



HAL
open science

Qualité de vie des patients présentant un naevus congénital: revue de la littérature

Elodie Lellig

► **To cite this version:**

Elodie Lellig. Qualité de vie des patients présentant un naevus congénital: revue de la littérature. Médecine humaine et pathologie. 2020. hal-03806025

HAL Id: hal-03806025

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-03806025v1>

Submitted on 7 Oct 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

UNIVERSITE DE LORRAINE

FACULTE DE MEDECINE DE NANCY

2020

THÈSE

Pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement dans le cadre du troisième cycle de Médecine Spécialisée
en DERMATOLOGIE

Par

LELLIG Elodie

Le 10 novembre 2020

Qualité de vie des patients présentant un naevus congénital : Revue de la littérature

Membres du Jury :

Professeur BURSZTEJN Anne-Claire

Présidente du jury et Directrice de Thèse

Professeur KABUTH Bernard

Juge

Docteur GOFFINET Laetitia

Juge

Professeur SCHMUTZ Jean-Luc

Juge



**UNIVERSITÉ
DE LORRAINE**



FACULTÉ de MÉDECINE
NANCY

**Président de l'Université de Lorraine :
Professeur Pierre MUTZENHARDT**

**Doyen de la Faculté de Médecine :
Professeur Marc BRAUN**

**Vice-doyenne
Pr Laure JOLY**

Assesseurs :

Premier cycle : Dr Nicolas GAMBIER
Deuxième cycle : Pr Antoine KIMMOUN
Troisième cycle : Pr Laure JOLY
Formation à la recherche : Pr Nelly AGRINIER
Relations Grande Région : Pr Thomas FUCHS-BUDER
CUESim : Pr Stéphane ZUILY
SIDES : Dr Julien BROSEUS
Vie Facultaire : Dr Philippe GUERCI
Etudiant : Mme Audrey MOUGEL

Chargés de mission

Docimologie : Dr Jacques JONAS
Orthophonie : Pr Cécile PARIETTI-WINKLER
PACES : Pr Mathias POUSSEL
Relations internationales : Pr Jacques HUBERT

Présidente du Conseil de la Pédagogie : Pr Louise TYVAERT
Président du Conseil Scientifique : Pr Jean-Michel HASCOET

=====

DOYENS HONORAIRES

Professeur Jacques ROLAND - Professeur Patrick NETTER - Professeur Henry COUDANE

=====

PROFESSEURS HONORAIRES

Etienne ALIOT - Jean-Marie ANDRE - Alain AUBREGE - Gérard BARROCHE - Alain BERTRAND - Pierre BEY - Marc-André BIGARD - Patrick BOISSEL - Pierre BORDIGONI - Jacques BORRELLY - Michel BOULANGE - Jean-Louis BOUTROY - Laurent BRESLER - Serge BRIANÇON - Jean-Claude BURDIN - Claude BURLET - Daniel BURNEL - Claude CHARDOT - Jean-François CHASSAGNE - François CHERRIER - Henry COUDANE - Jean-Pierre CRANCE - Jean-Pierre DESCHAMPS - Gilbert FAURE - Gérard FIEVE - Bernard FOLIGUET - Jean FLOQUET - Robert FRISCH - Alain GAUCHER - Pierre GAUCHER - Jean-Luc GEORGE - Alain GERARD - Hubert GERARD - Jean-Marie GILGENKRANTZ - Simone GILGENKRANTZ - Gilles GROSDIDIER - François GUILLEMIN - Philippe HARTEMANN - Gérard HUBERT - Claude HURIET - Jean-Pierre KAHN - Gilles KÄRCHER - Michèle KESSLER - François KOHLER - Pierre LANDES - Pierre LASCOMBES - Marie-Claire LAXENAIRE - Michel LAXENAIRE - Alain LE FAOU - Jacques LECLERE - Pierre LEDERLIN - Bernard LEGRAS - Jean-Pierre MALLIÉ - Philippe MANGIN - François MARCHAL - Jean-Claude MARCHAL - Yves MARTINET - Pierre MATHIEU - Thierry MAY - Michel MERLE - Daniel MOLÉ - Pierre MONIN - Pierre NABET - Patrick NETTER - Jean-Pierre NICOLAS - Francis PENIN - Claude PERRIN - Luc PICARD - François PLENAT - Jean-Marie POLU - Jacques POUREL - Francis RAPHAEL - Antoine RASPILLER - Denis REGENT - Jacques ROLAND - Daniel SCHMITT - Michel SCHMITT - Jean-Luc SCHMUTZ - Michel SCHWEITZER - Daniel SIBERTIN-BLANC - Claude SIMON - Danièle SOMMELET - Jean-François STOLTZ - Michel STRICKER - Gilbert THIBAUT - Paul VERT - Hervé VESPIGNANI - Colette VIDAILHET - Michel VIDAILHET - Jean-Pierre VILLEMOT - Michel WEBER - Denis ZMIROU - Faïez ZANNAD

=====

PROFESSEURS ÉMÉRITES

Etienne ALIOT - Laurent BRESLER - Serge BRIANÇON - Henry COUDANE - Gilbert FAURE - Alain LE FAOU - Thierry MAY Patrick NETTER - Luc PICARD - François PLENAT - Paul VERT - Jean-Pierre VILLEMOT – Faiez ZANNAD

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

(Disciplines du Conseil National des Universités)

42^e Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{re} sous-section : (*Anatomie*)

Professeur Marc BRAUN – Professeure Manuela PEREZ

2^e sous-section : (*Histologie, embryologie et cytogénétique*)

Professeur Christo CHRISTOV

3^e sous-section : (*Anatomie et cytologie pathologiques*)

Professeur Guillaume GAUCHOTTE

43^e Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDICALE

1^{re} sous-section : (*Biophysique et médecine nucléaire*)

Professeur Pierre-Yves MARIE – Professeur Pierre OLIVIER - Professeur Antoine VERGER

2^e sous-section : (*Radiologie et imagerie médicale*)

Professeur René ANXIONNAT - Professeur Alain BLUM - Professeur Serge BRACARD –

Professeure Valérie CROISÉ - Professeur Jacques FELBLINGER - Professeur Benjamin GORY –

Professeur Damien MANDRY - Professeur Pedro GONDIM TEIXEIRA

44^e Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{re} sous-section : (*Biochimie et biologie moléculaire*)

Professeur Jean-Louis GUEANT - Professeur David MEYRE - Professeur Bernard NAMOUR –

Professeur Jean-Luc OLIVIER - Professeur Abderrahim OUSSALAH

2^e sous-section : (*Physiologie*)

Professeur Christian BEYAERT - Professeur Bruno CHENUÉL - Professeur Mathias POUSSEL

3^e sous-section (*Biologie cellulaire*)

Professeure Véronique DECOT-MAILLERET

4^e sous-section : (*Nutrition*)

Professeur Didier QUILLIOT - Professeure Rosa-Maria RODRIGUEZ-GUEANT - Professeur Olivier ZIEGLER

45^e Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{re} sous-section : (*Bactériologie – virologie ; hygiène hospitalière*)

Professeur Alain LOZNIÉWSKI – Professeure Evelyne SCHVOERER

2^e sous-section : (*Parasitologie et Mycologie*)

Professeure Marie MACHOUART

3^e sous-section : (*Maladies infectieuses ; maladies tropicales*)

Professeure Céline PULCINI - Professeur Christian RABAUD

46^e Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{re} sous-section : (*Épidémiologie, économie de la santé et prévention*)

Professeure Nelly AGRINIER - Professeur Francis GUILLEMIN

4^e sous-section : (*Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication*)

Professeure Eliane ALBUISSON - Professeur Nicolas JAY

47^e Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

1^{re} sous-section : (*Hématologie ; transfusion*)

Professeur Pierre FEUGIER

2^e sous-section : (*Cancérologie ; radiothérapie*)

Professeur Thierry CONROY - Professeur Frédéric MARCHAL - Professeur Didier PEIFFERT –

Professeur Guillaume VOGIN

3^e sous-section : (*Immunologie*)

Professeur Marcelo DE CARVALHO-BITTENCOURT - Professeure Marie-Thérèse RUBIO

4^e sous-section : (*Génétique*)

Professeur Philippe JONVEAUX - Professeur Bruno LEHEUP

48° Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE, PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE

1^{re} sous-section : (*Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire*)

Professeur Gérard AUDIBERT - Professeur Hervé BOUAZIZ - Professeur Thomas FUCHS-BUDER
Professeure Marie-Reine LOSSER - Professeur Claude MEISTELMAN

2^e sous-section : (*Médecine intensive-réanimation*)

Professeur Pierre-Édouard BOLLAERT - Professeur Sébastien GIBOT - Professeur Bruno LÉVY –
Professeur Antoine KIMMOUN

3^e sous-section : (*Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie*)

Professeur Pierre GILLET - Professeur Jean-Yves JOUZEAU

4^e sous-section : (*Thérapeutique-médecine de la douleur ; addictologie*)

Professeur Nicolas GIRERD - Professeur François PAILLE - Professeur Patrick ROSSIGNOL

5^e sous-section : (*Médecine d'urgence*)

Professeur Tahar CHOUIHED

49° Section : PATHOLOGIE NERVEUSE ET MUSCULAIRE, PATHOLOGIE MENTALE, HANDICAP ET RÉÉDUCATION

1^{re} sous-section : (*Neurologie*)

Professeur Marc DEBOUVERIE - Professeur Louis MAILLARD - Professeur Sébastien RICHARD –
Professeur Luc TAILLANDIER Professeure Louise TYVAERT

2^e sous-section : (*Neurochirurgie*)

Professeur Thierry CIVIT - Professeure Sophie COLNAT-COULBOIS - Professeur Olivier KLEIN

3^e sous-section : (*Psychiatrie d'adultes ; addictologie*)

Professeur Vincent LAPREVOTE - Professeur Raymund SCHWAN

4^e sous-section : (*Pédopsychiatrie ; addictologie*)

Professeur Bernard KABUTH

5^e sous-section : (*Médecine physique et de réadaptation*)

Professeur Jean PAYSANT

50° Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE PLASTIQUE

1^{re} sous-section : (*Rhumatologie*)

Professeure Isabelle CHARY-VALCKENAERE - Professeur Damien LOEUILLE

2^e sous-section : (*Chirurgie orthopédique et traumatologique*)

Professeur Laurent GALOIS - Professeur Didier MAINARD - Professeur François SIRVEAUX

3^e sous-section : (*Dermato-vénéréologie*)

Professeure Anne-Claire BURSZTEJN

4^e sous-section : (*Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie*)

Professeur François DAP - Professeur Gilles DAUTEL - Professeur Etienne SIMON

51° Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE

1^{re} sous-section : (*Pneumologie ; addictologie*)

Professeur Jean-François CHABOT - Professeur Ari CHAOUAT

2^e sous-section : (*Cardiologie*)

Professeur Edoardo CAMENZIND - Professeur Christian de CHILLOU DE CHURET –

Professeur Yves JUILLIERE -

Professeur Batic POPOVIC - Professeur Nicolas SADOUL

3^e sous-section : (*Chirurgie thoracique et cardiovasculaire*)

Professeur Juan-Pablo MAUREIRA - Professeur Stéphane RENAUD

4^e sous-section : (*Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire*)

Professeur Sergueï MALIKOV - Professeur Denis WAHL – Professeur Stéphane ZUILY

52° Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE

1^{re} sous-section : (*Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie*)

Professeur Jean-Pierre BRONOWICKI - Professeur Laurent PEYRIN-BIROULET

2^e sous-section : (*Chirurgie viscérale et digestive*)

Professeur Ahmet AYAV - Professeur Laurent BRUNAUD – Professeure Adeline GERMAIN

3^e sous-section : (*Néphrologie*)

Professeur Luc FRIMAT - Professeure Dominique HESTIN

4^e sous-section : (*Urologie*)

Professeur Pascal ESCHWÈGE - Professeur Jacques HUBERT

53° Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE ET MÉDECINE GÉNÉRALE

1^{re} sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie)

Professeur Athanase BENETOS - Professeur Jean-Dominique DE KORWIN - Professeure Gisèle KANNY
Professeure Christine PERRET-GUILLAUME – Professeur Roland JAUSSAUD – Professeure Laure JOLY

3° sous-section : (Médecine générale)

Professeur Jean-Marc BOIVIN - Professeur Paolo DI PATRIZIO

54° Section : DÉVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION

1^{re} sous-section : (Pédiatrie)

Professeur Pascal CHASTAGNER - Professeur François FEILLET - Professeur Jean-Michel HASCOET -
Professeur Cyril SCHWEITZER

2° sous-section : (Chirurgie infantile)

Professeur Pierre JOURNEAU - Professeur Jean-Louis LEMELLE

3° sous-section : (Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale)

Professeur Philippe JUDLIN - Professeur Olivier MOREL

4° sous-section : (Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale)

Professeur Bruno GUERCI - Professeur Marc KLEIN - Professeur Georges WERYHA

55° Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU

1^{re} sous-section : (Oto-rhino-laryngologie)

Professeur Roger JANKOWSKI - Professeure Cécile PARIETTI-WINKLER - Professeure Cécile RUMEAU

2° sous-section : (Ophtalmologie)

Professeure Karine ANGIOI - Professeur Jean-Paul BERROD

3° sous-section : (Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie)

Professeure Muriel BRIX

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS

61° Section : GÉNIE INFORMATIQUE, AUTOMATIQUE ET TRAITEMENT DU SIGNAL

Professeur Walter BLONDEL

64° Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Professeure Sandrine BOSCHI-MULLER - Professeur Pascal REBOUL

65° Section : BIOLOGIE CELLULAIRE

Professeure Céline HUSELSTEIN

66° Section : PHYSIOLOGIE

Professeur Nguyen TRAN

=====

PROFESSEUR ASSOCIÉ DE MÉDECINE GÉNÉRALE

53° Section, 3° sous-section : (Médecine générale)

Professeure associée Sophie SIEGRIST

Professeur associé Olivier BOUCHY

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

42° Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{re} sous-section : (Anatomie)

Docteur Bruno GRIGNON

2° sous-section : (Histologie, embryologie, et cytogénétique)

Docteure Isabelle KOSCINSKI

44° Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{re} sous-section : (Biochimie et biologie moléculaire)

Docteure Shyue-Fang BATTAGLIA - Docteure Sophie FREMONT - Docteure Isabelle GASTIN –

Docteure Catherine MALAPLATE - Docteur Marc MERTEN

2° sous-section : (Physiologie)

Docteure Silvia DEMOULIN-ALEXIKOVA - Docteur Jacques JONAS

45° Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{re} sous-section : (Bactériologie – Virologie ; hygiène hospitalière)

Docteure Corentine ALAUZET - Docteure Hélène JEULIN - Docteure Véronique VENARD

2° sous-section : (Parasitologie et mycologie)

Docteure Anne DEBOURGOGNE

46° Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{re} sous-section : (Epidémiologie, économie de la santé et prévention)

Docteur Cédric BAUMANN - Docteure Frédérique CLAUDOT - Docteur Alexis HAUTEMANIÈRE

Docteur Arnaud FLORENTIN - Docteur Jonathan EPSTEIN (stagiaire)

2° sous-section (Médecine et Santé au Travail)

Docteure Isabelle THAON

47° Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

1^{re} sous-section : (Hématologie ; transfusion)

Docteur Julien BROSEUS – Docteure Maud D’AVENI

2° sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie)

Docteure Lina BOLOTINE

3° sous-section : (Immunologie)

Docteure Alice AARNINK

4° sous-section : (Génétique)

