

jeune femme , 19 ans. Intervention de Hartmann le 07.02.2011 pour **perforation sigmoïdienne de cause indéterminée** (constipation?) , compliquée d'une péritonite stercorale.

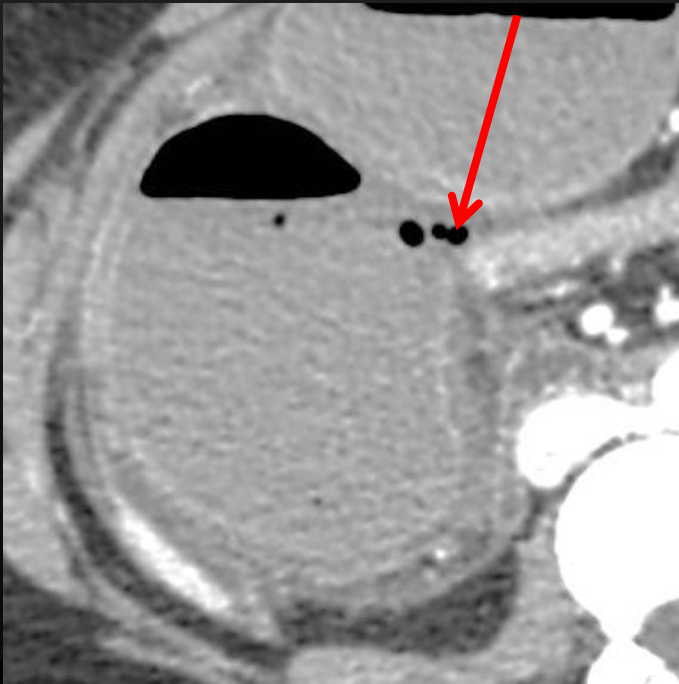
22.03.2011: arrêt des matières et des gaz , douleurs abdominales.

Un scanner abdomino-pelvien montre alors les images suivantes



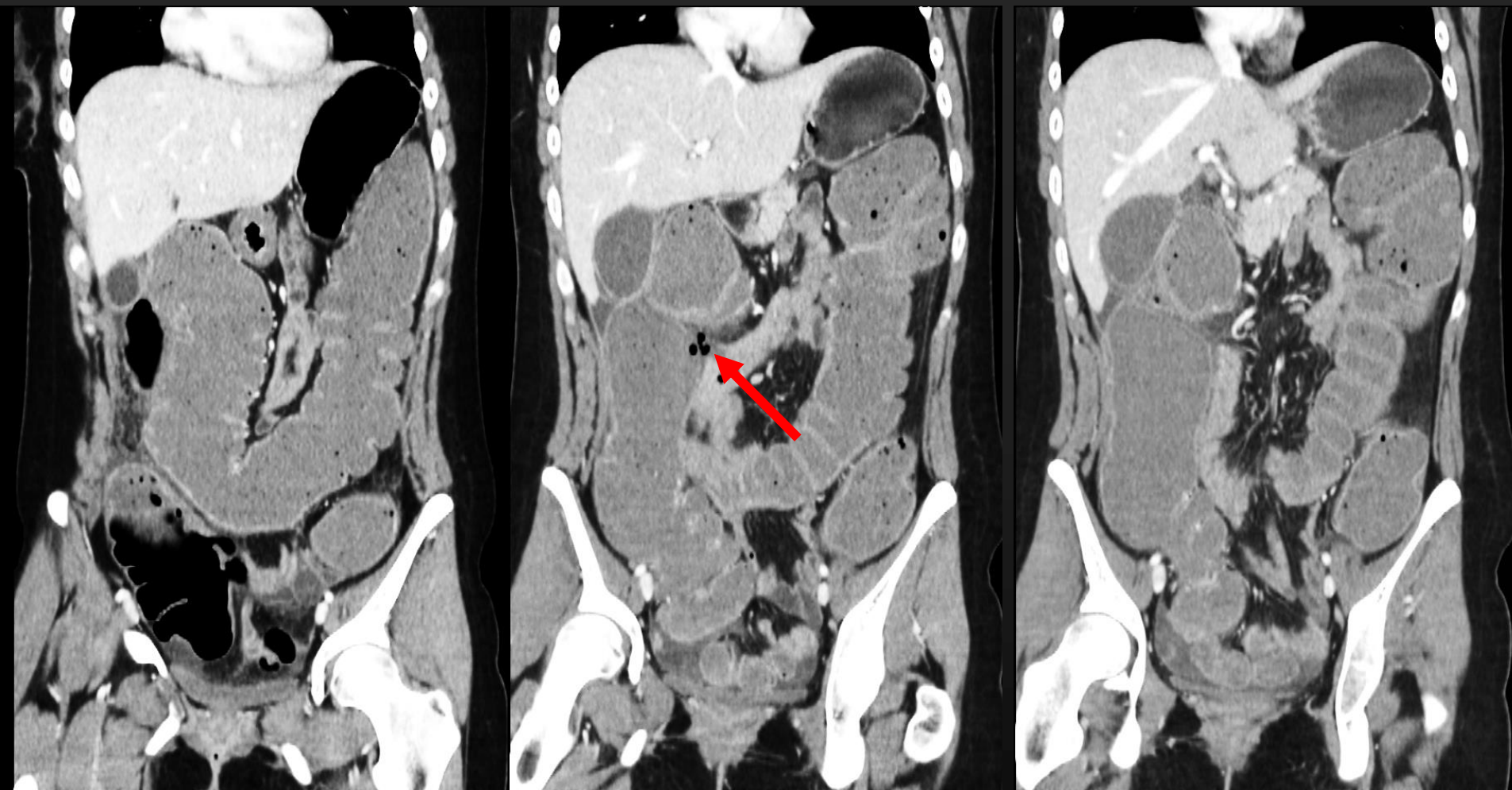


Distension liquide majeure du colon
restant , avec rehaussement
irrégulier du réseau capillaire du
complexe muco-sous-muqueux

