

PSEUDO XANTHOME ÉLASTIQUE : UNE CAUSE RARE D'ACCIDENT VASCULAIRE CÉRÉBRAL ISCHÉMIQUE

Nassima, Dembri, Maitre assistante , Médecine interne, Faculté de médecine , Annaba, Algérie
Samia ,Boughandjioua, Maitre de conférence, Médecine interne, Chu Ibn Sina -Faculté de médecine , Annaba, Algérie
Houria, Chemmi, Maitre assistante , Médecine interne, Chu Ibn Sina- Faculté de médecine , Annaba, Algérie
Samia, Djabba, Maitre assistante , Médecine interne, Chu Ibn Sina- Faculté de médecine , Annaba, Algérie
Nadia Boukhris, Professeur chef de service ,Médecine interne ,Chu Ibn Sina -Faculté de médecine ,Annaba, Algérie

INTRODUCTION:

Le pseudoxanthome élastique, est une maladie métabolique rare d'origine génétique, Liée à une mutation du gène ABCC6.

De transmission autosomique récessive , elle est caractérisée par un processus de fragmentation des fibres élastiques et de calcification

tissulaire ectopique, touchant principalement la peau, la rétine et le système vasculaire. L'atteinte neurovasculaire est rare, nous rapportons un cas.



OBSERVATION:

Un homme âgé de 52 ans, nous a été orienté pour l'exploration d'accidents vasculaires cérébraux ischémiques récidivants (AVC para sagittal droit 2005, 2017 et 2022).

Ses antécédents étaient marqués par une HTA depuis l'âge de 35 ans et une maladie de la rétine compliquée d'une atrophie maculaire.

En dehors de l'atteinte neurologique, l'examen clinique notait, au niveau du visage un relâchement cutané (Fig 01,02) avec des plis horizontaux au niveau du menton, un aspect pavimenteux de la peau (Fig 04,05) du à la présence de petites papules jaunâtres confluentes au niveau des faces latérales de la nuque (Fig03), des plis de flexion et de la région péri ombilicale.

L'IRM cérébrale objectivait trois lacunes ischémiques para sagittales droites ainsi qu'une leucopathie Stade III de FAZEKAS . L'exploration vasculaire révélait une atteinte des troncs supra aortiques faite d'un rétrécissement des deux artères carotides internes confirmé par L'angio TDM, associée à une artériopathie calcifiante diffuse des deux membres inférieurs. Par ailleurs, le bilan de thrombophilie, le bilan immunologique, l'échodoppler cardiaque et le holter rythmique étaient normaux.



Figure 01,02: Aspect de relâchement cutané avec rides marquées et plis horizontaux au menton

Figure 03: Papules jaunâtres cou

L'aspect cutané caractéristique, l'existence de stries angoides et de cicatrice atrophique rétinienne irréversible au fond d'œil, l'atteinte vasculaire calcifiante ainsi que la présence d'antécédent familial de Pseudo xanthome élastique, nous permirent de retenir ce diagnostic.

Notre prise en charge s'est ainsi basée essentiellement sur le contrôle des facteurs de risque cardiovasculaires, la surveillance et le suivi de l'atteinte oculaire.



Figure 04,05: Aspect pavimenteux de la peau au niveau du cou et de la région, péri ombilicale

Le pseudoxanthome élastique touche essentiellement la peau, les yeux, le système vasculaire [1]. Les lésions cutanées sont les plus caractéristiques et apparaissent le plus souvent chez l'adulte jeune [2].

L'atteinte vasculaire conditionne le pronostic vital, due à un processus de minéralisation et de fragmentation des fibres élastiques de la paroi des vaisseaux de moyen calibre et de l'aorte [3].

Cette artériopathie calcifiante qui aboutit à un phénomène oblitératif progressif [4], apparait habituellement vers la quatrième décennie, les signes cliniques comprennent en général une hypertension artérielle [5],

Les accidents neurovasculaires sont décrits de façon plus exceptionnelle [5]. En effet le risque d'AVC ischémique a été rapporté chez 15% des patients dans une cohorte de 38 patients en comparaison avec la population générale (0,3-0,5 %)[6].

Bien qu'il n'y ait pas de traitement spécifique au PXE, une meilleure connaissance de cette pathologie est primordial, en vue d'un diagnostic précoce dès l'enfance ce qui permettrait, d'une part de freiner les complications notamment cardiovasculaires en contrôlant les facteurs de risque et d'autre part pour pouvoir fournir des conseils génétiques.

DISCUSSION:

CONCLUSION:

Le pseudoxanthome élastique est une pathologie orpheline peu connue, pouvant conduire à de nombreuses complications, l'atteinte neurovasculaire demeure rare. A fin de prévenir cette maladie, la connaissance du diagnostic, son dépistage et le conseil génétique restent indispensables.

Références:

- [1]:Beylot C, Dautre MS, Beylot-Barry M, Busquet M. Arterial involvements in hereditary dysplasia of the connective tissue. Rev Med Interne.1994; 15: 193-209.
- [2]: Chassaing N, Martin L, Mazereeuw J, Barrie L, Nizard S, Bonafe JL et al. Novel ABCC6 mutations in pseudo-xanthoma elasticum. J Invest Dermatol. 2004; 122 (3): 608-13.
- [3]: Hu X, Plomp AS, van Soest S, Wijnholds J, de Jong PT, Bergen AA. Pseudo-xanthoma elasticum: a clinical, histopathological, and molecular update. Surv Ophthalmol 2003; 48:424-38.
- [4]: D. Caronnet, F. Bouvier, N. Daluzeau- Pseudo-xanthome élastique et AVC -Rev neurol.2013.vol 169-Issu 2-P A78.
- [5] : C Beylot, MS Dautre, M Beylot-Barry, M Busquet-Artériel manifestations in heritable disorders of connective tissue-Rev Med int 1994-vol 15,issue3 ,P 193-209.
- [6] : Vanakker OM, Leroy BP, Coucke P, Bercovitch LG, Uitto J, Viljoen D. Novel clinicomolecular insights in pseudo-xanthoma elasticum provide an efficient molecular screening method and a comprehensive diagnostic flowchart. Hum Mutat2008; 29:205.