Docteure Céline BONNET - Docteure Mathilde RENAUD (stagiaire)

48° Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D’URGENCE, PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE

1° sous-section : (Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire)

Docteur Philippe GUERCI

3° sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie)

Docteur Nicolas GAMBIER - Docteure Françoise LAPICQUE - Docteur Julien SCALA-BERTOLA

49° Section : PATHOLOGIE NERVEUSE ET MUSCULAIRE, PATHOLOGIE MENTALE, HANDICAP ET RÉÉDUCATION

2° sous-section : (Neurochirurgie)

Docteur Fabien RECH

3° sous-section : (Psychiatrie d’adultes ; addictologie)

Docteur Thomas SCHWITZER

4° sous-section : (Pédopsychiatrie ; addictologie)

Docteur Fabienne ROUYER-LIGIER (stagiaire)

50° Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE PLASTIQUE

4° sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)

Docteure Laetitia GOFFINET-PLEUTRET

51° Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE

3° sous-section : (Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire)

Docteur Fabrice VANHUYSE

4° sous-section : (Chirurgie vasculaire ; Médecine vasculaire)

Docteure Nicla SETTEMBRE

52° Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE

1^{re} sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)

Docteur Anthony LOPEZ

54° Section : DEVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L’ENFANT, GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION

1° sous-section : (Pédiatrie)

Docteure Cécile POCHON (stagiaire)

4° sous-section : (Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; Gynécologie médicale)

Docteure Eva FEIGERLOVA

5° sous-section : (Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale)

Docteur Mikaël AGOPIANTZ

55° Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU

1^{re} sous-section : (Oto-Rhino-Laryngologie)

Docteur Patrice GALLET

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES

5^e Section : SCIENCES ÉCONOMIQUES

Monsieur Vincent LHUILLIER

7^e Section : SCIENCES DU LANGAGE : LINGUISTIQUE ET PHONETIQUE GENERALES

Madame Christine DA SILVA-GENEST

19^e Section : SOCIOLOGIE, DÉMOGRAPHIE

Madame Joëlle KIVITS

63^e Section : GÉNIE ÉLECTRIQUE, ÉLECTRONIQUE, PHOTONIQUE ET SYSTÈMES

Madame Pauline SOULET LEFEBVRE (stagiaire)

64^e Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Madame Marie-Claire LANHERS - Monsieur Nick RAMALANJAONA

65^e Section : BIOLOGIE CELLULAIRE

Madame Nathalie AUCHET - Madame Natalia DE ISLA-MARTINEZ - Monsieur Christophe NEMOS

69^e Section : NEUROSCIENCES

Madame Sylvie MULTON

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES ASSOCIÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

53^e Section, 3^e sous-section : (*Médecine générale*)

Docteur Cédric BERBE

=====

DOCTEURS HONORIS CAUSA

Professeur Pierre-Marie GALETTI (1982)
Brown University, Providence (U.S.A)

Professeure Mildred T. STAHLMAN (1982)
Vanderbilt University, Nashville (U.S.A)

Professeur Théodore H. SCHIEBLER (1989)
Institut d'Anatomie de Würzburg (R.F.A)

Professeur Mashaki KASHIWARA (1996)
Research Institute for Mathematical Sciences de Kyoto (JAPON)

Professeur Ralph GRÄSBECK (1996)
Université d'Helsinki (FINLANDE)

Professeur Duong Quang TRUNG (1997)
Université d'Hô Chi Minh-Ville (VIËTNAM)

Professeur Daniel G. BICHET (2001)
Université de Montréal (Canada)

Professeur Marc LEVENSTON (2005)
Institute of Technology, Atlanta (USA)

Professeur Brian BURCHELL (2007)
Université de Dundee (Royaume-Uni)

Professeur Yunfeng ZHOU (2009)
Université de Wuhan (CHINE)

Professeur David ALPERS (2011)
Université de Washington (U.S.A)

Professeur Martin EXNER (2012)
Université de Bonn (ALLEMAGNE)

A NOTRE MAITRE, PRESIDENTE DU JURY ET DIRECTRICE DE THESE

Professeur BURSZTEJN Anne-Claire

Professeur des Universités et Praticien Hospitalier en Dermatologie et Vénérologie

Vous nous faites l'honneur de juger et présider cette thèse.

Merci de nous transmettre votre passion pour la dermatologie. Merci infiniment pour votre enseignement et votre implication dans notre formation. Merci de votre bienveillance et votre accompagnement dans l'élaboration de cette thèse.

Nous vous en sommes infiniment reconnaissants.

Veillez trouver dans ce travail l'expression de notre admiration et de notre profond respect.

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Professeur KABUTH

Professeur des Universités et Praticien Hospitalier en Pédopsychiatrie

Nous vous remercions de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger ce travail.

Merci pour votre bienveillance au cours de nos échanges.

Nous vous en sommes infiniment reconnaissants.

Veillez trouver dans ce travail l'expression de notre plus grand respect et de notre sincère admiration.

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Docteur GOFFINET Laetitia

Maitre de Conférences Universitaire et Praticien Hospitalier en Chirurgie Plastique et Esthétique

Nous vous remercions de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger ce travail.

Merci pour votre disponibilité et votre bienveillance au cours de nos échanges.

Nous vous en sommes infiniment reconnaissants.

Veillez trouver dans ce travail l'expression de notre plus grand respect et de notre sincère admiration.

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Professeur SCHMUTZ Jean-Luc

Professeur des universités émérite en Dermatologie et Vénérologie

Nous vous remercions de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger ce travail.
Merci pour votre enseignement et de nous avoir transmis votre passion pour la dermatologie.
Nous vous en sommes infiniment reconnaissants.

Veillez trouver dans ce travail l'expression de notre admiration et de notre profond respect.

A tous les médecins qui m'ont encadrée durant mes différents stages hospitaliers

A ceux du CHU, merci au Dr Granel-Brocard, Dr Doumat-Batch Fadia, Dr Poreaux Claire, Dr Schikowski Fanny et Dr Charbit Laurent, merci pour votre soutien lors de mes premiers mois en tant qu'interne ! Merci aux co-internes devenues assistantes : Merci à Emma, Marion, Julie, Ambre, Léa, Laurie et Valérie merci pour tous vos bons conseils et les moments partagés.

A ceux de l'hôpital Bel-Air, merci au Dr Muller, Dr Pouaha, Dr Schoeffler, Dr Bonhomme et aux assistantes Gabrielle, Camille et Hélène, merci pour votre enseignement et les moments partagés.

A Epinal, merci au Dr Pinault pour tout ce que tu m'as transmis.

Au Dr Bellut, Dr Nicolas et Dr Splingard, merci de m'avoir fait découvrir la dermatologie libérale.

Aux équipes paramédicales

Aux infirmières, aides-soignantes, secrétaires qui m'ont accompagné lors de mon cursus. Merci à Juliette, Claire, Julie, Virginie, Marlène, Sylvie, Valérie, Laurence, Zouzou, Clarisse, Barbara, Alexandra, Sylvie et toutes les autres... qui m'ont tant appris.

A ma famille

A Matthias, merci pour ton amour de chaque jour, merci pour ton soutien tout au long de ces années d'études, merci de continuer à me faire rire encore et toujours. Le plus beau reste à venir !

A mes parents, je vous remercie pour tout le soutien durant ces longues années d'études !
Merci de m'avoir permis d'en arriver là !

A ma sœur, merci pour cette complicité que nous partageons depuis toujours, merci pour ton soutien sans faille, merci pour tes conseils, merci pour nos voyages !

A ma mamie, à mes oncles et tantes, à mes cousins/cousines, à Géraldine et Chocho, merci de votre soutien.

A mes amis

A mes amies depuis tant d'années, Inès, Elise, Marine et Jeanne. Merci pour tous les moments partagés ! A Marine, Sandrine, Dorian, Delphine, Anouck, Alizée et tous les autres... Merci pour avoir partagé cette merveilleuse aventure en médecine !

A mes co-internes Alexandra Adèle, Margaux, Diane, Estelle, Charlotte, Sébastien, Juliette, Hélène, Jordane, Lorène, Melissa, Mathilde, Roxane, Julie... merci pour les moments partagés en stage où lors des séminaires.

Merci à tous ceux que j'ai pu oublier et qui me sont chers...

SERMENT

«Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité. Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité. J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences. Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me sont confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité. Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque ».

TABLE DES MATIERES

LISTE DES TABLEAUX ET FIGURES	17
I. INTRODUCTION	18
1. Généralités.....	18
1.1. Définitions.....	18
1.1.1. Naevus congénital	18
1.1.2. Qualité de vie	19
1.2. Epidémiologie	20
2. Physiopathogénie	20
2.1. Génétique	20
2.2. Embryologie	22
3. Examen du nævus congénital.....	22
3.1 Aspects cliniques.....	22
3.1.1. Présentations cliniques	22
3.1.2. Variétés cliniques	24
3.2. Evolution	24
3.3. Dermoscopie.....	25
4. Histologie	26
4.1. Particularités histologiques du nævus congénital.....	26
4.2. Difficultés histologiques entre nodules de proliférations et transformation maligne	26
5. Symptômes et retentissement fonctionnel.....	27
6. Préjudice esthétique et conséquences psychosociales.....	28
6.1. Les aspects psychologiques.....	28
6.2. Les aspects sociaux	28
7. Les complications relatives au NC.....	28
7.1. Risque de dégénérescence maligne	28
7.2. Risque de mélanocytose neurocutanée.....	29
8. Thérapeutique.....	30
8.1 Prise en charge chirurgicale et autres techniques ablatives.....	30
8.1.1. L'exérèse chirurgicale	30
8.1.2. Les autres techniques ablatives	31

8.2.	Traitements symptomatiques.....	32
8.3.	Etudes portant sur des traitements médicamenteux.....	32
9.	Problématique et objectif de l'étude.....	32
II.	ARTICLE	33
	Abstract	34
	Abbréviation:.....	35
	Introduction:	36
	Methods.....	37
	Results	37
	Discussion	41
	References	43
	Figures and tables.....	45
III.	CONCLUSION	49
1.	Synthèse de la qualité de vie des patients atteint d'un nævus congénital	49
1.1.	L'altération de la qualité de vie en générale	49
1.2.	Conséquences psychologiques et sociales.....	50
1.3.	Soutien parental.....	50
1.4.	Opinion et attentes concernant le traitement	50
1.5.	Les facteurs prédictifs d'une meilleure qualité de vie des patients.....	51
2.	Messages clés à donner aux parents et aux patients.....	51
2.1.	Déculpabiliser les familles	51
2.2.	Prévenir de l'évolution et des complications	51
2.3.	Présenter les différentes options de prise en charge.....	52
2.4.	Expliquer le suivi	52
2.5.	Proposer un soutien aux patients et aux parents.....	52
2.5.1.	Proposer une évaluation psychologique	52
2.5.2.	Parler des associations.....	53
2.5.3.	Parler des stratégies de « coping »	53
3.	Ouverture.....	54
IV.	BIBLIOGRAPHIE	55

LISTE DES TABLEAUX ET FIGURES

Tableau 1 : Classification des naevi congénitaux selon Krengel ⁽¹⁾	19
Figure 1 : Présentation des variables influençant la qualité de vie liée à la santé ⁽⁵⁾	20
Figure 2 : Voies de la signalisation de la prolifération cellulaire.....	21
Figure 3 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy, présentant un naevus congénital géant en « caleçon ».....	23
Figure 4 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy présentant un naevus congénital géant associé à des naevi satellites dispersés sur l'ensemble du tégument	23
Figure 5 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy présentant un naevus congénital du front associé à une hypertrichose.....	23
Figure 6 : Naevus congénital géant associé à de grands nodules de prolifération dont l'histologie est en faveur de nodules de prolifération sans argument pour une transformation maligne ⁽¹⁹⁾	24
Figure 7 : Illustration d'un éclaircissement spontané d'un NC du pied gauche ⁽²³⁾	25
Figure 8 : Dermoscopie illustrant un patron globulaire ⁽²⁶⁾	25
Figure 9 : Histologies de NC géants illustrant l'infiltration des faisceaux de collagène en file indienne (a) et l'infiltration du muscle arrector pili (b) ⁽²⁹⁾	26
Figure 10 : Mélanome développé sur naevus congénital : mélanocytes atypiques de la couche basale de l'épiderme (flèche) et du derme (a) avec une positivité du marqueurs Ki67 en immunohistochimie de 30% ⁽³²⁾	27
Figure 11 : Photographie du CHU de Nancy d'un NC géant du dos, scléreux et ulcéré	27
Figure 12 : Nourrisson de 14 mois présentant un mélanome sur naevus congénital géant ⁽⁴²⁾ .	29
Figure 13 : Arbre décisionnel concernant l'indication de réaliser une IRM chez les patients atteints de NC. CMN : Congenital melanocytic nevus, MRI : Magnetic resonance imaging .	30
Figure 14 : Couverture de la bande dessinée « Tous en Piste ».....	53

I. INTRODUCTION

Les nævi congénitaux (NC) peuvent altérer la qualité de vie des patients qui en sont porteurs. Appréhender la qualité de vie est essentiel chez ces patients afin de guider les choix thérapeutiques.

Cette thèse a pour objectif de faire le point sur les études portant sur qualité de vie des patients atteints d'un NC. Dans une première partie, nous définirons le NC ainsi que toutes les problématiques qu'il entraîne. La seconde partie sera une revue de littérature de type *scoping review* concernant la qualité de vie des patients atteints d'un NC. Cette étude permettra d'identifier les lacunes des connaissances dans ce domaine afin de guider de futures études. Enfin, dans la dernière partie, nous conclurons par un résumé des résultats ainsi que les messages clés à donner aux familles et aux patients.

1. Généralités

1.1. Définitions

1.1.1. Naevus congénital

Un NC est une prolifération bénigne de mélanocytes visible à la naissance ou devenant visible dans les premières semaines de vie. La dernière classification des NC a été définie par Krenzel ⁽¹⁾ en 2012 et classe les NC selon leur taille projetée à l'âge adulte, leur localisation, le nombre de lésions satellites ainsi que les caractéristiques additionnelles, telles qu'une hétérogénéité de couleur, une rugosité, la présence de nodules ou une hypertrichose. (Tableau 1) Ainsi, un NC de moins de 1,5 centimètre à l'âge adulte est un petit NC, un NC moyen mesurera entre 1,5 et 20 centimètres, un NC large mesurera entre 20 et 40 centimètres et un NC géant mesurera plus de 40 centimètres à l'âge adulte.

