

Une maladie de Nieman Pick associé à une histiocytose en bleu de mer, un lupus érythémateux systémique et une granulomatose avec polyangéite : une première dans la littérature

Y. boussoukaya (1) ; M. Thabet (1) ; W. Ben yahia (1) ; O. chouchene (1) ; A. Atig (1) ; G. Ahmed (1) ; N. Ghannouchi (1)

(1) Service de médecine interne, Hôpital Farhat Hached, Sousse, Tunisie

Introduction:

L'histiocytose de bleu de mer est une maladie extrêmement rare décrite en association à plusieurs maladies dont la maladie de Nieman Pick. Son association aux maladies auto-immunes est encore plus rare avec quelques cas rapportés. Nous rapportons le cas d'une femme chez qui le diagnostic d'une histiocytose de bleu de mer a révélé de diagnostic d'une maladie de Nieman Pick, d'un lupus érythémateux systémique et d'une granulomatose avec poly angéite.

Observation

Présentation du cas

Il s'agit d'une patiente âgée de 51 sans antécédents familiaux notables, avec découverte d'une anémie normocytaire d'où son transfert vers notre service pour exploration.

Données cliniques

L'examen initial retrouve une patiente cachectique. Elle avait une dyspnée d'effort, des arthralgies de caractéristiques inflammatoires avec un prurit chronique.

A l'examen, une patiente apyrétique avec un IMC à 17kg/m², une hépato-splénomégalie, des déformations articulaires réductibles au niveau des main rappelant l'aspect de Jaccoud(photo 1), avec une ichtyose cutanée et une rhinite crouteuse(photo 2).

biologie :

une anémie à 7g/dL normochrome normocytaire. Le bilan hépatique était normal, un taux élevé des triglycérides à 3,4 mmol/L. un syndrome inflammatoire biologique :VS accélérée à 120mm/h, une CRP à 60mg/L et une ferritinémie à 550 ng/mL.

Une TDM TAP a été pratiquée montrant : Pneumopathie interstitielle le type UIP certaine, des multiples ganglions et adénopathies médiastinales. Une hépato splénomégalie.

Un myélogramme a montré une moelle de richesse normale sans signes de dysérythropoïèse avec présence des histiocytes colorées en bleu de mer.

Une Biopsie ostéo-médulaire montrant des lignées hématologiques normales qualitativement et quantitativement avec présence d'un infiltrat macrophagique évoquant la maladie des histiocytes bleu de mer.

Discussion diagnostique

La maladie de Nieman Pick était évoquée malgré l'absence d'atteinte neurologique clinique et l'IRM cérébrale revenue sans anomalies. Un dosage enzymatique a été demandé qui a confirmé la maladie avec une activité enzymatique effondrée à 0,2 umol/L/h et la présence de la mutation c.1829_1831del (p.(Arg610del)) sous forme homozygote.

Un Lupus érythémateux systémique (L.E.S) a été suspecté et confirmé: devant l'atteinte articulaire et hématologique et la positivité des anticorps anti nucléaires avec des antis DNA natifs et anti Sm fortement positifs. cette maladie n'était pas active. Nous avons retenu le diagnostic d'une granulomatose avec poly angéite (GPA) : devant l'atteinte ORL, l'atteinte pulmonaire + Purpuras vasculaire + l'atteinte rénale et la positivité de C-ANCA

Modalités thérapeutiques et évolutives

La patiente a été traitée par APS pour son lupus. une GPA systémique a été retenue et la patiente a reçu une corticothérapie à forte dose avec dégression progressive et du Cyclophosphamide. A 6 mois d'évolution : reprise de l'appétit et prise de 5kg au bout de 6 mois avec nette amélioration de sa dyspnée. Une imagerie de contrôle a montré un aspect stable de son hépatosplénomégalie.

Conclusion :

Le purpura rhumatoïde ou vascularite à IgA de l'adulte est une véritable maladie systémique qui touche plusieurs organes et conditionne le pronostic vital dans l'immédiat par l'atteinte digestive et le pronostic fonctionnel à long terme par les séquelles qu'il engendre avec un potentiel de récurrence non négligeable.

Discussion

L'histiocytose bleu de mer, également connue sous le nom de splénomégalie lipémique héréditaire, est une maladie extrêmement rare caractérisée par un taux élevé de triglycérides (hypertriglycémie) et une hypertrophie de la rate (splénomégalie).

La maladie est ainsi nommée parce que certains globules blancs, appelés histiocytes, apparaissent en bleu vif lorsqu'ils sont colorés et observés au microscope.

