

# Dysplasie mandibuloacrale avec pseudo-puberté précoce : quel mécanisme ?

H.Gharbi<sup>a</sup>, R.Gammoudi<sup>a</sup>, N. Ghariani<sup>a</sup>, Y.Hasni<sup>\*b</sup>, L.Bousofara<sup>a</sup>, A.Aounallah<sup>a</sup>, S.Mokni<sup>a</sup>, W.Saidi<sup>a</sup>, C.Belajouza<sup>a</sup>, M.Denguezli<sup>a</sup>, N.Ghariani<sup>a</sup>, R.Nouira<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatologie, CHU Farhat Hached, Sousse, TUNISIE ; <sup>b</sup>Endocrinologie, CHU Farhat Hached, Sousse, TUNISIE

\* y.hasni@gmail.com

## INTRODUCTION

La dysplasie mandibulo acrale (DMA) est une génodermatose rare, qui s'associe fréquemment à des endocrinopathies. Nous rapportons une observation particulière par l'association à une pseudo-puberté précoce.

## OBSERVATION

- Fille âgée de 7 ans issue d'un mariage consanguin 2<sup>ème</sup> degré
- Antécédents familiaux: 0
- Motif: multiples plaques poikilodermiques au niveau des aisselles, région pubienne et nuque (figure 5)
- A l'examen:
  - \*une anomalie de la répartition de la graisse (obésité faciotronculaire contrastant avec l'aspect grêle des membres) (figure 1)
  - \*un syndrome dysmorphique avec un nez effilé, une protrusion oculaire et un microrétrognatisme (figure2)
  - \*une brachydactylie avec une résorption des phalanges distales sur les radiographies (figures 3 et 4)
  - \*pas de retard mental ni de croissance
- Par ailleurs, une télarge précoce avec une hyperprolactinémie et une IRM hypophysaire sans anomalies
- L'échographie pelvienne n'a pas montré de kystes ovariens
- Un caryotype sanguin était revenu de type 46, XX
- Une étude génétique avait confirmé une DMA.



## DISCUSSION

La DMA est une affection autosomique récessive très rare caractérisée par des anomalies ostéoarticulaires et cutanées et une lipodystrophie. Le développement psychomoteur est normal. Il n'existe pas de retard mental. Le pronostic vital n'est pas mis en jeu. Le gène responsable est le LMNA (chromosome 1q21). Un syndrome métabolique, en particulier une hyperglycémie avec résistance à l'insuline, est souvent associé à la lipoatrophie et doit être dépisté et traité correctement. L'association à une hyperprolactinémie modérée peut rappeler le mécanisme physiopathologique de syndrome des ovaires polykystiques qui s'associe à une insulino-résistance.