

Réunion de dossier du jeudi 15.03.2018

Dr Cayla

Mme L. , âgée de 37 ans

- Elle a un diabète vitamino résistant, diagnostiqué rapidement après sa naissance, car son père et son oncle ont la même affection, ce dernier étant décédé après une paraplégie
- Sa sœur et sa nièce sont aussi touchées
- 2 de ces fils , âgés de 11 ans et 3 ans sont atteints, un de ces enfants a une croissance normale, il ne présente pas de rachitisme.

Examen clinique

- Elle mesure 1,47 m et a un genu varus
- Elle a pris du phosphoneuros et du 1 alpha jusqu'à l'âge de 18 ans, traitement qu'elle a arrêté par lassitude!
- Elle est hypertendue
- Elle a eu une fracture du col du fémur gauche en 1996 et du col de l'humérus gauche en 2014
- Elle présente à la radio des stries de Looser sur les fémurs
- L'ODM est normale

Biologie sérique

- Créatininémie = 74 (8.4)
- Protides et électrophorese normaux
- Calcémie = 2.31 (92 mg)
- Phosphorémie = 52.9 (18.9 mg)
- PTH = 52 (6.5-36.8)
- 25 OH D3 = 77 (31ng)
- P A O = normale

Biologie urinaire

- Diurèse = 0.60 l
- Calciurie = 1.02nmol/24h (42mg)
- Phosphaturie = 14,5 nmol/24h (450mg)
- TRP = 77%
- Tmp/DF = 0.47mmol/l (0,77-1,45)

Les hypophosphatémies liées à l'X

(Rachitisme vitamino résistant hypophosphatémique)

- Touche 1/20 000 enfant
- Clinique :
 - Retard d'acquisition de la marche
 - Retard de croissance
 - Craniosténose
 - Douleurs osseuses
 - Déformations osseuses
 - Abscès dentaire sans carie
- Tableau de rachitisme / ostéomalacie caractérisée par :
 - Hypophosphatémie
 - Calcémie normale

- Formes FGF 23 dépendantes /mutations de gènes impliqués dans la régulation de la réabsorption rénale du phosphate (PHEX, les FGF 23, DMP1, ENPP1), La conséquence est une augmentation du taux circulant de la protéine FGF 23, perte rénale du phosphore et incapacité à fabriquer la forme active de la vitamine D.
- Formes FGF 23 indépendantes / rachitisme hypophosphatémique avec hypercalciurie/ mutation d'un gène codant pour un transporteur de phosphate de sodium-indépendant (SLC34A3)

Biologie classique

- Calcémie normale
- Phosphoremie basse/phosphaturie haute
- Taux de réabsorption tubulaire du phosphore bas (=défaut de réabsorption du phosphore au niveau du tubule proximale)
- PTH normale
- Augmentation des phosphatases alcalines osseuses

Traitement

Traitement / supplémentation avec des sels de phosphate (phosphoneuros) et vitamine D activée (calcitriol ou alfacalcidol)

But est de corriger les déformations osseuses et améliorer la croissance

Nouveau traitement en cours d'évaluation :

- KNR23 par ultragenyx, soit un Ac anti FGF23
- Hormone de croissance

Complications

- Complications de la maladie :
 - Petite taille
 - Déformation des membres inférieurs
 - Abscès dentaires sans carie
 - Calcifications des enthèses (« ostéodensitométrie normale » par surestimation des chiffres)

Complications

- Complications du traitement :
 - => hypercalcémie, lithiase rénale, nephrocalcinose (50%)
 - => HPT (20 à 25 %)

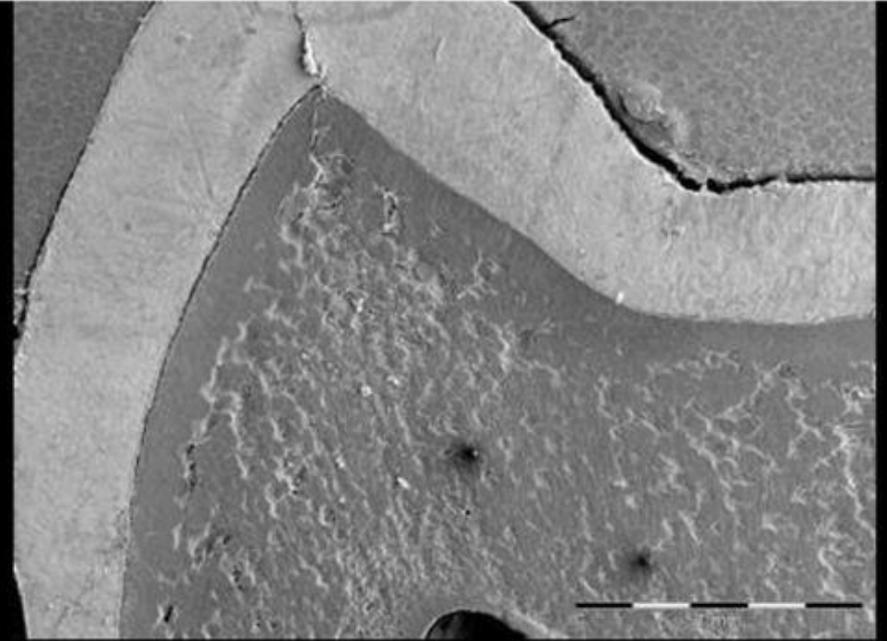
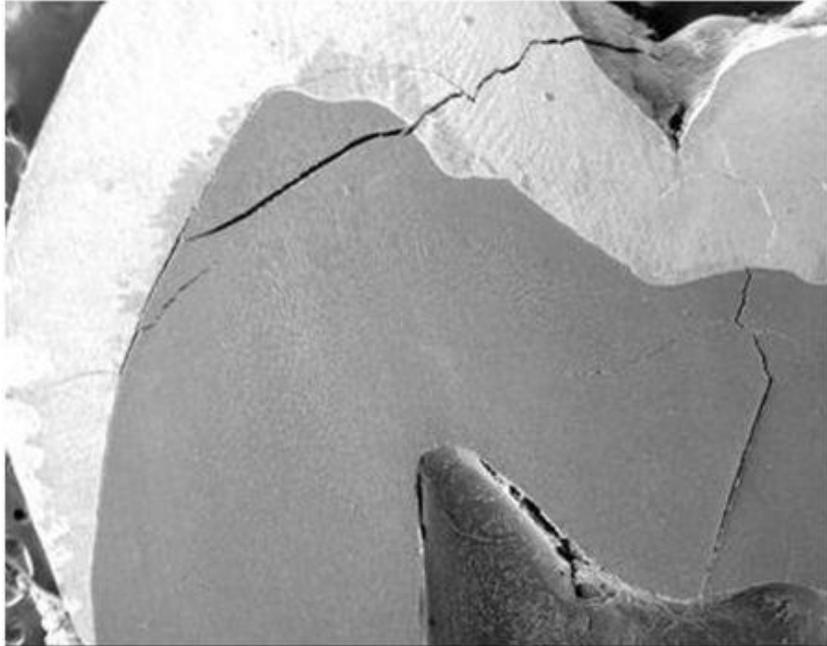
Ainsi de nombreux contrôles du bilan phosphocalcique sanguin et urinaire sont nécessaires



Déformation des
métaphyses en toit de
pagode

Le Rachitisme hypophosphatémique

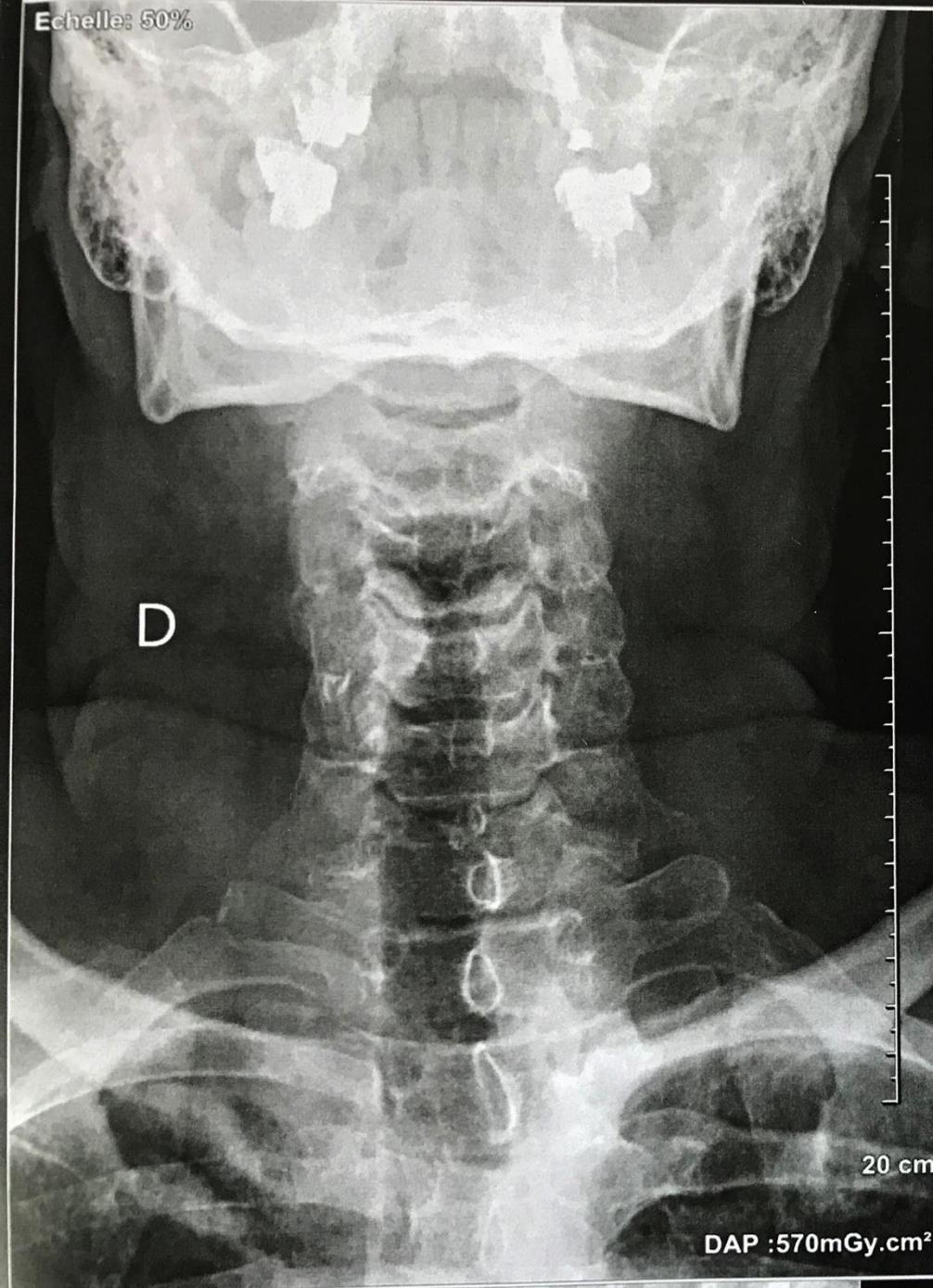
-atteinte dentaire-



2^{ème} cas clinique

- Patient de 65 ans adressé pour SAPHO
- Douleur épaule et trapèze D depuis 1 an – limitation dl des mouvements- inefficacité des AINS et de la cortisone
- Radiographies
- IRM cervicale

