

Mr S. Didier

Cas clinique de Médecine Vasculaire

HOUTIN Pierre Interne

Professeur SARLON-BARTOLI

Histoire de la maladie :

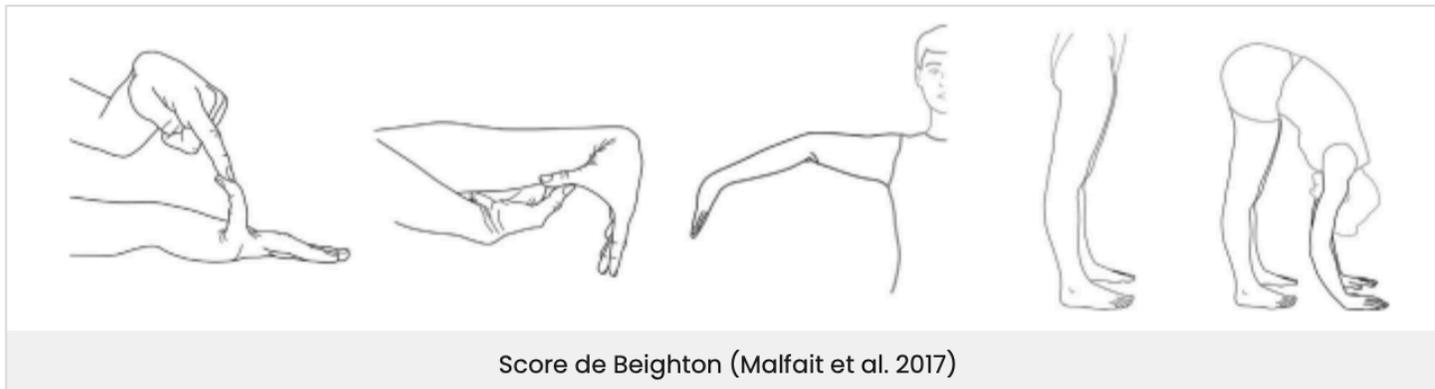
- Age : 51 ans
- Antécédent : 0
- Traitement : 0
- Le 27/10 au décours d'un effort intense :
 - **céphalée pulsatile périorbitaire** gauche avec
 - **cervicalgie** et **ptosis œil gauche** brutales pour lesquelles il consulte au SAU à J+3 .

Cliniquement

- Taille : 174 cm, poids : 75 Kg.
- PA : 120/ 70 mmHg
- Céphalées péri orbitaires G
- Cervicalgie G aggravée à la mobilisation
- CBH douloureux de l'œil gauche
- Examen neurologique sans anomalie
- Palais creux, luette monofide, pas de perte de frein de langue, pas d'hypolobulation des oreilles, pas d'anomalie de pectus
- Score de Beighton à 1

Le score de Beighton

- **5 manœuvres** cotées sur 9 points
 - Dorsiflexion passive des auriculaires (5ème doigt) au-delà de 90°
 - Apposition passive des pouces sur les fléchisseurs de l'avant-bras
 - Hyperextension du coude au-delà de 10°
 - Hyperextension du genou au-delà de 10°
 - Flexion du tronc vers l'avant avec les genoux complètement étendus de sorte que les paumes de main peuvent reposer à plat sur le sol.



Examens complémentaires :

- *AngioTDM cérébral + TSAo :*

- Epaissement circonférenciel rehaussé de la carotide interne gauche à la jonction intra-extra crânienne
- Anévrisme sacciforme de 6 mm de l'artère carotidienne interne droite à la jonction intra et extra-crânienne
- Absence de lésion ischémique ou hémorragique

Examens complémentaires

- *IRM cérébrale* :

- **TOF** : présence d'un probable hématome de paroi au niveau de la CI gauche avant son entrée dans la base du crane
- **T1 FAT SAT** : Hyper signal péri carotidien au niveau de la terminaison de la portion cervicale de la carotide interne gauche, compatible avec une dissection .

