

la médecine interne au scanner abdominal ; pourquoi pas ?

-les dossiers de " médecine interne" sont souvent impressionnants en volume ,du point de vue des examens paracliniques , en particulier biologiques mais aussi en imagerie.

-le scanner est souvent demandé assez tôt mais pas toujours exploité à son maximum, même s'il existe au moins dans certains cas des images évocatrices voir pathognomoniques.

Il y a à cela de nombreuses causes dont les principales sont d'une part la rareté de ces maladies, d'autre part le manque de temps ou de connaissances des médecins qui sont confrontés à ces images.

La répétition des examens d'imagerie, le recours aux techniques "miracles" comme le PET CT au 18 FDG , les biopsies guidées multiples, véritable syndrome de Saint-Sébastien, ne pallient pas les carences et le retard diagnostic est souvent important, se comptant parfois en années

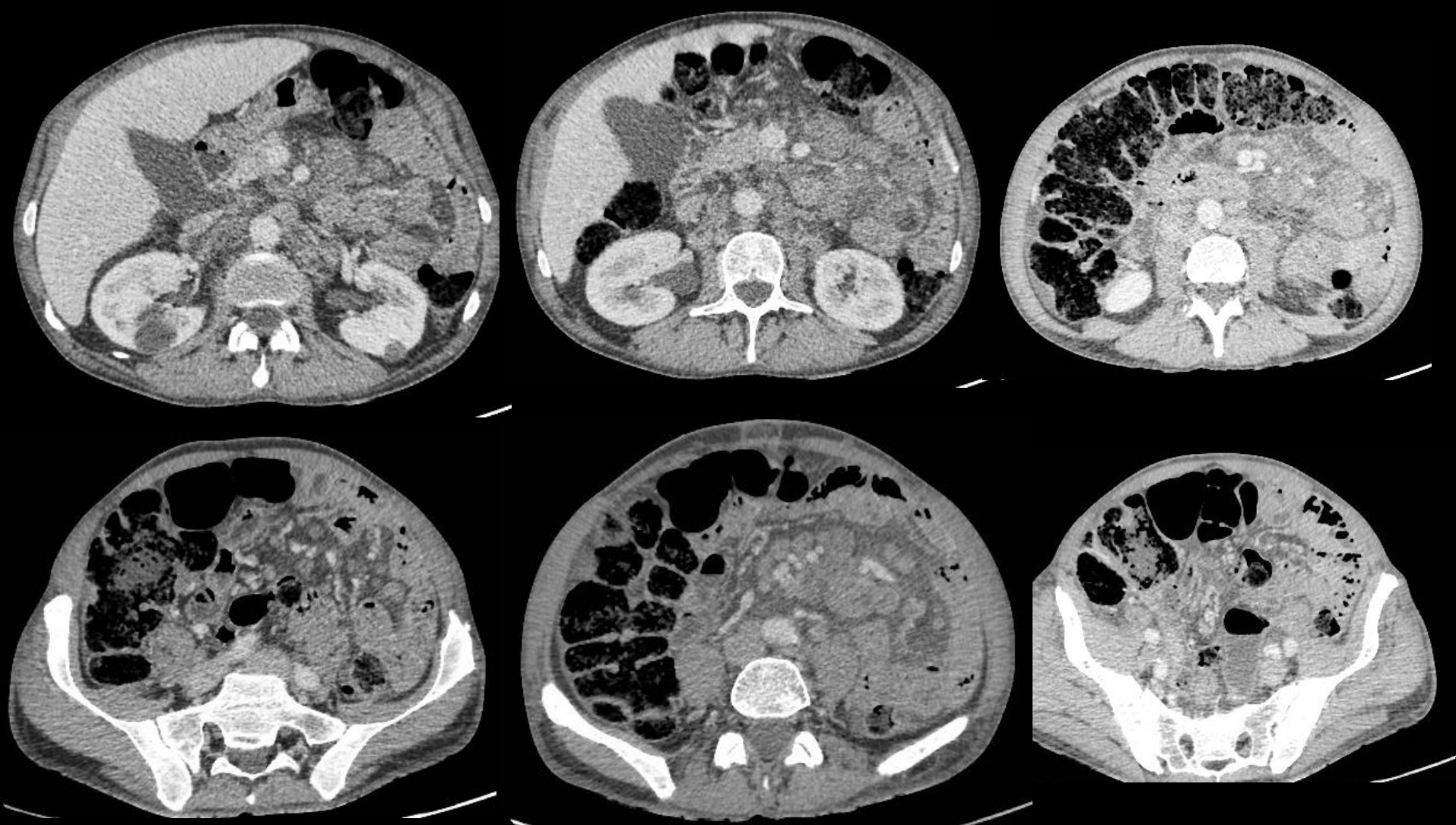


Homme 50 ans, veilleur de nuit ,arthralgies anciennes , baisse de l'état général sévère, amaigrissement (-6kg en 8 mois),diarrhée chronique, anémie microcytaire, hyperleucocytose

Pas de point d'appel infectieux évident

ATCD: tabagisme, HTA , pas de voyage outre-mer récent.

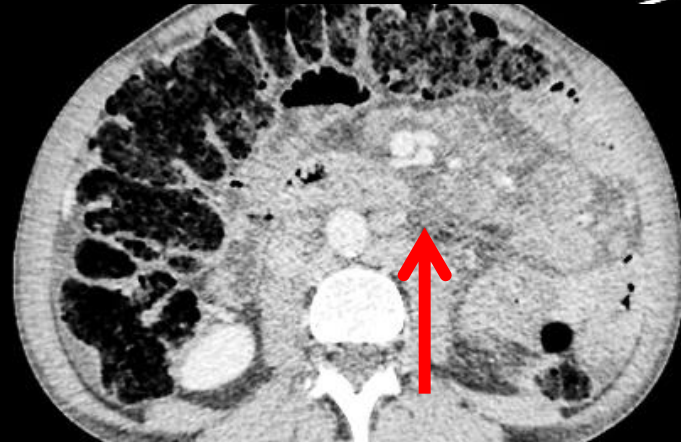
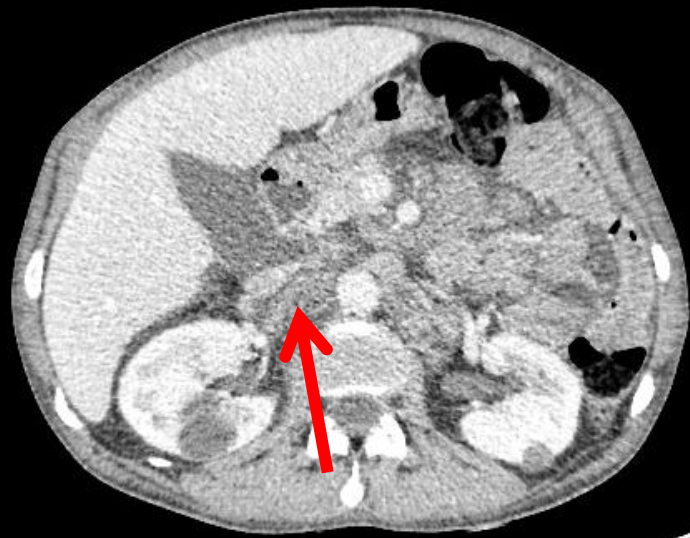




les aspects observés sur les images scanographiques , dans ce contexte clinique, sont très évocateurs sinon **pathognomoniques**.

quels sont les principaux éléments sémiologiques retenir et quel est celui qui permet d'affirmer le diagnostic





-multiples adénomégalias mésentériques, coéliquales et rétro péritonéales volumineuses

-infiltration du mésentère

-mais surtout si, une fois de plus, vous avez su , avec l'œil densitométrique aidé par l'optimisation du fenêtrage, objectiver la **nette hypodensité** (par rapport aux éléments musculaires par exemple) **des adénopathies** en particulier rétro péritonéales mais aussi mésentériques, vous avez le diagnostic !!!

le diagnostic est bien sûr celui de **maladie de Whipple**

il sera confirmé par l'endoscopie haute qui montre :

des valvules conniventes œdématisées
une muqueuse érythémateuse érosive
des plaques jaunâtres associées aux érosions



l'examen anatomopathologique des biopsies de la muqueuse duodénale et des ganglions ponctionnés par voie transpariétale confirme la présence d'un infiltrat macrophagique avec présence de granulations PAS + intracellulaires

la PCR est positive pour la séquence d'ARN de T. Whipplei dans les deux prélèvements.

notons que, sur le plan biologique on pouvait retenir :

une hyperéosinophilie à 17 000 / mm³

une lymphopénie à 748 / mm³

un syndrome inflammatoire avec hypo gamma globulinémie polyclonale

Maladie de Whipple

1907: description par GH Whipple

traitement empirique par antibiotiques se révélant efficace dès 1954

l'agent causal ne sera isolé qu'en 1961 il reçoit le nom de **Tropheryma whipelli** (du grec trophi alimentation et eryma barrière pour insister sur l'importance de la malabsorption caractéristique de cette maladie).il appartient au groupe des actinomycètes

la culture de la bactérie n'est réalisée que depuis 2000

le nom de **Tropheryma whipplei** est donné en 2001

comme il est habituel dans les maladies rares, plusieurs dénominations ont été attribuées à cette affection ,en particulier celle de **lipodystrophie intestinale** ,granulomatose lipophagique intestinale , sprue non tropicale secondaire



Epidémiologie

maladie RARE (incidence: 1 pour 1 millions d'habitants)

âge moyen : 40 ans

homme, origine caucasienne

plus fréquente chez les agriculteurs T. Whipplei peut se trouver dans les stations d'épuration de l'eau.

susceptibilité génétique ? (HLA-B27)

sans traitement antibiotique adapté, l'évolution de la maladie est toujours mortelle



Clinique

Triade évocatrice :

polyarthralgies

diarrhée chronique + amaigrissement

fièvre prolongée inexpliquée

Autres présentations cliniques :

endocardite à hémoculture négative isolée

atteinte neurologique isolée
(dysfonctionnements cognitifs,
ophtalmoplégie, myoclonies)

MORE FREQUENT SYMPTOMS

EMACIATION

HYPOTENSION
(SYSTOLIC PRESSURE
USUALLY BELOW 100)

ABDOMINAL PAIN
DISTENTION

DIARRHEA
STEATORRHEA

ANEMIA
(SECONDARY,
HYPOCHROMIC)

MIGRATORY ARTHRITIS

LESS FREQUENT SYMPTOMS

GLOSSITIS

CHRONIC COUGH

TETANY

PIGMENTATION OF SKIN
(GENERALIZED, MUDDY, SALLOW GRAY)

PALPABLE
(DOUGHY)
ABDOMINAL MASS

CHYLOUS ASCITES

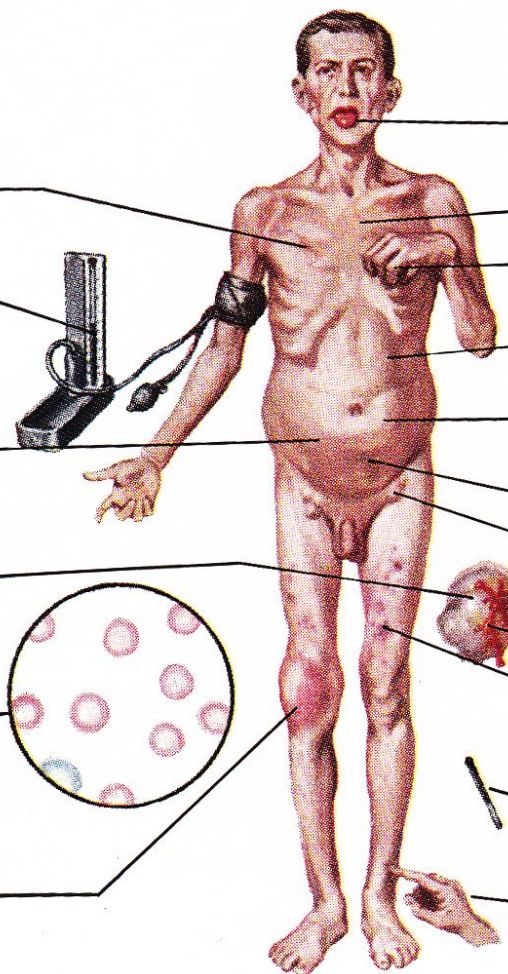
LYMPHADENOPATHY
(GENERALIZED)

BLOOD IN STOOLS

PURPURA
(IN TERMINAL STAGES)

FEVER

EDEMA



Physiopathologie

Tropheryma whipplei BG+

La source de *T. whipplei* et sa transmission sont actuellement mal connues.

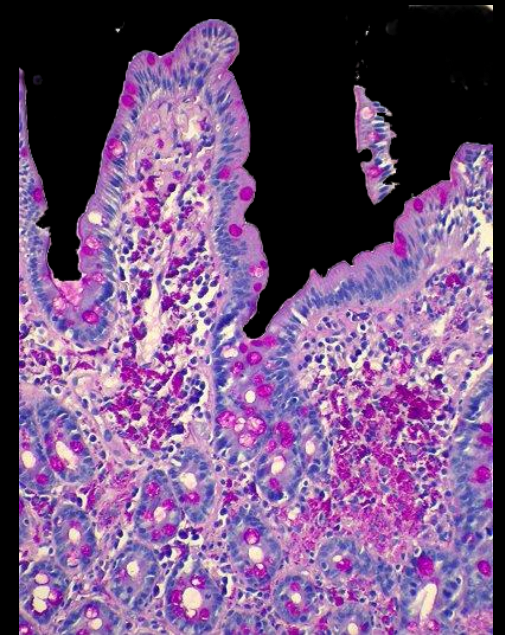
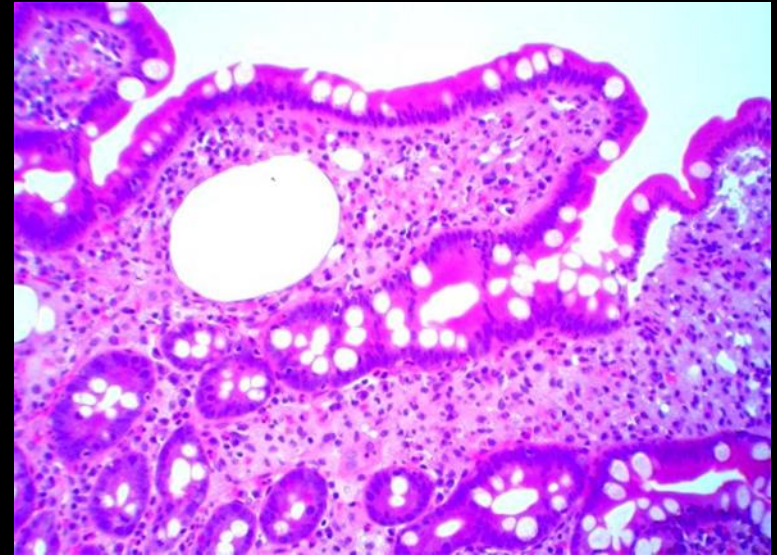
Présence de l'ADN de *T. whipplei* dans des eaux d'égouts.

Tropisme intracellulaire pour monocytes et macrophages

chez les patients atteints, il existe une **incapacité des macrophages à achever la dégradation des bactéries en bâtonnets** que sont *T. whipplei*. Ce sont ces résidus bactériens qui expliquent la positivité du PAS

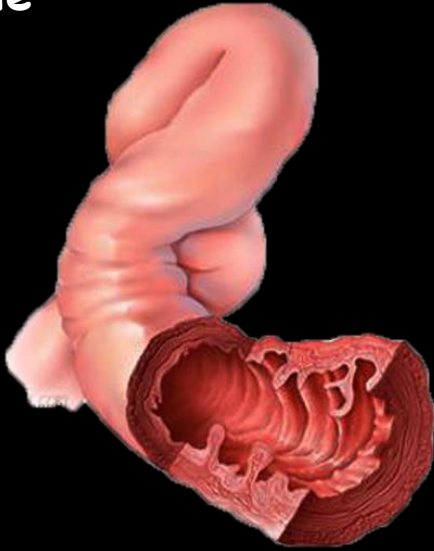
Probable transmission orofécale. Pas de transmission interhumaine.

La maladie de Whipple est **ubiquitaire** (plus fréquente dans la région Rhône-Alpes, mais aussi la Suisse et l'Allemagne.)



Infiltrat du chorion par des macrophages contenant des débris de bactéries colorés par le PAS

imagerie

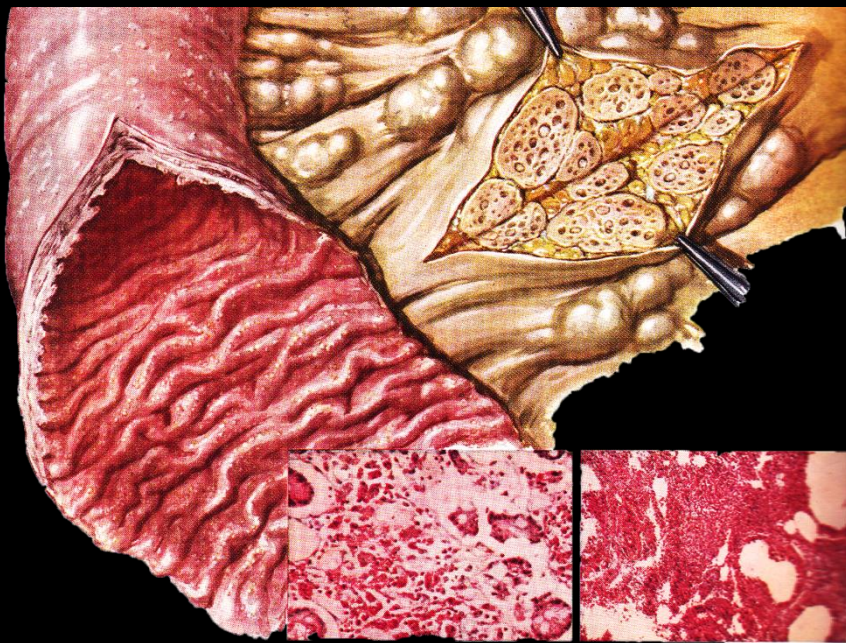


-épaississement des parois des anses intestinales atteintes (duodénum et jéjunum proximal +++

-épaississement irrégulier des valvules conniventes (plis de Kerkring)



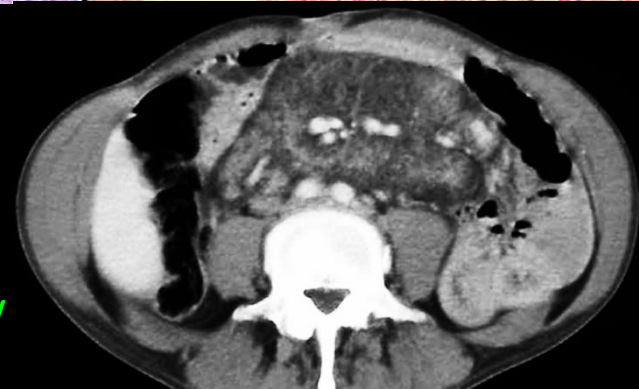
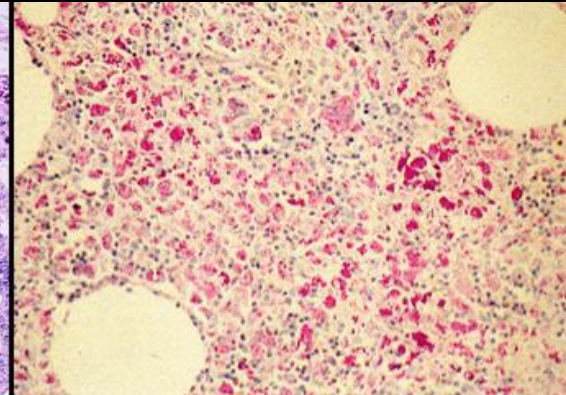
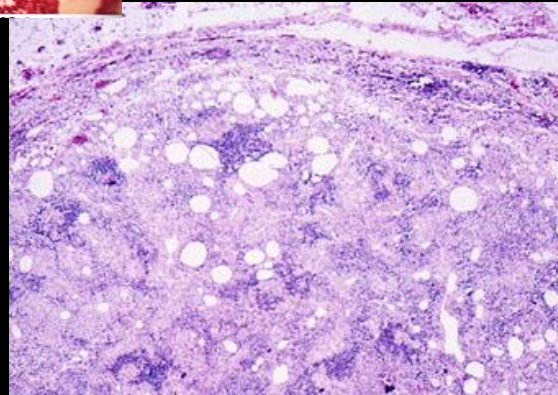
-infiltrat massif du chorion par des macrophages spumeux renfermant des résidus bactériens.



-volumineux ganglions mésentériques **vacuolaires** à contenu lipidique élevé correspondant à l'accumulation de chylomicrons consécutive aux obstructions lymphatiques par les macrophages .

-ces adénopathies correspondent aux voies lymphatiques de drainage des segments digestifs atteints .

-leur **aspect hypodense discrètement hétérogène est caractéristique** est constitue un élément sémiologique décisif, pour peu qu'on ait su le rechercher et le mettre en évidence



*obs. JM Bruel
Montpellier*

- les adénomégalias mésentériques à centre graisseux hyperéchogène en échographie, ont une densité moyenne de -10 à +10 UH au scanner
- l'épaississement pariétal duodéno-jéjunal est homogène et régulier
- une ascite
- une hépatosplénomégalie peuvent être associées



→ Les lymphatiques intestino-mésentériques sont dilatés en raison de l'envahissement massif des ganglions qui conduit à des **lymphangiectasies secondaires**.

