



THROMBOSES MULTIPLES RÉVÉLATRICES D'UNE HYPEROXALURIE PRIMITIVE TYPE 1

1^{er} Auteur : Salima DRIOUICH, Médecin résident, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC

Autres auteurs, équipe:

- Wafa AMMOURI, Professeur d'enseignement supérieur, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Naima MOUATASSIM, Médecin spécialiste, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Yasmina CHHIH, Professeur assistant, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Sami BELKHATAB, Professeur assistant, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Ahlam GOUGAS, Professeur assistant, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Hajar KHBRI, Professeur agrégée, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Mouna MAAMAR, Professeur d'enseignement supérieur, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Zoubida TAZI MEZALEK, Professeur d'enseignement supérieur, Service d'Hématologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Hicham HARMOUCHE, Professeur d'enseignement supérieur, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique-Unité de Gériatrie Aigue, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC

Introduction

L'hyperoxalurie primitive est une maladie héréditaire rare (1 cas/1 million d'habitants/an) de transmission autosomique récessive, c'est une maladie lithiasique chronique grave qui peut se révéler à tous les âges et dont le diagnostic est souvent tardif.

Elle est due à une mutation de l'un des gènes codant pour des enzymes hépatiques participant au métabolisme de l'oxalate conduisant à un excès de son production et son accumulation au niveau des reins et des tissus responsable d'une oxalose systémique.

L'évolution se fait toujours, en l'absence de traitement, vers l'insuffisance rénale terminale.

Le traitement ultime de cette pathologie est la greffe hépatorénale.

Nous rapportons le cas d'une patiente atteinte d'une hyperoxalurie primitive type 1 au stade d'hémodialyse avec un dépistage familial positif.