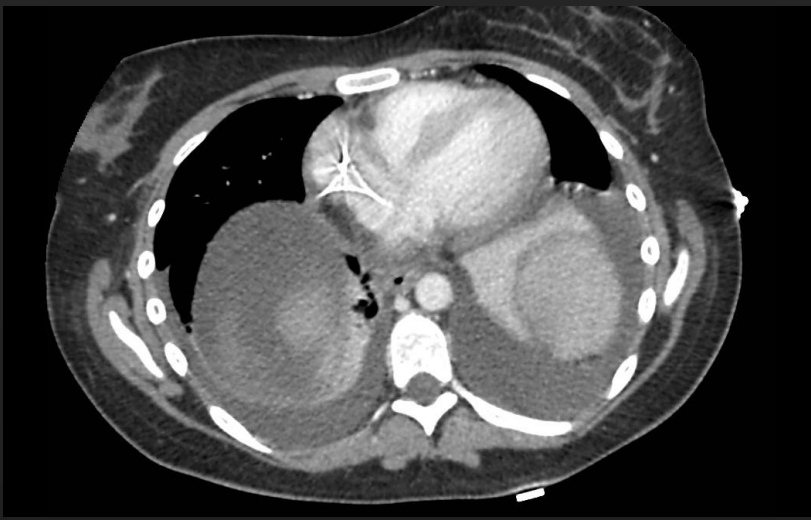


Bulles de gaz exoluminales autour
angle colique droit

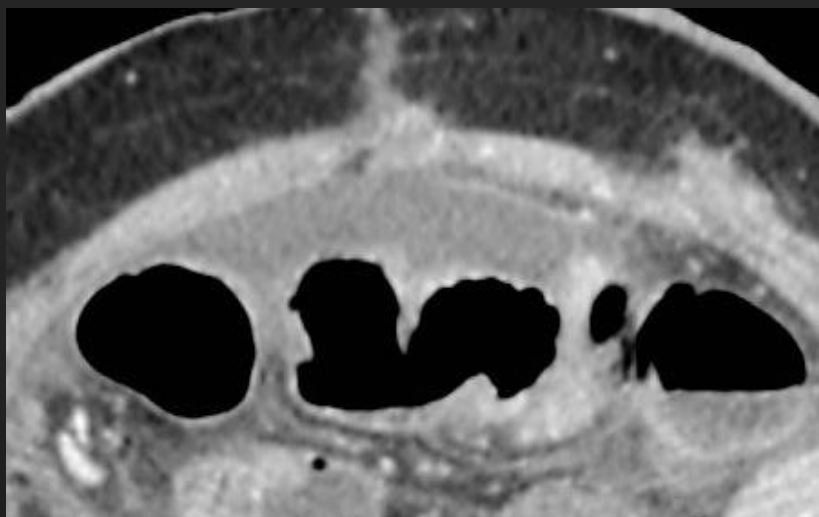
Infiltration de la graisse péri-colique
droite confirmant la perforation à
ce niveau



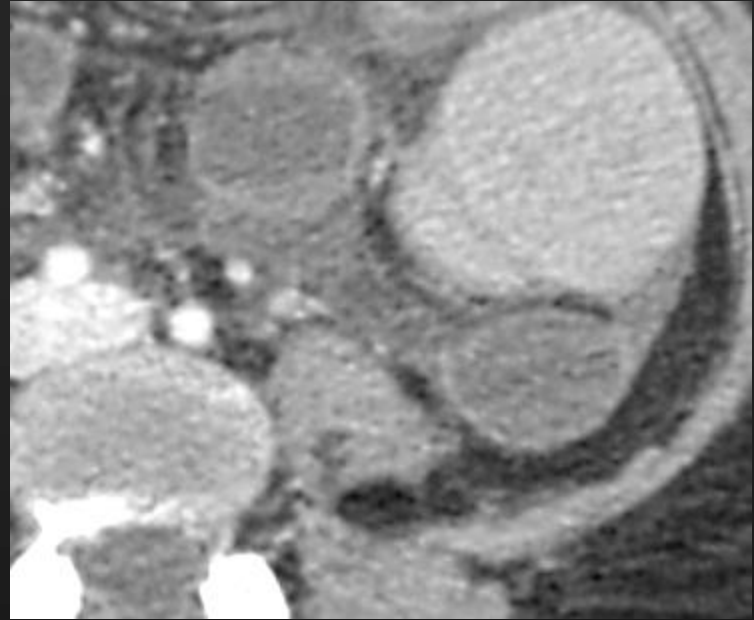
Reprise chirurgicale pour perforation de l'angle colique droit:
hémicolectomie droite, iléostomie terminale et colostomie transverse.
Le 29.03.2011: hyperthermie et douleurs abdominales.



un nouveau scanner pratiqué (29 03) montre alors un **volumineux hématome sous-capsulaire du foie droit** avec un **hémopéritoine confirmant une rupture capsulaire**