- Portion droite non visualisée

Evolution intra hospitalière

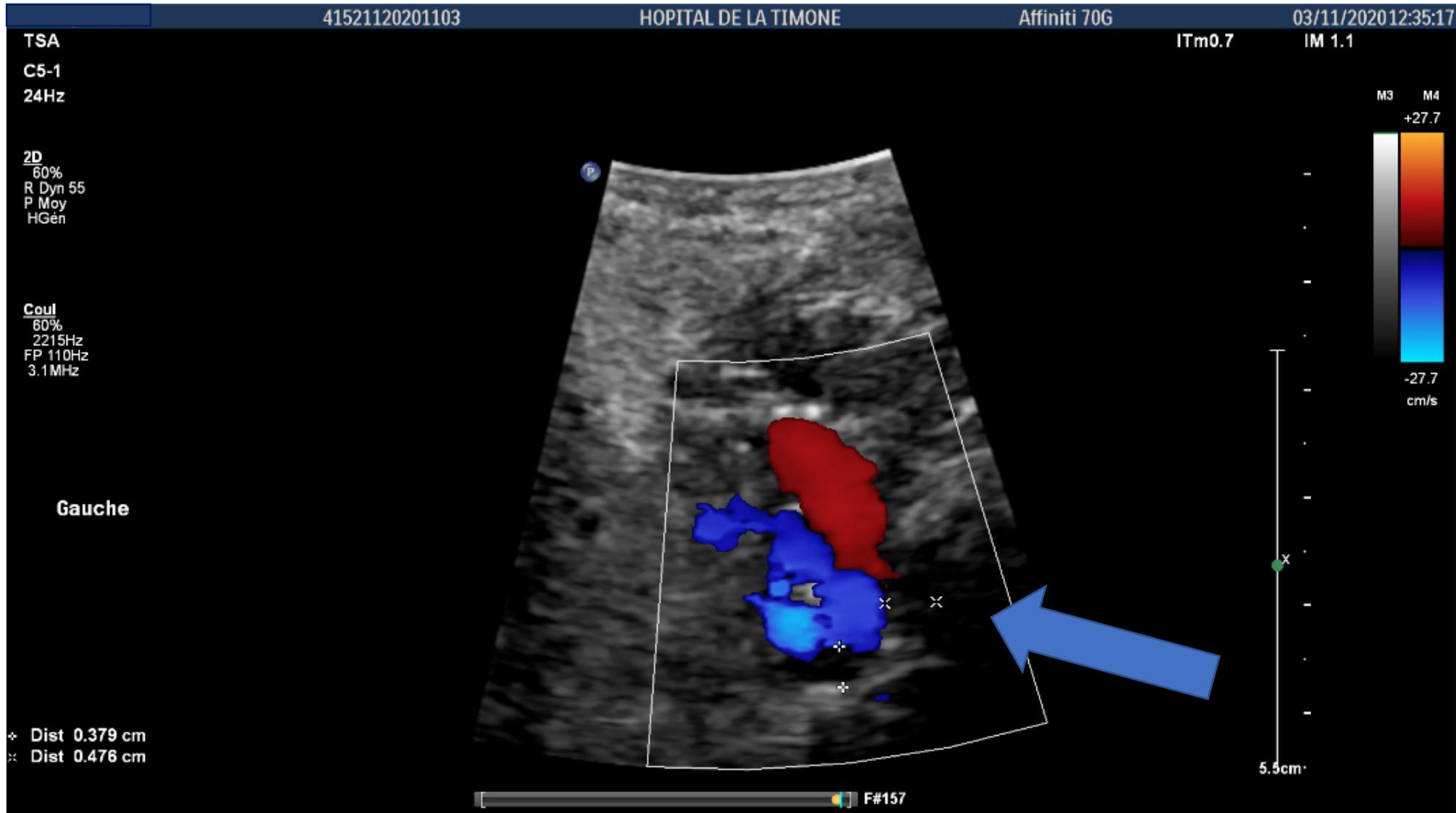
- Hospitalisation en chirurgie vasculaire Pr Magnan pour PEC d'une **dissection carotide interne gauche**.
- Anticoagulation curative par HNF IVSE .
- Cliniquement :
 - Myosis + Ptosis : régression
 - Cervicalgies + céphalées : PEC par antalgie palier 1
 - TA bien équilibrée sans traitement
- Biologie : absence d'anomalie
- Contrôle TDM à J+4 : stabilité des lésions carotidiennes

