



Monoarthrite aiguë récidivante du genou droit révélant une maladie de Gaucher type I : à propos d'un cas au Burkina Faso

Acute recurrent monoarthritis of the right knee revealing Gaucher disease type I: a case report from Burkina Faso

Ismael Ayouba Tinni¹, Wendyam Nadège Yameogo¹, Yannick Laurent Tchenadoyo Bayala¹, Jean Emmanuel Savadogo¹, Fulgence Kabore^{1,2}, Wendlassida Stéphanie Joelle Zabsonré/Tiendrebeogo^{1,2}, Marcelin Bonkougou¹, Dieudonné Ouedraogo^{1,2}

Auteur correspondant

Ismael Ayouba Tinni

Courriel : iayoubatinni2@gmail.com

Service de Rhumatologie du CHU Bogodogo,

14, BP 371 Ouagadougou 14, Burkina Faso

Tel: +22667896792

Summary

Gaucher disease is the most common lysosomal disease. We report a case of Gaucher disease revealed by monoarthritis of the right knee. This was a 56-year-old patient admitted with acute hyperalgesic and disabling right knee monoarthritis evolving for 3 weeks. Examination revealed an enlarged right knee, increased local heat and patellar shock. An arthrocentesis of the right knee yielded 55cc of citrin fluid. The blood count showed neutrophilic hyperleukocytosis, microcytic hypochromia and thrombocytopenia. Whole-body Computed tomography (CT) scan showed bone infarcts in the knees and elbows. The myelogram revealed Gaucher cell-type histiocytic clusters. In view of the absence of hemoglobinopathy or hematopathy as well as germs in joint fluid analysis, blood cultures and uroculture, the diagnosis of an acute joint attack of Gaucher disease type I was accepted. Gaucher disease is an overload disease with highly variable clinical expression. Atypical bone infarcts should be considered.

Keywords: Gaucher disease, bone infarct, Monoarthritis, Burkina Faso

Received November 4th, 2023

Accepted April 26th, 2024

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v17i3.18>

1. Service de Rhumatologie du CHU de Bogodogo de Ouagadougou
2. Université Joseph KI-ZERBO de Ouagadougou.

Résumé

La maladie de Gaucher est la plus fréquente des maladies lysosomales. Nous rapportons un cas de maladie Gaucher révélé par une monoarthrite du genou droit. Il s'agissait d'un patient de 56 ans, admis pour une monoarthrite aiguë du genou droit hyperalgique et invalidante évoluant depuis 3 semaines. L'examen notait une tuméfaction du genou droit, une augmentation de la chaleur locale, un choc rotulien. La ponction articulaire du genou droit a ramené 55cc d'un liquide citrin. L'hémogramme notait une hyperleucocytose neutrophilique, une anémie hypochrome microcytaire et une thrombopénie. La tomodensitométrie (TDM) corps entier notait des infarctus osseux aux genoux et aux coudes. Le myélogramme avait retrouvé des amas histiocytaires de type cellules de Gaucher. Devant l'absence d'hémoglobinopathie ou d'hémopathie ainsi que de germes à l'analyse du liquide articulaire, aux hémocultures et à l'uroculture, le diagnostic d'une crise aiguë articulaire de maladie de Gaucher type I a été retenu. La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge d'expression clinique très variable. Il faut y penser devant un infarctus osseux atypique.

Mots-clés : Maladie de Gaucher, infarctus osseux, Monoarthrite, Burkina Faso

Reçu le 4 novembre 2023

Accepté le 26 avril 2024

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v17i3.18>



Introduction

La maladie de Gaucher (MG) décrite par Philippe Charles Ernest Gaucher en 1882 est la plus fréquente des maladies lysosomales (1). Cette maladie héréditaire est transmise sur un mode autosomique récessif et sa distribution est ubiquitaire (1-2). Cette maladie rare multisystémique est due au déficit d'une enzyme lysosomale, la β -glucocérébrosidase. Plusieurs formes cliniques sont décrites avec une grande hétérogénéité dans l'expression clinique (3). Les manifestations ostéoarticulaires sont fréquemment révélatrices telles que la crise osseuse douloureuse, les ostéonécroses, les infarctus osseux et les anomalies du remodelage osseux (2-3). Ces manifestations constituent les principales sources de morbidité et d'invalidité (2-3). Nous rapportons un cas de maladie Gaucher révèle par une monoarthrite du genou droit chez un sujet de la cinquantaine. A notre connaissance, c'est le tout premier cas décrit au Burkina Faso.

