

## Dyskératose congénitale : Quand les signes cutanés révèlent des complications systémiques

Dr Bouchareb Soumaya , Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Chouchene Oumaima , Service de Médecine Interne, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Boudawara Keskes Nadia , Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Ben Salem Souha , Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Bouazzi Selma, Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Ben Mechlia Maha, Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Dr Ben Afia Latifa , Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie  
 Pr Boussofarra Leila, Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire Taher Sfar, Mahdia, Tunisie

### Introduction :

La Dyskératose congénitale (DC), également connue sous le nom de syndrome de Zinsser–Engman–Cole, représente un groupe hétérogène de troubles génétiques. La présentation clinique varie considérablement. Les patients atteints de DC peuvent développer une défaillance médullaire, une fibrose pulmonaire ou une fibrose hépatique en raison de défauts génétiques sous-jacents.

### **Observation:**

→ **Homme de 22 ans**

→ Issu d'une **famille consanguine**

→ **Motif :** Une hyperpigmentation cutanée diffuse + une dystrophie des ongles (évoluant depuis 10 ans ) + une épiphora + Dyspnée + une toux sèche

→ **Examen physique :**

- **Pulmonaire :** \*Signes de défaillance respiratoire aiguë + des crépitements à l'auscultation
- **Dermatologique :** \*Une pigmentation réticulaire brunâtre du visage, du cou, du tronc et des membres.  
 \*Des macules lenticulaires blanchâtres sur le tronc.  
 \*Une onychia des ongles + une kératodermie palmoplantaire.  
 \*Des lésions de leucoplasie + des érosions superficielles étaient présentes sur le dos de la langue.

**Le diagnostic de Dyskératose congénitale a été posé.**

→ **Imagerie :**

- **La radiographie thoracique :** un syndrome interstitiel.
- **La Tomodensitométrie thoracique:** Une maladie pulmonaire interstitielle diffuse au stade de la fibrose pulmonaire.
- **EFR :** La capacité pulmonaire totale était réduite → un défaut ventilatoire restrictif.

→ **Biologie :** Une neutropénie + une thrombocytopénie.

→ **La biopsie de la moelle osseuse :** Une hypoplasie, indiquant la **nécessité d'une transplantation de moelle osseuse.**

**Evolution :** le patient a évolué vers une insuffisance respiratoire chronique nécessitant une oxygénothérapie à long terme.

### **Conclusion :**

En raison de la complexité de la Dyskératose congénitale, une approche multidisciplinaire est essentielle pour sa prise en charge. Le traitement est principalement de soutien, axé sur la gestion des symptômes. Il est nécessaire d'envisager une consultation génétique ainsi qu'un suivi familial, en raison des complications viscérales possibles associées à cette pathologie.

