

Collection dirigée
par Dr A. Charon et Dr N. Meton

JULES FOURAUX
DORIAN GRÉPILLOUX

LA MARTINGALE*

EDN

MÉDECINE INTERNE GÉNÉTIQUE MALADIES RARES

ENTRAÎNEMENT

-  250 questions en QI et dossiers progressifs
-  Avec les modalités docimologiques : QRU, QRM, QROC, KFP...
-  Corrections détaillées : explications, pièges et astuces

ellipses

Dossier progressif n° 1

Docteur junior en médecine interne, vous recevez en consultation Mme H., 75 ans. Cette jeune célibataire pleine de vie vous explique se sentir très fatiguée depuis quelques mois. Elle a perdu environ 7 kg, sans volonté de maigrir. Son poids de forme, stable depuis des années, était à environ 65 kg. Elle ne vous rapporte pas d'antécédents médicaux ou chirurgicaux particuliers, hormis un glaucome chronique traité par collyre de prostaglandines.

Vous débutez donc votre interrogatoire afin d'en apprendre un peu plus sur les symptômes de votre patiente.

■ **QRP courte 1 : Quelles questions vous semblent les plus pertinentes à poser, au regard du contexte ? (3 réponses attendues)**

- A. Avez-vous des antécédents personnels ou familiaux de cancer ?
- B. Avez-vous eu des rapports sexuels à risque dans les derniers mois ?
- C. Pratiquez-vous une activité physique régulière ?
- D. Avez-vous des animaux à la maison ?
- E. Avez-vous présenté des céphalées et/ou une baisse d'acuité visuelle récente ?

Mme H. ne vous rapporte pas d'antécédents néoplasiques tant sur le plan personnel que familial. Elle a une vie sexuelle épanouie mais met un point d'honneur à se protéger. Elle vous apporte également une sérologie VIH négative. En revanche, elle vous décrit des céphalées bilatérales mal localisées, et résistantes au paracétamol. Elle ne présente pas de baisse d'acuité visuelle, mais vous affirme avoir eu « comme un voile » il y a 5 jours, mais que cela s'est spontanément résolu. Elle présente également une température à 38,5 °C. Le reste des constantes est sans particularité.

■ **QROC 2 : Devant ce tableau, et chez cette patiente en particulier, quel diagnostic devez-vous évoquer en première intention ?**

■ **QRP longue 3 : Devant ce tableau de céphalées fébriles chroniques, avec altération de l'état général, vous suspectez en effet une artérite à cellules géantes.**

Vous décidez de tester les connaissances de l'externe qui vous accompagne durant cette consultation, et lui demandez les autres signes cliniques ou biologiques qui auraient pu vous orienter vers ce diagnostic. (5 réponses attendues)

- A. Claudication de la mâchoire
- B. Hyperesthésie du scalp
- C. Urticaire
- D. HLA B27
- E. Cholestase anictérique
- F. Claudication du membre supérieur gauche
- G. Névrite optique rétro-bulbaire (NORB)
- H. Uvéite antérieure aiguë
- I. Déficit neurologique focal
- J. Absence de syndrome inflammatoire biologique
- K. Hypercalcémie
- L. Insuffisance rénale aiguë

Subitement, la patiente se plaint de ne plus voir de l'œil droit. Inquiet, vous suspectez une atteinte ophtalmologique de cette, décidément très probable, artérite à cellules géantes. Vous demandez la réalisation d'un examen ophtalmologique en urgence.