Observation

Patient de 56 ans, tabagique à 15 paquets année, ayant un antécédent d'une tuméfaction du genou gauche récidivante, évoluant par poussée, rémission depuis 2 ans et une douleur articulaire migratrice évoluant depuis 6 ans. Il est hospitalisé pour une monoarthrite aiguë du genou droit hyperalgique et invalidante évoluant depuis 3 semaines dans un contexte de fièvre à 39°C. L'examen clinique avait noté, une altération de l'état général stade 3 de l'OMS, une monoarthrite du genou droit faite ; d'une tuméfaction chaude douloureuse du genou droit remontant au tiers moyen de la cuisse et au tiers supérieur de la jambe avec un différentiel de 7 cm par rapport au genou gauche, un choc rotulien dont la ponction du liquide articulaire avait ramené 55 cc de liquide jaune citrin. Une hépatomégalie douloureuse lisse à contours réguliers fermes avec une flèche hépatique à 17 cm et une splénomégalie homogène stade 2 de Hackett. Le bilan biologique avait objectivé une hyperleucocytose à 21000/mm³ à prédominance neutrophile à 16830, une anémie à 7,6 g/dl hypochrome microcytaire, une thrombopénie à

105000/mm³, une CRP à 439,04 mg/L, une VS à 130 mm à H1, ASAT à 71 UI/l, ALAT à 39,4 UI/l, GGT à 130UI/L ; PAL à 227UI/L. L'analyse du liquide articulaire notait un liquide inflammatoire stérile sans cristaux. Le reste du bilan biologique (créatinine, urée, uricémie, taux de prothrombine, uroculture, hémoculture, ionogramme sanguin, alpha fœtoprotéine, sérologies VIH et hépatite, l'électrophorèse de l'hémoglobine, électrophorèse des protéines sériques) était sans particularité. L'échographie abdominopelvienne avait objectivé une hépatosplénomégalie homogène, un calcul caliciel inférieur du rein gauche non obstructif. Le diagnostic d'une arthrite infectieuse bactérienne et/ou une tumeur blanche du genou a été retenues. La radiographie des genoux de schuss et profil avait objectivé des lésions d'infarctus osseux avec infiltration des parties molles (figure 1a et 1b).

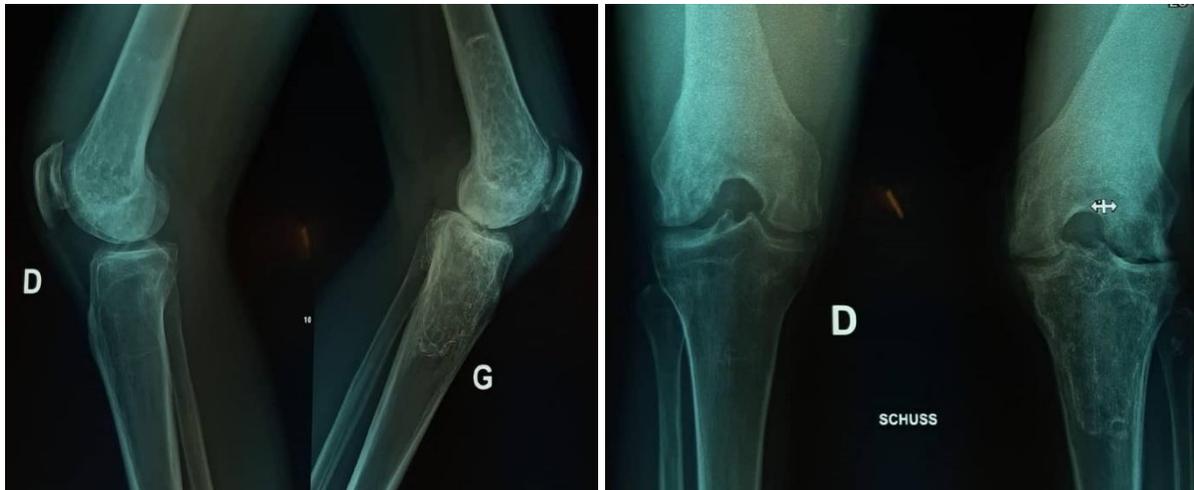


Figure 1a et 1b : Radiographie des genoux montrant un infarctus osseux plus prédominant du côté gauche avec infiltration des parties molles.

