



Histiocytose familiale liée à SLC29A3 avec infiltration choroïdienne : activation MAPK et réponse aux inhibiteurs de MEK

X. Boulu; Médecine interne et RECIF, CHU Amiens-Picardie, Amiens

- C. Attencourt, Anatomie et Cytologie pathologiques, CHU Amiens-Picardie, Amiens
- G. Morin, Génétique-oncogénétique-maladies rares, CHU Amiens-Picardie, Amiens
- J. Schmidt, Médecine interne et RECIF, CHU Amiens-Picardie, Amiens
- THC. Tran, Ophtalmologie, CHU Amiens-Picardie, Amiens

Introduction

- Syndrome H : histiocytose génétique rare, mutation SLC29A3
- Atteinte ophtalmologique non classique.
- Objectif : décrire une atteinte choroïdienne familiale avec évolution systémique secondaire.

Cas 1

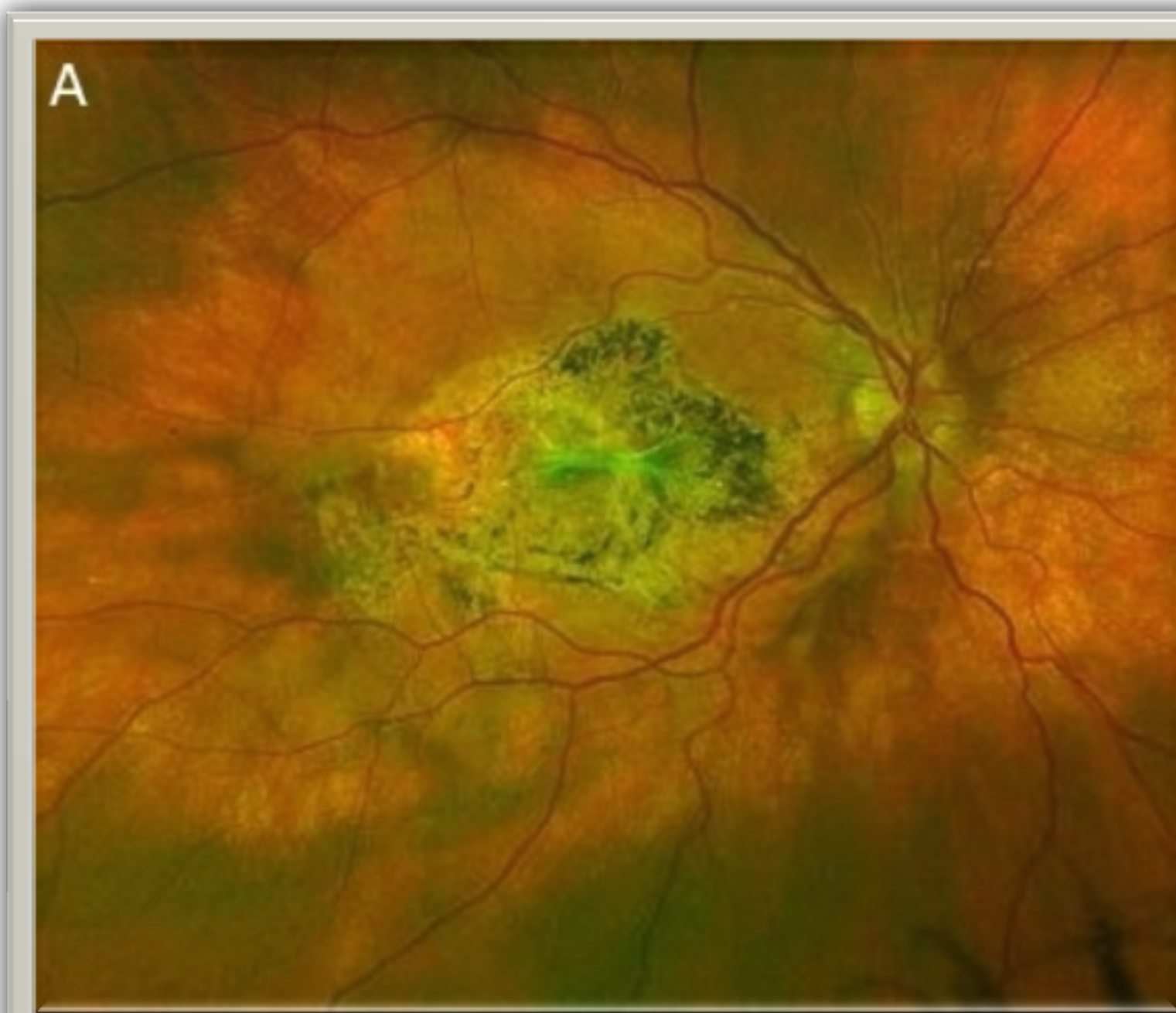
- Femme, 25 ans, syndrome H connu.
- ↓ Acuité visuelle progressive.
- Infiltration choroïdienne bilatérale.
- CRP élevée.
- Atteinte systémique (péricardique, ventriculaire droite, rétro-péritonéale et péri-rénale).
- Histologie : infiltrat d'histiocytes CD68+ CD163+ CD1a- Langerin-, sans mutation BRAF V600E ni anomalie somatique de la voie MAPK, mais avec positivité phospho-ERK.