→ Le contenu des structures lymphatiques est fait de globules graisseux qui leur confèrent une hypodensité au scanner et qui avait valu à la maladie sa désignation initiale de "lipodystrophie intestinale"

Les chylomicrons n'atteignent pas les canaux lymphatiques car ils sont bloqués par les macrophages

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Les entérites à mycobactéries atypiques (MAI) mais celles-ci s'observent dans les états d'immunodépression profonde (SIDA en particulier) et les MAI sont facilement retrouvées par mise en culture à l'inverse des bacilles de Whipple qui ne sont identifiables qu'en microscopie électronique et biomoléculaire (PCR)

Traitement

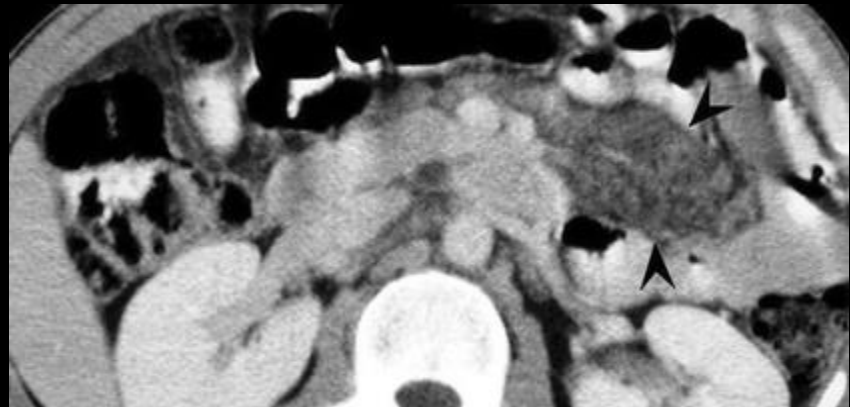
si PCR LCR - : Doxycycline + hydroxychloroquine

Avec atteinte neuro : Doxy + Hydroxy + bactrim (6/j) ou sulfadiazine

Durée 18 mois

Contrôle histologique duodénal

Surveillance : PCR selles, salives, et LCR si +



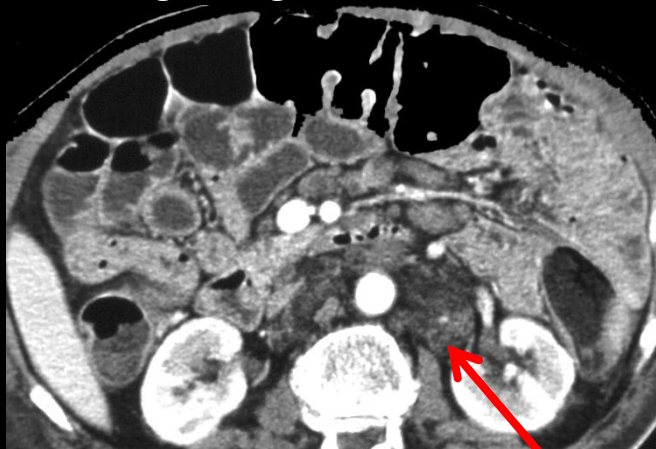
*Unusual Nonneoplastic Peritoneal and Subperitoneal Conditions:
CT Findings Perry J. Pickhardt, Sanjeev Bhalla
May 2005 RadioGraphics, 25, 719-730*

Cas compagnon

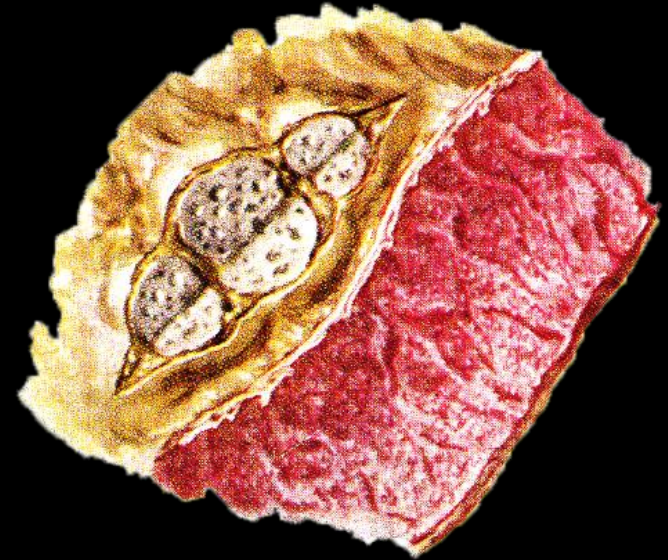
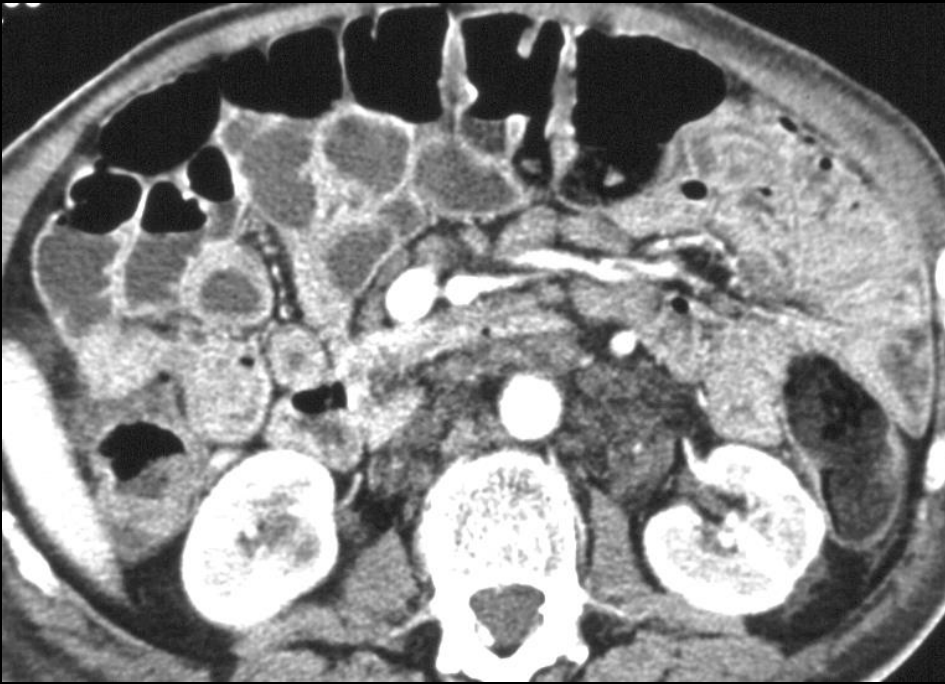
-homme, 69 ans , importante baisse de l'état général , diarrhée , arthralgies



- avant injection de produit de contraste et avec un fenêtrage adapté, en objective parfaitement l'hypodensité des ganglions mésentériques et rétropéritonéaux (par rapport à la densité des parenchymes pleins et à celle des vaisseaux et des muscles).
- le balisage du grêle montre bien l'hypertrophie des valvules conniventes du jéjunum



-après injection, l'hypodensité des adénopathies en particulier rétropéritonéales apparaît encore plus nette, car renforcée par le défaut de rehaussement.

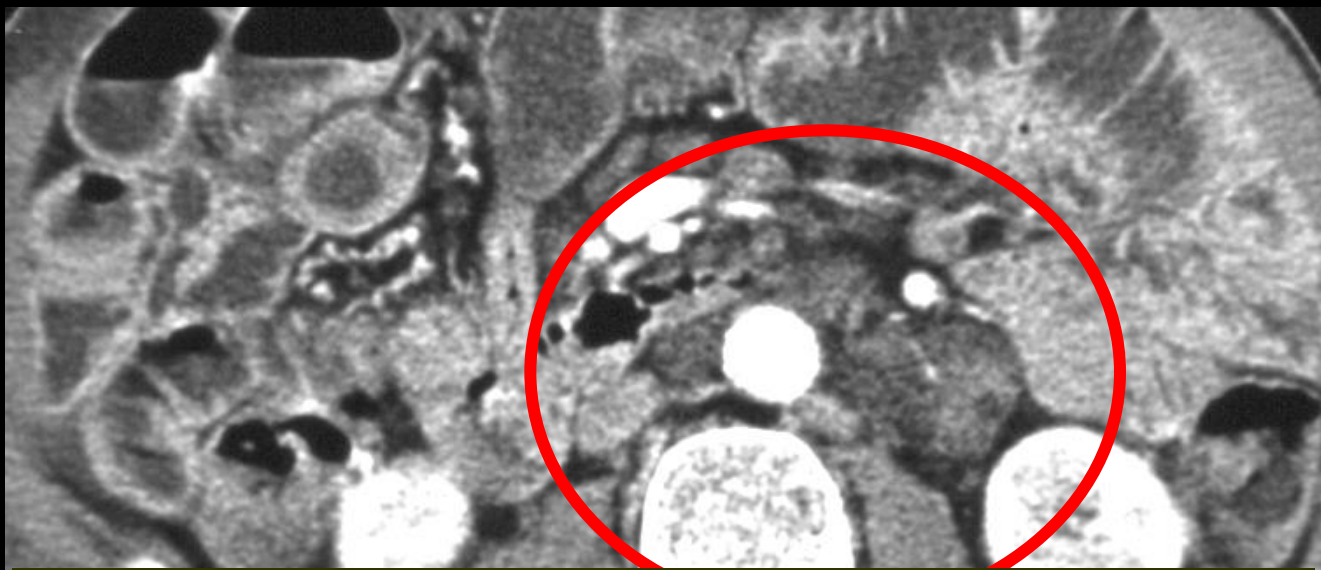


- **l'aspect vacuolaire** des adénopathies avait déjà été remarquablement dessiné par Netter (comme toujours !).

Il apparaît très nettement sur les images après injection de produit de contraste et contribue avec l'hypodensité et le défaut de rehaussement à la spécificité des aspects scanographiques.

Les vacuoles ont un contenu lipidique d'origine intestinale, constitué par **l'accumulation des chylomicrons dont la migration est entravée par la prolifération macrophagique**

- les **densités mesurées**, avant injection, ne sont pas "graisseuses" (< -50 UH) mais de l'ordre de -10 à $+10$ UH, soit nettement inférieures à celles des tissus mous.



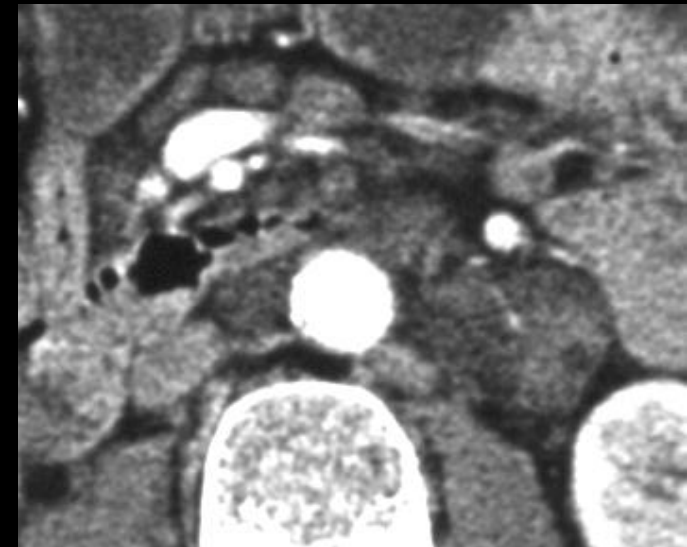
-retenez cet **aspect micro géodique des adénopathies** après injection de produit contraste qui, associée à l'**hypodensité** et au **défaut de rehaussement** des ganglions, à l'épaississement des parois des anses grêles et de leurs valvules conniventes . Il vous permet d'affirmer sans hésitation le diagnostic de maladie de Whipple ce qui vous aidera sans aucun doute à asseoir de façon définitive votre notoriété (surtout si cela est habituel, le diagnostic errait depuis de nombreux mois ou années !)

-insistons toutefois sur la nécessité de travailler avec un rapport signal / bruit correct pour minimiser la visualisation du bruit quantique ce qui impose une dose d'exposition suffisante. À titre de comparaison, voici l'image du car rapporté dans laquelle le niveau de bruit quantique est élevé pour limiter la dose d'exposition ce qui est un excellent moyen de méconnaître le diagnostic... Ne lâchez pas la proie pour l'ombre et chez un patient de plus de 50 ans, **essayez de faire le diagnostic plutôt que de brandir un faible DLP**

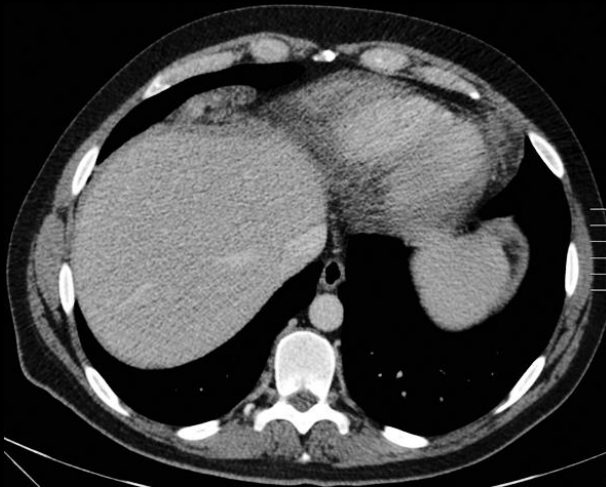


Take home message : Maladie de Whipple

- la maladie de Whipple est une maladie rare dont les manifestations cliniques sont variées et peu spécifiques , entraînant souvent un retard diagnostique , malgré la multiplication des examens radiologiques endoscopiques et biologiques.
- il faut savoir évoquer le diagnostic devant une fièvre inexplicée et des signes digestifs chroniques , en particulier une diarrhée avec stéatorrhée
- l'imagerie est très évocatrice, sinon pathognomonique lorsqu'elle met en évidence des masses ganglionnaires péritonéales et mésentérique , nettement hypodenses (mais qui n'atteignent pas les valeurs d'atténuation du tissu adipeux). Les hétérogénéités de densité des adénopathies traduisent le caractère vacuolaire de la surcharge lipidique due à l'accumulation des chylomicrons
- la confirmation du diagnostic repose sur les biopsies digestives et la mise en évidence de l'ADN de *Tropheryma whipplei* par PCR.



homme, 35 ans, douleurs abdominales diffuses modérées depuis plusieurs mois ; discrète baisse de l'état général . sur quel item sémiologique **pouvez (devez !) vous faire le diagnostic précis de la maladie en cause, au premier coup d'œil**



l'infiltration massive intestino-mésentérique intéresse également le bloc duodénum pancréatique et son environnement, mais ne s'accompagne pas d'ascite; la symptomatologie clinique n'est pas celle d'une infection... la clé du diagnostic est donc



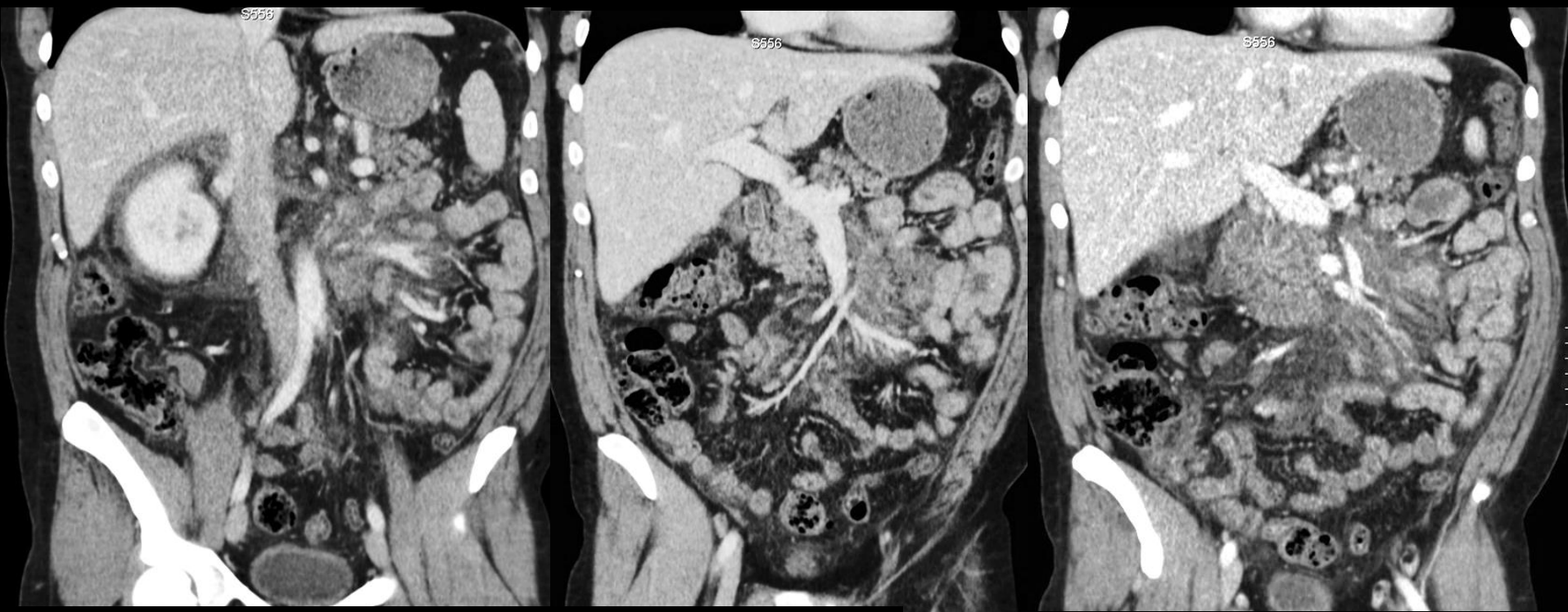


la clé du diagnostic réside ,bien entendu, dans l'aspect du péri-rein : **infiltration bilatérale et symétrique péri rénale homogène étendue aux sinus rénaux** et accompagnée dans le cas présent d'une **infiltration des espaces para rénaux postérieurs et antérieurs**.

L'infiltration péri rénale bilatérale et symétrique est couramment désignée sous le terme de **"reins chevelus"** ("hairy kidneys") ; ces images sont très suggestives du diagnostic de **maladie d'Erdheim-Chester** ; histiocytose non langerhansienne acquise d'origine inconnue caractérisée par une infiltration tissulaire constituée d'histiocytes spumeux (xanthogranulomatose) et de tissu fibreux.

