

Patiente de 43 ans, adressée pour bilan d'une douleur abdominale aiguë spontanée

infiltration spontanément hyperdense : hémorétropéritoine des espaces cellulo-grasieux du rétropéritoine médian

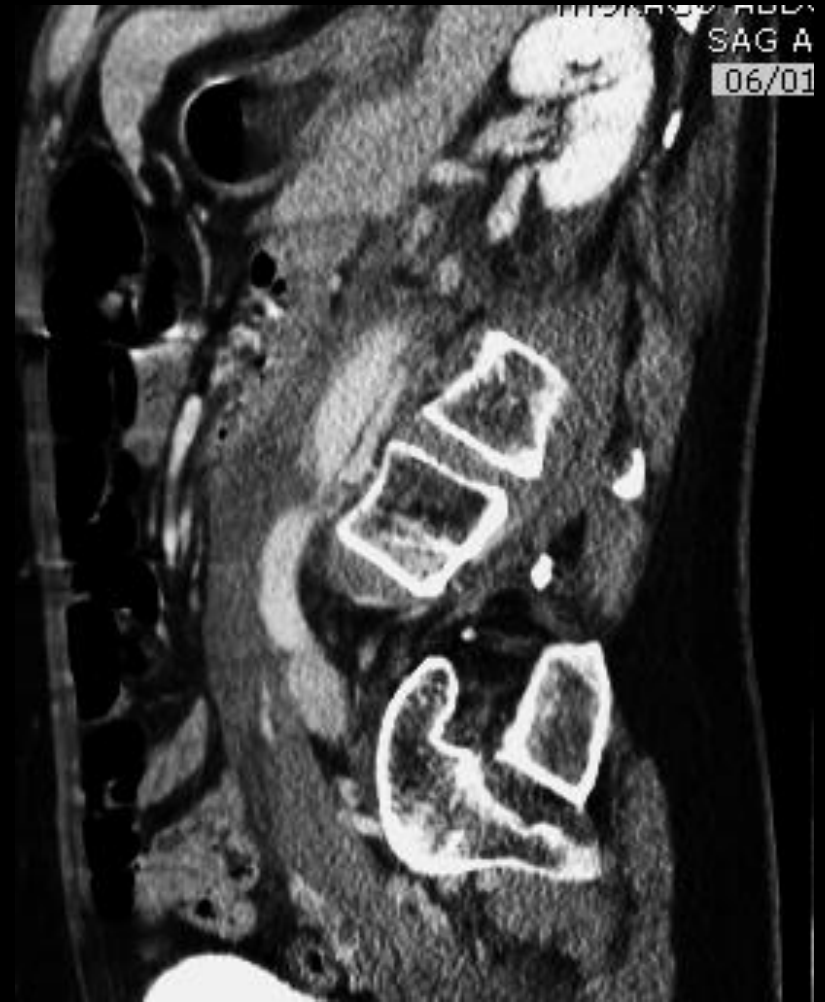


pas d' hémopéritoine

Waled ABOU ARAB(IHN)

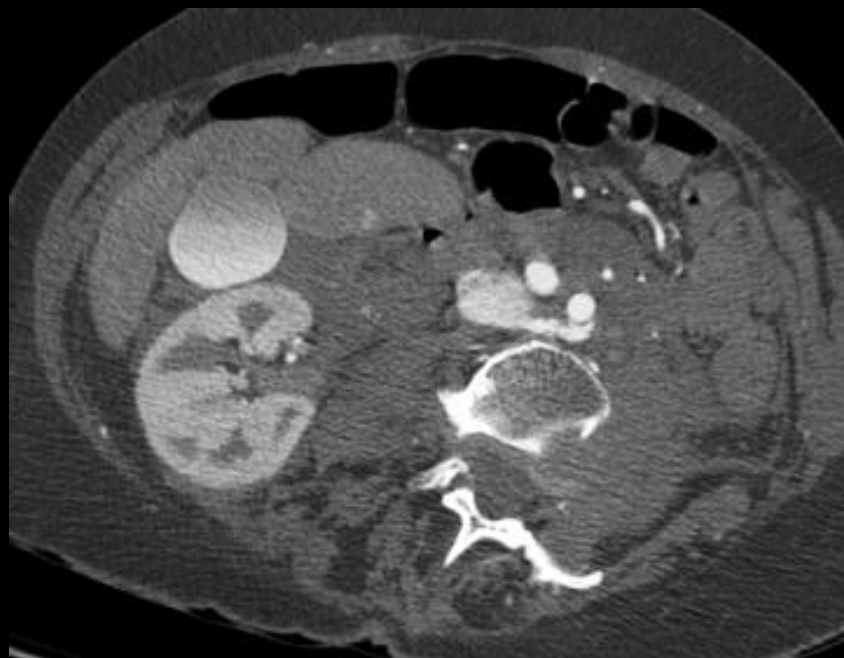
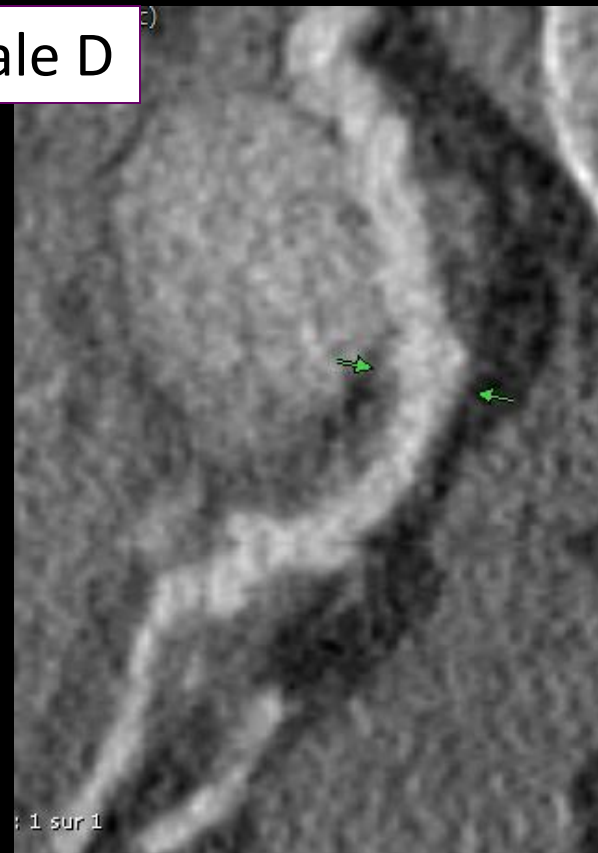