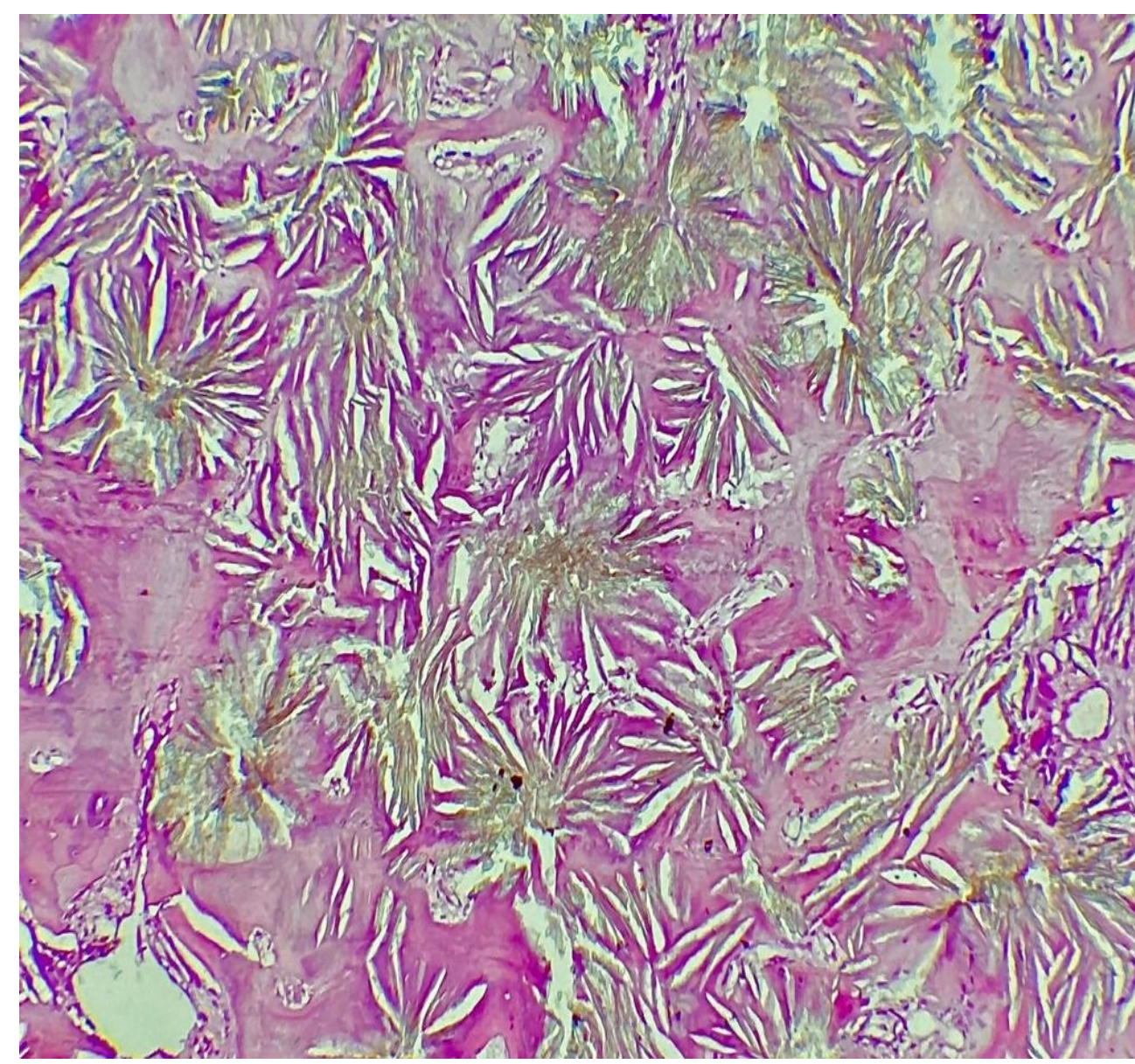


Figure 1 : Biopsie ostéomédullaire : cristaux d'oxalate de calcium déposés en rosettes ou en étoiles

Cas clinique

Il s'agit d'une patiente âgée de 45 ans, hémodialysée chronique depuis 2019 sur néphropathie indéterminée, ayant comme antécédent familial : une mère décédée au décours d'une néphropathie non documentée.

Elle a été référée au service de Médecine Interne du CHU Ibn Sina de Rabat devant l'installation de thromboses veineuses à répétition des abords vasculaires d'hémodialyse avec altération de l'état général.

L'examen clinique à l'admission était normal en dehors des polyarthrites périphériques des grosses et petites articulations avec Squeeze test positif.

Devant cette symptomatologie, un bilan étiologique de ces thromboses récidivantes a été demandé revenu normal; notamment un bilan immunologique, SAPL, bilan de thrombophilie complet et un bilan paranéoplasique comprenant une TDM CTAP et une mammographie.

Un bilan hématologique fait d'une numération formule sanguine, clone HPN et mutation JAK2, a été réalisé, n'objectivant pas d'anomalies.

Afin de compléter le bilan étiologique, une biopsie ostéo médullaire a été faite révélant une **oxalose médullaire** avec dépôts de cristaux d'oxalate de calcium (**Figure 1**).

Devant ce dernier résultat, un bilan lésionnel de l'oxalose a été demandé :

- Examen ophtalmologique à la recherche d'une rétinopathie est revenu normal
- Une électrocardiogramme n'objectivant pas une atteinte cardiaque
- Un bilan hépatique a montré une cholestase hépatique avec GGT à 64UI/l et PAL à 694 UI/l
- Un bilan phosphocalcique avait objectivé une calcémie corrigée à 102 mg/l et une phosphorémie normale
- Une échographie rénale a objectivé un cortex rénal calcifié

Devant ces résultats; le diagnostic d'une hyperoxalurie primitive a été posé, une mutation d'AGXT (Alanine glyoxylate aminotransférase) a été demandée, qui est revenue positive : le diagnostic d'une hyperoxalurie primitive type 1 a été retenu, et vue que cette pathologie est une maladie héréditaire ; l'étude génétique auprès des membres de la famille, notamment la fratrie et sa fille, a objectivé la présence de la mutation d'AGXT et depuis ils ont été mis sous vitaminothérapie B6.

Étant donné que la patiente est déjà au stade d'hémodialyse, elle a été mise sous vitamine B6 et anti coagulation par héparine, avec un recul de 6 mois, la patiente n'a pas présenté de nouveaux épisodes de thromboses de sa fistule artério-veineuse.

Résultat et conclusion

L'hyperoxalurie primitive de type est la forme la plus fréquente. Elle est causée par un déficit en une enzyme hépatique AGXT (Alanine glyoxylate aminotransférase).

La présentation clinique chez notre patiente était semblable aux données de la littérature qui est en rapport avec l'oxalose systémique (**Figure 2**). Cependant, le diagnostic a été posé tardivement au stade d'IRCT après 5 ans de mise en hémodialyse.

Des cas similaires d'hyperoxalurie primitive ont été rapportés et le diagnostic a été posé après mise en hémodialyse [1-2-3].

Sur le plan thérapeutique, théoriquement, plusieurs mesures sont proposées : *hyperhydratation* mais qui reste difficile au stade d'insuffisance rénale chronique vu le risque de surcharge hydrosodée et d'œdème aigu du poumon ; *inhibiteurs de cristallisation* ; *administration de pyridoxine*, qui le seul traitement préventif (c'est un cofacteur de l'AGXT) à dose de 5mg/kg en augmentant par paliers de 5 mg/kg toutes les 4 semaines jusqu'à 20 mg/kg ; mais *la double transplantation hépatorénale* reste le traitement de choix notamment au stade d'insuffisance rénale terminale. Cette option thérapeutique n'était pas possible dans notre contexte.

Notre cas est le premier qui rapporte un dépistage familiale positif dont le but est de prévenir les conséquences fatales de cette pathologie rare.

