

HOMOCYSTINURIE PYRIDOXINO-SENSIBLE :

A PROPOS DE 10 CAS

*Emna Trabelsi, Rim Amdouni, Sarra Ben Hassine, Sana Ben Messaoud, Rim Ben Abdelaziz, Hela Boudabous,
Mohamed Slim Abdelmoula, Amel Ben Chehida, Néji Tebib
service de pédiatrie générale et des maladies métaboliques de La Rabta*

•Introduction

- L'homocystinurie classique (HC), due à un déficit de la **cystathionine béta synthase (CBS)**, est un trouble héréditaire **autosomique récessif** du métabolisme de la **méthionine**.
- La CBS a besoin de la pyridoxal-5'-phosphate comme coenzyme.
- Certains cas d'homocystinurie classique sont **pyridoxino-sensibles (PS)**
→ Cette réponse témoigne d'une activité résiduelle de la CBS.

•Objectif et Méthodes

•Objectif:

Dégager les caractéristiques épidémiologiques, cliniques paracliniques et évolutives des patients atteints d'**homocystinurie classique pyridoxino-sensible (HCPS)** par rapport à la forme résistante (HCPR).

•**Type d'étude:** étude rétrospective

•**Lieu de l'étude:** service de pédiatrie et des maladies métaboliques La Rabta

•**Temps de l'étude:** la période de 1999 à 2017.



RESULTATS (1/2)

•Résultats

□ Sur le plan épidémiologique:

- Parmi les 33 patients : **10 patients sont HCPS** .
- Sex-ratio = 1.
- Age moyen = 7 ans 7 mois [extrêmes : 11 mois - 29 ans].
- Mariage consanguin de premier degré: 7/10 patients

□ Sur le plan clinique: (figure 1)

- L'**atteinte ophtalmique** était l'atteinte **révélatrice** du diagnostic chez 7 malades.
- Un patient était suivi pour des troubles psychiatriques.
- En comparant le groupe HCPS et HCPR, **le seul paramètre clinique associé à la PS était un développement psychomoteur initial normal** (HCPS: 5/10 versus HCPR: 5/23; $p=0,005$)

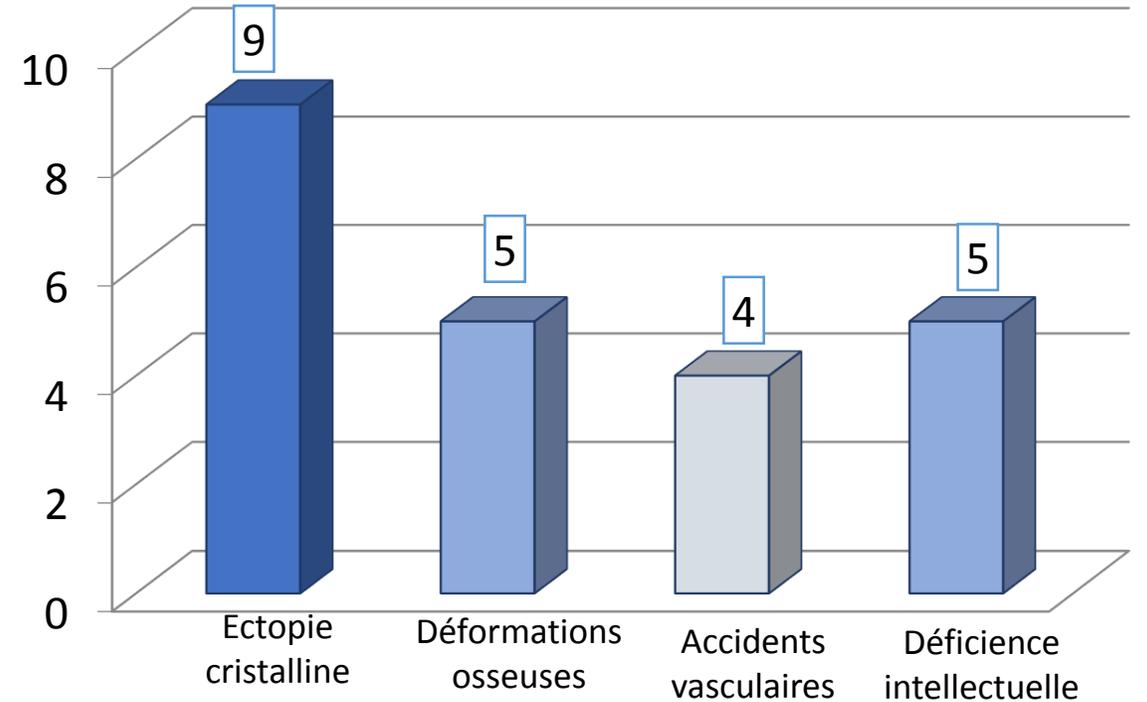


Figure 1: présentation clinique des patients

RESULTATS (2/2)