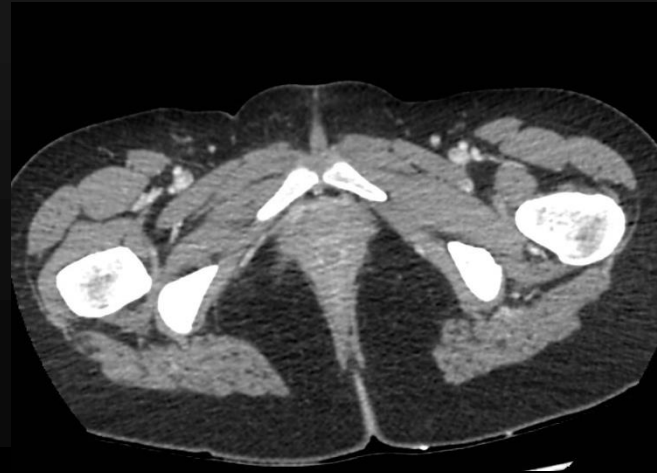
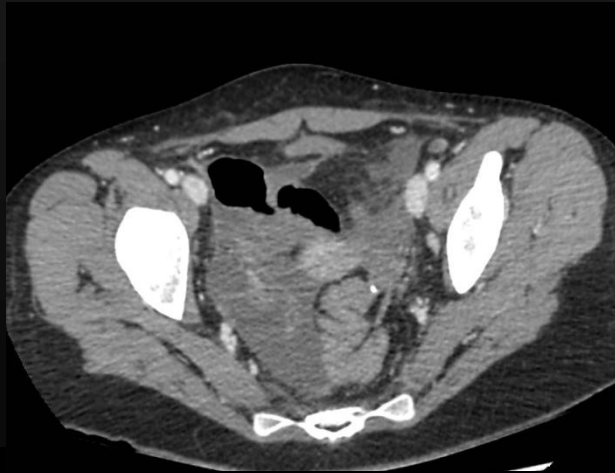
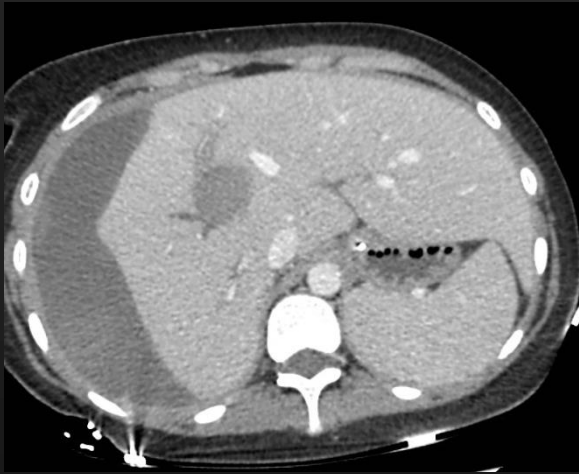


il existe en outre de multiples
collections péritonéales.



Le 08.04.2011, absence d'amélioration clinique.
Déglobulisation, persistance hyperthermie, douleurs abdominales.

sur un nouveau scanner réalisé le 08 04 , soit 2 mois après la première intervention pour péritonite stercorale sur perforation sigmoïdienne d'origine non identifiée , apparition d'un faux anévrisme fusiforme de l'artère hépatique .





Transfert en Réanimation chirurgicale.
Contrôle TDM à J1 dans un contexte déglobulisation (perte de 3 g/l d'Hb dans la nuit).
Persistance de douleurs abdominales.

sur un nouveau scaanner (09 04) on constate , sur les coupes sans injection, la présence d'une hyperdensité traduisant la **thrombose partielle du faux anévrysme de l'artère hépatique** . Il existe en outre un hémopéritoine avec un sédiment hématique dans le cul de sac de Douglas.





la majeure partie du faux anévrysme reste perfusée

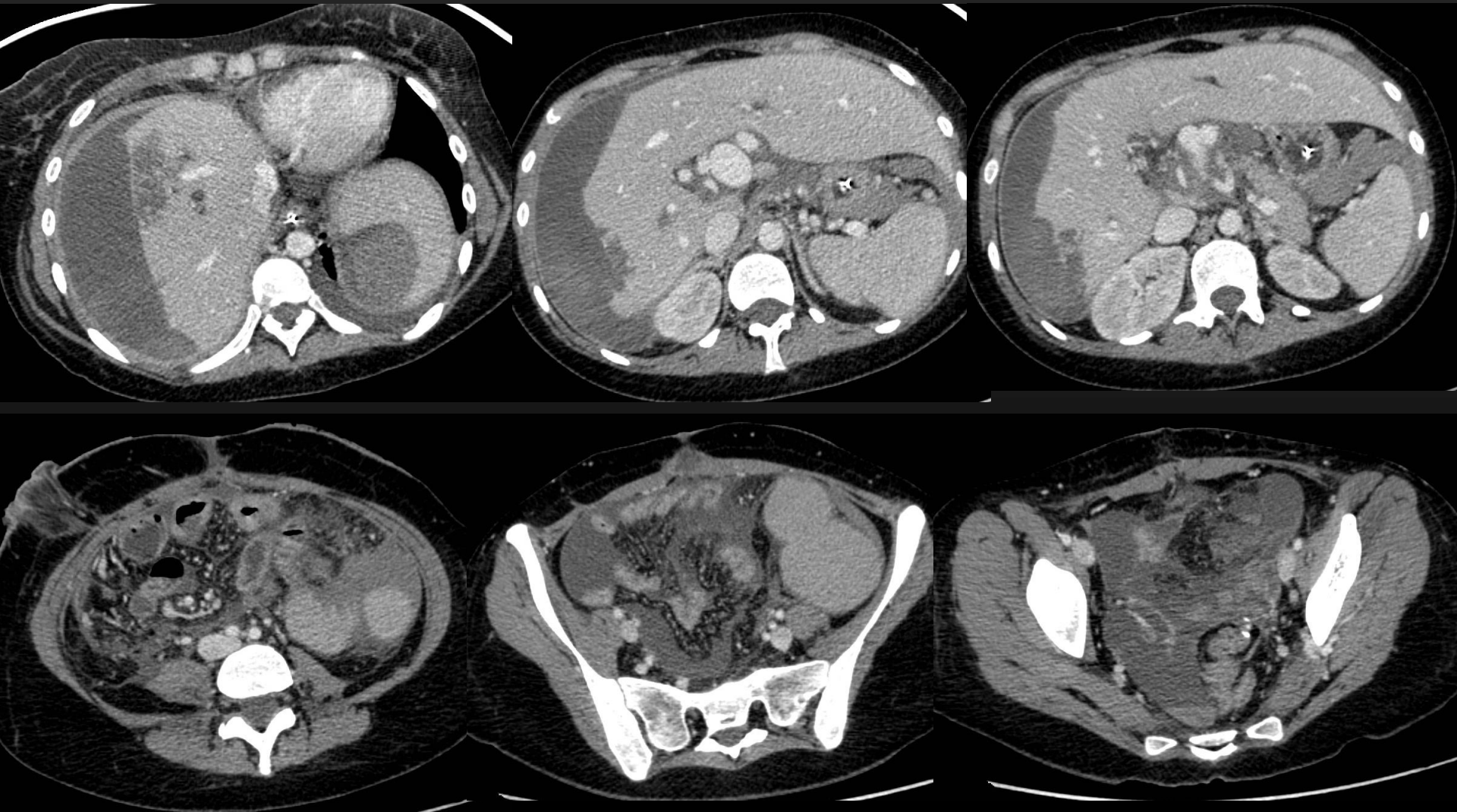


les post-traitements volumiques sont indispensables pour analyser de façon précise la morphologie et les remaniements des vaisseaux. Le faux anévrysme s'est développé à partir de l'origine de la branche droite de l'artère hépatique .



