;13(4):299.

[8] El-Hayek M, Lestringant GG, Frossard PM. Xeroderma pigmentosum in four siblings with three different types of malignancies simultaneously in one. J Pediatr Hematol Oncol. 2004;26(8):473.

LÉGENDES DES FIGURES

Figure 1 et 2: Lésions dermatologiques de Xeroderma Pigmentosum

Figure 3 et 4 : Coupes scannographiques montrant Tumeur œsophagienne comprimant la trachée.

Sources

1	https://www.bing.com/ck/a?!&&p=113c38f4dbea5d54072fd963ebd811608eb0b0e491b3a869b7d0603d4204e9cbJmltdHM9MTc3MzEwMDgwMA&ptn=3&ver=2&hsh=4&fclid=012935f8-3425-6aa9-3517-22e035f66b90&u=a1L3NIYXJjaD9xPW5vdHJlJkZPUk09QVdSRTE&ntb=1 INTERNET 1%
2	https://www.wikidata.org/wiki/Q42465561 INTERNET 1%
3	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4811796/ INTERNET 1%
4	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37878545/ INTERNET <1%

EXCLUDE CUSTOM MATCHES	ON
EXCLUDE QUOTES	OFF
EXCLUDE BIBLIOGRAPHY	OFF