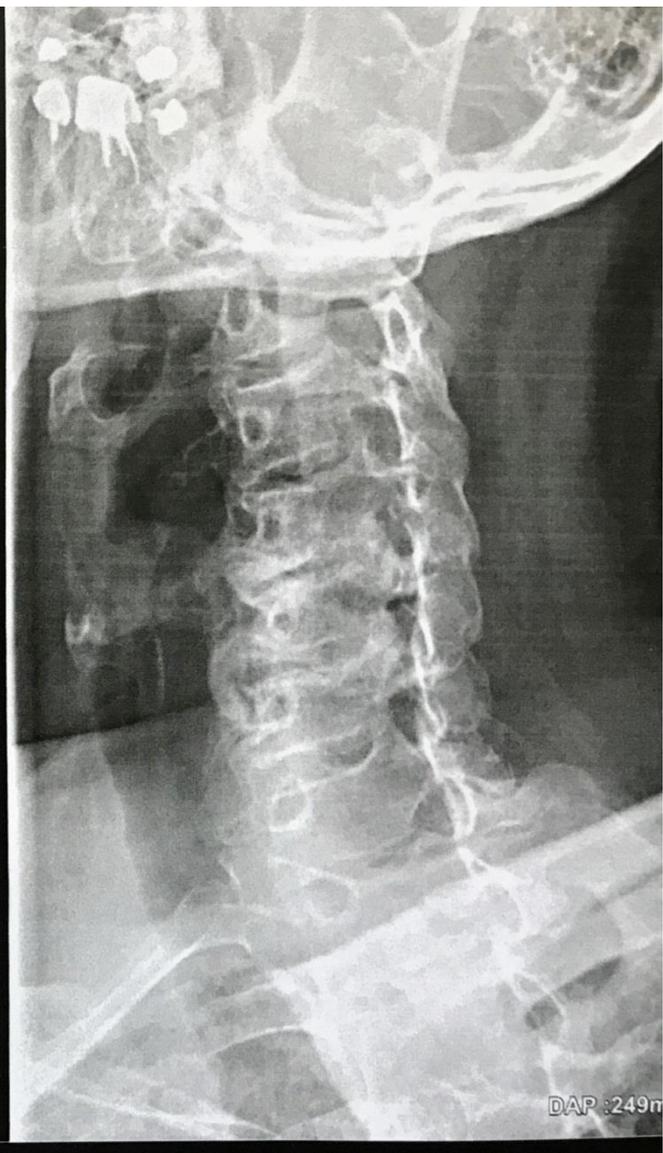
Echelle: 50%



Echelle: 50%

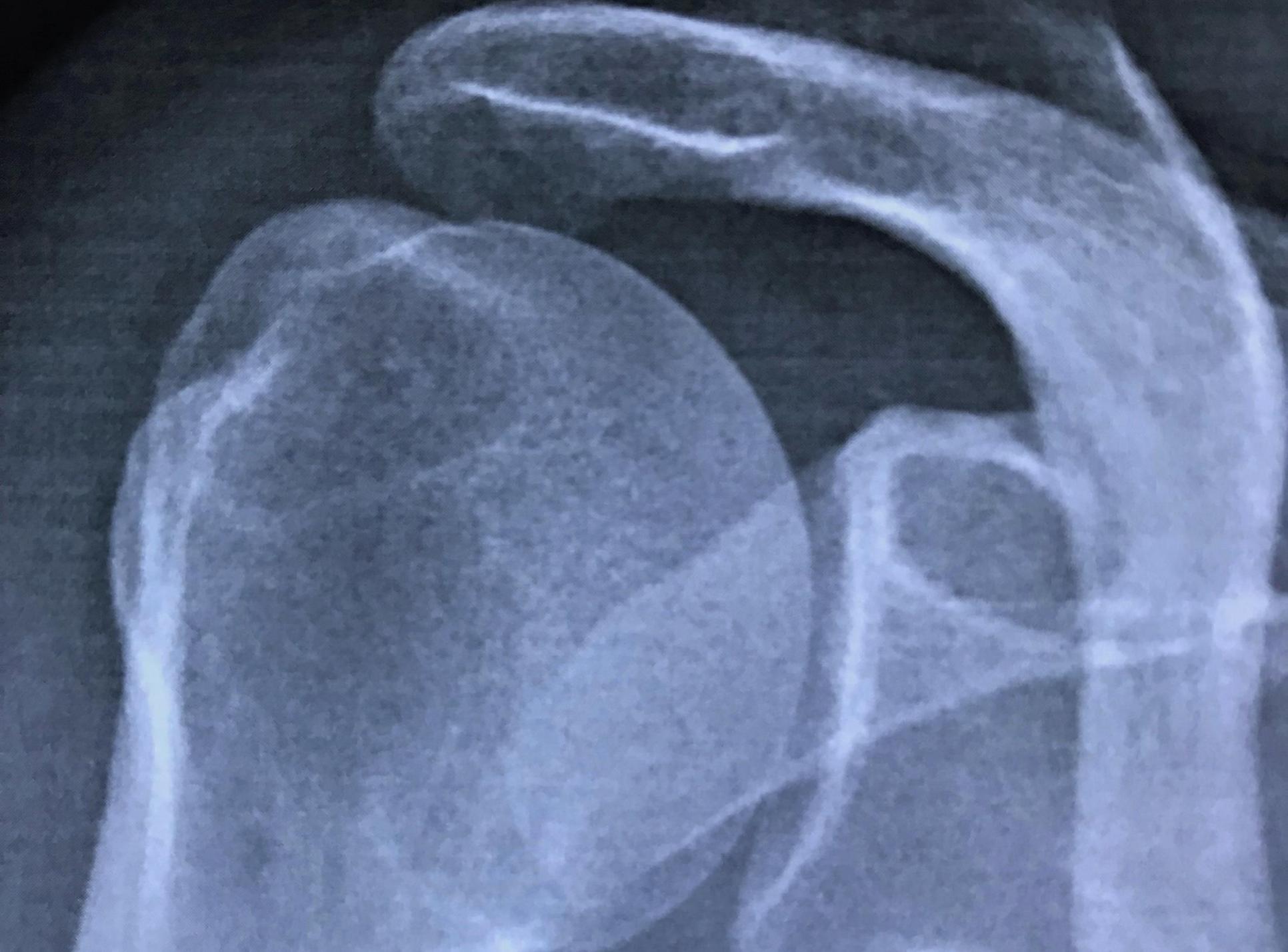


Echelle: 50%



Volumineux ostéophyte cervical









Pas de franche omarthrose

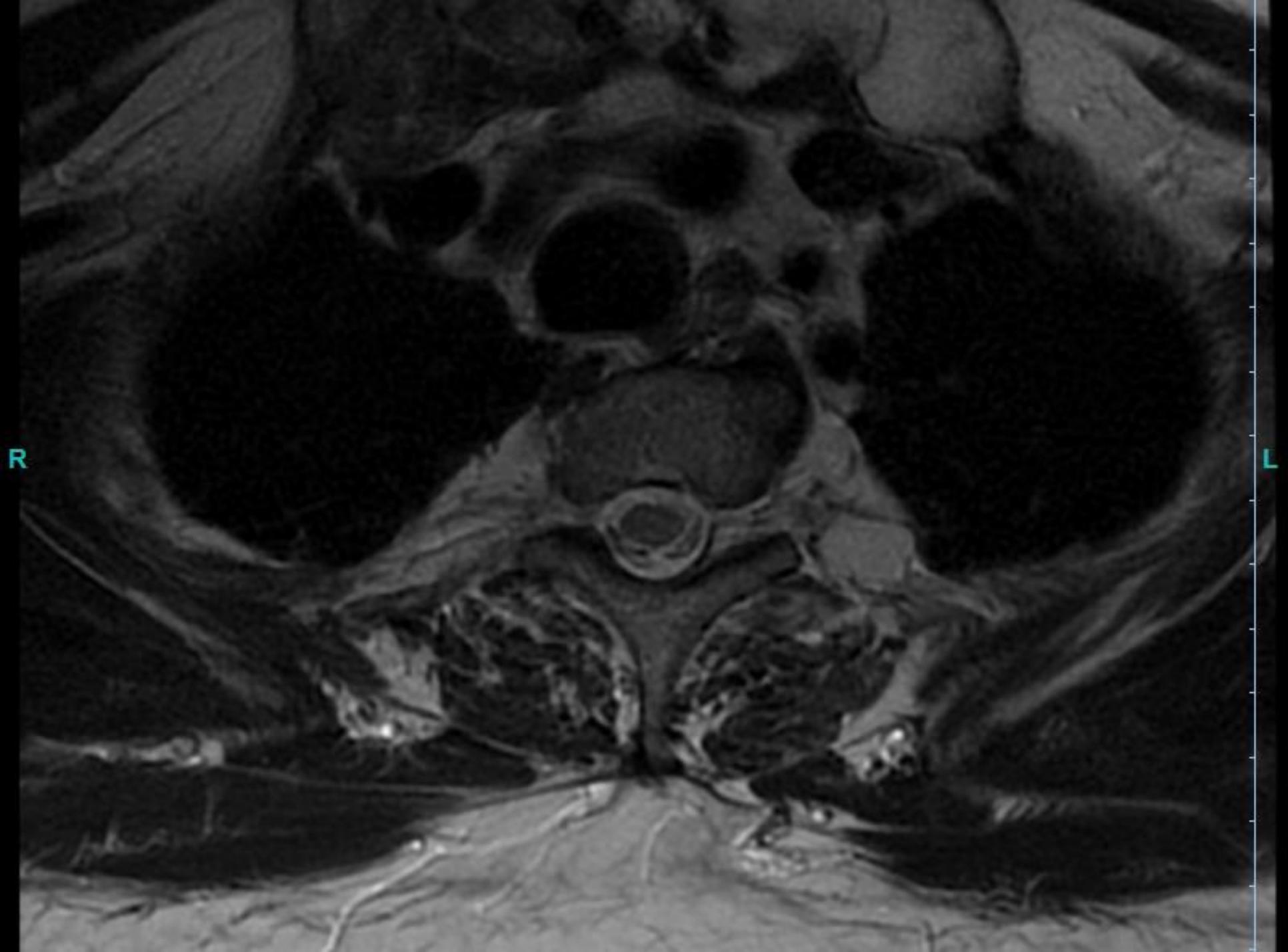


Hypersignal en avant de T3 discuté



A

P



R

L

- Examen clinique :
 - épaule D plus basse, limitée mais net gain de mobilité en passif –coiffe normale – dl trapèze D
 - -cou limité en extension
 - dl et tuméfaction sterno-claviculaire D
- ATCD de pustulose palmo-plantaire
- Bio 17/01/18 : VS 13 – CRP 5
- Conclusions au vu des examens complémentaires :
SAPHO + omarthrose débutante

années avant !

