

# Pseudoxanthome élastique : un challenge diagnostique

1<sup>er</sup> Auteur : Amel, CHABBOUH, Résidente , Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE

Autres auteurs, équipe:

- Ines, CHABCHOUB, assistante, dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE
- Karama, SBOUI, résidente, dermatologie, Hôpital Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE
- Chaima, MESSAOUDI, résidente, dermatologie, Hôpital Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE
- Soumaya, GARA, assistante, dermatologie, Hôpital Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE
- Meriem, JONES, professeur agrégé , dermatologie, Hôpital Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE
- Noureddine, LITAIEM, professeur agrégé, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Faten, ZEGLAOUI, professeur, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

## Introduction

Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie héréditaire métabolique rare, affectant principalement la peau, les yeux et le système cardiovasculaire. Nous rapportons le cas d'un PXE atypique par sa présentation clinique ainsi qu'histologique.

## Résultats

Il s'agit d'une femme âgée de 42ans sans antécédents pathologiques notables qui consultait pour des plaques jaunâtres asymptomatiques du visage évoluant depuis 10 ans. L'examen avait retrouvé des plaques jaunâtres infiltrées, bien limitées, mesurant entre 1 et 4cm, siégeant au niveau du visage et du cou(fig1,2). L'interrogatoire n'avait pas retrouvé la notion de cas similaires dans la famille. Le reste de l'examen était sans anomalies, notamment la mesure de la tension artérielle. Le diagnostic de PXE a été suspecté. L'examen ophtalmologique, réalisé par deux opérateurs différents, avait objectivé des stries angioïdes. Une première biopsie avait conclu à une élastolyse du derme moyen. Devant cette atteinte oculaire particulièrement évocatrice de PXE, une deuxième biopsie a été pratiquée. L'examen histologique ainsi que la coloration des fibres élastiques avaient objectivé des fibres élastiques augmentées en nombre, épaisses et fragmentées, concluant au diagnostic de PXE. La patiente a été adressée en cardiologie pour un complément d'exploration

## Discussion

Le PXE est une maladie génétique à transmission autosomique récessive dont la mutation en cause est celle du gène ABCC6 situé sur le chromosome 16, codant pour une protéine transmembranaire. Son altération amène à une calcification et une fragmentation progressive des fibres élastiques des tissus cibles.



Fig 1



Fig 2

Sur le plan cutané, Le PXE se présente typiquement par de petites papules couleur chair ou jaunâtres, à disposition souvent linéaire ou confluant en plaques, formant un aspect caractéristique dit en peau d'orange. Ces lésions siègent classiquement au niveau de la nuque, des faces latérales du cou, et au niveau des plis (aisselles, aines). Une atteinte du visage, comme chez notre patiente, est rarement rapportée dans la littérature. Sur le plan histologique, le PXE est caractérisé par une fragmentation et une minéralisation des fibres élastiques du derme, de la membrane de Bruch de la rétine et des parois artérielles. Le PXE et l'élastolyse du derme présentent des aspects cliniques et histologiques comparables. Cependant la présence de manifestations systémiques, comme dans le cas de notre patiente, permet de redresser le diagnostic.

## Conclusion

Le PXE est une maladie systémique nécessitant un suivi régulier essentiellement ophtalmologique et cardiovasculaire. La présence de **stries angioïdes** est la manifestation ophtalmologique la plus fréquente, rapportée dans 59-87% des cas. De ce fait un examen ophtalmologique des différents membres de la famille pourrait être utile pour détecter les cas asymptomatiques