L'atteinte péri-rénale est relativement **fréquente** (environ 30 % des cas) et peut constituer la localisation unique de la maladie. Elle est **généralement asymptomatique et révélée par l'imagerie en particulier le scanner**

.Le radiologue a donc un rôle fondamental dans le diagnostic de maladie d'Erdheim-Chester puisqu'il est le premier et le seul à pouvoir faire le diagnostic dans ces formes de présentation.



sur un examen de suivi à 18 mois d'évolution on peut mieux analyser l'atteinte mésentérique qui est une **infiltration de l'espace sous-péritonéal péri-vasculaire** créant un manchon autour de l'artère mésentérique supérieure et de ses branches; ce manchon peut comprimer les parois vasculaires en particulier celles des veines.

d'assez nombreuses **adénopathies** sont visibles, disséminées dans le mésentère

enfin l'atteinte touche **assez électivement le mésentère des premières anses jéjunales** ; le grand omentum est épargné





l' infiltration du tissu cellulo-gras de l'espace sous-péritonéal péri-vasculaire **prédomine très nettement sur la racine du mésentère des premières anses jéjunales** qui est tuméfiée et a un "effet de masse" sur les structures avoisinantes.

le principal diagnostic différentiel est donc **la panniculite mésentérique** ; l'élément distinctif fondamental étant **l'atteinte du péri-rein**

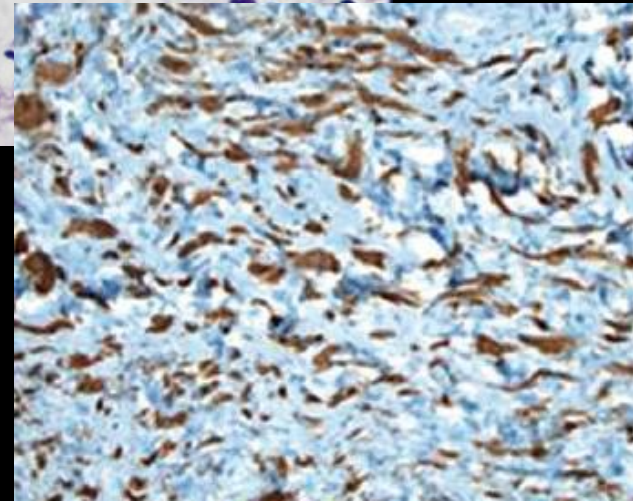
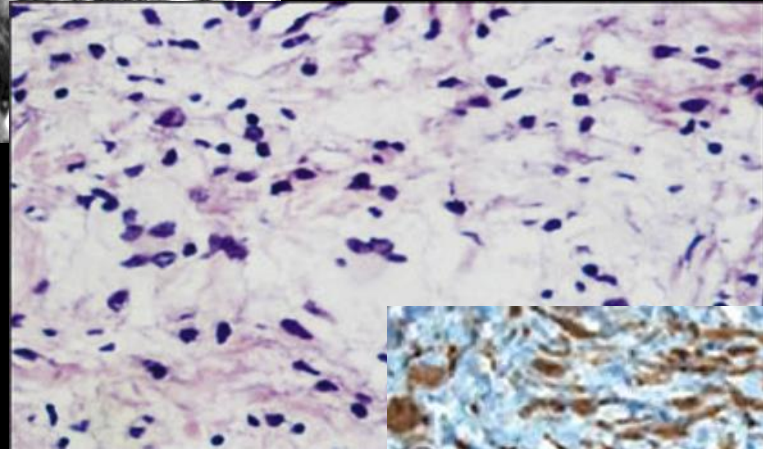
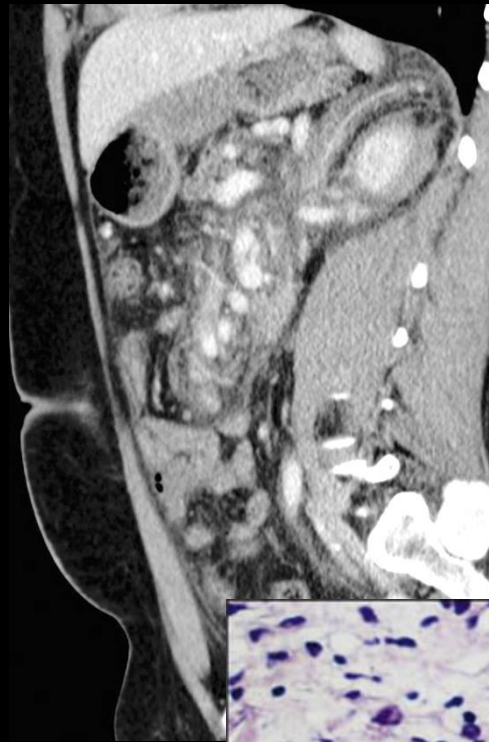
on peut aussi être amené à discuter : **la carcinose péritonéale**, le **lymphome malin diffus du mésentère**, la **mésentérite rétractile**, l'**extension à la racine du mésentère d'un carcinome de l'uncus pancréatique**



l'évolution au niveau du sinus des reins a entraîné le développement d'une **dilatation des petits calices** (parfois dénommée de façon ambiguë **mégacalicosé** dans la littérature) responsable de douleurs lombaires et d'un retentissement fonctionnel urinaire



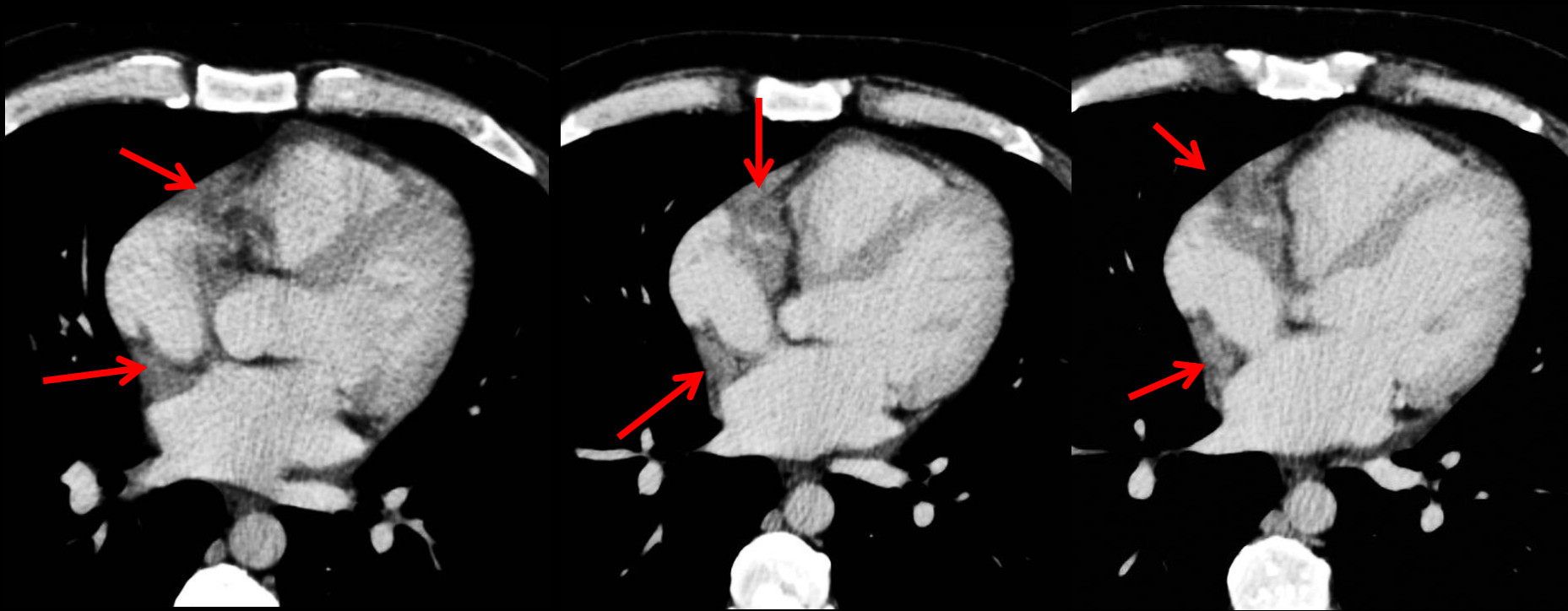
l'aspect "chevelu" de l'infiltration péri-rénale reste très caractéristique.



la biopsie des lésions péritonéales a confirmé l'infiltration histiocyttaire xanthogranulomateuse associée à une fibrose ;

l'immunohistochemie confirmant la positivité du CD 68 et la négativité du CD1a ainsi que de la protéine S 100 (le diagnostic différentiel avec l'histiocytose langerhansienne). Les granules de Birbeck n'ont pas été recherchés (microscopie électronique)

dès le premier examen, les manifestations typiques d'une **atteinte péricardique et cardiaque** étaient déjà bien présentes , asymptomatiques.

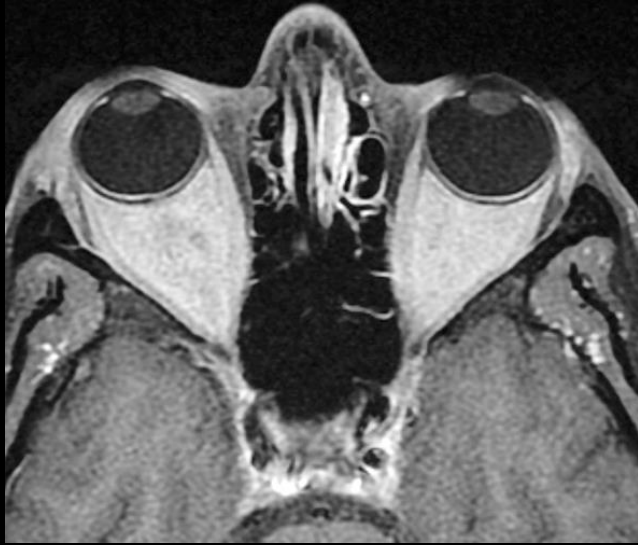


l'atteinte infiltrante a une particulière **prédilection pour la région péri-atriale droite**, en particulier pour le **sillon atrio-ventriculaire** un épanchement péricardique est fréquemment observé, isolé ou associé à un épaississement des feuillets.

la crosse aortique est généralement entourée d'un infiltrat fibreux qui peut aller de l'aorte ascendante à la bifurcation iliaque , entraînant l'aspect de "**manteau aortique**" (**coated aorta**).

le manteau peut être limité à l'aorte abdominale ou à l' aorte thoracique. Il s'agit d'une **infiltration péri-adventicille** et non de la paroi comme dans les aortites inflammatoires.

après deux ans d'évolution sont apparues les manifestations classiques d'une atteinte orbitaire



infiltration orbitaire intraconale bilatérale homogène, étendue aux parties molles palpébrales , en hypersignal T2 et prenant massivement le contraste sur les séquences pondérées T1 avec suppression du signal de la graisse

le diagnostic ayant en fait erré, comme cela est trop souvent le cas, il n'a pas été pratiqué de radiographies du squelette appendiculaire ni de scintigraphie osseuse aux diphosphonates marqués au ^{99m}Tc

il n'y avait pas de manchon péri aortique au niveau de l'aorte descendante thoracique ni de l'aorte abdominale

l'atteinte mésentérique au cours de la maladie d'Erdheim-Chester

-l'atteinte péritonéale de la maladie d'Erdheim-Chester n'a été que rarement rapportée puisque le premier cas exploré au scanner a été décrit en 2009

-ce sont en général les atteintes osseuses ou rétro péritonéales qui sur le plan de l'imagerie amènent au diagnostic

-l'infiltration périrénale bilatérale et symétrique conduisant aux "reins chevelus" est pratiquement pathognomonique de la maladie et constitue donc la clé de voûte du diagnostic des anomalies péritonéales

-l'atteinte mésentérique serait associée à un mauvais pronostic, au même titre que les localisations neurologiques, cardiaques et pulmonaires.



-sur le plan sémiologique, les images abdominales sont très évocatrices du diagnostic, montrant un manchonnement péri-vasculaire correspondant à l'infiltration de l'espace sous-péritonéal péri-vasculaire proximal ; les lésions prédominent sur la racine du mésentère des premières anses jéjunales.

-les principaux diagnostics différentiels sont représentés par:

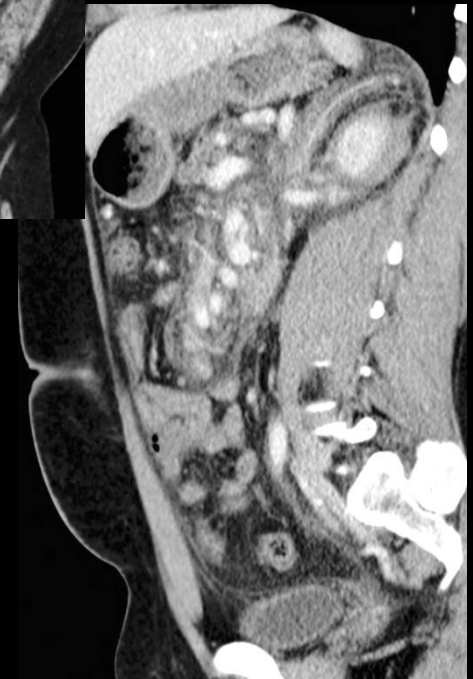
.la panniculite mésentérique et les pathologies qu'on lui rapporte (mésentérique sclérosante/rétractile, lipodystrophie mésentérique ..),

.la carcinose péritonéale,

.le lymphome diffus du péritoine

.et l'extension d'un adénocarcinome ductal du pancréas dans la racine du mésentère.

-dans tous les cas c'est la constatation d'autres anomalies viscérales : cardiaques, pulmonaires, neurologiques et surtout rétro-péritonéales péri-rénales qui doit permettre de redresser rapidement le diagnostic



Messages à retenir

-le radiologue peut être un auxiliaire précieux pour l' interniste, beaucoup moins onéreux que les bilans biologiques "pharaoniques" dont nos collègues sont friands et souvent efficace s'il sait apporter les arguments décisifs de l'imagerie dans les discussions diagnostiques

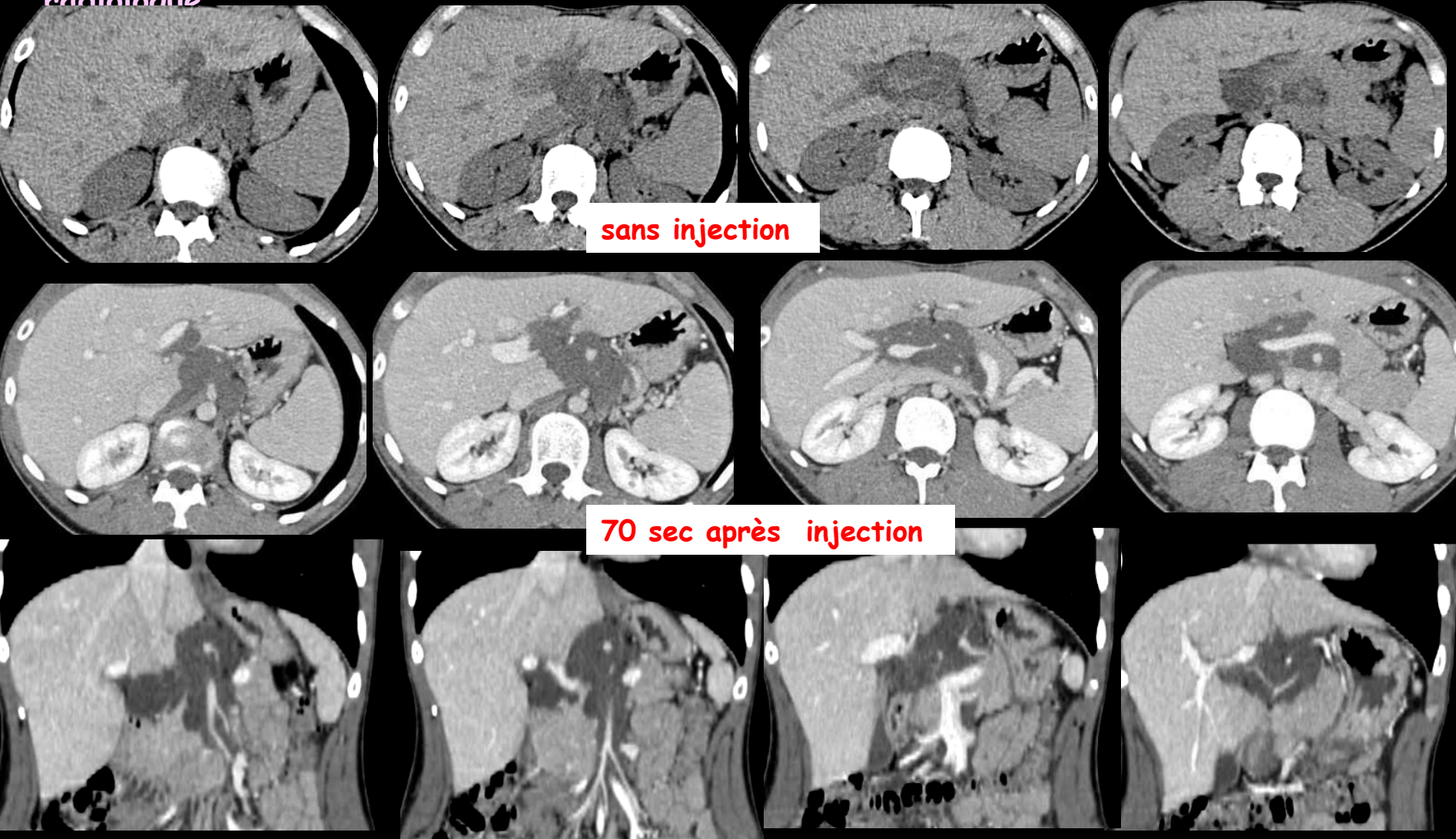
-à l'heure où très souvent, comme le dit A. Sicard, " l'examen clinique est devenu le premier examen complémentaire, après l'imagerie" (et on peut dire en pratique , après le scanner voire après le PET scanner ...) il est bon de rappeler que cet enchaînement diagnostique "atypique" peut-être quasi " miraculeux" si celles où ceux qui lisent les images sont performants mais qu'il peut être aussi être " désastreux" lorsque des descriptions sémiologiques aussi floues qu'abondantes et sans conclusion précise tiennent lieu de "compte-rendu."

-chacun a pu observer et occasionnellement participer à ces dossiers catastrophiques de médecine interne ou des retards de plusieurs mois sinon années peuvent être imputés à des bévues dans l'analyse des images pourtant fort nombreuses ...

-à nous donc de savoir reprendre un dossier lorsque nous avons des doutes , le confronter aux éléments cliniques et biologiques, le discuter en réunions pluridisciplinaires autant de fois qu'il le faut car on est souvent récompensé lorsqu'un nouvel angle de vision peut-être envisagé à l'issue de ces confrontations

-le doute doit être le compagnon du radiologue , comme de tout autre médecin . "si l'homme doute il comprend" (St Augustin) mais il faut ne faut pas rester fataliste en attendant le résultat des biopsies....il faut au contraire toujours chercher à lever le doute par l'analyse "physio-pathologique" des éléments sémiologiques d'imagerie clairement identifiables et les confronter aux bases de données abondantes et accessibles d' Internet

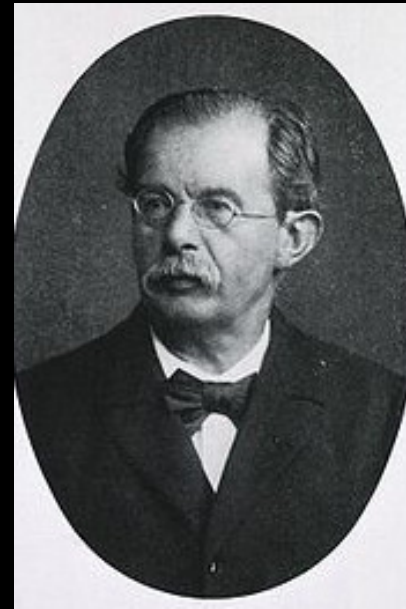
jeune homme 22 ans, asymptomatique sur la plan digestif , biologie hépato-bilio-pancréatique normale , bilan annuel d'une maladie connue ; les aspects observés , pathognomoniques , doivent permettre le diagnostic ... même pour un radiologue



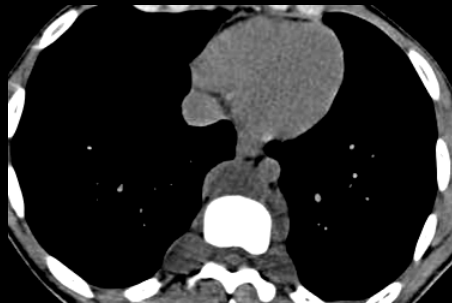
quel est votre diagnostic , devant ces images



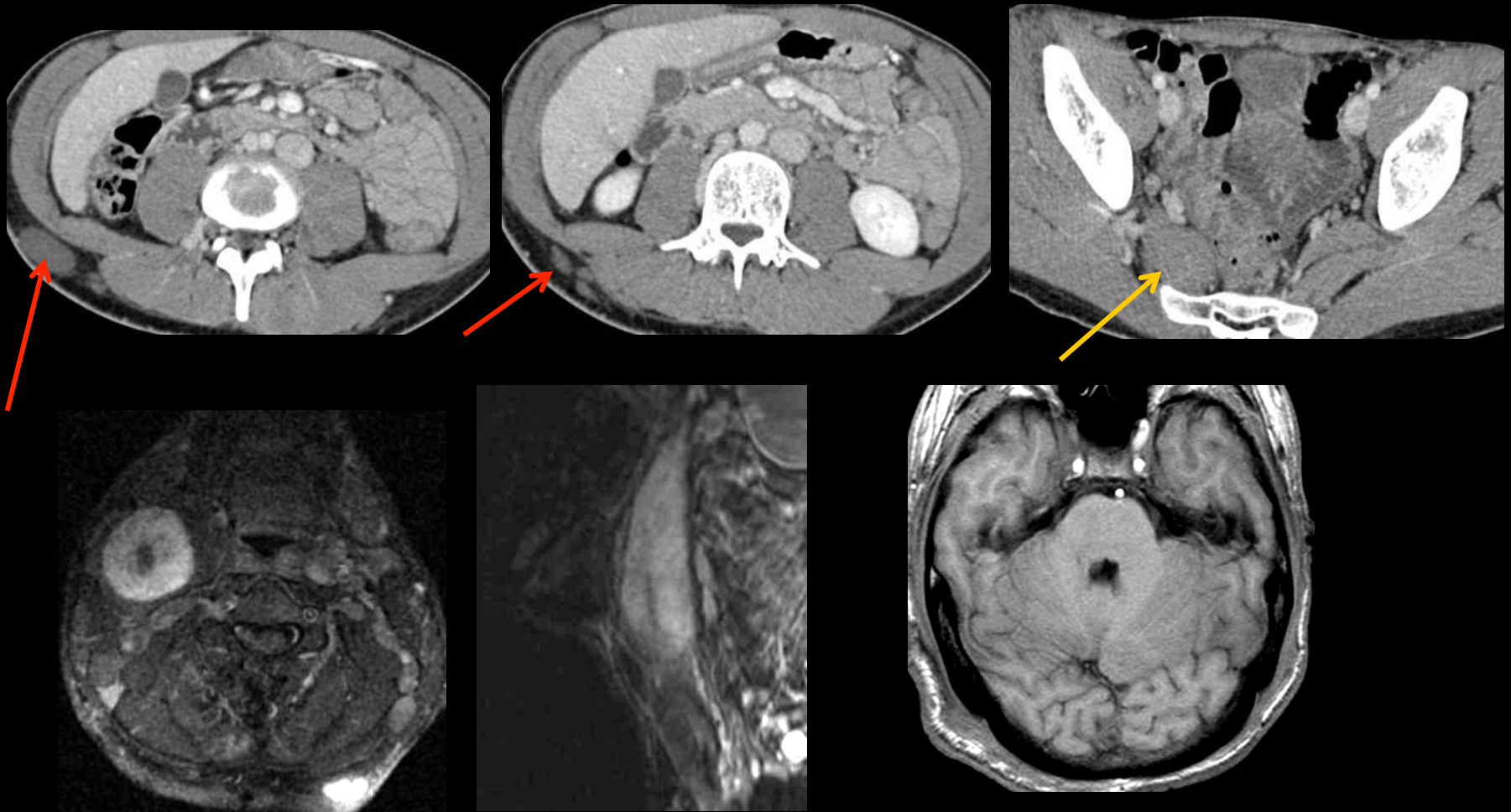
NB pour les intéressés , rappelons que la maladie présentée par ce patient a été décrite en 1882 par un anatomo-pathologiste d'origine allemande ,devenu directeur de l'Institut de Pathologie de la Kaiser-Wilhelm-Universität de Strasbourg où il est enterré en 1910 au cimetière Saint Louis , au côté du Professeur Auguste Wackenheim (1925-1998), père de la neuroradiologie strasbourgeoise....



