



Pseudoxanthome élastique : Une série de 8 cas

1^{er} Auteur : Mohammad, Azouagh, Service de dermatologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie

Autres auteurs, équipe:

- Asmahane, Souissi, Service de dermatologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Mariem, Tabka, Service de dermatologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Feriel, Amri, Service de dermatologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Aida, Khadhar, Service d'anatomopathologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Ines, Chelly, Service d'anatomopathologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Tayssir, Ben Achour, Service de médecine interne, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Mourad, Mokni, Service de dermatologie, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie

Introduction Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une affection génétique rare de transmission autosomique récessive, liée à des mutations du gène ABCC6, dont le déficit fonctionnel entraîne une minéralisation ectopique progressive touchant préférentiellement les tissus riches en fibres élastiques, notamment la peau, le système vasculaire et l'appareil oculaire. Les manifestations cutanées, souvent inaugurales et précoces, constituent un éléme

Patients et méthodes Il s'agit d'une étude descriptive rétrospective, coligeant tous les cas de PXE diagnostiqués dans le service de dermatologie de la Rabta, durant une période de 40 ans (1985-2025).

Résultats

Notre série comportait 8 patients. Il s'agissait de 6 femmes et de 2 hommes (sexeratio F/H : 3). L'âge moyen de début de la maladie était de 15,25 ans (extrêmes : 5–41 ans). Le délai de consultation variait entre 2 et 18 ans. Une consanguinité parentale était rapportée dans 5 cas. Une atteinte d'un apparenté de 1^{er} degré était présente dans 2 cas. Les signes cutanés étaient constants. Il s'agissait de placards faits de papules jaunâtres de disposition linéaire, siégeant aux faces latérales du cou (8 cas), à la nuque (2 cas), aux plis axillaires (6 cas), aux plis du coude (2 cas), au visage (1 cas), au décolleté (1 cas) et à la région péri-ombilicale (1 cas) (Fig1). Une hyperlaxité cutanée a été observée dans un cas. Une biopsie cutanée, réalisée chez tous les malades, montrait la présence au niveau du derme de fibres élastiques épaissies et fragmentées. L'examen ophtalmologique était normal chez 3 patients et montrait des stries angioides (2 cas), un aspect en peau d'orange temporo-maculaire (1 cas) et un syndrome sec (2 cas) (Fig2). Les explorations cardiovasculaires, neurologiques ainsi que la fibroscopie digestive étaient normales chez tous les patients.

