



Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

Présentation atypique d'une fratrie avec granulomatose septique chronique liée à l'X par mutation du gène CYBB : sarcoïdose pulmonaire associée à maladie de Crohn sévère ou à une anémie hémolytique auto-immune réfractaire.

Pédiatrie 1, Hôpital d'Enfants, CHU Dijon et Université de Bourgogne : Bourchany Aurélie, Bottolier-Colomb Elodie, Houzel Anne, Huet Frédéric, Maudinas Raphaëlle.

Contexte : La sarcoïdose est une granulomatose d'expression systémique du jeune adulte très rare chez l'enfant. La maladie de Crohn (MC) se caractérise également par la présence de granulomes. L'association d'une MC à une sarcoïdose est exceptionnellement décrite.

Objectif : Porter à la connaissance du gastroentérologue pédiatre le diagnostic de granulomatose septique chronique liée à l'X pouvant être un diagnostic différentiel de la maladie de Crohn réfractaire aux traitements immunosuppresseurs avec atteinte multisystémique.

Methodes: Nous rapportons ici le cas d'un patient de 17 ans suivi depuis l'âge de 4 ans pour une pneumopathie interstitielle étiquetée sarcoïdose ayant débuté une atteinte digestive Crohn-like à l'âge de 14 ans avec des granulomes de la dernière anse iléale actuellement en 3ème ligne d'anti-TNF. Le frère présente une atteinte pulmonaire sévère similaire avec hépatopathie, granulomes cutanés et anémie hémolytique auto-immune réfractaire nécessitant des corticothérapies systémiques répétées.

Résultats : L'analyse en séquençage nouvelle génération des exons d'un panel de 60 gènes de maladies inflammatoires intestinales a permis la découverte d'un variant faux-sens délétère connu du gène CYBB, responsable de granulomatose septique chronique liée à l'X chez le premier patient avec maladie de Crohn-like, retrouvé également chez le frère. Malgré les multiples traitements immunosuppresseurs mis en place chez ces deux frères, peu d'infections profondes sont survenues mais ceux-ci ont été relativement inefficaces sur les symptômes avec altération patente de la qualité de vie.

Conclusion: Les patients atteints présentent habituellement une altération sévère de la NADPH oxydase responsable d'infections bactériennes et fongiques à répétition ainsi que de pneumopathies atypiques et de colites inflammatoires proche de la MC. Le traitement par greffe de cellules souches pourrait radicalement influencer sur l'évolution de la maladie.