

Myopathie inflammatoire et cholangite biliaire primitive chez une jeune patiente ayant un syndrome de COWDEN : Un Cas Rare et Complexe

1^{er} Auteur : Radja, KHELFAOUI, Résidente, Service de médecine interne , CHU Bab El Oued, Alger, ALGERIE

Autres auteurs, équipe:

- Sakina, MOULAY, Maitre assistant, Service de médecine interne , CHU Bab El Oued, Alger, ALGERIE
- Yasmine, BENOUALI, Maitre assistant, Service de médecine interne , CHU Bab El Oued, Alger, ALGERIE
- Karima, DAGHOR ABBACI, Professeur, Service de médecine interne , CHU Bab El Oued, Alger, ALGERIE
- Nazim, LARABA, Professeur chef de service , Service de médecine interne , CHU Bab El Oued, Alger, ALGERIE

Introduction

Le syndrome de COWDEN (SC) est un trouble génétique rare caractérisé par la présence de multiples excroissances non cancéreuses appelées hamartomes et par un risque accru de développer plusieurs types de cancer, en particulier les cancers du sein, de la thyroïde et de l'endomètre... Il est principalement causé par des mutations du gène PTEN - un gène suppresseur de tumeurs qui contrôle la croissance cellulaire- ; les patients peuvent présenter une variété de troubles auto-immuns et inflammatoires.

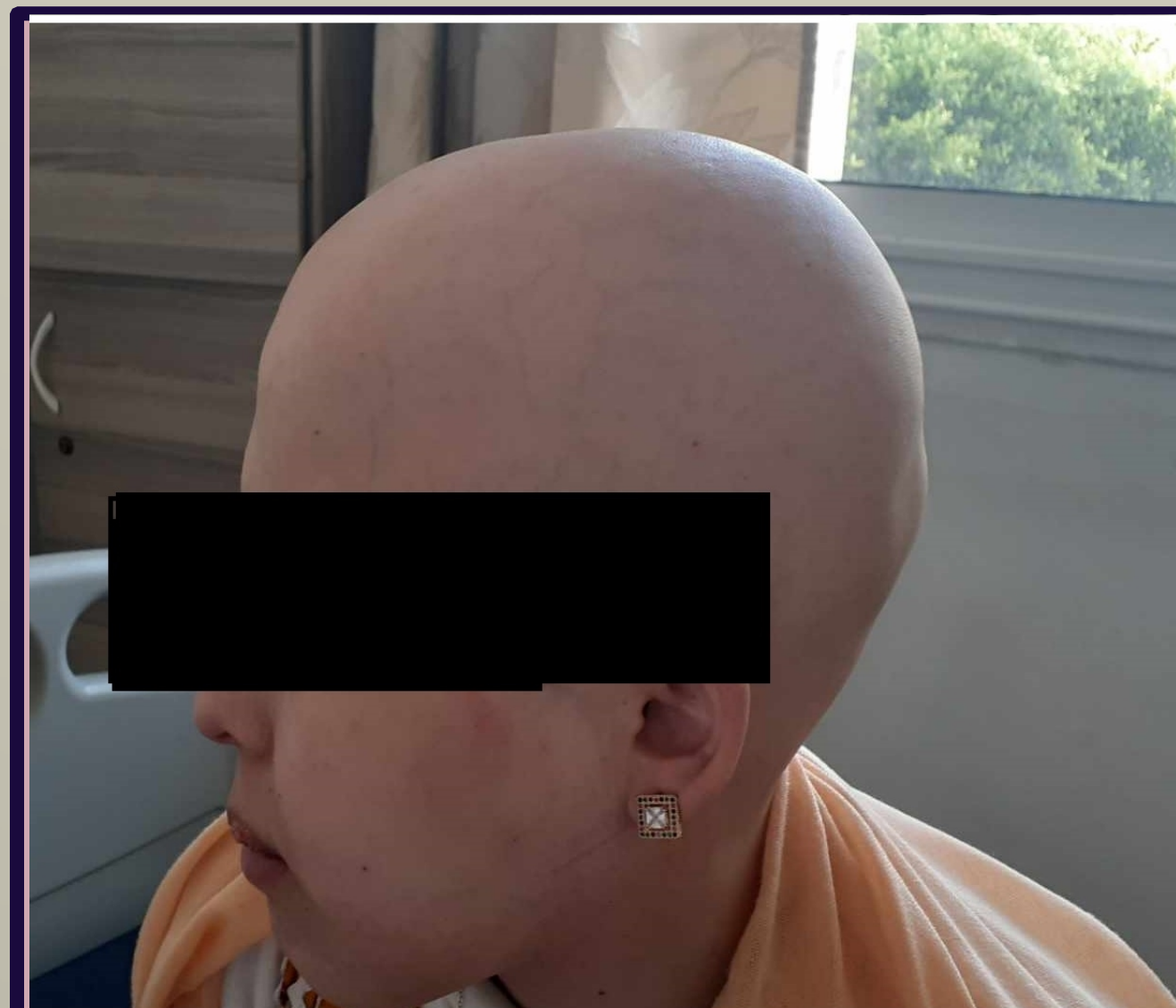
discussion

Bien qu'il y ait peu d'informations sur l'association directe entre le syndrome de Cowden, la myosite et la CBP, l'éventail de symptômes et la possible dysrégulation immunitaire dans le SC pourraient théoriquement contribuer au développement de l'inflammation systémique. Davantage de recherches sont nécessaires pour comprendre pleinement cette relation.

