



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Communication brève

Transplantation combinée cœur–rein au cours de la maladie de Fabry : suivi à long terme de deux patients



Combined heart and kidney transplantation in Fabry's disease: Long-term outcomes in two patients

S.-N. Tran Ba^a, O. Lidove^{a,*,b}, R. Dorent^c, M. Debauchez^d, P. Nataf^c, M. Delahousse^e,
A. Karras^f, L. Azeroual^g, P. De Lentdecker^h, M.P. Chauveheidⁱ, T. Sené^a, J.-M. Ziza^a

^a Service de médecine interne-rhumatologie, hôpital de la Croix-Saint-Simon, 125, rue d'Avron, 75020 Paris, France

^b Centre de référence des maladies lysosomales, site Avron, 125, rue d'Avron, 75020 Paris, France

^c Chirurgie cardiaque, hôpital Bichat-Claude-Bernard, Paris, France

^d Chirurgie cardiaque, institut mutualiste Montsouris, Paris, France

^e Néphrologie, hôpital Foch, Suresnes, France

^f Néphrologie, HEGP, 20, rue Leblanc, 75015 Paris, France

^g Néphrologie, hôpital Bichat-Claude-Bernard, Paris, France

^h Cardiologie, institut mutualiste Montsouris, Paris, France

ⁱ Médecine interne, hôpital Bichat-Claude-Bernard, Paris, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Disponible sur Internet le 27 mai 2016

Mots clés :

Maladie de Fabry

Transplantation cardiaque

Transplantation rénale

Keywords:

Fabry disease

Heart transplantation

Kidney transplantation

RÉSUMÉ

Introduction. – La maladie de Fabry est une maladie lysosomale liée à un déficit en alpha-galactosidase A entraînant des atteintes rénales et cardiaques sévères. Il existe peu de données sur la transplantation combinée cœur–rein dans ce contexte.

Observations. – Deux frères diagnostiqués après 30 ans étaient transplantés du cœur et du rein à respectivement 49 et 42 ans en raison d'une insuffisance rénale terminale et d'une cardiomyopathie hypertrophique d'évolution rapide. Ces deux patients sont encore en vie respectivement 4 et 9 ans après greffe combinée. Il n'a pas été mis en évidence de récurrence de la maladie de Fabry sur les greffons.

Conclusion. – La transplantation combinée cœur–rein dans la maladie de Fabry permet de traiter les atteintes de ces deux organes et peut avoir un bon pronostic chez des patients rigoureusement sélectionnés. Un diagnostic précoce est nécessaire afin d'éviter cette intervention dont la morbi-mortalité périopératoire reste lourde.

© 2016 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

ABSTRACT

Introduction. – Fabry disease is a lysosomal storage disorder linked to an alpha-galactosidase A deficiency that can lead to heart and kidney failure. There is little data about the prognosis of patients who undergo a combined heart and kidney transplantation.

Case reports. – Two brothers who were diagnosed with Fabry disease after the age of 30 years underwent a combined heart and kidney transplantation at respectively 49 and 42 years of age because of a severe hypertrophic cardiomyopathy with end stage renal failure. They are alive respectively 4 and 9 years after the transplantation. No recurrence of the disease in the transplanted organs has been found.

Conclusion. – Combined heart and kidney transplantation in Fabry disease is an efficient therapy for the cardiomyopathy and kidney failure. Its prognosis can be good when the patients are carefully selected. However, an early diagnosis is critical in order to avoid a procedure associated with a high perioperative mortality.

© 2016 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : olidove@hopital-dcss.org (O. Lidove).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.revmed.2016.03.008>

0248-8663/© 2016 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

1. Introduction

La maladie de Fabry (MF, OMIM 301 500) est une maladie liée à l’X secondaire à un déficit en alpha-galactosidase A, enzyme responsable du clivage des glycosphingolipides. Son déficit entraîne l’accumulation et le dépôt de globotriaosylcéramide dans les cellules de différents organes, principalement l’endothélium vasculaire, le rein, le cœur et le système nerveux [1,2].

Les atteintes cardiaques, rénales et neurologiques centrales conditionnent le pronostic de cette maladie.

L’atteinte rénale associe une protéinurie glomérulaire et une baisse progressive du débit de filtration glomérulaire (DFG), résultant en une insuffisance rénale chronique terminale chez la plupart des patients masculins vers l’âge de 40 ans, nécessitant le plus souvent le recours à l’hémodialyse [3].

Les dépôts cardiaques entraînent une cardiomyopathie hypertrophique (CMH) pouvant être associée à des troubles de la conduction, des troubles du rythme, des valvulopathies, une coronaropathie [4].

Sur le plan neurologique central, la MF est caractérisée par la survenue d’accidents vasculaires cérébraux (AVC) précoces. L’imagerie de résonance magnétique (IRM) cérébrale peut montrer diverses anomalies infra-cliniques notamment des hypersignaux T2 de la substance blanche ou une infiltration graisseuse bithalamique réalisant le signe du pulvinar [5,6].

