

Manifestations psychiatriques au cours de la maladie de FABRY

- **Mahrez FISSAH**, Médecin , Médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Meriem CHARIFI, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Ahmed BOUTABA, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Nadia TOUATI, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Said TAHARBOUCHT, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Farouk MENZOU, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Adel RECHACH, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Ahcene CHIBANE, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie

Introduction

La maladie Fabry est une maladie rare, lysosomale. Elle est multisystémique dont les manifestations psychiatriques ont été rarement décrites, elles peuvent être primitives ou secondaires à une atteinte neurologique. Elles sont souvent sous diagnostiquées malgré le fait qu'elles peuvent menacer le pronostic vital.

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 32 ans chez lequel diagnostic de la maladie de Fabry (MF) a été posé il y a 10 ans après un retard diagnostic de 9 ans. Aux antécédents familiaux :

- Une mère décédée à l'âge de 30 ans suite à une mort subite.
- Un demi-frère qui présente un retard mental

Qui présente cliniquement :

- Des lésions d'angiokératomes à type de petites angiectasies cutanées de couleur rouge violacée qui ne s'effacent pas à la vitropression prédominant au niveau des cuisses, abdomen et au niveau des membres supérieurs.
- Une tuméfaction non douloureuse de la cheville droite (lympoedème)
- Une hyperesthésie au niveau des orteils.
- Des acroparéthésies à type de brûlures au niveau des membres supérieurs et inférieurs.
- Plusieurs cicatrices d'ulcérations au niveau de la muqueuse buccale.
- Quelques pétéchies au niveau du voile du palais
- Une hypoacousie unilatérale gauche
- Une bradycardie à l'ECG et un amincissement modéré avec hypokinésie légère et modérée du segment antéro-septal du VG en région médiane et apicale avec rehaussement après injection de Gadolinium à l'IRM cardiaque.
- Une tortuosité artério-veineuse accentuée

Sur le plan biologique :

Anémie normocytaire normocytaire 10,9 g/dl, sans atteinte rénale : Urée = 0.19 g/l, Créatinémie = 11 mg /l , Clairance = 82ml/mn. Créatinurie = 1291.5 mg/24H, Natriurie = 47.25 mEq /24H, Kaliurie = 55.35 mEq/24H , Microalbuminurie des 24H = 25.6 mg

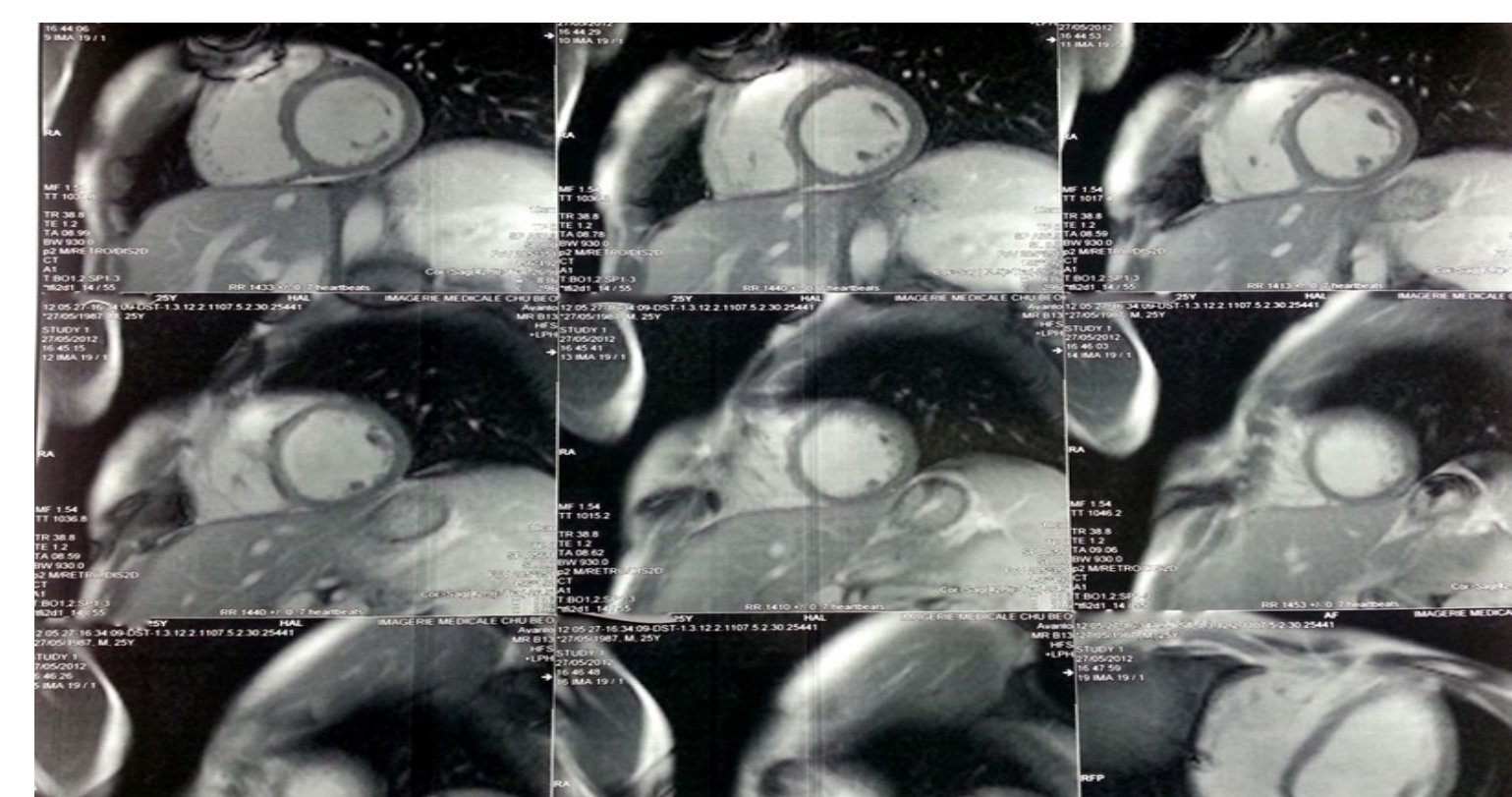
Le dosage de l'activité alpha galactosidase A était fait est revenu effondré, le test génétique était en faveur de la MF.

Le patient a bénéficié d'un traitement enzymatique substitutif pendant 10 ans avec une nette diminution de l'observance au fil du temps puis il a été perdu de vue pendant une année. Il n'y avait pas d'apparition d'autres manifestations cliniques durant le suivi jusqu'à il y a six mois où le patient réapparaît avec un tableau fait : un syndrome confusionnel avec agitation et agressivité. Après avoir éliminé les causes habituelles de ces manifestations psychiatriques et vu le terrain un angio scanner à la recherche de manifestations neurologiques a été faite revenant sans anomalie. Ces manifestations ont été rattachées finalement à sa MF après examen psychiatrique.

Conclusion

Les patients porteurs d'une MF sont sujets à de multiples manifestations psychiques, psycho sociales ou psychiatriques, l'atteinte neurologique étant la cause la plus fréquente doit être éliminée en premier, un check up systématique des signes psychiatriques doit être fait systématiquement, afin d'éviter des complications graves dont le suicide.

Iconographie :



Angiokératomes

IRM Cardiaque