□ Sur le plan biologique:

Il n'y avait pas de différence significative concernant les moyennes des homocystéines plasmatiques totales entre les 2 groupes par rapport à la sensibilité à la pyridoxine (vitB6) (figure 2)

□ Sur le plan évolutif:

- La régularité de la prise de vitamine B6 était bonne chez 7/10 patients
- En comparant les 2 groupes HCPS et HCPR:
 - Le développement mental final normal était associé à la sensibilité à la vitamine B6 ($p=0,04$) et à un âge précoce du début du traitement ($6,86\pm 5,8$ ans versus $11,79\pm 8,9$ ans; $p=0,01$)
 - Les malades HCPS avaient un **équilibre métabolique meilleur** que ceux HCPR ($p=0,05$)

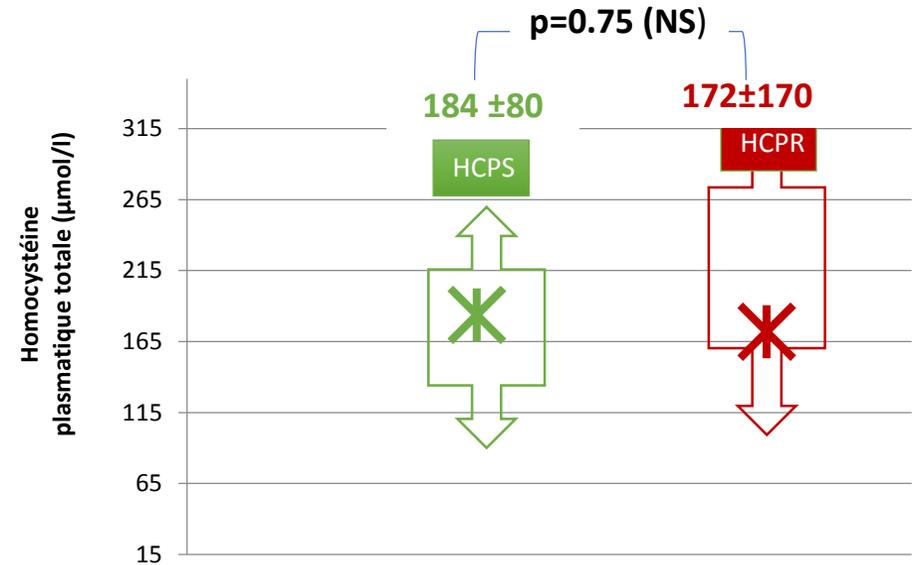


Figure 2: Comparaison de l'homocystéine plasmatique Totale entre le groupe Homocystinurie classique pyridoxino-sensible (HCPS) et pyridoxino-résistante (HCPR)

DISCUSSION ET CONCLUSION

Notre étude a permis de conclure que :

- La pyridoxono-sensibilité a concerné le tiers de nos patients
- le taux d'homocystéine plasmatique total (HMCPT) initial ne permet pas de la prédire
- La pyridoxinosensibilité est associée à :
 - Un développement psychomoteur initial normal
 - Une moindre fréquence de déficit intellectuel
 - Un meilleur équilibre métabolique sous régime libre

La normalisation de l'HMCPT sous vitamine B6, du fait d'une activité résiduelle de l'enzyme, explique le meilleur pronostic de l'HCPS.

Take Home message:

Aussitôt qu'une homocystinurie classique est diagnostiquée, nous recommandons un **test de sensibilité à la pyridoxine** (15mg/K/j) afin de détecter les formes PS qui sont plus facilement traitables et associées à un pronostic et une qualité de vie meilleurs

Test à la vitamine B6 (Homocystinurie Classique)