ce complément d'images vous mettra sur la voie si cela est encore nécessaire



et si cela peut encore vous rendre service , voila d'autre anomalies observées chez ce patient (en dehors d'une VCI à gauche)



il s'agit bien sur d'une neurofibromatose de type I ou **maladie de Rcklinghausen** décrite en 1882 "Über die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen"

la neurofibromatose de type I ou **maladie de Rcklinghausen**

une des plus fréquentes des maladies génétiques , du groupe des **phacomatoses**

transmission autosomique dominante mais **50 % de cas "de novo"** en raison d'un taux de mutation spontané important du gène NF1

prévalence 1 / 3 à 4 000

principaux éléments cliniques :

- .taches "café au lait" ; plus de 6 de taille > 15 mm chez l'adulte
- .neurofibromes cutanés et nodulaires sous cutanés
- .neurofibromes plexiformes profonds ou superficiels
- .lentigines (taches de rousseur) axillaires et inguinales (> 80 %)
- .nodules de Lisch (hamartomes) de l'iris
- .déformations des os longs des membres (pseudarthroses tibia +++) et du sphénoïde

l'expression clinique est très variable , y compris dans les formes familiales

il existe un **risque accru de lésions tumorales** ;

- .gliomes généralement de bas grade , cérébraux , nerf optique
- .phéochromocytomes et paragangliomes
- .tumeurs malignes des gaines nerveuses périphériques (TMNGP)
- .GIST du grêle

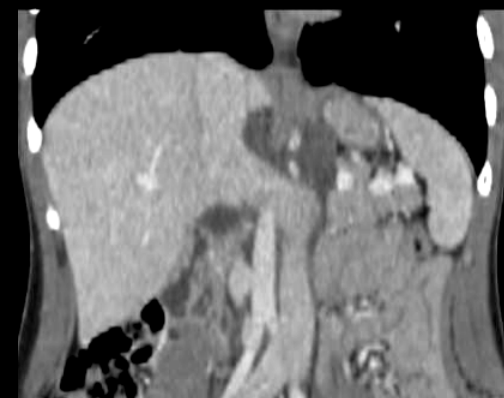
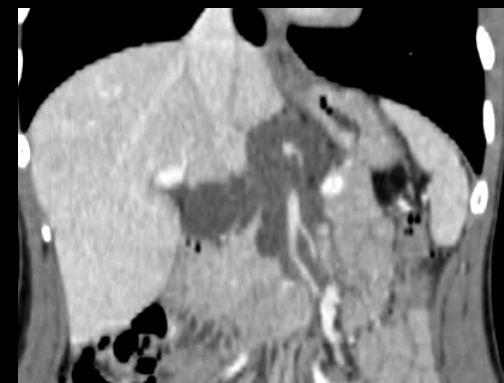
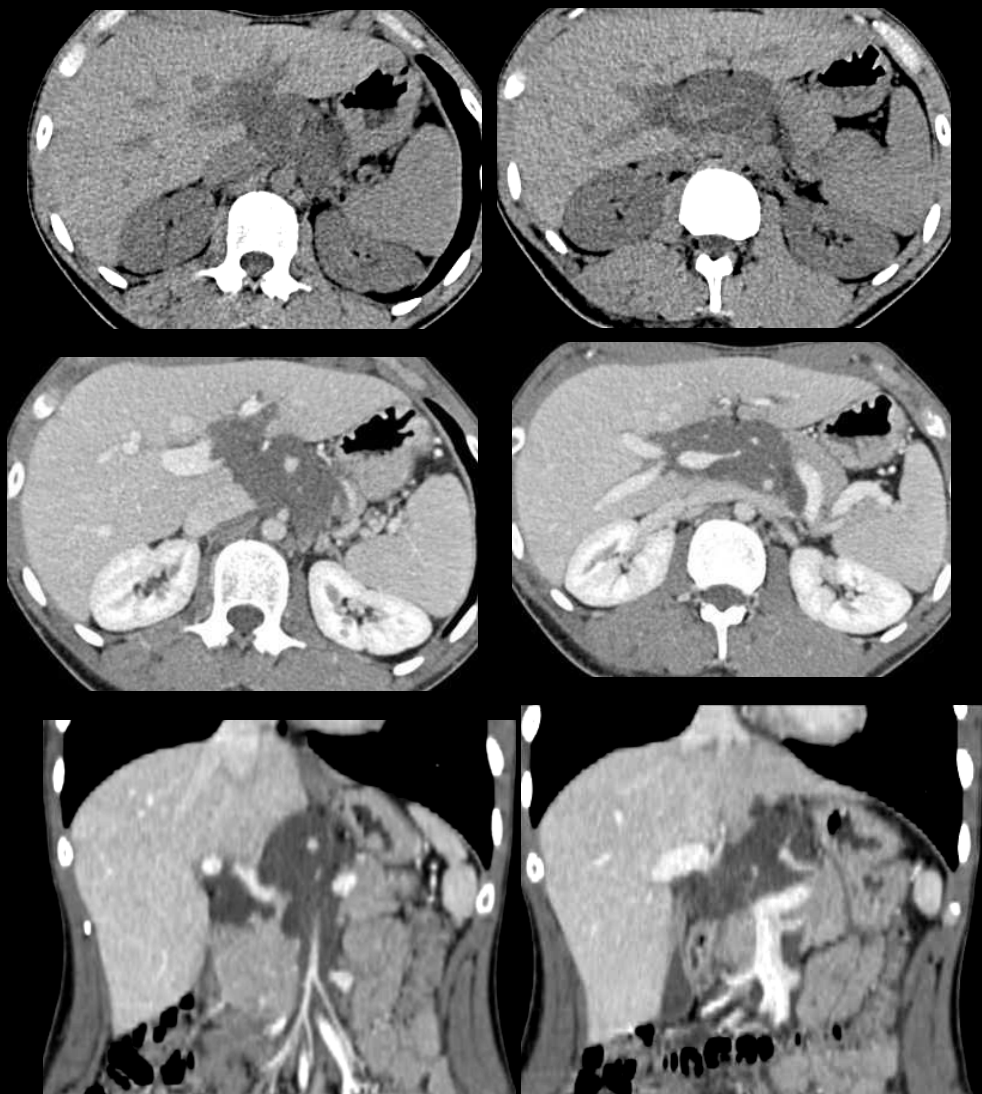


Critères diagnostiques

La conférence de consensus du National Institute of Health de Bethesda (USA) a permis, en 1988, de préciser sept critères cardinaux pour le diagnostic de la NF1. Ce diagnostic de la NF1 est posé si deux de ces signes sont réunis chez un même individu (NIH, 1988).

- 1- Un apparenté du premier degré atteint (parent, fratrie ou enfant).
- 2- Au moins 6 taches café au lait (TCL) de diamètre supérieur à 1,5 cm après la puberté ou à 0,5 cm avant la puberté
- 3- La présence de lentigines axillaires ou inguinales
- 4- Au moins deux neurofibromes quel que soit leur type ou un neurofibrome plexiforme
- 5- Un gliome du nerf optique
- 6- Au moins 2 nodules de Lisch (de type hamatome irien)
- 7- Une lésion osseuse caractéristique telles une pseudarthrose, une dysplasie du sphénoïde, ou un amincissement du cortex des os longs.





neurofibrome plexiforme périportale étendu à la racine du mésentère , au pédicule hépatique et à l'espace rétro-crural (infra médiastinal postérieur)

Table 1. Classification of Abdominal Neoplasms in NF1

Neurogenic neoplasms

Neurofibroma

Plexiform neurofibroma

Malignant peripheral nerve sheath tumor

Triton tumor

Ganglioneuroma

Neuroendocrine neoplasms

Carcinoid

Pheochromocytoma

Paraganglioma

Gangliocytic paraganglioma

Nonneurogenic gastrointestinal mesenchymal neoplasms

Gastrointestinal stromal tumor

Leiomyoma

Leiomyosarcoma

Embryonal tumors

Rhabdomyosarcoma

Neuroblastoma

Wilms tumor

Miscellaneous tumors

Gastrointestinal adenocarcinoma

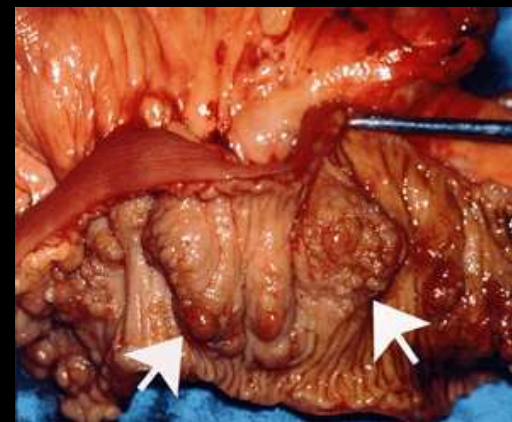
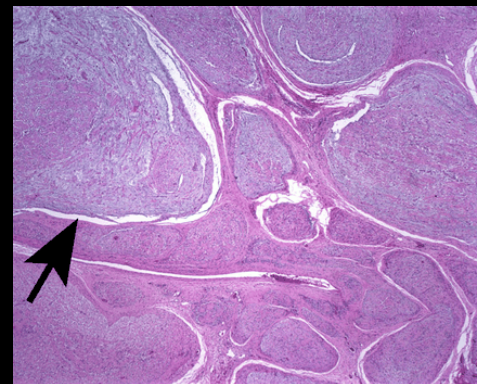
Pancreatic adenocarcinoma

Biliary adenocarcinoma

Abdominal Neoplasms in Patients with Neurofibromatosis Type 1: Radiologic-Pathologic Correlation

Angela D. Levy, LTC, MC, USA, Nandini Patel, MD, Nancy Dow, LTC, MC, USA, Robert M. Abbott, MD, Markku Miettinen, MD and Leslie H. Sobin, MD

* Author Affiliations



neurofibrome plexiforme du mésentère

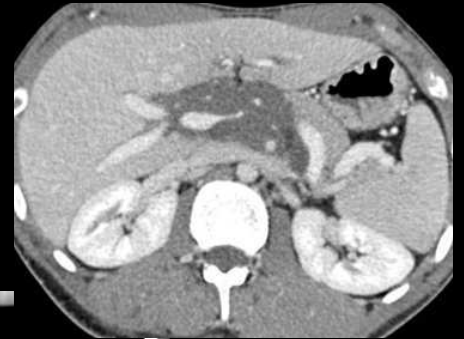
les neurofibromes plexiformes sont les atteintes abdominales les plus fréquentes dans la NF 1 ; elles touchent 10 à 25 % des patients

le plus souvent asymptomatiques , du moins tant qu'elles ne touchent pas la muqueuse intestinale (estomac et jéjunum surtout)

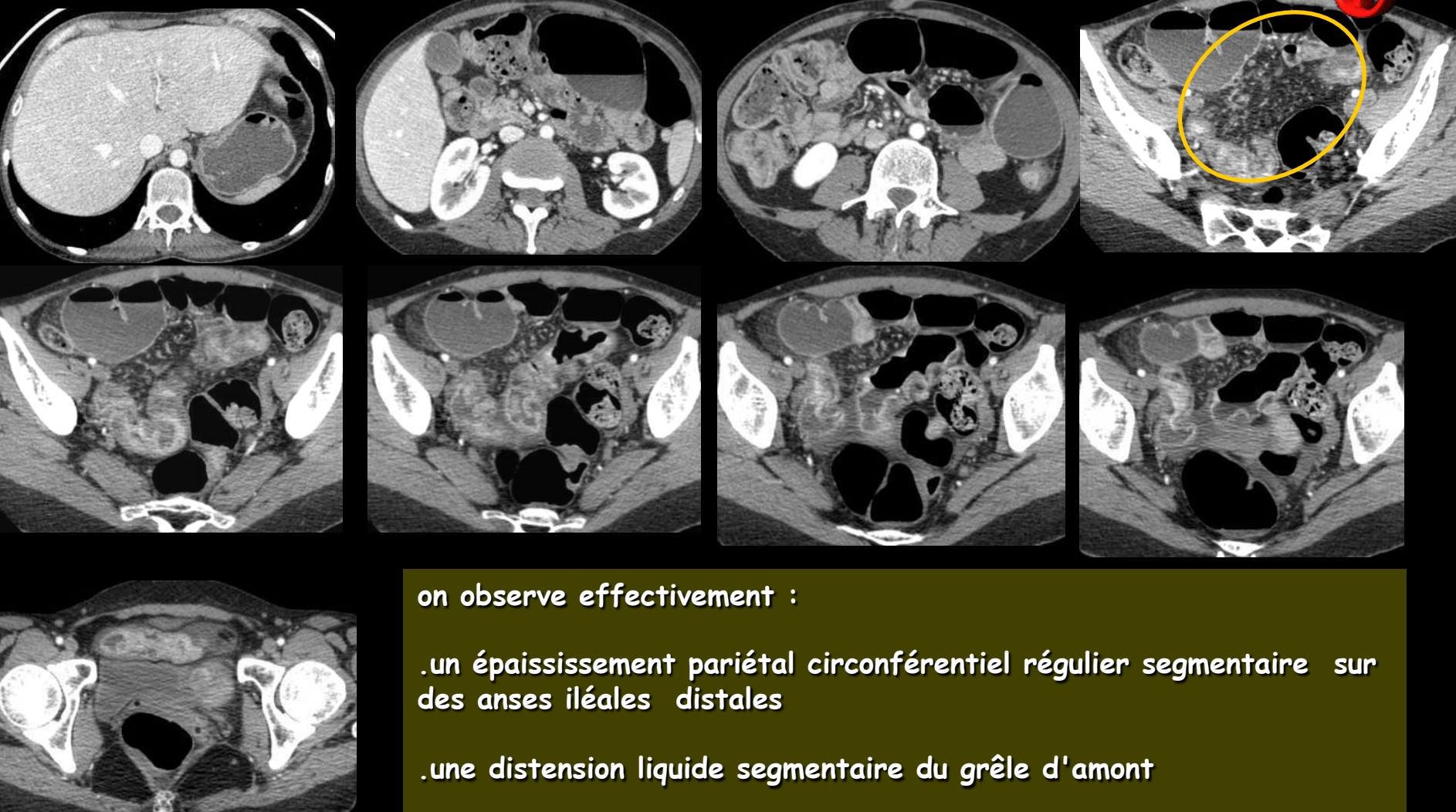
elles se développent le long des structures nerveuses et peuvent être le siège de transformations myxoïdes mais les grosses lésions sont plus volontiers cellulaires et collagènes , homogènes .

les localisations para spinales et pré sacrées sont les atteintes abdominales les plus communes .les atteintes du mésentère intéressent généralement la racine et s'étendent le long des plexus myentériques et sous séreux . mais elles peuvent être limitées aux parois digestives et au mésentère avoisinant

les localisations périportales s'étendent généralement , comme dans le cas présenté au rétropéritoine et aux régions para rachidiennes.

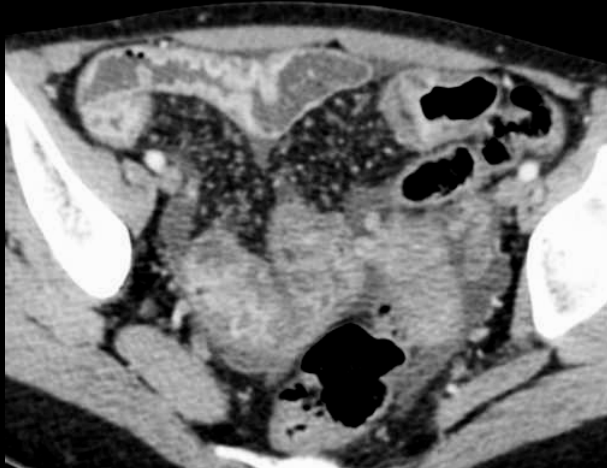
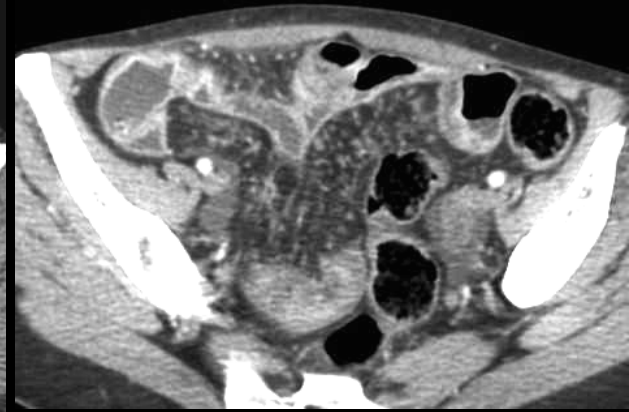
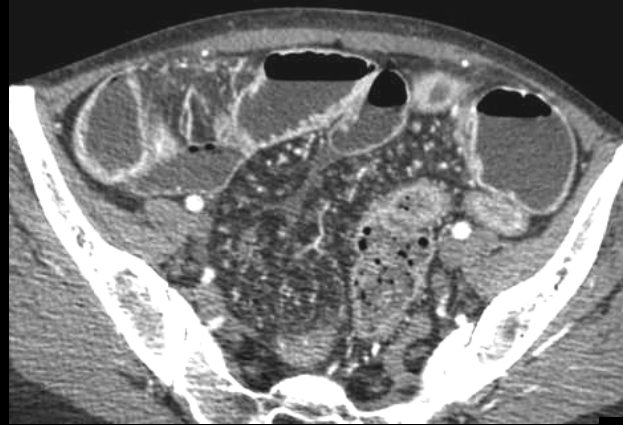
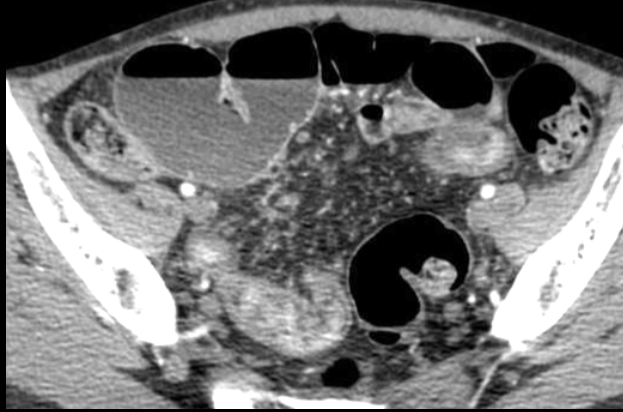


Femme de 36 ans ; neurofibromatose de type I (maladie de von Recklinghausen)
 Iléite aigue diagnostiquée en juillet 2007 malgré une absence de lésion épithéliales à l'endoscopie ...
 le scanner abdominal pratiqué en 2009 puis 2011 , à la suite d'épisodes subocclusifs répétés,
 montre les aspects suivants sur lequel le diagnostic de maladie de Crohn est porté...Quels sont les
 arguments sémiologiques pour et contre ce diagnostic :



on observe effectivement :

- .un épaississement pariétal circonférentiel régulier segmentaire sur des anses iléales distales
- .une distension liquide segmentaire du grêle d'amont
- .un aspect de prolifération fibro-graisseuse du mésentère correspondant au segment intestinal anormal



mais ! :

.l'aspect du mésentère anormal est très particulier : semis de "micronodules" millimétriques , ne correspondant pas à des vaisseaux

.l'épaississement des parois est de densité "tissulaire" ,d'aspect polypöide

.le rehaussement de la muqueuse est normal , très régulier

.il n'y a aucun signe d'atteinte inflammatoire transmurale : pas de spiculations du versant mésentérique des parois anormales des anses ; pas de "vrai" signe du peigne



l'entéroCT montre
clairement

.la localisation des **lésions polypoïdes en nappes** prédominant sur la partie mésentérique de la circonférence pariétale

.le caractère multisegmentaire de l'atteinte pariétale

.l'absence de tout signe d'inflammation transmurale

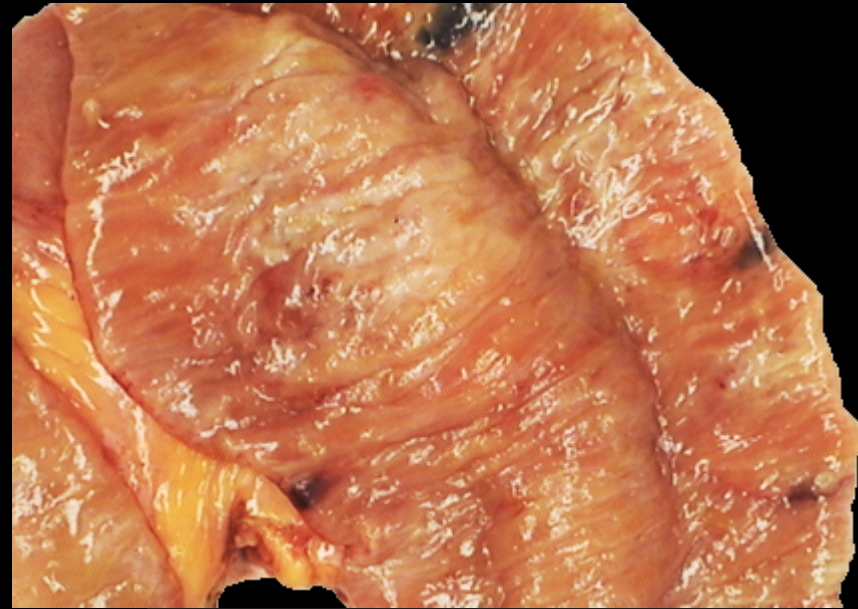


Février 2011 : entéroscopie par voie basse : zone inflammatoire et ulcérée étendue sur 20 cm, en amont de la dernière anse iléale ; pas de signe en faveur d'une maladie de Crohn .