Cas 2

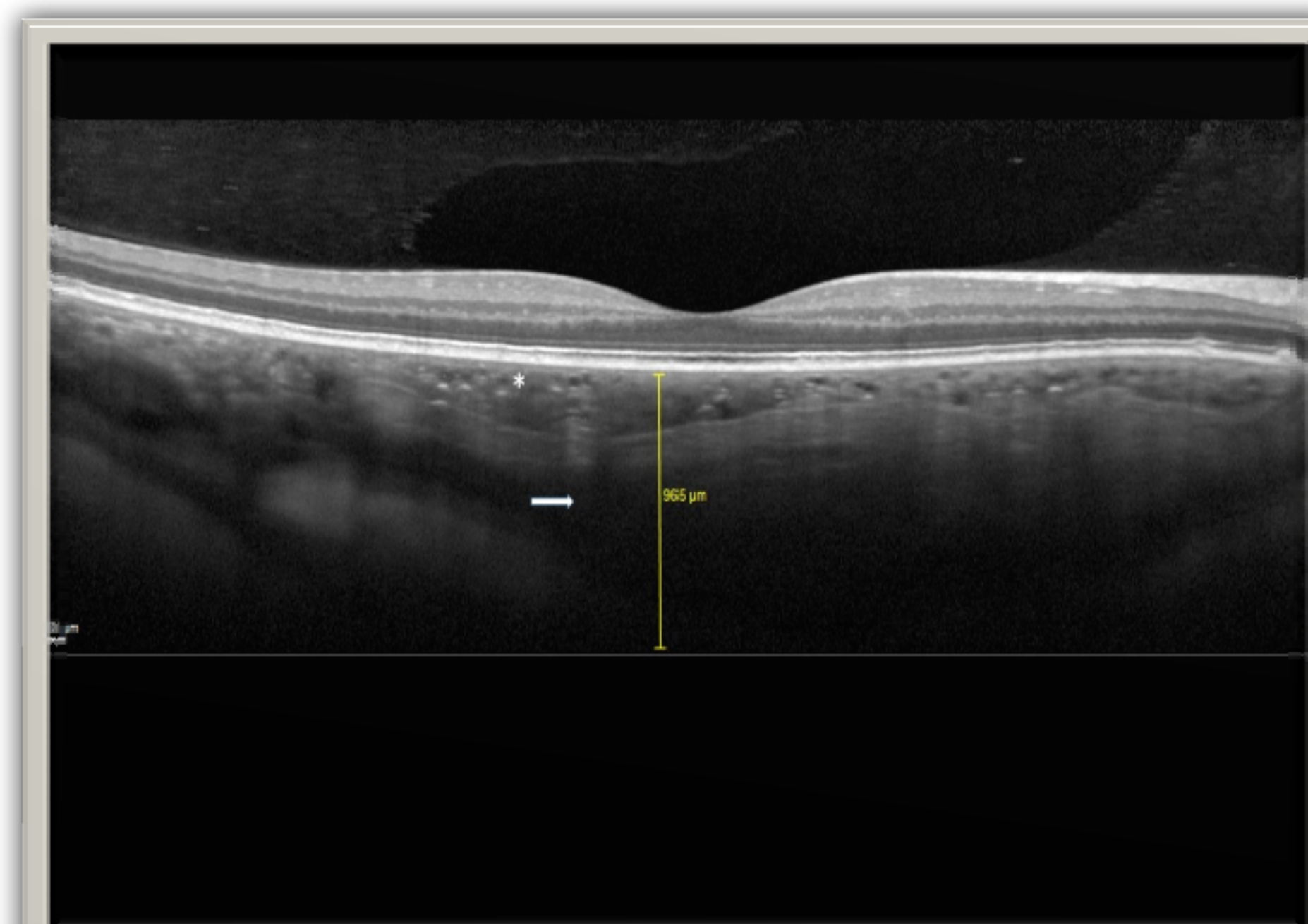
- Homme, 33 ans porteur du variant SLC29A3 mais asymptomatique.
- Atteinte choroïdienne infraclinique.
- Atteinte systémique secondaire (péricardique, rétro-péritonéale compressive).
- Histologie : infiltrat d'histiocytes CD68+ CD163+ CD1a- Langerin-, sans mutation BRAF V600E ni anomalie somatique de la voie MAPK, mais avec positivité phospho-ERK.