les remaniements dysplasiques de la branche gauche de l'artère hépatique et des branches segmentaires du foie droit en aval du faux anévrysme sont parfaitement perçus sur les représentations 3D surfaciques

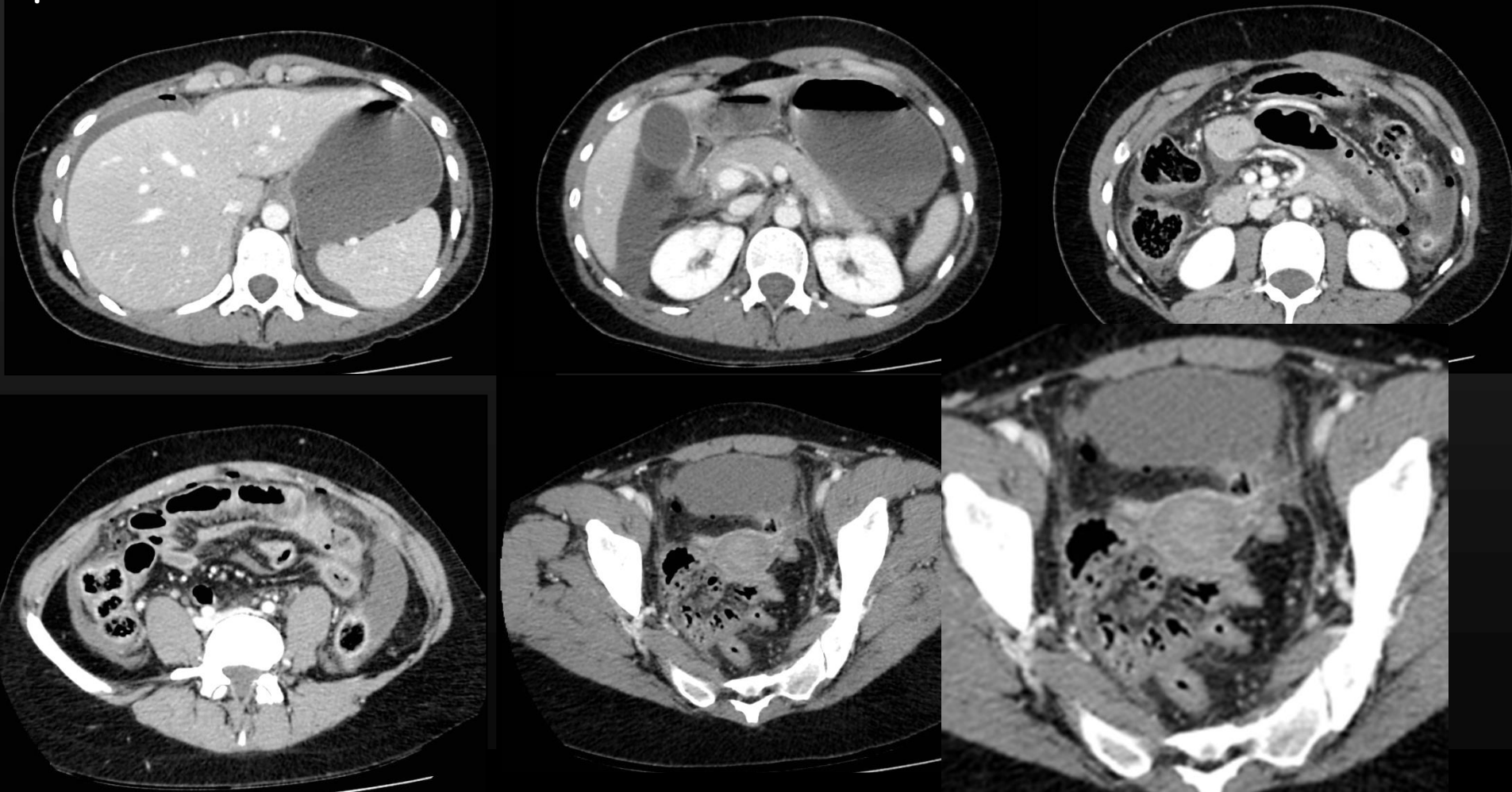
Majoration de l' hémopéritoine sans saignement actif visible. La patiente décède dans les heures qui suivent

