

UN NOUVEAU SYNDROME REDESSINE D'ANCIENNES FRONTIERES

Ardois S.* , Bouzy S.** , Pastoret C.** , Saillard C.*** , Jego P.*

* service de médecine interne du CHU de Rennes et faculté de médecine Rennes 1

** service de biologie moléculaire du CHU de Rennes et faculté de médecine Rennes 1

*** service de dermatologie du CHU de Rennes

Fin 2020, une publication décrivait un nouveau syndrome autoinflammatoire systémique, causé par une mutation somatique d'UBA1 dans la lignée myéloïde d'hommes adulte : Le VEXAS syndrome (1). Ce syndrome se caractérise par un début tardif, des manifestations fébriles cutanées, cartilagineuses, pulmonaires neutrophiliques, mais aussi d'une maladie thromboembolique veineuse, associées à un syndrome myélodysplasique souvent de très bas grade. Depuis 4 patients ont bénéficié du diagnostic sur Rennes.

Tous les patients sont des hommes, la mutation étant située sur le chromosome X. Une fièvre chronique ou récurrente est le premier motif de consultation. Une dermatose neutrophilique est présente chez 3 patients, le plus souvent sous la forme d'un syndrome de Sweet (Image 1). Deux patients ont des épisodes de chondrite auriculaire ou trachéale, évocateur de polychondrite atrophiante. Un Patient présente des pneumopathies récurrentes faisant poser rétrospectivement le diagnostic d'alvéolite neutrophilique, difficile à différencier d'une infection initialement. Deux Patients ont une fixation aortique évocatrice de vascularites des gros vaisseaux, en TEP TDM. Enfin, 3 d'entre eux ont présentés des thromboses veineuses spontanée, et multiples.

Chez nos 4 patients une myélodysplasie avait été évoquée, mais confirmée chez un seul. Pour tous, la mutation de UBA1 a été retrouvée dans le sang ou sur moelle osseuse, et la présence de vacuole polarisée dans les précurseurs myéloïdes a été montrée chez 2 patients (Image 2).



Image 1 : Syndrome de Sweet. Biopsie retrouvant un infiltrat neutrophilique. (crédit: Dr Saillard)

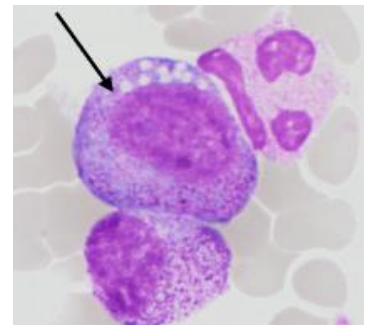


Image 2 : vacuoles, polarisées, au sein d'un myélocyte neutrophile, sans autre atypie (crédit: Dr Bouzy)

	Délaiau premiers symptômes (années)	Fièvre	Dermatose neutrophilique	Episode de chondrite	Infiltrat pulmonaire	Maladies veineuses thromboemboliques multiples	Macrocytose	Diagnostic initiale
Patient N°1	2	Oui	Oui	Oui	-	-	Oui	Polychondrite atrophiante
Patient N°2	6	Oui	Oui	Oui	-	-	Oui	Polychondrite atrophiante associé à un SMD
Patient N°3	4	Oui	-	-	Oui	Oui	-	Vascularite atypique associé à un SMD
Patient N°4	2	Oui	Oui	-	-	Oui	Oui	Syndrome de Sweet

Tableau 1 : Résumé des caractéristiques cliniques des patients