Conclusion

Le cas rapporté met en lumière l'association rare et complexe entre la myosite et la cholangite biliaire primitive chez une jeune patiente atteinte de syndrome de Cowden. Cette combinaison de pathologies souligne la nécessité d'une approche multidisciplinaire pour la prise en charge et le suivi de ces patients, en raison des divers risques oncologiques et auto-immuns associés au syndrome de Cowden. Ce cas illustre également l'importance de la surveillance régulière et du dépistage précoce des cancers dans la population atteinte de ce syndrome génétique rare.

observation



A.N âgée de 24 ans connue pour syndrome de COWDEN , aux antécédents de : gastrectomie totale suite à une dégénérescence maligne de l'estomac ou l'étude anatomopathologie a objectivé polypose adénomateuse gastrique et duodénale avec développement d'un adénocarcinome gastrique moyennement différentie avec composante à cellule indépendante, infiltrante la musculuse sans la dépasser / multiple adénome associé à dysplasie de bas et haut grade.

Elle se présente à notre niveau pour :

des myalgies d'installation progressive touchant les muscle proximaux des membres supérieurs et inférieurs avec déficit musculaire

L'examen clinique objective :

BMI : 21.36 TA : 120/80 mmHg T : 36.3c

Macrocéphalie

Pelade universelle

Des lésions papillomateuses multiples au niveau labiales



des myalgies touchant les muscle proximaux des membres supérieurs et inférieurs avec déficit musculaire ou le testing musculaire était à 3/5

examen cutané: pas de signe de sclérodémie systémique , pas de prurit, pas de mélanodermie, capillaroscopie dans la limite de la normale.

examen digestif : pas de dysphagie; pas d'RGO.

examen cardiorespiratoire : pas de dyspnée pas de précordialgie pas signe d'insuffisance cardiaque droite ou gauche, echo cardiographie sans anomalies.

les enzymes musculaires revenant normaux (CPK= 12 U/L) mais ENMG a objectivé un syndrome myogène diffuse aux muscles proximaux des 4 membres et à IRM musculaire revenant sans anomalies, bilan auto-immunité montre AC anti PM-SCL70 positif , biopsie musculaire a été récuser par perturbation de bilan hémostase (TP à 68% PLt à 89000 ele/ m3), et la présence des ecchymose spontanées aux 2 membres inférieurs .

La patiente à présenté aussi un bilan hépatique perturbé en faveur d'une cholestase (bilirubine totale à 16.88 bilirubine indirecte à 11.09 mg/l ,et PAL élevé à 385 U/L soit 3 fois les normes) , un BILLI-IRM demandé mais non fait et bilan auto-immunité hépatique objective : AC anti gp210 positif

Vu le risque carcinogène :

- Un echo-thyroïdien a été fait objectivant un thyroïde multinodulaire classée EU TIRADS 4 avec un ganglion cervicale dans le secteur 2 gauche d'aspect suspect 15*8.5 mm. Patiente suivie pour le quelle en endocrinologie et un thyroïdectomie totale est prévue.

- F.O.G.D : anastomose oeso-jéjunale saine

-Coloscopie iléocolique : iléon micronodulaire, polype colique d'allure hamartomateux réséquée sans incidents , évaluation dans de 02 ans

Scanner TAP : localisation secondaire pulmonaire ,

splénique, hépatique, osseuse, signe d'HTP,

trois lésions hépatiques évoquant des angiomes.

La patiente était traité par CORTICOIDES , METHOTREXATE et ACIDE URSODEXOCYCHOLIQUE avec bonne amélioration clinique et biologique.



1. Buben V, et al. "PTEN hamartoma tumour syndrome includes clinical entities of Cowden syndrome, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, PTEN-related Proteus syndrome, and Proteus-like syndrome." Orphanet Journal of Rare Diseases, 2013.
2. Rodríguez-Bayona B, et al. "Evaluation of antibodies against human HSP60 in patients with MPO-ANCA associated glomerulonephritis: a cohort study." Journal of Autoimmune Diseases, 2006.
3. American College of Medical Genetics and Genomics. "Thyroid Cancer and Autoimmune Thyroid Disease in PTEN Hamartoma Tumor Syndrome".
4. MedlinePlus Genetics. "Cowden Syndrome". Disponible sur : MedlinePlus Genetics.