Les biopsies font enfin le diagnostic , après plus de 2 ans d'évolution et de surveillance (2 scanners , 2 endoscopies , pour une atteinte dont le diagnostic est évident sur l'imagerie en coupes , si l'on tient compte du contexte clinique)

L'accumulation des examens complémentaires ne pallie pas les carences intellectuelles ; le caractère "opérateur-dépendant" concerne tout acte diagnostique médical en général et radiologique (et pas seulement échographique !) en particulier , il doit être compris comme dépendant des connaissances de celui ou celle qui lit les images (et non de leur habileté manuelle ou de l'acuité de leur vision)

"il faut d'abord savoir ce que l'on cherche et donc d'abord chercher ce que l'on doit chercher ..."

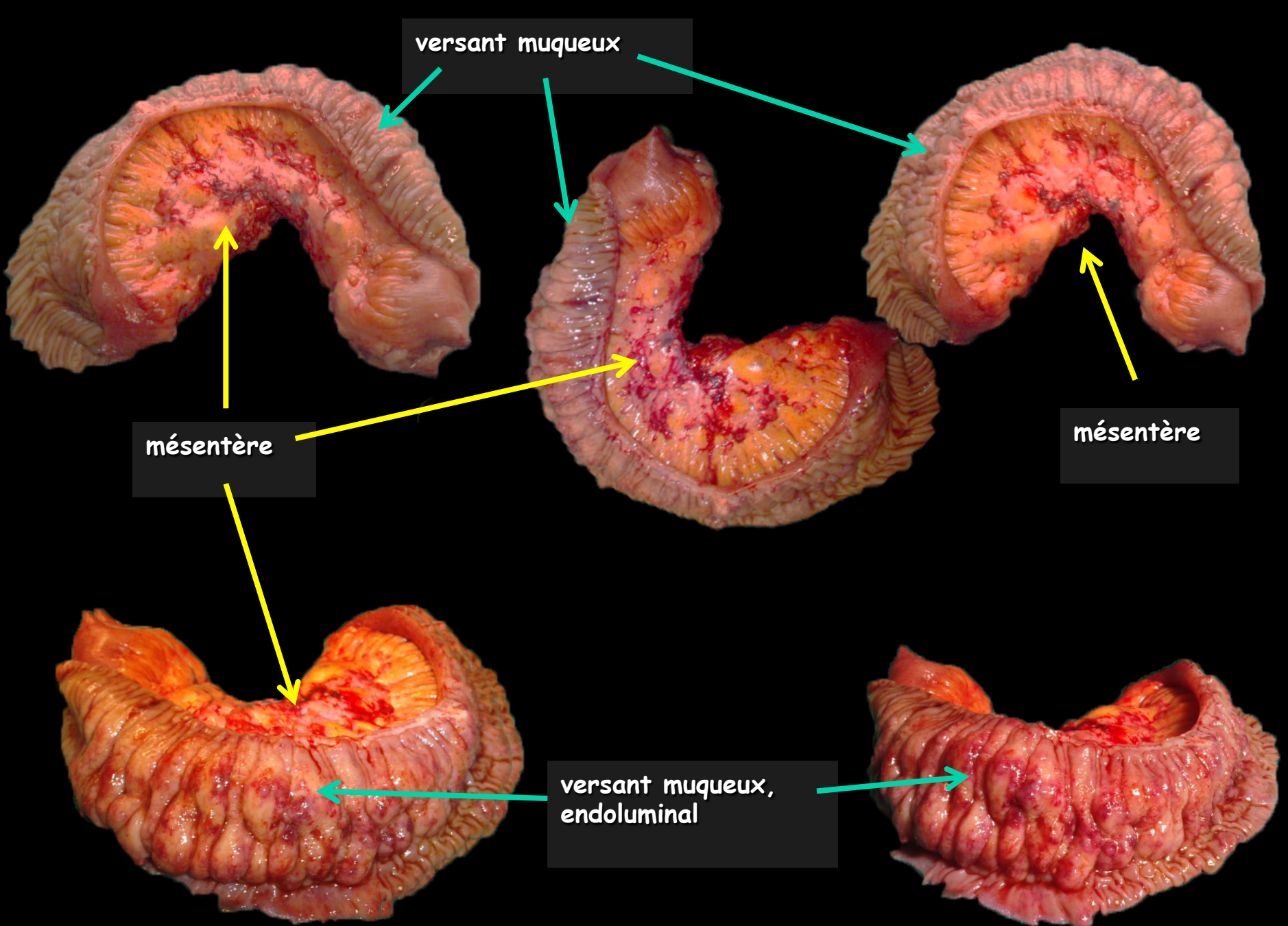


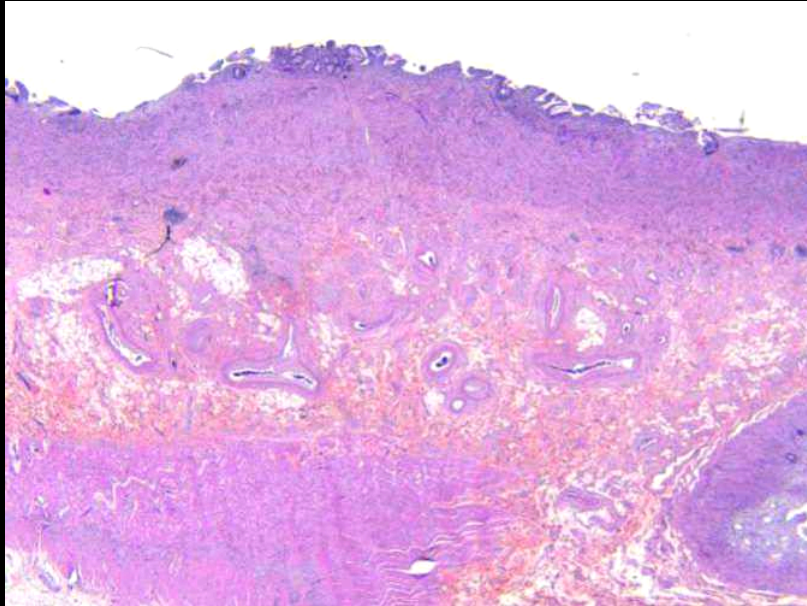
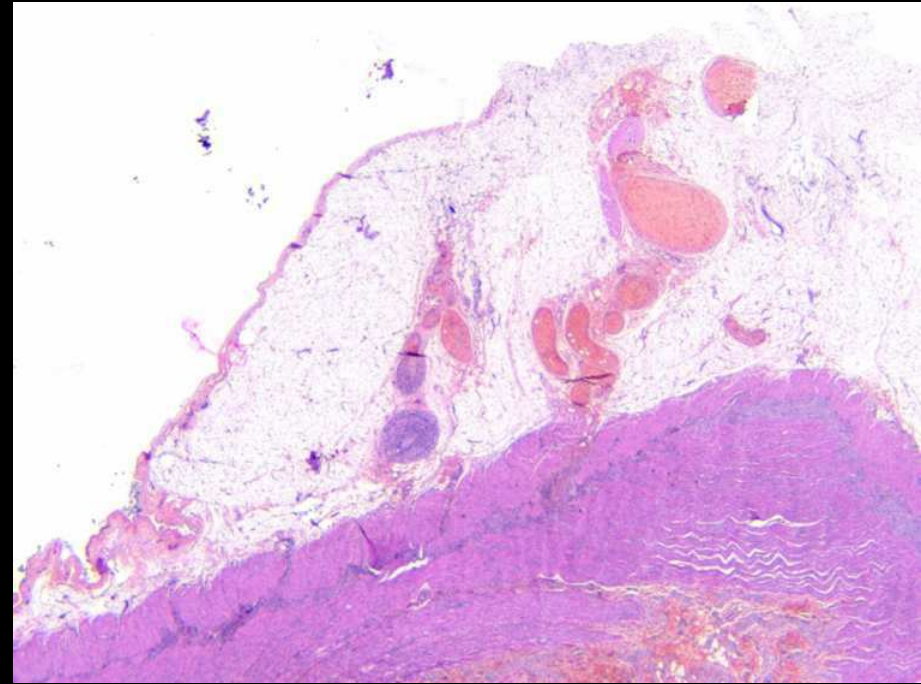
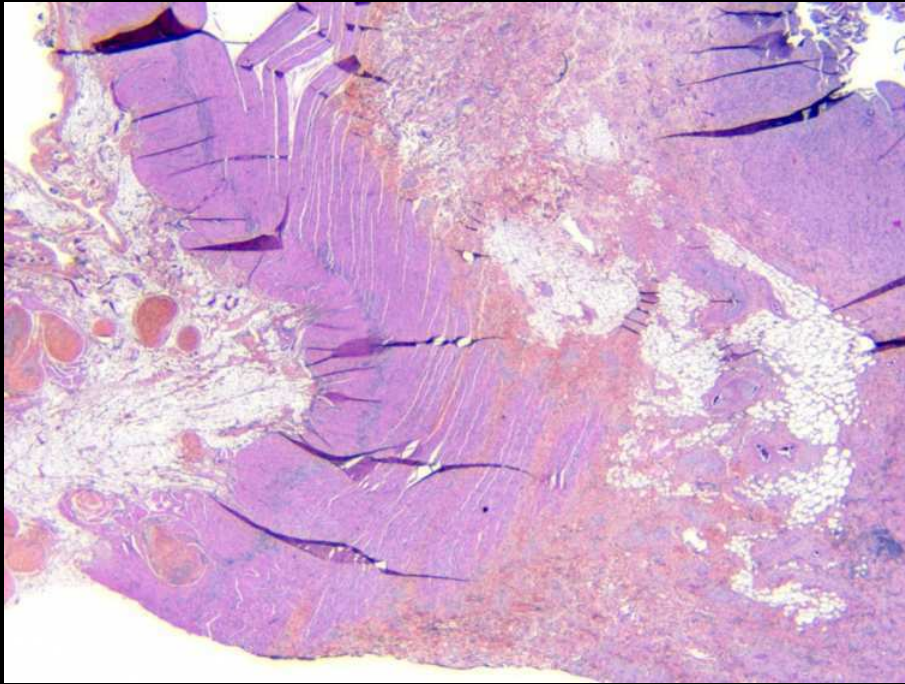
sur le versant endoluminal les nodules prédominent du coté du mésentère ; la muqueuse est inflammatoire sans ulcérations



on retrouve dans le mésentère les multiples néoformations millimétriques hypervascularisées et la prolifération graisseuse

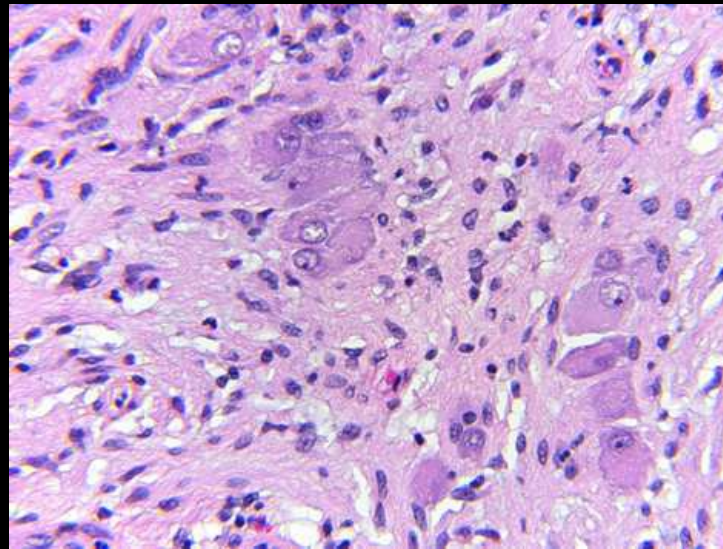
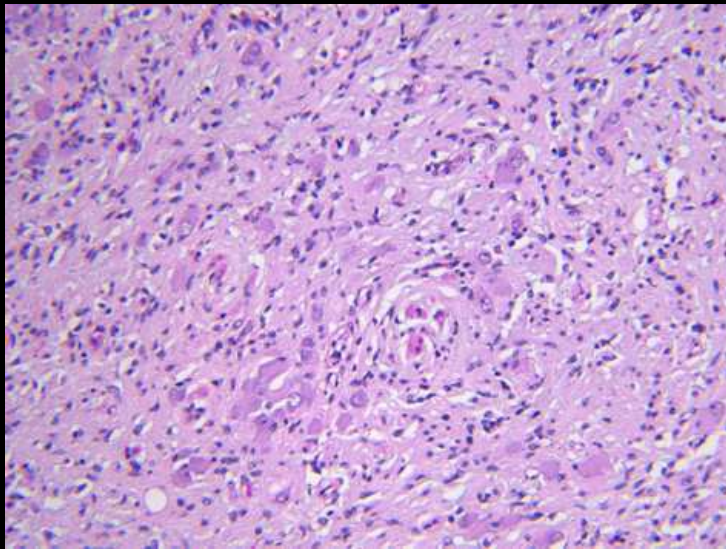
sur le versant séreux de la parois intestinale quelques éléments nodulaires plus volumineux sont présents



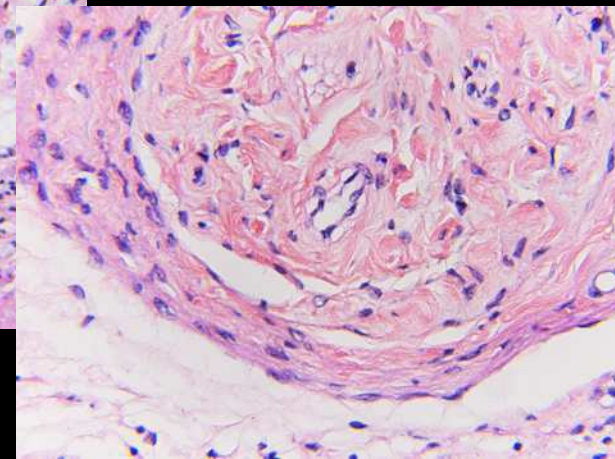
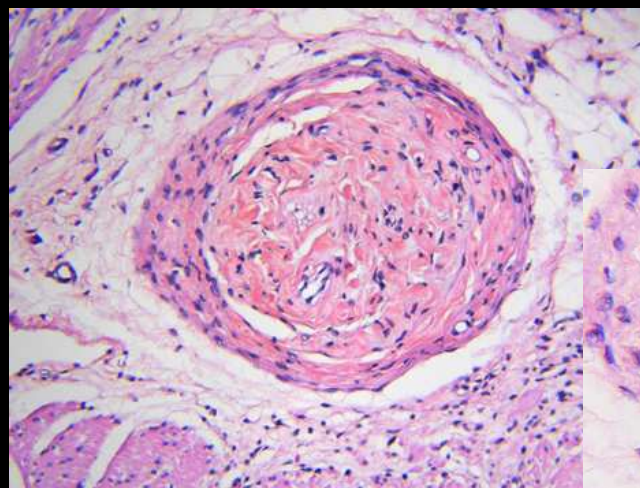
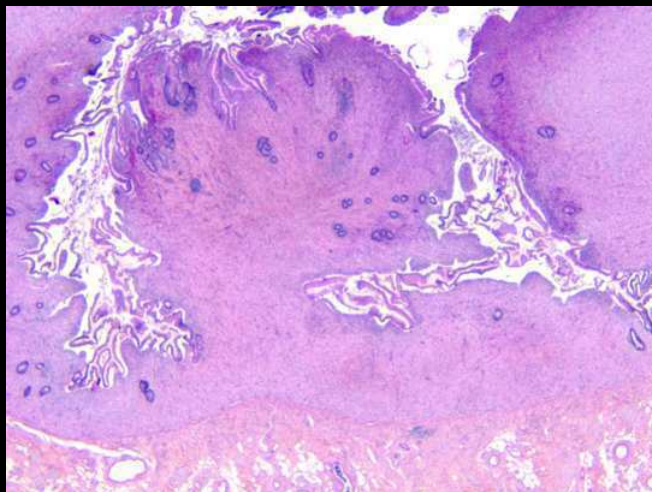


l'étude microscopique montre des zones de tumeurs à cellules fusiformes histologiquement bénignes, d'architecture neuroïde, infiltrant toute la paroi, y compris la lamina propria de la muqueuse et la séreuse.

le diagnostic est donc celui de **ganglioneuromatose intestino-mésentérique** dans ce contexte de neurofibromatose de type 1



cellules ganglionnaires matures dispersées dans des nappes de cellules fusiformes schwanniennes



la ganglioneuromatose intestinale (intestino-mésentérique)

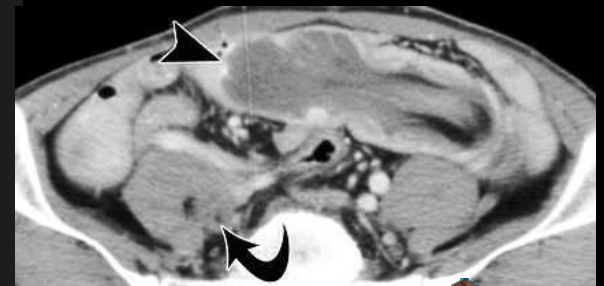
Affection rare et bénigne caractérisée par une prolifération néoplasique de cellules ganglionnaires matures, de cellules de Schwann et de fibres nerveuses dans la paroi de l'intestin (plexus myentériques et fibres nerveuses entériques).

Fréquemment associée à une **MEN type 2 b** (phéochroocytomes bilatéraux et paragangliomes, carcinome médullaire de la thyroïde, morphotype marfanoïde, neuromes muqueux et bucaux (blueberry lips). Syndrome de Gorlin 1968) et moins fréquemment à une **neurofibromatose (NFM) type 1**

La ganglioneuromatose est également fréquemment associée avec la **maladie de Cowden** (hamartomes diffus du tractus intestinal : ganglioneuromes, lipomes, adénomes ; acanthosis glyogénique de l'œsophage).

Peut toucher n'importe quelle portion de l'intestin (colon et iléon ++); le grêle est plus souvent atteint dans la MEN 2b, tandis que le colon l'est dans la NFM type 1.

L'infiltration tumorale est limitée à la sous muqueuse ou transmurale, elle touche la lamina propria dans la NFM type 1. Elle peut revêtir 3 grands aspects macroscopiques : **polypeuse localisée (ganglioneurome solitaire)**, **polypoïde segmentaire en nappe (ganglioneuromatosis polyposis)** ou **diffuse (ganglioneuromatosis)**.



Levy AD et al. *RadioGraphics* 2005; 25:455-480 . Published online 10.1148/rq.252045176

POIC et nvagination révélant une ganglioneuromatose dans une NFM 1

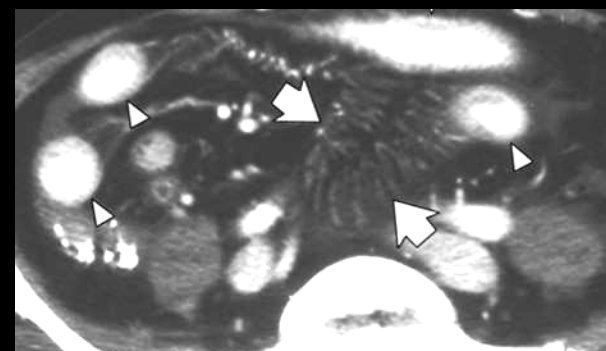
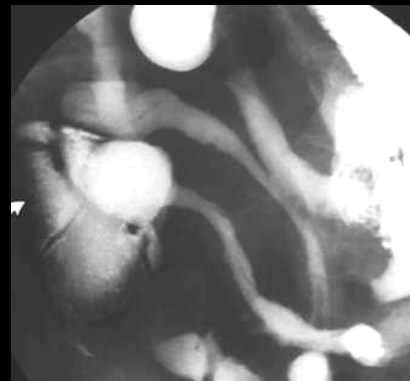
*ganglioneuromatose
simulant une
maladie de Crohn*

Quand une forme diffuse atteint la dernière anse iléale, il peut y avoir un épaissement de la paroi, une prolifération nodulaire sous muqueuse, des sténoses et un tableau clinique de douleurs abdominales et diarrhée, ce qui mime une maladie de Crohn

la présentation clinique la plus fréquente de la ganglioneuromatose intestinale se fait le plus souvent sous forme de douleurs abdominales avec diarrhées ou d'un **syndrome de pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC)**; le diagnostic est toujours très tardif, souvent après chirurgie de résection intestinale pour syndrome occlusif, comme dans le cas rapporté. La ganglioneuromatose peut être **secrétante (VIP)** et à l'origine d'une diarrhée cholériforme

D'autres **diagnostics différentiels** doivent être discutés : atteinte ischémique chronique, post-radique, CMV, GVH, lymphome, amylose...