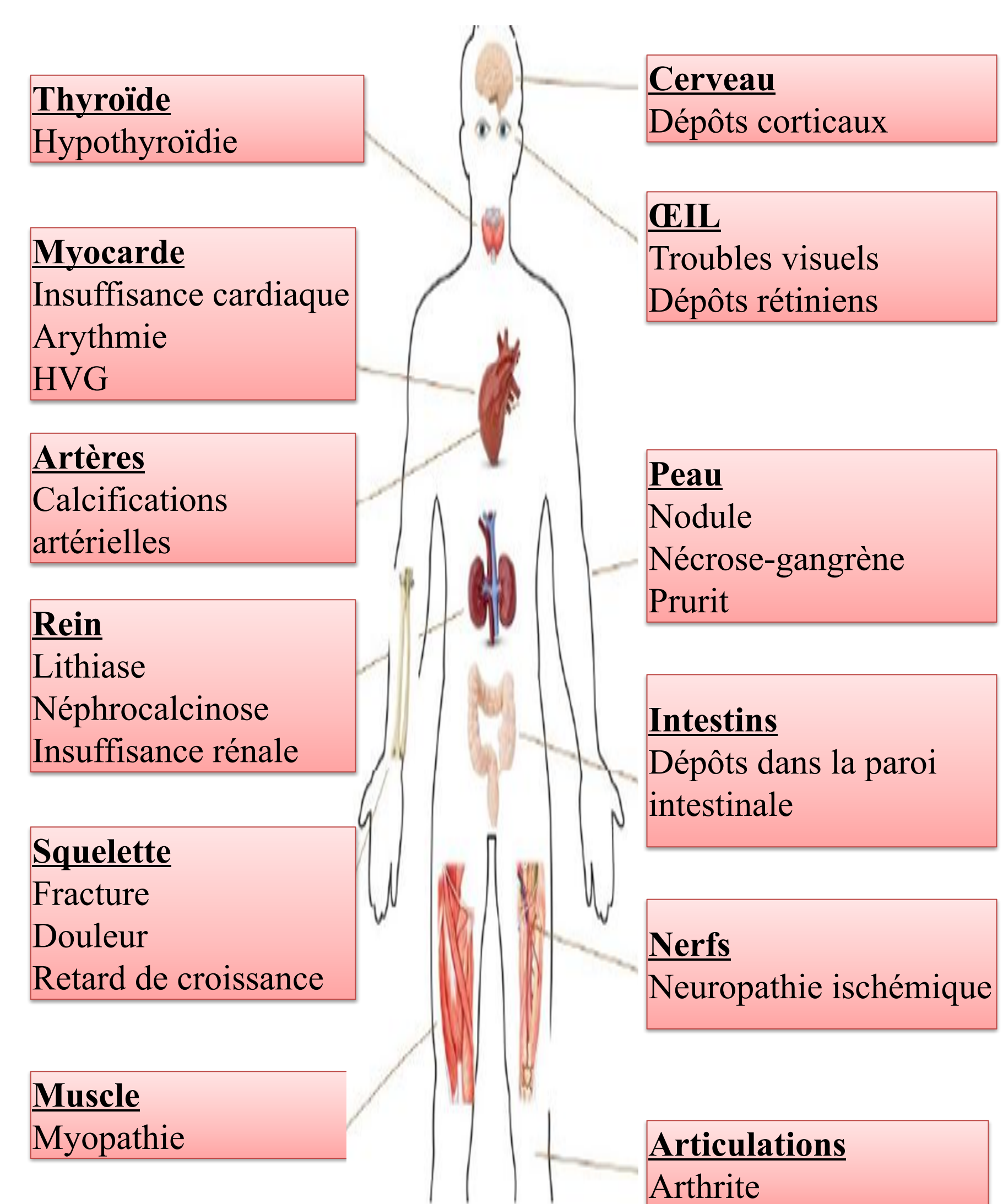


Figure 2 : Oxalose systémique

Source : Institut de Recherche Expérimentale et Clinique, Université Catholique de Louvain, Belgique.

Références

- 1.El Ghali Z, Lahcen ZA, Fadili W, Kaitouni AI, Hakkou M, Hamdaoui A, Laouad I. Diagnostic tardif d'une hyperoxalurie primitive au stade d'insuffisance rénale chronique terminale avec hypoparathyroïdie. Pan Afr Med J. 2014 Apr 18;17:297
- 2.M. Bettaieb, I. Mami, H. Jebali, I. Ouertani, B. Ben Kaab, L. Rais, M.K. Zouaghi, L'hyperoxalurie primitive de type 1 : à propos de 7 cas, Néphrologie & Thérapeutique, Volume 15, Issue 5, 2019, Page 363
- 3.Y. Allata, F.Z. Souilmi, N. Hammas, T. Sqalli Houssaini, M. Hida, Mode de révélation atypique d'une hyperoxalurie primitive de type I, Volume 280, Issue 1001, 3/2023, Pages 3-71