Il existe un algorithme permettant de prévoir la taille du NC à l'âge adulte. Il suffit de multiplier par un facteur de 1,7 les dimensions du nævus localisé sur l'extrémité céphalique, par 2,8 lorsqu'il est localisé sur le torse et par un facteur de 3,3 lorsque le nævus est localisé sur les membres et les extrémités. ⁽²⁾

Tableau 1 : Classification des naevi congénitaux selon Krengel ⁽¹⁾

CMN parameter	Terminology	Definition
CMN projected adult size	"Small CMN"	<1.5 cm
	"Medium CMN"	
	"M1"	1.5-10 cm
	"M2"	>10-20 cm
	"Large CMN"	
	"L1"	>20-30 cm
	"L2"	>30-40 cm
	"Giant CMN"	
	"G1"	>40-60 cm
	"G2"	>60 cm
	"Multiple medium CMN"	≥ 3 medium CMN <i>without a single, predominant CMN</i>
CMN localization*		
CMN of head	"Face," "scalp"	
CMN of trunk	"Neck," "shoulder," "upper back," "middle back," "lower back," "breast/chest," "abdomen," "flank," "gluteal region," "genital region"	
CMN of extremities	"Upper arm," "forearm," "hand," "thigh," "lower leg," "foot"	
No. of satellite nevi [†]	"S0"	No satellites
	"S1"	<20 satellites
	"S2"	20-50 satellites
	"S3"	>50 satellites
Additional morphologic characteristics	"C0," "C1," "C2"	none, moderate, marked color heterogeneity
	"R0," "R1," "R2"	none, moderate, marked surface rugosity
	"N0," "N1," "N2"	none, scattered, extensive dermal or subcutaneous nodules
	"H0," "H1," "H2"	none, notable, marked hypertrichosis ("hairiness")

CMN : Congenital melanocytic nevus

1.1.2. Qualité de vie

L'organisation mondiale de la santé (OMS) définit en 1993 le terme de qualité de vie comme « la perception qu'a un individu de sa place dans la vie, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. C'est donc un concept très large qui peut être influencé de manière complexe par la santé physique du sujet, son état psychologique et son niveau d'indépendance, ses relations sociales et sa relation aux éléments essentiels de son environnement ». ⁽³⁾ Dans le domaine de la santé, il existe un concept de qualité de vie spécifiquement liée à la santé s'intitulant *Health Related Quality of Life* (HRQOL). Ce concept permet l'évaluation de l'impact d'une pathologie sur la santé du patient en excluant les facteurs qui ne seraient pas directement lié à la santé et notamment les facteurs environnementaux, comme la satisfaction au travail par exemple. ⁽⁴⁾ Ainsi, la qualité de vie liée à la santé est multidimensionnelle et doit s'intéresser à évaluer les répercussions de la maladie sur la qualité de vie des patients selon l'activité de la maladie et la qualité des soins mais aussi les répercussions psychologiques et le soutien social. Face à des évènements stressants, la capacité de l'enfant à s'adapter selon des stratégies d'ajustement fait partie des facteurs impactant la qualité de vie. Le terme *coping* regroupe ces procédures d'ajustements

psychosociaux. La figure 1 schématise les différentes variables influençant la qualité de vie.

⁽⁵⁾ Nous allons détailler dans cette thèse ces différents aspects et vérifier si ces éléments ont été étudiés dans la littérature.

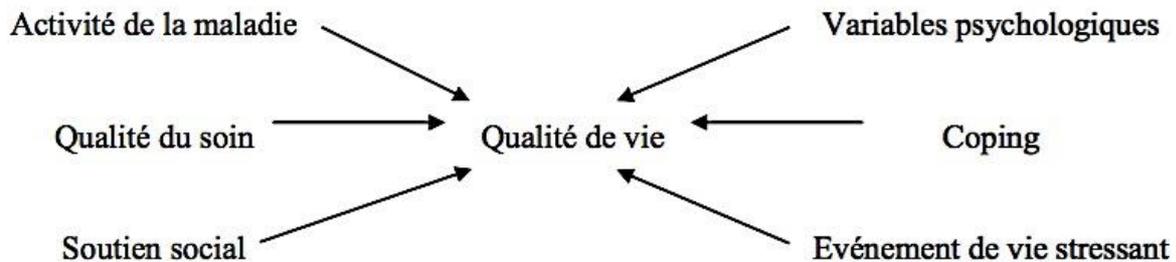


Figure 1 : Présentation des variables influençant la qualité de vie liée à la santé ⁽⁵⁾

1.2. Epidémiologie

La prévalence des NC est estimée entre 0,7 et 2,4% des nouveaux nés selon les études. ^(6,7) La majorité des NC mesurent moins de 2 centimètres. L'incidence des petits NC est comprise entre 1/100 et 1/200 alors que l'incidence des NC larges ou géants est comprise entre 1/20 000 à 1/500 000. ⁽⁸⁾ Il existe une prédominance féminine avec un sex-ratio de 3/2. ⁽⁶⁾

2. Physiopathogénie

2.1. Génétique

Un NC est causé par une mutation somatique post zygotique des cellules mélanocytaires au cours du développement embryo-fœtal. Il s'agit d'une activation du gène en mosaïque. Les gènes impliqués dans la survenue des NC sont les gènes NRAS et BRAF activant la voie de signalisation des MAP kinases. Cette voie va entraîner l'activation des voies RAS/RAF/MEK/ERK et PI3K/AKT. ^(9,10) (Figure2)

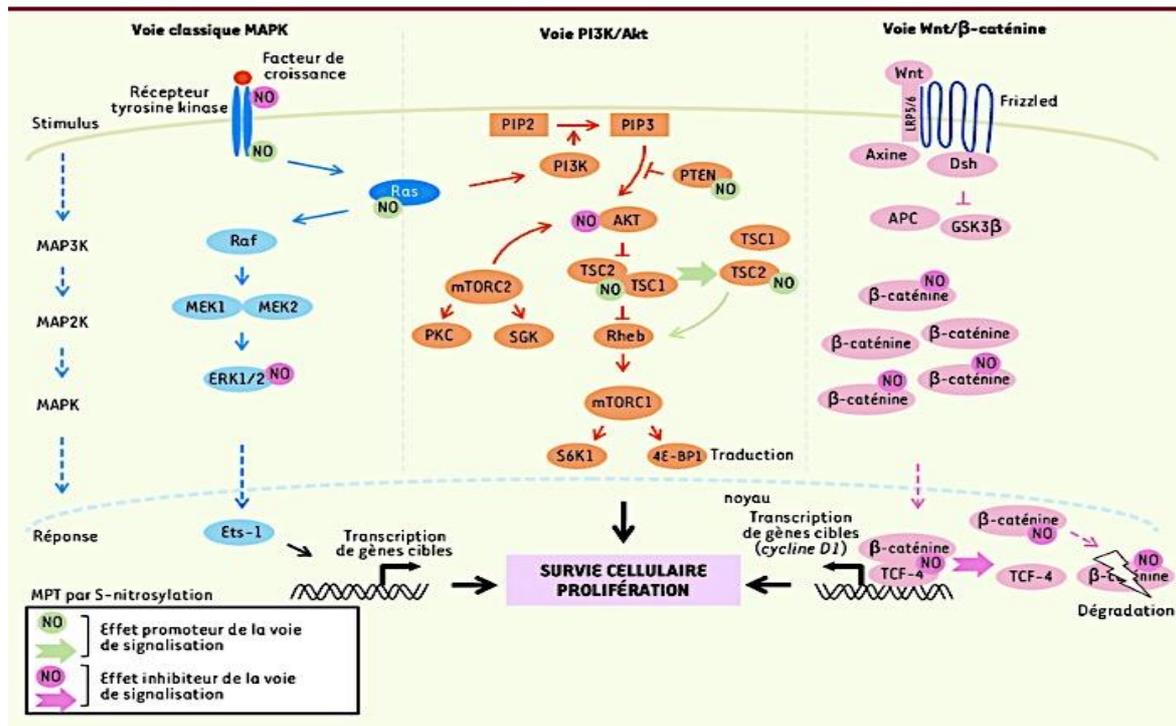


Figure 2 : Voies de la signalisation de la prolifération cellulaire

Ces voies conduisent à une prolifération anormale des mélanoblastes embryonnaires. Dans une cohorte récente de 134 patients, il a été montré que le mosaïcisme NRAS est trouvé chez 68% des patients et BRAF chez 7% des patients. La mutation NRAS est plus fréquemment trouvée dans les NC géants et notamment les NC géants de plus de 60 centimètres alors que la mutation BRAF V600E a été trouvée principalement dans les petits NC. ⁽¹¹⁾ La mutation NRAS du codon 61 est en cause dans la plupart des NC multiples tandis que la mutation BRAF semble être fréquemment associée à un phénotype multi-nodulaire. ⁽¹²⁾ Le génotypage n'est évidemment pas entrepris à titre systématique mais il sera utile en cas de mélanome suspecté afin de guider le traitement. ^(13,14)

Il faut savoir qu'il existe cependant des variétés cliniques associées à d'autres gènes comme c'est le cas par exemple pour les grands nævi spilus de type NC. Des mutations activatrices de NRAS différentes de celle des NC ont été mises en évidence. Par ailleurs, ces mutations sont identiques dans la tache café au lait et dans les lésions plus pigmentées, ce qui affirme que les nævi spilus sont des entités particulières et que la tache café au lait n'est pas uniquement un élément surajouté. ⁽¹⁵⁾

2.2. Embryologie

Une étude récente a montré que l'origine embryologique des NC dépend du modèle du NC qui peut être soit segmentaire (à bord droit ou à disposition linéaire le long d'un membre par exemple) soit non segmentaire (à bord arrondi ou s'étendant de façon circonférentielle autour des membres). ⁽¹⁶⁾ L'origine des mélanocytes serait neuro-ectodermique lorsque l'anomalie est segmentaire, ce qui est rarement le cas dans les NC, mais plutôt trouvée dans certains nævi spilus. Dans le modèle non segmentaire, les mélanocytes dériveraient du feuillet mésodermique au moment de la gastrulation, ce qui est communément observé dans les NC. ⁽¹⁶⁾ La taille des lésions pigmentées varie en fonction du moment auquel a lieu la mutation et du type de mutation. Ainsi, les mutations précoces sont associées à de grands NC qui sont parfois accompagnés de multiples nævi satellites et d'une atteinte du système nerveux central. Les mutations tardives, en revanche, conduisent à des lésions pigmentaires solitaires de petite ou moyenne taille.

3. Examen du nævus congénital

3.1 Aspects cliniques

3.1.1. Présentations cliniques

Les NC sont des lésions pigmentées dont la couleur peut être hétérogène. Ils peuvent être localisés à tout endroit du corps et peuvent recouvrir jusqu'à 80% de la surface corporelle. Le tronc est la région la plus fréquemment atteinte. ⁽¹⁷⁾ Ils peuvent être uniques ou multiples. Ils peuvent être asymétriques en « hémicorps », aux contours irréguliers ou selon leur localisation, avoir une forme symétrique en « caleçon » ou en « pèlerine ». (Figure 3) Ils sont parfois associés à des nævi satellites dispersés sur l'ensemble du tégument. (Figure 4) La texture peut être lisse ou rugueuse. Ils peuvent également être le siège d'une hypertrichose. (Figure 5)



Figure 3 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy, présentant un naevus congénital géant en « caleçon »



Figure 4 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy présentant un naevus congénital géant associé à des naevi satellites dispersés sur l'ensemble du tégument



Figure 5 : Enfant du service de dermatologie du CHU de Nancy présentant un naevus congénital du front associé à une hypertrichose

Il peut exister des nodules de proliférations. Il en existe deux types cliniques, d'une part les petits nodules de surface lisse présents à la naissance ou se développant dans l'enfance, plus ou moins pigmentés par rapport au nævus adjacent et d'autre part les grands nodules dermiques pigmentés, de croissance rapide et souvent ulcérés. ⁽¹⁸⁾ (Figure 6)



Figure 6 : Naevus congénital géant associé à de grands nodules de prolifération dont l'histologie est en faveur de nodules de prolifération sans argument pour une transformation maligne ⁽¹⁹⁾

3.1.2. Variétés cliniques

La clinique des NC est polymorphe. Tous les types de nævus sont des NC s'ils sont présents à la naissance ou apparaissent dans les semaines suivant la naissance. On trouve dans la littérature des variétés cliniques rares comme par exemple le nævus bleu congénital ⁽²⁰⁾, le *deep penetrating* congénital nævus ⁽²¹⁾, le NC desmoplastique qui se caractérise par une fibrose importante ⁽²²⁾ ou encore le nævus spilus. Ces variétés semblent avoir une origine bien spécifique comme nous l'avons évoqué concernant le nævus spilus. ⁽¹⁵⁾

3.2. Evolution

L'aspect des NC change durant les premières années de vie et varient grandement selon les patients. Comme nous l'avons vu, il peut apparaître des lésions nodulaires, mais les NC peuvent également changer en terme de couleur selon un phénomène d'éclaircissement spontané des NC. ⁽²³⁾ (Figure 7) La couleur la plus sombre est en effet présente à la naissance. Ceci a été étudié dans une analyse phénotypique et génotypique de 110 enfants atteints de NC. L'éclaircissement est déterminé par le gène codant pour la mélanocortine *MC1R* qui est associé aux couleurs les plus claires de la peau. ⁽²⁴⁾ Cela signifie que plus la couleur de peau de l'enfant est claire, plus l'éclaircissement sera prononcé. Il peut également apparaître des zones de régression ou un halo de dépigmentation. Les nævus du scalp sont ceux qui ont le plus tendance à se dépigmenter. ⁽²⁵⁾



Figure 7 : Illustration d'un éclaircissement spontané d'un NC du pied gauche ⁽²³⁾

Photographies prises à 2 semaines (A), à 3 mois (B), à 2,5 ans (C) et à 5 ans (D)

3.3. Dermoscopie

En dermoscopie, le patron le plus représenté dans les NC est le patron globulaire, comme c'est le cas dans les nævi de l'enfant acquis. ⁽²⁶⁾ (Figure 8)



Figure 8 : Dermoscopie illustrant un patron globulaire ⁽²⁶⁾

Les critères de malignités cliniques selon la règle ABCDE ne sont pas applicables aux NC puisqu'ils sont souvent asymétriques, avec des bords irréguliers, avec plusieurs couleurs et de grandes tailles. L'enfant devra donc être suivi régulièrement afin de dépister des modifications du NC faisant évoquer une transformation maligne. Il faut savoir qu'il existe une évolution du patron dermoscopique globulaire vers le schéma réticulaire chez 4,7% des patients ⁽²⁷⁾ sans que cela ne soit pathologique. Les critères de malignité dermoscopiques sont communs aux nævus acquis à savoir : l'apparition d'un patron atypique, de stries (radiales et pseudopodes) irrégulières, d'une architecture vasculaire atypique, d'un voile gris. bleu ou encore de signes de régression.