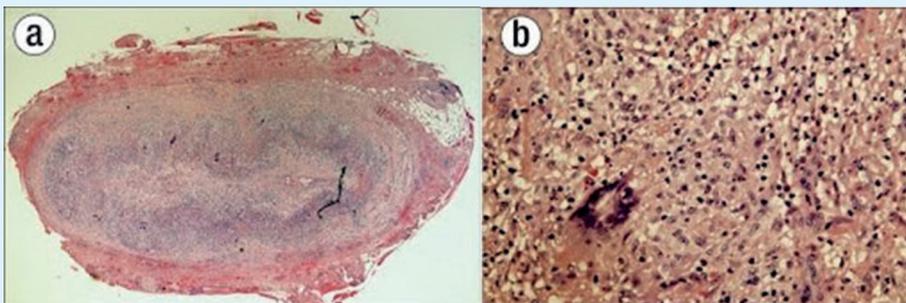
■ **QRU 4 : Quels sont les 4 signes qui pourront être retrouvés à l'examen en cas de neuropathie optique ischémique antérieure aiguë ?**

- A. Membrane épimaculaire
- B. Nodules cotonneux
- C. Œdème papillaire
- D. Œdème maculaire
- E. Exsudats profonds
- F. Déficit altitudinal au champ visuel
- G. Scotome arciforme
- H. Hémorragies en flammèche
- I. Iridodialyse
- J. Scotome cæco-central
- K. Ischémie choroïdienne

■ **QRU 5 : Parmi ces examens, lequel vous apparaît indispensable pour le diagnostic ?**

- A. Biopsie d'artère temporale
- B. Échographie doppler aortique à la recherche d'un signe du halo.
- C. TEP-TDM
- D. Angioscanner aortique
- E. Aucun, le diagnostic d'artérite à cellules géantes est exclusivement clinique

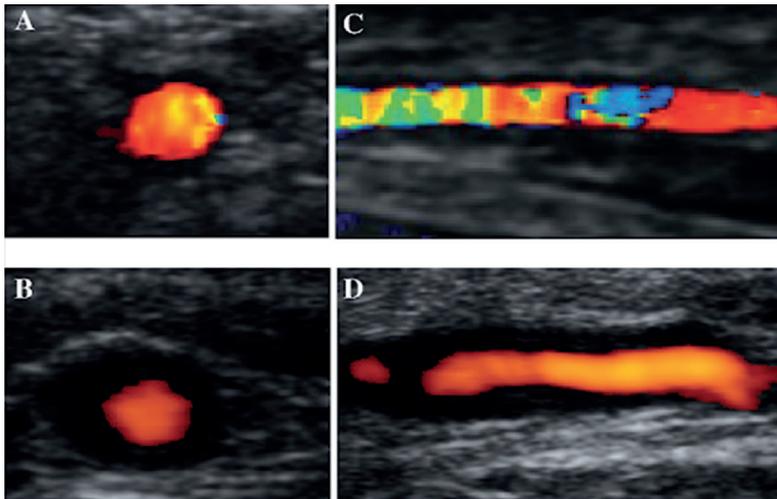
Vous réalisez une biopsie de l'artère temporale qui montre cet aspect :



■ **QRM 6 : Votre externe vous demande quelle(s) est/sont classiquement la/les caractéristique(s) anatomopathologique(s) d'une artérite à cellules géantes ?**

- A. Rupture de la limitante élastique externe
- B. Atteinte isolée de l'intima
- C. Présence de nécrose fibrinoïde
- D. Présence de granulomes
- E. Atteinte segmentaire et focale

- ZAP 7 : La patiente bénéficie également d'une échographie doppler des artères temporales. Pointez sur cette image le signe quasi pathognomonique d'artérite à cellules géantes.



- QRM 8 : Quel(s) traitement(s) allez-vous instaurer à ce stade de la prise en charge ?
 - A. Aspirine
 - B. Statines
 - C. Tocilizumab
 - D. Corticothérapie 1 mg/kg/j
 - E. Corticothérapie 0,7 mg/kg/j

Correction du dossier progressif n° 1

■ QRP 1

Correction ABE

- A. Avez-vous des antécédents personnels ou familiaux de cancer ?
- B. Avez-vous eu des rapports sexuels à risque dans les derniers mois ?
- C. Pratiquez-vous une activité physique régulière ?
- D. Avez-vous des animaux à la maison ?
- E. Avez-vous présenté des céphalées et/ou une baisse d'acuité visuelle récente ?

