

Le syndrome H une cause rare de syndrome inflammatoire biologique

Rim Rhila, praticienne associée, service médecine interne et polyvalente, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France
 Caroline Gheux, assistante partagée, service médecine interne et polyvalente, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France
 Kahina Amirat, praticien associé, service de dermatologie, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France
 Réda Khentache, praticien hospitalier, service médecine interne et polyvalente, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France
 Aziz Amrane, praticien contractuel, service médecine interne et polyvalente, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France
 Sara Melboucy-Belkhir, praticien hospitalier, service médecine interne et polyvalente, Centre Hospitalier de Saint-Quentin, Saint-Quentin, 02100 France

introduction

Le syndrome H est une histiocytose systémique héréditaire de transmission autosomique récessive secondaire à des mutations du SLC29A3 (10q22.2) (codant pour le transporteur de nucléoside de hENT3), à l'origine d'un défaut des fonctions de transport, entraînant une infiltration histiocytaire de nombreux organes. Il se manifeste surtout pendant l'enfance, mais des formes à diagnostic tardif ne sont pas rares.

Observation

Nous rapportons le cas d'un homme de 67 ans, adressé pour exploration d'un syndrome inflammatoire biologique fluctuant depuis plusieurs années (CRP 26 à 160 mg/L). Il a comme antécédents un déficit auditif depuis l'âge de 3 ans, une insuffisance pancréatique, une insuffisance gonadique, un morphee des cuisses, des bronchites à répétition, un diabète, et une maladie de fuchs.

A l'examen clinique, il présente une induration pigmentée des faces internes des cuisses sclérodermiforme (photo 1), une déformation en flexion des doigts au niveau des IPP : camptodactylie (photo2), une déformation des pieds (photo3).

Les bilans immunologique et infectieux étaient négatifs, l'électrophorèse des protéines montrait un profil inflammatoire avec une hypergammaglobulinémie polyclonale à 22.4 g/L, le dosage des IgG4 est normal. Le scanner abdominal a montré une infiltration péri-rénale bilatérale sans dilatation pyélocalicielle, infiltration du mésosigmoïde, un pancréas atrophique avec œdème peripancréatique et périportal, une infiltration pericardique et de la graisse des fesses.



photo1

Le TEP scanner retrouvait un aspect discrètement infiltré de la graisse péricardique et au pourtour de la crosse aortique; un aspect infiltré de la graisse périrénale bilatérale; un aspect infiltré hypermétabolique de la graisse sous-cutanée lombaire, glutéale et inguinale bilatérale ainsi que de la face interne des cuisses et la face inférieure du talon droit; un aspect infiltré hypermétabolique du tendon proximal du quadriceps gauche, de l'ensemble du vaste médial gauche (SUVmax 4,6), des sartorius droit et gauche ainsi qu'au sein des loges postérieures des cuisses et des jambes.

Une biopsie musculaire retrouvait une fasciite, une hypodermite, une myosite interstitielle en continuité du fascia. La biopsie cutanée chirurgicale montrait un derme fibreux avec un infiltrat lympho-histiocytaire de densité modérée, perivasculaire et interstitiel, l'hypoderme montrait des septa fibreux épaissis, et par endroit un infiltrat lympho-histiocytaire avec quelques adipophages et sidérophages s'étendant aux lobules.

Une étude génétique montrait une mutation du gène SLC29A3 double hétérozygote confirmant le syndrome H. Un traitement par corticothérapie à une dose de 1 mg/kg/jour a permis une régression du syndrome inflammatoire biologique et des infiltrats péri-viscéaux (graisse pericardique, péri-rénale, péri-digestive et mésentérique), sous-cutanés et musculaires antérieurement visualisés sur le TEP.



Photo 2



Photo 3

Discussion et conclusion

Le syndrome H est une génodermatose et une Histiocytose qui associe divers signes commençant par la lettre H que présentait notre patient : Hyperpigmentation des cuisses avec induration, divers déformations articulaires dont Hallux valgus, pieds plats, déformation des doigts en flexion (camptodactylie), Hypertrichose, une surdité de perception (Hearing loss), une cardiopathie (Heart abnormalities), un Hypogonadisme, une Hyperglycémie, des anomalies ophtalmologiques, une insuffisance pancréatique et des bronchites à répétition. En plus du syndrome inflammatoire biologique, il existe un infiltrat autour des vaisseaux, de la graisse viscérale et de la graisse sous cutanée.

En conclusion, penser au syndrome H devant un syndrome inflammatoire biologique chronique associé à des infiltrations de la graisse sous cutanée et viscérale et une surdité. Le diagnostic est ensuite confirmé par la génétique.

Reference bibliographique

E. Rihani, A. Souissi, W. Sassi, R. Bourguiba, F. Alaoui, E.D. El, A. Zaouak, M. Mokni. Syndrome H : une génodermatose à ne pas méconnaître. La Revue de Médecine Interne Volume 43, Supplément 1, June 2022, Page A174.