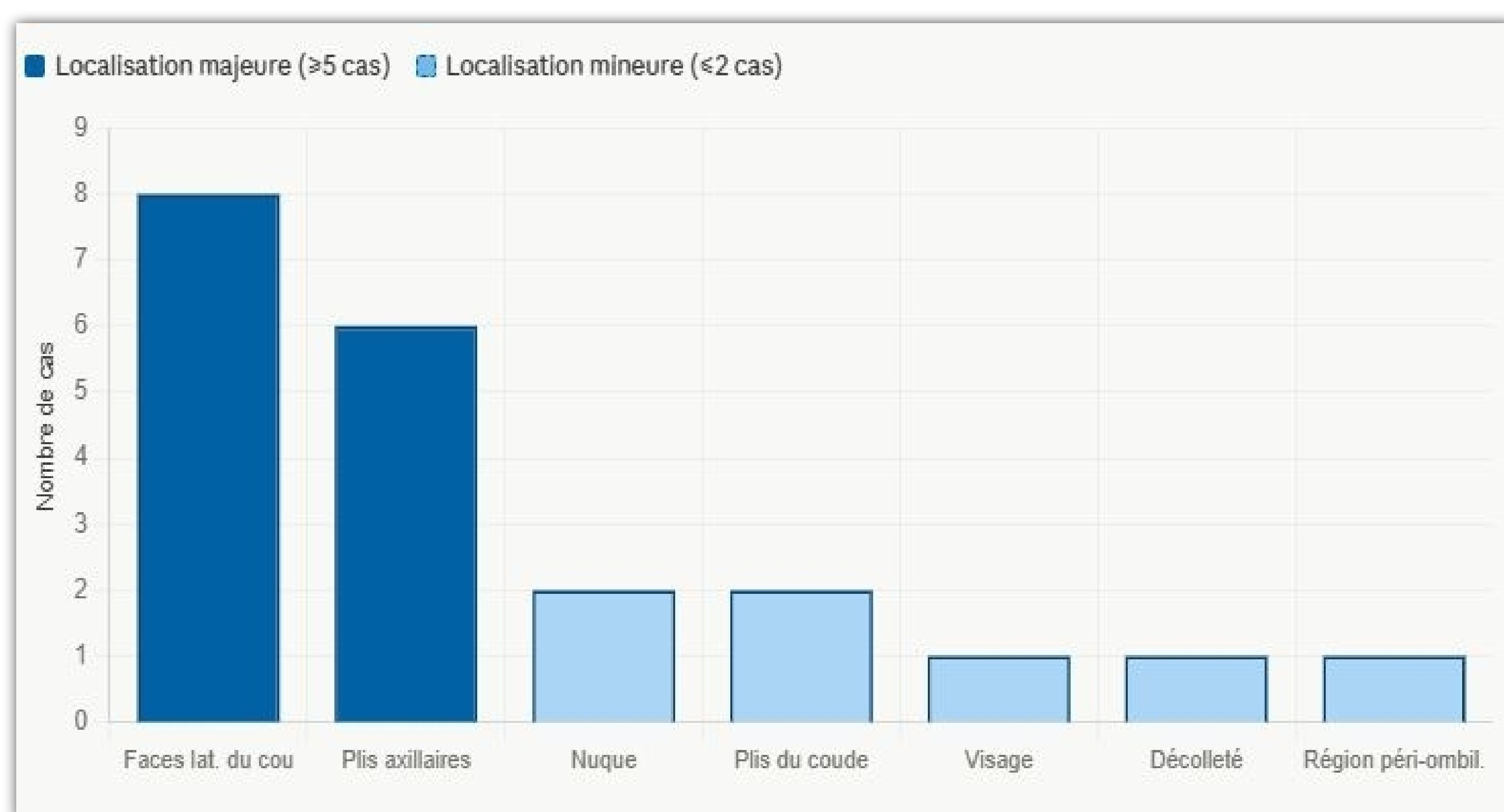


Fig1. Localisations cutanées

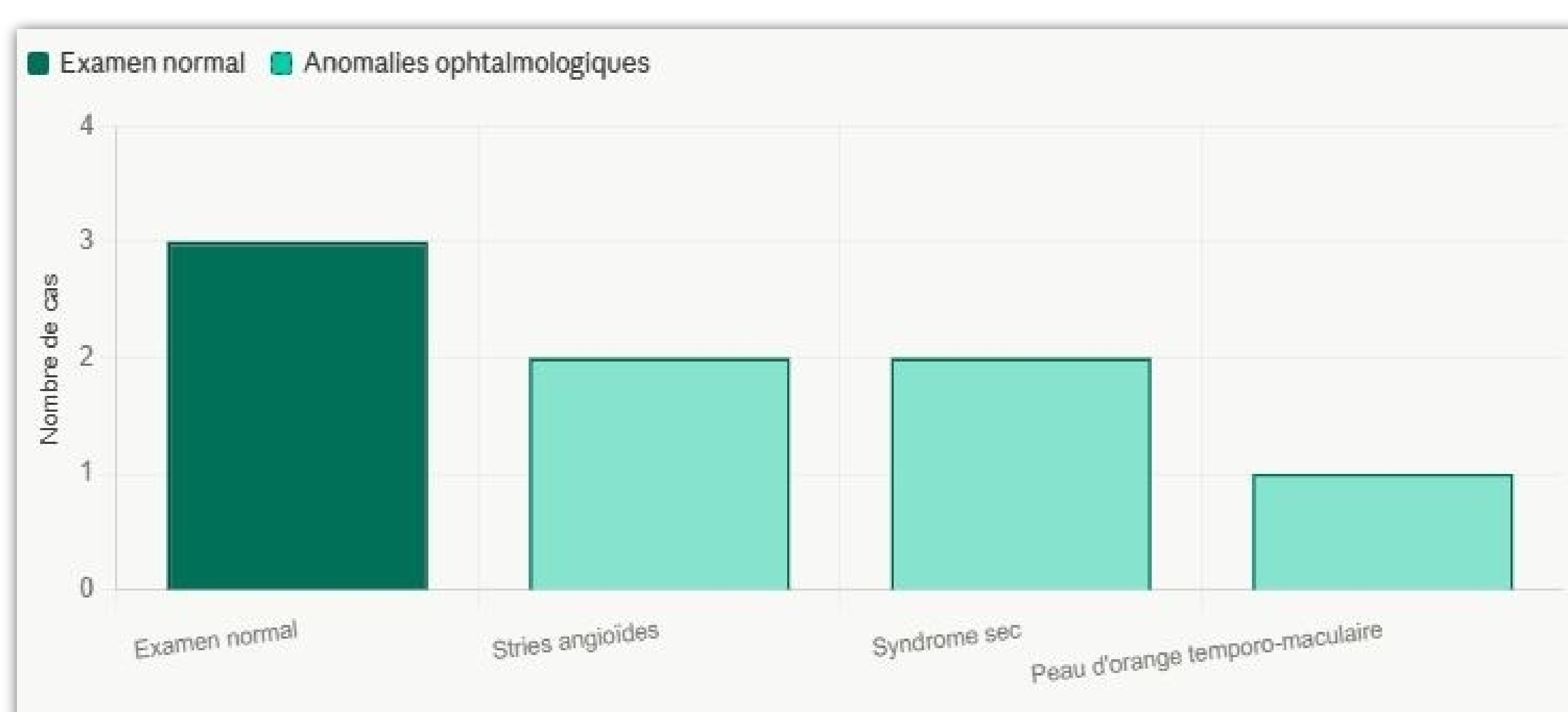


Fig2. Atteintes ophtalmologiques

Discussion & Conclusion

Le PXE est une affection métabolique systémique dont le diagnostic repose sur un faisceau d'éléments cliniques, histologiques et/ou moléculaires. L'atteinte cutanée en constitue le mode de révélation le plus fréquent, apparaissant dès l'enfance ou l'adolescence sous forme de petites papules jaunâtres prédominant au niveau du cou et des plis, évoluant progressivement vers des plaques réticulées parfois associées à une laxité cutanée. Les manifestations ophtalmologiques, rapportées dans 50 à 80 % des cas, surviennent tardivement. Elles sont dominées par les stries angioides, observées chez 2 de nos patients, fréquemment précédées par un aspect en peau d'orange temporo-maculaire (noté chez l'un de nos patients). L'évolution peut se compliquer d'atrophies en queue de comète, de néovascularisation choroïdienne et d'une maculopathie chronique, justifiant un dépistage ophtalmologique systématique par un fond d'œil. L'atteinte oculaire peut mettre en jeu le pronostic fonctionnel et conduire à une cécité. L'atteinte cardiovasculaire du PXE survient généralement après 40 ans, et se manifeste par une athérosclérose prématurée, souvent révélée par la diminution des pouls périphériques ou une claudication intermittente. Les principales complications cardiovasculaires sont l'infarctus du myocarde, l'hypertension artérielle, les accidents vasculaires cérébraux et les hématomes dus à la fragilité vasculaire. Les atteintes rénales, plus rares, se traduisent principalement par des lithiases liées à des dépôts d'hydroxyapatite, à rechercher par une échographie rénale. Le PXE nécessite une approche pluridisciplinaire. La reconnaissance des manifestations cutanées est primordiale car elles sont précoces et révélatrices. Un suivi régulier est nécessaire à la recherche d'une atteinte essentiellement ophtalmologique ou cardiovasculaire pouvant conditionner le pronostic.