Ici, une question d'orientation diagnostique, très appréciée des rédacteurs du CNG. Il faut faire attention de bien lire l'énoncé avec exactitude pour cocher les réponses attendues : même si vous poserez toutes ces questions à votre patient, on vous demande bien ici celles qui sont les plus pertinentes, soit les questions à poser en première intention pour nous orienter au mieux face à ce tableau.

A. On est face à une patiente de 75 ans qui décrit une asthénie depuis plusieurs mois, associée à un amaigrissement involontaire. On suspecte donc ici un tableau d'altération de l'état général, bien qu'il nous manque l'anorexie (non mentionnée ici) pour rentrer formellement dans la définition de l'OMS. Devant ce tableau, il faut bien évidemment **rechercher des arguments pour une pathologie néoplasique**. (Rang A).

B. Certaines IST et notamment l'**infection à VIH** peuvent donner des tableaux similaires à celui présenté par la patiente. Quel que soit l'âge, il faudra rechercher des expositions sexuelles à risque, d'où la pertinence de questionner la patiente à ce propos. (Rang A).

C. Point central, surtout dans une démarche de prise en charge globale comme c'est le cas en médecine interne ou en gériatrie, par exemple, mais ça n'est pas le plus pertinent à demander, car n'a pas de valeur d'orientation diagnostique. (Rang A).

D. Les zoonoses s'expriment rarement par des tableaux d'altération générale. En médecine interne, on posera néanmoins souvent cette question, car il n'y a pas de « jamais » ni de « toujours » en médecine. Cependant, la question n'était pas la plus pertinente parmi les options proposées, et il fallait préférer l'item B ici. (Rang A).

E. Devant une **altération de l'état général** chez un sujet de plus de 50 ans, et en particulier après 70 ans, il est licite de rechercher des arguments pour une **artérite à cellules géantes** ou maladie de Horton, qui **peut tout à fait débuter par une AEG isolée initialement**. C'est une **maladie fréquente**, et il ne faut pas passer à côté ! (Rang B).

■ QROC 2

Correction Artérite à cellules géantes ; Maladie de Horton

Comme évoqué précédemment, nous sommes face à un tableau d'altération de l'état général, fébrile, chez une patiente âgée, qui présente de surcroît des signes évocateurs d'artérite à cellules géantes (ACG, ex-maladie de Horton) avec des céphalées et un épisode d'amaurose transitoire. Ce diagnostic apparaît donc comme le plus probable ici. De plus, c'est même un diagnostic à évoquer **en urgence**, devant le **risque de cécité** si l'atteinte ophtalmologique récidive. (Rang A)

■ QRP 3

Correction ► ABEFI

- A. Claudication de la mâchoire
- B. Hyperesthésie du scalp
- C. Urticaire
- D. HLA B27
- E. Cholestase anictérique
- F. Claudication du membre supérieur gauche
- G. Névrite optique rétro-bulbaire (NORB)
- H. Uvéite antérieure aiguë
- I. Déficit neurologique focal
- J. Absence de syndrome inflammatoire biologique
- K. Hypercalcémie
- L. Insuffisance rénale aiguë

Il existe plusieurs signes cliniques orientant vers une artérite à cellules géantes :

