

Maladie thrombo-embolique révélant un déficit congénital en cystathionine bêta-synthase

Cherif.Y^{1,2}, Derbal.S^{1,2}, Boukhzar.R¹, Hentati.O^{1,2}, Chebbi.D^{1,2}, Sreiri.S¹, Mama.M¹, Ben Dahmen.F¹, Abdallah.M^{1,2}

1-Service de médecine interne, Hôpital régional de Ben Arous, Tunisie

2-Université Tunis El-Manar, Faculté de médecine de Tunis

Introduction

● L'hyperhomocystéinémie par déficit en cystathionine bêta-synthase (CBS) est une maladie métabolique rare de transmission autosomique récessive responsable de manifestations systémiques : thromboemboliques, ophtalmologiques, neuropsychiatriques et squelettiques. Le diagnostic est souvent pédiatrique mais parfois il est fait tardivement suite à une complication systémique. Nous rapportons l'observation d'une adulte jeune dont le diagnostic de déficit en CBS a été fait suite à une complication thrombo-embolique.

Observation

- ♀ 18 ans
- ATCDs FAMILIAUX : encéphalopathie chez un frère décédé
- ATCDs PERSONNELS : -retard mental et psychose depuis l'enfant
 - convulsions fébriles à 2 ans.
 - Myopie forte + opérée en ophtalmologie
- MOTIF : douleurs abdominales et des vomissements évoluant dans un contexte fébrile.
- EXAMEN : T achycardie et ascite.
Membres grêles, pieds creux, thorax en entonnoir, grande taille
- BIOLOGIE : - Cytolyse
 - TP bas
 - Hypocholestérolémie
 - SIB
- SCANNER TAP : -Thrombose des veines hépatiques évoquant un syndrome de Budd Chiari
 - Thrombus partiel de la VCI
 - Embolie pulmonaire bilatérale.

- CAT : HBPM à dose curative avec introduction progressive des anticoagulants oraux.
- Enquête étiologique :

AC antiphospholipides	Négatif
AAN	Négatif
Mutation Jak2	Négatif
Cytométrie de flux	Négatif
Recherche du clone HPN	négatif
Bilan de thrombophilie constitutionnelle	Normal
Homocystéine	394 µmol/l
Vit B12 /B9	Normal

Il s'agissait d'une hyperhomocystéinémie primaire

- Le diagnostic de déficit en CBS a été retenu devant une présentation clinique polymorphe :
 - Atteinte thromboembolique
 - Atteinte ophtalmologique
 - Atteinte neuropsychiatrique
 - Atteinte squelettique (Image 1)
- PRISE EN CHARGE : Patiente adressée en pédiatrie métabolique pour une éventuelle enquête génétique et une prise en charge thérapeutique adéquate.



Conclusion

- Bien que les nouvelles recommandations excluent le dosage de l'homocystéine du bilan de thrombophilie, la recherche d'une hyperhomocystéinémie par déficit en CBS doit en faire partie surtout devant des sujets jeunes ayant au moins une atteinte neuropsychiatrique, ophtalmologique ou des déformations squelettiques. Le diagnostic chez notre patiente a été fait tardivement à un âge adulte devant la disparité des atteintes au fil du temps.