



## CASE REPORT

## Melkersson–Rosenthal syndrome : two cases highlighting diagnostic and aesthetic challenges

Amine RAHOU, Saliha BOUKHEMACHA, Najib TALEB, Malika BACHAOUI

### ABSTRACT

Melkersson–Rosenthal syndrome (MRS) is a rare orofacial granulomatosis that primarily affects young adults, with an estimated incidence of less than 0.1% and a slight female predominance. The diagnosis relies on a characteristic clinical triad: recurrent orofacial swelling, fissured tongue, and recurrent peripheral facial palsy; however, this complete triad is observed in only 8 to 25% of cases. Labial biopsy may reveal non-caseating epithelioid granulomas, which are essential for excluding other granulomatous conditions. We report two cases of young women presenting with the complete MRS triad. Both cases were characterized by recurrent lip swelling and successive episodes of facial palsy, resulting in significant functional and aesthetic impairment. Biopsy, imaging, and immunological workup excluded alternative diagnoses. Initial systemic corticosteroid therapy proved ineffective in both patients, necessitating the introduction of methotrexate, which led to notable clinical improvement. The etiopathogenesis of MRS remains poorly understood, with genetic, environmental, and immunological factors potentially implicated. Diagnosis is frequently delayed, particularly in monosymptomatic presentations. Treatment is primarily based on corticosteroid therapy, whereas immunosuppressants and reconstructive surgery are reserved for severe or disfiguring forms. Given the considerable aesthetic and psychosocial burden of the disease, a multidisciplinary approach — including psychological support — is warranted.

**Keywords:** Melkersson–Rosenthal syndrome, peripheral facial paralysis, fissured tongue, orofacial swelling, non-caseating granuloma.

Faculté de Médecine de l'Université Oran 1 Ahmed Ben Bella. Service de Médecine Interne, EHU 1er Novembre 1954, Oran, Algérie.

**Received:** 09 Dec 2025

**Accepted:** 01 Feb 2026

**Correspondance to:** Amine RAHOU

E-mail : [dr.rahouamine@hotmail.com](mailto:dr.rahouamine@hotmail.com)

### 1. INTRODUCTION

Le syndrome de Melkersson–Rosenthal (SMR) est une affection rare appartenant au groupe des granulatoses orofaciales. Il touche principalement les jeunes adultes, avec une incidence estimée à 0,08 % et une légère prédominance féminine (1,2). La triade classique-œdème orofacial récidivant, langue plicaturée et paralysie faciale périphérique récurrente- n'est observée que dans 8 à 25 % des cas, ce qui complique souvent le diagnostic (3,4).

Un caractère familial est rapporté dans plusieurs cas, suggérant une prédisposition génétique (5). Les formes incomplètes ou monosymptomatiques peuvent être responsables d'un retard diagnostique de plusieurs années (6). Le diagnostic repose essentiellement sur la clinique, complétée par la biopsie labiale, qui révèle habituellement une granulatoses non caséuse évocatrice (7). La corticothérapie est le traitement de première intention pour le syndrome de Melkersson–Rosenthal, notamment lors des épisodes aigus, et peut être administrée par voie systémique ou sous forme d'infiltrations intralésionnelles. Dans les cas de formes récurrentes, cortico-dépendantes ou cortico-résistantes, l'utilisation d'immunosuppresseurs tels que le méthotrexate,

l'azathioprine ou la ciclosporine peut être envisagée ; le recours aux biothérapies, en particulier aux anti-TNF $\alpha$ , est réservé aux formes réfractaires, bien que leur efficacité soit variable selon la littérature. La chirurgie réparatrice est indiquée pour les formes chroniques défigurantes ou causant des séquelles fonctionnelles persistantes, après échec du traitement médical, dans le cadre d'une prise en charge individualisée (8–10).

