

## Derrière l'éclat de ses vaisseaux

Sarah, EL TAHECH, Interne, Médecine interne et Immunologie Clinique, Université Saint Joseph - Hotel Dieu de France, Beyrouth, Liban

- Farid, ABI HABIB, Interne, Chirurgie viscérale et digestive, Hotel Dieu De France Hospital, Beirut, Liban
- Rita, El Murr, Externe, Université Saint Joseph, Beirut, Liban
- Ghiwa, ABOU JAOUDE, Interne, Médecine interne et immunologie clinique, Université Saint Joseph, Beyrouth, Liban
- Micheal, Osseis, Praticien hospitalier, Chirurgie viscérale et digestive, Hotel Dieu De France Hospital, Beirut, Liban
- Toni, EL MURR, Praticien hospitalier, Médecine interne et immunologie clinique, Université Saint Joseph - Hotel Dieu de France, Beyrouth, Liban

### INTRODUCTION :

Le Syndrome Ehlers-Danlos vasculaire (vEDS) est une maladie génétique rare (prévalence à 1:35000). Le vEDS se caractérise par une fragilité artérielle, intestinale et/ou utérine se manifestant par des anévrismes, perforations digestives récurrentes (39 cas décrit dans la littérature) et fistules. La complexité de cette maladie réside dans le retard diagnostique, l'absence du traitement curatif et la difficulté de prise en charge de ses complications.

### OBSERVATION:

Nous rapportons le cas d'une patiente de 25 ans présentant des perforations intestinales à répétition. Son histoire a débuté à l'âge de 19 ans (en 2018) lorsqu'elle a eu son premier épisode de péritonite secondaire à une perforation du sigmoïde, traitée par une intervention de Hartmann, suivie de la fermeture de la colostomie. Les investigations faites à l'époque n'ont montré rien de particulier. Un an plus tard, suite à plusieurs épisodes d'hémoptysies, une bronchoscopie a révélé une fragilité capillaire. En août 2023, elle a développé une péritonite secondaire à une perforation du colon descendant et de multiples petites perforations de l'intestin grêle qui ont nécessité des résections-anastomoses et une colectomie étendue associée à une colostomie secondaire. Les résultats d'anatomopathologie sur les pièces opératoires ont montré **plusieurs perforations**, avec un infiltrat inflammatoire marqué de la muqueuse jusqu'à la séreuse, recouvert par un exsudat fibrino-purulent contenant des amas de cellules géantes. La paroi intestinale présentait un amincissement focal de la muscularis propria ainsi qu'une dilatation et une congestion des vaisseaux sanguins sous-muqueux et séreux évoquant une maladie du tissu conjonctif. Les études génétiques ont révélé la présence d'une **mutation pathogène de novo du gène COL3A1 c. 1662+1G>A autosomale dominante associée au vEDS**. Le conseil génétique familial est revenu négatif. Un scanner abdominal de contrôle en décembre 2023 a révélé la présence d'un anévrisme sacculaire de l'artère hépatique propre, une dilatation de la branche de l'artère hépatique gauche, une communication avec la veine porte gauche distale significativement dilatée, associée à une prise de contraste artérielle précoce du lobe hépatique gauche, suggérant un shunt porto-systémique secondaire à une fistule artérioveineuse. Des investigations supplémentaires à ce moment-là (scanner thoracique, IRM cérébrale) ont éliminé la présence d'autres anévrismes. En mars 2024, la patiente a été réadmise pour péritonite stercorale secondaire à des perforations du côlon transverse et de l'intestin grêle. Plusieurs anastomoses de l'intestin grêle ont été réalisées, et une colectomie étendue a été entreprise. A J5 post-op, elle présente une fistule entérocutanée avec infection de la plaie, traitée par antibiothérapie. A J19 post-op, la patiente présente une douleur cervicale et de la main (particulièrement 4e et 5e doigts). Une echo cervicale montre la présence d'un anévrisme mesurant 4,2 cm dans les muscles paravertébraux droits entre les processus épineux de T3 et T4 traitée par embolisation vu le risque de saignement. Une echo du membre supérieur montre un anévrisme de 2 x 1 cm au niveau du poignet gauche dans le compartiment hypothénar juste après le canal de Guyon avec effet de masse sur le nerf ulnaire, une prise en charge conservatrice a été adoptée.