Rupture spontanée de la paroi postérieure de l'artère iliaque ext G; infiltration sanguine massive du rétropéritoine, qui noie le corps du psoas droit



Dissection de l' artère iliaque commune G, étendue à l'artère iliaque externe G

Dysplasie artère rénale D

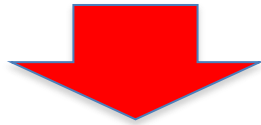


Fistule artério-veineuse ilio-cave

Au total,

**Hémorétropéritoine sur rupture spontanée de la paroi postérieure de
l'artère iliaque ext G**

• Multiples anomalies vasculaires



**un tel tableau de rupture spontanée d'une artère de gros calibre chez
un sujet jeune doit faire évoquer une fragilité anormale des parois
vasculaires, en particulier un **syndrome d'Ehlers-Danlos**
vasculaire (type IV ou syndrome de Sock-Barabas)**

Syndrome Ehlers-Danlos vasculaire



les manifestation cutanées et articulaires sont souvent mineures dans le syndrome de Ehlers-Danlos vasculaire

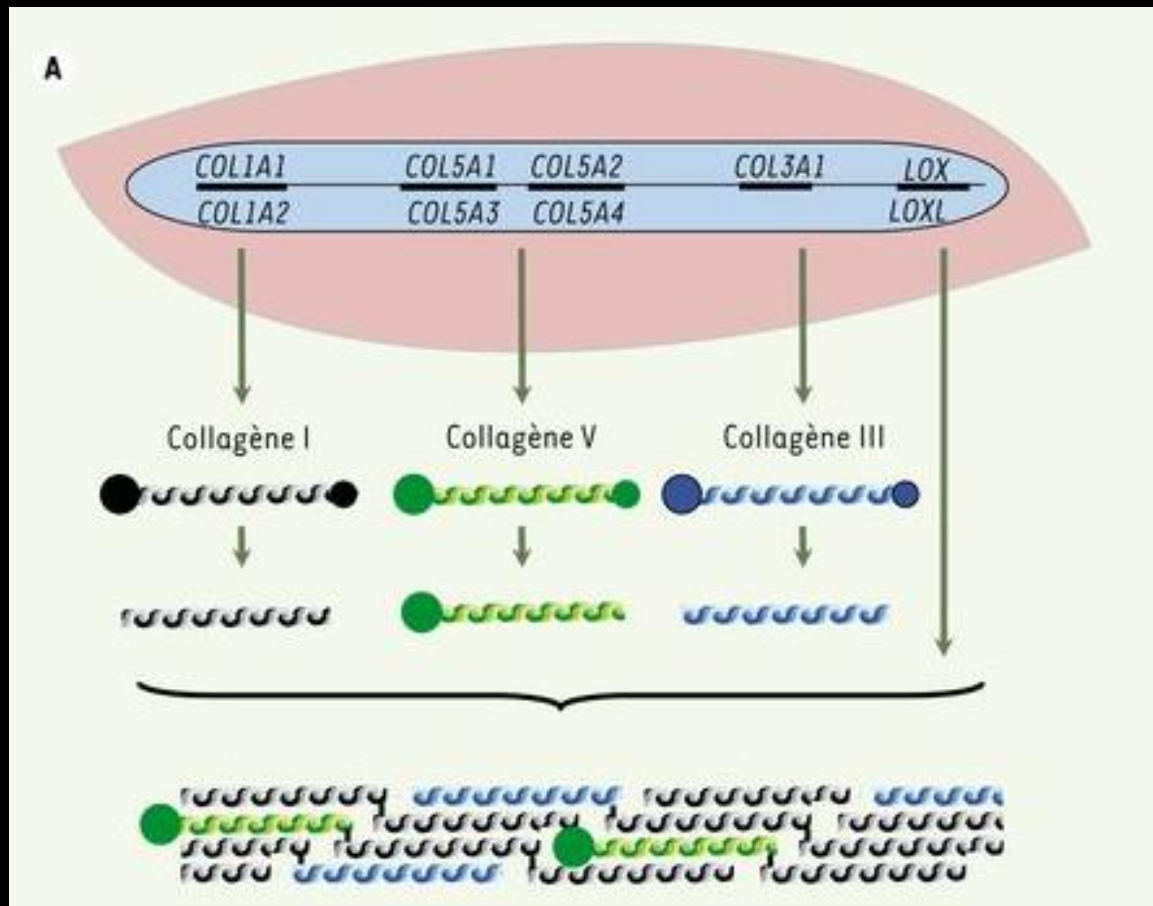


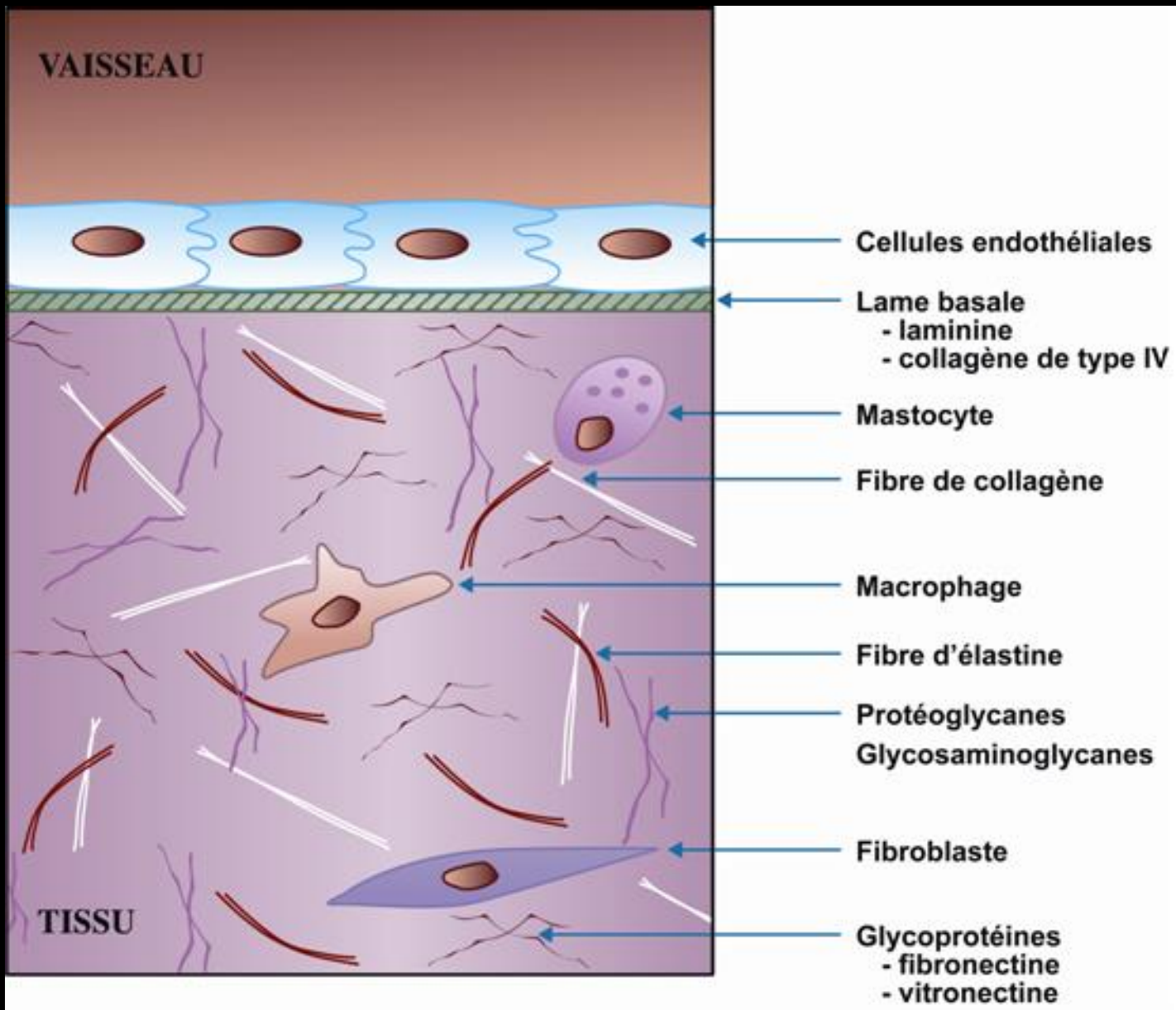
Le syndrome d'Ehlers – Danlos vasculaire (type IV)

- Pathologie héréditaire du tissu conjonctif
- Mutation du gène COL3A1 codant pour le (pro)-collagène de type III
- Transmission héréditaire dominante
- Prédisposant à un risque élevé de complications artérielles qui n'existe pas dans les autres types de syndrome d'Ehlers-Danlos
- Prévalence : 1/100.000 – 1/250.000

physiopathologie

- Transmission héréditaire dominante
- Mutation du gène COL3A1 codant pour le (pro)-collagène de type III
- Taux de néomutation élevé (50%), nombreux cas sporadiques.





clinique

TABEAU 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