Evolution intra hospitalière

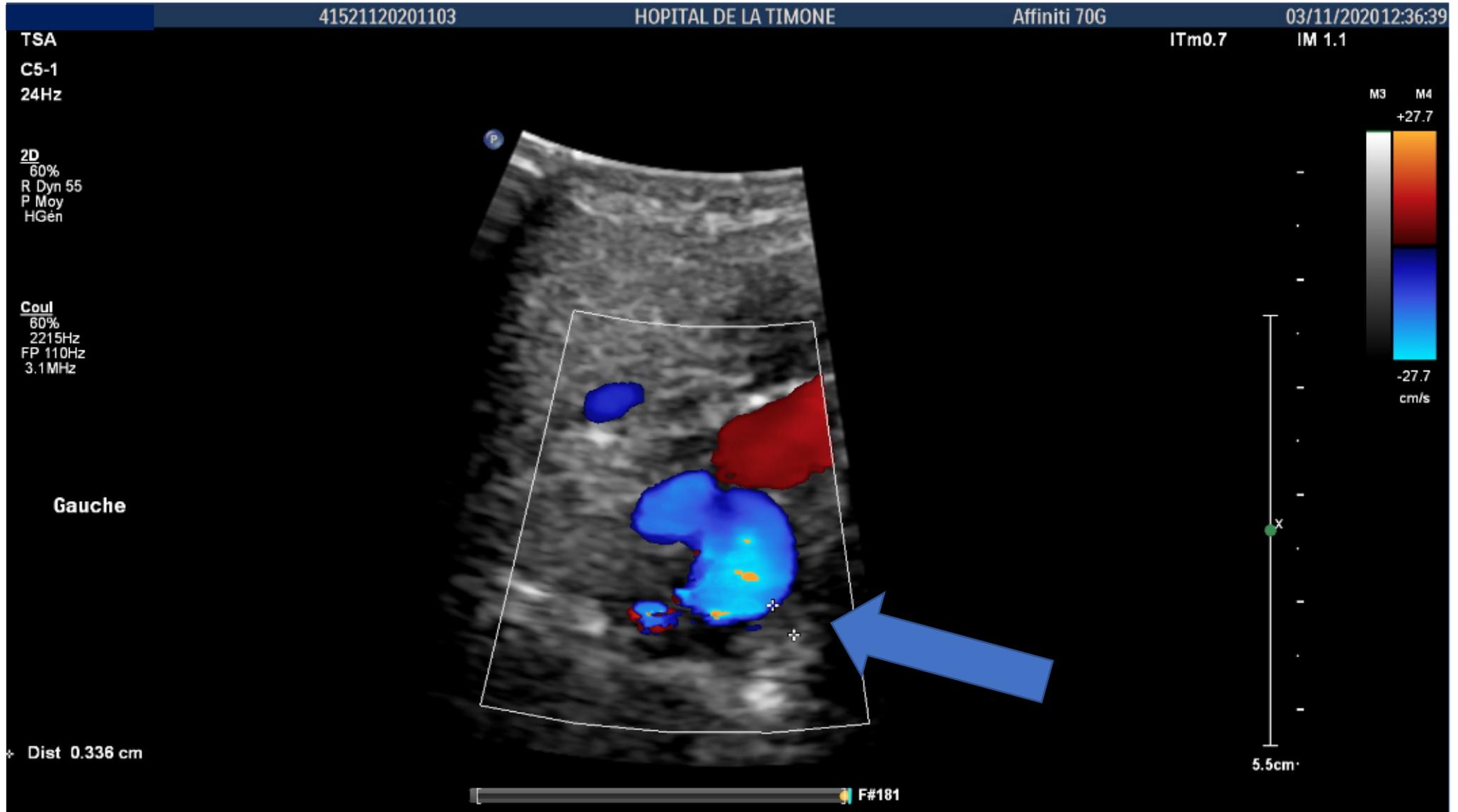
- *Echo-doppler TSAO* :

1. Boucle au niveau de la carotide interne distale gauche avec, en regard de la boucle, un épaississement pariétal échogène, non sténosant, de 4 mm pouvant correspondre à un hématome de paroi avec dilatation de l'artère à ce niveau à 7 mm.
2. Pas d'anomalie visible en extra-crânien au niveau de l'axe carotidien droit.
3. Vertébrales et sous-clavières normales