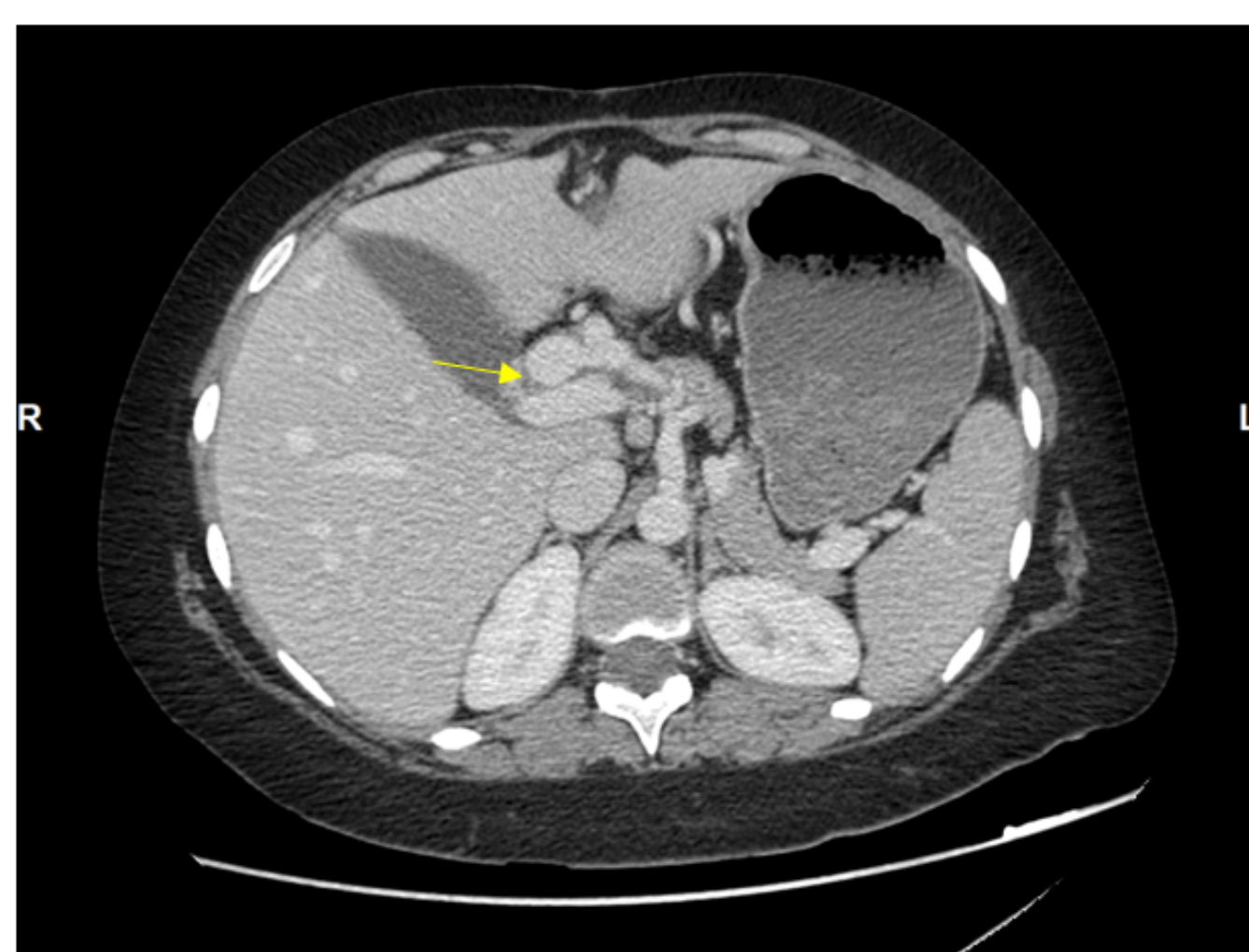


Fig.1: Anévrisme artère hépatique

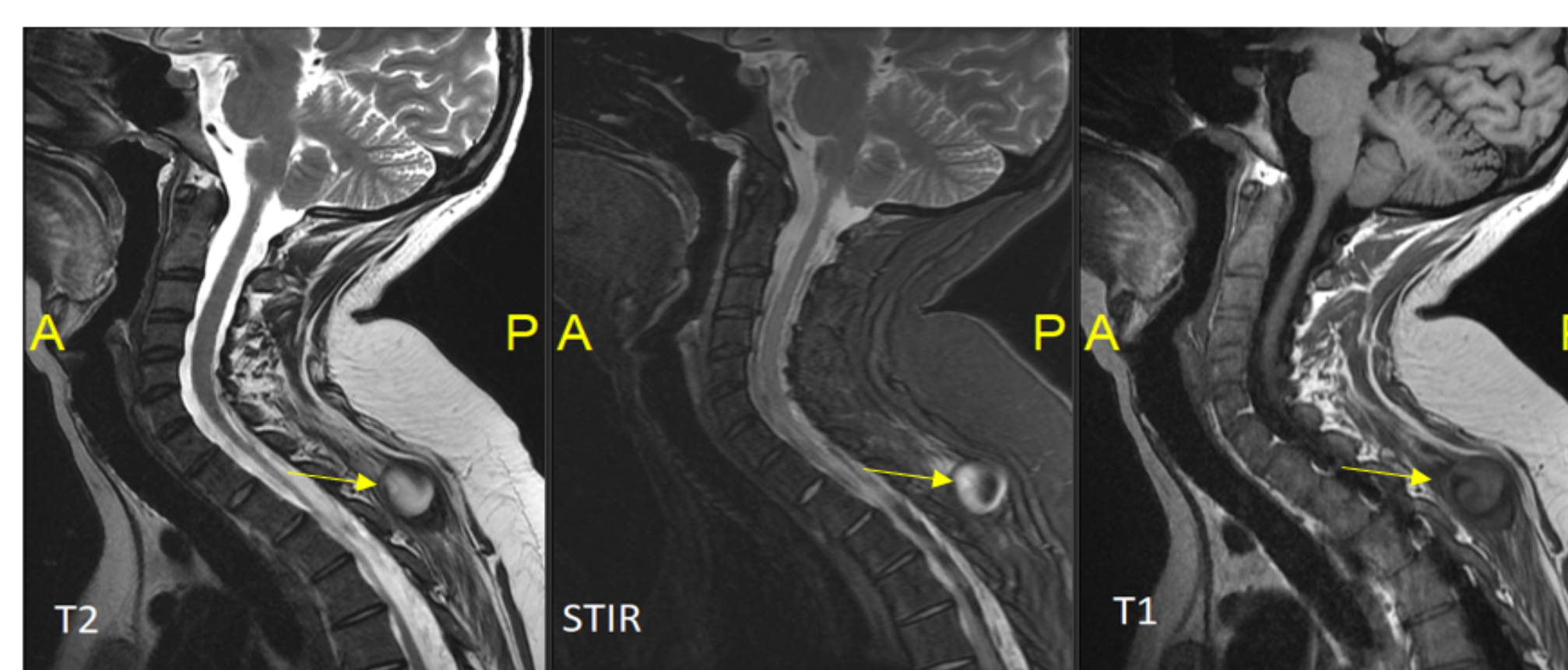


Fig.2: Anévrisme para spinal

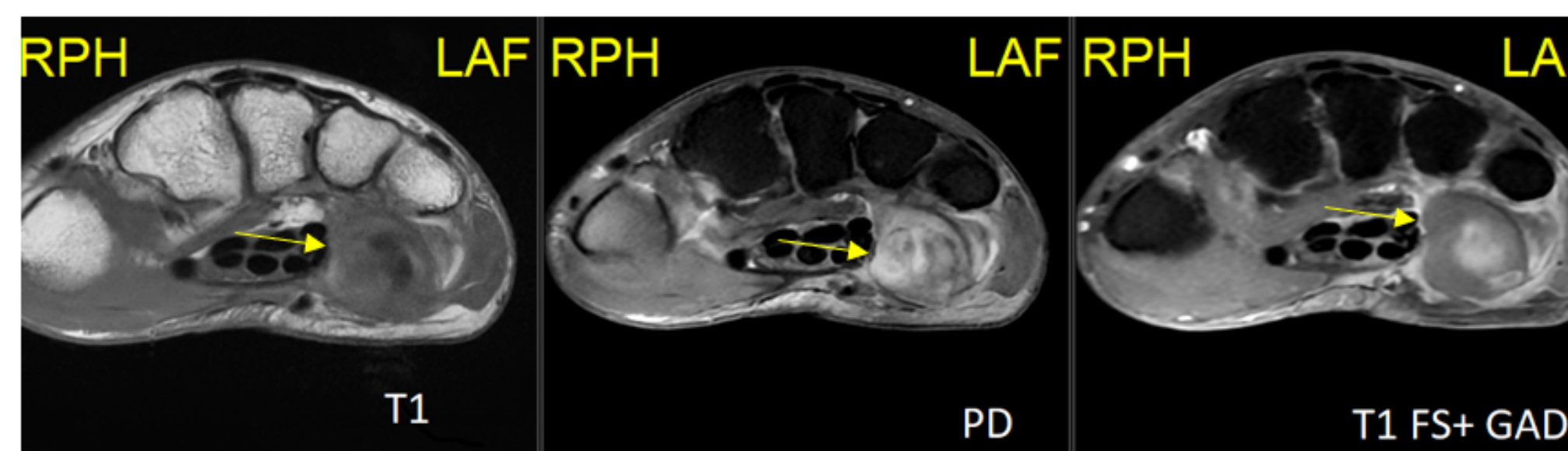


Fig.3: Anévrisme poignet gauche



Fig.4 : Perforation et collection intra abdominal

### DISCUSSION:

Notre patiente illustre la complexité et la sévérité de la forme vasculaire rare de l'Ehler danlos avec ses complications redoutables. Il faut y penser devant tout tableau de perforation digestives répétitives et non expliquée, notamment chez une personne jeune. D'autres signes cliniques pourraient faire suspecter cette forme vasculaire redoutable comme l'aspect du visage, la peau fine et luisante, les varicosités et le vieillissement précoce au niveau des mains. Le dépistage précoce et le traitement préventif des lésions vasculaires anévrismales cérébrales ou viscérales, non encore parlantes, permet de passer au-devant des complications qui risquent d'être fatales d'autant plus qu'il n'y a pas encore un traitement bien établi pour cette maladie à part les bêtabloqueurs qui diminuent la pression artérielle au niveau des anévrismes et retardent l'éclatement. L'adoption d'un mode de vie relativement calme chez ces jeunes patients par l'évitement des efforts musculaires reste une pierre angulaire du traitement préventif.

### CONCLUSION:

Le vEDS, très peu décrit dans la littérature, est particulièrement sévère avec une espérance de vie de 48 ans. C'est une forme génétique non traitable jusqu'à nos jours et la prise en charge se limite à éviter les complications et réduire leurs conséquences