- Signes généraux : Altération de l'état général (asthénie, amaigrissement, anorexie) ; **fièvre** modérée.
- Signes céphaliques : **Céphalées temporales** d'intensité variable et souvent résistantes au paracétamol ; induration des artères temporales et diminution du pouls ; claudication intermittente de la mâchoire, cédant à l'arrêt de la mastication ; Hyperesthésie du cuir chevelu ; nécrose de la langue et du voile du palais ; nécrose du scalp.
- Signes ophtalmologiques : Neuropathie optique ischémique antérieure aiguë (**NOIAA**) +++ ; Occlusion de l'artère centrale de la rétine (OACR) ; Neuropathie optique ischémique postérieure ; amaurose transitoire ; **paralysie oculomotrice** (diplopie +/- douloureuse).
- Signes rhumatologiques : Pseudo-polyarthrite rhizomélique (arthralgie et raideur pelvienne et scapulaire) associée chez **50 % des patients**. D'autres arthralgies ou arthrites sont possibles dans le cadre de l'ACG, ainsi que des myalgies.
- Atteintes macrovasculaires : Aortite (asymptomatique +++ mais peut entraîner un **anévrisme** ou une **dilatation diffuse** de l'aorte et se compliquer de dissection aortique) ; Atteinte des artères des membres (supérieurs > inférieurs) : abolition des pouls, souffles vasculaires, asymétrie tensionnelle, claudication, phénomène de Raynaud secondaire ; AVC ischémiques (rares, touchent surtout le territoire vertébro-basilaire).
- Signes biologiques : **Syndrome inflammatoire biologique** (> 95 % des cas) ; Cholestase anictérique (gamma GT et phosphatases alcalines sans augmentation de bilirubine).

- A. Signe classique dû à l'atteinte des artères à destination céphalique. (Rang A)
- B. Signe classique dû à l'atteinte des artères à destination céphalique. (Rang A)
- C. Il n'existe pas d'atteinte cutanée particulière dans l'ACG (Rang A).

En revanche, on peut retrouver de l'urticaire dans une vascularite des vaisseaux de petits calibres : la vascularite urticarienne hypocomplémentémique (pas besoin d'en connaître plus sur cette maladie pour l'EDN !).

D. Le HLA B27 est un allèle du complexe majeur d'histocompatibilité qui est retrouvé chez 6-8 % de la population caucasienne. Il est significativement associé à certaines uvéites (uvéites à HLA B27) et aux spondyloarthrites, et surtout la spondyloarthrite ankylosante, mais pas à l'artérite à cellules géantes. (Rang A)

Pour votre culture, il existe effectivement un terrain génétique prédisposant à l'ACG avec une association significative à l'allèle HLA DR4.

E. Il s'agit effectivement d'un signe biologique de l'atteinte hépatique de l'ACG. (Rang A)

F. La claudication d'un membre (surtout des membres supérieurs) traduit l'ischémie à l'effort due à une atteinte des grosses artères à destination des membres. (Rang A)

G. La névrite optique rétro-bulbaire est une atteinte inflammatoire démyélinisante du nerf optique que l'on rencontre dans la sclérose en plaques. Elle se traduit par une baisse d'acuité visuelle rapidement progressive (et non brutale) avec douleurs à la mobilisation oculaire. Le fond d'œil est le plus souvent normal (« Le patient ne voit rien et l'ophtalmologue non plus ») même s'il peut exister un œdème papillaire dans 10 % des cas. Ce n'est pas une atteinte de l'ACG, qui se caractérise plus volontiers par une NOIAA. (Rang A)

NB : La NOIAA est dite antérieure car elle touche la partie la plus antérieure du nerf optique, c'est-à-dire la tête du nerf au niveau de la papille. La NORB est dite rétro-bulbaire car c'est une atteinte des voies optiques myélinisées, donc en arrière du bulbe oculaire. Il existe une atteinte « rétro-bulbaire » possible dans l'ACG, bien que rare, mais le mécanisme est ischémique et non inflammatoire : on parlera alors de neuropathie optique ischémique postérieure (NOIP), mais donc la clinique est superposable à celle de la NORB.

