

# Premier cas Tunisien de Syndrome H avec mutation du gène SLC29A3

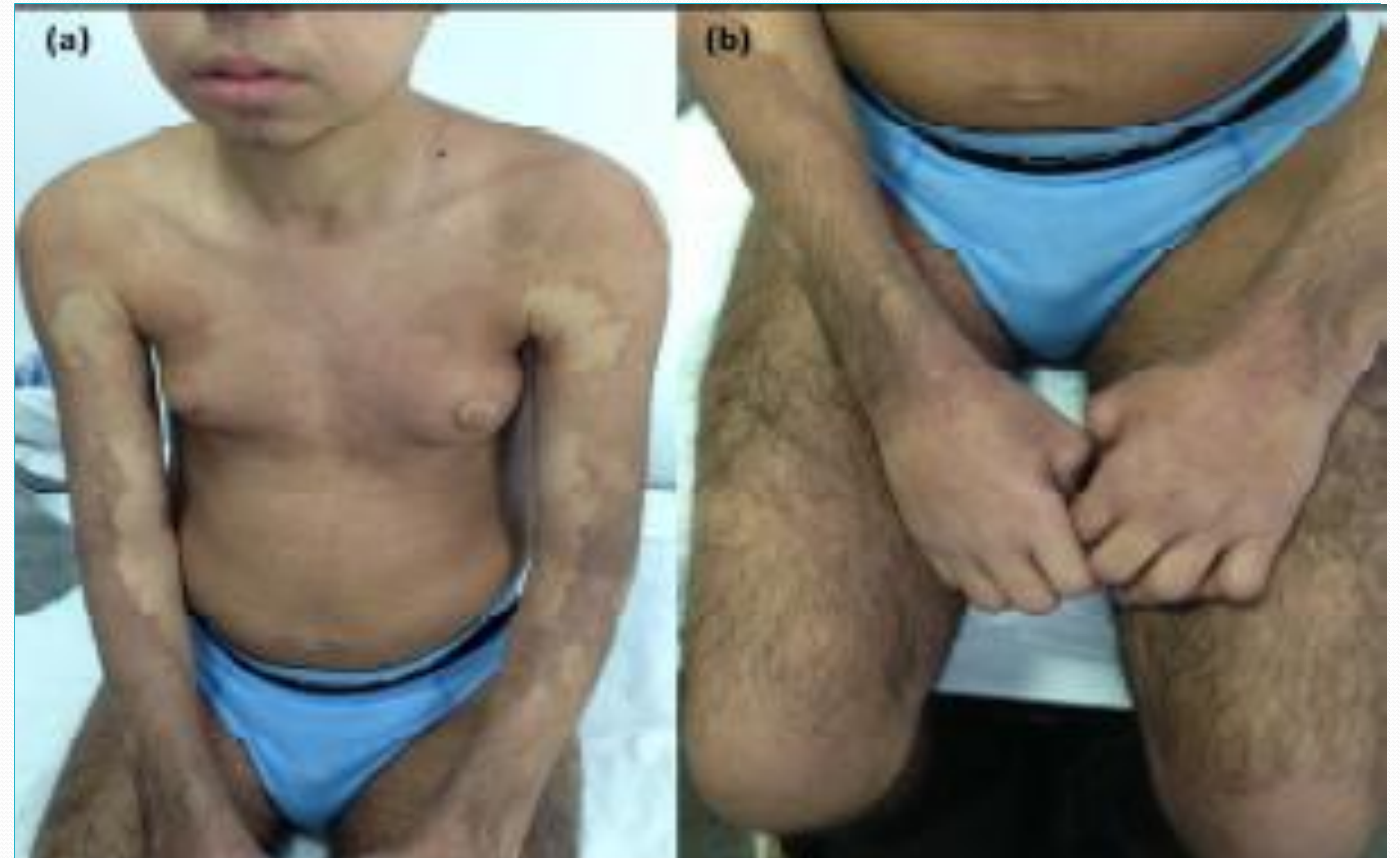
W. Ben yahia, A. Aounallah, S. Daadaa, W. Saidi, S. Mokni, L. Bousoffara, C. Belajouza, M. Denguezli, N. Ghariani, R. Nourira

Service de dermatologie, Farhat Hached, Sousse, Tunisie

## Introduction:

Le syndrome H (OMIM 602782) est une génodermatose autosomique récessive récemment décrite.

Au cours de cette observation originale, nous présentons le premier cas Tunisien de syndrome H particulier par ses deux types de mutations génétiques **c.1088G>A** et **c.300+1G>A** et nous rappelons les particularités clinico-biologiques et génétiques de cette entité.



a) Gynécomastie et plaques pigmentées des membres et du tronc.

b) Hypertrichose et déformations des doigts.

## Observation:

- Patient, 22 ans, qui présentait des plaques pigmentées des membres, des pavillons des oreilles et du tronc évoluant depuis 8 ans avec hypertrichose.
- Il avait un diabète type 1 et une surdité de perception.

• Examen: une gynécomastie bilatérale, un retard staturo-pondéral et un syndrome poly malformatif (un micro pénis, une hépato-splénomégalie, des déformations des doigts et des orteils à type d'hallux valgus).

• La biologie révélait des taux abaissés d'hormones de croissance et d'androgènes.

• Le diagnostic de syndrome H était évoqué et confirmé par l'étude génétique: hétérozygote composite pour l'exon 6 du gène SLC29A3 avec 2 types de mutations qui sont : c.1088G>A et c.300+1G>A.

## Discussion:

- Le syndrome H était décrit pour la 1ère fois en 2008 par Molho-Pessach. Uniquement 79 cas ont été rapportés à travers la littérature.
- Ce syndrome associe des manifestations cutanées et extra cutanées comme décrites chez notre patient.
- Il s'agit de mutations du gène SLC29A3 codant la protéine du transport nucléotidique hENT3. La 1ère mutation c.1088G>A décrite chez notre patient est une mutation faux sens rapportée chez un malade Marocain. Par contre la 2ème mutation c.300+1G>A est une mutation au niveau du site d'épissage décrite chez un malade Pakistanais.

## Conclusion:

Le syndrome H est une génodermatose rare dont le traitement spécifique n'est pas encore établi mais une étude génétique serait utile pour un éventuel conseil génétique.