

XANTHOMES HYPERCHOLESTEROLEMIQUES HISTORIQUES CHEZ UN ENFANT

Dr H. EL JADIA, Dr AA. GUERBOUBA, Dr A. MEFTAHA, Dr A. MOUMENA, Dr K. RIFALA, Dr A. LABIEDA, Dr W. OSMANA,
Dr A. ELMASMOUDI, Dr S. MAATAOUI, Dr S. ELMOUSSAOUI, Pr G. BELMEJDOUBA

Service d'Endocrinologie, Hôpital militaire d'instruction Mohammed v, Rabat, Maroc.

INTRODUCTION

L'hypercholestérolémie familiale de type IIa est une maladie métabolique rare, d'expression systémique et d'origine génétique. La présence de xanthomes devrait faire suspecter cette affection, notamment chez des sujets jeunes.

Nous rapportons un cas historique de xanthomes diffus et très volumineux chez un enfant.

OBSERVATION

Il s'agit d'un patient âgé de 14 ans, sans antécédents notables. L'examen clinique retrouve un assez bon état général, un IMC de 17 kg/m², une pression artérielle de 130/70 mm Hg, et une fréquence cardiaque à 72 pulsations/min. Le patient est asymptomatique à l'effort. L'examen cardiovasculaire ne retrouve pas de souffle cardiaque. Tous les pouls sont bien perçus.

Notre patient présente depuis l'âge de 08 ans de multiples xanthomes, tubéreux et tendineux, siégeant en regard des genoux (**figure 1**), fesses, tendons d'Achille (**figure 2**), coudes (**figure 3**), et articulations inter-phalangiennes des mains et des pieds. Ils sont fermes et non douloureux. La plainte essentielle est leur nombre et tailles croissants. Notons l'absence d'arc cornéen ou de gérontoxon comme classiquement décrit.

Le bilan biologique est en faveur d'une dyslipidémie majeure type IIa avec un taux de cholestérol LDL à 6,50 g/l, HDL à 0,70 g/l, et TG à 0,73 g/l.

Les radiographies standard des mains et des pieds sont sans particularités. L'électrocardiogramme de repos, l'échographie cardiaque de repos et l'échographie de stress sont sans particularités ; il n'existe donc pas de signe d'insuffisance coronaire décelable. L'échographie doppler des troncs *supra-aortiques*, des membres inférieurs et des artères rénales ne montre pas d'anomalies.

L'examen ophtalmologique est sans particularités

Le patient est mis sous traitement par atorvastatine 80mg/j et ezetimibe 10mg/j.

L'évolution est marquée par une réduction des taux de LDL de 50 % à trois mois et une normalisation après 02 ans de traitement

DISCUSSION

Les xanthomes constituent la principale manifestation de l'altération du métabolisme lipidique. Ils se développent généralement dans les zones de pression et sont associés à des niveaux accrus de cholestérol des lipoprotéines de faible densité. Ils peuvent confluer pour former de véritables tumeurs multilobées comme dans notre cas.

La morbidité et la mortalité sont liées à l'athérosclérose.

Le traitement se base sur une médication modifiant le profil lipidique ainsi que le retrait mécanique des LDL par le biais de LDL apherèse.

REFERENCES

- [1] Descamps OS. Hypercholesterolemie Familiale. Louvain Medical 2008;127;1:3-11.
- [2] Goldstein JL, Hobbs HH, Brown MS. Familial hypercholesterolemia. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, et al, eds. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th edition. New York, NY: McGraw-Hill; 2001.
- [3] Archer SL, Paterson I, Francis GA. Images in cardiovascular medicine. Untreated 37-year-old homozygous familial hypercholesterolemic smoker. Circulation 2006;113:e777.
- [4] Shields CL, Mashayekhi A, Shields JA, Racciato P. Disappearance of eyelid xanthelasma following oral simvastatin (Zocor). Br J Ophthalmol 2005;89:639-40.



Figure 1. xanthomes du genou droit



Figure 2. Xanthomes cutanés au niveau des tendons d'Achille



Figure 3. Xanthomes du coude gauche