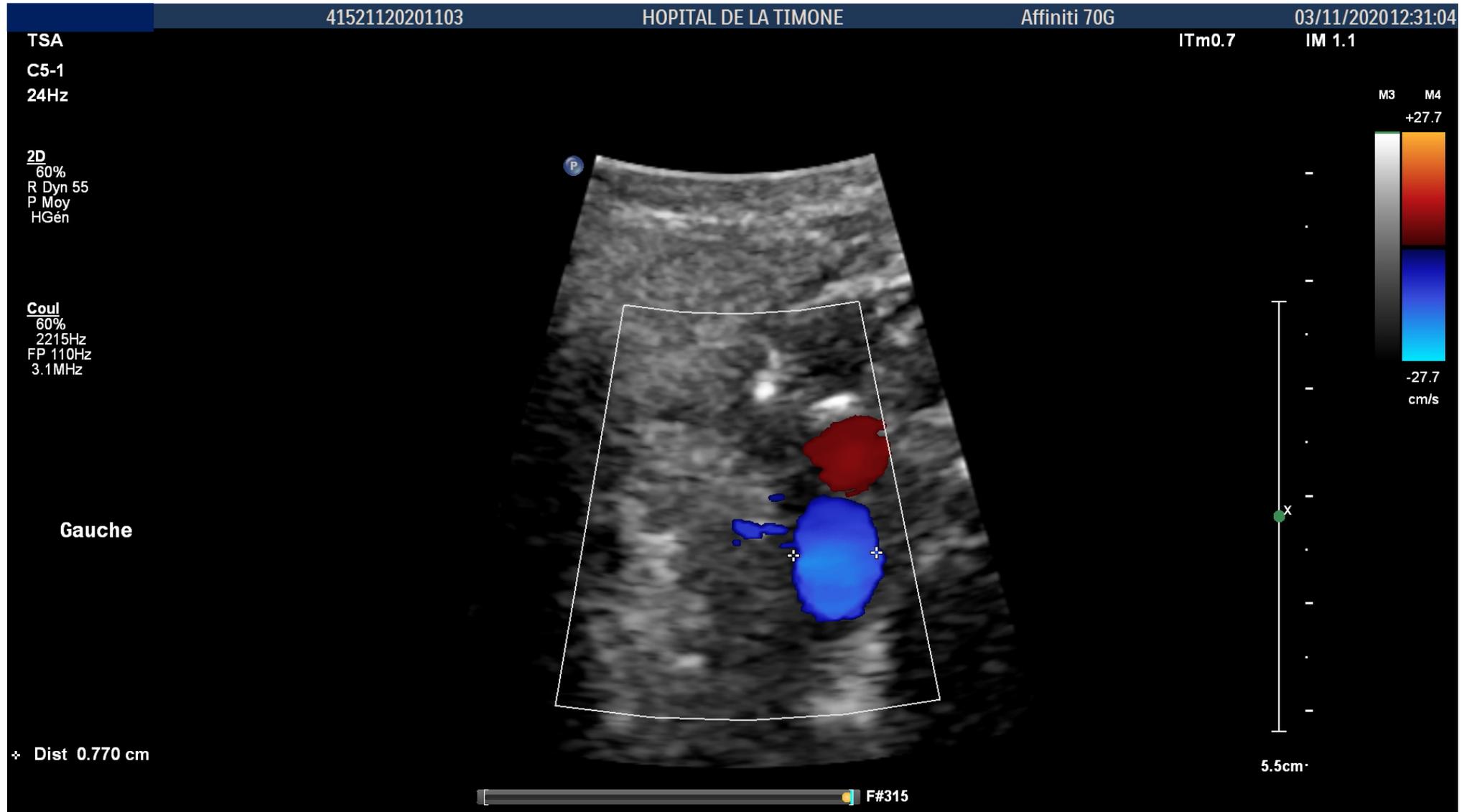
Hématome de paroi



Hématome de paroi



Dilatation ACI gauche



Evolution intra hospitalière

- *Echo-doppler des artères rénales :*

Echogénicité mauvaise :

1. Artère rénale gauche visualisée dans sa partie proximale, non sténosée (VMS : 90 cm/s).
2. Artère rénale droite non sténosée (VMS : 70 cm/s).
3. A droite, multikystose rénale avec un rein de taille conservée