Devant ces lésions d'infarctus osseux, le diagnostic de la maladie de Gaucher a été émis. Le bilan a été complété par une tomодensitométrie de toutes les articulations montrant des images d'infarctus osseux au niveau des genoux prédominant au niveau de l'épiphyse distale du fémur gauche et de l'épiphyse proximale du tibia gauche (figure 2a et 2b) et des coudes dans le cadre de la recherche de lésion similaire (figure 3a et 3b).



Figure 2a : TDM des genoux coupes frontal montrant des images d'infarctus osseux et d'infiltration des parties molles.



Figure 2b : TDM des genoux coupes sagittales montrant des images d'infarctus osseux et d'infiltration des parties molles.



Figure 3a et 3b : TDM des coudes coupes frontal montrant des images d'infarctus osseux sans infiltration des parties molles.



Le myélogramme avait retrouvé des amas histiocytaires de type cellules de Gaucher, sans signes de malignité. La biopsie ostéoméduillaire et le dosage de la bêta-glucocérébrosidase qui est la méthode diagnostique de référence n'avait pas été réalisée par défaut de moyen. Devant l'absence de germes à l'analyse du liquide articulaire, aux hémocultures et à l'uroculture, l'absence d'hémoglobinopathie ou d'hémopathie, les images radiologiques (radiographie et TDM) évocatrices et le résultat du myélogramme, le diagnostic d'une crise aiguë articulaire de maladie de Gaucher type I a été retenu. L'objectif du traitement était d'apporter un soulagement fonctionnel, d'améliorer la qualité de vie du patient et de prévenir les complications. Les moyens thérapeutiques recommandés sont l'enzymothérapie substitutive par imiglucérase ou velaglucérase et la réduction de substrat par miglustat. Le patient avait bénéficié uniquement de traitement symptomatique par des antalgiques à base de tramadol et d'anti-inflammatoires non stéroïdiens à cause du coût du traitement spécifique. L'évolution était favorable avec amendement de la douleur.

Discussion

C'est le premier cas de maladie de Gaucher rapporté au Burkina Faso, à notre connaissance. Ce qui peut expliquer le retard diagnostique chez notre patient. En plus, nous n'avons trouvé aucun cas publié en Afrique subsaharienne. Cette rareté s'explique par le fait que la prévalence de la maladie de Gaucher est particulièrement élevée chez les Juifs ashkénazes, estimée à 1/855. Dans les autres populations, elle est estimée à 1/100 000 (4-5). Sur le plan clinique, notre patient avait des atteintes osseuses, hématologiques et viscérales, sans atteinte neurologique correspondant au type 1 de la maladie de Gaucher. En effet, il y a 3 types de maladie de Gaucher en fonction de la présence ou non de signes neurologiques. La plus fréquente étant la maladie de Gaucher de type 1 sans atteinte neurologique et concerne environ 99 % des patients adultes (2-3). Le type 2 débute entre trois et six mois de vie et se caractérise par un syndrome neurologique sévère précoce (2-3). Le type 3 concerne des enfants,

avec des atteintes neurologiques sur un mode moins sévère que dans le type 2 (2-3).

La douleur articulaire était la plainte principale de notre patient correspondant à une crise osseuse. En effet, l'atteinte du squelette est très fréquente dans la maladie de Gaucher (6). Sur le plan radiologique, le patient avait présenté des infarctus osseux des épiphyses des os longs. Cette dernière constitue la lésion osseuse la plus classique de la maladie de Gaucher (6-7). On en distingue deux formes : médullaire le plus souvent asymptomatique et des atteintes volontiers multiples touchant les têtes humérales et fémorales, les condyles fémoraux et les plateaux tibiaux (3,8). Chez notre patient, il y avait également des atteintes des coudes qui étaient asymptomatiques. Ceci peut s'expliquer par le fait que le coude est une articulation non portante. La patiente en discussion avait des atteintes non osseuses notamment une splénomégalie et une hépatomégalie. Ces atteintes non osseuses sont retrouvées, respectivement dans 95 % des cas et 80 % des cas au cours de la maladie de Gaucher (3).

