

Pseudoxanthome élastique et diabète type I, à propos d'un cas.

Dr S. MAHGOUN^a, Dr S. NAMANI^a, Dr M. TAKHEDMITE^a, Dr F. BOUYOUCEF^a, Dr B. BOUADJAR^c, Dr R. HADJAJ^c, Dr O. HADJ HAMED^d, Dr M. KHERFI^e, Pr F. SEKKAL^b, Pr R. BABA AHMED^c, Pr M. TAIR^d

^a service diabétologie; ^c service d'anapath.; ^d service d'ophtalmologie. ^e service Dermatologie. Centre hospitalouniversitaire de Bab El Oued, alger

INTRODUCTION: Pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie héréditaire autosomique récessive du tissu conjonctif, liée à une mutation de gène *ABCC6* (bras long du chromosome 16), caractérisée par une calcification et une fragmentation progressive des fibres élastiques principalement au niveau du derme, rétine et parois artérielles. La prévalence est estimée de 1/25 000 à 1/100 000. Nous rapportons le cas d'une association d'un diabète type 1 et PXE

OBSERVATIONS CLINIQUES

Patiente B. F âgée de 21 ans diabétique type I depuis 05 ans, aux antécédents personnels de spanioménorrhées primo secondaire et aux antécédents familiaux de diabète type II, HTA chez un oncle paternel et d'une mort inexpliquée d'un cousin paternel dans un contexte de paralysie des membres inférieurs, hospitalisé pour déséquilibre glycemique chronique avec un syndrome d'insulino-résistance, au stade de complication dégénératives négatives.

Histoire du diabète : remonte à 5 ans, symptomatologie typique d'un diabète type I, mise sous insulinothérapie optimisée, l'évolution a été marquée par deux hospitalisations dans la wilaya de Bouira pour cétose diabétique.

Sa dernière hospitalisation dans le même service remonte à 1 mois, pour cétose diabétique dans un contexte de stress, la recherche étiologique est revenue négative (ECB des Urines, télé thorax, échographie abdominopelvienne, IDR à la tuberculine, TSH), et devant la non amélioration de son équilibre glycémique sous insuline atteignant 2.1 UI/kg/j, la patiente nous fut adressé.

A l'admission, patiente cétoïque, sans foyer évident hormis des leucorrhées blanchâtres trainante, poids 47 kg, taille 156 cm, BMI à 19 kg/m² ;

Le PXE est suspecté devant des papules jaunâtres confluentes au niveau cou. La biopsie met en évidence des anomalies spécifiques des fibres élastiques. Le bilan lésionnel révèle des stries angioïdes au fond d'œil, soit un stade II de l'évolution de la maladie, sans atteinte cardiovasculaire au moment du diagnostic



1. Bilan standard

FNS, VS, CRP, Fibrinogène sans anomalie
Bilan lipidique, hépatique et protidémie sans anomalies .

Bilan phosphocalcique sans anomalie .
ECBU stérile .

2. **Typage du diabète** AC anti GAD>2000UI/ml

3. **Bilan des complication dégénérative**

- Créatinine: 7mg/l, DFG: 114 ml/min
CDU: G++, Prot -, Sang -, CC-,

Leucocyte-, Nitrite-
Micro albuminurie : 4mg/l

- Fond d'œil : pas de rétinopathie diabétique .

BILAN PARACLINIQUE

BIOLOGIE

MORPHOLOGIE

Biopsie cutanée des lésion du cou : Fibres élastique basophiles courtes épaissies hachées paraissant plus nombreux que normalement , ces fibres présentent une surcharge calcique visible sous forme de dépôts amorphes , l'imprégnation par l'orcinéine montre des fibres fragmentées pelotonnées, fortement coloré violet foncé en rapport avec une PXE .

Exploration oculaire:

- FO retrouve des stries angioïdes peripapillaire aux deux yeux avec altération d'épithélium pigmentaire aux deux yeux .

- Complété par une rétinographie : confirme les stries angioïdes : voir photo

Exploration cardiovasculaire: ECG: tachycardie reflexe à 110 BPM,

Echo cœur : sans anomalie, donc pas de stigmata de coronaropathie, de valvulopathie (prolapsus de la valve mitrale), ou de cardiomyopathie (dépôt calcique), pouvant être trouver dans le PXE .

Doppler artériel des membres inferieurs : non fait (les pouls sont présents et symétrique .)



CONDUITE DU TRAITEMENT ET EVOLUTION

La cétose est traité par schéma de réanimation, laissant place à une glucotoxicité importante ayant nécessité une insulinothérapie basale chaque 4h, les insulines humaines ont été initialement ajusté (triple rapide + double NPH + bolus de rapide à 16h, puis rapidement remplacer par les analogue avec maintien du bolus de 16h, arrivant à des doses > 2UI/kg/j, d'où l'adjonction de la Metformine 850 mg à 2 puis 3 fois par jours.

Après plusieurs séances d'éducation et deux hospitalisations, la glucotoxicité étant cassée, on a procédé à la réduction des doses d'insuline, suppression du bolus de 16h et maintien de la Métformine 850 mg.

L'analyse des pertes génitale objective un Candidas Sp traité par fluconazole 50mg, 2 fois par jour pendant 6 jours, avec obtention d'un bon résultat.

Concernant le PXE il n'ya pas de traitement curatif, le traitement est essentiellement préventif.

DISCUSSION ET CONCLUSION

Le PXE est une pathologie héréditaire à transmission autosomique récessive ou parfois sporadique, dont les manifestations cliniques sont du à la calcification et à la fragmentation des fibres élastiques, responsables des différentes manifestations cliniques à savoir l'atteinte cutanée, l'atteinte ophtalmologique (rupture de la membrane de Bruch) et les stries angioïdes pouvant se compliquer de néo vaisseaux puis d'hémorragie rétinienne aux moindre traumatisme. Une artériosclérose précoce (atteinte de l'intima, de la limitante interne et de la media) avec par ordre décroissant : artères des membres inférieurs, artères coronaires et axes carotidiens et vertébraux, saignements digestifs, fausses couches du premier trimestre, retard de croissance intra-utérin (calcification du placenta).

Des formes associés aux maladies auto-immunes sont décrites mais rare : thyroïdite d'Hashimoto (4cas), polyarthrite rhumatoïde (4cas) et un cas de diabète type 1, qui posent la question d'une dysfonction acquise, d'origine auto-immune des voies de différenciation et de maturation des fibres élastiques. Son éventuelle implication dans l'insulino résistance n'est pas connu. Sur le plan anatomopathologique l'atteinte hépatique n'est pas connue, bien que le foie soit le site d'expression essentiel de la protéine *ABCC6* (98%), les Reins et dans une moindre mesure dans les intestins. La connaissance de cette pathologie est importante afin de faire un bilan lésionnel complet notamment dans le diabète maladie potentiellement vasculaire

REFERENCES

AG PXE France ANGERS, 4 octobre 2008. AG PXE France Paris, 9 juin 2007
O. LE SAUX, L. MARTIN Ann Dermatol Venerol 2001;128:943-6 : Génétique moléculaire du pseudoxanthome élastique
H. Hammami, T. Badri, R. Benmously, N. Kenani, N. Sliiti, I. Mokhtar, S. Féniche, Rev Med Liège 2009; 64 : 12 : 629-632 : le Pseudoxanthome élastique : étude de 22 cas
J. Perdu et al., Microangiopathie du pseudoxanthome élastique. Presse Med 2004; 33: 518-21
H. Muratani et al. Pseudoxanthoma Elasticum Associated with Hashimoto's thyroiditis. Jap J Med Vol 21, No 3 (July 1982)