MALADIE DE FABRY

CA 106

Tous les angiokératomes ne mènent pas à Fabry

Léna IMANI, Interne, Service de médecine interne, CHU de Poitiers, France
Clément BEUVON, Praticien Hospitalier, Service de médecine interne, CHU de Poitiers, France
Mathieu PUYADE, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Service de médecine interne, CHU de Poitiers, France
Mickaël MARTIN, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Service de médecine interne, CHU de Poitiers, France

Introduction

Les angio-kératomes sont des **anomalies vasculaires** qui se caractérisent par la présence de petits vaisseaux sanguins dilatés et hyperkératosiques. Ils sont **fréquents** et souvent **bénins** mais peuvent être révélateurs de maladie de Fabry souvent évoquée en cas de localisation scrotale. Le cas suivant décrit la présence d'**angio-kératome du scrotum non lié à une maladie de Fabry.**

Observation

Homme de 68 ans hospitalisé en médecine interne pour bilan de chute dans un contexte d'alcoolisme aigu. Il a comme principal antécédent une exogénose chronique non sevrée, une cardiopathie dilatée avec une fraction d'éjection ventriculaire gauche à 34%, fibrillation atriale anticoagulée, un syndrome de détresse respiratoire aiguë sur pneumopathie d'inhalation.

A l'examen clinique d'entrée, on retrouve un tableau de décompensation cardiaque avec des œdèmes bilatéraux des membres inférieurs remontant jusqu'aux lombes, une turgescence jugulaire et un reflux hépato jugulaire. L'auscultation pulmonaire retrouve des sibilants bilatéraux. L'examen cutané révèle une hydrocèle et des **papules violacées millimétriques en rapport avec des angio-kératomes du scrotum** sans autre localisation notamment sur les cuisses.

Angiokératomes de Fordyce

L'examen clinique et l'interrogatoire ne retrouvaient **aucun autre signe de maladie de Fabry**. Les analyses biologiques ne retrouvaient pas de protéinurie significative, ni d'insuffisance rénale. Le **dosage de l'activité de l'alpha galactosidase est finalement revenu normal** (5.37 µmol/h pour une norme entre 2.65 et 10.2) en défaveur d'une maladie de Fabry. L'évolution clinique était favorable sous FUROSEMIDE intra veineux avec une reprise du traitement cardiotrope. Le diagnostic finalement retenu est celui **d'angio-kératome de Fordyce**

Angiokératomes du scrotum dans la maladie de Fabry [3]

Discussion

Les angio-kératomes ne sont pas spécifiques de la maladie de Fabry, ils peuvent être retrouvés dans plusieurs maladies métaboliques (fucosidose,alphagalactosidose, maladie de Kanzani, alpha mannosidose, aspartyl glucosaminurie, galactosialidose). Ils peuvent être retrouvés dans le syndrome de Turner et la sclérose tubéreuse de Bourneville [1].

Dans le cadre de la **maladie de Fabry**, les angio-kératomes sont souvent retrouvés sur la **racine des cuisses et sur les fesses** même si elles peuvent aussi être retrouvées sur le **tronc, les doigts, le scrotum, la muqueuse orale et les conjonctives** qui sont des localisations évocatrices.

Les **angio-kératomes de Fordyce sont les plus fréquents**. Ils touchent principalement le scrotum et la vulve et sont fréquemment constatés **à partir de 40 ans** avec une répartition similaire à celle des angiokératomes de la maladie de Fabry et constituent en ce sens le **principal diagnostic différentiel**. Ils sont souvent associés à une varicocèle dû à une hyperpression veineuse et ne sont pas le reflet d'une maladie métabolique [1]. Le traitement des angio-kératomes n'est pas indispensable, il n'est réalisé qu'à la demande du patient et peut consister à une excision chirurgicale, une cryothérapie, une cautérisation, du laser ou de la sclérothérapie [2]

Conclusion

Les angio-kératomes du scrotum sont des **dilatations vasculaires kératosiques** qui sont reconnus par les internistes comme un **signe évocateur de maladie de Fabry**. Cependant le diagnostic le plus fréquent est celui **d'angiokératome de Fordyce** dont l'évolution est bénigne. Une analyse sémiologique soigneuse et au besoin un dosage de l'activité enzymatique de l'alpha-galactosidase permettent de faire la part des choses.

Références bibliographiques

1. Cuny J-F: L'angiokératome dans le diagnostic de la maladie de Fabry. Med Sci (Paris) 21: 40–42, 2005.
2. Fang W-C, Su Y-C, Chiu L-W and Hu SC-S: Refractory angiokeratoma of Fordyce: A manifestation of pelvic arteriovenous malformations. Indian J Dermatol Venereol Leprol: 1–3, 2024.
3. Zampetti A, Orteu CH, Antuzzi D, *et al.*: Angiokeratoma: decision-making aid for the diagnosis of Fabry disease: Angiokeratoma, proposal for a diagnostic algorithm. British Journal of Dermatology 166: 712–720, 2012.

10.11.12. DÉCEMBRE 2025 91e CONGRÈS I PALAIS DES CONGRÈS SNFMI TOURS #SNFMI