OBSERVATION : 23/10/2001

A 2 filles et 1 fils - père avec BBS

Au mois de mai lithiase rénale, éliminée en août - a déjà eu de la lithotritie

Depuis 3-4 ans douleur et contracture des trapèzes - blocage quasi obligatoire le soir - ne peut élever les bras en abduction - se débloque en mobilisant lentement les épaules, à plat par terre - majoration à la fatigue et avec le stress

Sciaticque depuis l'âge de 17-18 ans : fait quotidiennement des abdominaux

Douleurs thoraciques - pas de psoriasis - pustulose palmoplantaire

Patient tendu, avec un travail stressant, mais sommeil de bonne qualité

Examen : distance DS 28 cm - AT 2,5/3 cm - douleur sternoclaviculaire droite - épaule droite plus basse - épaules limitées par la douleur - limitation de l'extension et de la rotation droite du cou - hanches sensible en abduction

Radio 14.09.01 : hanches normales - ankylose des sacro-iliaques - squaring de L4 - syndesmophytose étagée dorso-lombaire avec respect du rachis lombaire inférieur (mais pas de L5-S1) - inversion de courbure cervicale - inclinaison droite du cou - C1-C2 normaux

Au total tableau de spondylarthrite ankylosante radiologique très évoluée - cette spondylarthropathie s'associe à une pustulose palmo-plantaire

Mise sous 2 BIPROFENID

Bio 30.10.01 : VS 18 mm - CRP négative - transaminases normales - 8000 GB (43-43) - 5 éosinophiles - 14 g Hb - VGM 88 - 305 plaquettes - HLA-B27 positif

Coup de téléphone du 05.11 : inefficacité du BIPROFENID sur les contractures cervicales et des trapèzes - mise sous CEBUTID 100 mg midi, 200 mg le soir - COLTRAMYL 1 midi et 1 le soir





R



L



KV 120

0.6mm 0.531:1/0.62sp

W = 2000 L = 400

P 122

SP

MONJALET GERARD

Volume 1
Oblique

P 122

SP

MONJALET

Ex: Jan 26 2018 A: 33.06 (coi)

DFOV 12.3cm
BONE+/SS30

L R

4 9
0 0

Average
1.25
kV 120

0.6mm 0.531:1/0.62sp

W = 2000 L = 400

IA

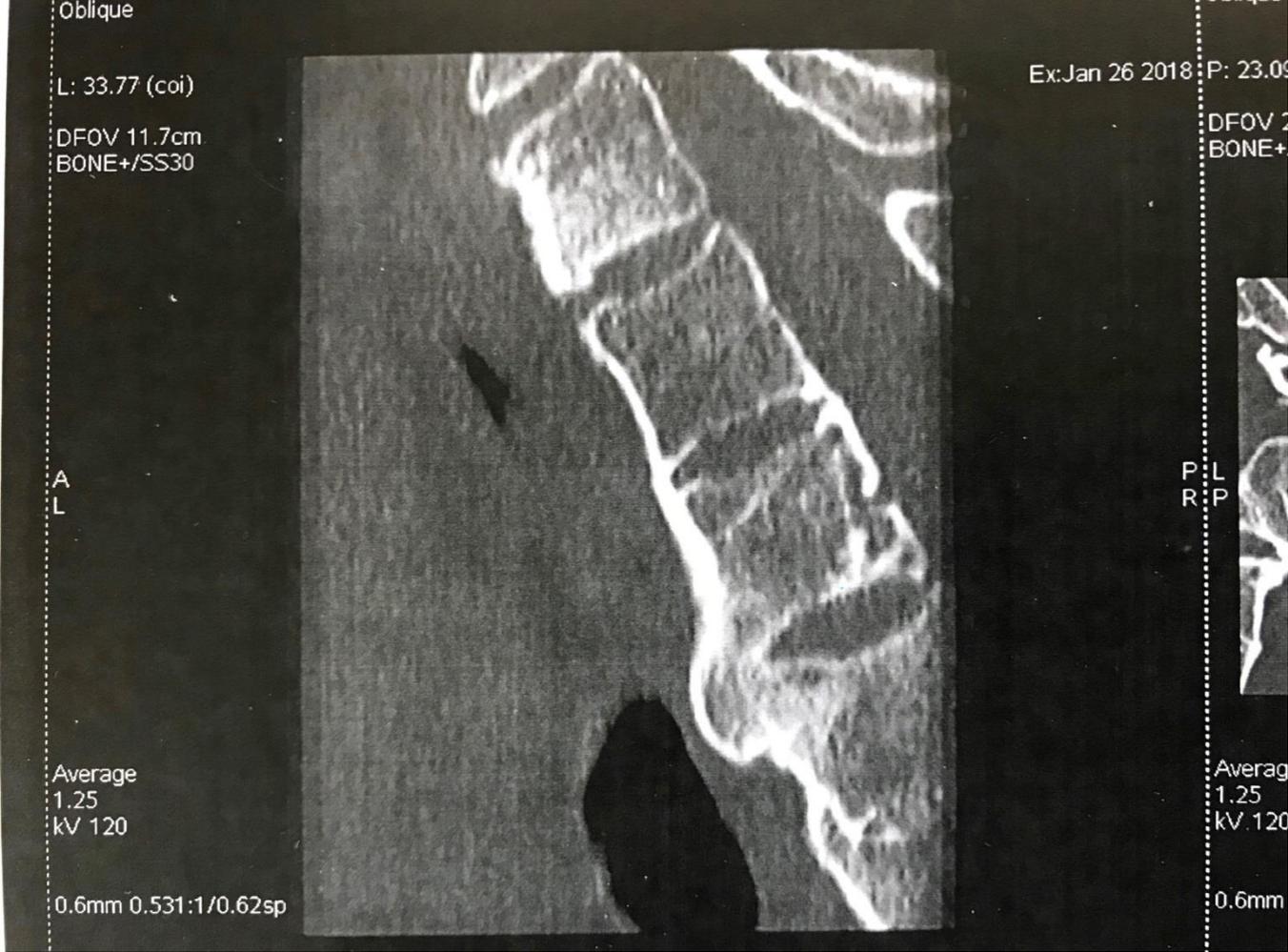
IA

Licence : X Medical Picture 1050

R



L



Arthrite sterno clavulaire et ankylose de la 1^{ère} côte qui permettent de conclure à rhumatisme inflammatoire de type SAPHO

