

## Le syndrome H : Une génodermatose à ne pas méconnaître

- Eya Rihani, Résidente en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, Hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.
- Asmahane Souissi, professeur agrégée en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.
- Wiem Sassi, assistante hospitalo-universitaire en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.
- Bourguiba Rim, assistante hospitalo-universitaire, service de médecine interne, hôpital des forces de sécurité intérieure, Tunis, Tunisie.
- Alaoui Fatima, médecin spécialiste en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.
- Dalenda El Euch, médecin spécialiste en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.
- Anissa Zaouak, assistante hospitalo-universitaire en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, Hôpital Habib Thameur, Tunis, Tunisie.
- Mourad Mokni, Professeur en dermatologie et vénéréologie, service de dermatologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.

### Introduction

Le syndrome H est une génodermatose de transmission autosomique récessive caractérisée par des manifestations cutanées et systémiques. Il est causé par des mutations du SLC29A3 (10q22.2) entraînant une infiltration histiocytaire de plusieurs organes. Nous décrivons une nouvelle observation de syndrome H.

### Observation

Il s'agit d'une patiente de 25 ans, issue de parents consanguins de premier degré, aux antécédents de surdité appareillée et de déformations squelettiques depuis l'âge de 4 ans.

Elle consultait pour des placards hyperpigmentés siégeant au niveau des membres inférieurs et évoluant depuis dix ans.

L'examen cutané montrait des placards hyperpigmentés, scléreux, bien limités surmontés d'une hypertrichose en regard, siégeant de façon bilatérale et symétrique au niveau des faces internes des cuisses. Ils épargnaient les genoux. L'examen du reste des téguments était normal. La biopsie cutanée au niveau des placards trouvait une hyperpigmentation de la couche basale et la présence d'un infiltrat histiocytaire CD68 positif du derme et de l'hypoderme ainsi qu'une fibrose étendue du derme.

L'examen notait également une camptodactylie bilatérale des cinquièmes doigts, un hallux valgus bilatéral, un orteil surnuméraire à droite, une syndactylie des troisième et quatrième orteils droits et une anonychie des troisième et quatrième orteils gauches.

L'interrogatoire ne trouvait pas de cas similaire dans la famille.

La biologie montrait une anémie hypochrome microcytaire, une VS accélérée à 77mm/1<sup>ère</sup> h et une hypergammaglobulinémie polyclonale.

L'audiométrie révélait une surdité de perception. L'échocardiographie trans-thoracique montrait une légère HTAP.

Devant l'atteinte cutanée associant l'hyperpigmentation, la sclérose et l'hypertrichose, les anomalies squelettiques, la surdité et l'HTAP, le diagnostic de syndrome H a été évoqué. L'étude génétique n'a pas pu être réalisée.

**Figure 1. Plaques cutanées hyperpigmentées, indurées surmontées d'une hypertrichose, distribuées bilatéralement et symétriquement impliquant le segment inférieur du corps et épargnant le tronc et les genoux.**



### Discussion

Le syndrome H est une forme d'histiocytose non langerhansienne secondaire à une mutation du gène SLC29A3 codant pour la protéine de transport nucléotidique hENT3.

Il s'agit d'une maladie héréditaire rapportée surtout dans des familles arabes consanguines, avec un mode de transmission autosomique récessif. Plus de 100 mutations du gène *SLC29A3* ont été rapportées, les plus récurrentes étant des mutations faux-sens au niveau de l'exon 6.

Les manifestations cutanées sont très caractéristiques. La maladie se manifeste par des plaques cutanées hyperpigmentées, sclérodermiformes surmontées d'une hypertrichose qui siègent préférentiellement au niveau des membres inférieurs et qui épargnent typiquement les genoux. Ces placards caractéristiques constituent la manifestation clinique la plus fréquente du syndrome H (68% des cas). D'autres signes cutanés ont été rapportés, à savoir une hypertrichose isolée, des télangiectasies ou une hypopigmentation.

Les déformations squelettiques sont fréquentes. La camptodactylie est observée dans 56% des cas. D'autres anomalies comme celles retrouvées chez notre patiente ont été également décrites.

Les manifestations extra-cutanées peuvent précéder de plusieurs années l'apparition de l'atteinte cutanée.

Sur le plan systémique, on note une hypoacousie dans 53% des cas. L'hépatosplénomégalie, l'hypogonadisme et le diabète sont également rapportés.

L'atteinte cardiaque constitue un élément pronostique majeur, incitant à une surveillance rapprochée. Chez notre patiente, une HTAP a été notée.

Le pronostic vital pourrait être engagé en cas de cardiopathie sévère entraînant une insuffisance cardiaque.

Les meilleurs résultats thérapeutiques sont observés avec le tocilizumab (anti IL-6).

D'autres molécules sont proposées avec une efficacité inconstante comme le méthotrexate l'azathioprine, la corticothérapie orale et les anti-TNF.

### Conclusion

Les manifestations dermatologiques sont les plus fréquentes au cours du syndrome H. Leur reconnaissance permet d'évoquer le diagnostic et de rechercher les atteintes systémiques dont certaines peuvent être graves.