4. Histologie

4.1. Particularités histologiques du naevus congénital

Il existe des critères histologiques orientant l'anatomopathologiste vers le caractère congénital d'un naevus. Ces critères sont fiables et reproductibles s'il s'agit d'un NC géant alors qu'ils sont inconstants ou dissociés dans le cas des petits NC. Trois signes majeurs peuvent orienter vers le caractère congénital : l'atteinte des 2/3 inférieurs du derme réticulaire, la dispersion interstitielle des mélanocytes entre les faisceaux de collagène en cellules isolées ou en file indienne et l'infiltration des annexes (des gaines pilaires, des muscles arrecteurs, des glandes sébacées et des épithéliums sudoraux) par des amas de cellules naeviques. ⁽²⁸⁾ (Figure 9)

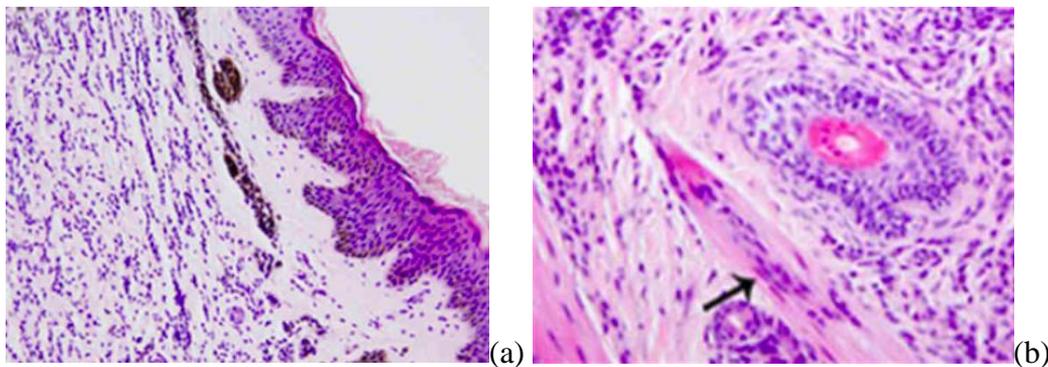


Figure 9 : Histologies de NC géants illustrant l'infiltration des faisceaux de collagène en file indienne (a) et l'infiltration du muscle arrector pili (b) ⁽²⁹⁾

4.2. Difficultés histologiques entre nodules de proliférations et transformation maligne

Lorsque l'on suspecte une transformation maligne du NC, les anatomopathologistes sont confrontés à la difficulté de différencier l'analyse histologique du mélanome par rapport aux nodules de proliférations qui sont bénins. Certains critères alertent sur le caractère malin comme un nombre élevé de mitoses, des atypies cytonucléaires de haut degré, des foyers de nécrose, une invasion pagétoïde d'un foyer épidermique, une destruction ou une invasion des structures vasculo-nerveuses. Cependant ces critères peuvent être discrets. La présence de l'anticorps MiB1 (anti Ki67) peut être un argument au diagnostic de mélanome lorsqu'il marque plus de 30% des noyaux. (Figure 10) ⁽³⁰⁾ Au contraire, la présence des

marqueurs c-kit ou p53 sont des arguments en faveur des nodules de prolifération. ⁽³¹⁾ Ces interrogations peuvent entraîner des retards diagnostiques ou des incertitudes de la part des professionnels de santé qui peuvent encore une fois être à l'origine d'un stress pour les parents ou les patients.

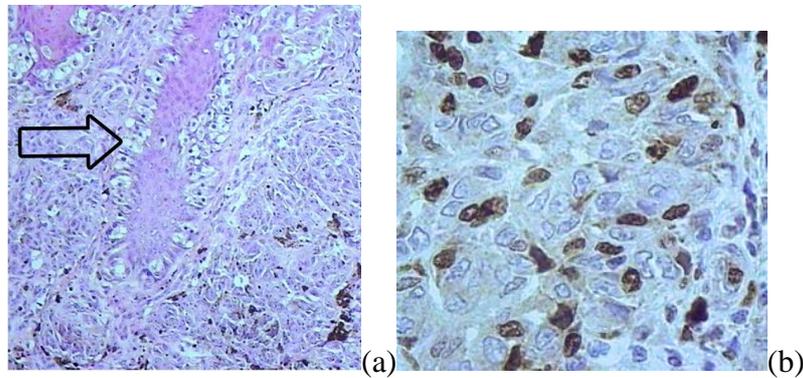


Figure 10 : Mélanome développé sur naevus congénital : mélanocytes atypiques de la couche basale de l'épiderme (flèche) et du derme (a) avec une positivité du marqueurs Ki67 en immunohistochimie de 30% ⁽³²⁾

5. Symptômes et retentissement fonctionnel

Le retentissement fonctionnel peut altérer de façon considérable la qualité de vie des patients porteurs d'un NC. Il peut exister un prurit qui peut être expliqué par la présence de mastocytes retrouvés lors de l'analyse histologique des NC. ⁽³³⁾ Le prurit peut également être expliqué par une eczématisation du naevus, appelé « phénomène de Meyerson ». Par ailleurs, la diminution de la sueur est expliquée par l'infiltration du naevus congénital dans le derme empêchant le développement des glandes sudoripares. La peau peut être plus scléreuse et entraîner des douleurs et ulcérations dès lors que le naevus est situé dans une zone de tension. (Figure 11)



Figure 11 : Photographie du CHU de Nancy d'un NC géant du dos, scléreux et ulcéré

6. Préjudice esthétique et conséquences psychosociales

6.1. Les aspects psychologiques

Au-delà de ses multiples fonctions physiologiques, la peau est un organe privilégié de la relation sociale et de la communication. Or l'enfant qui présente une différence physique, et notamment si elle n'est pas dissimulable par des vêtements par exemple, peut connaître des difficultés dans la construction de son image corporelle et dans la constitution de l'estime de soi. ⁽³⁴⁾

6.2. Les aspects sociaux

La relation parents-enfant peut être altérée à la naissance, par des échanges tactiles qui seraient moins harmonieux. ⁽³⁵⁾ Le NC peut être à l'origine d'une curiosité pour l'entourage et l'enfant sera confronté à des interrogations lors de la scolarisation. Cette différence physique peut entraîner un rejet social. On parle de stigmatisation sociale. ⁽³⁵⁾ Ceci peut entraîner des émotions de honte ou de tristesse chez l'enfant. L'impact peut s'accroître à l'adolescence lors des modifications physiques et psychologiques en lien avec la puberté, et pourra se poursuivre tout au long de sa vie professionnelle. L'enfant peut alors s'isoler socialement ou avoir des troubles comportementaux. Le soutien des proches est alors très important. L'enfant doit faire face à ces difficultés et crée des mécanismes de défense qui correspondent à son ajustement psychosocial ou *coping*. ⁽³⁶⁾

7. Les complications relatives au NC

7.1. Risque de dégénérescence maligne

L'incidence de survenue d'un mélanome sur un NC a longtemps été surestimée. On sait aujourd'hui qu'elle est estimée à 0,7% environ, toutes tailles confondues et à 8% pour les NC géant de plus de 60 centimètres. ^(37,38) Le risque de développer un mélanome augmente avec la taille mais également en cas de NC multiples, s'il existe de nombreuses lésions satellites, s'il est localisé sur le tronc et chez les patients de sexe masculin. ⁽³⁹⁾ La survenue des mélanomes est le plus souvent précoce, avant la puberté et survient dans 50% des cas dans les 3 premières années de vie. ^(37,40) (Figure 12)

Il faut savoir qu'une récurrence locale est possible même après exérèse complète du NC.
(41) En effet, il peut persister des cellules mélanocytaires en profondeur dans un fascia, un muscle ou le système nerveux central. De plus, le mélanome ne survient pas toujours dans la lésion initiale. Seuls 3 mélanomes sur 4 apparaissent dans la lésion initiale. (2,42)



Figure 12 : Nourrisson de 14 mois présentant un mélanome sur nævus congénital géant (42)

7.2. Risque de mélanocytose neurocutanée

La mélanocytose neurocutanée est une infiltration du système nerveux central par des mélanocytes. (37) Les mélanocytes intracrâniens sont assez fréquents dans le cadre d'un NC géant (environ 1 enfant sur 4). Les anomalies se localisent préférentiellement aux lobes temporaux, au cervelet et au thalamus. (45) La taille du NC, le nombre de NC et la présence de nævus satellites semblent être des facteurs de risque. (39,46,47) Il n'y a pas d'association entre le génotype et l'atteinte neurologique chez l'enfant. (14)

Cette mélanocytose neurocutanée peut entraîner un retard de développement psychomoteur, des crises d'épilepsie, ou une hydrocéphalie. Mais il existe en fait, autant de symptômes que de localisation possible des cellules mélanocytaires intra cérébrales. Il existe également des mélanocytoses neurocutanées asymptomatiques, estimés entre 4,8 et 30% des patients porteurs de NC larges. (44,48) Il existe par ailleurs des malformations cérébrales pouvant y être associées, comme par exemple la malformation de Dandy-Walker associant une hypoplasie du vermis et un pseudo-kyste du quatrième ventricule. (49)

L'examen de référence permettant le diagnostic de mélanocytose neurocutanée est l'imagerie par résonance magnétique (IRM) avec injection de produit de contraste. Elle pourra être réalisée entre l'âge de 4 et 6 mois chez le nourrisson ou dès lors qu'il existe des signes neurologiques. Dans le cadre du dépistage, l'IRM doit en effet être réalisée avant la myélinisation qui interfère avec la visualisation des dépôts de mélanine leptoméningés. (50)

Cependant il n'existe pas de consensus sur la réalisation de l'IRM dans ce contexte, puisqu'il n'existe pas de traitement spécifique. Une étude anglaise a proposé l'indication d'une IRM de dépistage dès lors qu'il existe des NC multiples chez un enfant de moins de 2 ans pour assurer la détection rapide d'un retard de développement et d'autres complications neurologiques. ⁽⁴⁶⁾

(Figure 13)

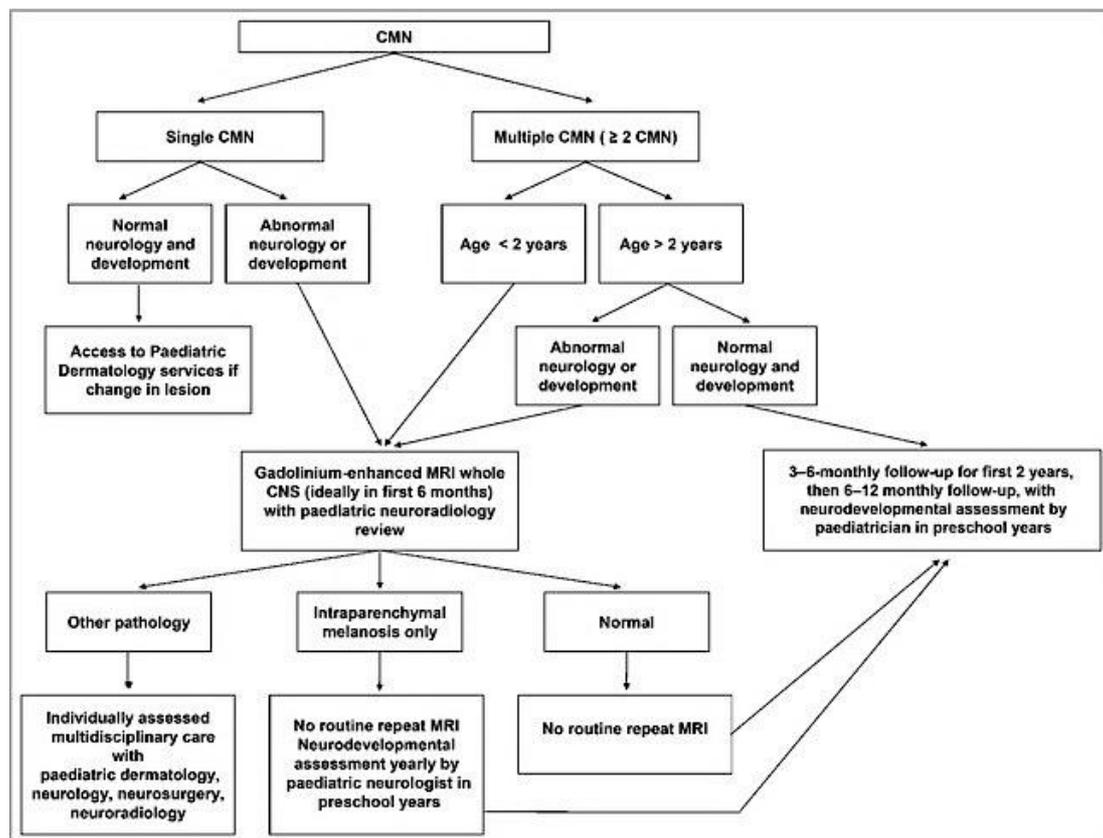


Figure 13 : Arbre décisionnel concernant l'indication de réaliser une IRM chez les patients atteints de NC. CMN : Congenital melanocytic nevus, MRI : Magnetic resonance imaging

8. Thérapeutique

8.1 Prise en charge chirurgicale et autres techniques ablatives

8.1.1. L'exérèse chirurgicale

Une prise en charge chirurgicale peut être envisagée afin de réaliser l'exérèse du NC et ainsi prévenir le préjudice esthétique et fonctionnel. Il existe différentes techniques chirurgicales pouvant être proposées. ⁽⁵¹⁾ Le cas le plus simple est l'exérèse puis la suture par une suture unique en un temps. Quand cela n'est pas réalisable, il est possible de pratiquer des exérèses en série à des intervalles de quatre à huit mois. Parfois, la reconstruction nécessite la mise en place d'expanseurs, qui sont des ballons placés sous la peau saine afin d'étirer la

peau. Ces ballons sont gonflés progressivement, environ 1 à 2 fois par semaine, avec du sérum physiologique jusqu'à obtention d'une surface de peau saine suffisante pour la reconstruction. Cette technique est longue et peut nécessiter plusieurs mois. Elle est fréquemment utilisée dans le cadre des NC géants. En cas de nécessité d'une fermeture en un seul temps ou si une fermeture directe pourrait entraîner la formation d'une cicatrice défavorable (en zone péri-orificielle par exemple), la greffe de peau totale peut être réalisée. La peau sera prélevée le plus près possible de la zone à greffer afin que cette peau soit similaire en terme de couleur et d'élasticité. Quand malheureusement le chirurgien ne peut avoir recours à une greffe de peau totale par manque de zone saine, il peut envisager une greffe de peau mince, c'est à dire une greffe de l'épiderme uniquement. Elle présente moins de souplesse et peut entraîner une rétraction de la peau. Le prélèvement peut être fait sur le cuir chevelu afin de ne pas laisser de lésion cicatricielles. Des substituts dermiques peuvent être utilisés en association. ⁽⁵²⁾

Le choix de l'âge auquel sera pratiquée l'intervention doit être discuté. En effet, la taille du naevus congénital augmente avec la croissance de l'enfant. La laxité cutanée et la cicatrisation de l'enfant permettent de bons résultats en cas de chirurgie réalisée précocement. Par ailleurs, une opération ayant lieu avant la scolarisation peut permettre un retentissement psychosocial de l'enfant plus faible. Cependant, le risque anesthésique doit être mesuré, notamment chez les nourrissons de moins de 10 kilos.

Comme tout acte chirurgical, il existe un risque de complications non négligeable, lié aux hospitalisations ou aux troubles de la cicatrisation, qu'il faut expliquer aux parents. Le résultat n'est pas toujours celui attendu avec des cicatrices post chirurgicales parfois inesthétique. Ils doivent également être avertis du risque de survenu de lésions satellites même après exérèse complète du NC. ⁽⁵³⁾ L'intervention chirurgicale ne peut pas être proposée à visée prophylactique d'un mélanome, car l'exérèse de tous les mélanocytes est souvent impossible et le mélanome peut se développer à distance comme nous l'avons expliqué précédemment. ⁽⁴¹⁾

8.1.2. Les autres techniques ablatives

Quand l'exérèse chirurgicale complète n'est pas envisageable, d'autres techniques existent en permettant une excision superficielle de l'épiderme et de la partie superficielle du derme, comme le curetage et dermabrasion ou le laser. Les lasers utilisés dans ce contexte sont les lasers ablatifs (laser CO2 ou Er :Yag) ou pigmentaires (laser Q-Switch). ⁽⁵⁴⁾

Cependant le résultat esthétique est aléatoire avec parfois la survenue des résurgences pigmentaires, pouvant apparaître plusieurs années après l'intervention.

8.2. Traitements symptomatiques

Des traitements symptomatiques doivent être proposés pour soulager les symptômes secondaires au NC, comme la douleur ou le prurit. Les antalgiques sont à adapter à l'âge du patient. Le prurit mérite une attention particulière car il peut être difficile à traiter. Il peut être soulagé par des traitements locaux comme les émoullients ou des dermocorticoïdes, les traitements généraux comme les anti-histaminiques ou parfois l'utilisation d'antidépresseurs, d'anti-convulsivants, ou même d'antiémétique comme l'ondansétron.⁽⁵⁵⁾ Quand cela n'est pas suffisant des vêtements de compressions peuvent être proposés.