Corps Entier - Temps Osseux [] 07/02/2018

Corps Entier - Temps Osseux [] 07/02/2018

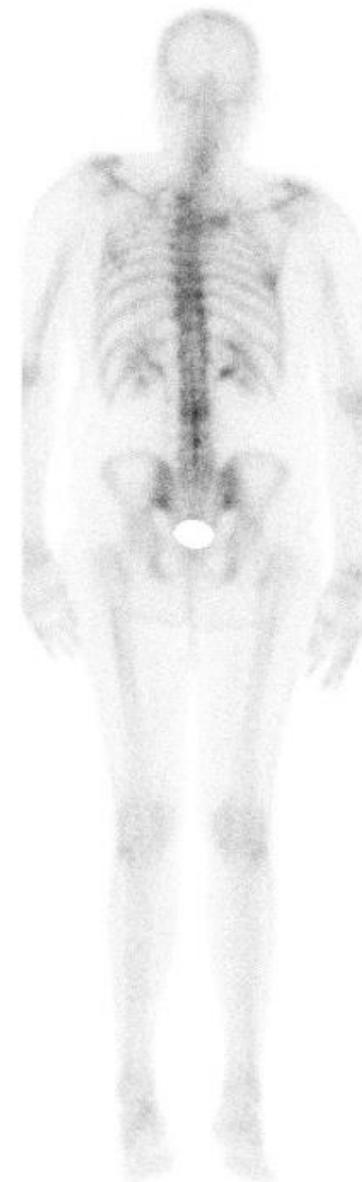
%
100

%

56

0

1



D Anterieure G G Posterieure D

D Anterieure G G Posterieure D





Fa

Hp

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Hp

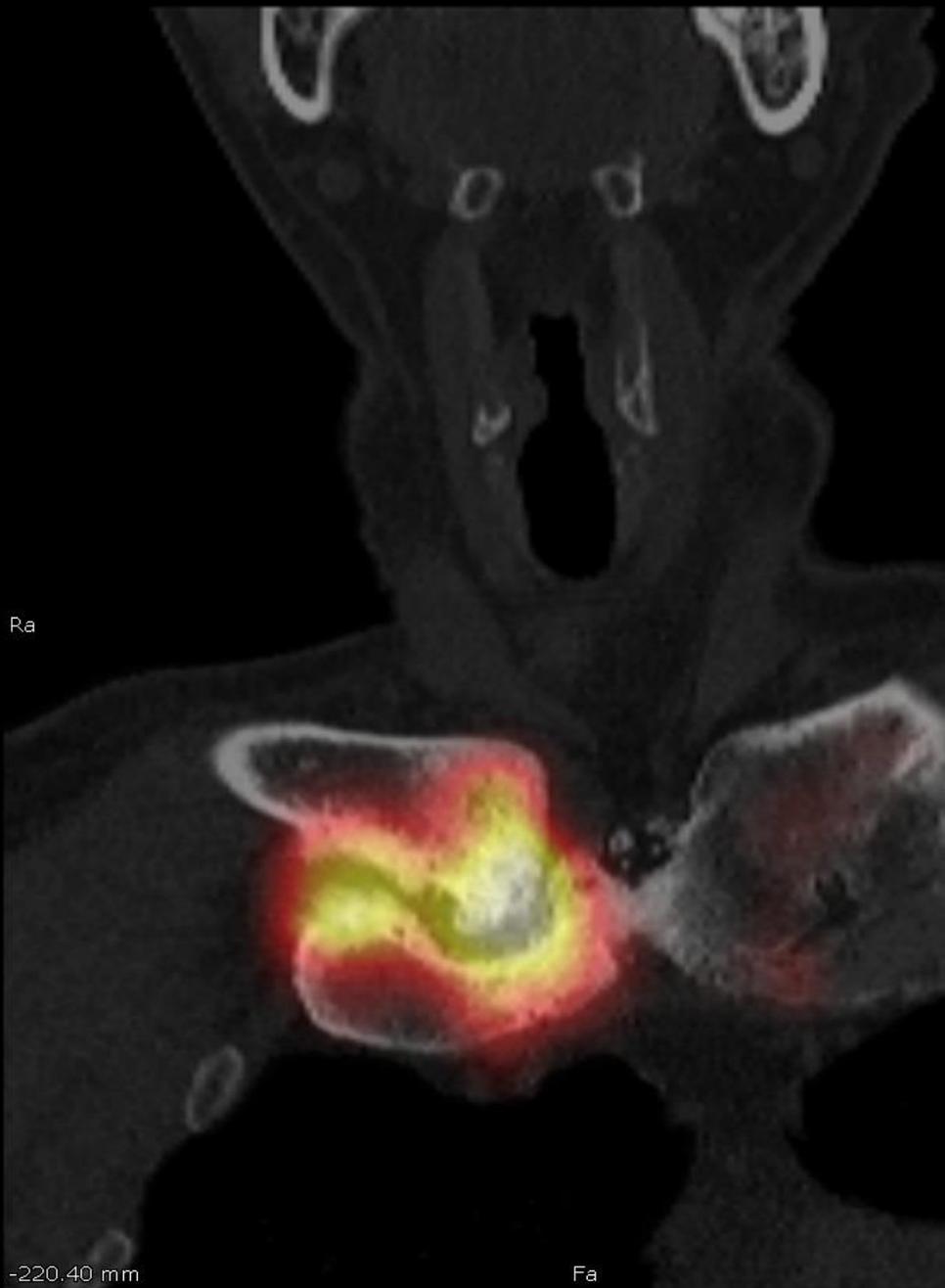


50 mm

Lp Ra

Kernel: I80s
ReconD: 500 mm
514 x 662

Fa



-220.40 mm

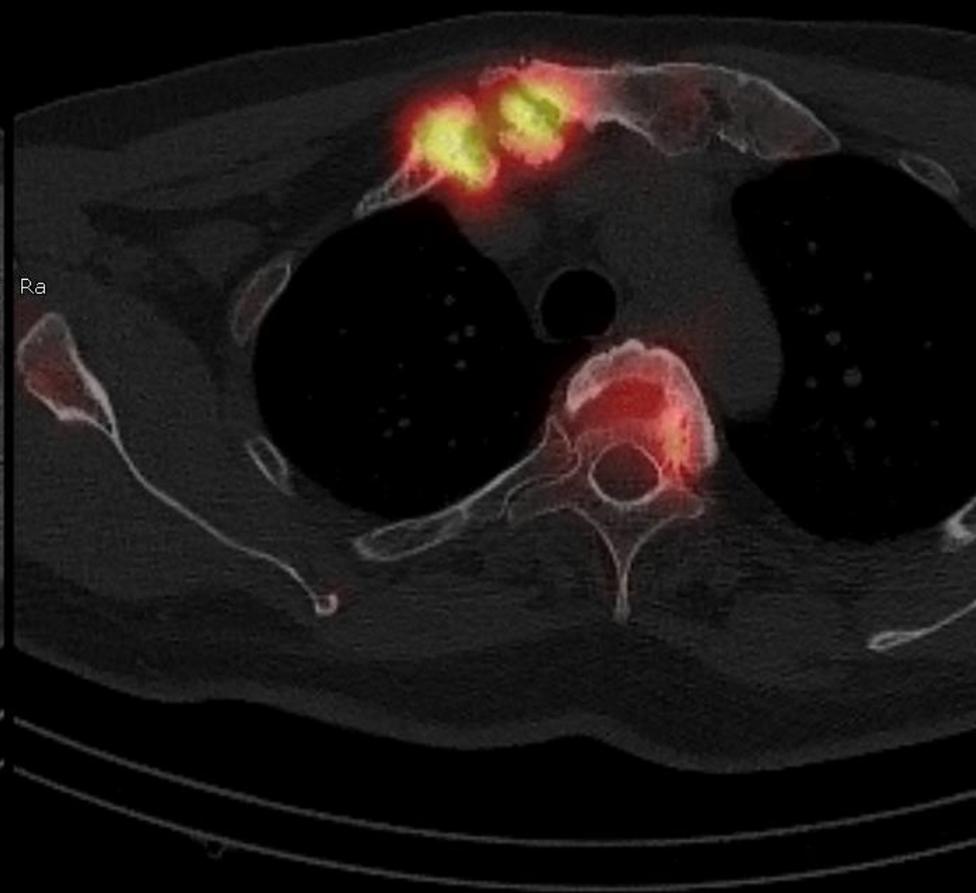
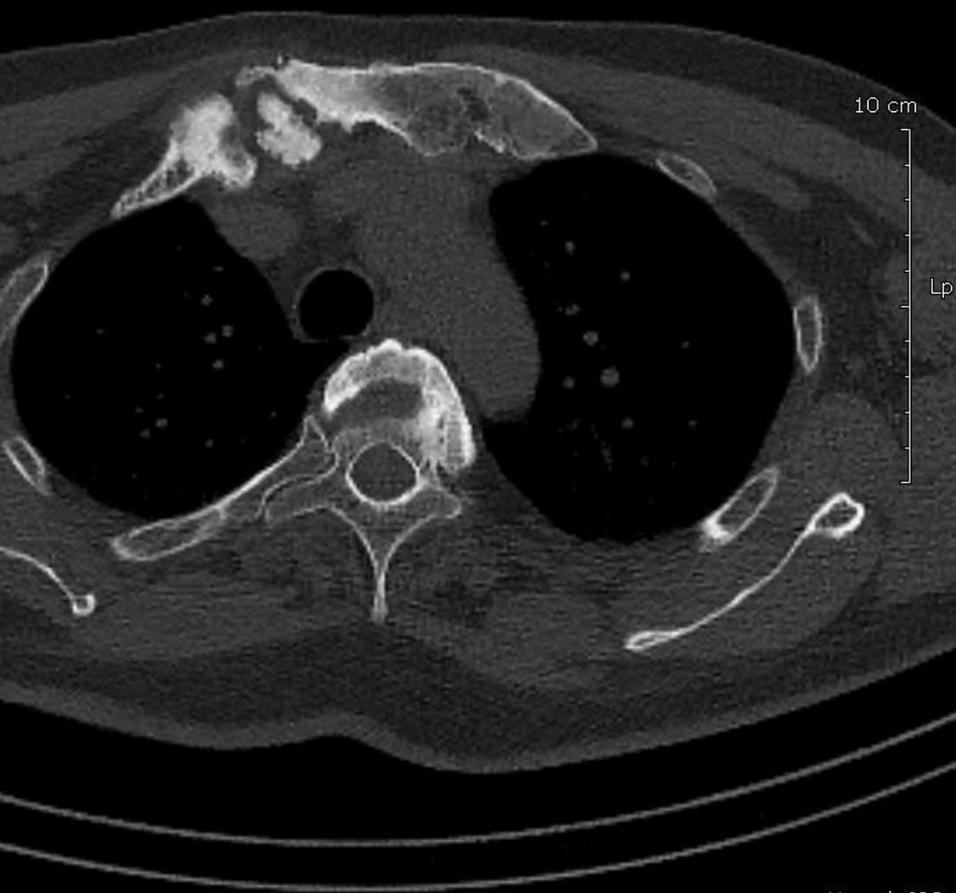
Fa

