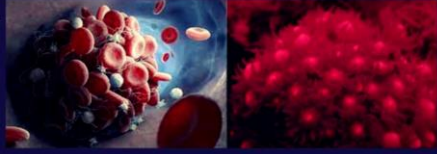


La Maladie Veineuse Thrombo-embolique



14 Octobre 2023

Étiologie inhabituelle de thrombose veineuse du sujet jeune: L'homocystinurie familiale: A propos d'un cas

H.Abida, M.S.Hamdi, M.Jebri, I.Kechaou, W.Ben El Hadj, I.Bourkhris, E.Cherif, S.Azzabi, L.Ben Hassine
Service de Médecine Interne B, Hôpital Charles Nicolle. Tunis – Tunisie



Introduction

L'homocystinurie est une maladie métabolique rare due à une anomalie du métabolisme de la méthionine. La présentation clinique est habituellement neurologique, oculaire et osseuse. L'atteinte vasculaire, principalement veineuse, thrombotique, est plus rare.

Nous rapportons un cas à ce propos.

Cas clinique

Il s'agissait d'un patient âgé de 34 ans issu d'un mariage consanguin de premier degré, aux antécédents de luxation antérieure du cristallin bilatérale opérée et une occlusion de la veine centrale de la rétine. Le patient s'est présenté aux urgences pour un œdème unilatéral de la jambe gauche depuis trois jours. A l'examen, le patient était stable sur le plan hémodynamique et respiratoire. L'auscultation cardio-pulmonaire était sans anomalies. L'examen des membres a révélé un œdème mou blanc ne gardant pas le godet prenant tout le pied et la jambe gauche sans signes inflammatoires. Le ballotement du mollet gauche était diminué. Une échographie doppler veineuse des membres inférieurs a conclu à une thrombose de la veine poplitée gauche. Le bilan rénal, hépatique et la numération formule sanguine étaient normaux. Une anti coagulation curative à base d'héparine à bas poids moléculaire a été introduite. Un relais par l'acénocoumarol a été fait au troisième jour d'anticoagulation. L'homocystéinémie était élevée à 405 $\mu\text{mol/L}$. Les dosages de la vitamine B9 et B12 étaient normaux. Devant le contexte clinique et l'hyperhomocystéinémie, une homocystinurie familiale a été évoquée. Le dosage des acides aminés sur papier Guthrie a objectivé une élévation de la leucine et l'isoleucine. Les taux de l'alanine, l'arginine, la citrulline, la glycine, l'ornithine, la phénylalanine, la tyrosine et la valine étaient normaux. Le dosage de la méthionine était impraticable. La réaction de BRAND sur les urines était positive. Le traitement anticoagulant a été maintenu. Une vitaminothérapie a été introduite. Le dosage de l'homocystéinémie a 6 mois était normal à 6,52 $\mu\text{mol/L}$. Aucune récurrence de la thrombose n'a pas été objectivée avec un recul de 3 ans de suivi.

Conclusion

Toute thrombose veineuse impose une enquête étiologique orientée selon le contexte clinique et biologique. Chez les sujets jeunes, il faut toujours évoquer les thrombophilies constitutionnelles. Quoiqu'inhabituelle, l'homocystinurie familiale est à chercher devant l'association d'autres signes extravasculaires, notamment oculaires.