8.3. Etudes portant sur des traitements médicamenteux

Les études s'orientent vers les inhibiteurs de MEK qui permettraient de réduire le volume tumoral dans l'espoir de limiter les exérèses itératives. Cela a été étudié autant en per os qu'en injection locale intradermique.^(56,57) Cependant, à ce jour, il n'existe aucun traitement médicamenteux validé permettant de faire régresser le NC.

9. Problématique et objectif de l'étude

La prise en charge des patients atteints de NC doit être multidisciplinaire incluant les dermatologues, les chirurgiens, les psychologues, les oncologues, les neurologues et les radiologues. La décision thérapeutique va dépendre de l'âge de l'enfant, de la taille, de la localisation, de l'aspect clinique de la lésion, de la facilité de surveillance, de l'impact psychosocial, de la présence de symptômes, de l'évolution spontanée possible de la lésion et de cicatrices post-chirurgicales possiblement inesthétiques. La question se pose pour les NC grands ou géants, mais aussi ceux plus petits, si les lésions présentent des irrégularités morphologiques ou sont situées dans des zones exposées, en particulier le visage. Il est donc important d'évaluer la qualité de vie de ces patients atteints d'un NC afin de proposer une prise en charge adaptée aux parents, car c'est eux qui décideront, le plus souvent, d'une éventuelle chirurgie.

L'objectif de cette revue de la littérature est de dresser l'état des connaissances en ce qui concerne la qualité de vie des patients atteints d'un nævus congénital afin de comprendre comment mieux appréhender leurs prises en charge et guider les futures études.

II. ARTICLE

Quality of life of patients with congenital nevus: a scoping review

Running head: Quality of life of patients with congenital nevus

Manuscript words: 2821

Table: 3

Figure: 1

Lellig E (1), Kabuth B (2), Goffinet L (3), Schmutz JL (1), Bursztejn AC (1)

(1) Department of Dermatology, University Hospital of Nancy, France

(2) Paediatric Psychiatric Department, University Hospital of Nancy, France

(3) Paediatric Burn Center, University Hospital of Nancy, France

Corresponding author : Anne-Claire Bursztejn, MD, PhD, Dermato-Allergology department,
Batiment Philippe Canton, CHRU Nancy, 6 rue du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy,
tel: +33383157146, fax: +33383157011, email: ac.bursztejn@chru-nancy.fr

No funding sources to disclose

No conflict of interest to declare

Abstract

Background: As other dermatological diseases with visible skin lesions, a congenital melanocytic nevus may alter quality of life of patients and has psychosocial consequences. The management of CMN must be considered on many factors, including localization, size, patient age, physical and psychological impact due to nevus, risk of complications or subsequent scar resulting from surgery.

Objective: This scoping review aims to identify concepts and summarize the published articles regarding the congenital naevus quality of life and psychosocial consequences and to identify knowledge gaps to guide future studies.

Methods: A scoping review was conducted with respect of the international recommendations of literature reviews and meta-analyzes PRISMA ScR. Online database (PubMed, Web of science, EM consulte, and Cochrane Library) were used to identify the different studies included in this scoping review. We included studies that specifically focus on the quality of life of congenital nevi. Study designs eligible for inclusion were observational studies such as cross sectional studies, retrospective or prospective cohort, focusing on quality of life of congenital nevi.

Results: Among 446 articles, a total of 9 studies were selected in our scoping review. We identified concept of global health, psychosocial consequences, opinion about treatment, parent's impact and predictor's factors of quality of life. A total of 10 tools were used to study the quality of life. In all studies, parents have participated to answer question and complete the questionnaires. The quality of life seems to be good in a large population of patients with CMN with all sizes and all localizations but studies focusing on giant congenital nevi showed worse results about quality of life and psychosocial consequence. Predictor's factors of impairment of total quality of life and psychological adjustment in CMN were lower socio-economic status, complications, skin related discomfort and perceived stigmatization. However studies are divergent concerning size and visibility of CMN as predictor factors.

Discussion: To our knowledge, our study is the first *scoping review* that focuses on quality of life of patients with congenital nevus. There are few studies focusing on quality of life of patients with congenital nevus. Four out of nine studies have been published since 2019, which shows a recent interest in evaluation in quality of life of patient with CMN. There are knowledge gaps concerning physical health, treatment of symptoms, impact of health professional, psychological care and parent's impact.

Key words: Congenital melanocytic nevus, quality of life, psychology, social

Abbreviation

CBCL : Child Behavior Checklist

CDLQI : Children's Dermatology Life Quality Index

CMN : Congenital Melanocytic Nevus

DLQI : Dermatology Life Quality Index

GCMN : Giant Congenital Melanocytic Nevus

HRQOL : Health Related Quality Of Life

MeSH : Medical Subject Heading

PA : Psychological Adjustment

PACD : Parental Adjustment to Congenital Disorder

Peds-QL : Pediatric Quality of Life inventory

POSAS : Patient and Observer Scar Assessment Scale

PRISMA ScR : Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews

PSQ : Perceived Stigmatization Questionnaire

SDQ : Strengths and Difficulties Questionnaires

SCQ: Social comfort Questionnaire

TRF : Teacher's Report Form

SWA : Satisfaction with appearance

Introduction

Congenital melanocytic nevus (CMN) is a benign pigmented lesion, which is perceptible at birth or is appearing during first weeks of life. CMN can vary in terms of their size and morphological characteristics (color, surface, hairiness) over time. A nevus can be accompanied by multiple smaller satellite nevi. The nevus can be associated with a decrease of sweating, skin fragility and ulcerations. Patient can suffer from pain or chronic pruritus. Neurocutaneous melanosis and melanoma represent the most important complications. The incidence of melanoma is low and has been overestimated over decades. ⁽¹⁻³⁾ Melanoma can develop from residual nevus cells left after surgery. ⁽⁴⁾ Neurocutaneous melanosis is a proliferation of nevocytes within the central nervous system. Excision of the nevus cannot prevent these complications. Excision can be performed for aesthetic, preventing functional problems or psychosocial sequelae. Different options of treatment are medical supervision, partial removal or total removal. Treatment interventions include surgery, dermabrasion, laser, chemical peels and curettage. Surgery is commonly performed. Ideal timing of surgery is debated but best results are obtained if surgery is performed early in childhood. Parents are therefore responsible for choosing the treatment for their child. Parents should be aware that the nevus could be modified over time. Indeed, the nevus can lighten and become less visible. ⁽⁵⁾ Therefore it is necessary to wonder if the surgery will be worth it.

The management of CMN must be considered on many factors, including localization, size, risk of complications, patient age, physical and psychological impact due to nevus or subsequent scar resulting from surgery. Clear and accurate information must be given to parents so that they can make their decision regarding treatment. That's why it is important to determine the quality of life of these patients with CMN and their psychosocial impact. The concept of quality of life and more precisely health related quality of life (HRQOL) are complex and correspond to multidimensional aspects, consisting on the physical, psychological (including emotional and cognitive) and social health dimensions delineated by the World Health Organization. ⁽⁶⁾ CMN may affect patient quality of life due to skin-related discomfort, medical complication, complex treatment and psychological and social impact.

This scoping review aims to identify concepts and summarize the published articles regarding the congenital nevus quality of life and psychosocial consequences. We will analyze methods of studies to obtain information. Furthermore, our objective is to identify and analyze knowledge gaps to guide future studies.

Methods

This scoping review respects the international recommendations of literature reviews and meta-analyzes Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews (PRISMA ScR). The search was conducted in December 2019 with an update in 20 March 2020 and was performed in PubMed, Web of science, EM consult, and Cochrane Library. We included studies written in English and French. We looked for studies that specifically focused on the quality of life of congenital nevi. Studies designs eligible for inclusion were observational studies such as cross sectional studies, retrospective or prospective cohort. The search terms used were: "nevi" or "nevus", "quality of life", "social" and "psychology". No filters or limits were used to the searches. In PubMed, terms searched using a combination of controlled vocabulary terms (Medical Subject Heading and Emtree): (("quality of life"[MeSH Terms] OR ("quality"[All Fields] AND "life"[All Fields]) OR "quality of life"[All Fields] OR "satisfaction"[All Fields]) OR ("social"[All Fields] OR ("adjustment, social"[MeSH Terms] OR "psychology"[All Fields] OR "psychology"[MeSH Terms])) AND ("naevi"[All Fields] OR "nevus"[MeSH Terms] OR "nevus"[All Fields] OR "nevi"[All Fields])). Search terms were used on others database. The search strategy consists of screening firstly abstract and full-text. Then we reviewed all articles. We extracted the following data from articles: date, type of study, country, recruitment, number of patients included and gender, tools, data collection, objective of the study and main results. The synthesis is a qualitative analysis.

Results

Among 446 articles, a total of 9 studies were selected. (Figure 1) Most studies have been recently published, since 4 studies out of 9 were published after 2019. The table 1 details the included studies.

Studies and population

Three studies are monocentric. There are 3 national multicentric studies and 3 international multicentric studies. There are 2 cohort studies, 2 cross sectional studies and 5 retrospective studies. The number of included patients ranged from 12 to 301 with a total of 1371 patients included. The mean number of patients included was 155. In most studies (n = 7) more females than males were included with a total of 748 females, 621 males and two patients with missing information concerning gender. Four studies include adult patients. ⁽⁷⁻¹⁰⁾

Inclusion criteria were different between studies. Two studies focused specifically on giant CMN. ^(11,12) However the criteria for giant CMN have recently changed according to Kregel. ⁽¹³⁾ Koot *et al.* included patients with CMN that covered at least 5% of the body surface on trunk and limbs or at least 1% on head and neck associated with multiple nevi of medium size (5-10cm). ⁽¹¹⁾ Bellier-Waast *et al.* included patients with CMN that covered at least 2% of the body (or 1% on face) or CMN extending to an anatomical localization (eyelid for example). ⁽¹²⁾ One study had focused specifically on CMN on face who underwent multiple re-expansion surgery. ⁽¹⁴⁾ The others studies included patient with CMN with all size, all localization and whether or not CMN was removed.

Measurement of quality of life

In all studies, parents have participated to answer question and complete the questionnaires. In two studies, only parent's reports were used. ^(11,15) Several types of questionnaires were used. A total of 10 tools were used. Table 2 summarizes the different domains studied regarding tools used. No tool examines all domains. In 5 studies, authors created their own questionnaires with open response. ^(8-10,12,14) As regards the global quality of life, the only questionnaire adapted in dermatology is the Dermatology Life Quality Index (DLQI) and the adapted version for child, Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI). Pediatric Quality of Life inventory (PedsQL) was another questionnaire used in pediatrics. The psychosocial impact was measured with questionnaires Child Behavior Checklist (CBCL), Perceived Stigmatization Questionnaire (PSQ), Social comfort Questionnaire (SCQ), Strengths and Difficulties Questionnaires (SQD) and Teacher's Report Form (TRF). TRF questionnaire measures psychosocial consequence through teacher's reports. Parental Adjustment to Congenital Disorder (PACD) checklist was used in 1 study to study the impact of disease on parents. ⁽¹¹⁾ CBCL and TRF were used only in study focusing on giant CMN syndrome ⁽¹¹⁾ to study behavior problems and cognitive functioning. The others questionnaires were used for patients with CMN with all sizes and all localizations. Children completed PSQ and SCQ if they are over 12 years old. ⁽⁷⁾ Only 3 studies measured global health impairment. These studies included patients with all size of CMN and whether CMN were removed or not. ^(7,15,16)

Overall, the quality of life of patients with CMN seems good. Wramp *et al.* reported a high rate (78%) of patients with no or minor impairment measured by DLQI by parents and patients with all size of CMN and whether CMN was removed or not. ⁽⁷⁾ But the quality of life is significantly lower in population with CMN compare to healthy group. ⁽¹⁵⁾ Questionnaires

were completed by parents and children in 2 studies ^(7,16) and only by parents in the last study. ⁽¹⁵⁾ Neuhaus *et al.* was interested in comparing impairment of life quality described by parents compared to opinion by children and adolescents ⁽¹⁶⁾ and to compare explanation of impairment of quality of life. This study reports an underestimation of the impairment in the quality of life described by parents compared to opinion by children. Mean CDLQI was 4 in parents-reports and 6,89 in self-reports. But the gap is more important for the teenagers. Seventy-six percent of parents reported 'no' or 'small' impact on quality of life while only 46% of the teenager reported 'no' or 'small' impact. An extremely large impact was reported in 0.7% of the cases by parents while 7% of the teenager consider having an extremely large impact of congenital nevi. Parents think that « itchy/painful skin » and « being called names/teasing » have the greatest impact on quality of life, while teenager are more impacted by « feeling embarrassed/self conscious » and « clothing decisions ». ⁽¹⁶⁾

Psychosocial consequence

The psychosocial impact was measured in 6 studies. ^(7,9,11,12,15,16) Psychosocial aspects include perceived stigmatization, behavior problems, peer relationship problems, emotional problems and cognitive functioning. Two studies compared their results to population norms. ^(11,15) In a population of 235 patients affected by all size and localization CMN, 36% of the parents reported risk for their child's psychosocial health (doubled compared to population norms). Most problems are about emotional problems and peer relationship. ⁽¹⁵⁾ This is comparable to a Dutch study with GCMN syndrome since there are 2.5 higher prevalence of behavior and emotional problems in children with GCMN compared to Dutch norm. ⁽¹¹⁾ Perceived stigmatization and impairment of social well-being were low in a large population patients with all size of CMN and whether CMN was removed or not ⁽⁷⁾ while 55% of parents with giant CMN reported high stigmatization with reject reaction, curiosity and teasing. ⁽¹²⁾ Koot *et al.* reported cognitive functioning for 30% of children with GCMN. ⁽¹¹⁾

Opinion and expectation about treatment

The questionnaire Satisfaction with appearance (SWA) is the only validated questionnaire used to evaluate satisfaction after surgery in a series of 12 patients who underwent surgery on face. ⁽¹⁴⁾ Satisfaction after surgery seems to be good. The average rating of surgery was 14/20 in a study with patient with giant CMN. ⁽¹²⁾ Two studies report that scars are more socially acceptable than a congenital nevus, regardless of the size of the nevus. ^(8,11) Otherwise Kinsler *et al.* asks patients and families if they considered that surgery was worthwhile and about their perception of cosmetic appearance over time. ⁽¹⁰⁾ Patients with small CMN and localized on the head and neck (if <20cm) were the most likely to report that the surgery was worthwhile.

