

### **Achalasie primitive**

Pathologie appartenant au groupe des **troubles moteurs primitifs de l'œsophage**, d'étiologie inconnue.

#### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ **Dysphagie paradoxale** aux liquides, intermittente et inopinée
- ▶ **Régurgitations** avec risque de pneumopathie d'inhalation
- ▶ **Douleurs thoraciques** rétro-sternales
- ▶ État général conservé malgré un amaigrissement possible

#### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **Manométrie œsophagienne +++** : absence totale de péristaltisme œsophagien / hypertonie du sphincter inférieur de l'œsophage / Défaut de relaxation du SIO
- ▶ **FOGD** : normale le plus souvent, élimine un diagnostic différentiel
- ▶ **TOGD** : rétrécissement du bas œsophage en « bec d'oiseau », dilatation de l'œsophage en cas de forme évoluée

#### ■ Traitement

- ▶ Médicamenteux : **dérivés nitrés** en sublingual, injection de **toxine botulique** perendoscopique
- ▶ **Endoscopique** : dilatation pneumatique
- ▶ **Chirurgical** : cardio-myotomie extra-muqueuse de Heller

À l'ECN : « Dysphagie paradoxale » dans un énoncé = penser automatiquement à l'achalasia.

## Algie vasculaire de la face

Pathologie responsable de **céphalées aiguës primaires**, très intenses et invalidantes, impliquant le système **trigémino-vasculaire**. Son étiologie est encore inconnue, et elle touche majoritairement l'homme jeune.

### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ Présence possible d'un **facteur déclenchant** : consommation d'alcool, sommeil, odeurs...
- ▶ Évolution émaillée de **périodes de crises** avec intervalle libre sans symptômes.
- ▶ **Douleurs périorbitaires unilatérales** à type de broiement, insupportables, durant de 15 mn à 3 h, possiblement récurrentes dans la journée
- ▶ **Double périodicité** circannuel et circadienne : revenant aux mêmes périodes de l'année et aux mêmes heures de la journée
- ▶ **Signes neurovégétatifs** ipsilatéraux : larmoiement, rhinorrhée, hyperhémie conjonctivale, sueurs, érythème vasomoteur unilatéral, signe de Claude-Bernard-Horner...
- ▶ Risque suicidaire +++

### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **Diagnostic clinique**, surtout en cas d'épisodes antérieurs
- ▶ IRM en cas de première crise, pour éliminer un diagnostic différentiel

### ■ Traitement

- ▶ En cas de crise : **triptans** +++ d'absorption rapide (SC, inhalés...), **oxygénothérapie** à haut débit en lunettes
- ▶ En **traitement de fond** : inhibiteur calcique type vérapamil, anti-épileptiques type topiramate, lithium, dérivés de l'ergot de seigle de type methysergide...

### Le plus

- ▶ Contre-indications **absolues** des triptans = grossesse / allaitement / pathologie vasculaire sévère type AVC ischémique, infarctus du myocarde
- ▶ Contre-indication **relatives** : âge < 18 ans ou > 65 ans / phénomène de Raynaud / prise d'ISRS / allergie à l'un de ses composants
- ▶ Évaluation et prévention du risque suicidaire

À l'ECN : ne pas évaluer le risque suicidaire et « prévenir » le risque suicidaire chez un patient avec une AVF est ... suicidaire.

### **Alport (syndrome d')**

Maladie génétique **autosomique dominante** liée à l'**X**, avec mutation d'un gène codant pour des chaînes de **collagènes** les rendant plus sensibles aux protéases circulantes.

#### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ **Hématuries macroscopiques récidivantes**, évolution fréquente vers l'insuffisance rénale chronique
- ▶ **Surdité de perception** d'aggravation progressive
- ▶ **Atteinte oculaire** : lenticône antérieur, cataracte...

**À l'ECN** : principal diagnostic différentiel de la maladie de Berger (voire fiche dédiée) devant des hématuries macroscopiques récidivantes, à évoquer en cas de surdité associée ou de contexte familial.

## **Amibiase**

Pathologie infectieuse parasitaire à **Entamoeba Histolytica**, liée au péril fécal. Elle peut être symptomatique ou non en fonction de la forme de Entamoeba : formes kystiques et trophozoïtiques végétatives non pathogènes, mais transmissibles par voie **oro-fécale**, forme trophozoïtique active pathogène, de symptomatologie variable.

### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ **Amibiase colique** : simple modification du transit voire authentique **syndrome dysentérique**, non fébrile / **amoebome** (formation pseudo-tumorale obstruant la lumière colique, surtout au niveau du côlon droit)
- ▶ **Amibiase tissulaire** : abcès **hépatique** fébrile ++, pleuro-pulmonaire +, cérébrale...

### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **Examen parasitologique des selles** 3 jours de suite, sur selles fraîches
- ▶ **Rectosigmoidoscopie** : ulcérations en « coup d'ongles » et abcès « en boutons de chemise » caractéristiques
- ▶ **Sérologies** en cas d'amibiase tissulaire
- ▶ **Imagerie** adaptée en fonction de l'invasion tissulaire suspectée : échographie hépatique, radio de thorax, TDM...
- ▶ **Ponction** d'abcès possible avec mise en culture : pus « couleur chocolat »

### ■ Traitement

- ▶ **Bithérapie** = amoebicide de **contact** + amoebicide **tissulaire**,  
ex. : Tiliquinol + métronidazole, les 2 pendant 10 jours
- ▶ Lutte contre le péril fécal : hygiène des mains...