Traitement : résection chirurgicale en raison de la mauvaise réponse au traitement médical, en particulier dans les formes subocclusives



classification des tumeurs abdominales rencontrées dans la neurofibromatose de type 1

Levy AD et al.
RadioGraphics 2005;
25:455-480 . Published
online 10.1148/rgr.
252045176

Neurogenic neoplasms

Neurofibroma

Plexiform neurofibroma

Malignant peripheral nerve sheath tumor

Triton tumor

Ganglioneuroma

Neuroendocrine neoplasms

Carcinoid

Pheochromocytoma

Paraganglioma

Gangliocytic paraganglioma

Nonneurogenic gastrointestinal mesenchymal neoplasms

Gastrointestinal stromal tumor

Leiomyoma

Leiomyosarcoma

Embryonal tumors

Rhabdomyosarcoma

Neuroblastoma

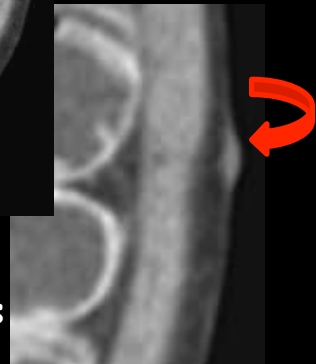
Wilms tumor

Miscellaneous tumors

Gastrointestinal adenocarcinoma

Pancreatic adenocarcinoma

Biliary adenocarcinoma



les atteintes abdominales sont très
variées au cours de la NFM 1 .

n'oubliez pas de regarder les parois
abdominales avec un fenêtrage adapté à
l'exploration de la peau pour découvrir le
détail (neurofibrome) qui vous donnera
l'accès au podium car **il n'y a pas un
concours diagnostique en radiologie sans
NFM 1 !**

messages à retenir

-les

et les

tumeurs stromales gastro-

intestins multiples profonds plexiformes mésentériques

étant

la plus fréquente

Planchon, P. 1954. Les ganglions lymphatiques du rat (Séminaire de l'Association française pour l'étude du cancer, 1954, Paris, 1954, 1955, 1956, 1957, 1958, 1959, 1960, 1961, 1962, 1963, 1964, 1965, 1966, 1967, 1968, 1969, 1970, 1971, 1972, 1973, 1974, 1975, 1976, 1977, 1978, 1979, 1980, 1981, 1982, 1983, 1984, 1985, 1986, 1987, 1988, 1989, 1990, 1991, 1992, 1993, 1994, 1995, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011, 2012, 2013, 2014, 2015, 2016, 2017, 2018, 2019, 2020, 2021, 2022, 2023, 2024, 2025, 2026, 2027, 2028, 2029, 2030, 2031, 2032, 2033, 2034, 2035, 2036, 2037, 2038, 2039, 2040, 2041, 2042, 2043, 2044, 2045, 2046, 2047, 2048, 2049, 2050, 2051, 2052, 2053, 2054, 2055, 2056, 2057, 2058, 2059, 2060, 2061, 2062, 2063, 2064, 2065, 2066, 2067, 2068, 2069, 2070, 2071, 2072, 2073, 2074, 2075, 2076, 2077, 2078, 2079, 2080, 2081, 2082, 2083, 2084, 2085, 2086, 2087, 2088, 2089, 2090, 2091, 2092, 2093, 2094, 2095, 2096, 2097, 2098, 2099, 2100, 2101, 2102, 2103, 2104, 2105, 2106, 2107, 2108, 2109, 2110, 2111, 2112, 2113, 2114, 2115, 2116, 2117, 2118, 2119, 2120, 2121, 2122, 2123, 2124, 2125, 2126, 2127, 2128, 2129, 2130, 2131, 2132, 2133, 2134, 2135, 2136, 2137, 2138, 2139, 2140, 2141, 2142, 2143, 2144, 2145, 2146, 2147, 2148, 2149, 2150, 2151, 2152, 2153, 2154, 2155, 2156, 2157, 2158, 2159, 2160, 2161, 2162, 2163, 2164, 2165, 2166, 2167, 2168, 2169, 2170, 2171, 2172, 2173, 2174, 2175, 2176, 2177, 2178, 2179, 2180, 2181, 2182, 2183, 2184, 2185, 2186, 2187, 2188, 2189, 2190, 2191, 2192, 2193, 2194, 2195, 2196, 2197, 2198, 2199, 2200, 2201, 2202, 2203, 2204, 2205, 2206, 2207, 2208, 2209, 2210, 2211, 2212, 2213, 2214, 2215, 2216, 2217, 2218, 2219, 2220, 2221, 2222, 2223, 2224, 2225, 2226, 2227, 2228, 2229, 2230, 2231, 2232, 2233, 2234, 2235, 2236, 2237, 2238, 2239, 2240, 2241, 2242, 2243, 2244, 2245, 2246, 2247, 2248, 2249, 2250, 2251, 2252, 2253, 2254, 2255, 2256, 2257, 2258, 2259, 2260, 2261, 2262, 2263, 2264, 2265, 2266, 2267, 2268, 2269, 2270, 2271, 2272, 2273, 2274, 2275, 2276, 2277, 2278, 2279, 2280, 2281, 2282, 2283, 2284, 2285, 2286, 2287, 2288, 2289, 2290, 2291, 2292, 2293, 2294, 2295, 2296, 2297, 2298, 2299, 2300, 2301, 2302, 2303, 2304, 2305, 2306, 2307, 2308, 2309, 2310, 2311, 2312, 2313, 2314, 2315, 2316, 2317, 2318, 2319, 2320, 2321, 2322, 2323, 2324, 2325, 2326, 2327, 2328, 2329, 2330, 2331, 2332, 2333, 2334, 2335, 2336, 2337, 2338, 2339, 2340, 2341, 2342, 2343, 2344, 2345, 2346, 2347, 2348, 2349, 2350, 2351, 2352, 2353, 2354, 2355, 2356, 2357, 2358, 2359, 2360, 2361, 2362, 2363, 2364, 2365, 2366, 2367, 2368, 2369, 2370, 2371, 2372, 2373, 2374, 2375, 2376, 2377, 2378, 2379, 2380, 2381, 2382, 2383, 2384, 2385, 2386, 2387, 2388, 2389, 2390, 2391, 2392, 2393, 2394, 2395, 2396, 2397, 2398, 2399, 2400, 2401, 2402, 2403, 2404, 2405, 2406, 2407, 2408, 2409, 2410, 2411, 2412, 2413, 2414, 2415, 2416, 2417, 2418, 2419, 2420, 2421, 2422, 2423, 2424, 2425, 2426, 2427, 2428, 2429, 2430, 2431, 2432, 2433, 2434, 2435, 2436, 2437, 2438, 2439, 2440, 2441, 2442, 2443, 2444, 2445, 2446, 2447, 2448, 2449, 2450, 2451, 2452, 2453, 2454, 2455, 2456, 2457, 2458, 2459, 2460, 2461, 2462, 2463, 2464, 2465, 2466, 2467, 2468, 2469, 2470, 2471, 2472, 2473, 2474, 2475, 2476, 2477, 2478, 2479, 2480, 2481, 2482, 2483, 2484, 2485, 2486, 2487, 2488, 2489, 2490, 2491, 2492, 2493, 2494, 2495, 2496, 2497, 2498, 2499, 2500, 2501, 2502, 2503, 2504, 2505, 2506, 2507, 2508, 2509, 2510, 2511, 2512, 2513, 2514, 2515, 2516, 2517, 2518, 2519, 2520, 2521, 2522, 2523, 2524, 2525, 2526, 2527, 2528, 2529, 2530, 2531, 2532, 2533, 2534, 2535, 2536, 2537, 2538, 2539, 2540, 2541, 2542, 2543, 2544, 2545, 2546, 2547, 2548, 2549, 2550, 2551, 2552, 2553, 2554, 2555, 2556, 2557, 2558, 2559, 2560, 2561, 2562, 2563, 2564, 2565, 2566, 2567, 2568, 2569, 2570, 2571, 2572, 2573, 2574, 2575, 2576, 2577, 2578, 2579, 2580, 2581, 2582, 2583, 2584, 2585, 2586, 2587, 2588, 2589, 2590, 2591, 2592, 2593, 2594, 2595, 2596, 2597, 2598, 2599, 2600, 2601, 2602, 2603, 2604, 2605, 2606, 2607, 2608, 2609, 2610, 2611, 2612, 2613, 2614, 2615, 2616, 2617, 2618, 2619, 2620, 2621, 2622, 2623, 2624, 2625, 2626, 2627, 2628

pressurisés à l'acide chlorhydrique et / ou diarrhéique , il ne faut pas

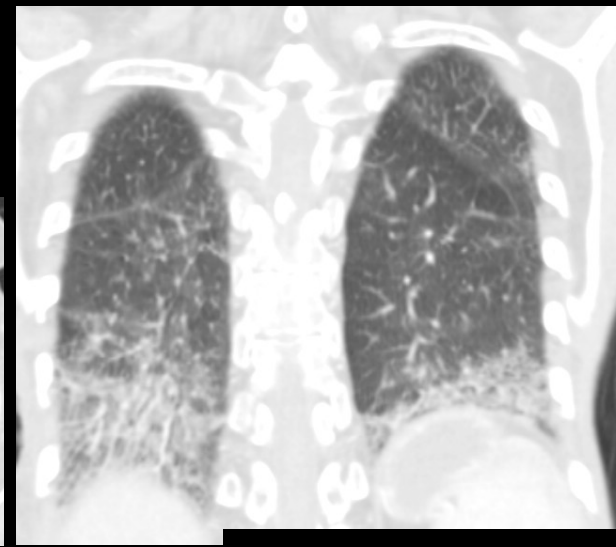
par un examen soigneux des images des parois au scanner
(l'examen clinique n'étant pas, en règle générale le point fort des radiologues ...malgré leurs

-la NFM type 1 peut-être révélée par l'atteinte digestive . Devant des anomalies pariétales intestinales dans un contexte douloureux subocclusif et / ou diarrhéique , il ne faut pas penser qu'à la maladie de Crohn ! et savoir :

analyser soigneusement les atteintes de la paroi et du mésentère avoisinant pour savoir s'il existe ou non des signes d'atteinte inflammatoire transmurale

traquer les neurofibromes cutanés par un examen soigneux des images des parois au scanner (l'examen clinique n'étant pas , en règle générale le point fort des radiologues ...malgré leurs affirmations incantatoires à ce sujet ...)

Femme, 70 ans .quels sont, sur ces images pathognomoniques les éléments sémiologiques qui permettent d'affirmer l'existence d'une maladie de système.

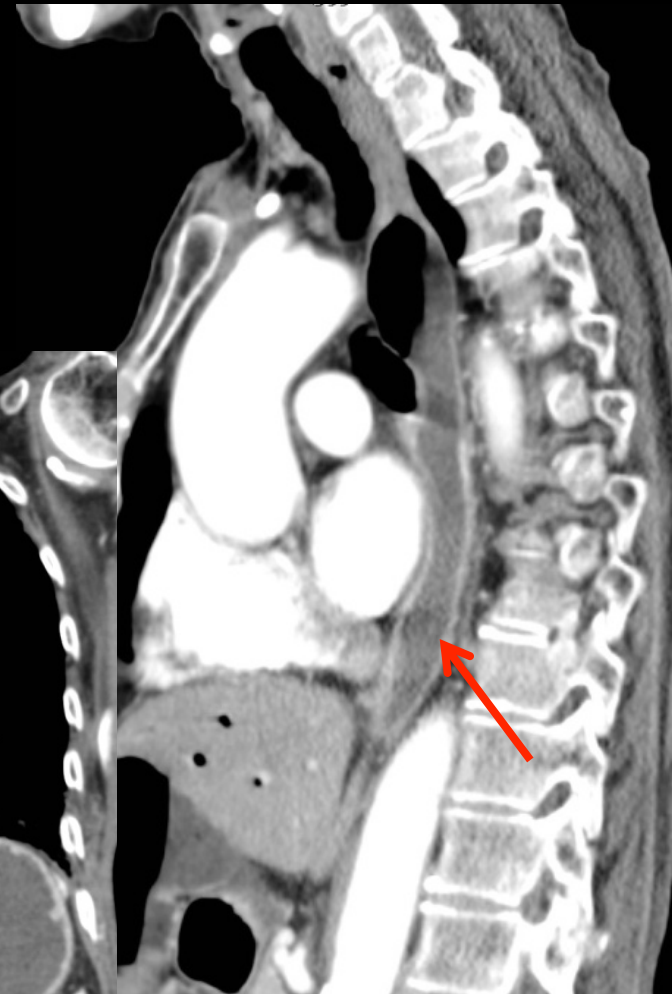
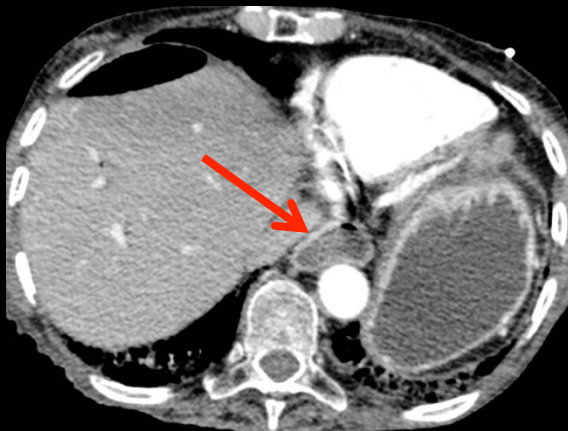
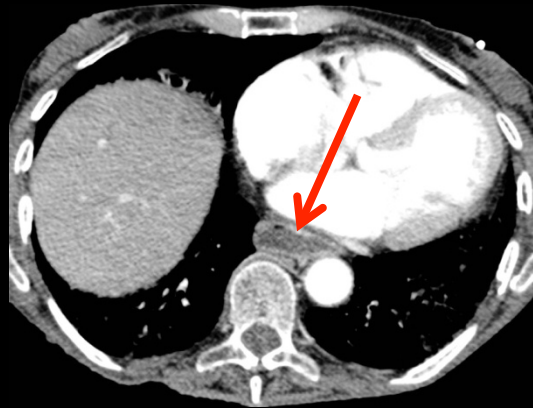
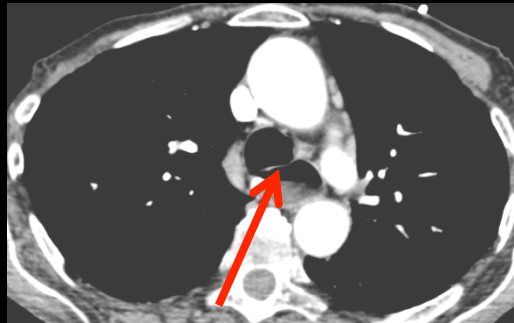
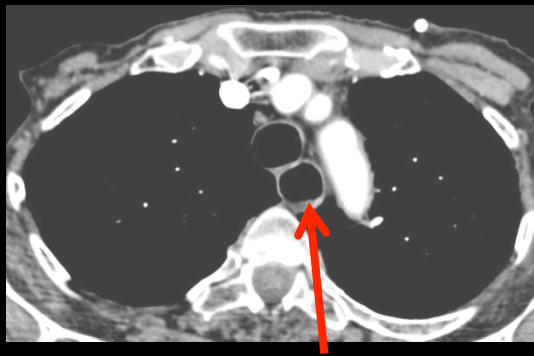


Sarah Leloup IHN

-présence de lésions fibrosantes à prédominance basale postérieure , symétriques, et d'images de rayon de miel localisées sous pleurales antéro latérales apicales gauches , chez une femme de 70 ans, maigre.

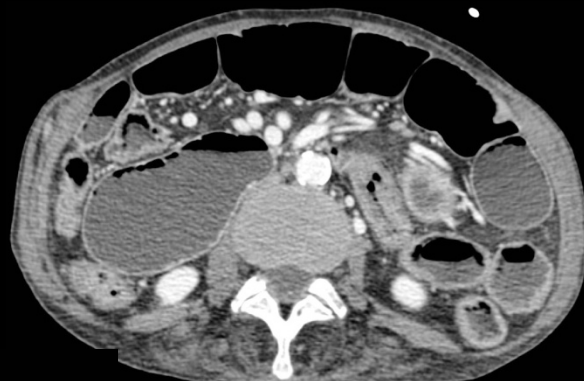
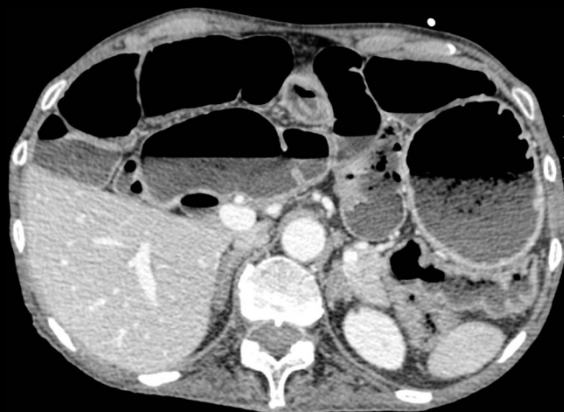
-béance de l'œsophage dans la région médiastinale haute, avec stagnation d'un contenu liquide et parois épaissies.

L'association de ces différents éléments est très évocatrice d'une **sclérodermie viscérale**.



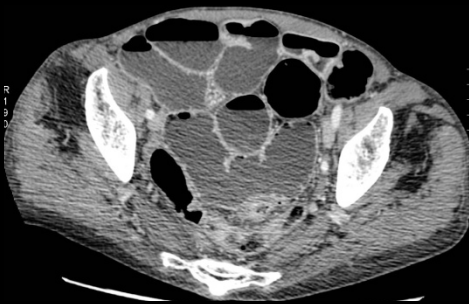
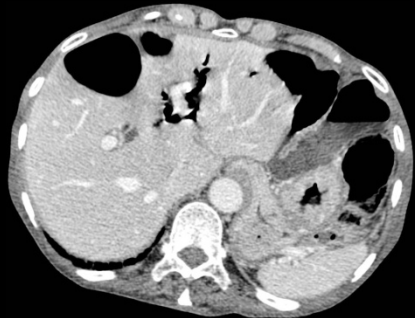
-les reformations frontales et sagittales montrent bien le reflux gastro œsophagien massif, dans un œsophage distendu à parois épaisses.

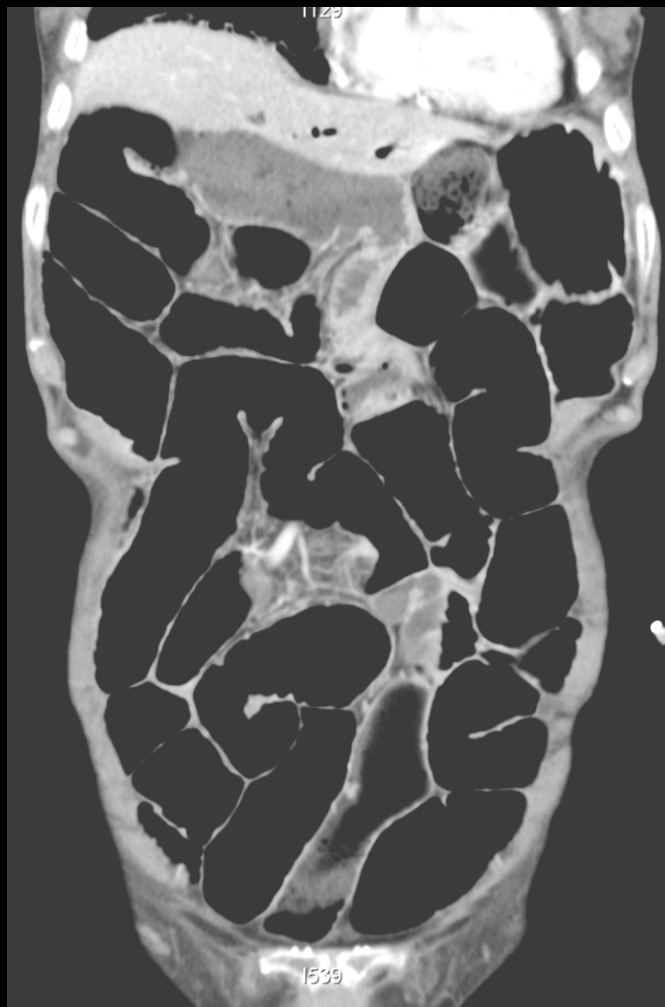
chez la même patiente , l'exploration de l'abdomen et du pelvis montre les images suivantes qui étaient déjà constatées sur une exploration analogue réalisée 2 ans auparavant.



Octobre 2010

Mai 2008





-l'atteinte du grêle dans la sclérodermie viscérale peut se traduire par un tableau de **pseudo-obstruction intestinale chronique** avec **dilatation prédominant sur les segment proximaux** : duodénum et du jéjunum proximal comme dans notre cas.

On peut également observer la présence de diverticules de 2 à 4 cm de diamètre et d'aspect hémisphérique

-dans le colon l'aspect caractéristique est la formation de **sacculations ou de pseudo diverticules sur le bord anti mésocolique du colon transverse**

Sclérodermie systémique

maladie **auto-immune**

connectivite = **micro angiopathie diffuse** avec surproduction localisée de collagène et obstructions vasculaires

1 à 9 / 100 000 habitants pour la S localisée ; 1 / 6500 adultes pour la S systémique

4 femmes pour 1 homme , entre 40 et 50 ans

facteurs favorisant exposition silice , solvants , hydrocarbures

manifestations **cutanées++++**, articulaires ,
viscérales (pulmonaires ++, digestives...)

