

Le pseudoxanthome élastique : Caractéristiques épidémiocliniques et histopathologiques

1^{er} Auteur : Chaima, MASSAOUDI, Interne, Service, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Autres auteurs, équipe:

- Inès, CHABCHOUB, Assistante, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Soumaya, GARA, Assistante, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Mariem, JONES, Professeur, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Nourredine, LITAEIM, Professeur, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Faten, ZEGLAOUI, Chef de service, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

INTRODUCTION

Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie métabolique héréditaire rare responsable d'une fragmentation et d'une minéralisation des fibres élastiques principalement au niveau de la peau, de la rétine et des artères de moyen et petit calibres. L'objectif de cette étude était d'analyser les caractéristiques épidémiocliniques et histologiques de cette entité rare.

MATERIELS ET METHODES

Il s'agit d'une étude rétrospective colligeant tous les cas de pseudoxanthome élastique confirmés entre 1989 et 2022.

RESULTAT

Nous avons colligé 25 patients : 14 femmes et 11 hommes (sexe ratio : 1,27). L'âge moyen d'apparition des manifestations cutanées était de 26,2 ans. Dix patients étaient issus d'un mariage consanguin. L'atteinte d'un parent du 1^{er} degré était notée chez 8 malades. Cliniquement, tous les patients présentaient un aspect caractéristique de papules jaunâtres à disposition linéaire, confluant parfois en plaques, aux niveaux des faces latérales du cou. Les autres localisations étaient les aisselles chez deux patients et la région périombilicale chez deux patients. L'examen des muqueuses étaient sans anomalies chez tous les patients. La présence de stries angioïdes à l'examen ophtalmologique était objectivée chez 12 patients avec une néovascularisation choroïdienne chez 3 patients. Un antécédent d'une coronaropathie découverte à l'âge de 21 ans était noté dans un cas. L'échographie transthoracique révélait la présence de calcifications massives intra myocardiques chez un patient et une maladie mitrale chez un autre patient. Dans tous les cas, l'examen histologique avait mis en évidence au niveau du derme réticulaire des fibres élastiques épaissies et fragmentés pathognomonique du PXE. La conduite thérapeutique était une abstention vis-à-vis des manifestations cutanées avec une surveillance ophtalmologique et cardiovasculaire régulière.



Figure 1 : Pseudoxanthome élastique au niveau du cou

DISCUSSION

Le PXE est une maladie métabolique de transmission autosomique récessive, qui résulte de mutations du gène ABCC6 dans 90% des cas. Il existe aussi des formes autosomiques dominantes. Sa prévalence a été estimée entre 1/100 000 et 1/25 000 avec une prédominance féminine. Les signes cutanés représentent l'une des manifestations principales du PXE. Ils se constituent progressivement dans les deux premières décennies de la vie sous forme de papules couleur chair ou jaunâtre, donnant un aspect caractéristique en peau d'orange. Elles touchent préférentiellement les faces latérales du cou, les aisselles, les plis des coudes, les plis inguinaux et la région périombilicale. Une atteinte de la muqueuse orale peut être notée sous forme de papules jaunâtres au niveau de la face interne de la lèvre inférieure. L'histologie montre un aspect d'élastorrhexie qui est pathognomonique. Les manifestations extracutanées sont principalement oculaires, vasculaires et digestives et déterminent le pronostic de la maladie. L'atteinte oculaire se manifeste essentiellement par des stries angioïdes, retrouvés dans près de la moitié des cas dans notre étude. Il s'agit de l'atteinte extracutanée la plus caractéristique de la maladie, permettant de faciliter le diagnostic en cas de doute. Une néovascularisation choroïdienne est également décrite dans certains cas. L'évolution peut se faire vers la cécité. L'atteinte vasculaire caractéristique est une artériopathie périphérique précoce des membres inférieurs avec calcification de l'arbre artériel. Une maladie coronarienne, faisant toute la gravité de la maladie, reste néanmoins rare. Des hémorragies digestives imprévisibles et récidivantes peuvent survenir. Le diagnostic de certitude du PXE repose sur la présence d'une atteinte cutanée typique, une image histologique d'élastorrhexie associées à des stries angioïdes à l'examen ophtalmologique.

CONCLUSION

Les manifestations extracutanées au cours du PXE conditionnent le pronostic vital et fonctionnel de la maladie. Ainsi, le diagnostic précoce et le suivi multidisciplinaire sont importants afin de dépister et prévenir les complications au cours de cette pathologie