

# Rachitisme pseudo carentiel de type II familial: une nouvelle observation

T. Badri, A. Kefi , I. Mokhtar

Service de dermatologie. Hôpital Habib Thameur, Tunis. Tunisie.

## Introduction :

- Le rachitisme pseudo carentiel de type II (RPC) est vitamino-résistant, caractérisé par une alopécie et des signes clinico-biologiques et radiologiques de rachitisme sévère.
- Il est dû à une anomalie du récepteur de la vitamine D qui intervient dans l'intégrité du follicule pileux.
- Nous rapportons 2 cas issus de la même famille de RPC.

## Observation :

- Patiente âgée de 18 ans et son frère âgé de 9 ans, issus d'un mariage consanguin de 1<sup>er</sup> degré étaient suivis depuis le jeune âge pour rachitisme sévère.
- L'examen objectivait une pelade totale avec persistance de fins cils, raréfaction nette des sourcils, des dents coniques, un retard de croissance, un thorax en entonnoir et des malformations osseuses des os longs.
- Le bilan montrait une hypocalcémie associée à une élévation de la 25-OH vit D3.
- L'étude génétique du récepteur de la vitamine D révélait une mutation de l'exon 2 présente à l'état homozygote chez les enfants et hétérozygote chez les parents.
- La sœur était mise sous minoxidil 2% avec une repousse minime des cheveux.

## Discussion :

- Le RPC est une cause rare d'alopécie congénitale.
- Moins de 50 familles ont été rapportées dans la littérature, avec une distribution géographique prédominante au sud de la méditerranée. comme le cas de nos patients.
- La maladie est sévère et de révélation précoce avec une alopécie le plus souvent congénitale totale ou partielle comme le cas de nos patients.
- L'alopécie au cours de RCP n'est pas due à l'hypocalcémie ni aux autres anomalies métaboliques. qui causent le rachitisme
- En effet, l'administration de doses massive de vitamine D, bien qu'efficace pour les anomalies osseuses, n'est d'aucun apport pour l'alopécie.
- Sur le plan génétique, cette maladie est due à une anomalie du récepteur cytosolique à la vitamine D situé sur le chromosome 12.
- Chez nos patients, une mutation de l'exon 2 du gène de ce récepteur a été identifiée. Ce récepteur à la vitamine D est essentiel et intervient dans l'intégrité du follicule pileux. Il y est exprimé et régule sa croissance.

## Conclusion :

- Devant une pelade décalvante totale congénitale chez un enfant associée à des signes cliniques et biologiques de rachitisme, un rachitisme vitamino-résistant doit être recherché.

**Conflits d'intérêts:** Aucun