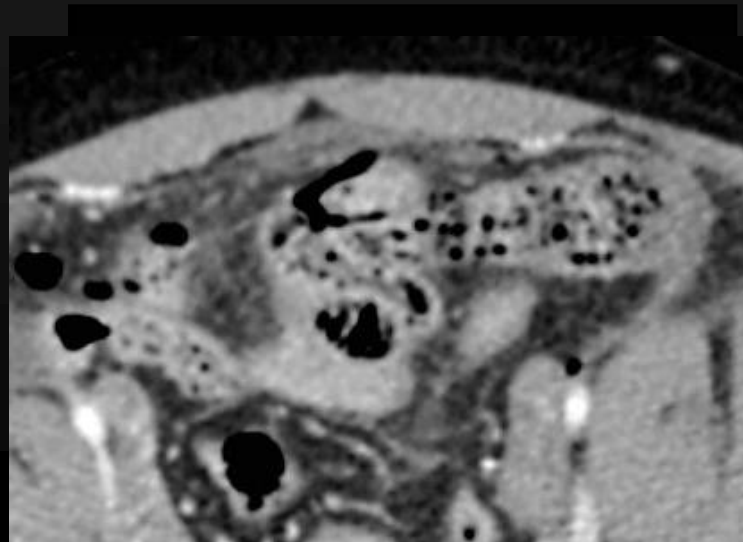
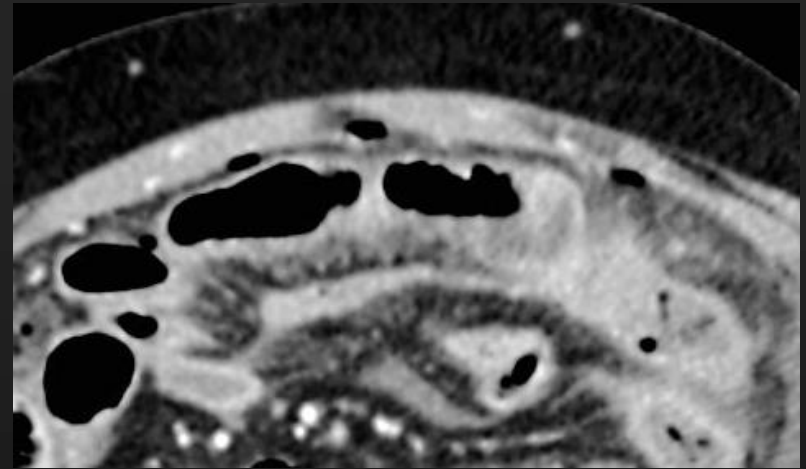
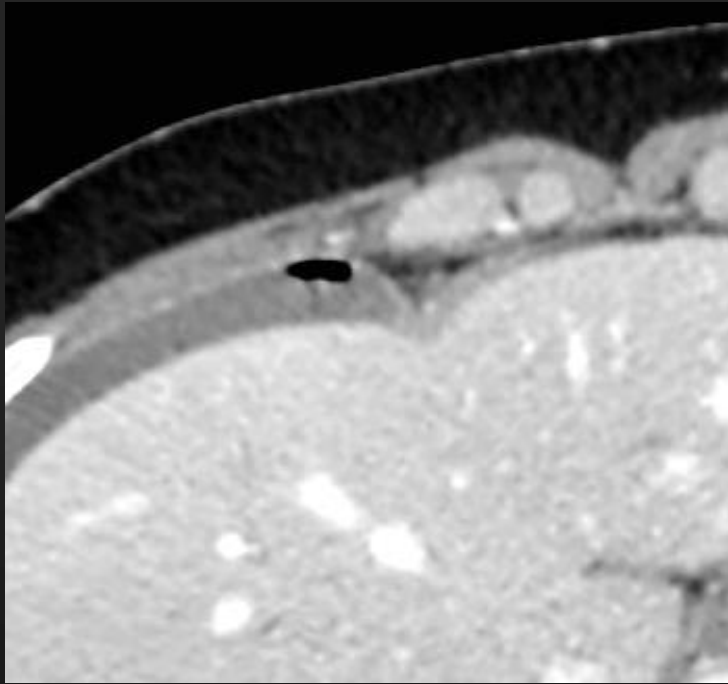


Cas compagnon : Patiente de **33 ans**, sans antécédent.

Douleurs abdominales brutales le 16.01.2011, avec défense en FIG.

Le scanner montre des bulles gazeuses de pneumopéritoine, en relation avec une **perforation sigmoïdienne**, traitée par colectomie segmentaire avec rétablissement de continuité sous couvert d'une colostomie gauche de protection

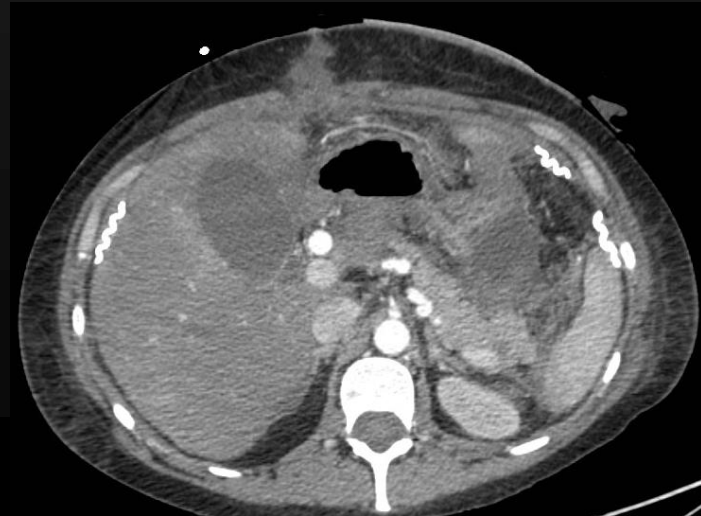


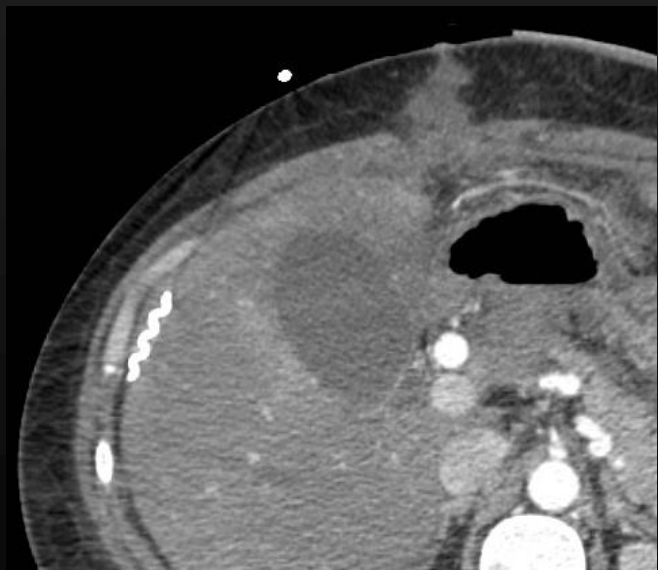
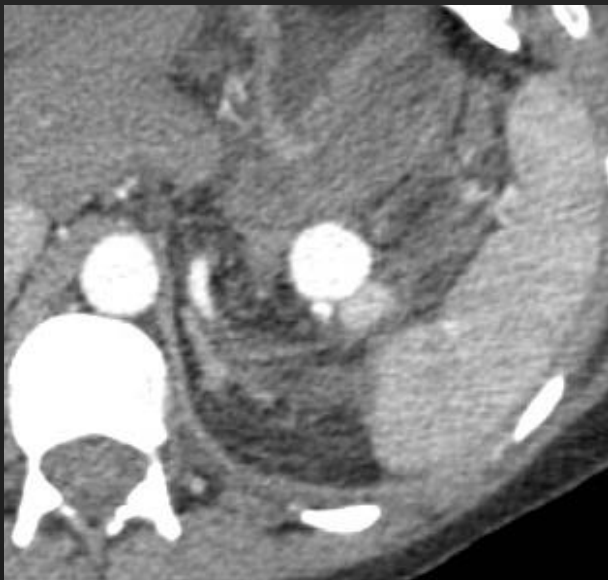


Le 27.01.2011 (10 jours après la sigmoïdectomie) , reprise chirurgicale pour perforation grêlique jéjunale (jéjunostomie).