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

Syndrome 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 (visage sérieux, yeux cernés proéminents et nez pincé).

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).

TABEAU II

Critères de Villefranche-sur-Mer (1997)

Critères majeurs	Critères mineurs
Peau fine, translucide	Acrogérie
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 inexplicquée 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.



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 apparaître les veines sous-jacentes. Ces p...



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 Tsol). C) Aspect typique des lèvres, horizontales et peu ourlées. D) Hyperlaxité des petites articulations.

Complications SED vasculaire

- l'âge moyen de survenue de la première complication majeure est de 23,5 ans (L'enfance est habituellement épargnée).
- première complication =
 - 46 % complication artérielle
 - 19 % perforation intestinale
 - 5 % rupture d'organe plein (rein, foie ou rate)
- Chaque complication est grevée d'une mortalité de 12 %.

Complications SED vasculaire

- mortalité globale des complications vasculaires de 30 à 63 %
(selon les séries chirurgicales)
- mortalité préopératoire 44 %
- 38% ayant survécu à une première complication ont un deuxième épisode majeur

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)

TABEAU 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)

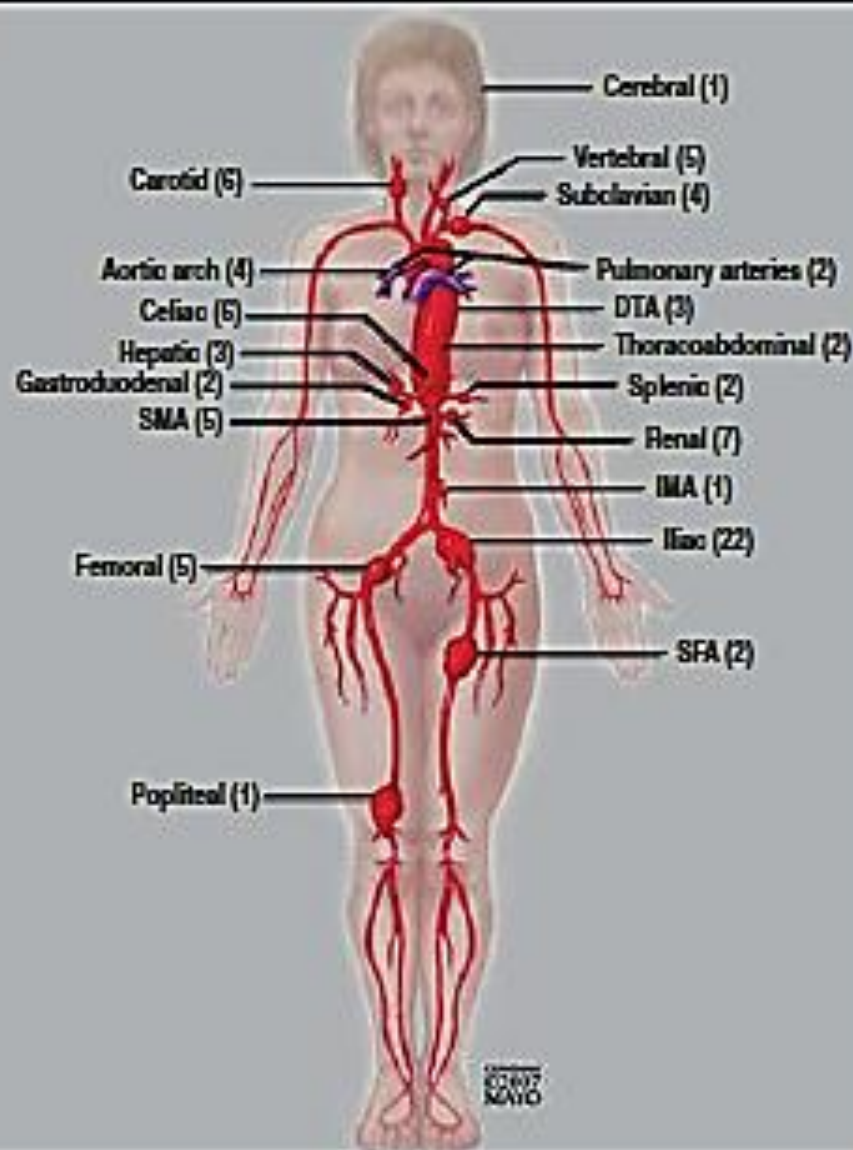
Artères viscérales

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)

AJ: Axes artériels jambiers; FCC: fistule carotidocaveuse;
 MI: artère mésentérique inférieure; MS: artère mésentérique supérieure;
 SC: artère sous-clavière; TABC: tronc artériel brachio-céphalique;
 TC: tronc coeliaque.
 Sources : [9-12]



Results

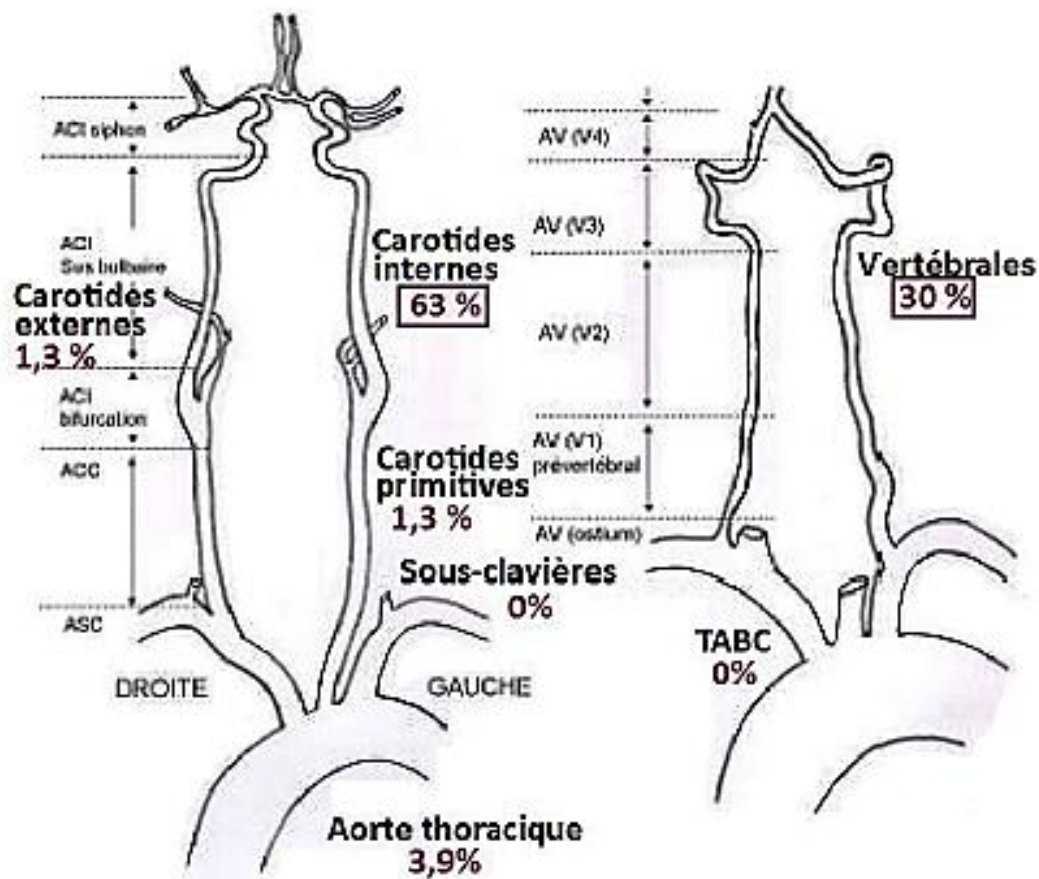
	Vascular abnormalities <i>n</i> = 83	Patients <i>n</i> = 17
Head and neck	16	8
Aortic	9	8
Pulmonary	2	2
Visceral	26	8
Iliac	22	5
Femoropopliteal	8	3

Fig. 1—Spectrum and distribution of vascular findings in Ehlers-Danlos syndrome: total of 83 abnormal vascular findings including ectasia, aneurysm, dissection, and occlusion. DTA = descending thoracic aorta, IMA = inferior mesenteric artery, SFA = superior femoral artery, SMA = superior mesenteric artery.

TSA

Patients : 45/77 (58,4%)

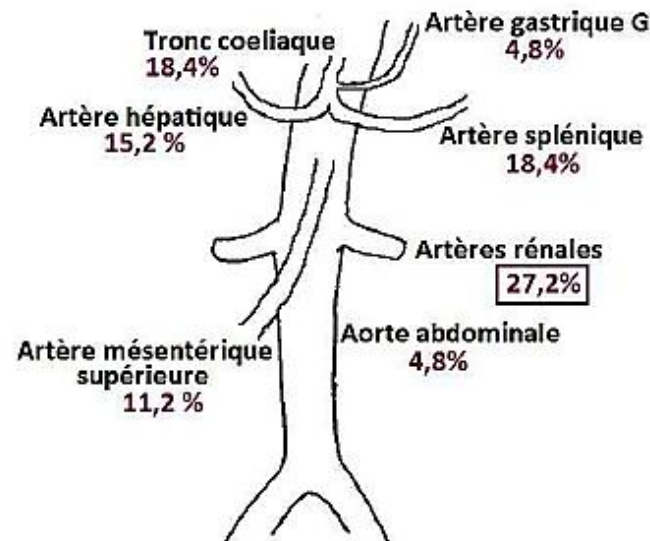
Patients avec lésions : 64,4 % - 2,62 lésions par patient



Axes viscéraux

Patients : 76/77 (98,7%)

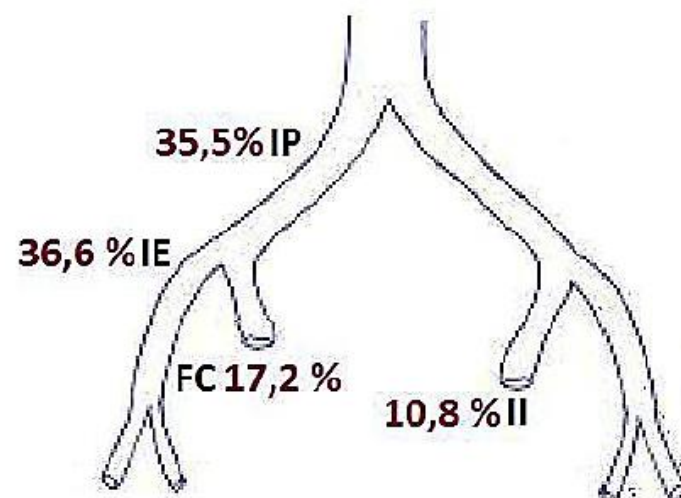
Patients avec lésion : 61,8 % - 2,65 lésions



Axes iliaques

Patients : 74/77 (96,1%)

Patients avec lésions : 43,2 % - 2,9 lésions



Analyse sémiologique

Classification des lésions artérielles :

- **Dissection** (flap, 2 chenaux)

Augmentation de calibre :

- **Ectasie** : calibre vasculaire entre 1,5 et 2 fois le calibre de référence du vaisseau analysé

- **Anévrysme** : calibre vasculaire supérieur à 2 fois le calibre de référence

Syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire/ prévalence et évolutivité des lésions artérielles en TDM et IRM, S.STROER, JFR 2013

Classification des lésions artérielles :

- **Diminution de calibre :**

- **Sténose** : calibre vasculaire lésionnel inférieur à 0,5 fois le calibre de référence
(sténose > 50 %)

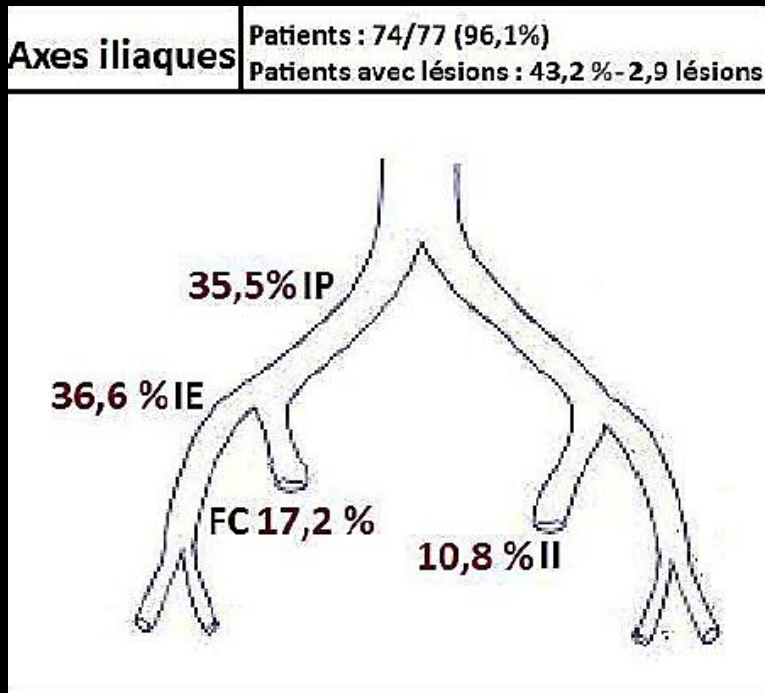
- **Occlusion**

- Analyse lésionnelle par **segment vasculaire**:

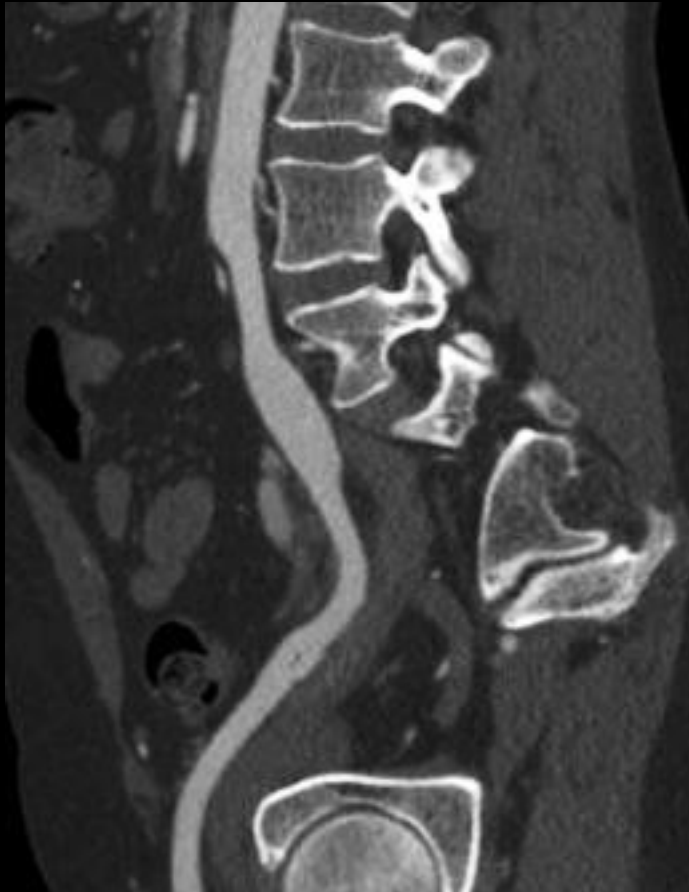
Pour chaque segment peuvent être associées les 3 lésions élémentaires(
dissection , augmentation et diminution de calibre).

Exemple 1:

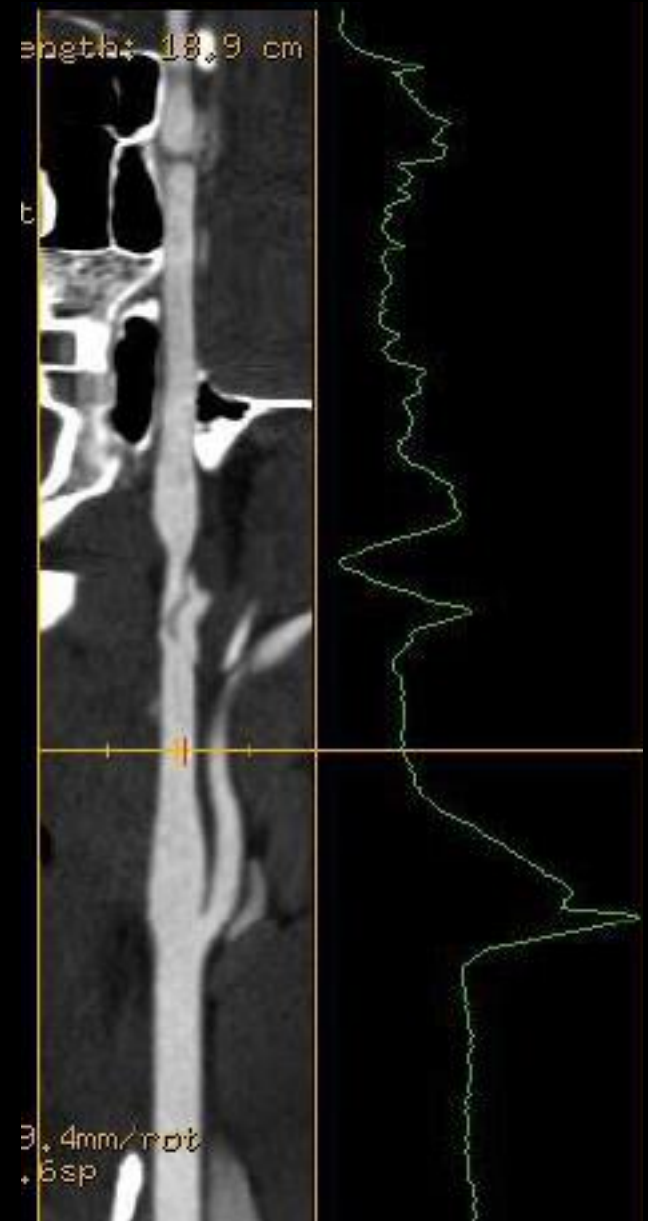
- Dissection a.iliaque commune G étendue à l'a.iliaque externe
- calibre artériel respecté



Exemple 2: augmentation de calibre



Exemple 3: diminution de calibre



Syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire/ prévalence et évolutivité des lésions artérielles en TDM et IRM, S.STROER, JFR 2013

Patiente de 33 ans, sans antécédent.

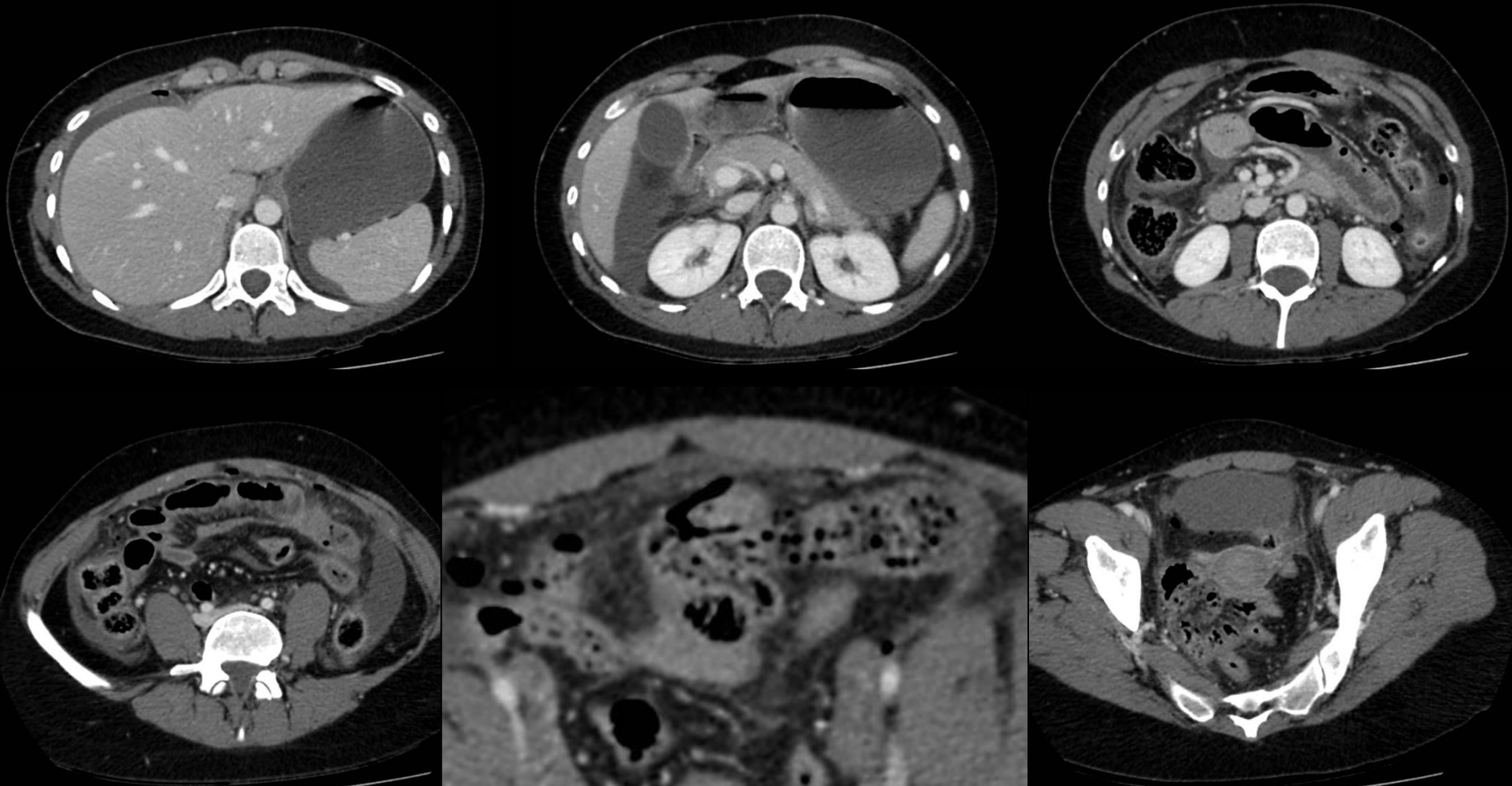
Douleurs abdominales brutales le 16.01.2011, avec défense
en FIG.