⁽¹⁰⁾ The dissatisfaction reason of surgery is frequently a lack of information. ⁽¹²⁾ However, whether or not the CMN had been removed by surgery was not predictive for quality of life or psychosocial consequence. With age, 17% of young subjects indicated that they regretted the decision to have the whole excision. ⁽⁸⁾ Moreover opinions are divergent on whether to undergo surgery at an early age or wait until the child is old enough to participate in the decision. ⁽⁸⁾ The risk of malignant transformation is still a major concern among families, although the majority of patients have been informed by dermatologists of the low risk of melanoma. ⁽¹⁷⁾

Parent's impact

Although parents answer questionnaires concerning their child, their own opinion is rarely mentioned. Two authors interviewed parents of patient with GCMN about acceptance of congenital disorders, rejection reaction, transmission of surgical history and opinion about surgery. Koot *et al.* used Parental Adjustment to Congenital Disorder to study experiences of mothers and found that 69% of mothers indicated that they found it awful to have a child with a giant CMN and 41% thought they did not accepted it. ⁽¹¹⁾ The transmission of surgical history is not always done. Bellier-Waast *et al.* found that 11% of parents did not tell their child with giant CMN about the surgical history ⁽¹²⁾ and sometimes children couldn't explain their scars. ^(8,11)

Predictors of quality of life, psychological consequence and surgical treatment

Four studies investigated whether characteristics of the nevus or patients population were predictors of impaired quality of life. ^(7,11,15,16) Identifying predictor factors of quality of life was an aim of the study in two studies and results were divergent. ^(15,16) Table 3 summarizes the results of correlation predictor factors and quality of life. Size is associated to impairment of quality of life only in self-reports. Visibility of CMN is considered as a predictor of impaired quality of life for CMN with all size ⁽¹⁶⁾ although Masnari *et al.* only found an indirect association through perceived stigmatization. ⁽¹⁵⁾ Others predictor's factors of impairment of total quality of life and psychological adjustment in CMN were lower socio-economic status, complications, skin related discomfort and perceived stigmatization. ^(15,16)

One study aimed to identify predictors of satisfaction about surgery. No predictor factor of satisfaction of surgery was found among socioeconomic status, sex of child, total body surface area score, age of child_{SEP} at time of first surgery, total number of surgeries, complication related to surgery and overall opinion of the scar. ⁽⁸⁾

Discussion

In this scoping review, we identified only 9 studies focusing on quality of life with CMN. Our finding indicates a paucity of research on this subject.

Regarding methodology, there is heterogeneity of patient populations and outcome measures. Quality of life tools are not equivalent and not specific to the CMN. ^(18,19) Parents often complete quality of life questionnaires. Only 2 studies used age-adapted questionnaires that integrate notions of social life for children from the age of 4. ^(7,16) As the child grows up, he will be confronted with the other looking but his opinion can change with age. However there are only 2 cohort studies. Mean follow up is limited (4.6 years ⁽⁷⁾ and 9.1 years ⁽¹⁰⁾). Future cohorts should have a longer duration of follow-up to study quality of life at each stage of life. To resume the results, quality of life seems to be good in a large population of patients with CMN with all sizes and all localizations ^(7,16) but studies focusing on giant CMN showed worse results about quality of life and psychosocial consequence. ^(11,12) Predictor's factors of impairment of total quality of life and psychological adjustment in CMN were lower socio-economic status, complications, skin related discomfort, perceived stigmatization. ^(15,16) We should be aware of these potential predictors factors in medical care. However studies are divergent concerning size and visibility of CMN as predictor factors.

Regarding treatment, the different techniques are not equivalent. Surgery generally provides better aesthetic results compared to dermabrasion, laser and curettage. The risk of malignant transformation is still a major reason for choosing surgery among families. ⁽⁸⁾ Moreover, it is important to inform parents that complete resection cannot ensure the prevention of this complication. ⁽⁴⁾ It should be noted that the experiences of the parents of patients with congenital nevus of children is rarely described in the literature and there is no recent study on this subject. Understanding parent's experience can help professionals to care for children.

Knowledge gaps are identified in this review. Regarding physical health first, there is few data on symptoms. Regarding treatment, treatment of symptoms is not evaluated to improve quality of life. There is no information about impact of health professional on child such as psychologist. It would be interesting to follow the patients for longer periods and study the impact of psychological care or online support groups for patients. Regarding experiences of the parents there is little information about how the diagnostic announcement was perceived. No study asks whether family has requested psychological care. Overall, how quality of life can be improved is not described in the literature.

To compare the results to others skin lesions, acne, vascular anomalies, vitiligo and warts

were also associated with a small impairment of quality of life measured by DLQI while atopic eczema and psoriasis were associated with a moderate impairment of quality of life. ⁽²⁰⁾ This could be explained by an important skin related discomfort. Masnari *et al.* found in another study including facial difference like CMN, burn scar, hemangioma and port-wine stain that perceived stigmatization was not predicted by the type of facial difference (acquired or congenital) ⁽¹⁸⁾ It might be supposed that patient with congenital lesions have better psychosocial adjustment and patient with acquired conditions could have greater physical impairment and psychological impact such as post-traumatic stress symptoms. ⁽¹⁸⁾ However comparison to others skin lesion should be discuss due to a lack of comparability of studies. Consensus on data analysis and tools are needed in future research.

To our knowledge, our study is the first *scoping review* that focuses on quality of life of patients with CMN. This review has some limitations. By design of this scoping review, there is a selection bias of studies. Relevant studies could have been missed. Several studies could not be included because quality of life was not measured by questionnaires in studies. Within the selected studies, there was heterogeneity in the methodology for population selection and quality of life tools, complicating the synthesis study and generalization of the results.

To conclude, this study provides an overview of the quality of life of patient with CMN. Our study found a paucity of studies about this subject despite a variety of questionnaires. CMN can affect quality of life and have psychosocial impact due to skin-related discomfort, atypical appearance and complex treatment. Family and health professional support can be needed. Future researches need to be undertaken to understand how to improve care better.

References

1. Lovett A, Maari C, Decarie J-C, Marcoux D, McCuaig C, Hatami A, et al. Large congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanocytosis: One pediatric center's experience. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61:766-74.
2. Krengel S, Hauschild A, Schäfer T. Melanoma risk in congenital melanocytic naevi: a systematic review. *Br J Dermatol.* 2006;155:1-8.
3. Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N. Melanoma in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol.* 2017;176:1131-43.
4. Rhodes AR, Wood WC, Sober AJ. Nonepidermal origin of malignant melanoma associated with a giant congenital nevocellular nevus. *Plast Reconstr Surg.* juin 1981;67:782-90.
5. Polubothu S, Kinsler VA. Final congenital melanocytic naevi colour is determined by normal skin colour and unaltered by superficial removal techniques: a longitudinal study. *Br J Dermatol.* 2020;182:721-28.
6. WHOQOL Group. Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Qual Life Res.* 1993;2:153-9.
7. Wramp ME, Langenbruch A, Augustin M, Zillikens D, Krengel S. Clinical course, treatment modalities, and quality of life in patients with congenital melanocytic nevi - data from the German CMN registry: Follow-up data from the German registry for congenital melanocytic nevi. *J Dtsch Dermatol Ges.* févr 2017;15:159-67.
8. Neuhaus K, Landolt M, Vojvodic M. Surgical treatment of children and youth with congenital melanocytic nevi: self- and proxy-reported opinions. *Pediatr Surg Int.* 2020;36:501-12.
9. Berg P, Lindelöf B. Congenital nevocytic nevi: follow-up of a Swedish birth register sample regarding etiologic factors, discomfort, and removal rate. *Pediatr Dermatol.* 2002;19:293-7.
10. Kinsler VA, Birley J, Atherton DJ. Great Ormond Street Hospital for Children Registry for Congenital Melanocytic Naevi: prospective study 1988-2007. Part 2-evaluation of treatments. *Br J Dermatol.* févr 2009;160:387-92.

11. Koot HM, de Waard-van der Spek F, Peer CD. Psychosocial sequelae in 29 children with giant congenital melanocytic naevi. *Clin Exp Dermatol.* 2000;25:589-93.
12. Bellier-Waast F, Perrot P, Duteille F. Prise en charge chirurgicale des naevi géants congénitaux : quel retentissement psychosocial sur l'enfant et son entourage ? *Ann Chir Plast Esthét.* oct 2008;53:408-14.
13. Krengel S, Scope A, Dusza SW. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68:441-51.
14. Lee H, Eom Y, Oh KS. Management of Congenital Melanocytic Nevus on Face Using Multiple Re-expansion Method: Aesthetic and Psychosocial Results. *J Craniofac Surg.* 2019;30:2385-9.
15. Masnari O, Neuhaus K, Aegerter T, Reynolds S, Schiestl CM, Landolt MA. Predictors of Health-related Quality of Life and Psychological Adjustment in Children and Adolescents With Congenital Melanocytic Nevi: Analysis of Parent Reports. *J Pediatr Psychol.* 2019;44:714-25.
16. Neuhaus K, Landolt MA, Theiler M. Skin-related quality of life in children and adolescents with congenital melanocytic naevi – an analysis of self- and parent reports. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2020;34:1105-11.
17. Mosa A, Ho ES, Heinelt M, Wong K, Neuhaus K. Management of congenital melanocytic nevi in the plastic surgery clinic: Families' expectations and their persistent concern about malignancy. *Pediatr Dermatol.* 2019;36:876-81.
18. Masnari O, Landolt MA, Roessler J, Weingaertner SK, Neuhaus K, Meuli M, et al. Self- and parent-perceived stigmatisation in children and adolescents with congenital or acquired facial differences. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2012;65:1664-70.
19. Tapia VJ, Epstein S, Tolmach OS, Hassan AS, Chung NN, Gosman AA. Health-Related Quality-of-Life Instruments for Pediatric Patients with Diverse Facial Deformities: A Systematic Literature Review. *Plast Reconstr Surg.* 2016;138:175-87.
20. Olsen JR, Gallacher J, Finlay AY, Piguet V, Francis NA. Quality of life impact of childhood skin conditions measured using the Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI): a meta-analysis. *Br J Dermatol.* 2016;174:853-61.

Figures and tables

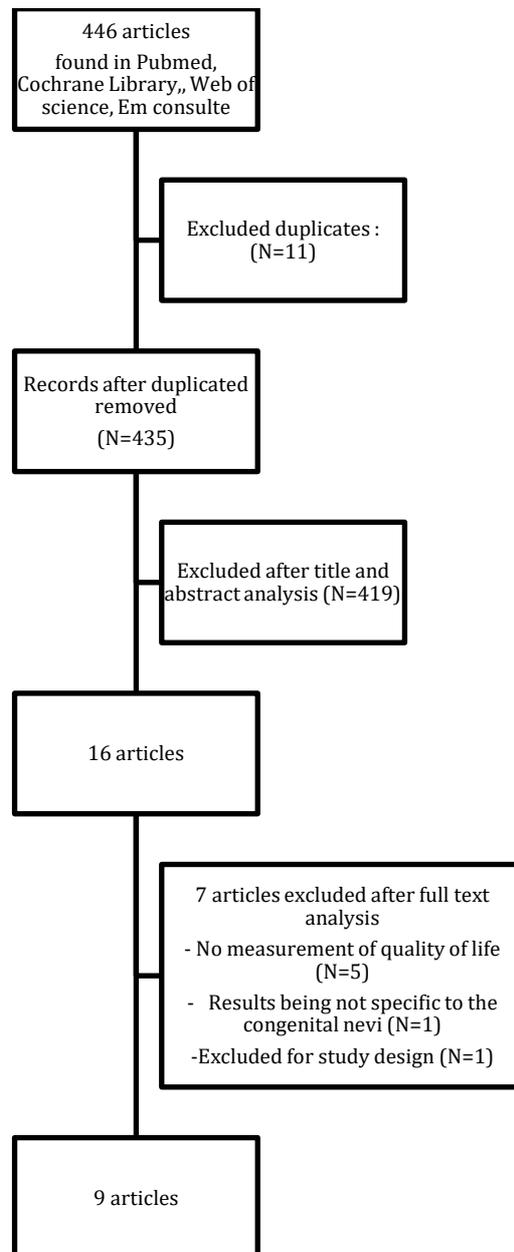


Figure 1 : Flow chart

Table 1 : Details of studies included in the scoping review

First author	Date	Type of study	Country	Recruitment	Sample size / gender	Age group	Inclusion criteria	Tools	Data collection	Objective	Results
Koot H.M.	2000	Monocentric cross-sectional study	Netherlands	Patients examined at the University Hospital Rotterdam	29 (F: 16, M: 13)	Mean age 8.7 (SD = 4.3)	CMN on trunk and limb nevi cover >5% of the body, >1% in head and neck and multiple nevi of medium size	CBCL TRF PACD	Parent's or teacher's reports	Assess psychosocial functioning	- Psychosocial aspects: Social problems and competence problems for 30% of patients - Maternal opinion: it is awful to have a child with GCMN for 69% of mothers
Berg P.	2002	National multicentric retrospective study	Sweden	Swedish medical birth register Questionnaire sent by e-mail	150 (F: 83, M: 67)	Median age 14 years (5-27years)	All sizes and all localizations, whether the CMN was removed or not	Invalid specific questionnaire with open response	Unspecified	Assess social behavior and discomfort	-Psychosocial aspects: Scars causes reduced activities and social discomfort for 8% of child
Bellier-Waast F.	2008	Monocentric retrospective study	France	Patient from plastic surgery service Questionnaire sent to patient	105 (F: 58, M: 47)	No information	Giant congenital nevi	Invalid specific questionnaire with open response and multiples answers	Child and parents	Assess notion of other's looking, patient's experience, congenital deformity's acceptance, surgical experience	- Psychosocial aspect: Stigmatization for 55% of patients - Parent's impact : 11% of parents did not tell their child about the surgical history. - Surgical experience : 60% of parents were confident
Kinsler V.A.	2009	National multicentric prospective cohort study	United Kingdom	Clinics in GOSH and St Thomas' Hospital in London Yearly questionnaire sent to patient	301 (F: 169, M: 132)	At entry: mean age 2.9 (0-36) At exit: mean 12 (0-47)	All sizes and all localizations CMN whether the CMN was removed or not	Invalid specific questionnaire	Patient and family	Determine the longer term risks and benefits of surgery in treatment of CMNs	- Opinion about surgery: Surgery worthwhile for small CMN on the head or neck
Wramp M.E.	2017	National multicentric prospective cohort study	Germany	German registry Questionnaire sent to patient	83 (F: 41, M: 42)	Mean patient age 11.2, median 6, follow up 4.6 years	All sizes and all localizations whether the CMN was removed or not	DLQI CDLQI PSQ SCQ	Childs and adults patients	Assess global quality of life, perceived stigmatization and social comfort	- Global health: 78% reported no or only minor impact of the CMN on quality of life - Psychosocial consequences: Low stigmatization and impairment of social well being.

