

Une vascularite cutanée révélant un déficit en adénosine désaminase 2 (DADA2) : à propos d'un cas

1^{er} Auteur : Layla Kherroubi, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC

- Wafa Ammouri, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Hajar Khibri, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Mouna Maamar, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Zoubida Tazi Mezalek, Service d'Hématologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC
- Hicham Harmouche, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU Ibn Sina, Rabat, MAROC

Introduction

Le déficit en adénosine désaminase 2 (DADA2) est une maladie auto-inflammatoire rare, de transmission génétique autosomique récessive de révélation rare à l'âge adulte. Pouvant simuler une périartérite noueuse, un déficit immunitaire ou une hypoplasie médullaire, son diagnostic est difficile et souvent tardif.

Matériels et méthodes

Nous rapportons ici le cas d'une patiente qui a été hospitalisée au sein du service de Médecine Interne du CHU Ibn Sina de Rabat pour une vascularite cutanée sans étiologie retrouvée.

Résultats

Il s'agit d'une patiente âgée de 22 ans, sans antécédents pathologiques, qui avait présenté 8 mois avant son admission une lésion papuleuse de la face antérieure de la jambe droite, s'étendant rapidement en plaques érythémateuses squameuses prurigineuses et douloureuses des deux jambes, dans un contexte d'apyrexie. Un diagnostic de psoriasis a été retenu initialement par le dermatologue traitant et la patiente a été mise sous traitement corticoïde local.

L'évolution a été marquée par une rechute cutanée rapide et l'apparition de paresthésies des deux jambes à type de picotements invalidants, ainsi qu'un amaigrissement de 5kg en 1 mois et une anorexie. On notait l'absence de fièvre, de signes d'imprégnation tuberculeuse, d'aphtose, ou de manifestations articulaires ou digestives.

Une biopsie cutanée a alors été réalisée objectivant une vascularite leucocytoclasique des vaisseaux de petit calibre dermo-hypodermiques avec une panniculite mixte.

A l'hospitalisation, l'examen physique objectivait des lésions pustuleuses et nodulaires douloureuses et d'âge différent au niveau de la face antérieure des deux jambes, ainsi qu'un livedo racemosa, et une adénopathie axillaire de 1cm. Le bilan trouvait un syndrome inflammatoire, avec un bilan phtisiologique et des sérologies hépatitiques B et C négatifs. Les fractions du complément n'étaient pas consommées, et l'échocardiographie était sans anomalie. La recherche des anticorps anti-cytoplastes des polynucléaires neutrophiles (ANCA), des anticorps antinucléaires (AAN), du facteur rhumatoïde, et d'une cryoglobulinémie était négative.

L'électroneuromyogramme était sans anomalies. L'imagerie cérébrale ne trouvait pas d'accident vasculaire ischémique ni d'anévrisme. Le bilan rénal était normal. La numération de formule sanguine (NFS) était correcte. La TDM CTAP ne trouvait pas de lésions vasculaire ni d'adénopathies médiastinales, et le bilan phosphocalcique et le taux de l'enzyme de conversion de l'angiotensine étaient normaux.

La BGSA ne trouvait pas de granulome, et le bilan néoplasique était négatif.

Devant la présence d'une hypogammaglobulinémie à l'électrophorèse des protéines sériques, le dosage de l'activité enzymatique de l'adénosine désaminase a été demandé et est revenu effondré, avec présence d'une mutation génétique biallélique au séquençage du gène ADA2.

La patiente a été mise sous corticothérapie orale à base de prednisone. L'évolution était marquée par une amélioration des paresthésies, ainsi qu'une cicatrisation des lésions cutanées sans apparition de nouvelles lésions.

Conclusion

Le déficit en ADA2 est une pathologie rare de présentation polymorphe, et au traitement peu codifié. Le pronostic reposant sur un diagnostic précoce, il faut donc savoir l'évoquer devant une association de symptômes vasculaires et neurologiques atypiques.