Thromboses sans cause apparente : l'alerte d'un métabolisme défaillant ; à propos d'un cas

FATIMA ZAHRA BOUCHAM, Résidente en médecine interne Service de Médecine interne B, Hôpital Militaire d'instruction Mohamed V, Rabat, MAROC

Autres : C. Elaoufir (1) ;A. CHAREF (1) ; J. Benhammou (1) ;Y. Oualehssine (1) ;A. Kadiri (1) ; M. Chiguer (1); R. Lemouaden (1) ;N. Elomri (1) ;F. Mekouar (1) ;M. Jira (1) ;J. Fatihi (1)
(1) Médecine interne B, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V,Rabat,Maroc

Introduction:

Les maladies thromboemboliques veineuses (MTEV) chez l'adulte jeune, en particulier lorsqu'elles sont récidivantes et non provoquées, doivent faire suspecter une cause sous-jacente inhabituelle, notamment une erreur innée du métabolisme. Nous présentons un cas illustrant cette présentation clinique atypique.

Observation:

Un patient de 25 ans s'est présenté aux urgences pour une douleur abdominale aiguë diffuse, d'installation brutale. Il avait comme antécédents une myopie depuis l'enfance et une thrombose veineuse profonde fémoro-poplitée gauche non provoquée, survenue huit mois plus tôt sous rivaroxaban. À l'examen, il était apyrétique, avec une sensibilité abdominale généralisée, sans hépatosplénomégalie. Le bilan biologique montrait un syndrome inflammatoire modéré. L'imagerie révélait une thrombose portale étendue aux branches droite et gauche. Les bilans étiologiques initiaux (thrombophilies, maladies auto-immunes et néoplasiques) étaient négatifs. Une hyperhomocystéinémie associée à une méthioninémie a conduit au diagnostic d'homocystinurie, confirmé par une réaction de Brand positive et une élévation urinaire de l'homocystéine.

Discussion:

L'homocystinurie est une maladie rare autosomique récessive liée à un déficit en cystathionine bêta synthase, a expression clinique polymorphe touchant les yeux, squelette, système nerveux et vasculaire. Elle se caractérise par un morphotype marfanoïde, des thromboses veineuses récurrentes, un risque précoce d'athérome et des anomalies oculaires comme la luxation du cristallin. Les manifestations neurologiques associent troubles cognitifs et psychiatriques. Les complications vasculaires représentent une cause majeure de morbidité et mortalité.

Conclusion:

Le diagnostic d'homocystinurie doit être envisagé devant une MTEV, en particulier en cas de récidive, même en l'absence de signes marfanoïdes; afin de réduire les complications et de prévenir l'apparition de nouveaux cas au sein de la fratrie.

Références bibliographiques:

- Hyperhomocystéinémie et thromboses artérielles Jean-Philippe Galanaud; Isabelle Quéré; Denis Wahl . Maladies artérielles, Chapitre 56, 505-507
- L'homocystinurie par déficit en cystathionine bêta synthase : une cause rare de thombose C. Payet-Revest, G. Pernod ; La Revue de Médecine Interne Volume 37, Supplement 2, December 2016