2 formes cliniques principales de sclérodermie systémique :

- forme cutanée diffuse ScScd
- forme cutanée limitée ScScI

et une troisième sclérose **systémique** limitée ScScI , ou "sclérodermie systémique sans sclérose cutanée"



Principales données cliniques et biologiques initiales au cours de la sclérodémie systémique

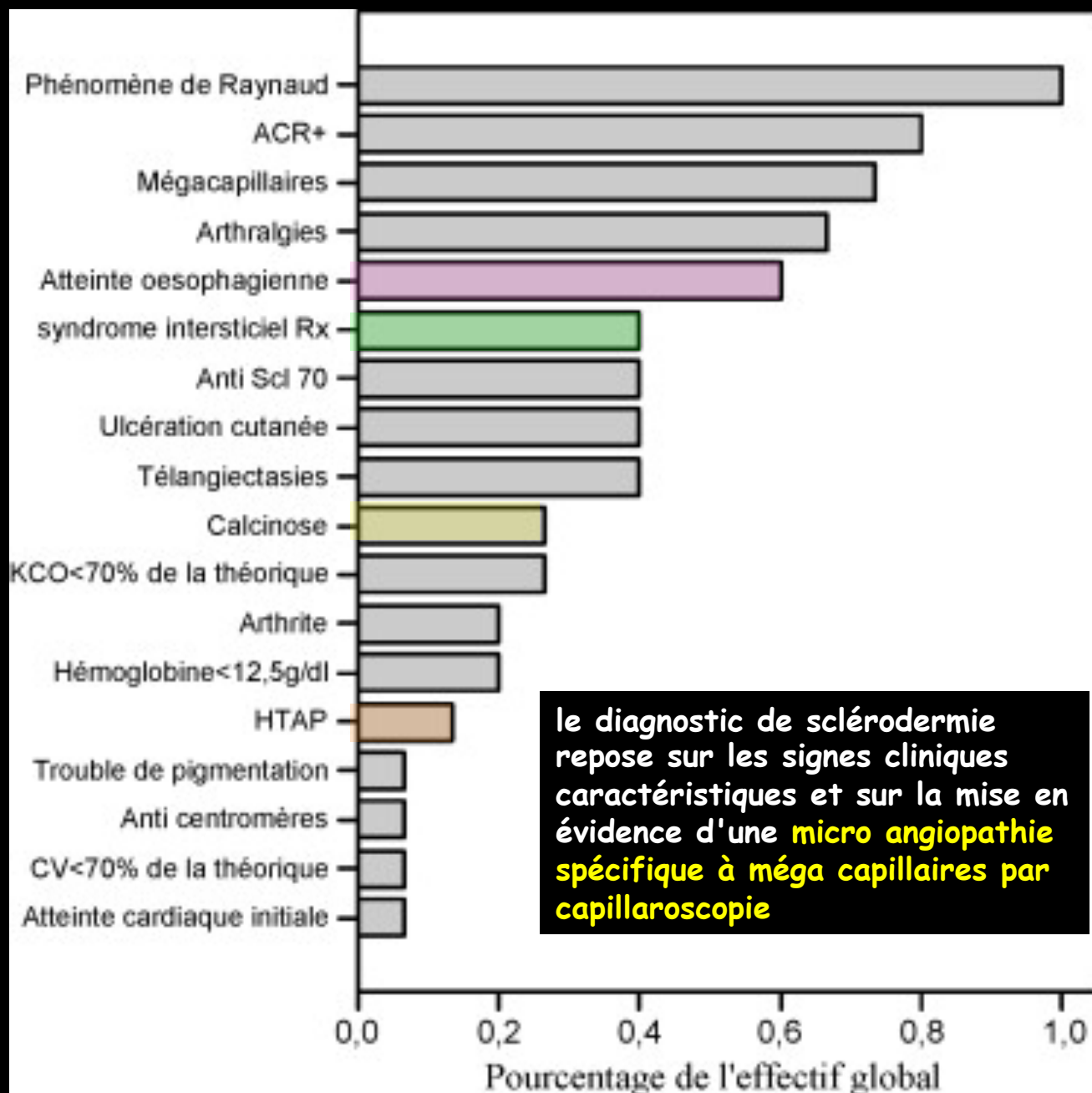
sur le plan radiologique, les principales atteintes sont observées avec les fréquences suivantes :

-œsophage 70 %

-atteinte infiltrante parenchymateuse pulmonaire 45 %

-calcinose sous cutanée 30 %

-HTAP 15 %



Atteintes cutanées

Télangiectasies

Anomalies de pigmentation

Troubles des phanères

Peau cartonnée, scléro-atrophique

Troubles trophiques: ulcères digitaux



ulcère



télangiectasies

les atteintes cutanées sont absentes dans la **ScSI** ou **sclérodermie systémique limitée**; il ya seulement un syndrome de Raynaud sur le plan cutané mais le risque d'atteinte viscérale est celui des sclérodermies systémiques



Raynaud



sclérodactylie

Atteinte pulmonaire

Pneumopathie infiltrante diffuse , **NSIP** ou UIP-like

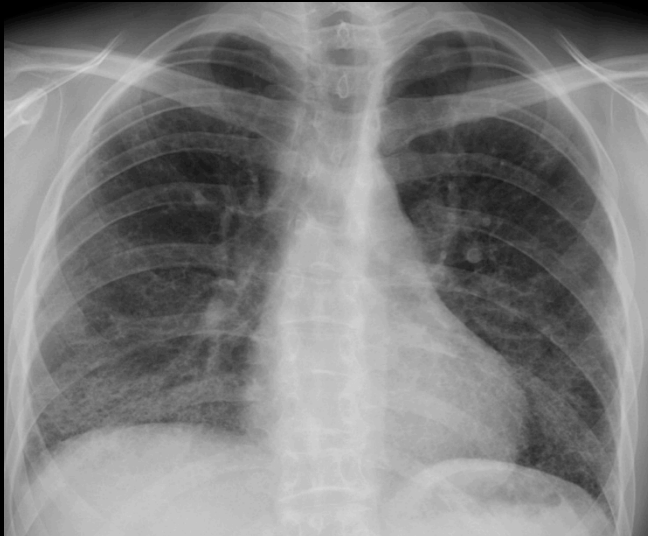
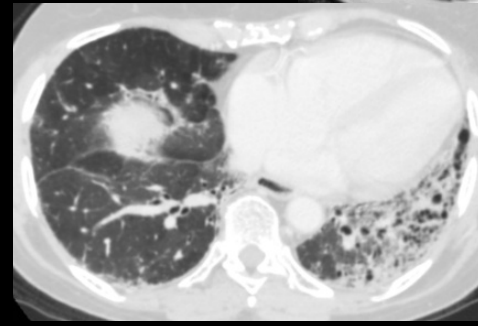
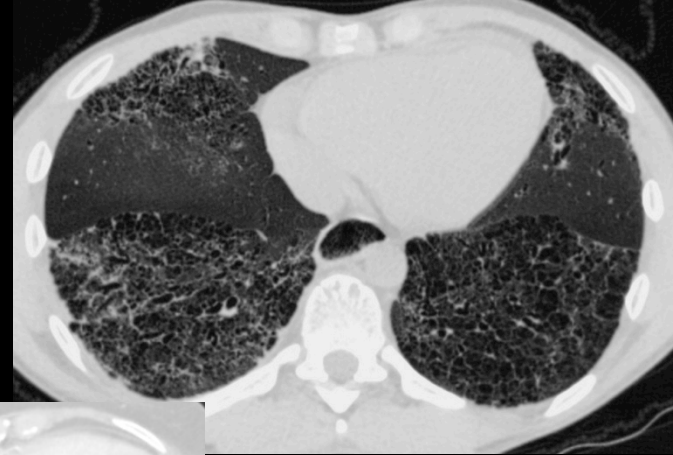
Fibrose pulmonaire fréquente

Syndrome restrictif sévère dans 15% des cas

LBA ++ pour pneumopathie interstitielle active

Syndrome interstitiel

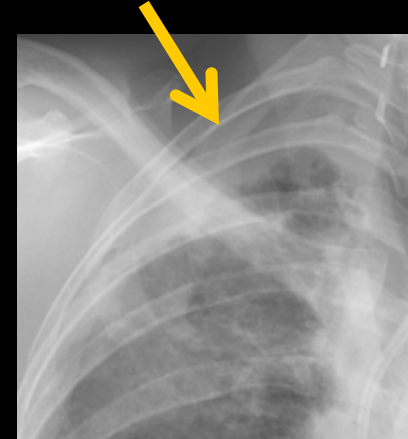
Épaississement pleural



sd
interstitiel



fibrose (minIP)



épaississeme
nt pleural

Atteintes viscérales

Atteinte rénale:

Crise rénale sclérodermique: hypertension maligne et insuffisance rénale d'évolution rapide

Atteinte cardiaque

due aux atteintes vasculaires coronaires

Cardiopathie dilatée

Insuffisance cardiaque

Péricardite

Troubles du rythme

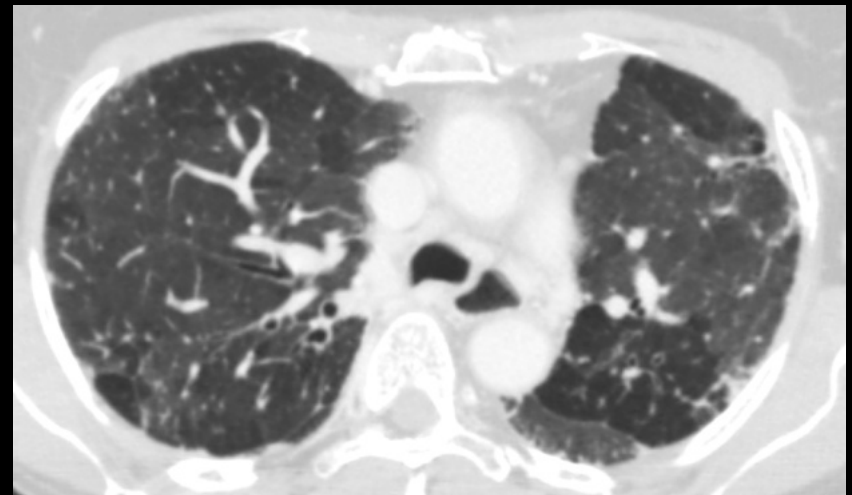
Fibrose



HTAP:

Une des causes principales de décès

Associée à la fibrose pulmonaire

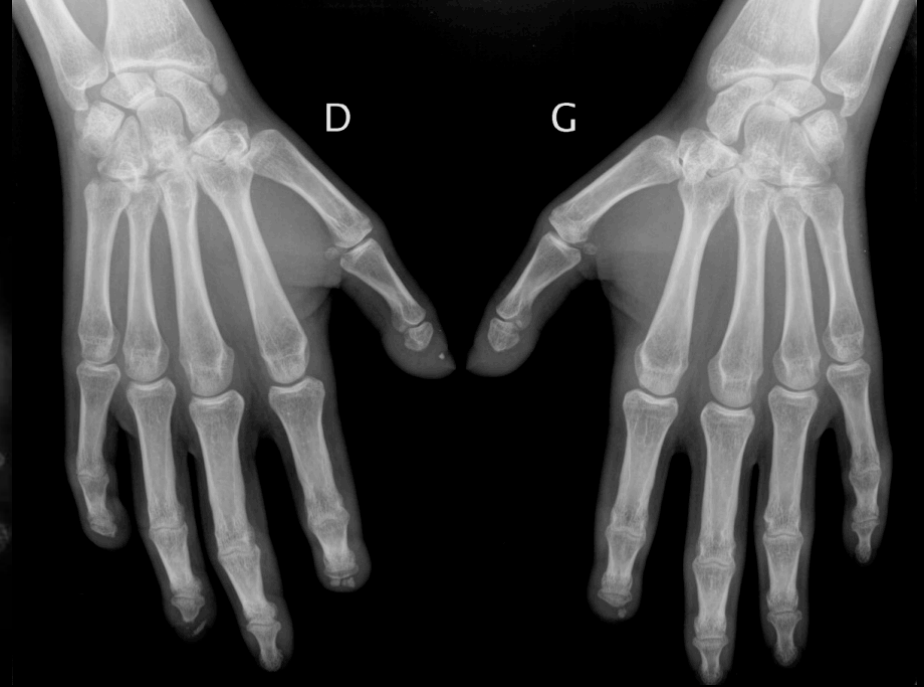


Atteintes articulaires

Poly-arthralgies inflammatoires

Arthrites authentiques

Calcifications des parties molles



le syndrome de Thibierge-Weissenbach, décrit en 1911 correspond aux concrétions calcifiées sous cutanées associées à une sclérodermie



résorption des houpes phalangiennes généralement associée à la sclérodactylie

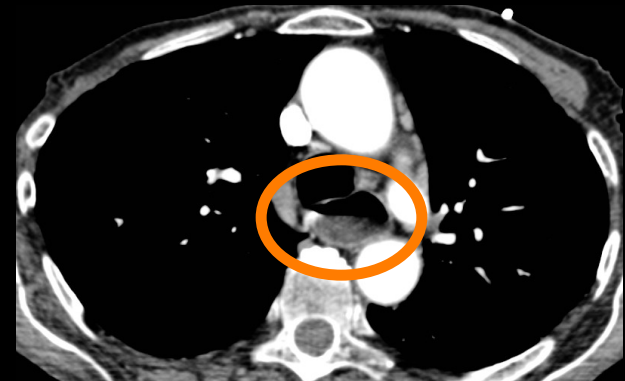
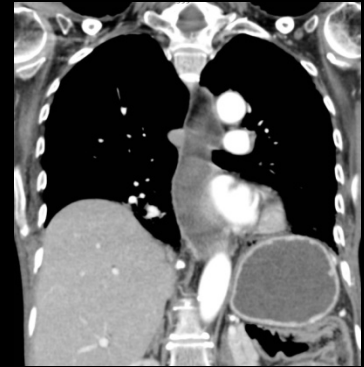


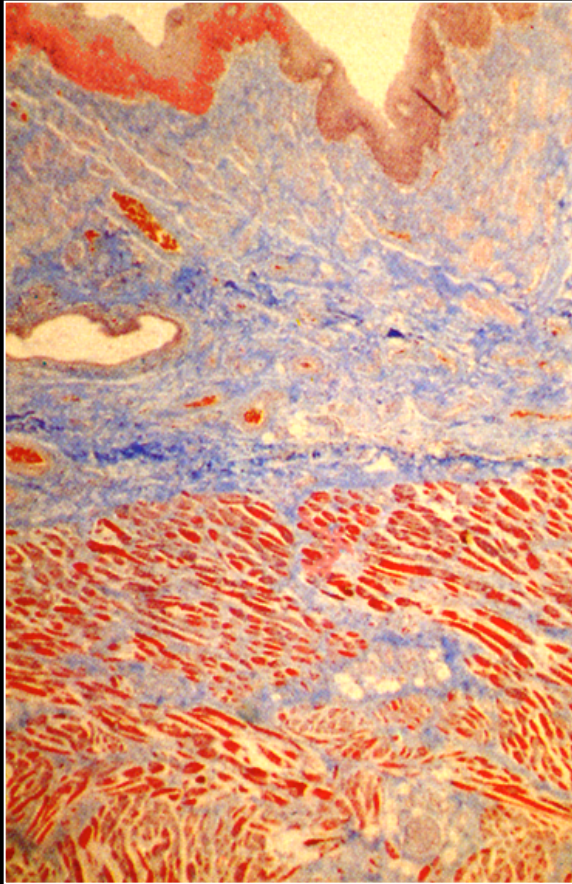
Atteintes digestives

50-60% des patients

seconde cible viscérale par ordre de fréquence

- **Œsophage** +++: 2/3 distaux
 - troubles de la motricité œsophagienne: « dyskinésie œsophagienne » avec dilatation de l'œsophage
 - RGO ++, dysphagie, œsophagite peptique
Asymptomatiques chez 30 à 40 % des patients
- **Estomac**: gastroparésie
- **Intestin**:
 - Syndrome de malabsorption avec syndrome de pullulation microbienne
 - Syndrome de pseudo-obstruction intestinale chronique
 - Syndrome occlusif associé à une stase stercorale importante
 - **Dénutrition** +++



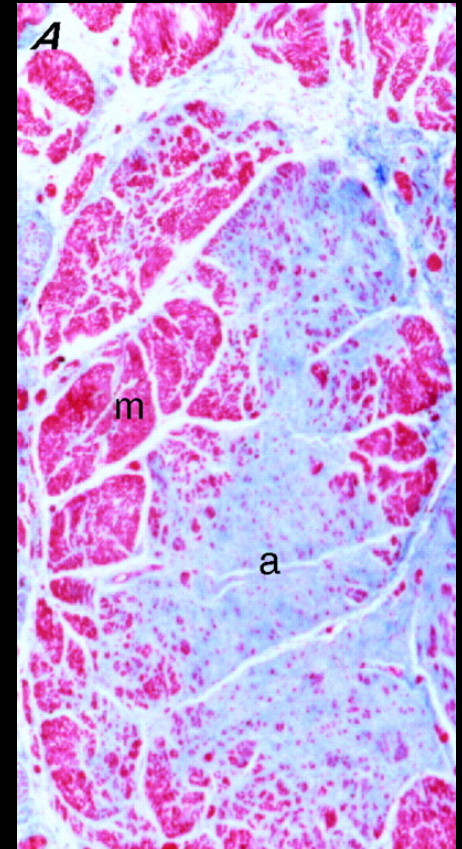


dans les formes évoluées d'atteinte digestive de sclérodémie viscérale , il y a une infiltration fibreuse collagène de la sous muqueuse et de la muqueuse qui s'étend à la musculature (le collagène est coloré en bleu au trichrome de Masson)

l'activation de l'activité fibroblastique est la conséquence des désordres immunologiques et vasculaires

l'autre composant est une atrophie de la musculature

cela explique l'épaississement rigide des parois et l'absence de péristaltisme



Syndrome de pseudo-obstruction intestinale chronique (SPOIC)

Affection rare

Tableau **récidivant** d'obstruction intestinale sans lésion sténosante ou obstructive
≠ de l'iléus réflexe ou post-opératoire

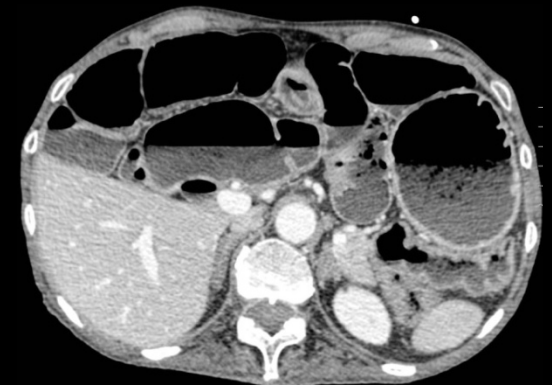
La manométrie gastro-duodénale et/ou la **biopsie de la paroi intestinale** permettent d'affirmer le diagnostic

Clinique: occlusions intestinales récurrentes, avec nausées, vomissements, douleurs abdominales, ballonnements, constipation ou diarrhée.

Ce sont des causes importantes de malabsorption intestinale chronique, pouvant mener à une **dénutrition**. L'hypotonie et la dilatation favorisant la **pullulation bactérienne intestinale**.

