

Ichtyose associée à une hypertriglycéridémie : Pensez au syndrome de Dorfman-Chanarin !

**N Ghariani Fetoui, S Mokni, Nabli N, R Gammoudi, L Boussofara, Y Hasni, A Aounallah,
*B Sriha, C Belajouza, N Ghariani, M Denguezli, R Nouira
Service de Dermatologie, Hôpital universitaire Farhat Hached, Sousse, Tunisie**

Introduction :

Le syndrome de Dorfman-Chanarin (SDC) est une affection héréditaire très rare, associant une ichtyose congénitale non bulleuse à une lipidose avec surcharge en triglycérides.

Observation:

Un patient âgé de 32 ans, né de parents consanguins, nous a consultés pour une ichtyose congénitale. L'examen dermatologique retrouvait une ichtyose lamellaire généralisée accentuée au niveau des grands plis et associée à une kératodermie palmoplantaire. L'examen somatique révélait une légère splénomégalie sans hépatomégalie. A la biologie, il avait une hypertriglycéridémie sévère (32 mmol/L) et une élévation des enzymes musculaires à 2 fois la normale. Un audiogramme avait objectivé une surdité de transmission infraclinique du côté droit. Un frottis sanguin a mis en évidence des vacuoles lipidiques au niveau des leucocytes périphériques. Le diagnostic de SDC a été posé et le patient a été mis sous acitrétine et fénofibrate associés à des émoullients topiques.

Discussion:

- Le SDC est une maladie métabolique à transmission autosomique récessive, due à des mutations du gène ABHD5 (3p21).
- Il en résulte l'inhibition d'une enzyme, la triglycéride lipase, entraînant l'accumulation de triglycérides dans des vacuoles lipidiques cytoplasmiques dans la plupart des tissus de l'organisme.
- Cette anomalie métabolique engendre des manifestations systémiques variables, telles qu'une ichtyose, une splénomégalie, une stéatohépatite, une surdité neurosensorielle et des troubles oculaires divers.
- Le déficit musculaire demeure infraclinique dans la plupart des cas, malgré l'élévation des enzymes musculaires dans plus de 50% des cas.
- Le traitement du SDC est symptomatique.
- L'acitrétine a montré son efficacité sur l'ichtyose, sous réserve d'une surveillance étroite du bilan lipidique.

Conclusion: Le SDC est une entité certes rare, mais qui devrait être évoquée devant une ichtyose congénitale associée à des troubles du bilan lipidique.