Le 29.01.2011, déglobulisation avec perte de 3 pts d'hémoglobine. Hyperthermie, abdomen tendu.

un scanner est alors pratiqué qui montre la présence de **multiples anévrismes des artères splénique et hépatique**







le scanner confirme en outre l'organisation de multiples collections péritonéales.
La patiente est reprise au bloc mais décèdera dans les suites proches de la réintervention

le diagnostic retenu , comme dans le cas précédent est celui de
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (ancien type IV)

Syndromes d'Ehlers-Danlos

Syndromes d'Ehlers-Danlos: Famille hétérogène de **maladies génétiques du tissu conjonctif ayant en commun une hyperlaxité articulaire, une hyperextensibilité cutanée et une fragilité tissulaire.**

Anomalie de synthèse de la fibre collagène.

Forme vasculaire (ancien type IV ou forme artérielle échymotique): pronostic le plus sévère, complications artérielles et digestives.

Bedda S, Radovanovic A, Fajardy A et al. Syndrome d'Ehlers-Danlos révélé par une perforation sigmoïdienne. Annales chir. 2005;130:44-46

Anomalie de synthèse des fibres collagènes de type III, constituant important du derme et des parois artérielles.

Mutation autosomique dominante.
1/150.000

Taux de néomutation élevé (50%), nombreux cas sporadiques.

TABLEAU I

Classification des syndromes d'Ehlers-Danlos

Forme	Ancienne dénomination	Transmission	OMIM
Classique	Gravis (type I)	AD	130000
	Mitis (type II)	AD	130010
Classique		AR	606408
Hypermobile	Hypermobile (type III)	AD	130020
Vasculaire	Artériel-ecchymotique (type IV)	AD	130050
Cyphoscoliotique	Oculo-scoliotique (type VI)	AR	225400
Arthrochalasique	Arthrochalasis multiplex congenita (type VIIA/B)	AD	130060
Dermatosparaxis	Dermatosparaxis (type VIIC)	AR	225410
Autres formes	Ehlers-Danlos lié à l'X (type V)	XL	305200
	Périodontal (type VIII)	AD	130080
	EDS avec déficit en fibronectine (type X)	?	225310
	Syndrome hypermobile familial (type XI)	AD	147900
	Forme progéroïde	AR	130070

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-laforêt K et al. Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire. Presse Med 2006;35:1864-75.

Diagnostic à évoquer devant la **présence de 2 des 6 signes suivants**:

Peau fine, transparente

Ecchymoses extensives.

Rupture artérielle.

Rupture ou fragilité digestive.

Rupture utérine.

Faciès caractéristique (**acrogérie** ; visage sérieux, yeux cernés proéminents et nez pincé ; **visage de Madone**).



FIGURE 3

Manifestations cutanées et articulaires rencontrées au cours du Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

A) Hématome spontané. B) Atrophie de la graisse sous-cutanée péri-orbitaire responsable de l'aspect globuleux et cerné des yeux (signe du fard de Tsoi). C) Aspect typique des lèvres, horizontales et peu ourlées. D) Hyperlaxité des petites articulations.



© DR

FIGURE 2
Aspects morphotypiques rencontrés au cours du Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

A) Morphotype facial acrogérique typique.

B) Hypoplasie du lobule de l'oreille.

C) Hyperextensibilité cutanée particulièrement prononcée pour une forme de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire.

D) Acrogérie de la main (patient de 30 ans).

E) Multiples cicatrices papyracées des genoux (patiente de 24 ans).

F) Transparence excessive de la peau du décolleté laissant paraître le lacis veineux sous-cutané.

Ces photographies sont présentées grâce à l'aimable autorisation des patients.

Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-laforêt K et al. Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire. Presse Med 2006;35:1864-75.

TABLEAU II

Critères de Villefranche-sur-Mer (1997)

Critères majeurs	Critères mineurs
Peau fine, translucide	Acrogerie
Rupture ou fragilité artérielle	Hyperlaxité des petites articulations
Rupture ou fragilité digestive	Rupture tendineuse ou musculaire
Rupture ou fragilité utérine	Pied-bot en varus équin
Ecchymoses extensives	Varices de développement précoce
Morphotype facial caractéristique	Fistule artérioveineuse carotido-caverneuse Pneumo- ou hémopneumothorax Rétraction gingivale Ehlers-Danlos vasculaire dans la famille Mort subite inexpliquée chez un parent proche

En présence d'au moins deux critères majeurs, le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire est fortement suspecté et doit être confirmé par l'étude moléculaire.

Source: Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Am J Med Genet. 1998; 77: 31-7.

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

Complications:

Perforations digestives.

Ruptures vasculaires (anévrisme, dissection ou nécrose pariétale) pouvant atteindre tous les vaisseaux.

Confirmation diagnostique:

Mise en évidence du gène muté
(résultat en 3 à 6 mois).

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

.Age moyen première complication viscérale 24 ans.

46 % artérielle

19 % perforation digestive

Perforations digestives:

Essentiellement colon, et surtout sigmoïde.

Parfois grêle, estomac...

Liées à nécrose locale par saignement intra-mural.

Caractère itératif.

Chirurgie très délicate, tissus fragiles, très friables.

Colectomie totale préconisée d'emblée compte-tenu du risque important de récurrence.

