

Maladie de Niemann-Pick de type C révélée par une hépatite aiguë : à propos d'un cas

Lassoued Ines, Résidente, Service de médecine interne, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Hammami Aya, Professeur agrégé, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Dahmani Wafa, Assistante, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Elleuch Nour, Professeur agrégé, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Ben Ameer Wafa, Assistante, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Ben Slama Aida, Professeur, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Ksaa Mehdi, Professeur, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Brahem Ahlem, Professeur, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Ajmi Salem, Professeur, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Jaziri Hanen, Professeur agrégé, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Jmaa Ali, Professeur, Service de gastroentérologie, Hôpital Sahloul, Sousse, Tunisie

Introduction

L'Histiocytose bleu de mer est une histiocytose non langerhansienne systémique de surcharge, dont le spectre étiologique est divers et encore méconnu. Nous rapportons un cas d'histiocytose bleu de mer en rapport avec une maladie de Niemann-Pick de type C révélée par une hépatite aiguë chez une femme jeune.

Observation

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 23 ans, issue d'un mariage consanguin, suivie depuis 06 mois pour des troubles neurologiques à type de nystagmus horizontal, strabisme divergent et ataxie cérébelleuse. L'IRM cérébro médullaire a montré quelques lésions en hypersignal de la substance blanche. Le diagnostic d'une sclérose en plaque a été suspecté et la patiente été mise sous corticothérapie. L'amélioration clinique était partielle indiquant ainsi un traitement par Interféron Pégylé. Le bilan pré thérapeutique avait montré une cytolyse hépatique à 10 fois la normale associée à une cholestase anictérique. L'examen somatique était sans particularité notamment pas d'hépatomégalie ni de splénomégalie. L'échographie abdominale était sans anomalie. Un bilan étiologique exhaustif a été demandé (sérologies virales, bilan immunologique, bilan cuprique, bilan de l'hémochromatose, alcool, médicaments hépatotoxiques, bilan thyroïdien, sérologie coeliaque) et revenu négatif. Une ponction biopsique du foie a été alors décidée. L'examen anatomopathologique a montré la présence d'histiocytes fortement colorés au May-Grünwald Giemsa confirmant une localisation hépatique d'une Histiocytose bleu de mer. L'élévation des oxystérols plasmatiques et lysosphingolipides plasmatiques était compatible avec une maladie de NPC, L'étude génétique ainsi que la mesure de l'activité de la sphingomyélinase acide ont été demandées.

Conclusion

L'histiocytose bleu de mer est une entité rare. La maladie de Niemann-Pick type C, longtemps considéré comme un sous groupe de type B, a été retenue chez notre patiente devant le tableau neurologique, l'absence d'hépatomégalie, l'absence de l'atteinte pulmonaire fréquemment décrite dans le type B et le dosage plasmatique des oxystérols et des lysosphingolipides qui est le test diagnostique de première intention en cas de suspicion de la maladie de Niemann-Pick de type C. L'évolution vers une cirrhose reste possible.