H. Il n'existe pas d'uvéite dans l'ACG, contrairement à la sarcoïdose ou la maladie de Behçet. (Rang B)

I. On peut en effet retrouver un déficit neurologique focal en cas d'AVC ischémique. (Rang A)

J. Au contraire, l'absence de syndrome inflammatoire est un argument qui va à l'encontre du diagnostic d'ACG car celui-ci est un élément biologique central de cette pathologie. Il peut être majeur, et l'ACG débute parfois par un syndrome inflammatoire biologique nu. (Rang A)

K. Contrairement à la sarcoïdose, il n'existe pas d'hypercalcémie dans l'ACG. (Rang A)

L. Il n'existe pas d'atteinte rénale au cours de l'ACG. (Rang A)

■ QRP 4

Correction → CFHK

- A. Membrane épimaculaire
- B. Nodules cotonneux
- C. Œdème papillaire
- D. Œdème maculaire
- E. Exsudats profonds
- F. Déficit altitudinal au champ visuel
- G. Scotome arciforme
- H. Hémorragies en flammèche
- I. Iridodialyse
- J. Scotome cæco-central
- K. Ischémie choroïdienne

Deuxième QRP, cette fois-ci à propos des signes évocateurs de neuropathie optique ischémique antérieure aiguë (NOIAA). L'atteinte classique d'une NOIAA au fond d'œil correspond à l'association œdème papillaire + hémorragies en flammèche péri-papillaires.

A. Les membranes épimaculaires, tout comme les trous maculaires, font partie de ce que l'on appelle les syndromes de « l'interface vitréomaculaire ». Il s'agit en fait d'un décollement pathologique du corps vitré (qui se décolle physiologiquement de la région maculaire vers 50 ans) et qui aboutit à la prolifération de tissu fibreux à la surface de la macula, une « membrane », et donc à une possible baisse progressive d'acuité visuelle. Elles sont visibles au fond d'œil mais surtout à l'OCT. Elles surviennent plus fréquemment chez les sujets âgés ou en conditions post-traumatiques mais ne sont pas en lien avec la NOIAA ou l'ACG. (Rang B)

B. Ce sont des **lésions blanches, superficielles, de petite taille et à contours flous** (qui ressemblent à du coton ou à des nuages !). Les nodules cotonneux correspondent à l'accumulation de matériel axoplasmique dans les fibres optiques et signent une occlusion des artérioles rétiniennes. On les retrouve typiquement dans l'occlusion de veine centrale de la rétine (OVCR), dans la rétinopathie diabétique, la rétinopathie hypertensive ou encore les embolies graisseuses → Il s'agit d'atteintes microvasculaires de la rétine or dans la NOIAA, on a une atteinte des vaisseaux de plus gros calibres (artères ciliaires postérieures qui vascularisent la tête du nerf optique) : retenez que l'ACG est une vascularite des gros vaisseaux !! (Rang B)

C. Il s'agit du principal signe évocateur au fond d'œil ! Du fait de l'ischémie aiguë de la tête du nerf optique au niveau de la papille, il existe un œdème réactionnel : c'est l'œdème papillaire. La papille apparaît alors pâle et à limites floues. On retrouve souvent associées une ou plusieurs hémorragies en flammèche sur les bords de la papille. (Rang B)

ATTENTION : la NOIAA est le plus souvent unilatérale ; Un œdème papillaire bilatéral doit vous faire évoquer en 1^{re} intention un syndrome d'hypertension intracrânienne ! Il n'existe alors pas de baisse d'acuité visuelle brutale mais plutôt un élargissement de la tâche aveugle voire une vision floue.

D. *A contrario*, la NOIAA n'atteint pas la macula et il n'existe donc classiquement pas d'œdème maculaire (Rang B)

E. Les exsudats profonds ou exsudats secs correspondent à une accumulation de lipoprotéines dans l'épaisseur de la rétine (**dans les couches profondes, contrairement aux nodules cotonneux**). Ce sont des **dépôts jaunâtres à bords nets** que l'on rencontre dans la DMLA exsudative ou dans la rétinopathie diabétique et témoignant de l'hyperperméabilité capillaire. (Rang B)

F. L'examen du champ visuel au cours d'une NOIAA peut révéler un déficit fasciculaire (schématiquement c'est comme s'il manquait une « part du gâteau » qu'est votre champ visuel, cette « part » manquante étant rattachée à la tâche aveugle) ou alors, de manière plus rare mais plus spécifique, un déficit altitudinal qui correspond à une limite horizontale du déficit visuel. Dans tous les cas le déficit est rattaché à la tâche aveugle (du fait de l'atteinte de la tête du nerf optique). (Rang B)