En présentant deux cas de formes complètes du syndrome de Melkersson–Rosenthal, ce travail vise à mettre en lumière les aspects diagnostiques et thérapeutiques de cette maladie rare, ainsi que les défis rencontrés lors de sa prise en charge en pratique clinique.

## 2. OBSERVATIONS

### Observation 1

Madame G.L., âgée de 31 ans, infirmière de profession, est suivie depuis 2018 pour des épisodes récidivants de paralysie faciale périphérique gauche, accompagnés d'un œdème labial. L'évolution a été marquée par des crises survenant trois à quatre fois par an, d'une durée variable allant de quelques jours à plusieurs semaines, sans qu'un facteur déclenchant clair (infectieux, allergique ou traumatique) soit identifié.

Les épisodes de paralysie faciale entraînaient une asymétrie faciale notable au repos, avec un effacement du sillon nasogénien et une déviation de la commissure labiale, indiquant une atteinte allant de modérée à modérément sévère, classée entre les grades III et IV selon la classification de House –Brackmann. La récupération entre les épisodes était partielle.

L'œdème touchait principalement la lèvre supérieure ; il était non douloureux, ferme à la palpation et responsable d'une gêne fonctionnelle, notamment lors de l'élocution, ainsi que d'un retentissement esthétique notable, comme illustré par la figure 1. L'examen clinique retrouvait par ailleurs une langue plicaturée diffuse (figure 2), complétant ainsi la triade du syndrome de Melkersson–Rosenthal.



**Figure 1.** œdème orofacial au cours du syndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR).



**Figure 2.** langue plicaturée au cours du syndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR).

### Observation 2

Madame G.F., âgée de 21 ans, sans antécédents médicaux significatifs, présentait des épisodes récurrents de paralysie faciale périphérique alternante, accompagnés d'un œdème facio-labial. Ces crises survenaient plusieurs fois par an, durant généralement entre 10 et 15 jours, sans qu'aucun facteur déclenchant ne soit identifié. La paralysie faciale variait d'une intensité modérée à modérément sévère, correspondant aux grades III à IV de la classification de House–Brackmann, avec une récupération partielle entre les épisodes. L'œdème affectait les lèvres et les joues de manière bilatérale, était indolore et ferme à la palpation, causant une gêne fonctionnelle et un impact esthétique notable. L'examen clinique révélait également une langue plicaturée, complétant la triade du syndrome de Melkersson–Rosenthal.

### Investigations complémentaires et traitement (2 patientes)

Bien que le diagnostic du syndrome de Melkersson–Rosenthal soit principalement basé sur des critères cliniques, une enquête étiologique systématique a été menée pour écarter les principaux diagnostics différentiels. Le bilan biologique comprenait un hémogramme, la vitesse de sédimentation (VS) et la protéine C-réactive (CRP) ; une légère accélération de la VS et une élévation modérée de la CRP étaient observées lors des poussées, tandis que ces paramètres étaient normaux en dehors des épisodes évolutifs.

Le bilan immunologique (anticorps antinucléaires, anti-ADN, anti-ENA, complément) ainsi que le dosage de l'enzyme de conversion de l'angiotensine étaient normaux. Les sérologies infectieuses (hépatite B et C, VIH, syphilis) étaient négatives. La sérologie herpétique n'a pas été réalisée.

L'examen ophtalmologique, réalisé pour rechercher une inflammation potentielle telle qu'une uvéite, n'a montré aucune anomalie. Les tests allergologiques n'ont pas été effectués, car il n'y avait ni antécédents allergiques ni prédisposition atopique, aucun facteur déclencheur identifié, et la présence d'une paralysie faciale périphérique rendait une origine allergique improbable. La tomodensitométrie faciale a mis en évidence un épaissement des tissus mous, sans atteinte osseuse ou musculaire. L'analyse histologique de la biopsie de la lèvre a montré une granulomatose inflammatoire non caséuse, composée de granulomes épithélioïdes, accompagnée d'un infiltrat inflammatoire chronique principalement lymphocytaire et d'un œdème stromal, sans présence de cellules géantes multinucléées ni de nécrose caséuse, ce qui est compatible avec une granulomatose orofaciale dans le cadre clinique d'un syndrome de Melkersson–Rosenthal.

