Erreurs innées du métabolisme de l'adulte

CA 182

Neuropathie optique ischémique antérieure aiguë : une complication rare révélant la fragilité vasculaire dans la maladie de Fabry

1er Auteur : Oumayma, ALBOUCHI, Résidente, Service de médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE

Autres auteurs, équipe:

- Mehdi, SOMAI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Rym, MAAMOURI, Service d'Ophtalmologie, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Ibrahim, ARBAOUI, assistant, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- A, ELMAYEL, Service d'ophtalmologie, Hôpital Habib Thameur, Tunis, Tunisie;
- Hela, BOUDABOUS, Pédiatrie et maladies métaboliques héréditaires, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Monia, CHEOUR, Service d'ophtalmologie, Hôpital Habib Thameur, Tunis, Tunisie;
- Amel, BEN CHEHIDA, Pédiatrie et maladies métaboliques héréditaires, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Zohra, AYDI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Besma BEN DHAOU, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Fatma,BOUSSEMA, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Imen RACHDI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Fatma, DAOUD, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
-

Introduction

La maladie de Fabry (MF) est une maladie lysosomale héréditaire du métabolisme due à un déficit en α-galactosidase A, entraînant une accumulation intracellulaire de glycosphingolipides et des atteintes multisystémiques. La neuropathie optique ischémique antérieure aiguë (NOIAA) est une complication rare et atypique de la MF.

Nous rapportons l'observation d'un patient ayant une MF qui se complique d'une NOAIAA.

Observation

Il s'agissait d'un patient âgé de 38 ans, diagnostiqué avec une MF à l'âge de 28 ans, devant des angiokératomes à la face interne des cuisses, desacroparesthésies et une insuffisance rénale terminale sous hémodialyse. Le diagnostic de la MF était confirmé par un déficit marqué de l'activité de l'α-galactosidase A et le patient bénéficiait d'uneenzymothérapie substitutive, par l'agalsidase alpha.

Le patient a eu une parathyroidectomie pour une hyperparathyroïdie tertiaire compliquée d'ostéopathie raréfiante. L'intervention s'est déroulée sans incident, en particulier sans hypotension. Un mois après la parathyroidectomie, le patient a présenté une baisse brutale de l'acuité visuelle. L'examen ophtalmologique initial montrait une acuité visuelle à 3/10 à droite et limitée à la perception lumineuse à gauche, un aspect de cornéa verticillata bilatéral et des tortuosités vasculaires rétiniennes. Le fond d'œil objectivait un œdème papillaire stade 1 bilatéral et une perte du reflet fovéolaire, confirmant le diagnostic de NOIAA.

La tension artérielle était normale. Le bilan sanguin révélait une anémie hypochrome microcytaire (Hb 8,7 g/dL), une hypocalcémie (2 mmol/L) et une CRP à 34 mg/L. Le bilan lipidique, la glycémique et le dosage des vitamine B9 et B12 étaient normaux.

Le bilan immunologique, comprenant la recherche des anticorps antinucléaires, anti-ADN natif, anti-ENA, anticardiolipines, anti-β2-glycoprotéine Il'anticoagulant circulant de type lupique, ANCA et anticorps anti-neuro-myélineoptique, était négatif.

Les taux sériques de C3, C4 et du CH50 étaient normaux. La recherche d'une cryoglobulinémie s'est révélée négative.

Les sérologies virales pour'hépatite C et le VIH étaient négatives, tandis que le statut sérologique de l'hépatite B montrait une immunisation. La sérologie syphilitique était également négative. L'angioIRM cérébrale ne montrait pas de processus compressif ni expensf mais des lacunes centro-pontiques, périventriculaires et sous-corticales en rapport avec la MF.

Une corticothérapie à forte dose par boli de méthylprednisolone a été initiée (1 gramme/jour pendant cinq jours) associée à un traitement antiagrégant, entraînant une amélioration partielle de l'acuité visuelle (5/10 à droite, 3/10 à gauche) et une nette diminution de l'œdème papillaire.

Discussion

L'accumulation intracellulaire de glycosphingolipides constitue le mécanisme central de l'atteinte multiviscérale dans la MF. La survenue d'une NOIAA reste atypique.

L'hypothèse d'un dommage vasculaire ou d'une hypoperfusion liée au stress chirurgical est plausible, même en l'absence de facteurs de risque cardiovasculaires mal contrôlés.

Conclusion

Ce cas souligne que la NOIAA peut survenir dans le cadre de la MF après une chirurgie cervicale non vertébrale, malgré un suivi optimal des atteintes viscérales et l'enzymothérapie substitutive, et doit être prise en compte dans la prise en charge postopératoire de ces patients.