



Homocystinurie découverte par un AVC post thrombophlébite chez un nourrisson

I.El kilali, H.Rhouda, G.Zouiri, Y.Kriouile

Unité de neuropédiatrie et maladies neuro-métaboliques, Service de pédiatrie II,
Hôpital d'Enfants de Rabat, CHU Ibn Sina, Maroc



Introduction

L'homocystinurie classique est une maladie génétique rare due à un déficit en cystathionine bêta-synthase (CBS), enzyme qui intervient dans le métabolisme de la méthionine. Sa fréquence dans la population se situe entre 1/60 000 et 1/300 000 personnes. Elle est transmise selon le mode autosomique récessif. Le gène qui est responsable, le CBS, se trouve sur le chromosome 21, en position sous-télomérique 21q22 (1). Les manifestations cliniques sont essentiellement ophtalmologiques, neurologiques et orthopédiques. Les accidents vasculaires constituent la principale menace pour le pronostic vital. Nous rapportons un cas d'homocystinurie classique découvert au stade de thrombose.

Observation

Enfant âgé de 2 ans, de sexe masculin, issu d'une grossesse non suivie, menée à terme, accouchement par voie basse à domicile, quatrième d'une fratrie de quatre, issu d'un mariage non consanguin, ayant comme antécédents familiaux une sœur mal suivie pour homocystinurie classique.

Consulte pour un état de mal convulsif apyrétique, avec déficit post critique du membre supérieur et inférieur gauche. Examen physique (figure1) : enfant somnolent avec GCS à 13-14, ptosis bilatéral, strabisme divergent unilatéral gauche, position assise et marche impossibles, hémiplégie gauche. Imagerie : la TDM cérébrale est revenue en faveur de thrombophlébite cérébrale étendue compliquée d'une ischémie fronto-pariétal-temporale droite. (figure2) EEG : tracé de souffrance hémisphérique droite avec présence d'ondes lentes hypervoltées en fronto-temporal droit. Biologie : Homocystéine à 268.61 µmol/l, Chromatographie des acides aminés : légère augmentation de la méthionine dans le sang.

Enfant mis sous anti-coagulation, régime alimentaire pauvre en méthionine, vitaminothérapie (B6, B9), bétaine anhydre à la dose de 100mg/kg/j, antiépileptique et rééducation motrice.

Le suivi clinique, après 2 mois de traitement montre une amélioration avec disparition de l'hémiplégie gauche, du ptosis et du strabisme. Biologie : homocystéine en cinétique de baisse à 146 µmol/l.

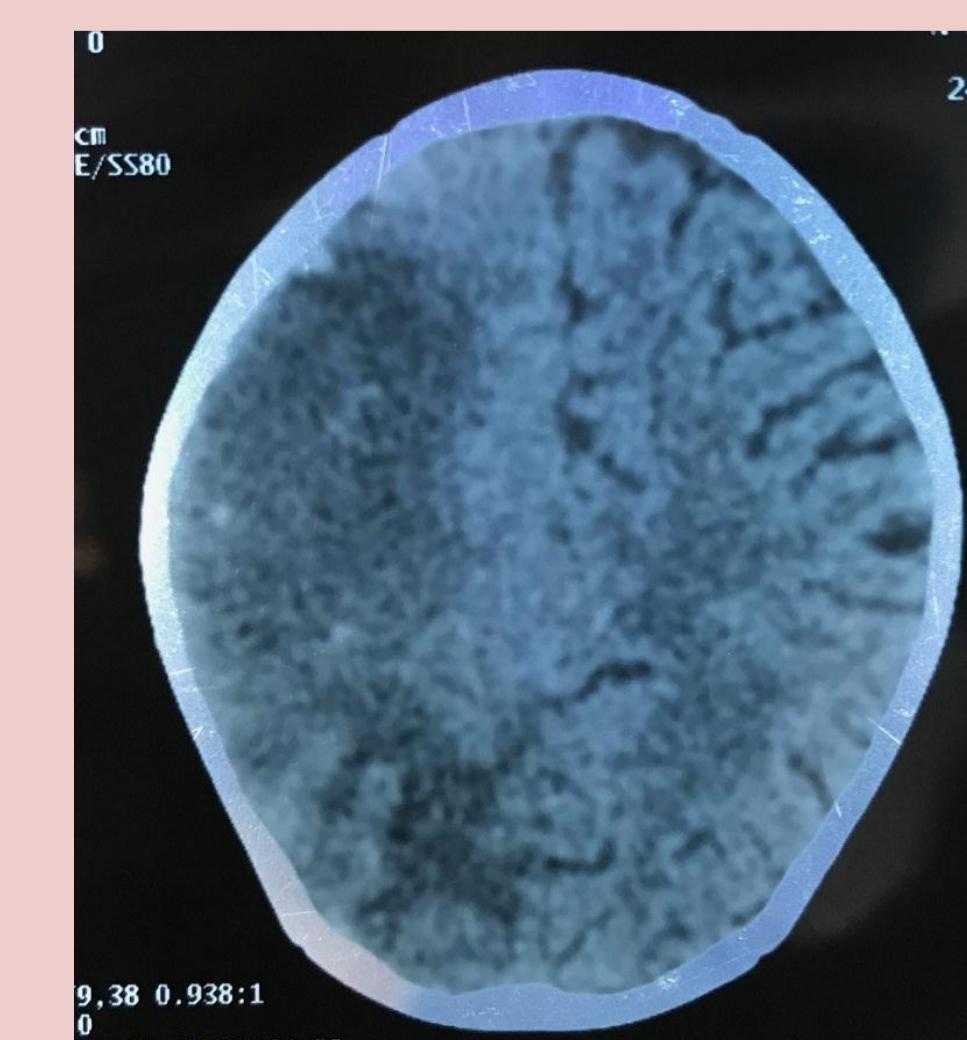


Figure 1: notre patient

Figure 2: TDM cérébrale en faveur de thrombophlébite cérébrale étendue compliquée d'une ischémie fronto-pariétal-temporale droite.

Discussion

L'homocystinurie est une aminoacidopathie constitutionnelle (2). Il s'agit d'une maladie génétique rare qui est due à un déficit d'une enzyme, la cystathionine bêta-synthase (CBS), qui va provoquer l'accumulation dans l'organisme de produits toxiques que sont l'homocystéine et la méthionine. (figure3)

La cystathionine β -synthase fonctionne en présence d'un coenzyme, le phosphate de pyridoxal (vitamine B6). En dehors des formes classiques qui représentent environ 80 % des homocystinuries, il existe des formes liées à un déficit sur la voie de la reméthylation avec principalement le déficit en 5,10 méthylénétetrahydrofolate réductase (MTHFR). (3)

Le phénotype clinique associe un aspect marfanoid avec une anomalie de la croissance osseuse, cyphoscoliose et ostéoporose, une atteinte neurologique (retard mental et épilepsie), luxation du cristallin et des thromboses artérielles et veineuses. (4)

Sa gravité est dominée par les complications neurovasculaires, liées au taux d'homocystéine circulante. (5)

Les manifestations thromboemboliques surviennent chez l'enfant, pour moitié en territoire artériel, et pour moitié en territoire veineux, ce qui fait suspecter une action毒ique directe de l'homocystéine sur la paroi vasculaire. (3)

Ce diagnostic était relativement tardif chez notre patient révélé par une complication thromboembolique vu que le dépistage néonatal n'a pas été réalisé.

Le traitement basé essentiellement sur l'anti-coagulation, la diététique, la vitaminothérapie et la bétaine anhydre a permis une amélioration des signes cliniques.

Figure 3: Voie métabolique de la méthionine

