



Le syndrome des ongles jaunes : un désordre génétique ?

Yellow nail syndrome: a genetic Disorder?

Narjes Abid¹, Manel Loukil¹, Nour Mahmoud¹, Imen Badri¹, Khaled Bouzaidi², Hedia Ghrairi¹,

1-Service de pneumologie CHU Mohamed Taher Maamouri Nabeul, Faculté de médecine de Tunis

2-Service d'imagerie médicale CHU Mohamed Taher Maamouri Nabeul, Faculté de médecine de Tunis

RÉSUMÉ

Introduction : Le syndrome des ongles jaunes est une entité très rare. Son diagnostic est clinique posé devant l'association de minimum deux parmi ces trois manifestations : anomalies unguéales, lymphœdème primitif et une atteinte respiratoire chronique. Sa physiopathologie est inconnue et l'existence d'un désordre génétique à l'origine de ce syndrome est encore sujet de controverse.

Observation : Nous rapportons l'observation d'un jeune homme atteint de ce syndrome et pour qui cette même affection a été retrouvée chez plusieurs membres de sa famille.

Conclusion : La mise en évidence de cette affection chez plusieurs membres de la même famille plaide en faveur de son origine génétique.

Mots clés : syndrome des ongles jaunes, manifestations respiratoires, lymphœdème, génétique

SUMMARY

Background: Yellow nail syndrome is a very rare disorder. The classic clinical presentation includes a triad involving yellow nail discoloration, chronic pulmonary manifestations and lower limb lymphedema. Its etiology remains unknown and the genetic disorder is still controversial.

Observation: We report a case of a young man diagnosed with this syndrome and for who the same affection was found in several members of his family

Conclusion: The diagnosis of yellow nail syndrome in several members of the same family supports the fact that it is a genetic disorder.

Key words: Yellow nail syndrome, Respiratory manifestations, Lymphedema, genetics

Correspondance

Narjes Abid

Service de pneumologie CHU Mohamed Taher Maamouri Nabeul / Faculté de médecine de Tunis

abid_narjess@yahoo.fr

INTRODUCTION

Le syndrome des ongles jaunes (SOJ) est une entité rare de physiopathologie inconnue (1). Il associe, dans sa forme complète, une atteinte unguéale, un lymphœdème primaire et une atteinte pleuropulmonaire. Des formes familiales ont été très rarement décrites soulevant l'hypothèse d'une maladie génétique (2,3). Nous rapportons l'observation d'un jeune homme présentant le SOJ et pour qui le même syndrome a été retrouvé dans plusieurs membres sa famille.

OBSERVATION

Il s'agit de MR BA âgé de 42 ans, sans antécédents pathologiques notables issu d'un mariage consanguin de 1^{er} degré. Il s'est présenté à notre consultation pour une toux sèche et une dyspnée d'effort d'aggravation progressive depuis 3 mois. L'examen clinique a mis en évidence des ongles jaunes épaissis incurvés au niveau des doigts et des orteils (Fig 1) et un lymphœdème des deux membres inférieurs (Fig 2). L'anamnèse a révélé la présence des mêmes anomalies unguéales chez plusieurs membres de sa famille : son frère, présentant par ailleurs une cécité congénitale, pour laquelle il n'a bénéficié d'aucune exploration, sa sœur et deux de ses neveux (un garçon de 7 ans et une fille de 5 ans) (Fig 3). Chez toutes ces personnes précitées les anomalies unguéales ont été constatées depuis la naissance. Les deux neveux, ayant les anomalies unguéales, sont suivis pour un asthme bronchique depuis l'âge de deux et trois ans. Le reste des membres de la famille ne présentaient pas de symptomatologie respiratoire ni de lymphœdème.



Figure 1. Aspect incurvé épaissis des ongles avec une coloration jaunâtre



Figure 2. Aspect de lymphœdème des deux membres inférieurs



Figure 3. Aspect incurvé épaissis des ongles de la main avec une coloration jaunâtre

Le scanner thoracique de Mr BA a objectivé un épanchement pleural droit enkysté de grande abondance. La ponction pleurale a ramené un liquide laiteux avec un taux de triglycéride à 3.33 mmol/l (291 mg/dl) posant le diagnostic d'un chylothorax. Devant le caractère récidivant de l'épanchement pleural malgré plusieurs ponctions évacuatrices, Mr BA a bénéficié d'une ligature du canal thoracique droit. L'évolution à 14 mois, après l'intervention chirurgicale, était marquée par l'absence de récurrence de l'épanchement pleural mais la persistance du lymphœdème et des manifestations unguéales.

Devant le caractère familial des anomalies unguéales, une consultation génétique a été proposée mais a été refusée par Mr BA et sa famille.