Masnari O.	2019	International multicentric cross sectional study	Worldwide recruitment	Worldwide recruitment Questionnaire sent to patient	235 (F: 117, M : 118)	Median: 6.3 years (1month – 18 years) SD = 5 years	All sizes, all localizations, whether the CMN was removed or not	PedsQL SQD	Parents	Assess health-related quality of life and identify potential predictors of adjustment	- Lower HRQoL and higher emotional and behavioral problems compared to community norms. -Predictors of impairment QoL : lower status economic social, neurological problems, skin discomfort, stigmatization.
Neuhaus K.	2019	International multicentric observational retrospective study	Worldwide recruitment	Web-based survey: CMN patient advocacy and support groups and from clinic at the University Children's Hospital Zurich	135 proxy-reports (F: 72, M: 63) and 28 self-reports (F: 25, M: 3)	Proxy reports: Mean 9.34 (SD: 4.16) (4-18) Self reports: mean 16.3 (SD: 1.2) Range 14-18	All sizes, all localizations, whether the CMN was removed or not	CDLQI	Child and parents	Analyze skin-related QoL in children and adolescents with CMN and to identify predictors of low QoL	- Underestimation of the impairment in the quality of life described by parents compared to opinion by children - Predictors of QoL: Visible CMN location (hand or face), malignant melanoma and higher child's age
Lee H.	2019	Monocentric retrospective study	Korea	Patient from Samsung medical Center, Sungkyunkwan School of Medicine Seoul, Korea	12 (F: 9, M: 3)	Group 1: Mean age of surgery 6.5 Group 2: mean age of surgery 4.83	CMN on face who underwent multiple re-expansions and staged excision for facial reconstruction	SWA questionnaire and 3 invalid questions	Patient and parents	Report complications, aesthetic and psychosocial outcomes in the management of CMN on the face using the multiple re-expansion method	-Opinion about surgery: Most of these patients rated their appearance negatively but they were satisfied with the surgical procedure.
Neuhaus K.	2020	International multicentric observational retrospective study	Worldwide recruitment	CMN patient advocacy and support groups and from clinic at the University Children's Hospital Zurich Web-based survey	249 proxy-reports (F: 122, M: 125) and 44 self-reports (F: 36, M: 8)	Proxy reports: 6.34 (Range 0-18) Self reports (17.5 (range 14-24)	All sizes, all localizations whether the CMN was removed or not	POSAS Invalid questionnaire	Patients and parents	Assess reasons for undergoing surgical resection of the CMN and satisfaction with treatment outcomes. Identify predictors of high satisfaction and decision regret	- Opinion about surgery: Satisfaction is generally high for surgery - No predictor factor of satisfaction about surgery

SD : Standart Deviation, F : Female patient, M : Male patient

Table 2: Domains measuring by tools using in studies with patients with congenital nevus

Categories	Domains	DLQI /CDLQI	PedsQL	CBCL	PSQ	SDQ	SCQ	TRF	POSAS	SWA	PACD
Physical health	General health	X	X								
	Pain	X									
	Physical function	X	X								
Psychosocial impact	Perceived stigmatization				X			X			
	Behavior problems	X		X		X	X	X			
	Peer relationship problems	X	X			X	X	X			
	Emotional problems		X			X	X	X			
	Cognitive functionment		X	X		X		X			
Opinion about treatment	Satisfaction after surgery									X	
	Satisfaction about scar								X		
Impact on parents											X

CBCL: Child Behavior Checklist, CDLQI: Children's Dermatology Life Quality Index, DLQI : Dermatology Life Quality Index, PACD : Parental Adjustment to Congenital Disorder, Peds-QL : Pediatric Quality of Life inventory , POSAS : Patient and Observer Scar Assessment Scale, SDQ : Strengths and Difficulties Questionnaires SCQ: Social comfort Questionnaire, TRF : Teacher's Report Form, SWA : Satisfaction with appearance

Table 3: Results of predictors factors of quality of life

Factors	HRQOL (PedsQL)	Psychological Adjustment	DLQI proxy-reports	CDLQI self-reports
Size	No	No	No	Yes (p<0.001)
Localization/visibility	No	No (but indirect effect through perceived stigmatization p<0.001)	Yes (only hands p<0.01)	Yes (only for hands p<0.001 and genitals p<0.001)
Socioeconomic status	Yes (p<0.01)	Yes (p<0.01)	Yes (p=0.02)	Yes (p<0.01)
Higher child's age	No	No	No	Yes (p>0.01)
Male gender of child	No	Yes (p<0.05)	No	No
Neurological problems	Yes (p<0.001)	Yes (p<0.01)	No	N.a.
Skin complaints	Yes (p<0.01)	Yes (p<0.05)	N.a.	N.a.
Perceived stigmatization	Yes (p<0.001)	Yes (p<0.001)	N.a.	N.a.
Melanoma	N.a	N.a	Yes (p<0.01)	N.a. (Yes regression multiple p=0.01)
Surgical removal	No	No	No	No

CDLQI: Children's Dermatology Life Quality Index, DLQI: Dermatology Life Quality Index, HRQOL: Health Related Quality Of Life, Peds-QL: Pediatric Quality of Life inventory

N.a: not available

III. CONCLUSION

L'objectif de cette *scoping review* était de dresser l'état des connaissances en ce qui concerne la qualité de vie des patients atteints de NC afin de déterminer les concepts étudiés mais aussi les lacunes des connaissances à ce sujet.

Nous avons pu remarquer qu'il existait peu d'études à ce sujet et que la plupart de ces études étaient très récentes. Par ailleurs, il existe une multitude de méthodes utilisées qui peut être expliqué par la complexité d'étudier la qualité de vie, notamment chez les enfants, à travers les parents ou à l'aide de questionnaires adaptés à l'âge (comme le *Child Dermatology Life Quality Index*, CDLQI). On peut discuter des échantillons des différentes études, étant donné que certaines utilisent des populations de patients présentant des NC de visibilité et de taille très diverses, cela peut expliquer les différences de résultats obtenus. La qualité de vie globale, l'impact psychosocial, l'opinion concernant le traitement et l'impact sur les parents sont les principaux axes qui ont été étudiés. Des facteurs prédictifs de la qualité de vie ont également été recherchés.

1. Synthèse de la qualité de vie des patients atteint d'un naevus congénital

1.1. L'altération de la qualité de vie en générale

Les auteurs ont soit utilisés des échelles de qualité de vie globale comme le *Dermatology Life Quality Index* (DLQI), soit créés leurs propres questionnaires afin d'avoir des informations plus spécifiques. Concernant les résultats, les études semblent indiquer une qualité de vie moins élevée chez les individus concernés par un NC que dans la population générale. Ceci est également vrai chez les patients atteints de dermatoses visibles sans qu'il n'y ait de corrélation entre la sévérité clinique de la maladie et l'intensité de la souffrance ressentie. ⁽⁵⁸⁾ Concernant les NC, la grande variété des tailles et des localisations des lésions dans certaines études entraînent une diversité des résultats. Mais de façon générale, les études se focalisant sur les NC géants semblent montrer des résultats plus pessimistes que celles incluant toutes tailles de NC.

1.2. Conséquences psychologiques et sociales

Comme nous l'avons vu, la présence d'un NC peut être à l'origine de troubles psychologiques. Des problèmes psychosociaux ont été rapportés dans les études de façon comparable quels que soient la taille et la localisation des NC. Trente pourcent des enfants atteints d'un NC géant présentent des difficultés scolaires.⁽⁵⁹⁾ Ceci peut être expliqué par un absentéisme scolaire lié à la prise en charge ou par un retentissement physique ou psychologique trop important. La stigmatisation est un problème majeur chez ces patients, notamment en cas de NC géants. Plus de la moitié des enfants atteints de NC géants estiment avoir été victimes d'un rejet social.⁽⁶⁰⁾ Ces réactions peuvent entraîner un évitement des rencontres sociales par peur des moqueries.

1.3. Soutien parental

L'enfant doit être soutenu par son entourage, notamment familial. Le soutien parental mérite une attention particulière puisque le choc que peut constituer la découverte du naevus à la naissance peut être à l'origine d'une rupture de la relation parents-enfant. Cependant l'entourage proche peut être également affecté par la pathologie. L'avis des parents doit être pris en compte dans une démarche de prise en charge globale du patient. En 2000, l'équipe de Koot avait montré un avis particulièrement négatif des parents dans le cadre d'enfants atteint d'un NC géant⁽⁵⁹⁾, avec 70% des mères qui estimaient qu'il était « terrible que leur enfant soit né avec une malformation congénitale » et 40% ne l'avaient pas accepté.

1.4. Opinion et attentes concernant le traitement

La satisfaction des différents traitements a été évoqué dans plusieurs études au cours des dernières années et plusieurs études rapportent que les cicatrices sont socialement plus acceptables que le NC, ceci quelle que soit la taille du naevus.^(60,61) Ces études n'ont, pour autant, pas prouvé que cela améliore la qualité de vie des patients. En 2020, l'équipe de Neuhaus s'est intéressée spécifiquement à la satisfaction des patients à l'égard de la chirurgie lié à cette prise en charge.⁽⁶¹⁾ La satisfaction à l'égard de la chirurgie, toute chirurgie confondue, est généralement élevée. Elle est moyenne pour les techniques de dermabrasion, le laser et le curetage. Il existe cependant un nombre non négligeable de jeunes patients regrettant l'exérèse chirurgicale complète de leur NC, mais les avis sont partagés concernant le fait d'attendre que l'enfant soit suffisamment âgé pour participer à la décision.⁽⁶¹⁾ Concernant les raisons de la prise en charge chirurgicale évoquées par les familles, le risque

de transformation maligne est toujours la préoccupation majeure, bien que la majorité aient été informé par les dermatologues du faible risque de mélanome. ⁽⁶³⁾

Une récente étude française a cherché à déterminer les facteurs orientant les praticiens vers l'exérèse chirurgicale. Les dermatologues réalisaient plus d'exérèse que les pédiatres. Les médecins ayant une activité d'oncodermatologie importante réalisaient plus d'exérèse que les médecins n'ayant qu'une activité d'oncodermatologie faible. L'ancienneté d'activité du praticien était également en faveur d'un plus grand nombre d'exérèse. En revanche l'âge de l'enfant, la taille du NC, le caractère visible ou non de la lésion n'avait pas d'influence sur la décision d'exérèse. ⁽⁶⁴⁾

1.5. Les facteurs prédictifs d'une meilleure qualité de vie des patients

Les études ont souvent cherché à déterminer quels étaient les facteurs prédictifs de l'altération ou l'amélioration de la qualité de vie chez ces patients. Il apparaît que la visibilité du nævus a un impact sur la qualité de vie de par la stigmatisation perçue. ⁽⁵⁸⁾ Le bas niveau socio-économique est un facteur prédictif d'une plus mauvaise qualité de vie, du fait de moindres moyens financiers permettant la prise en charge. Les complications et le retentissement physique sont également des facteurs prédictifs d'une plus mauvaise qualité de vie et seront à prévenir et à surveiller. ^(57,64) Par contre, l'exérèse du NC n'est pas prédictif d'une meilleure qualité de vie bien que la chirurgie soit jugée satisfaisante, et aucun facteur n'est prédictif d'une meilleure satisfaction à la chirurgie. ⁽⁶¹⁾

2. Messages clés à donner aux parents et aux patients

2.1. Déculpabiliser les familles

Tout d'abord, il convient de déculpabiliser les parents et les patients quand ils sont en âge de comprendre, quant à l'étiologie du NC. Ils ont besoin d'informations claires et facilement compréhensibles sur le fait que le NC survient par hasard en raison d'une mutation postzygotique et que l'hérédité ne joue pas de rôle, afin de prévenir des sentiments de culpabilités qu'ils pourraient avoir.

2.2. Prévenir de l'évolution et des complications

Il faut expliquer que les lésions persistent généralement si elles ne sont pas retirées mais peuvent s'estomper partiellement ou régresser spontanément dans de rares cas, en

particulier chez les personnes à la peau claire et si les lésions sont localisées sur le cuir chevelu. Les complications doivent être abordées, notamment le mélanome et la mélanose neurocutanée dans le cas de NC de grande taille. Cependant, il est important de souligner le faible risque de mélanome pour les NC dont la taille projetée à l'âge adulte est de moins de 60 centimètres. Il faudra discuter de la réalisation d'une IRM cérébrale en cas de NC multiples afin d'assurer la détection des complications neurologiques mais aussi leur expliquer les différents symptômes neurologiques qui devront les alerter.

2.3. Présenter les différentes options de prise en charge

Les différentes approches chirurgicales doivent être présentées de manière concise en expliquant que les techniques de dermabrasion, curetage et laser devraient être évitées du fait d'un résultat souvent médiocre. Il existe une indication absolue à la chirurgie en cas de tumeur maligne suspectée. L'indication est relative en cas d'une stigmatisation anticipée, en fonction de la taille et de l'emplacement, en particulier dans les zones non dissimulables par des vêtements, ou encore d'un retentissement physique important (en cas de prurit chronique réfractaire au traitement par exemple). L'abstention thérapeutique est une alternative mais il ne faudra pas omettre la nécessité d'un suivi au long cours. Il faut aussi savoir leur proposer un camouflage cosmétique qui peut améliorer leur qualité de vie.⁽⁶⁶⁾

2.4. Expliquer le suivi

Une surveillance dermatologique est indispensable tous les 6 mois ou tous les ans afin de soulager les complications cutanées, en particulier dans les NC grands ou géants mais aussi assurer une surveillance des complications et répéter les règles de photoprotection. Un examen dermoscopique permettra de surveiller l'apparition de signes de malignité. Un suivi neurologique pourra être proposé chez les patients dans le cas de NC multiples ou dès la suspicion de troubles neurologiques.

2.5. Proposer un soutien aux patients et aux parents

2.5.1. Proposer une évaluation psychologique

Il convient de leur rappeler qu'il est normal que cette lésion affichante puisse être à l'origine d'une grande souffrance. Un bilan psychologique doit être proposé autant au patient qu'à la famille.

2.5.2. Parler des associations

Des associations de patients existent comme l'Association du Naevus Géant Congénital (ANGC) ou encore Naevus 2000 en collaboration avec l'association ANNA qui soutient les personnes atteintes d'un handicap esthétique congénital. L'association ANNA propose des ateliers thérapeutiques et pédagogiques sur la maladie. Il existe également une bande dessinée racontant l'histoire d'une jeune fille, Anna, porteuse d'un NC géant, qui partage ses expériences et montre les atouts que peut constituer son NC. L'association se compose également d'un groupe d'ainés proposant un soutien et des conseils aux plus jeunes.

2.5.3. Parler des stratégies de « coping »

Des ateliers sont mis en place au sein des associations afin de proposer des stratégies d'ajustement social ou *Coping*. La stratégie « Tous en PISTE » utilise l'acronyme PISTE pour Pensées positives, Intonation de la voix ferme mais amicale, Sourire aux autres, Tête haute sure de soi, Echange de regard avec les autres. D'autres techniques existent comme la techniques ERD qui consiste à « Expliquer, Rassurer et Distraire » son interlocuteur. Ces techniques permettent aux enfants d'être préparé à d'éventuelles situations de stress, comme les moqueries ou les regards insistants en interagissant de façon positive.



Figure 14 : Couverture de la bande dessinée « Tous en Piste »

3. Ouverture

Malgré l'augmentation récente des recherches dans ce domaine, cette revue de la littérature a mis en évidence de nombreuses lacunes dans les recherches concernant les NC. En reprenons le schéma expliquant les différentes variables modifiant la qualité de vie liée à la santé, nous avons pu identifier certains points de vue non étudiés jusqu'à présent.

Tout d'abord, en ce qui concerne « l'activité de la maladie », il n'existe pas de donnée précise sur les complications fonctionnelles qu'entraîne le nævus congénital, ni l'impact que cela entraîne. Ensuite, les prises en charges étudiées sont celles qui corrigent la lésion mais les thérapies psychologiques ou les stratégies d'ajustement psychosocial ne sont pas abordées pour les patients atteints de NC. Enfin le vécu des parents reste peu étudié, alors que ce sont, le plus souvent, eux qui devront choisir la prise en charge du NC. Ils ont également un impact sur le développement psychique de l'enfant, dès la naissance et tout au long de leur vie. Il est important de comprendre leur vécu afin de mieux prendre en charge l'enfant.

Pour conclure, la qualité de vie doit faire partie des critères pour décider d'une prise en charge thérapeutique et pour le choix de celle-ci car le traitement, par l'impact qu'il induit, doit être pris en compte autant que le vécu de la maladie elle-même. Il faut savoir écouter les besoins des patients tout en leur donnant les explications les plus complètes concernant ce qui pourra leur être proposé.

Ce sujet de thèse est une introduction à une étude visant à évaluer le vécu des parents à la découverte du nævus congénital de leur enfant. Comme nous l'avons dit, la découverte à la naissance du NC peut constituer un choc pour les parents d'autant plus que le diagnostic ne peut pas être fait en anténatal, les familles ne sont donc pas préparées. Une prise en charge multidisciplinaire rapide doit être mise en place afin de répondre à toutes les interrogations des parents.