TABLEAU III

Complications vasculaires chez 112 patients atteints de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire*

	Patients, n (%)
Anévrismes artériels (12 aortiques)	54 (48)
Ruptures artérielles sans anévrisme	42 (38)
Fistules carotidocaverneuses	27 (24)
Hématomes	21 (19)
Hémorragies peropératoires	18 (17)
Dissections artérielles (12 aortiques)	14 (13)
Ruptures anévrysmales	10 (9)
Faux anévrismes	6 (6)
Fistules artérioveineuses	3 (3)
Anévrismes coronaires	2 (2)

TABLEAU IV

Répartitions topographiques des complications artérielles
chez 127 patients

Artères	Complications, n (%)
Tête et cou	
TABC	9 (7)
Carotides	11 (9)
Vertébrales	4 (3)
Cérébrales	2 (2)
FCC	27 (21)
Non précisé	13 (10)
Total	66 (52)
Aorte	
Crosse	8 (6)
Coronaires	4 (3)
Thorax	22 (17)
Abdomen	16 (13)
Non précisé	8 (6)
Total	58 (46)

Artères des membres supérieurs

SC	15 (12)
Axillaires	2 (2)
Non précisé	11 (9)
Total	28 (22)

Artères viscérales

TC	5 (4)
Hépatique	5 (4)
Splénique	7 (6)
MS	8 (6)
MI	1 (0)
Rénales	9 (7)
Non précisé	16 (1)
Total	51 (40)

Artères des membres inférieurs

Iliques	28 (22)
Fémorales	18 (14)
Poplitées	16 (13)
AJ	4 (3)
Non précisé	2 (2)
Total	68 (54)

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

Complications artérielles:

Le plus souvent **spontanées**,
parfois post-traumatiques.

Dissections et anévrismes
disséquants 65%

Fistules artério-veineuses 15%

Anévrismes fusiformes 15%

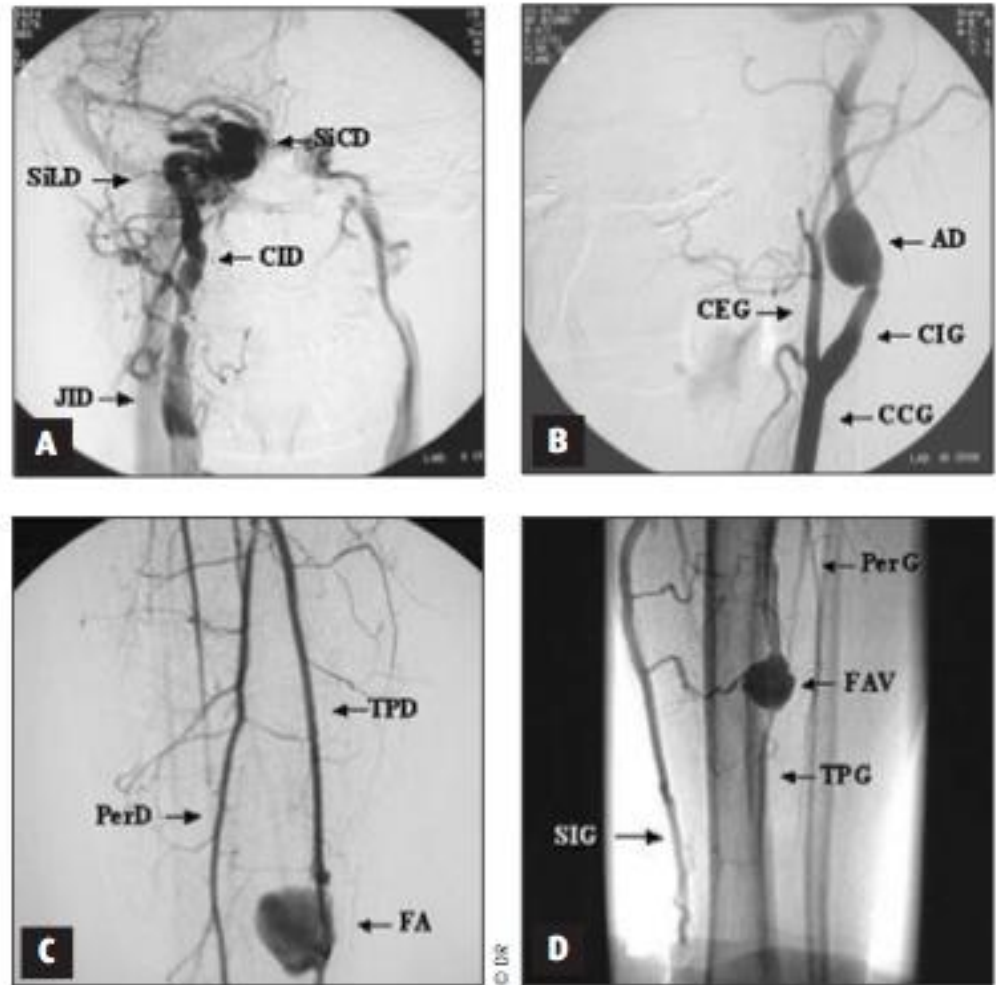


FIGURE 4

Aspects angiographiques de complications artérielles spontanées rencontrées au cours du Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

Complications artérielles:

Traitement:

Conservateur et symptomatique en première intention.

Endovasculaire avec précaution: embolisation sélective

Chirurgie en dernier recours compte-tenu de l'importante friabilité vasculaire.