DISCUSSION

Le syndrome des ongles jaunes est une pathologie rare définie par une triade clinique associant des ongles jaunes épaissis, un lymphœdème

primitif et des manifestations respiratoires chroniques. La triade complète n'est retrouvée dans la littérature que dans 27-60% des cas et il est possible de porter le diagnostic de ce syndrome devant l'association de deux seulement des 3 manifestations. L'atteinte respiratoire est présente dans 56-71% des cas. Il s'agit le plus souvent d'une toux sèche chronique ou d'épanchement pleuraux (à liquide claire dans 75% des cas, chyleux dans 22% des cas et purulent dans 3,5% des cas) (2). L'asthme bronchique, tel il est le cas des deux enfants de notre observation, est aussi parfois décrits dans la littérature, toutefois beaucoup moins fréquemment (4).

Les autres manifestations cliniques décrites sont notamment une rhinosinusite aiguë ou chronique et des manifestations oculaires à type de pannus cornéen (5) ou de lymphoédème palpébral (6). Aucun cas de cécité associé au syndrome des ongles jaunes, tel il est le cas du frère de Mr BA n'a été décrit dans la littérature (7).

La physiopathologie du syndrome des ongles jaunes reste encore mal connue. Plusieurs hypothèses ont été soulevées dans la littérature. La possibilité d'une dysfonction lymphatique avec anomalies du drainage de la lymphe a été évoquée par plusieurs auteurs (3). L'existence d'un chylothorax et d'un lymphoédème chez notre patient confronte cette hypothèse. Plus récemment, certains auteurs ont incriminé l'exposition au dioxyde de titane, additif utilisé dans de nombreuses applications notamment alimentaires et cosmétiques (8). La possibilité d'un désordre génétique à l'origine de ce syndrome a été sujet de controverse dans la littérature (2,9). Quelques auteurs soutiennent cette hypothèse à partir de l'observation de rares cas familiaux touchant deux ou trois générations de la même famille (3). Cependant, aucune altération génétique causale n'a été identifiée jusqu'à présent (2). Finegold et al ont cherché une mutation du gène FOXC2 chez 86 familles présentant un lymphoédème familial. Cette mutation a été retrouvée chez 11 familles parmi les 86 étudiées mais n'a pas été retrouvée chez les 4 familles présentant un lymphoédème s'intégrant dans le cadre du syndrome des ongles jaunes (10). Dans notre observation, le début congénital des symptômes, l'atteinte de plusieurs individus de la même fratrie et de deux générations successives de la même famille soutiennent l'hypothèse d'une maladie génétique. La transmission serait, probablement, autosomique récessive. En effet, les deux neveux de Mr AB sont nés de parents sains.

Selon les données de la littérature une régression spontanée du SOJ peut être observée et son traitement est mal codifié. L'application topique de vitamine E seule ou associée à des injections intra lésionnelle de stéroïde tel que le triamcinolone acétonide 5 mg/ml/injection, 0.1–0.2 ml pour chaque ongle atteint a été proposée par certains auteurs mais dont l'efficacité n'a pas été démontrée. L'évacuation pleurale doit être proposée en cas d'épanchement mal toléré. La pleurodèse médicale ou chirurgicale est intéressante en cas de pleurésie récidivante

permettant l'éviction des récurrences, tel il est le cas de notre patient. Le traitement du lymphoédème repose sur le drainage lymphatique et la contention veineuse (1,2).

CONCLUSION

Notre observation plaide en faveur de l'implication de facteurs génétiques dans la genèse du syndrome des ongles jaunes. Ceci souligne l'importance de tracer l'histoire familiale devant toute identification de ce syndrome.

RÉFÉRENCES

- 1- Letheulle J, Deslée G, Guy T, et al. Le syndrome des ongles jaunes : présentation de cinq cas. *Rev Mal Respir* 2012;29:419-25.
- 2- Vignes S, Baran R. Yellow nail syndrome: a review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017;12:1-10.
- 3- Razi E. Familial yellow nail syndrome. *Dermatol Online J* 2006; 28:15.
- 4- Piraccini BM, Urciuoli B, Starace M, Tosti A, Balestri R. Yellow nail syndrome: clinical experience in a series of 21 patients. *Journal of the German Society of Dermatology* 2014;12:131-7.
- 5- Bourcier T, Baudrimont M, Borderie V, Mayaud C, Laroche L. Conjunctival changes associated with yellow nail syndrome. *Br J Ophthalmol* 2002;86:930-43.
- 6- Maisels DO, Korachi AO. Lymphoedema of the eyelids in the yellow nail syndrome. *Br J Plast Surg* 1985;38:93-6.
- 7- Ayata A, Ünal M, Ersanli D, Bilge AH. Ocular findings in yellow nail syndrome. *Can J Ophthalmol* 2008;43:493-4.
- 8- Ataya A, Kline KP, Cope J, Alnuaimat H. Titanium exposure and yellow nail syndrome. *Respiratory Medicine Case Reports* 2015;16:146-7.
- 9- Hoque SR, Mansour S, Mortimer PS. Yellow Nail Syndrome: Not a Genetic Disorder? Eleven New Cases and a Review of the Literature. *Br J Dermatol* 2007;156:1230-4.
- 10- Finegold DN, Kimak MA, Lawrence EC, et al. Truncating mutations in FOXC2 cause multiple lymphedema syndromes. *Hum Mol Genet* 2001;15:1185-9.