

Une cause exceptionnelle de syndrome sclérodermiforme de l'enfant

Violette Carlioz^{*1}, **Manuel** Schiff², **Emmanuelle** Bourrat^{1,3}

¹Pédiatrie générale, ²Neurologie pédiatrique et maladies métaboliques, Hôpital Robert Debré, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, ³Centre de référence maladie rare MAGEC Nord site Saint Louis, Hôpital Saint-Louis, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Paris, France

Observation : Une fille de 2 ans, née au Maroc d'un couple non consanguin, développait depuis l'âge de 3 mois un retard du développement et des troubles du spectre autistique.

Elle présentait des plages d'hypopigmentation d'extension progressive et un éclaircissement des cheveux. Elle souffrait d'une sclérose cutanée diffuse rapidement évolutive avec des extrémités œdématisées, un visage figé avec limitation de l'ouverture buccale, une limitation des amplitudes articulaires et de l'ampliation thoracique.

Image 1:



Image 2:



Image 3:



Image 4:



« Quel est votre diagnostic ? » : Le bilan métabolique a montré une hyperphénylalaninémie majeure à 32 mg/dL. Il s'agit d'une phénylcétonurie avec une atteinte cutanée sclérodermiforme sévère. La mise en évidence de mutations hétérozygotes composites du gène PAH a confirmé le diagnostic. Un régime alimentaire pauvre en phénylalanine a été mis en place.

Si votre poster est sélectionné, souhaitez-vous que sa réponse soit présentée au cours de la session orale « poster challenge » : : Par les modérateurs de la séance

Conflits d'intérêts: Aucun conflit à déclarer

Mots-clés: Hypopigmentation, phénylcétonurie, Syndrome sclérodermique