G. Le scotome arciforme de Bjerrum est un déficit partant de la tâche aveugle et contournant le point de fixation central, que l'on retrouve dans une autre neuropathie optique : le glaucome primitif à angle ouvert. (Rang B)

H. Les hémorragies en flammèche (superficielles) sont une atteinte classique de la NOIAA. Elles sont de localisation péri-papillaires et accompagnent l'œdème papillaire. (Rang B)

I. Une iridodialyse est un décollement de la base de l'iris que l'on retrouve lors des traumatismes oculaires. (Rang B)

J. Le scotome cæco-central est un déficit du champ visuel qui englobe la tâche aveugle et le point de fixation central. On le retrouve dans d'autres neuropathies optiques : la névrite optique rétro-bulbaire de la sclérose en plaques +++, mais aussi dans les neuropathies alcooliques. (Rang B)

K. Deux petits rappels pour mieux comprendre cet item :

- Il existe 2 formes de NOIAA : la NOIAA artéritique associée à l'artérite à cellules géantes et la NOIAA non artéritique, la plus fréquente et de très loin, qui survient sur un terrain de facteur de risques cardiovasculaires +++ et dont la physiopathologie est mal connue.
- La vascularisation de la tête du nerf optique est prise en charge par les branches de l'artère ciliaire postérieure (issue de l'artère ophtalmique), qui vascularise également la choroïde.

La NOIAA non artéritique touche principalement une ou plusieurs branches de l'artère ciliaire postérieure, là où, comme mentionné plus haut, l'artérite à cellules géantes touche de plus gros vaisseaux et entraîne donc une atteinte en amont, sur l'artère ophtalmique.

On comprend donc que dans la NOIAA artéritique on aura une atteinte à la fois de la tête du nerf optique (NOIAA) et une ischémie choroïdienne (visible en angiographie fluorescéinique), alors que la NOIAA non artéritique épargnera le plus souvent celle-ci avec une atteinte isolée de la tête du nerf optique. Ainsi une ischémie choroïdienne au cours de la NOIAA est en faveur d'une origine artéritique (Rang B).

■ QRU 5

Correction → A

- A. Biopsie d'artère temporale
- B. Échographie doppler aortique à la recherche d'un signe du halo.
- C. TEP-TDM
- D. Angioscanner aortique
- E. Aucun, le diagnostic d'artérite à cellules géantes est exclusivement clinique

A. Parmi les examens suivants, **le seul qui permet de faire le diagnostic est la biopsie des artères temporales**. Elle sera toujours réalisée du côté homolatéral à l'atteinte clinique. Elle sera faite au bloc opératoire (souvent ORL ou CMF) sous anesthésie locale et ne nécessite donc pas de consultation anesthésique préalable.

IMPORTANT : en cas de forte suspicion d'artérite à cellule géante, la réalisation de la BAT **ne doit pas retarder l'instauration du traitement**. En effet, les atteintes histologiques **persistent jusqu'à 15 jours après le début de la corticothérapie** ! (Rang B)

B. La présence d'un signe du halo pourrait effectivement permettre le diagnostic d'ACG, mais attention : **c'est un signe que l'on recherche avec une échographie doppler des artères temporales**, pas de l'aorte ! L'écho-Doppler ne permet de toute façon pas d'étudier l'aorte. (Rang B)

C. La TEP-TDM permet de rechercher une **aortite** mais ne permet pas de faire le diagnostic d'ACG. (Rang B)

D. L'angio-TDM permet de rechercher une **aortite** mais ne permet pas de faire le diagnostic d'ACG. (Rang B)

E. L'ACG est une **maladie très polymorphe**, avec une clinique riche mais dont les **signes sont inconstants** ! Le diagnostic n'est donc pas clinique, mais bien anatomopathologique (et peut être échographique dans les prochaines années). (Rang A)