La corticothérapie systémique, administrée lors des poussées pour les deux patientes à la dose de 1 mg/kg/j d'équivalent prednisone, a permis une amélioration clinique partielle et transitoire, avec réapparition des symptômes lors de la décroissance des doses, en dessous de 20 mg/j. En raison de la fréquence des récurrences, de la cortico-dépendance et de l'impact fonctionnel et esthétique persistant, un traitement de fond par méthotrexate a été instauré chez les deux patientes. Le méthotrexate a été introduit à la dose initiale de 7,5 mg/semaine, progressivement augmentée jusqu'à 15 mg/semaine selon la tolérance clinique et biologique, avec supplémentation systématique en acide folique.

### 3. DISCUSSION

Les deux patientes présentaient la triade complète du SMR, une condition qui, bien que présente dans moins de 25 % des cas, facilite le diagnostic (3,4). L'œdème orofacial récurrent et les paralysies faciales répétées causent un handicap fonctionnel et un impact esthétique notable, comme déjà documenté dans la littérature (11).

La physiopathologie demeure peu claire. Une éventuelle composante génétique a été évoquée dans certaines formes familiales (5), ainsi que des facteurs immunologiques ou environnementaux (5,6). Le diagnostic est souvent retardé, en particulier dans les cas où un seul symptôme est présent (6). L'imagerie peut parfois révéler des anomalies comme une atrophie musculaire ou une lyse osseuse, bien que ces manifestations soient peu fréquentes (12). La biopsie labiale confirme la présence de granulomes non caséux et permet d'éliminer les granulomatoses systémiques, comme la sarcoïdose ou la maladie de Crohn (7).

Sur le plan thérapeutique, la corticothérapie constitue le traitement de première intention, en particulier lors des poussées aiguës, mais son efficacité est fréquemment partielle ou transitoire, avec un risque de récurrence à la diminution des doses (8). Dans nos deux cas, l'évolution était marquée par une cortico-dépendance, justifiant l'introduction d'un traitement de fond à base d'immunosuppresseur (9).

Le méthotrexate a été choisi comme traitement de fond pour les formes récidivantes et cortico-dépendantes du syndrome de Melkersson–Rosenthal, en raison de ses propriétés immunomodulatrices, de son utilisation documentée dans la littérature, ainsi que de son administration hebdomadaire qui favorise une meilleure observance thérapeutique, notamment chez les jeunes patientes. À l'inverse, bien que l'azathioprine soit décrite comme une alternative, elle présente un risque hématologique et hépatique nécessitant une surveillance biologique rigoureuse. La ciclosporine, quant à elle, est réservée à certaines formes sévères et est associée à une néphrotoxicité potentielle ainsi qu'à des interactions médicamenteuses qui limitent son utilisation prolongée. Ces considérations ont conduit à privilégier le méthotrexate dans nos observations. Les biothérapies, en particulier les anti-TNF $\alpha$ , demeurent réservées aux formes sévères et réfractaires, en l'absence de recommandations standardisées (8).

La chirurgie reconstructive, notamment la chéiloplastie, est une option à envisager pour les déformations faciales persistantes ou les séquelles esthétiques marquées (10). Par ailleurs, le SMR a un impact psychosocial important, pouvant nuire à la qualité de vie, à l'image corporelle et provoquer de l'anxiété ainsi que de l'isolement (11,13). Il est conseillé d'adopter une prise en charge multidisciplinaire qui inclut un soutien psychologique.