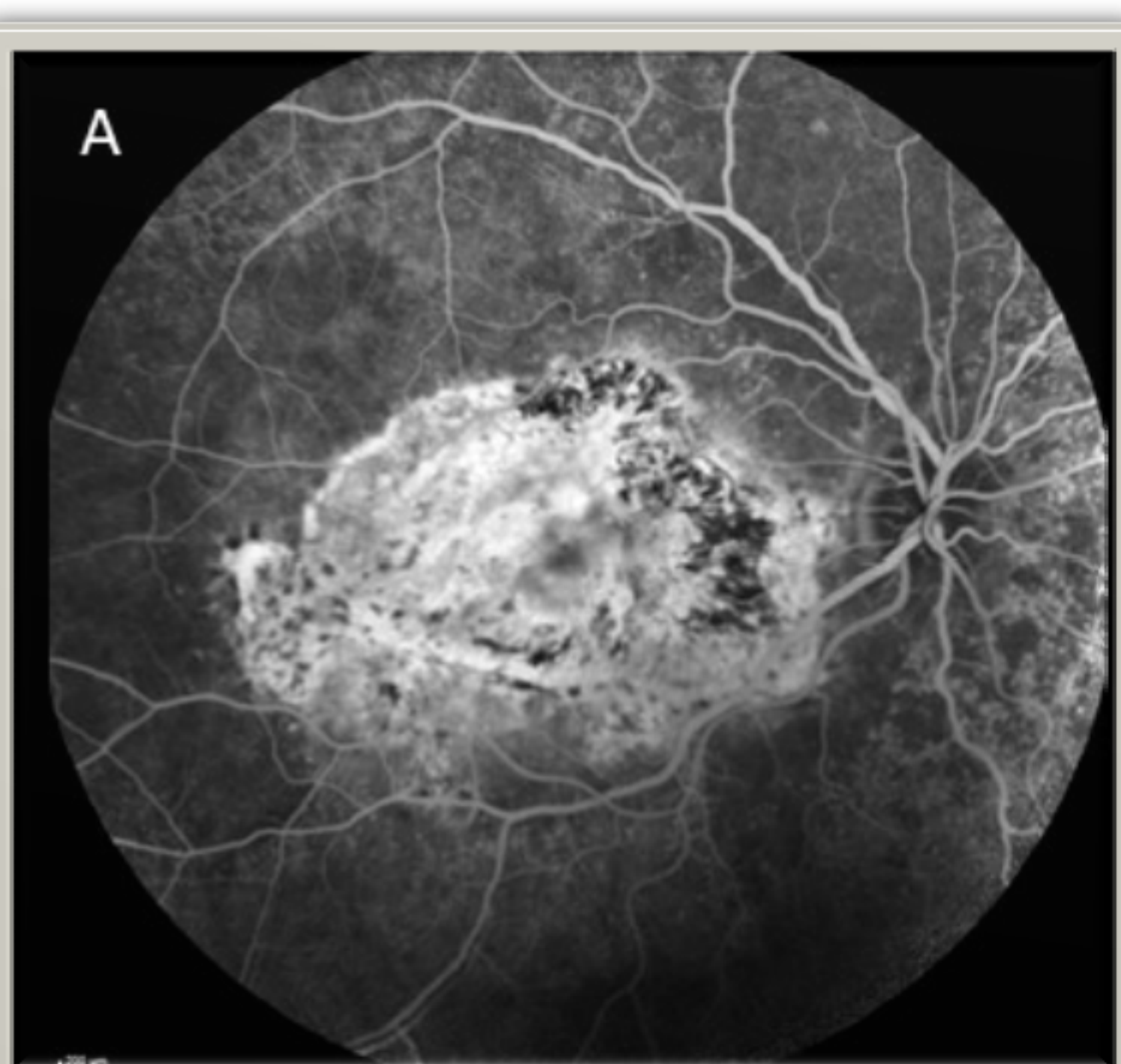
FO (OD) ancien : lésion sous-rétinienne jaunâtre siégeant au pôle postérieur et en région juxtapapillaire nasale.



FO (OD) actuel : atrophie rétinienne associées à des soulèvements de l'épithélium pigmentaire rétinien.



