



## Diagnostic biochimique de la maladie de Niemann Pick type B: à propos d'un cas

S. Chtiba (1), S. Mrad (1), CH. Boughzela (1), A. Saad (1), M. Nouri (1), B. Charfeddine (1), J. Ben Abdallah (1), S. Ferchichi (1)  
(1) Laboratoire de biochimie, CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie

### Introduction

La maladie de Niemann Pick type B est une maladie métabolique rare héréditaire, de transmission autosomique récessive, caractérisée par un déficit enzymatique en sphingomyélinase acide, entraînant une surcharge des lysosomes en sphingomyéline.

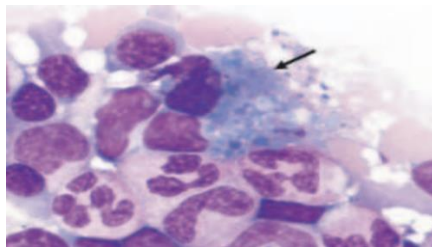
Cette forme touche essentiellement l'adulte. L'exploration biochimique est indispensable pour confirmer le diagnostic de cette pathologie, qui repose sur la mesure de l'activité résiduelle de l'enzyme déficiente. Dans ce contexte, nous rapportons le cas d'une patiente chez qui le diagnostic de la maladie de Niemann Pick type B a été retenu au sein de notre laboratoire.

### Observation

s'agit d'une patiente âgée de 50 ans, sans antécédents, qui a consulté pour une douleur abdominale associée à une asthénie, amaigrissement de 10 kg, gêne respiratoire avec diminution des performances intellectuelles. L'examen clinique a révélé une hépatosplénomégalie massive associée à des polyadénopathies.

La biologie montrait une ferritinémie augmentée à 517 ng/mL, une triglycéridémie à 3,4 mmol/L, une anémie normochrome normocytaire à 7 Hb, et une hypergammaglobulinémie polyclonale à l'électrophorèse des protéines.

La radiographie thoracique a montré un syndrome interstitiel bilatéral. Une biopsie ostéo-médullaire réalisée a révélé une surcharge histiocytaire en aspect bleu de mer dans la moelle, pouvant cadrer avec une maladie de surcharge lipidique.



-Histiocyte d'aspect granuleux, au cytoplasme bleu de mer-

Devant ce tableau, on a évoqué deux principales maladies de surcharge lysosomale : la maladie de Gaucher et la maladie de Niemann Pick type B. Le premier diagnostic a été éliminé par l'activité normale de la  $\beta$ -glucosidase acide.

Le taux élevé de la lysosphingomyéline à 138 ng/mL ( $N < 70$ ), ainsi que l'activité diminuée de la sphingomyélinase acide à 0,2  $\mu\text{mol/L/h}$  ( $N : 0,42-0,92$ ), ont permis de retenir le diagnostic de la maladie de Niemann Pick type B.

	Résultat	Valeur normale
$\beta$ -glucosidase acide	2,3	>1,5
Sphingomyélinase acide	0,2	0,42-0,92
Lysosphingomyéline	138	<70

L'étude moléculaire a démontré la présence de la mutation du gène **SMPD1**: c.1829\_1831del sous forme **homozygote**.

### Conclusion

La maladie de Niemann Pick type B est parmi les maladies rares de surcharge lysosomale, dont l'exploration biochimique est indispensable pour poser le diagnostic. Elle est généralement suspectée devant une hépatosplénomégalie et une atteinte respiratoire associées à des données biologiques, radiologiques et histologiques qui ne sont pas suffisamment spécifiques pour établir un diagnostic définitif. Pour cela, un dosage de l'activité de la sphingomyélinase acide sérique, souvent non disponible dans de nombreux laboratoires, complété par les tests génétiques, sont indispensables pour confirmer le diagnostic.

### Références

- 1-Orcel T, Lablée A, Morcet-Delattre T, Lapotre T, Crespin N, Lode B, et al. Maladie de Niemann-Pick de type B : à propos d'un cas. Journal d'imagerie diagnostique et interventionnelle 2020;3:215-9.
- 2- Alizon C, Beucher AB, Gourdier AL, Lavigne C. Type B Niemann Pick disease: clinical description of three patients in a same family. Rev Med Interne, 31 (2010), pp. 562-565
- 3-Hervé A, Marchand-Adam S, Fabre A, Debray M-P, Germain D-P, Crestani B, et al. Maladie de Niemann-Pick de type B révélée par une atteinte bronchopulmonaire. Revue des Maladies Respiratoires 2008;25:861-6.