



La maladie d'Imerslund-Grasbeck: à propos d'un cas

Mariam Yacoub¹, Ameni Ifaoui¹, Mouna Jaidane¹, Henda Chahed¹, Bahri Mahjoub², Hassan Bouzidi¹

¹Laboratoire de Biologie Médicale, CHU Taher Sfar Mahdia

²Service de Pédiatrie, CHU Taher Sfar Mahdia

Introduction:

La maladie d'Imerslund-Grasbeck (*OMIM* : 261100), une maladie héréditaire rare dont la transmission est autosomique récessive, est caractérisée par une carence en vitamine B12 avec une protéinurie légère sans insuffisance rénale. Cette maladie est causée par une malabsorption sélective de la vitamine B12. Les symptômes apparaissent à partir de 4 mois jusqu'à plusieurs années après la naissance.

Observation:

Nous rapportons le cas d'une carence en vitamine B12 découverte chez un garçon de 1 an admis au service de pédiatrie. Il s'agit d'un enfant issu d'un mariage non consanguin, nourri exclusivement par allaitement maternel et sans antécédents pathologiques notés.

✓ L'examen clinique général rapporte une stagnation pondérale, une asthénie, une irritabilité et une pâleur.

✓ La numération sanguine révélait une anémie macrocytaire mégaloblastique avec un taux d'hémoglobine (Hb) à 10 g/dL et un volume globulaire moyen (VGM) élevé à 112 fL. L'anémie était arégénérative.

✓ Le myélogramme éliminait une prolifération médullaire maligne.

✓ Le dosage de la vitamine B12 était effondré à 34 µg/L (valeur usuelle 180 µg/L à 500 µg/L).

✓ Le patient avait une protéinurie persistante à 3,07g/L avec une fonction rénale normale.

Un traitement parentéral par vitamine B12 est instauré (1 mg trois fois par semaine) suivi d'un traitement substitutif par voie orale pour une durée totale de quatre mois. L'évolution était rapidement favorable avec une prise de poids et une amélioration clinique. Sur le plan biologique, l'anémie se corrige en trois semaines.

Le traitement substitutif par la vitamine B12 s'est révélé efficace sur le taux d'hémoglobine et le volume globulaire moyen.

	Avant traitement	Après trois semaines	Valeurs usuelles
Hb (g/dL)	10	12	10,5-13,5
VGM (fL)	112	83	80-100

Discussion:

✓ Le diagnostic de la maladie a été retenu devant les signes biologiques: l'anémie macrocytaire, la protéinurie, le déficit en vitamine B12 et après avoir éliminé une origine maligne.

✓ Il n'y avait pas de signes cliniques ou biologiques d'anémie maternelle.

✓ Une étude sur 40 enfants présentant une carence en vitamine B12 avec un âge moyen de 4,4 ± 2,5 mois, exclusivement nourris au lait maternel, a montré que les deux tiers des cas d'anémie sont liés à un régime végétarien chez la mère, un quart des cas à une maladie de Biermer maternelle, les autres étant liés à des pathologies digestives ou des carences générales [1]. L'interrogatoire est donc capital pour préciser le mode d'alimentation maternelle et les antécédents familiaux et personnels.

Conclusion:

A travers ce cas clinique, nous insistons sur l'intérêt du dosage de la vitamine B12 devant une anémie macrocytaire et stagnation pondérale puisque tout retard du diagnostic peut entraîner des séquelles neurologiques.

[1]. Honzik T, Adamovicova M, Smolka V, Magner M, Hrubá E, Zeman J. Clinical presentation and metabolic consequences in 40 breastfed infants with nutritional vitamin B12 deficiency--what have we learned? Eur J Paediatr Neurol. nov 2010;14(6):488-95.