D'autres signes et symptômes peuvent inclure une thrombocytopénie, des anomalies de la fonction hépatique et des maladies cardiaques.

Chez notre patiente, pas de cas similaire dans la famille. Cette histiocytose s'associe volontiers aux maladies métaboliques de surcharge en occurrence la maladie de Nieman Pick ou plusieurs cas ont été rapportés dans la littérature. Quelques cas en association avec des maladies auto-immunes ont été décrits.

A notre connaissance, c'est la première association avec un L.E.S et une GPA.

Iconographie

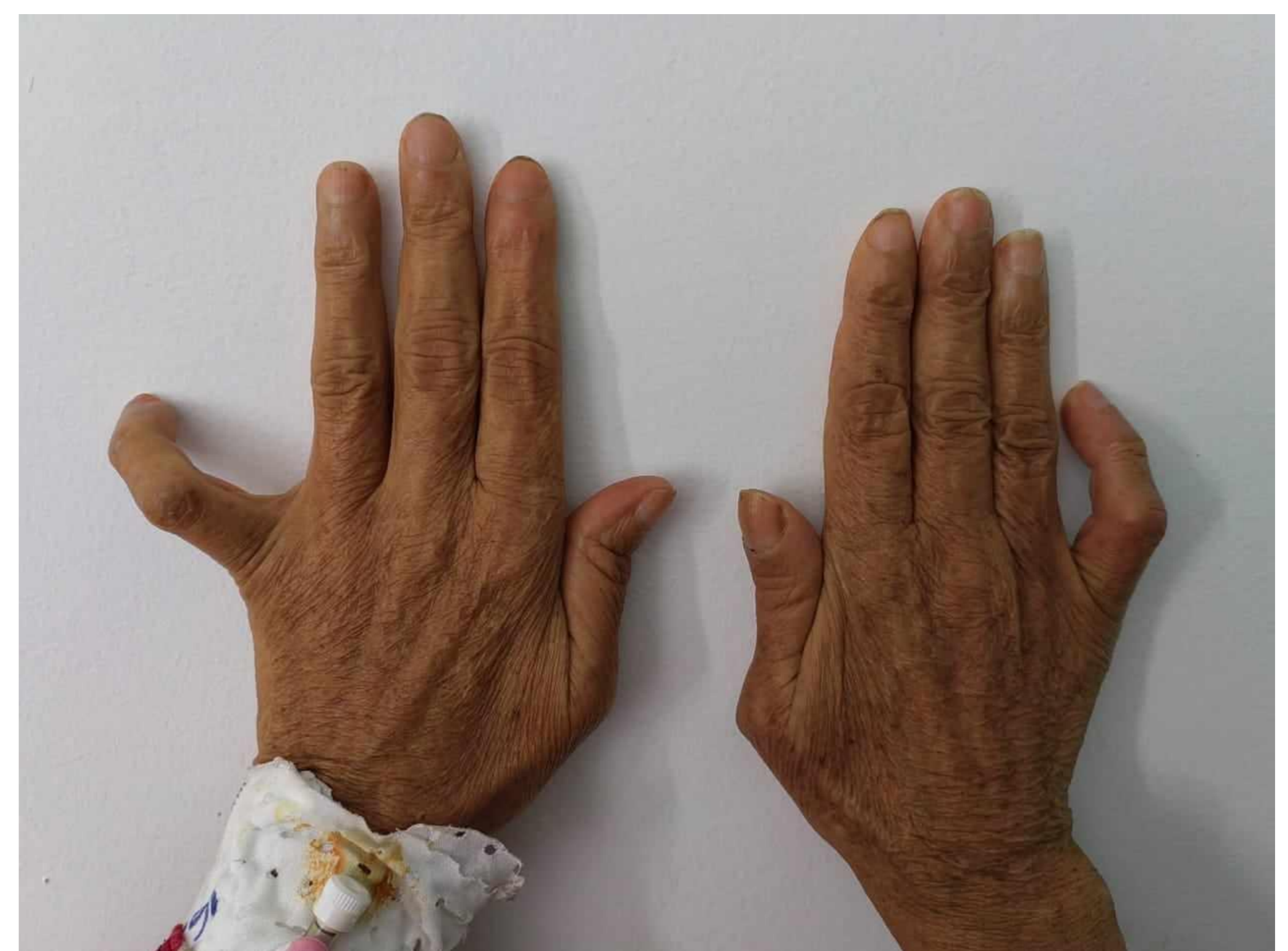


Photo 1 : aspect de main en Jaccoud



photo 2 : aspect d'ichtyose cutanée avec déformation nasale