

Nouvelles facettes du syndrome de VEXAS : Un cas aux manifestations atypiques

Sarah, EL TAHECH, Interne, Médecine interne et Immunologie Clinique, Université Saint Joseph - Hotel Dieu de France, Beyrouth, Liban

- Hussein, NASSEREDIN, Praticien hospitalier, Anatomopathologie, Faculté de Médecine, Université Saint Joseph, Beyrouth , Liban
- Sara, MOUKHEIBER. Interne, Anatomopathologie, Faculté de Médecine, Université Saint Joseph, Beyrouth , Liban
- Ghiwa , ANTOUN ABOU JAOUDE, Interne, Médecine Interne et Immunologie Clinique, Hôtel Dieu de France, Beyrouth, Liban
- Aline TOHME , Praticien hospitalier, Médecine interne et Immunologie Clinique, Faculté de Médecine, Université Saint Joseph, Beyrouth , Liban
- Georges, MAALOUY , Praticien hospitalier, Médecine interne et Immunologie Clinique, Faculté de Médecine, Université Saint Joseph, Beyrouth , Liban

Introduction

Le syndrome de VEXAS est une maladie auto-inflammatoire rare, associée à une mutation somatique du gène UBA1. Cette pathologie touche principalement les hommes âgés et se manifeste par un large spectre de symptômes inflammatoires systémiques. Les principales caractéristiques cliniques de ce syndrome sont la fièvre récurrente, la macrocytose, les chondrites et des dermatoses neutrophiliques. Cependant, étant donné la découverte récente de ce syndrome, de nouvelles manifestations sont encore en cours d'identification

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient de 77 ans qui se présente pour un œdème périorbitaire avec exophtalmie, diplopie et rougeur conjonctivale, avec amélioration spontanée partielle en quelques semaines. Au cours du bilan étiologique, il commence à présenter une odynophagie et une dysphonie. Une fibroscopie en urgence montre un oedème de la face linguale de l'épiglotte nécessitant un traitement d'urgence par une dose de corticoïdes au service d'oto-rhinolaryngologie. Une IRM montre la présence d'une exophtalmie avec étirement du nerf optique, un oedème diffus des muscles oculomoteurs, une myosite du masséter gauche, du muscle temporal et du muscle ptérygoïdien gauche.

Un mois plus tard, le patient présente des thromboses superficielles et profondes des quatre membres, associées à une myosite de l'avant-bras, objectivées respectivement par une écho Doppler veineuse et une écho des tissus mous, avec disparition spontanée de la myosite. Cela est suivi par l'apparition d'une fièvre récurrente à 39°C accompagnée de méléna. Les investigations montrent une anémie macrocytaire (Hb 8 g/dL, VGM 101 fL), associée à une VS à 139 mm/h et une CRP à 109 mg/L, avec une hypovitaminose B12 à 129 pmol/L et une saturation en fer à 10 %. Une gastroscopie réalisée par la suite montre une colite microulcérée avec une muqueuse érythémateuse. L'analyse histopathologique met en évidence une colite diffuse exsudative neutrophilique, micro-érosive, avec des micro-thrombi superficiels et une nécrose fibrinoïde en faveur d'un état inflammatoire et vasculitique sans granulomes. Un bilan étiologique exhaustif revient négatif (Tab. 1). Un scanner thoraco-abdomino-pelvien montre un épaississement pleural nodulaire avec condensation alvéolaire sous-pleurale de nature nodulaire.

Devant ce tableau, un PET-scan est alors réalisé pour éliminer une étiologie néoplasique. Ce dernier met en évidence un hypermétabolisme au niveau de la tête du pancréas, des adénopathies cervicales et mésentériques, ainsi que de la moelle osseuse. Une écho-endoscopie montre un parenchyme pancréatique strictement normal. Une biopsie ostéo-médullaire révèle la présence d'une moelle hyper-cellulaire à prédominance granulocytaire, sans présence de vacuoles.

Devant ce tableau complexe associant une macrocytose et des manifestations inflammatoires multiples, un test génétique pour la maladie de VEXAS est réalisé, révélant la présence d'une mutation du gène UBA1, confirmant ainsi le diagnostic.

Bilans	Résultats
ANA, ANA blot et FR	Négatifs
ANCA	Négatif
Taux de C3 et C4	Normal
Anti cardiolipine, Anti beta 2 glycoprotéine, Lupus anticoagulant	Négatif
TSH, T4 et anti-TSH Receptor	Négatifs
Electrophorèse protéine sérique	Syndrome inflammatoire
IgG 4 et CPK	Normaux
Panel anticorps spécifique des myosites « M12, TIF1, MDA5, NXP2, SAE, KU, PMSCL, IO1, SRP, PL7, PL12, E1, O1 »	Négatif
PCR multiplex intestinal et PCR Clostridium	Négatif

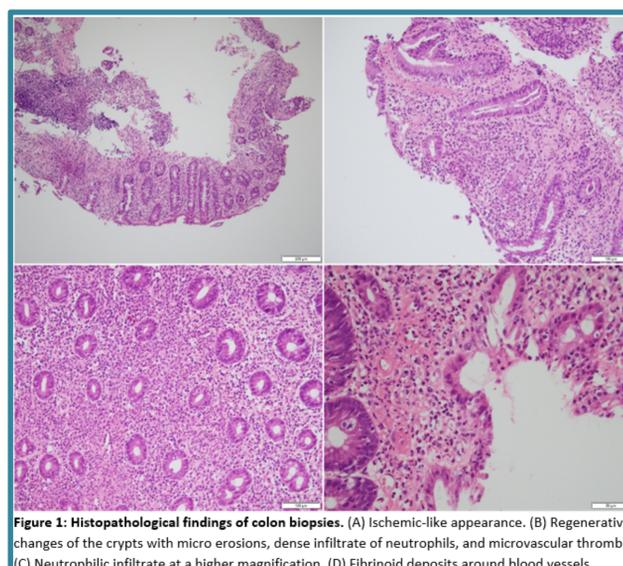


Figure 1: Histopathological findings of colon biopsies. (A) Ischemic-like appearance. (B) Regenerative changes of the crypts with micro erosions, dense infiltrate of neutrophils, and microvascular thrombi. (C) Neutrophilic infiltrate at a higher magnification. (D) Fibrinoid deposits around blood vessels.

Discussion

Notre patient représente une forme rare et complexe du syndrome de Vexas. Outre la macrocytose, fièvre et thromboses qui représentent des manifestations fréquentes de ce syndrome, on retrouve des atteintes méconnues. Effectivement, aucun cas dans la littérature n'a décrit la présence d'une colite neutrophilique micro-ulcérée avec des stigmates vasculitiques. Cette atteinte colique neutrophilique pourrait être le corollaire intestinal de l'atteinte dermatologique neutrophilique et de la myosite neutrophilique dans cette pathologie, ce qui pourrait être une signature histologique orientant le diagnostic, associée aux lésions vasculaires. De plus, la présence de myosite de muscle masséter a été décrite dans la littérature chez un seul cas se présentant avec un trismus, alors que la myosite périorbitaire a été décrite dans 2 cas. Quant à l'hyperfixation pancréatique, elle n'a été mentionnée que dans 2 cas auparavant.

Conclusion

Le syndrome de VEXAS demeure mal connu à ce jour. Ce cas représente un défi diagnostique et souligne l'importance d'un indice clinique élevé de suspicion face à une macrocytose associée à des manifestations inflammatoires variables