Sur le plan diagnostique, nous n'avons pas pu réaliser le dosage de la bêta-glucocérébrosidase. Cependant, le myélogramme avait objectivé des amas histiocytaires de type cellules de Gaucher. En effet, le diagnostic formel de la maladie de Gaucher est basé sur l'élimination des diagnostics différentiels avec une confirmation par le dosage de l'activité enzymatique de la bêta-glucocérébrosidase (3). Le myélogramme ou la biopsie ostéoméduillaire ou du foie ou encore la recherche des mutations peuvent contribuer au diagnostic. Ils peuvent être normaux (3). La ponction-biopsie osseuse diagnostique doit être évitée, car source d'infection secondaire (3).

Sur le plan thérapeutique, le patient n'avait pas bénéficié de traitement enzymatique à cause de son coût et de l'accessibilité. Ce traitement permet d'améliorer les paramètres hématoviscéraux et de diminuer l'infiltration médullaire (3,9). Cependant, l'évolution était favorable chez notre patient sous traitement symptomatique.



Conclusion

La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge d'expression clinique très variable. L'atteinte ostéoarticulaire est fréquente et peut être une circonstance de découverte. Elle peut rester asymptomatique pendant plusieurs années. Le myélogramme peut être normal. Les dosages enzymatiques permettent le diagnostic de certitude. Il faut y penser devant des infarctus osseux multiples asymptomatiques.

Conflit d'intérêt

Aucun

Contribution des auteurs : Tous les auteurs ont contribué équitablement à la réalisation, l'interprétation des résultats et la rédaction du manuscrit. Ils ont tous approuvé la version finale et révisée du manuscrit.

Consentement du patient

Nous avons obtenu le consentement du patient.

Références

1. Gaucher P. De l'épithélioma primitif de la rate (hypertrophie idiopathique de la rate sans leucémie). Thèse Paris, 1882.
2. Grabowski GA. Phenotype, diagnosis, and treatment of Gaucher's disease. *Lancet Lond Engl.* 4 oct 2008;**372** (9645):1263–1271.
3. Guggenbuhl P, Grosbois B, Chalès G. La maladie de Gaucher. *Rev Rhum.* mars 2008;**75** (3):198–206.
4. Stirnemann J, Belmatoug N. Adult Gaucher disease. *Rev Med Interne* 2001;**22** (Suppl 3):374s–383s.
5. Futerman AH. Cellular pathology in Gaucher disease. In: Futerman AH, Zimran A, editors. Gaucher disease. Boca Raton: Taylor and Francis Group, LLC ed; 2007. p. 97–108.
6. Pastores GM, Meere PA. Musculoskeletal complications associated with lysosomal storage disorders: Gaucher disease and Hurler-Scheie syndrome (mucopolysaccharidosis type I). *Curr Opin Rheumatol.* janv 2005;**17** (1):70–78.
7. Mankin HJ, Rosenthal DI, Xavier R. Gaucher disease. New approaches to an ancient disease. *J Bone Joint Surg Am.* mai 2001;**83** (5):748–762.
8. Rodrigue SW, Rosenthal DI, Barton NW, Zurakowski D, Mankin HJ. Risk factors for osteonecrosis in patients with type 1 Gaucher's disease. *Clin Orthop.* mai 1999;(362):201–207.
9. Barton NW, Brady RO, Dambrosia JM, Di Bisceglie AM, Doppelt SH, Hill SC, et al. Replacement therapy for inherited enzyme deficiency--macrophage-targeted glucocerebrosidase for Gaucher's disease. *N Engl J Med.* 23 mai 1991;**324** (21):1464–470.

Voici comment citer cet article : Tinni IA, Yameogo WN, Bayala YLT, Savadogo JE, Kabore F, Tiendrebeogo WSJ, et al. Monoarthrite aiguë récidivante du genou droit révélant une maladie de Gaucher type I: a case report from Burkina Faso. *Ann Afr Med* 2024; **17** (3): e5742-e5747. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v17i3.18>