Association pseudo-xanthome élastique et scléromyosite

1er Auteur : Théophile HÜBSCH, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Carole ANTOINE, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Vanida PANGNARIND, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Audrey CAMBON, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Elodie POISNEL, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Philippe LAVRARD, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Ludovic KARKOWSKI, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- David DELARBRE, Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Gilles DEFUENTES, Chef de Service, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France
- Fabien DUTASTA Médecin adjoint, Médecine interne, HNIA Ste Anne, Toulon, France

Sclémyosite – syndrome de chevauchement auto-immun sévère

Homme de **55 ans**, avec :
- **Dysphagie, amaigrissement, CPK↑**, anticorps **anti-PM-Scl+**, **Raynaud isolé** ancien.
- TEP-TDM : **hypermétabolisme musculaire**, sans autres anomalies
- **biopsie musculaire** compatible avec une dermatomyosite.

→ Diagnostic de **scléromyosite** posé à l'été 2022.

Traitements successifs :
1/ CTC forte dose + IgIV → réponse partielle.
2/ AZATHIOPRINE, puis **MYCOPHENOLATE MOFETIL** → contrôle insuffisant.
3/ Rituximab introduit en août 2024 → amélioration clinique et baisse des corticostéroïdes.

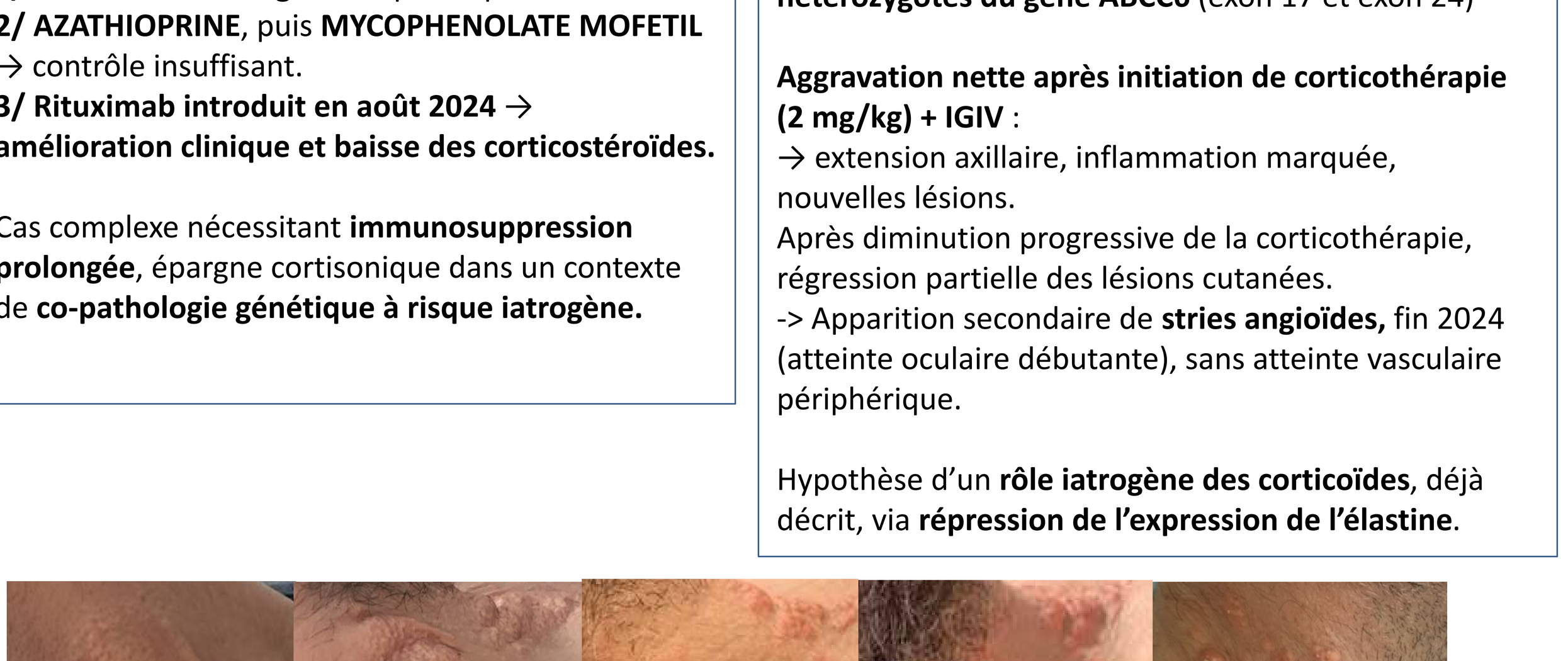
Cas complexe nécessitant **immunosuppression prolongée**, épargne cortisonique dans un contexte de **co-pathologie génétique à risque iatrogène.**

PXE -Aggravation sous corticothérapie ?

Le **pseudo-xanthome élastique (PXE)** est une maladie génétique rare liée à des mutations du gène **ABCC6**, pouvant entraîner des atteintes **cutanées, oculaires et vasculaires**.
Chez ce patient :
- Présence de **lésions cervicales cutanées évocatrices** (papules jaunâtres confluentes), anciennes mais non explorées jusque-là.
- **Diagnostic confirmé en 2023** par :
biopsie cutanée (fragmentation et minéralisation des fibres élastiques) et
analyse génétique : présence de **deux variants hétérozygotes du gène ABCC6** (exon 17 et exon 24)

Aggravation nette après initiation de corticothérapie (2 mg/kg) + IGIV :
→ extension axillaire, inflammation marquée, nouvelles lésions.
Après diminution progressive de la corticothérapie, régression partielle des lésions cutanées.
-> Apparition secondaire de **stries angioïdes,** fin 2024 (atteinte oculaire débutante), sans atteinte vasculaire périphérique.

Hypothèse d'un **rôle iatrogène des corticoïdes**, déjà décrit, via **répression de l'expression de l'élastine**.



Bibliographie:
N. Navasiolava et al. Histoire naturelle des lésions cutanées au cours du pseudoxanthome élastique. Annales de Dermatologie et de Vénéréologie. Volume 142, Issue 12, Supplement, December2015, Page S425
G. Prantedn et al. Role of steroid therapy in pseudoxanthoma elasticum-like papillary dermal elastolysis. Inter-national journal of Immunopathology and pharmacology. 2013; 26(4): 1013-18