Ah

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Ah



Kernel: I80s
ReconD: 500 mm
514 x 515 1590.81 mm

Pf

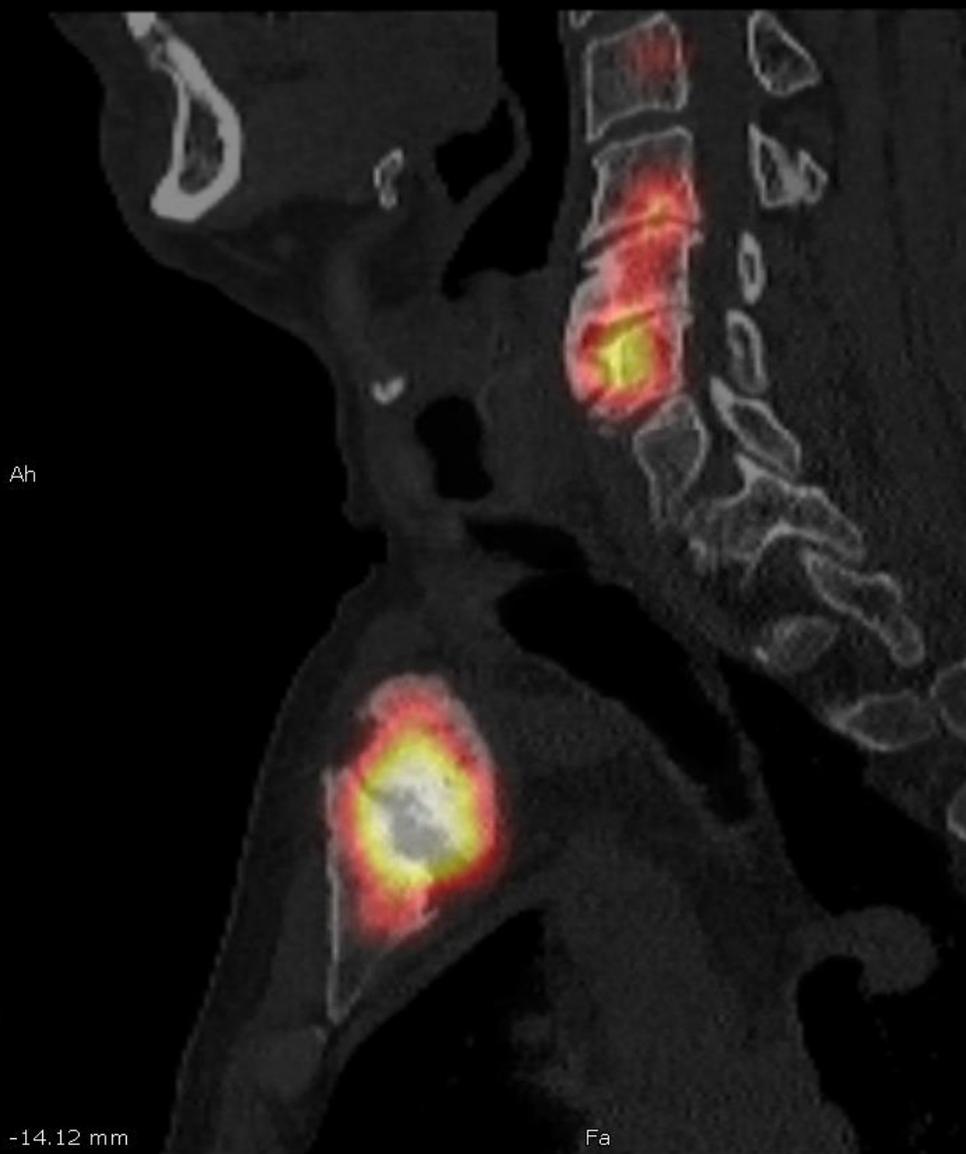
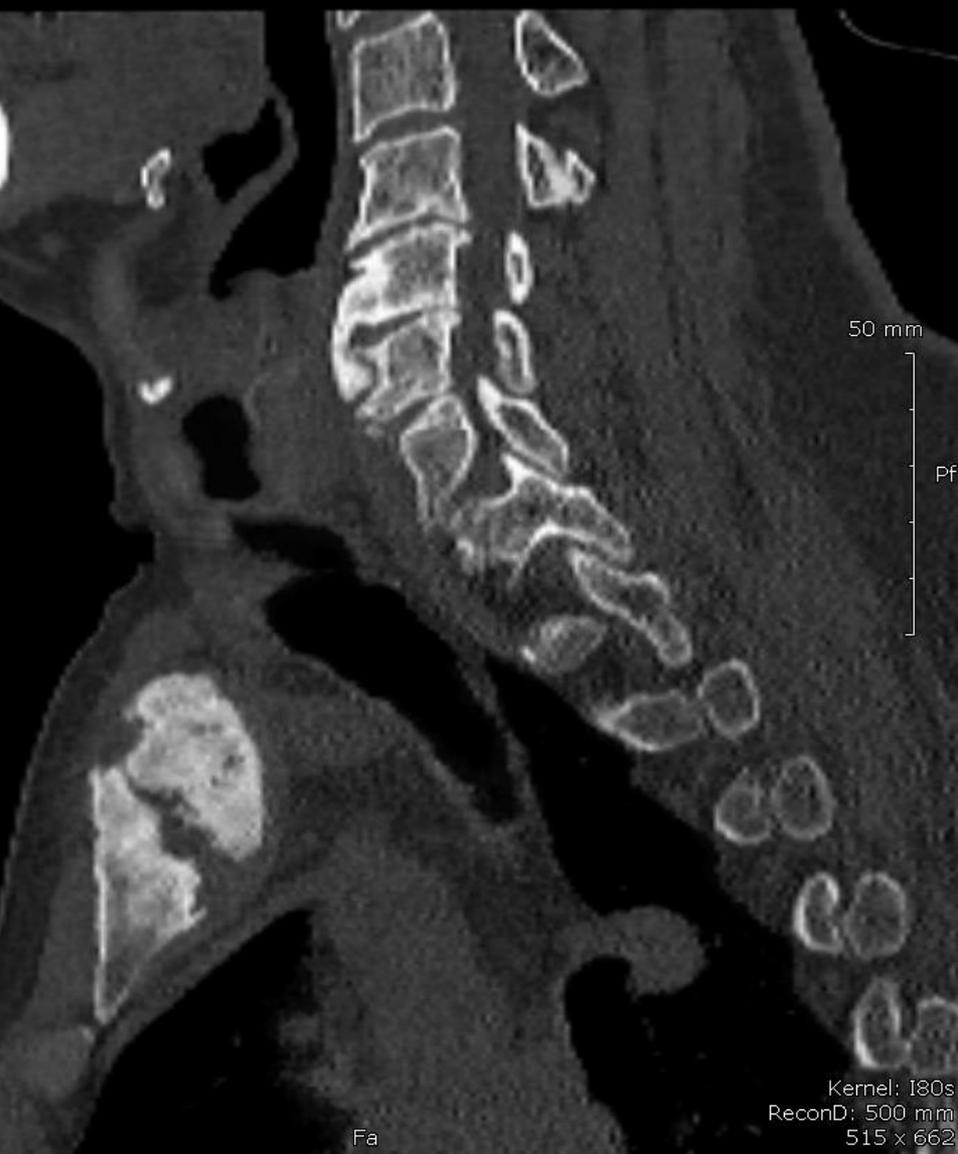
Pf

Hp

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Hp



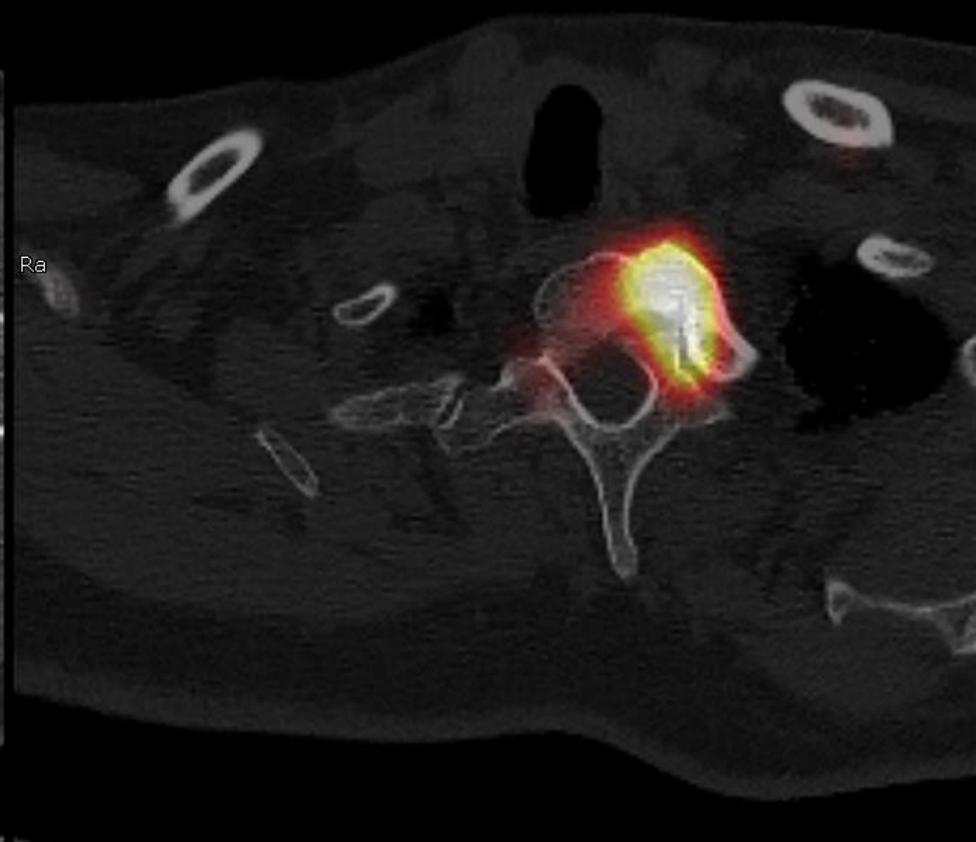
-14.12 mm

Ah

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Ah



Pf

Kernel: 180s
ReconD: 500 mm
514 x 515

1632.59 mm

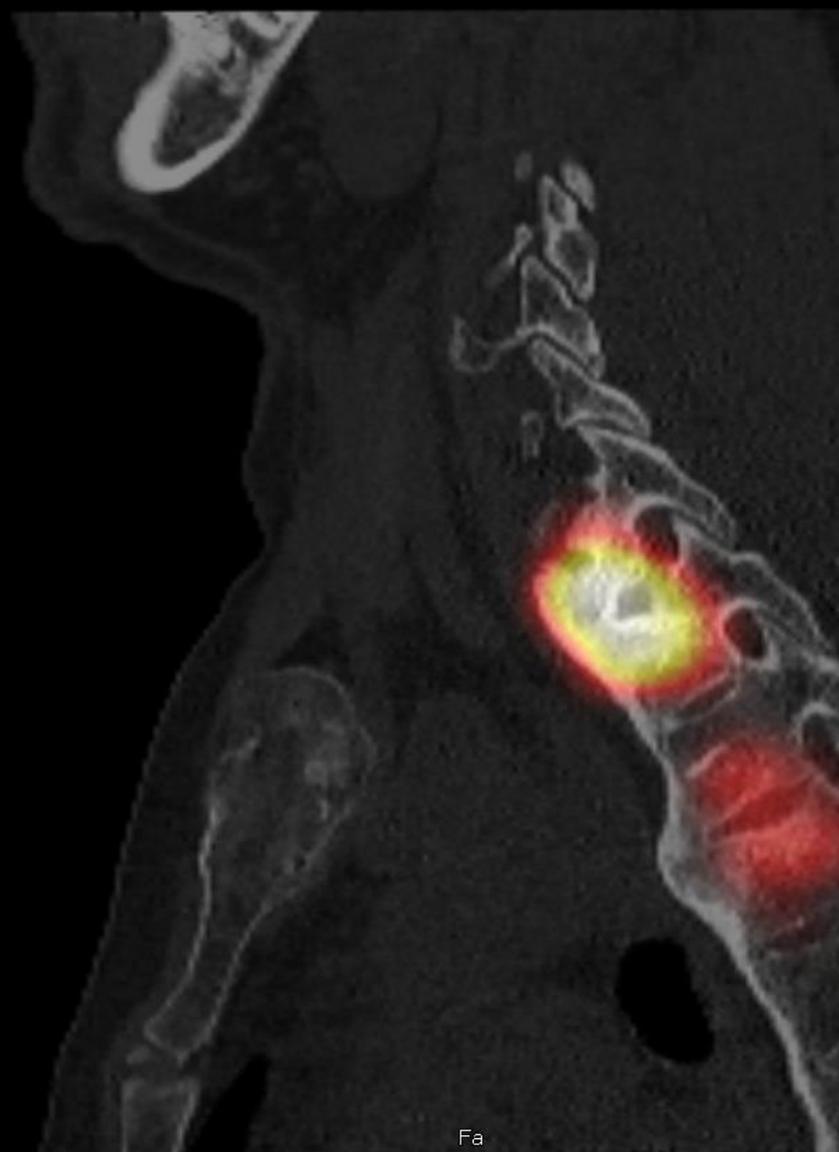
Pf

Hp

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Hp



Hp

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

Tomo Os [Recon - AC]

