

Atteinte extra-cutanée du Syndrome H : Une série de 9 cas

1^{er} Auteur : Kmar TURKI, Résidente en dermatologie, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE

- Emna Bahloul, Professeure agrégée, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Mohamed Ben Rjab, Assistant hospitalo-universitaire, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Rim Chaabouni, Assistante hospitalo-universitaire, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Mariem Amouri, Professeur, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Abderrahmen Masmoudi, Professeur, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Sonia Abdelhak, Professeur, Laboratoire de génomique biomédicale et oncogénétique, Institut Pasteur, Tunis, Tunisie
- Khadija Sellami, Professeure agrégée, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE
- Hamida Turki, Professeur, Service de dermatologie, CHU Hedi Chaker ,Sfax, TUNISIE

Introduction

Le syndrome H (SH) est une **généodermatose autosomique récessive** rare causée par des mutations du **SLC29A3**. Elle peut fréquemment s'associer à des atteintes systémiques. L'objectif de cette étude est de déterminer les atteintes **extra-cutanées** du SH.

Matériels et méthodes

On a conduit une étude rétrospective descriptive de tous les patients diagnostiqués par le SH dans notre service.

Résultats

- 9 patients (7F/2H)
- Parents consanguins → 7 patients
- Antécédents familiaux de symptômes similaires → 2 patients
- Moyenne d'âge d'apparition des symptômes = 11 ans.
- Syndrome inflammatoire biologique : 100%
- Titres élevés d'anticorps anti-nucléaires → 3 cas.



Fig 3 : Camptodactylie avec hallux valgus

Echocardiographie		
Epanchement péricardique	Hypertrophie de la paroi ventriculaire	Régurgitation tricuspide
22%	11%	22%

Mutations du gène SLC29A3		
Homozygote dans c.1088G>A, (p.Arg363Gln) dans l'exon 6	Homozygote dans c.971C>T, (p.P324L) dans l'exon 6	Hétérozygote composite pour les 2 mutations
3 familles	2 familles	1 patient

Tableau 1 : Atteinte extra-cutanée du SH

Symptômes	Nombre de patients
Hypoacousie	5
Hépatomégalie	2
Splénomégalie	1
Adénopathies inguinales	1
Hallux valgus	5
Camptodactylie	
Gérontoxon	
Infiltration des tissus sous cutanés	3
Fibrose rétropéritonéale avec insuffisance rénale : Améliorés sous corticothérapie	1
Azoospermie	1
Varicocèle unilatéral	1
Thrombose veineuse profonde	1
Hypogonadisme	5



Fig 1 : Hyperpigmentation symétrique avec hypertrichose



Fig 2 : Hypoacusie

Discussion

- SH : Généodermatose rare touchant principalement les **familles Arabes consanguines**. Le syndrome H présente une diversité phénotypique, avec des manifestations cutanées distinctives, notamment une **hyperpigmentation bilatérale**, une **hypertrichose** (**fig 1**) et une **scélrose**. Les **manifestations extracutanées**, fréquentes et variées, soulignent l'importance de la reconnaissance de ces signes pour prévenir les erreurs diagnostiques. Nos résultats concordent avec la littérature en mettant en évidence la prédominance des **manifestations ostéoarticulaires** (camptodactylie, hallux valgus) et **auditives** (surdité) dans le diagnostic du syndrome H, surtout en présence de signes cutanés discrets. Le retard de croissance, **l'hypogonadisme** pouvant s'associer à une **azoospermie**, les manifestations ophtalmologiques et cardiaques, renforcent la suspicion de syndrome H, corroborant nos observations.
- La **fibrose rétropéritonéale** observée chez l'un de nos patients n'a été rapportée qu'une seule fois dans la littérature.
- La **mutation c.1088G>A, (p.Arg363Gln)** est une mutation "fondatrice" dans la population tunisienne.

Conclusion

Notre étude indique que le SH englobe une diversité clinique, présentant d'un côté des caractéristiques typiques telles que des lésions pigmentées scléreuses et hypertrichotiques sur les cuisses et les jambes, et de l'autre côté, des manifestations extracutanées qui sont à explorer en cas de suspicion de SH.