Evolution intra hospitalière

- **ETT (Dr THERON)** : Absence de bicuspidie associée. Absence d'anévrisme aorte thoracique. FEVG conservée.
- **Biologie** :
 - ACAN : négatif
 - Ac anti nucléaire: négatif
- **MAPA** :
 - 24h : 109/78 mmHg
 - Diurne : 111/71 mmHg
 - Nocturne : 106/67 mmHg

Suites de la prise en charge

- Sortie d'hospitalisation le 06/11/2020 .
- Relais HNF IVSE par Kardégic 75 mg .
- TDMc de contrôle dans 1 mois .

Syndrome d'Ehler Danlos Vasculaire

Syndrome d'Ehler Danlos Vasculaire

- Maladie génétique **rare** (1/250 000)
- Mutations hétérozygotes du gène COL3A1 (**collagène**)
- Autosomique dominante, non liée au sexe (CHX 2)
- Responsable d'une fragilité inhabituelle de certains tissus ou organes du corps humain (paroi des **artères**, la paroi du **sigmoïde** et dans la paroi **de l'utérus ++**)

Critères de diagnostic du SEDv selon Villefranche (1977)

Critères majeurs	Critères mineurs
<p>Peau fine et translucide</p> <p>Fragilité ou rupture artérielle / intestinale / utérine</p> <p>Ecchymoses extensives</p> <p>Visage caractéristique (en “madone” : nez étroit, lèvres minces et peu ourlées, pommettes saillantes, joues creuses, yeux globuleux et enfoncés)</p>	<p>Acrogérie (vieillesse prématurée de la peau des mains et des pieds)</p> <p>Hyperlaxité des petites articulations</p> <p>Rupture tendino-musculaire</p> <p>Pied-bot</p> <p>Varices précoces</p> <p>Fistule artérioveineuse / carotidocaverneuse</p> <p>Pneumothorax / Hémopneumothorax</p> <p>Récession gingivale</p> <p>Histoire familiale compatible</p>



En présence d'**au moins deux critères majeurs**, le diagnostic est fortement suspecté et une recherche de la mutation du gène COL3A1 est justifiée. La présence d'un ou de plusieurs critères diagnostics mineurs peut conforter la suspicion du diagnostic mais ne peut suffire à l'affirmer.



Critères de diagnostic du SEDv selon New-York (2017)

Critères majeurs	Critères mineurs
<p>Antécédents familiaux d'un SEDv avec identification d'une mutation du gène COL3A1</p> <p>Rupture artérielle à un âge jeune</p> <p>Perforation spontanée du côlon sigmoïde en l'absence de maladie diverticulaire connue ou d'une autre pathologie intestinale</p> <p>Rupture utérine pendant le 3ème trimestre en l'absence d'une césarienne précédente et/ou de sévères lésions périnéales</p> <p>Formation d'une fistule carotido-caverneuse en l'absence d'un traumatisme</p> <p><i>The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes, Am J Med Genet C Semin Med Genet . 2017 Mar</i></p>	<p>Ecchymoses sans relation avec un traumatisme identifié et/ou avec des localisations atypiques telles que les joues et le dos</p> <p>Peau translucide et fine avec visibilité accrue du réseau veineux</p> <p>Aspect facial caractéristique</p> <p>Pneumothorax spontané (vieillesse prématurée de la peau des mains et des pieds)</p> <p>Pied bot varus équin</p> <p>Luxation congénitale de la hanche</p> <p>Hypermobilité des petites articulations</p> <p>Rupture des tendons et des muscles</p> <p>Kératocône (déformation de la cornée)</p> <p>Récession gingivale et fragilité gingivale</p> <p>Varices à début précoce (avant 30 ans et nullipare s'il s'agit d'une femme)</p>

- *Diagnostic différentiel* :
 - A l'enfance : syndrome de Silverman ou des troubles de la coagulation (hémophilie ++)
 - Adulte : Autres formes d'ED, Marfan
- *Durée de vie* : âge médian d'environ **51 ans**
- *Principale cause de décès* : **dissection artérielle** ou la rupture avec défaillance d'organe.
- *PEC* : symptomatique et des complications ++. **Attention à la TA !**

Merci de votre attention