#### 4. CONCLUSION

Ces deux cas de syndrome de Melkersson –Rosenthal, présentant des formes complètes, mettent en lumière les défis diagnostiques et thérapeutiques associés à cette maladie rare. Bien que le diagnostic repose principalement sur des critères cliniques, ces observations soulignent l'importance d'une investigation étiologique rigoureuse, incluant l'histologie et l'imagerie, afin d'exclure les diagnostics différentiels et de rechercher d'éventuelles atteintes structurales associées aux formes chroniques. Ces observations mettent en lumière l'impact fonctionnel, esthétique et psychosocial chez de jeunes patientes, ainsi que les limites de la corticothérapie dans les formes récidivantes et cortico-dépendantes. La réponse favorable au méthotrexate observée dans ces cas souligne son rôle en tant qu'option thérapeutique de fond dans les formes résistantes. Enfin, ces observations rappellent l'importance d'une prise en charge individualisée et multidisciplinaire pour limiter les séquelles à long terme du syndrome de Melkersson–Rosenthal.

**Éthique :** Un consentement a été obtenu auprès des patientes pour la publication de leurs données cliniques et iconographiques. L'anonymat a été scrupuleusement préservé.

**Conflits d'intérêts :** Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêts en lien avec cet article.

#### REFERENCES

1. Orphanet. Melkersson–Rosenthal syndrome. Orphanet; 2024. Available from: <https://www.orpha.net>
2. National Organization for Rare Disorders. Melkersson–Rosenthal syndrome. 2020. Available from: <https://rarediseases.org>
3. Tidke M, Borghare P, Pardhekar P, Sheikh RS. Melkersson–Rosenthal syndrome: a review of clinical presentation, diagnosis and management. *J Clin Diagn Res.* 2025;19(6):ME01-ME05. doi:10.7860/JCDR/2025/76474.21058
4. Cancian M, Leite AF, Bussoloti Filho I. Melkersson–Rosenthal syndrome: a case report with overlapping features. *Allergy Asthma Clin Immunol.* 2019;15:25. doi:10.1186/s13223-019-0332-2
5. Azzarà A, Auteri A, Gambardella A, et al. Melkersson–Rosenthal syndrome and migraine: a new viewpoint on the pathogenesis of recurrent peripheral facial palsy. *Genes (Basel).* 2023;14(7):1482. doi:10.3390/genes14071482
6. Porto Biomed J. Melkersson–Rosenthal syndrome – Delay in diagnosis: an early-onset case. *Porto Biomed J.* 2016;1(1):40-42. doi:10.1016/j.pbj.2016.03.002
7. Al-Hamad A, Porter S, Fedele S. Orofacial granulomatosis: clinical and pathological implications. *Curr Pediatr Rev.* 2018;14(3):196-203. doi:10.2174/1573396314666180123102050
8. Dhawan SR, Saini AG, Singhi P. Management strategies of Melkersson–Rosenthal syndrome: a review. *Int J Gen Med.* 2020;13:1721-1733. doi:10.2147/IJGM.S275255
9. Azamulla M, Buduru S, Patil S. Melkersson–Rosenthal syndrome: a case report. *Oral Maxillofac Pathol J.* 2023;14(2):650-3.
10. Alsabbagh M, Kharboutly W, Alhourri A. Melkersson–Rosenthal syndrome: still a mystery. *J Med Cases.* 2018;9(9):277-83. doi:10.14740/jmc3134w
11. Stoevesandt J, Kolb-Mäurer A, Epple A. Disease-related burden and long-term outcome in patients with orofacial granulomatosis. *Clin Exp Dermatol.* 2022;47(10):1875-83. doi:10.1111/ced.15287
12. Cockerham KP, Hidayat AA, Cockerham GC. Melkersson–Rosenthal syndrome: new clinicopathologic features. *Arch Ophthalmol.* 2000;118(5):718-21. doi:10.1001/archophth.118.5.718
13. Sanders B, Alrashidi S, Kim A. Psychosocial impact of orofacial granulomatosis: a review. *Int J Dermatol.* 2023;62(12):1445-51. doi:10.1111/ijd.16727