IV. BIBLIOGRAPHIE

1. Kregel S, Scope A, Dusza SW. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68:444-51.
2. Marghoob AA, Sandra P. Schoenbach, Alfred W. Kopf. Large Congenital Melanocytic Nevi and the Risk for the Development of Malignant Melanoma: A Prospective Study. *Arch Dermatol.* 1996;132:170-5.
3. WHOQOL Group. Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Qual Life Res.* 1993;2:153-9.
4. Kaplan RM, Bush JW. Health-related quality of life measurement for evaluation research and policy analysis. *Health Psychol.* 1982;1:61-80.
5. Van der Eijk I, Stockbrügger R, Russel M. Influence of quality of care on quality of life in inflammatory bowel disease (IBD): literature review and studies planned. *Eur J Intern Med.* 2000;11:228-34.
6. Castilla EE, Dutra MDG, Orioli-Parreiras IM. Epidemiology of congenital pigmented naevi: I. Incidence rates and relative frequencies. *Br J Dermatol.* 1981;104:307-15.
7. Kanada KN, Merin MR, Munden A. A Prospective Study of Cutaneous Findings in Newborns in the United States: Correlation with Race, Ethnicity, and Gestational Status Using Updated Classification and Nomenclature. *J Pediatr.* 2012;161:240-5.
8. Hamm H, Höger PH. Skin Tumors in Childhood. *Dtsch Ärztebl Int.* 2011;108:347-53.
9. Etchevers HC. Hiding in Plain Sight: Molecular Genetics Applied to Giant Congenital Melanocytic Nevi. *J Invest Dermatol.* 2014;134:879-82.
10. Plenchette S, Romagny S, Laurens V, Bettaieb A. Itinéraire d'un agent double: NO, S-nitrosylation et cancer. *Med Sci.* 2016;32:625-33.
11. Ichii-Nakato N, Takata M, Takayanagi S, Takashima S. High Frequency of BRAFV600E Mutation in Acquired Nevi and Small Congenital Nevi, but Low Frequency of Mutation in Medium-Sized Congenital Nevi. *J Invest Dermatol.* 2006;126:2111-8.

12. Kinsler VA, Thomas AC, Ishida M. Multiple Congenital Melanocytic Nevi and Neurocutaneous Melanosis Are Caused by Postzygotic Mutations in Codon 61 of NRAS. *J Invest Dermatol.* 2013;133:2229-36.
13. Ross AL, Sanchez MI, Grichnik JM. Molecular Nevogenesis. *Dermatol Res Pract.* 2011;2011:1-9.
14. Polubothu S, McGuire N, Al-Olabi L. Does the gene matter? Genotype-phenotype and genotype-outcome associations in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol.* 2020;182: 434–43.
15. Kinsler VA, Kregel S, Riviere J-B. Next-Generation Sequencing of Nevus Spilus–Type Congenital Melanocytic Nevus: Exquisite Genotype–Phenotype Correlation in Mosaic RASopathies. *J Invest Dermatol.* 2014;134:2658-60.
16. Kinsler VA, Larue L. The patterns of birthmarks suggest a novel population of melanocyte precursors arising around the time of gastrulation. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2018;31:95-109.
17. Kinsler VA, Birley J, Atherton DJ. Great Ormond Street Hospital for Children Registry for Congenital Melanocytic Naevi: prospective study 1988–2007. Part 1—epidemiology, phenotype and outcomes. *Br J Dermatol.* 2009;160:143-50.
18. Leech SN, Bell H, Leonard N. Neonatal Giant Congenital Nevi With Proliferative Nodules: A Clinicopathologic Study and Literature Review of Neonatal Melanoma. *Arch Dermatol.* 2004;140:83-8.
19. Han JS, Won CH, Chang SE. Giant Congenital Melanocytic Nevus with Proliferative Nodules Mimicking a Congenital Malignant Melanoma. *Ann Dermatol.* 2014;26:554-6.
20. Blebea C, Li D, Castelo-Soccio L, Chu EY. Generalized congenital epithelioid blue nevi (pigmented epithelioid melanocytomas) in an infant: Report of case and review of the literature. *J Cutan Pathol.* 2019;46:954-9.
21. Commin M-H, Surlemont Y, Courville P. Un cas rare de « deep penetrating naevus » congénital. *Ann Dermatol Vénéréologie.* 2014;141:352.
22. Mackie RM, Doherty VR. The desmoplastic melanocytic naevus: a distinct histological entity. *Histopathology.* 1992;20:207-11.

23. Wong EKW, Mahmood MN, Salopek TG. Spontaneous Regression of a Congenital Melanocytic Nevus by Sclerosis. *Pediatr Dermatol.* 2016;33:368-71.
24. Polubothu S, Kinsler VA. Final congenital melanocytic naevi colour is determined by normal skin colour and unaltered by superficial removal techniques: a longitudinal study. *Br J Dermatol.* 2020;182:721-8.
25. Strauss RM, Newton Bishop JA. Spontaneous involution of congenital melanocytic nevi of the scalp. *J Am Acad Dermatol.* 2008;58:508-11.
26. Thomas L. Fiche de dermoscopie n°1. *Réal Thérapeutiques En Derm-Vénérologie.* 2016;254:38-41.
27. Errichetti E, Patriarca MM, Stinco G. Dermoscopy of congenital melanocytic nevi: a ten-year follow-up study and comparative analysis with acquired melanocytic nevi arising in prepubertal age. *Eur J Dermatol.* 2017;27:505-10.
28. Mark GJ, Mihm MC, Clark WH. Congenital melanocytic nevi of the small and garment type : Clinical histologic, and ultrastructural studies. *Hum Pathol.* 1973;4:395-418.
29. Wu M, Yu Q, Gao B. A large scale collection of giant congenital melanocytic nevi: Clinical and histopathological characteristics. *Exp Ther Med.* 2019; 19: 313-18.
30. Fraïtag S. Proliférations mélanocytaires de l'enfant. *Ann Pathol.* 2004;24:587-604.
31. Herron MD, Vanderhooft SL, Smock K. Proliferative Nodules in Congenital Melanocytic Nevi: A Clinicopathologic and Immunohistochemical Analysis. *Am J Surg Pathol.* 2004;28:1017-25.
32. Belysheva TS, Vishnevskaya YV, Nasedkina TV. Melanoma arising in a Giant congenital melanocytic nevus: two case reports. *Diagn Pathol.* 2019;14:21.
33. Salgado CM, Silver RB, Bauer BS. Skin of Patients with Large/Giant Congenital Melanocytic Nevi Shows Increased Mast Cells. *Pediatr Dev Pathol.* 2014;17:198-203.
34. Consoli S-G, Chastaing M, Misery L. *Psychiatrie et dermatologie.* EMC - Dermatol. 2010;5:1-18.
35. Goffman E. *Stigmate, les usages sociaux des handicaps.* Les Éditions de Minuit; 1975.

36. Rumsey N. Psychosocial adjustment to skin conditions resulting in visible difference (disfigurement): What do we know? Why don't we know more? How shall we move forward? *Int J Womens Dermatol.* 2017;4:2-7.
37. Krengel S, Hauschild A, Schäfer T. Melanoma risk in congenital melanocytic naevi: a systematic review. *Br J Dermatol.* 2006;155:1-8.
38. Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N. Melanoma in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol.* 2017;176:1131-43.
39. Bett BJ. Large or multiple congenital melanocytic nevi: Occurrence of neurocutaneous melanocytosis in 1008 persons. *J Am Acad Dermatol.* 2006;54:767-77.
40. Marghoob AA, Agero ALC, Benvenuto-Andrade C, Dusza SW. Large congenital melanocytic nevi, risk of cutaneous melanoma, and prophylactic surgery. *J Am Acad Dermatol.* 2006;54:868-70.
41. Rhodes AR, Wood WC, Sober AJ. Nonepidermal origin of malignant melanoma associated with a giant congenital nevocellular nevus. *Plast Reconstr Surg.* 1981;67:782-90.
42. Bittencourt FV, Marghoob AA, Kopf AW. Large Congenital Melanocytic Nevi and the Risk for Development of Malignant Melanoma and Neurocutaneous Melanocytosis. *Pediatrics.* 2000;106:736-41.
43. Ennajdi A. Mélanome sur naevus chez un nourrisson. *Res Fr.* 2016;3:1544.
44. Frieden IJ, Williams ML, Barkovich AJ. Giant congenital melanocyte nevi: Brain magnetic resonance findings in neurologically asymptomatic children. *J Am Acad Dermatol.* 1994;31:423-9.
45. Price HN, Schaffer JV. Congenital melanocytic nevi—when to worry and how to treat: Facts and controversies. *Clin Dermatol.* 2010;28:293-302.
46. Waelchli R, Aylett SE, Atherton D. Classification of neurological abnormalities in children with congenital melanocytic naevus syndrome identifies magnetic resonance imaging as the best predictor of clinical outcome. *Br J Dermatol.* 2015;173:739-50.

47. Kinsler VA, Chong WK, Aylett SE. Complications of congenital melanocytic naevi in children: analysis of 16 years' experience and clinical practice. *Br J Dermatol.* 2008;159:907-14.
48. Agero ALC, Benvenuto-Andrade C, Dusza SW, Halpern AC, Marghoob AA. Asymptomatic neurocutaneous melanocytosis in patients with large congenital melanocytic nevi: A study of cases from an Internet-based registry. *J Am Acad Dermatol.* 2005;53:959-65.
49. Ramaswamy V, Delaney H, Haque S. Spectrum of central nervous system abnormalities in neurocutaneous melanocytosis. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54:563-8.
50. Barkovich AJ, Frieden IJ, Williams ML. .MR of Neurocutaneous Melanosis. *Am J Neuroradiol.* 1994;15:859-67.
51. Lawrence CM. Treatment options for giant congenital naevi. *Clin Exp Dermatol.* 2000;25:7-11.
52. Opoku-Agyeman J, Humenansky K, Davis W. Use of Integra for Reconstruction after Nevi Resection: A Systematic Review and Pooled Analysis of Reported Cases. *Surg Res Pract.* 2019; e9483627.
53. Kinsler VA, Birley J, Atherton DJ. Great Ormond Street Hospital for Children Registry for Congenital Melanocytic Naevi: prospective study 1988-2007. Part 2-evaluation of treatments. *Br J Dermatol.* 2009;160:387-92.
54. Eggen CAM, Lommerts JE, van Zuuren EJ, Limpens J, Pasmans SGMA, Wolkerstorfer A. Laser treatment of congenital melanocytic naevi: a systematic review. *Br J Dermatol.* 2018;178:369-83.
55. Feng J, Sethi A, Reyes-Múgica M. Life-threatening blood loss from scratching provoked by pruritus in the bulky perineal nevocytoma variant of giant congenital melanocytic nevus in a child. *J Am Acad Dermatol.* 2005;53:139-42.
56. Rouillé T, Aractingi S, Kadlub N. Traitement local par inhibiteurs de MEK et AKT dans le nævus congénital mélanocytaire. *Ann Dermatol Vénéréologie.* 2019;146:127-8.
57. Mir A, Agim NG, Kane AA. Giant Congenital Melanocytic Nevus Treated With Trametinib. *Pediatrics.* 2019;143:e20182469.

58. Masnari O, Schiestl C, Rossler J. Stigmatization Predicts Psychological Adjustment and Quality of Life in Children and Adolescents With a Facial Difference. *J Pediatr Psychol.* 2013;38:162-72.
59. Koot HM, de Waard-van der Spek F, Peer CD. Psychosocial sequelae in 29 children with giant congenital melanocytic naevi. *Clin Exp Dermatol.* 2000;25:589-93.
60. Bellier-Waast F, Perrot P, Duteille F. Prise en charge chirurgicale des naevi géants congénitaux : quel retentissement psychosocial sur l'enfant et son entourage ? *Ann Chir Plast Esthét.* 2008;53:408-14.
61. Neuhaus K, Landolt M, Vojvodic M. Surgical treatment of children and youth with congenital melanocytic nevi: self- and proxy-reported opinions. *Pediatr Surg Int.* 2020;36:501-512.
62. Slutsky JB, Barr JM, Femia AN, Marghoob AA. Large Congenital Melanocytic Nevi: Associated Risks and Management Considerations. *Semin Cutan Med Surg.* juin 2010;29:79-84.
63. Mosa A, Ho ES, Heinelt M, Wong K, Neuhaus K. Management of congenital melanocytic nevi in the plastic surgery clinic: Families' expectations and their persistent concern about malignancy. *Pediatr Dermatol.* 2019;36:876-81.
64. Aubert H, Pere M, Bellier Waast F, Perrot P, Mahé E, Barbarot S. Analyse des déterminants de la prise en charge des naevus congénitaux (NC) de l'enfant: enquête de pratique nationale. *Ann Dermatol Vénérologie.* 2019;146:127.
65. Neuhaus K, Landolt MA, Theiler M. Skin-related quality of life in children and adolescents with congenital melanocytic naevi – an analysis of self- and parent reports. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2020;34:1105-1111.
66. Salsberg JM, Weinstein M, Shear N, Lee M, Pope E. Impact of Cosmetic Camouflage on the Quality of Life of Children With Skin Disease and Their Families. *J Cutan Med Surg.* 2016;20:211-5.

VU

NANCY, le **06 octobre 2020**

Le Président de Thèse

NANCY, le **23 octobre 2020**

Le Doyen de la Faculté de Médecine

Professeur Anne-Claire BURSZTEJN

Professeur Marc BRAUN

AUTORISE À SOUTENIR ET À IMPRIMER LA THÈSE/ **11492C**

NANCY, le **27 octobre 2020**

LE PRÉSIDENT DE L'UNIVERSITÉ DE LORRAINE,

Professeur Pierre MUTZENHARDT

RESUME DE LA THESE

Un naevus congénital est une lésion pigmentée bénigne présente à la naissance ou apparaissant dans les premières semaines de vie. Cette lésion dermatologique peut être affichante et altérer la qualité de vie des patients. La prise en charge doit tenir compte de l'impact psychologique et social que le naevus congénital peut engendrer.

Cette thèse a eu pour objectif de dresser l'état des connaissances en ce qui concerne la qualité de vie des patients atteints d'un naevus congénital afin de comprendre comment mieux appréhender la prise en charge et guider les futures études.

Dans la première partie, nous avons défini le naevus congénital et détaillé l'épidémiologie, les aspects cliniques, l'histologie, les conséquences esthétiques et psychologiques, les complications et les traitements envisageables.

Dans la deuxième partie, nous avons réalisé l'article de revue de la littérature concernant la qualité de vie des patients atteints d'un naevus congénital. La qualité de vie globale, l'impact psychosocial, l'opinion concernant le traitement et l'avis des parents sont les principaux axes qui ont été étudiés. Des facteurs prédictifs de la qualité de vie ont été recherchés. Il existe des lacunes dans les recherches concernant le traitement des symptômes, l'impact des professionnels de santé avec notamment le soutien psychologique et le vécu des parents.

Enfin, dans la dernière partie, nous avons conclu par un résumé des résultats et les messages clés à transmettre aux familles et aux patients.

TITRE EN ANGLAIS : Quality of life of patients with congenital nevus: a scoping review

THESE : MEDECINE SPECIALISEE – ANNEE 2020

MOTS-CLES : congenital nevus, quality of life, psychology, social

INTITULE ET ADRESSE :

UNIVERSITE DE LORRAINE

Faculté de médecine de Nancy

9, avenue de la Forêt de Haye

54505 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY