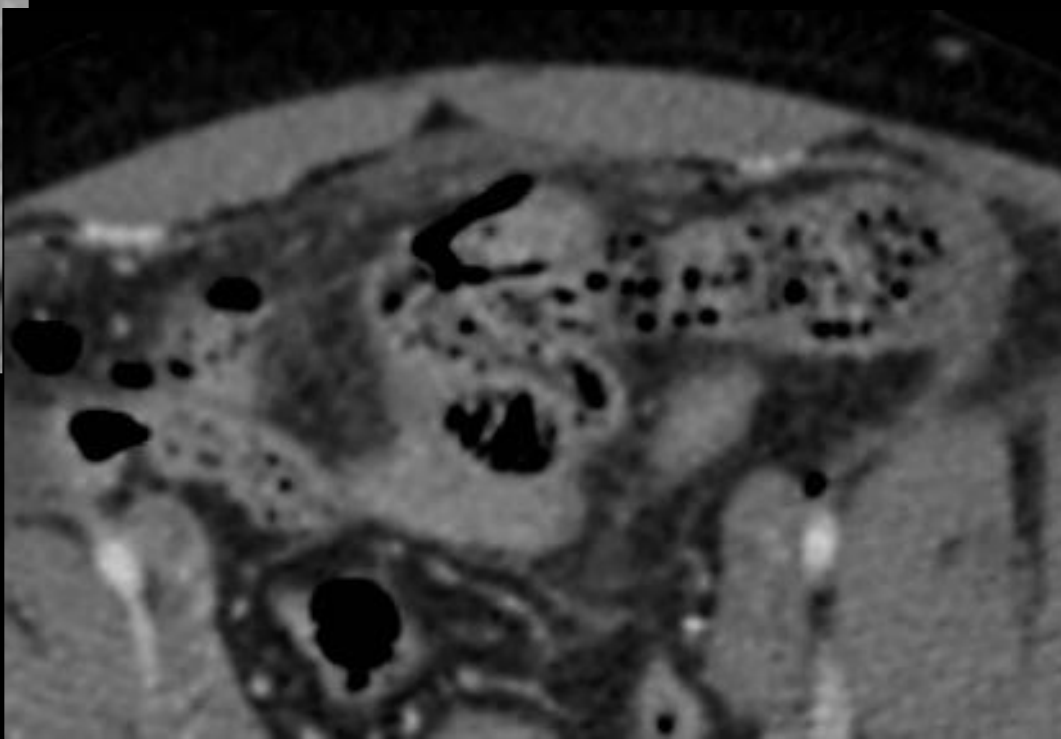
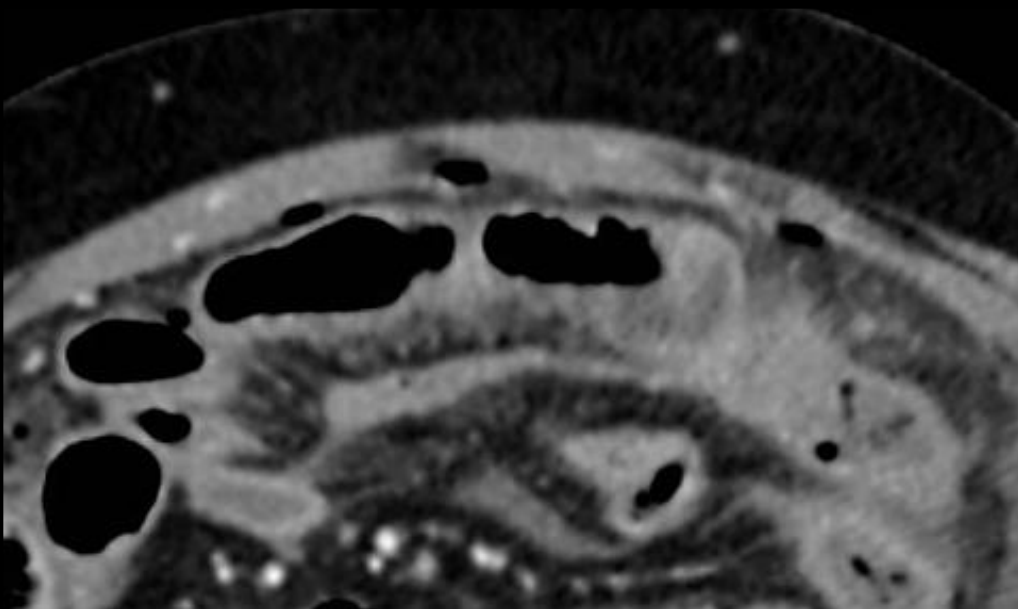
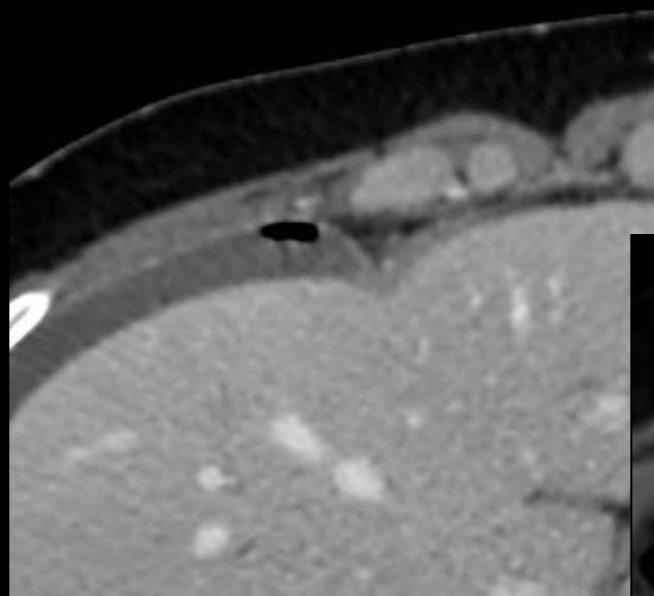
TDM 16.01.2011

Bulles de pneumopéritoine.

⇒ **Perforation sigmoïdienne.**

⇒ **Colectomie avec rétablissement de continuité de colostomie gauche de protection.**





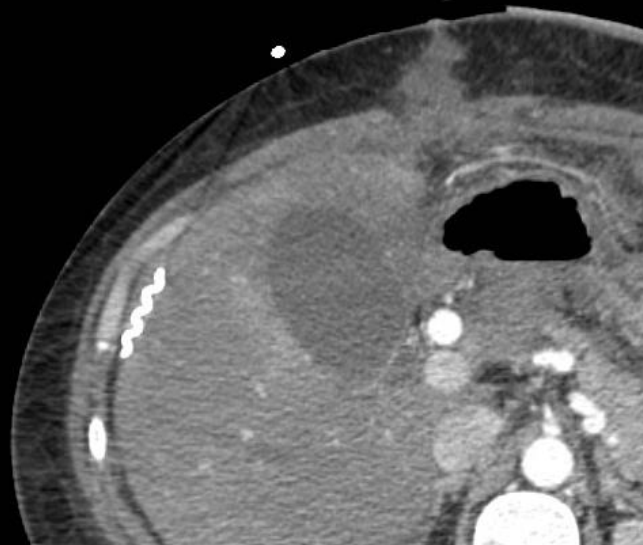
Le 27.01.2011 reprise chirurgicale pour perforation grêlique
jéjunale (jéjunostomie).