**Le plus** : toujours mentionner les mesures de prévention en cas de pathologie tropicale ou liée au péril fécal, en détaillant celles-ci (cf. : dossier ECN de fièvre typhoïde de 2011).

**À l'ECN** : parasitose à connaître et maîtriser, car de symptomatologie plus variée que les autres parasitoses, avec une prise en charge spécifique, donc intéressante à traiter en dossier.

## Amylose

Pathologie caractérisée par des dépôts de substance amorphe insolubles dans les tissus, on distingue l'amylose **AA** de l'amylose **AL** (l'amylose héréditaire et l'amylose à bêta2-microglobulines étant des entités trop spécialisées) :

- ▶ Amylose AA : secondaire aux **inflammations chroniques** (maladie de Crohn, DDB, polyarthrite rhumatoïde, spondylarthrite ankylosante, FMF)
- ▶ Amylose AL : dite « primitive », liée à la production d'une **immunoglobuline monoclonale** (myélome, MGUS...)

### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ Amylose AA
  - 1. Atteinte **rénale** +++ : syndrome néphrotique, IRC
  - 2. Atteinte extra-rénale rare
- ▶ Amylose AL
  - 1. Organomégalie : **macroglossie**, hépatomégalie
  - 2. Atteinte rénale
  - 3. Atteinte **cardiaque**, pouvant entraîner le pronostic vital : insuffisance cardiaque par cardiomyopathie dilatée ou restrictive, troubles du rythme
  - 4. Signes cutanés : **ecchymoses en lorgnette**
  - 5. Atteinte **neurologique** : neuropathie végétative, multinévrite, syndrome du canal carpien
  - 6. Autres : pulmonaire, arthralgies, troubles de la coagulation...

### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **Biopsie** de tout site accessible (BGSA, graisse sous-cutanée, rectale, hépatique, rénale) : dépôt de substance amorphe amyloïde, coloré au **rouge Congo** et **biréfringent** en lumière polarisée

### ■ Traitement

- ▶ Traitement symptomatique (d'une insuffisance cardiaque, néphroprotection...) et étiologique en fonction (chimiothérapie dans un myélome, traitement d'une tuberculose...)

**Le plus** : aspect possible à l'ECG = micro-voltage diffus.

**À l'ECN** : dossier tombé à l'ECN 2013, avec des questions assez précises sur la pathologie, à connaître donc.



Fig. 1. ECG d'un patient atteint d'amylose, notez le micro-voltage diffus (ECN 2013)

### **Angor de Prinzmetal**

Syndrome coronarien aigu secondaire à un **spasme coronaire**, sur une artère préalablement saine ou peu altérée, prédominant chez le **sujet jeune** et chez les Japonais. Les facteurs déclenchants sont peu nombreux : consommation de tabac, cocaïne, stress...

#### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ Douleur thoracique de repos de type angineuse
- ▶ ECG : **sus-décalage du segment ST**, régressant après la prise de dérivés nitrés

#### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **Test au Methergin®**, au cours d'une coronarographie, et qui va reproduire la douleur, un spasme coronaire, et des modifications à l'ECG
- ▶ Coronarographie : coronaires saines

#### ■ Traitement

- ▶ Médicamenteux : inhibiteurs calciques cardio-sélectifs, dérivés nitrés en cas de crise

**Le plus** : attention, risque de **Mort Subite** par troubles du rythme ventriculaire. Contre-indication des bêta-bloquants, car risque de spasme.

**À l'ECN** : syndrome coronarien aigu du sujet jeune, surtout si d'origine asiatique.

## **Asbestose**

**Pneumoconiose** d'origine professionnelle liée à l'exposition chronique aux **fibres d'amiante** (chantiers navals, travail dans le bâtiment...). Elle entraîne une **pneumopathie interstitielle diffuse** évoluant irréversiblement vers la fibrose pulmonaire.

### ■ Principales manifestations cliniques

- ▶ Toux et **dyspnée chronique**, d'aggravation progressive jusqu'à l'insuffisance respiratoire chronique
- ▶ **Cœur pulmonaire chronique** en fin d'évolution

### ■ Examens paracliniques-clés

- ▶ **EFR** retrouvent un trouble ventilatoire mixte, avec diminution de la DLCO
- ▶ **LBA** : corps asbestosiques typiques de la maladie
- ▶ **TDM thoracique** : syndrome interstitiel avec micro-nodules diffus bilatéraux, verre dépoli, rayon de miel... prédominant dans les bases.  
Images d'exposition à l'amiante : plaques pleurales, épanchements pleuraux...

### ■ Traitement

- ▶ **Absence de traitement curatif**
- ▶ Prise en charge d'une insuffisance respiratoire chronique : kiné respi, broncho-dilatateurs, OLD...

À l'ECN : toutes les complications de l'exposition chronique à l'amiante doivent être connues, ici PID + amiante = asbestose.