Un traitement spécifique sous la forme d’une enzymothérapie substitutive (agalsidase alpha ou bêta) est disponible en Europe depuis 2001. Cette enzymothérapie a montré son efficacité sur le ralentissement de l’évolution de la CMH et de l’atteinte rénale [7,8]. Son efficacité reste largement conditionnée par une initiation précoce et la prévention des atteintes neurologiques reste débattue [9]. Chez certains patients, elle ne parvient pas à enrayer l’évolution de la maladie, qui entraîne le décès précoce des patients en raison d’une atteinte cardiaque ou rénale sévère.

Nous avons rapporté, il y a quelques années, l’observation d’un patient ayant reçu une transplantation combinée cœur–rein [10]. Nous présentons ici un deuxième cas issu de la même fratrie, et rapportons le devenir de ces deux patients avec un recul de plus de 4 ans pour chacun d’eux.

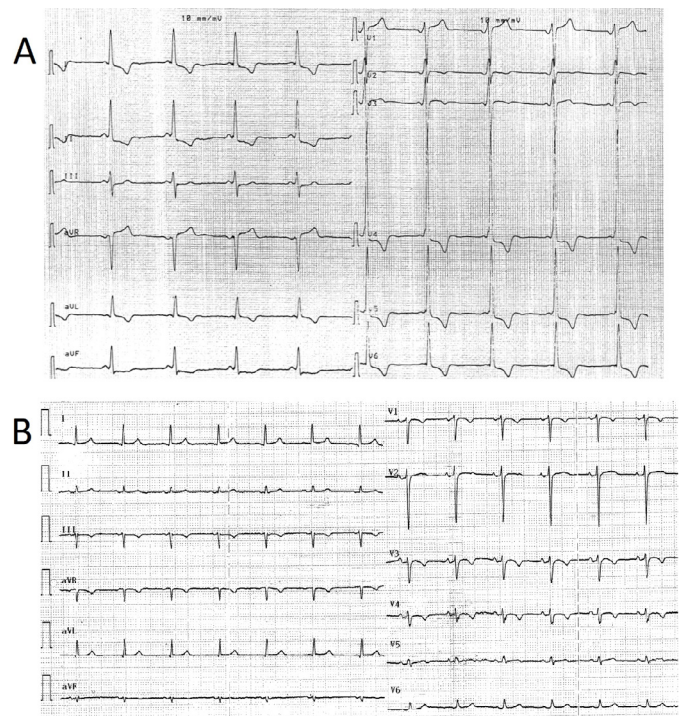


Fig. 1. Electrocardiogrammes du patient 2. A. Électrocardiogramme avant pose du stimulateur cardiaque montrant des signes d’hypertrophie ventriculaire gauche systolique et un intervalle PR court. B. Électrocardiogramme après greffe cardiaque montrant la disparition des signes d’hypertrophie ventriculaire gauche et l’absence de trouble de conduction.

2. Observations

Les observations de deux frères, dont le diagnostic de MF a été porté tardivement à respectivement 43 et 39 ans, sont résumées dans le **Tableau 1** et le **Tableau 2**. La mutation dans chaque cas était de type D266E, conduisant à une absence complète d’activité enzymatique alpha-galactosidase A.

Tableau 1

Caractéristiques des 2 patients au moment de la greffe cœur et rein combinée.

	Observation 1	Observation 2
Âge au diagnostic	39 ans	43 ans
Signes généraux	Asthénie, fièvre, acroparesthésies, angiokératomes, hyposudation, intolérance à l’effort, bœzoard, hypoacousie, vertiges, acouphènes, cornée verticillée	Asthénie, fièvre, acroparesthésies, angiokératomes, hyposudation, intolérance à l’effort, hypoacousie, vertiges, acouphènes, cornée verticillée
Cardiopathie	HVG, masse cardiaque 193 g/m ² (+12 % en 12 mois) Pas de coronaropathie Pas de trouble du rythme, ni de la conduction Pas de stimulateur cardiaque Maladie aortique calcifiée SOR 1,2 cm ² , RM peu serré	Septum 24 mm, masse cardiaque 180 g/m ² Athérome non sténosant Maladie de l’oreillette, arrêt cardiaque PR court (Fig. 1) Stimulateur cardiaque Restriction mitrale, insuffisance mitrale fonctionnelle grade 2/4 Pas de valvulopathie aortique Protéinurie à 3 g/24 h Hémodialyse à 45 ans
Néphropathie	Hémodialyse à 36 ans (anurique)	AVC, leucopathie vasculaire Syndrome dépressif Hypersignal T1 thalamique (signe du pulvinar) Choc anaphylactoïde aux 2 enzymes avec anticorps anti-agalsidase alpha et bêta : arrêt des enzymothérapies Cardiopathie sévère Survenue d’un arrêt cardiaque Évolution rapide Contre indication à l’enzymothérapie Risque de cross-match positif si greffe séquentielle
Atteinte neurologique centrale	Pas d’AVC Pas de troubles cognitifs ou psychiatriques Hypersignal T1 thalamique (signe du pulvinar)	
Enzymothérapie pré-greffe	Agalsidase alpha	
Indication de la greffe combinée vs greffe rénale seule	Cardiopathie sévère d’évolution rapide Valvulopathie inopérable Risque de cross-match positif si greffe séquentielle	

HVG : hypertrophie ventriculaire gauche ; SOR : surface de l’orifice de régurgitation ; RM : rétrécissement mitral ; AVC : accident vasculaire cérébral.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5621292>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5621292>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)