Mortalité opératoire 20%

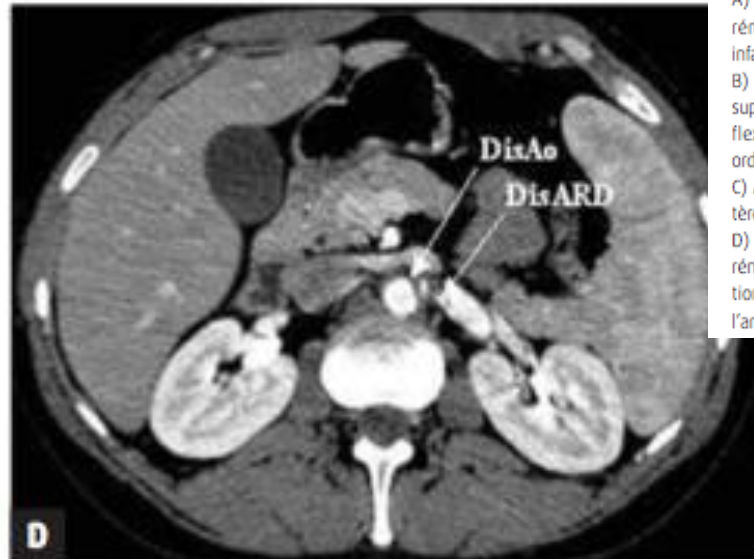
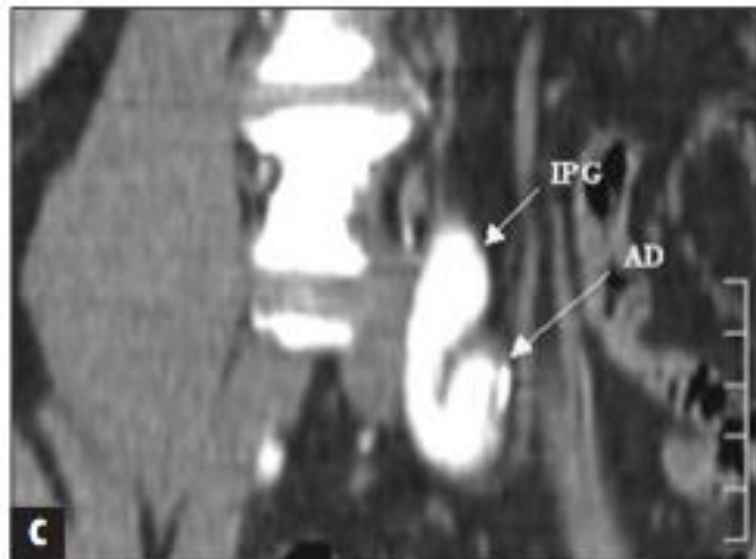


FIGURE 5
Aspects scannographiques
de complications artérielles
spontanées au cours
du Syndrome d'Ehlers-Danlos
vasculaire

A) Anévrisme disséquant de l'artère rénale droite (ARD) responsable d'un infarctus rénal droit (Inf RD).
B) Dissection de l'artère mésentérique supérieure (AMS) survenue après anteflexion du tronc prolongée devant un ordinateur.
C) Anévrisme disséquant (AD) de l'artère iliaque primitive gauche (IPG).
D) Dissection spontanée de l'artère rénale gauche (ARG) ostiale et dissection aortique (DisAo) étendue jusqu'à l'artère iliaque externe.

Syndromes d'Ehlers-Danlos vasculaire

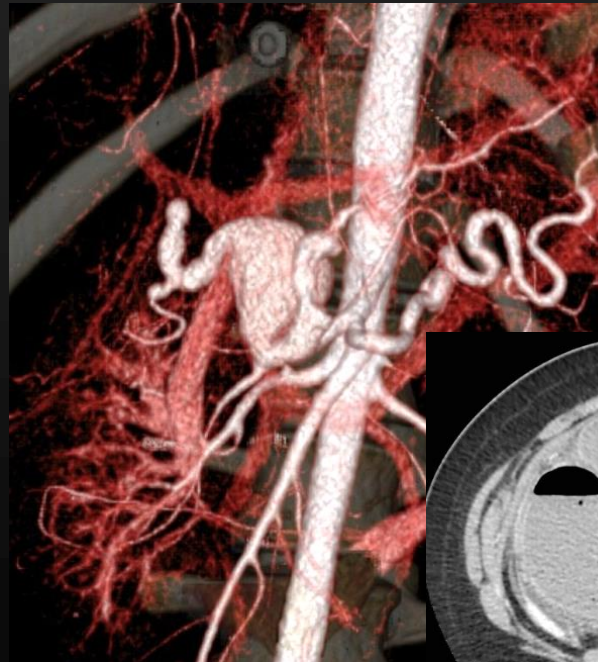
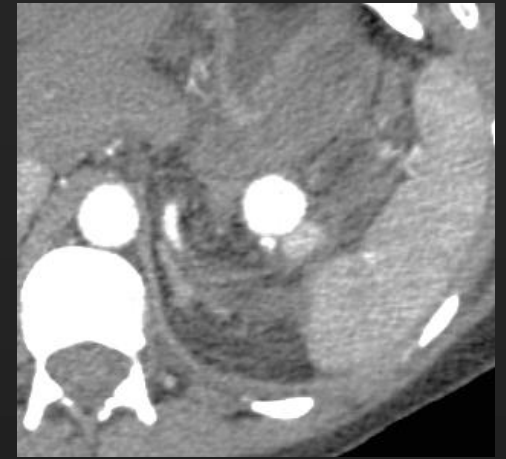
Pronostic sombre:

50% des patients décédés à 50 ans.

80% rupture artérielle.

8% perforation digestive.

10% rupture utérine, cardiaque ou
hépato-splénique.



messages à retenir

une **perforation spontanée du sigmoïde chez un sujet de moins de 30 ans**, tout comme un hématome profond à révélation aiguë dans le même contexte doivent faire évoquer **le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire**.

il faut alors rechercher **les éléments cliniques** permettant de reconnaître cette affection : peau translucide, faciès caractéristique (de Madone) , acrogérie ,hyperlaxité cutanée et articulaire, **ecchymoses extensives...** Etc.

L'identification de la maladie , en cas de révélation par un tableau aigu abdominal
l'identification de la maladie , en cas de révélation par un tableau aigu abdominal ou hémorragique profond , ne peut se faire que sur des données cliniques car la confirmation des anomalies génétiques, le plus souvent conséquence d'une mutation, ne peut être obtenue qu'avec un délai de plusieurs mois
, ne peuvent être obtenue qu'avec un délai de plusieurs mois

l'identification de la maladie est importante car la prise en charge doit être particulièrement adaptée ; notamment en ce qui concerne **l'étendue de la colectomie qui doit être en théorie totale en raison de la fréquence de la gravité des récides**

Dans les atteintes vasculaires, il convient aussi d'être prudent en matière de gestes endovasculaires de même que pour les indications chirurgicales qui ne doivent être portées qu' en dernier ressort