Imagerie: signes caractéristiques d'occlusion intestinale, sans obstacle mécanique

Anses distendues, parois hypotoniques, stase liquidienne, parois intestinales fines



Principales causes des SPOIC:

• Système nerveux autonome extrinsèque:

- encéphalite
- diabète
- AVC

• Système nerveux entérique:

- paranéoplasique (CBPC ++)
- viral
- Hirschprung
- vagotomie et chirurgie
gastrique

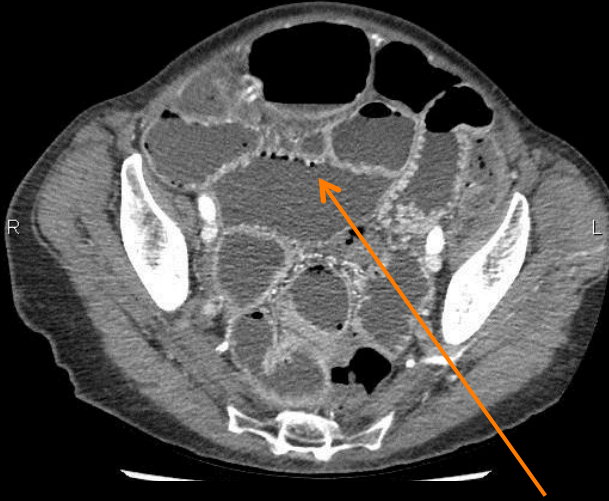
• Muscle lisse:

- dystrophie musculaire
- sclérodermie
- amyloïdose
- lupus érythémateux
- dermatomyosite

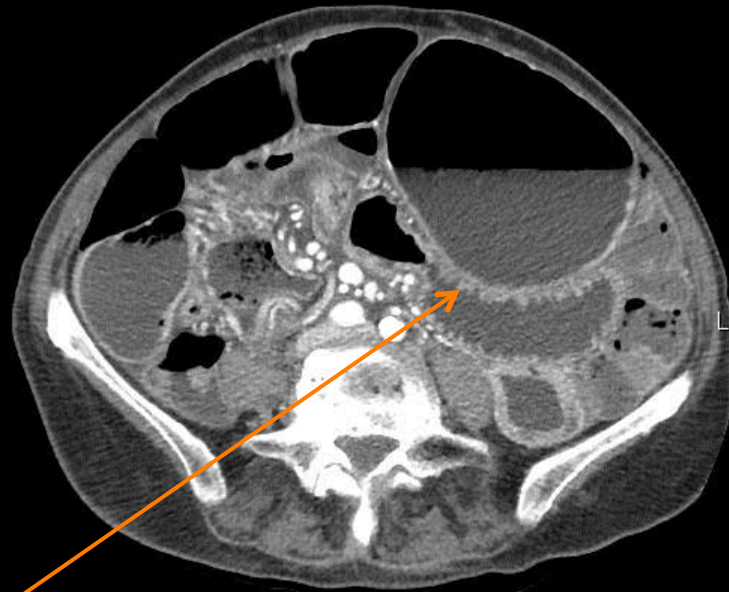
• Autres:

- hypothyroïdie
- hypoparathyroïdie
- phéochromocytome
- syndrome de Zollinger-Ellison
- iatrogénique: antidépresseurs,
antiparkinsoniens

SPOIC et sclérodermie



Conservation des plis



Sacculations du grêle

Hypotonie avec
pseudo-dilatations
segmentaires ou
étendues

pis (valvules conniventes ou
plis de Kerckring)
d'épaisseur normale
conservée ++++

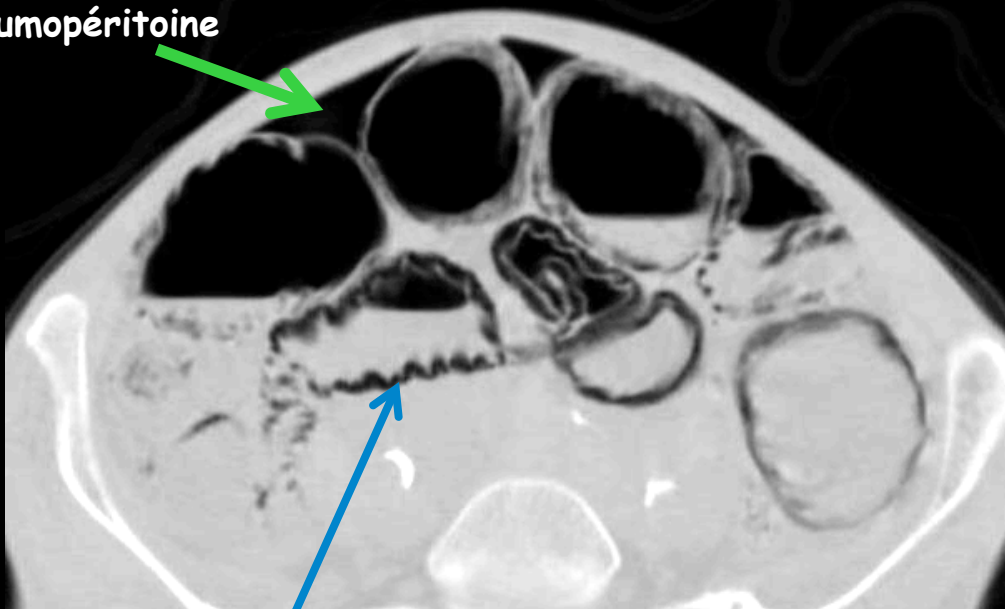


transits du grêle sans entérocyse

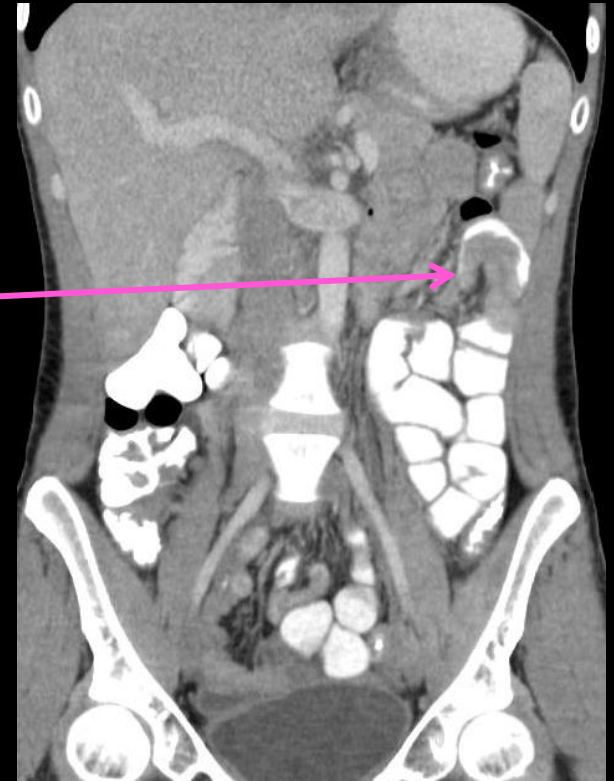
Complications de l'atteinte sclérodermique du grêle

- pneumatose pariétale
- pneumopéritoine
- invagination intestino-intestinale fonctionnelle
- atonie complète des anses grêles

pneumopéritoine



pneumatose pariétale



take home message

les atteintes viscérales intestinales de la sclérodermie systémique sont, comme les atteintes cutanées, la conséquence d'une infiltration collagène pariétale en relation avec les anomalies vasculaires et immunologiques de l'affection.

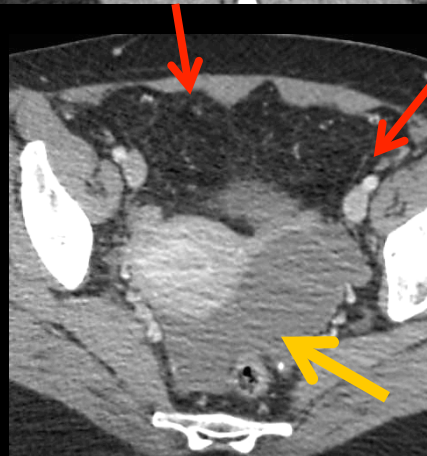
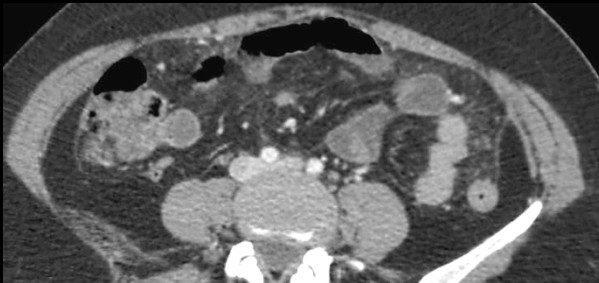
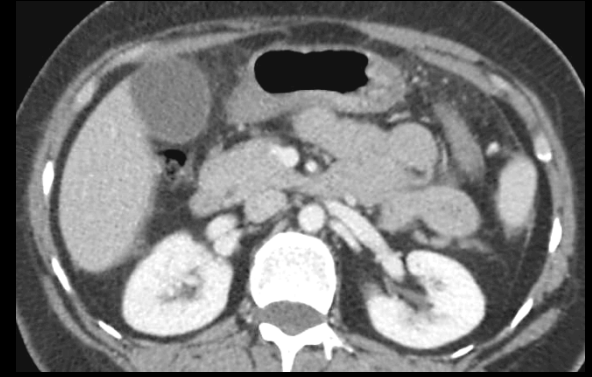
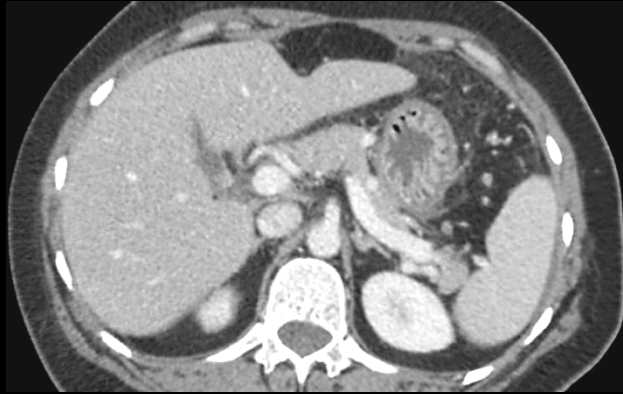
Ces atteintes sont fréquentes en particulier au niveau de l'œsophage ou elles sont à l'origine de reflux gastro-œsophagien. Les formes les plus sévères mais également les plus rares touchent l'intestin grêle et le colon et pouvant se manifester sous forme d'un syndrome de pseudo obstruction intestinale chronique.

Les images observées en particulier au niveau du grêle sont caractéristiques puisqu'associant une dilatation marquée du duodénum et du grêle proximal avec conservation de plis d'épaisseur normale.

La pullulation microbienne conséquence de l'hypo péristaltisme peut être responsable d'une pneumatose pariétale et d'un pneumopéritoine, et surtout entraîner une malabsorption aux conséquences sévères sur l'état général des patients

les atteintes viscérales profondes de sclérodermie peuvent s'observer en l'absence de sclérodermie cutanée dans la forme particulière de sclérodermie systémique limitée ScSl. Les manifestations cutanées se limitent alors à un syndrome de Raynaud. Le diagnostic peut alors être fortement suspecté sur les aspects radiologiques évocateurs.

femme de 46 ans d'origine arménienne . Douleurs abdominales/ HCD et fièvre
Discrète cholestase et cytolyse hépatique Suspicion de cholécystite aiguë. Episodes du même type
dans les antécédents : fièvre , arthralgies , crises douloureuses abdominales et thoraciques



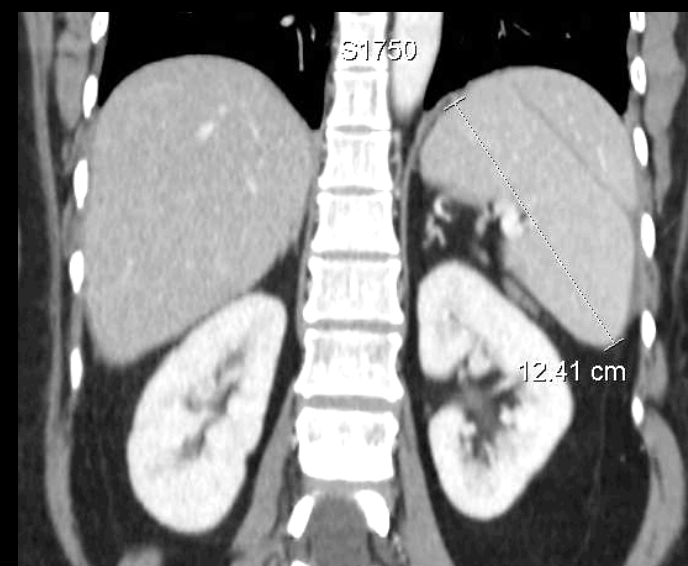
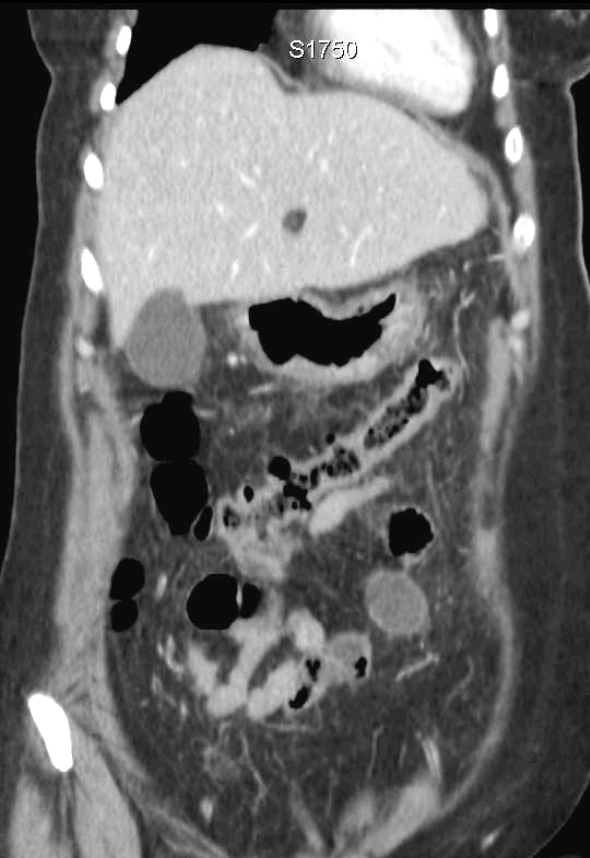
-infiltration diffuse et homogène du
mésentère et du grand omentum

-épaississement et prise de
contraste du péritoine pariétal

-épanchement liquide de la cavité
péritonéale (cul de sac de Douglas)

quels sont les principaux
éléments sémiologiques





quelles sont vos suggestions diagnostiques



Maladie périodique , fièvre méditerranéenne familiale

la notion d'antécédents de crises douloureuses abdominales et thoracique fébriles , d'arthralgies , de lésions cutanées (érythème douloureux des membres inférieurs)

le caractère familial (de - en - fréquent du fait de la transmission récessive et de la diminution de la taille des familles) , l'origine ethnique

l'évolution vers une amylose rénale

constituent les principaux arguments pour évoquer le diagnostic et le confirmer par la mise en évidence de la mutation du gène MEFV

Maladie périodique , Fièvre méditerranéenne familiale .

-Maladie **héréditaire récessive autosomique** avec des antécédents familiaux dans 1/3 à 2/3 des cas, touchant avec prédilection les sujets du **pourtour méditerranéen**:

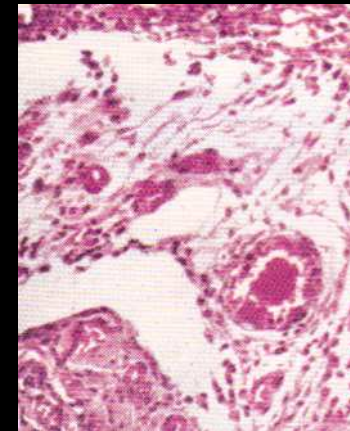
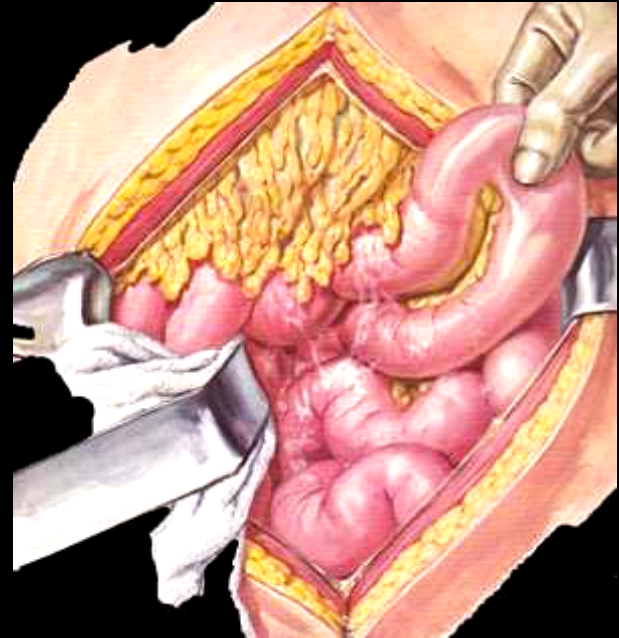
juifs Sépharades ,
arméniens , italiens du sud ,
arabes d'Afrique du Nord , turcs

avec une **prévalence très élevée (1 /200 à 1 / 1000)**

-la notion familiale est de moins en moins retrouvée
à cause de la transmission récessive et de la diminution de la taille des familles

-les **facteurs environnementaux** sont importants dans
le **déclenchement des crises** : stress , fatigue , infections .

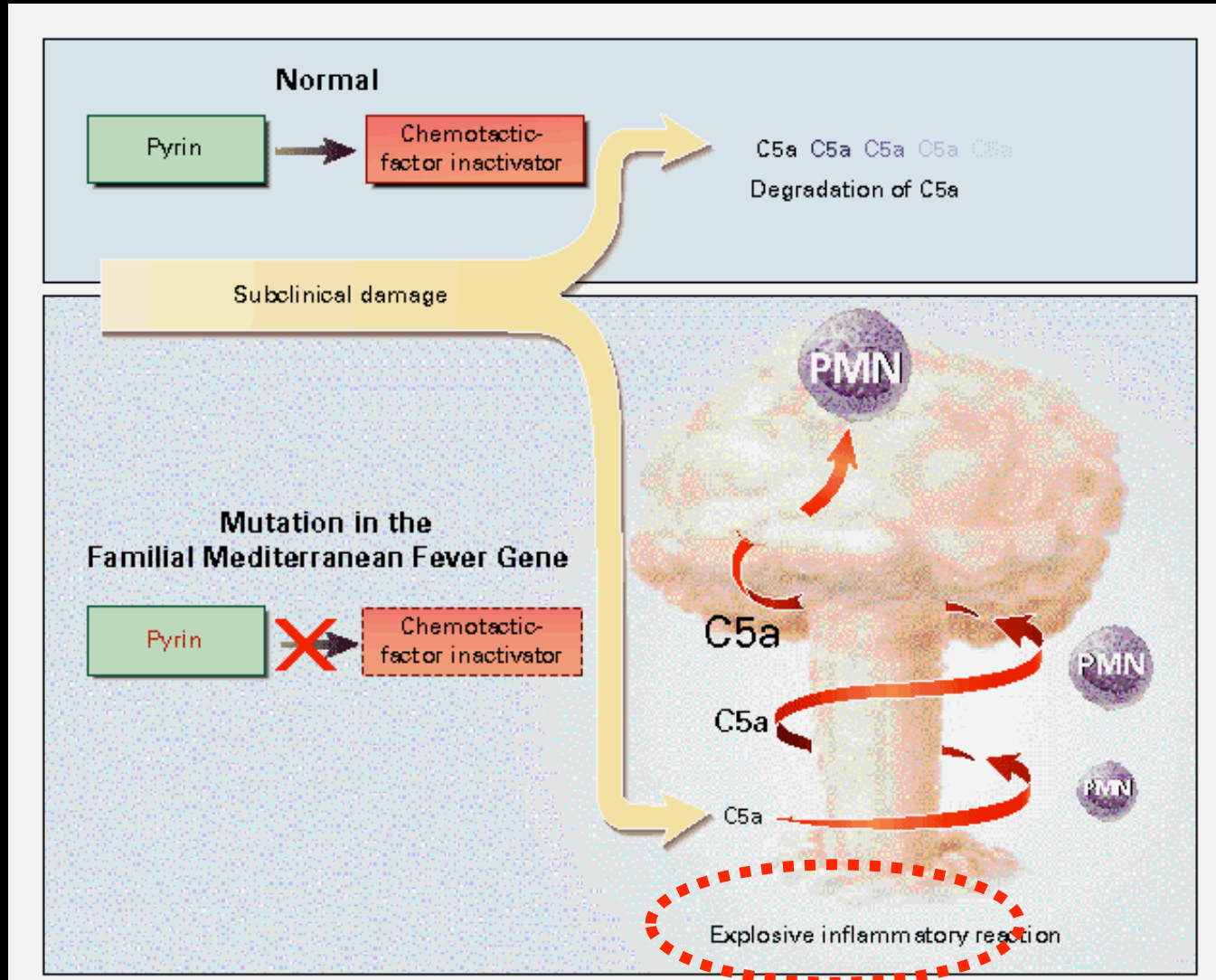
-Une simple prise de sang suffit pour le diagnostic des mutations génétiques: la mise en évidence d'une mutation du **gène MEFV** qui code pour une protéine (**marenostriane / pyrine**) . exprimée dans les



œdème et infiltration
polynucléaire neutrophile du
péritoine

Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : Génétique et physiopathologie

- inflammation non spécifique (neutrophiles)
- gène responsable: bras court du chromosome 16 → pyrine / marenostrine
- exprimé par neutrophiles, monocytes et éosinophiles → suppression inflammation
- amyloïdose : type AA; artérioles, veinules, glomérules, rate.



Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : clinique

débute tôt dans la vie : 5 - 15 ans

durée des épisodes: 24 à 48 heures

fréquence: 1 à 2/mois; rémissions spontanées longues

hiver > été

crises s'accroissent avec âge et apparition d'une amyloïdose

fièvre 38,5 - 40°C; constante; parfois isolée / accès fébriles

polysérite

douleurs **abdominales** localisées ou diffuses (> 95%) ; défense ; iléus ; abdomen aigu.

douleurs **pleurales**, unilatérales; frottement; épanchement pleural. crise thoracique

+ rarement: **péricardite**, **orchite**

manifestations articulaires

arthrites aiguës > chroniques

surtout les grosses articulations, épanchement (hanche, genou)

arthralgies non spécifiques habituelles

manifestations cutanées

érythème douloureux, gonflement,

5 à 20 cm; surtout membres inférieurs



Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : complications

Toxicomanie par les antalgiques

Cholécystite

Brides péritonéales, à l'origine d'infertilité chez les femmes, rarement syndrome subocclusif

Amyloïdose AA+++ dans 25% des cas :

- . insuffisance rénale par dépôt amyloïde
- . dépôts amyloïdes intestinaux

combinaison de facteurs génétiques et environnement

en dehors de l'amyloïdose, survie normale

Maladie périodique : traitement

Colchicine, prise quotidienne 1 à 2 mg /
jour , à vie