Hp



Kernel: I80s
ReconD: 500 mm
514 x 662 -179.39 mm

Ah

Hospital
Ex: 07/02/2018
11:48

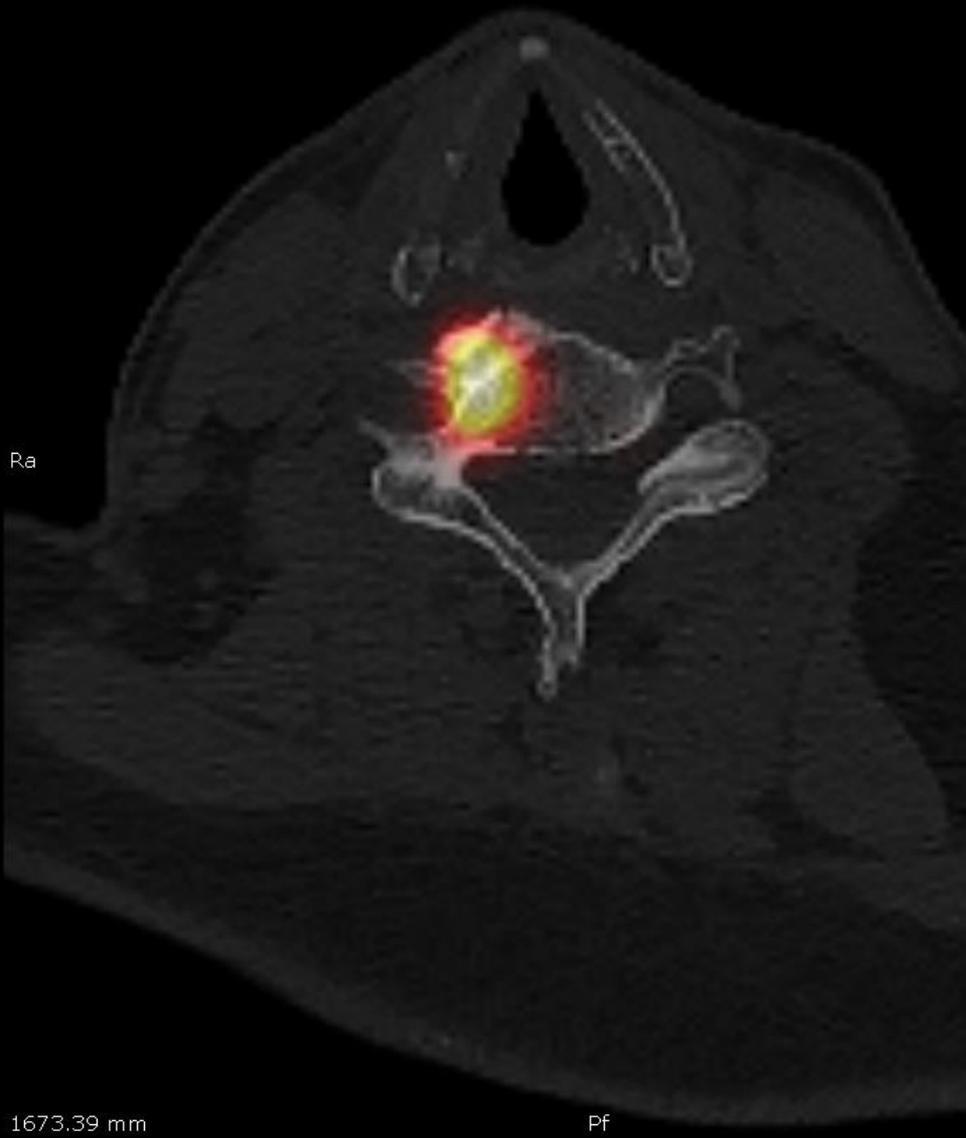
Tomo Os [Recon - AC]

Ah



Pf

Lp Ra



1673.39 mm

Pf

Proposition thérapeutique

Pas d'indication à débiter un traitement anti TNF car stade séquellaire

Traitement par infiltration locale de corticoïdes

Prise en charge MPR

3^{ème} cas clinique

- Patient de 68 ans adressée par une rétiniologue
- Psoriasis
- Fille : psoriasis + MICI
- Ancien fumeur –stent artère fémorale superficielle G
Octobre 2017
- Depuis Nov 2017, cervicalgies D /Arnoldalgie D
- Début Janvier 18, œil D rouge, douloureux –photophobie
- Masse choroïdienne à l'écho
- ATCD: inflammation OD en 2015, OG en 2016
- Ex: limitation extension et rotation D du cou, DS 34 cm, AT 3 cm ,examen périphérique normal (doigts épais)

Docteur Camille SEGUY
33 172007 8

Docteur Laurent VELASQUE
33 170416 3

Double au Dr MADER

Chère Virginie,

Je te remercie de m'adresser **Monsieur** [REDACTED] pour le bilan d'une masse choroïdienne de l'œil droit.

Ce patient se plaint de douleurs à l'œil droit, d'œdème palpébral et de baisse d' acuité visuelle depuis un mois environ.

Il aurait présenté un épisode de douleur identique à l'œil gauche il y a quelques années.

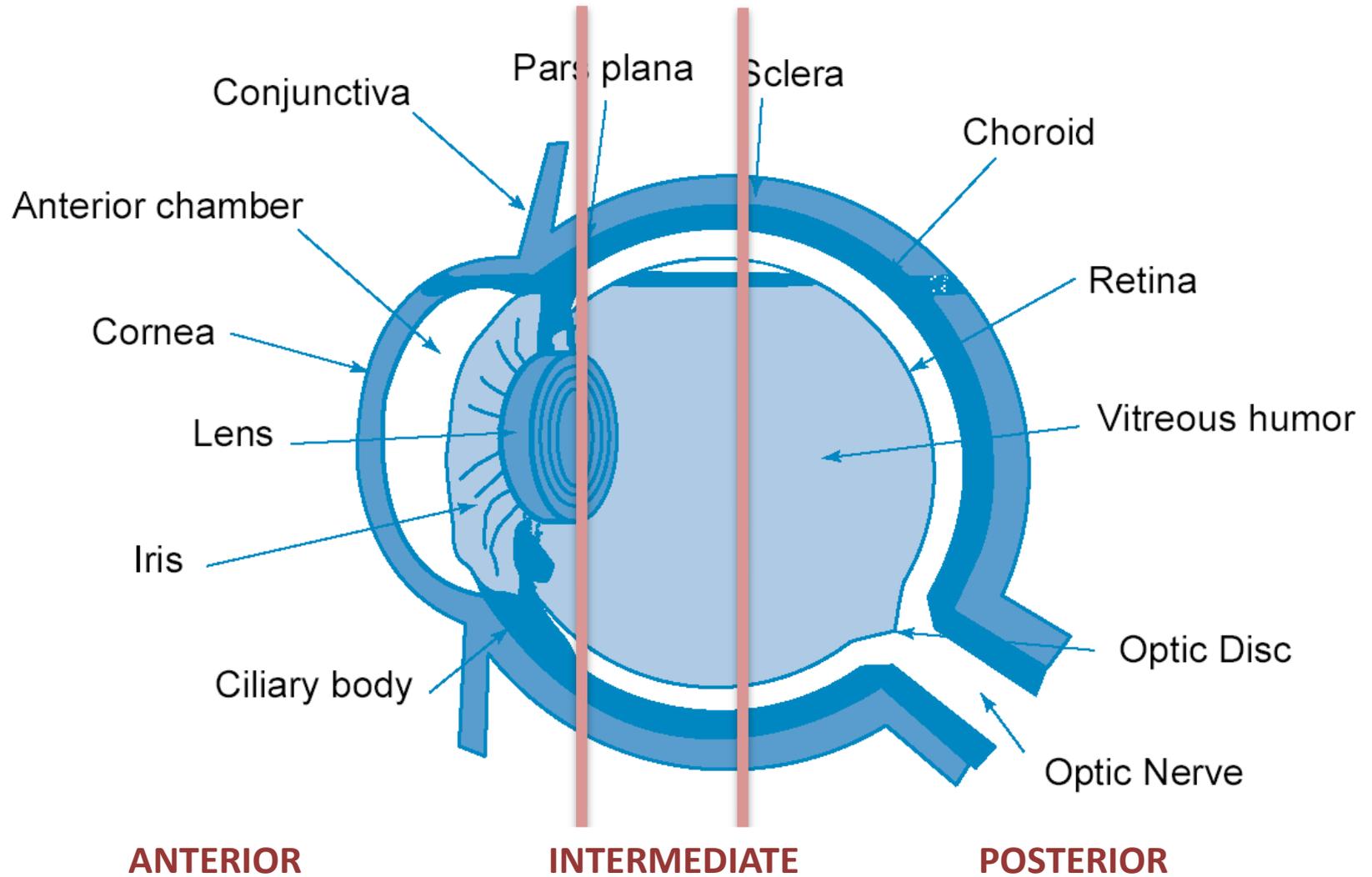
Il existe une hyalite, un décollement choroïdien supérieur, des hémorragies disséminées, une rupture de la barrière rétinienne, un œdème papillaire à l'œil droit et peut-être un subtil œdème papillaire à l'œil gauche.

Je retrouve des choroïdes épaissies aux 2 yeux.

Ce patient se plaint de problèmes rhumatismaux et je lui organise une consultation urgente avec un rhumatologue et lui demande un bilan biologique inflammatoire.

Je lui ai prescrit des anti-inflammatoires locaux ATROPINE DEXAFREE INDOCOLLYRE et STERDEX.

Je le revois dans 15 jours et te le reconfie en suivant..



