



Maladie granulomateuse chronique familiale mimant une sarcoïdose et révélant une susceptibilité mendélienne aux mycobactéries liée à STAT1

Oumaima ELBAHHARI : Résidente en Médecine interne, Service de médecine Interne, UM6SS, Casablanca , Maroc

- Abire ALLAOUI, Professeur agrégé en médecine interne et immunologie clinique, Service de médecine Interne, UM6SS, Casablanca, Maroc
- Doha KABIL, Résidente en Médecine interne, Service de médecine Interne, UM6SS, Casablanca , Maroc
- Lilia ZIZI, Résidente en Médecine interne, Service de médecine Interne ,UM6SS, Casablanca, Maroc
- Walid ANTAR, Résident en Médecine interne, Service de médecine Interne, UM6SS, Casablanca, Maroc
- Jihane SMAALI, Professeur assistant en Médecine interne, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, Maroc
- Abdelhamid NAITLHO, chef de spécialité Médecine interne, Service de médecine Interne ,UM6SS, Casablanca, Maroc

Introduction:

Les maladies granulomateuses chroniques ont des étiologies variées, incluant les infections, les maladies inflammatoires systémiques et les erreurs innées de l’immunité. Certaines anomalies de la voie IL-12/IFN-γ, notamment les déficits liés à STAT1, peuvent mimer une sarcoïdose et révéler une susceptibilité mendélienne aux mycobactéries (MSMD), justifiant une exploration génétique devant toute forme atypique ou réfractaire.

Observation:

Profil

👤 48 ans
⌚ Dermatose granulomateuse > 10 ans
🎯 Diagnostic initial : Sarcoïdose cutanée

Antécédents

👁️ Glaucome | 🦴 Ostéoporose | 🦴 Scoliose dorsolombaire
🩺 Complication post-BCG

😊😊 Lésions granulomateuses similaires chez le fils

Présentation clinique

Plaques érythémato-squameuses infiltrées
🧠 Front | 🦴 Nez | 🦴 Oreille

Biologie

↑Hypergammaglobulinémie polyclonale

Calcémie normale

ECA normale

TEP-scanner

📍 Adénopathies intra-parotidiennes bilatérales hypermétaboliques

🌐 Atteinte granulomateuse

Biopsie cutanée

Dermite granulomateuse non nécrosante
🧬 CD3+ CD8+
🚫 Lymphocytes B significatifs

Traitements antérieurs

✗ Corticothérapie ✗ Hydroxychloroquine ✗ Méthotrexate ✗
Infliximab ✗ Baricitinib ✗ Tofacitinib
👉 Absence de réponse durable

Diagnostic

🧬 Étude génétique
🧬 Mutation hétérozygote pathogène **STAT1**
✅ **MSMD (Susceptibilité Mendélienne aux Mycobactéries)**

Prise en charge thérapeutique

Antibacillaires ciblant les mycobactéries atypiques
⚡ **Attaque (2 mois):** 🧬 Rifampicine + Isoniazide + Pyrazinamide + Ethambutol + Fluoroquinolone
🔄 **Relais:** 🧬 Rifampicine + Isoniazide + Ethambutol + Ciprofloxacine
📅 Durée totale : 9–12 mois



📷 Figure 1 : Aspect clinique avant traitement



📷 Figure 2 : Évolution après traitement antibacillaire

Évolution

📈 Régression nette des lésions cutanées
📈 Amélioration clinique significative

Perspectives

🧬 Ruxolitinib (discussion)
Contrôle de l'hyperactivation JAK-STAT
Prévention des rechutes inflammatoires

Conclusion

Cette observation illustre qu'une dermatose granulomateuse chronique mimant une sarcoïdose peut révéler une erreur innée de l’immunité liée à une mutation de **STAT1**.
L'association d'une résistance aux immunosuppresseurs, d'un antécédent de complication post-BCG et d'un contexte familial évocateur doit faire rechercher une **MSMD**.
Le diagnostic précoce permet d'adapter la prise en charge en associant un traitement antimycobactérien à une stratégie thérapeutique ciblée, évitant des immunosuppressions prolongées et potentiellement délétères.