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

TDM 29.01.2011

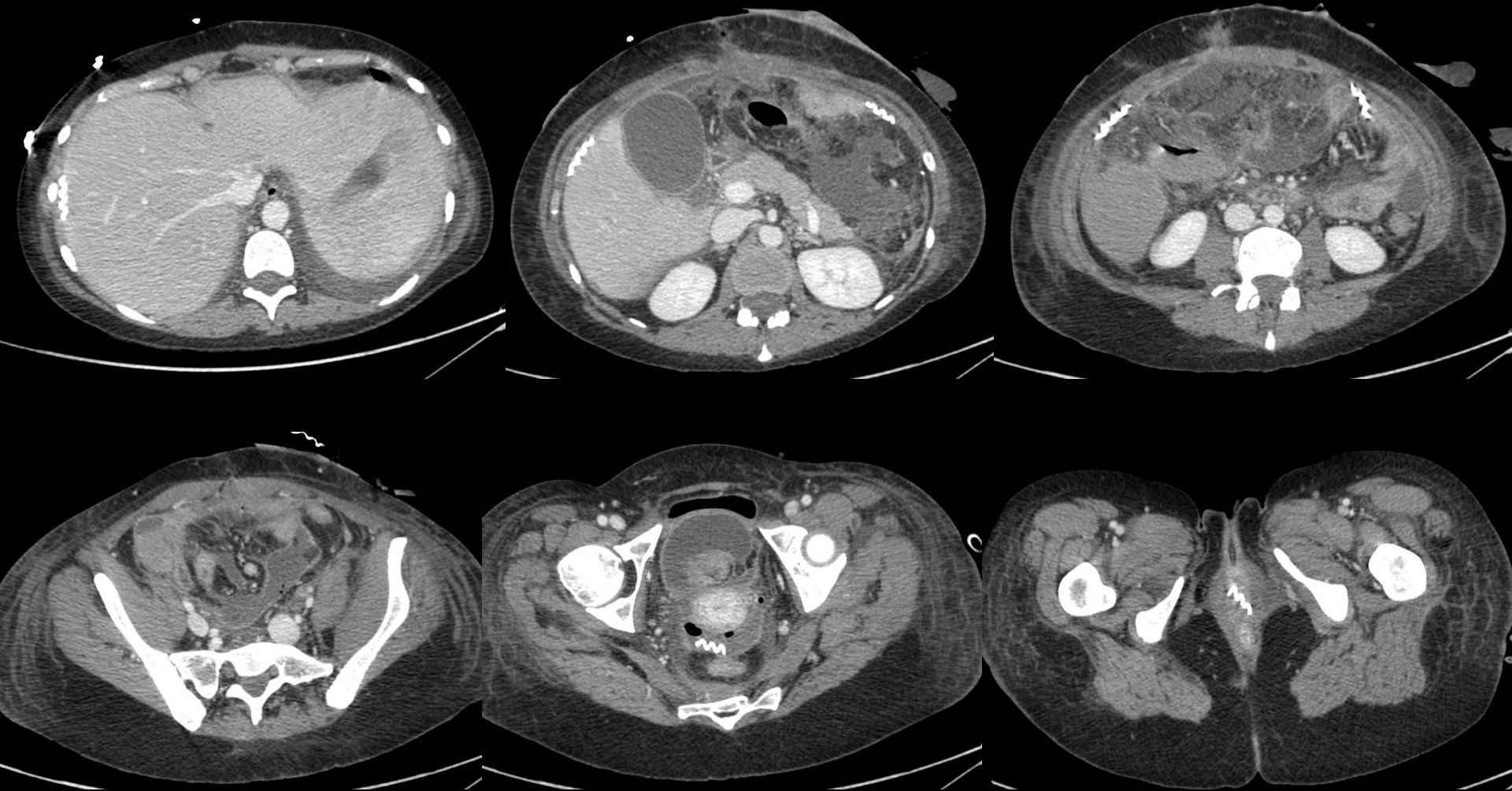
**Développement de multiples
anévrismes des artères**





TDM 29.01.2011

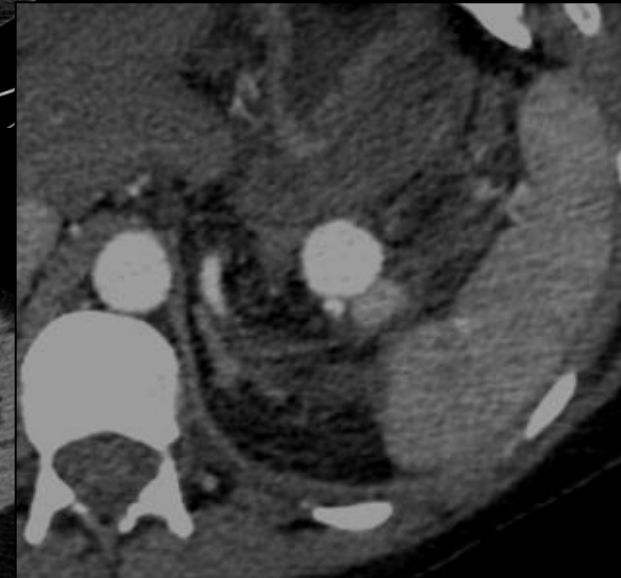
Organisation de multiples
collections péritonéales.



Diagnostic sous-jacent?

**Reprise
chirurgicale
mais décès de
la patiente au
bloc opératoire.**

**Diagnostic de
syndrome
d'Ehlers Danlos
vasculaire.**



références

- Vascular Ehlers-Danlos syndrome: imaging findings. Zilocchi M, Macedo TA, Oderich GS, Vrtiska TJ, Biondetti PR, Stanson AW. *AJR Am J Roentgenol*. 2007 Sep;189(3):712-9.
- Vascular complications of Ehlers-Danlos syndrome: CT finding. Chu LC, Johnson PT, Dietz HC, Brooke BS, Arnaoutakis GJ, Black JH 3rd, Fishman EK. *AJR Am J Roentgenol*. 2012 Feb;198(2):482-7
- *Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-laforêt K et al. Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire. Presse Med 2006;35:1864-75.*
- Syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire/ prévalence et évolutivité des lésions artérielles en TDM et IRM, S.STROER, JFR 2013