**Intérêt majeur de l'anamnèse dans
le bilan étiologique d'une uvéite**

Éléments cliniques d'orientation	Etiologies
Enfant	Arthrite juvénile infantile Uvéites infectieuses
Adulte jeune	HLA B27 Herpes virus
Patient âgé	Lymphome oculo-cérébral
Patient méditerranéen	Behcet
Patient africain	Sarcoïdose
Patient asiatique	Vogt-Koyanagi-Harada
Activités sexuelles « débridées »	Syphilis
Ami des bêtes	Toxocara Bartonella

Signes extra-oculaires		Etiologies
<i>Dermatologie</i>	Aptose	Behcet
	Vitiligo, poliose	Vogt-Koyanagi-Harada
	Erythème noueux	Sarcoïdose
	Erythème migrant	Lyme
<i>ORL</i>	Surdit�	Vogt-Koyanagi-Harada Syndrome de Cogan
<i>Rhumatologie</i>	Douleurs lombaires	HLA B27
	Oligoarthrites	Arthrite juv�nile infantile
<i>Gastro-ent�rologie</i>	Diarrh�e	MICI Whipple
<i>Pneumologie</i>	Dyspn�e	Sarcoïdose Tuberculose
<i>Neurologie</i>	Syndrome m�ning�	Vogt-Koyanagi-Harada Behcet
<i>Cardiologie</i>	Trouble de la conduction	Sarcoïdose Behcet

Uvéites antérieures (61%)	Causes principales
Aigue unilatérale récurrente (34%)	Spondylarthropathies (48%) Idiopathiques HLA B27- (25%) Idiopathiques HLA B27+ (11%)
Aigue unilatérale, premier épisode (13%)	Idiopathiques (50%) Spondylarthropathies (27%) Infections (Herpes, Post-Strepto ...)
Aigue bilatérale (3%)	Idiopathique (45%) Psoriasis (27%) TINU syndrome (10%) Spondylarthropathies (10%)
Chronique (> 3 mois) (11%)	Idiopathique (41%) Arthrite juvénile infantile (5%) Sjögren (5%) Sarcoïdose (5%) Spondylarthropathie (5%)

Uvéites intermédiaires (2%)

Etiologies

Idiopathiques (69%)

Spondylarthropathies (14%)

Sclérose en plaques (4%)

Sarcoïdose (4%)

Uvéites postérieures (17%)	Causes principales
Rétinochoroïdite unilatérale (7%)	Toxoplasmose (93%)
Rétinochoroïdite bilatérale (3%)	Toxoplasmose (23%) Masquerade syndrome (8%)
Vascularite sans manifestations systémiques (7%)	Behcet (21%) Idiopathique (57%)

Panuvéites (20%)	Causes principales
Choriorétinite (8%)	Toxoplasmose (61%) Idiopathiques (16%)
Hyalite (5%)	Idiopathiques (43%) Spondylarthropathies (14%)
Vascularite (5%)	Behcet (37%) Idiopathique (21%) MICI (11%) Sarcoïdose (11%)
Détachement de rétine exsudatif (2%)	Vogt-Koyanagi-Harada (75%)

Bilan de cette « effusion uvéale »

- VS 60 mm – CRP 29 mg (25 mg le 27/10/17)
- 9600 GB 60/28 – 11,1 Hb- VGM 85
- Créatinine 22,1 mg – CKD 29,6
- Protides 77 g
- IgE 307 (<114) – anti-streptodornase <100
- Lyme négatif – BW négatif – IgG toxoplasmose positifs – VIH négatif
- HLA A03 A32 B40 B50
- Angiotensine convertase ?

- Lombalgies chroniques depuis 10 ans- pas de radiculalgies
- ATCD : HTA (TWYNSTA®), polyglobulie attribuée au tabagisme, psoriasis, pic monoclonal IgG lambda (13,9 g/l) connu depuis 2012
- IRM Dec 2015 : discopathies érosives L3-L4 et L4-L5 –pas de sacroiliite
- Hospit Périgueux Fev 16 : neuro N –claudication des mollets –VS 70 – CRP 45- GB 11.630 – pic à 15 g – rein N
- Radio: pont osseux ant. T11-T12 – possible syndesmophyte L1-L2 G
- IRM injectée : spondylodiscite L4-L5 (hypersignal discal et en miroir des plateaux vertébraux)
- 1^{ère} biopsie trans-pédiculaire le 01/03/16 : bactério négative
- 2^{ème} biopsie le 06/05/16 : propionibacterium acnes
- Amoxicilline 6 g + Ofloxacine 400 mg prescrit 2 mois le 25/05/16, pris 1 mois ½ - Contrôle IRM le 04/07/16

- Revue par Marion en Avril 2017 : « spondylodiscite pas totalement confirmée, SAPHO évoqué du fait de la condensation linéaire des plateaux »
- Bilan fait en Urologie pour problème de prostate :PSA 9,81 –CRP 52 –VS 74 –Clearance 32 ml/mn (88 en Août 2016)
- Arrêt AINS
- Demande une nouvelle IRM (20/04/17)

- Vu par le néphrologue en Avril 2017 : créatinine 35 mg/l – Hématurie macroscopique – dysurie – pollakiurie – lombalgies
- Hospit : pas d'uropathie obstructive (uro-IRM : zone inflammatoire pyélique G) – cystoscopie N – diminution de l'hématurie et de la protéinurie – créat 33 mg – Hb 8,2 g (perfusion de fer et Aranesp) – bilan auto-immun ?
- CS 04/05/17 : Hb 9,1 g – créat 34 mg – pic à 14 g – CRP 47 – protéinurie 1,2g - lombalgies/dysesthésies des MI – EPO hebdo poursuivi
- CS 19/06/17 : pas d'anomalies à l'UPR et l'urétéroscopie – asthénie – HB 8,7 g – pic 15,25 g – protéinurie entre 1,5 et 2 g – excrétion urinaire d'une protéine monoclonale IgG λ – chaînes légères lambda libres 356 mg/l – créatinine améliorée à 25 mg/l (Cl 25 ml/mn) – myélogramme à réaliser

Bilan du 09 Février 2018

- VS 60 mm – CRP 29 mg (25 mg le 27/10/17)
- 9600 GB 60/28 – 11,1 Hb- VGM 85
- Créatinine 22,1 mg – CKD 29,6
- Protides 77 g
- IgE 307 (<114) – anti-streptodornase <100
- Lyme négatif – BW négatif – IgG toxoplasmose positifs
– VIH négatif
- HLA A03 A32 B40 B50

- => **Quelle hypothèse diagnostic ?**

Discussion avec l'aide des radiologues

- Biologie / gammopathie monoclonale, insuffisance rénale, anomalie du dosage rapport chaînes légères et anémie => myelogramme car très forte suspicion de myelome
- L'IRM du rachis : pas d'infiltrat médullaire mais lésion séquellaire graisseuse évoquant un Modic en L4/L5 mais le front de résorption est trop étendue pour que ce ne soit que du mécanique avec un front de résorption en L3/L4 : SAPHO

4^{ème} Cas Clinique

- Homme de 47 ans sans antécédent.
- En 2011, il rapporte une douleur spontanée, inflammatoire, du tibia gauche diagnostiquée ostéome ostéoïde, sans imagerie formelle. La douleur persiste, partiellement soulagée par les AINS.
- En 2017, il nous consulte pour des douleurs de rythme mixte de la face antérieure des 2 tibias, prédominant à la marche mais présentes également au repos, sans signes inflammatoires locaux. Il n'y a pas d'autre plainte douloureuse, ni de symptômes extra-articulaires.

Biologie

- Le bilan biologique découvre une gammapathie monoclonale IgG λ à 18,4 g/l.
- La NFS, CRP, CPK, créatinine et calcémie sont normaux.