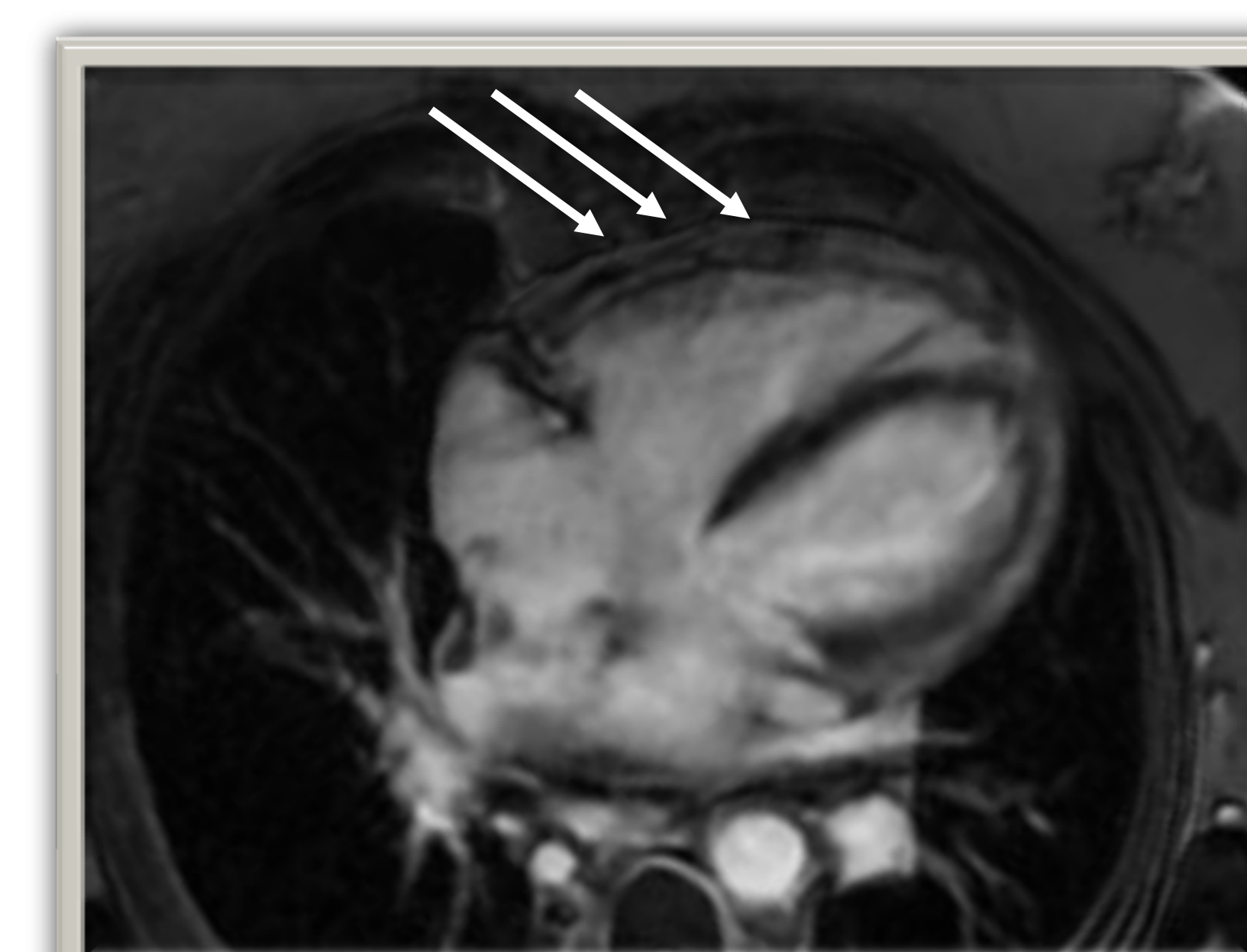
OCT (OD) : épaissement choroïdien marqué (> 900 μm), avec désorganisation architecturale de la choroïde et compression de la choriocapillaire.



AF (OD) : hyperfluorescence hétérogène avec imprégnation



TDM : infiltration rétro-péritonéale et péri-rénale bilatérale avec l'aspect en « gros reins chevelus ».



IRM (T1) : infiltration avec prise de contraste tardive de la graisse épicaudique du VD.

Evolution

- Traitement par inhibiteur de MEK : stabilisation visuelle (cas 1), ↓ de l'épaisseur choroïdienne et disparition de l'atteinte systémique (cas 1 et 2).
- **Conclusion** : Variant SLC29A3 = activation MAPK sans mutation somatique. Bonne réponse aux anti-MEK. Tableau clinique appartenant au "histiocytosis lymphadenopathy plus syndrome".

Lien vers l'article

