

les **26**èmes
Journée
Bernard
Devulder

Printemps

de la **Médecine Interne**
L'école du diagnostic

Vendredi 27 mars 2020 de 9h00 à 18h00
à l'Hôpital Européen Georges Pompidou (grand auditorium)

Encore un qui se la pète !

Le dossier des services

Partie 1 : Observation

Un chauffeur d'engin de 44 ans consultait pour faiblesse musculaire avec perte de poids. Il avait pour antécédents une appendicectomie dans l'enfance et un tabagisme à 27 paquets années sevré. Il n'y avait pas d'intoxication alcoolique. Sur le plan familial, on notait un décès par arrêt cardiaque chez son père à 60 ans, un diabète de type 2 chez sa mère, pas d'autres antécédents notables chez son frère et son fils.

Il rapportait une diminution diffuse de la force musculaire avec une perte de 11 kg depuis trois ans et une anorexie. L'examen montrait un patient cachectique (poids 44 kg pour une taille de 1,79 m, indice de masse corporelle à 13,7 kg/m²) avec un ptosis bilatéral, une hypoesthésie distale associé à une aréflexie des quatre membres ainsi qu'une ataxie d'allure proprioceptive. Par ailleurs le patient présentait des troubles de la mémoire avec difficultés d'apprentissage. Sur le plan digestif, on notait une tendance à la constipation, l'abdomen était souple, indolore sans organomégalie. Il présentait aussi une dyspnée d'effort stade II NYHA avec une auscultation cardiaque normale.

La biologie ne retrouvait pas d'anomalie (hémogramme, glycémie, calcémie, ionogramme, fonction rénale et hépatique, gaz du sang, bilan hormonal, il était cependant retrouvé une carence en zinc et en vitamine B12 ainsi qu'une stéatorrhée. L'ECG montrait un rythme régulier sinusal avec des ondes T négatives en inféro-latéral. L'EMG retrouvait une neuropathie sensitivomotrice démyélinisante, et la biopsie neuromusculaire une atrophie musculaire neurogène sévère ainsi qu'une perte massive en fibres nerveuses de tout calibre. La ponction lombaire ainsi que l'EEG étaient sans anomalie. Un examen ophtalmologique retrouvait un début de cataracte et les potentiels évoqués visuels étaient normaux. L'IRM cérébrale montrait une leuco-encéphalopathie (figure 1) et un panel, à la recherche de maladie métabolique, lysosomale ou des stérols associés à une leucodystrophie était négatif.

Une nutrition entérale était alors instaurée avec des apports progressifs jusqu'à 2,250 kcal/j, mal tolérée avec vomissements, douleurs et distension abdominale. Malgré les apports, le poids restait stable avec une diarrhée et une majoration de la stéatorrhée. Une fibroscopie œsogastroduodénale et une coloscopie étaient réalisées sans anomalie. Le scanner abdomino-pelvien révélait une collection liquidienne para-iliaque gauche ainsi qu'un épaississement pariétal des parois grêlique et colique sans obstacle (figure 2). Une vidéocapsule grêlique retrouvait une muqueuse œdématiée avec quelques zones purpuriques. Il n'y avait pas de lésion vasculaire à l'écho-Doppler des artères mésentériques. L'ensemble évoquait une pseudo-occlusion intestinale chronique avec la nécessité de mise en place d'un support nutritionnel parentéral.

Dix-huit mois après sa première évaluation, le patient présentait une aggravation de sa dyspnée, ressentie au moindre effort. L'échocardiographie transthoracique retrouvait une altération de la fonction ventriculaire avec une FEVG à 20% et une hypertrophie ventriculaire excentrique. Malgré le support nutritionnel parentéral puis un support entéral transitoire, difficilement toléré, avec apports d'environ 3000 kcal/j, il n'y avait pas eu de reprise pondérale.

Un œil expérimenté et un examen biologique simple permettait de poser le diagnostic.