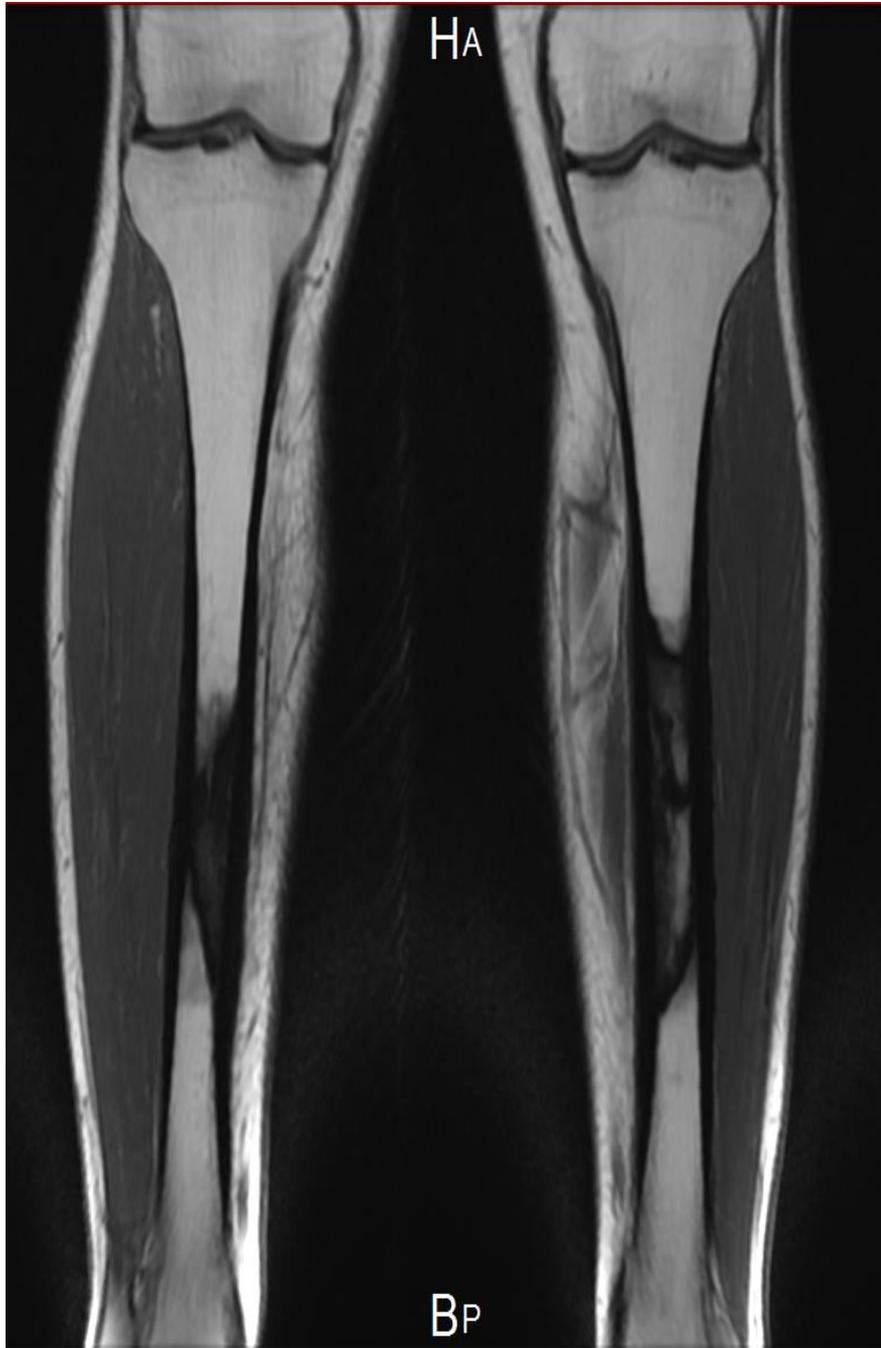


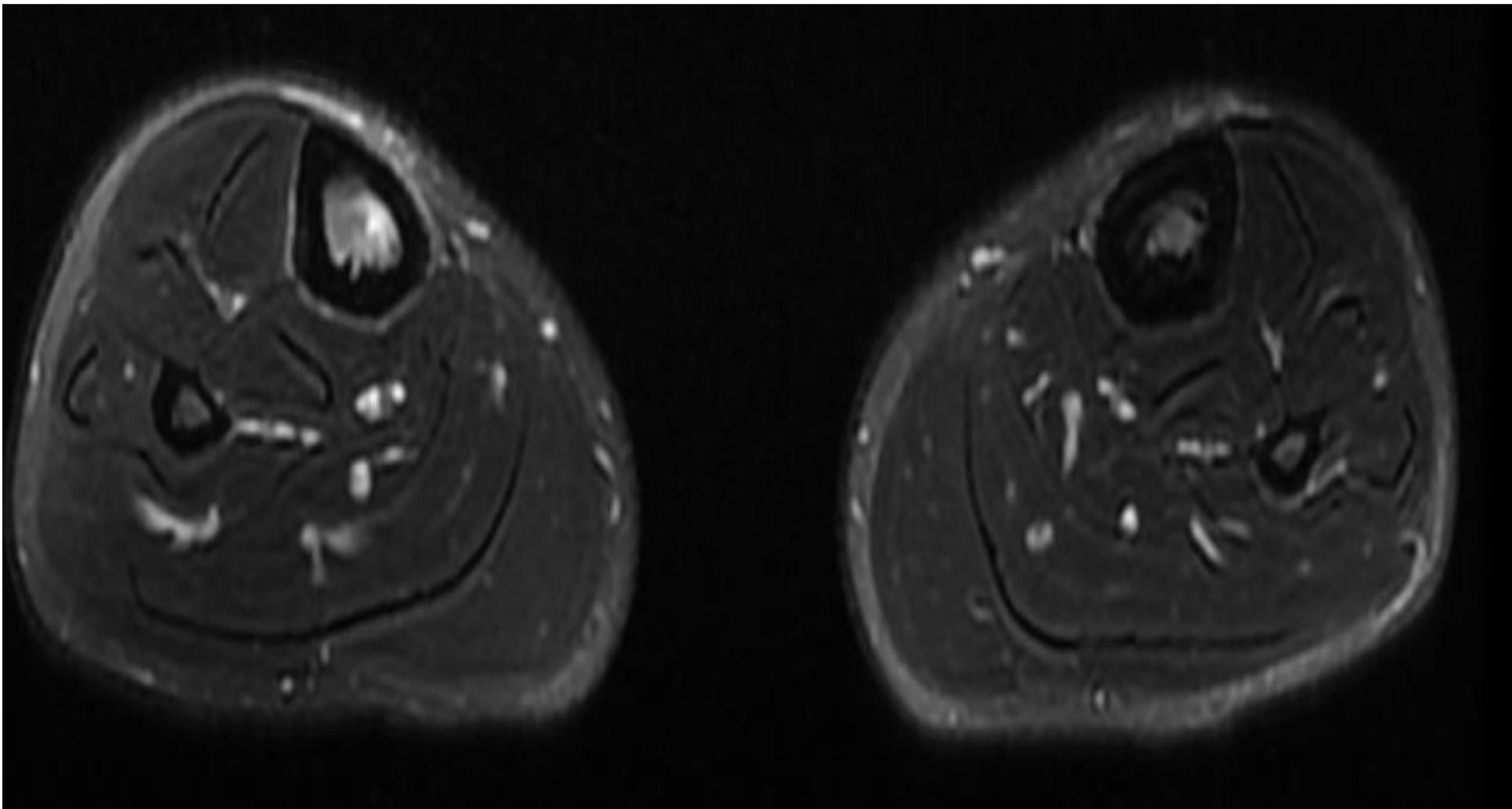


Tomos Os 99mTc [Recon - AC], 10/04/2017

3D OS 2.0 B30s, 10/04/2017







Ostéoscléroses diaphysaires tibiales

- Myélome condensant, POEMS, lymphome.
- Histiocytose d'Erdheim-Chester
- Ostéodysplasies condensantes diaphysaires :
 - Camurati-Engelmann,
 - Kenny-Caffey,
 - mélorhéostose,
 - Ghosal,
 - maladie de Ribbing.

Complément de bilan

- Myélogramme : >12% de plasmocytes et IRM corps entier normale en dehors des lésions tibiales. Scanner thoraco-abdominopelvien normal.
- Devant l'association lésions condensantes/myélome, une biopsie tibiale droite est réalisée, montrant des lésions fibro-inflammatoires aspécifiques sans plasmocyte, ni histiocyte.

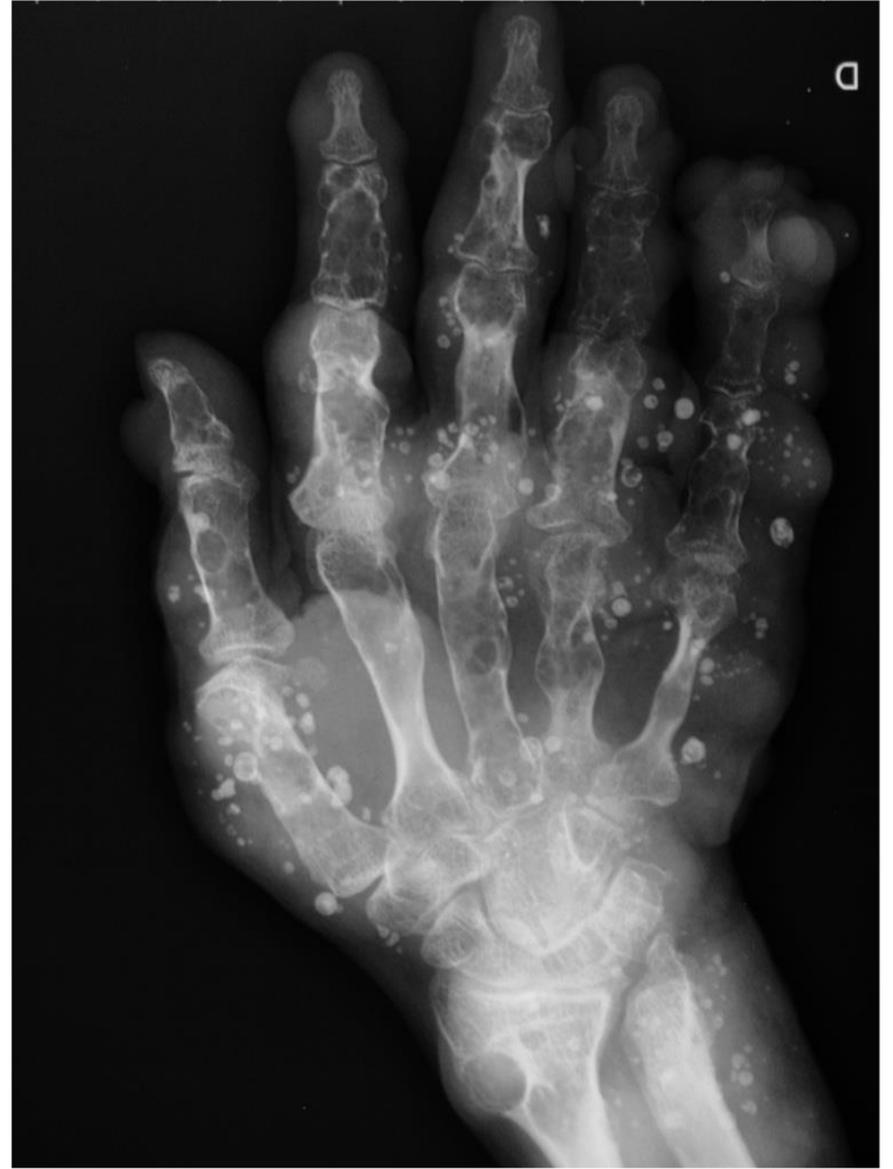
- Le diagnostic de maladie de Ribbing est retenu devant l'âge, l'absence de dysmorphie et autre atteinte osseuse, pas d'anémie, les autres diagnostics d'ostéodysplasies condensantes précédemment cités sont écartés.
- La recherche de mutation $TGF\beta 1$ va être demandée.
- Un traitement par AINS et antalgiques seuls permet de contrôler les douleurs.

- La maladie de Ribbing est une dysplasie osseuse bénigne rare décrite par S.Ribbing en 1949.
- Elle se manifeste par des douleurs révélant des lésions osseuses sclérosantes diaphysaires des os longs.
- Seuls une quarantaine de cas ont été rapportés.
- Les membres inférieurs sont le plus souvent atteints. Il s'agit d'un diagnostic d'exclusion, notamment des autres dysplasies diaphysaires condensantes, principalement la maladie de Camurati-Engelmann, dont elle se distingue par un âge de survenue plus tardif, l'absence d'atteinte cranio-faciale et une évolution spontanément favorable.
- Certains auteurs pensent qu'il s'agit d'une forme atténuée de Camurati-Engelmann, comme le suggère la mutation du TGF β 1 dans certains cas de Ribbing (95 des CE)

Melle B. Cristina, 26 ans

- consulte pour le diagnostic d'une pathologie malformative évidente :
 - petite taille (1,46 m)
 - nombreuses pseudotumeurs cutanées d'aspect vasculaire
 - scoliose
 - déformation des membres
 - inégalité de longueur des membres inférieurs
 - angulation importante de la jambe gauche en lame de sabre
- aucun antécédent familial connu





Nombreux phlébolithes dans des malformations vasculaires= enchondromatoses multiples
Associées à des hémangiomes





Enchondromes multiples à l'origine de l'élargissement bénin du cartilage, le plus souvent au niveau des phalanges, os longs mais parfois partout





G
COUCHE









D



Syndrome de Maffucci

- morphotype :
 - enchondromatose multiple (équivalent de la maladie d'Ollier)
 - + hémangiomes tubéreux
- anomalie génétique :
 - mutation affectant le gène du PTHR1
 - récepteur de la PTH
 - intervient dans la régulation de la prolifération et de la différenciation des chondrocytes
 - d'autres mutations de ce gène interviennent dans certaines chondrodysplasie
 - transmission autosomique dominante
 - fréquence des formes sporadiques
- risque de transformation des chondromes : 20 à 40%