

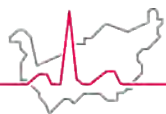
Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Maladies vasculaires rares

Maladie génétique héréditaire

A propos de deux cas

D Danzer 2023



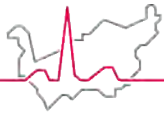
Hôpital du Valais  
Spital Wallis

## Dr Pierre Hutter 1994-2016



## Dr Armand Bottani 2013-2021



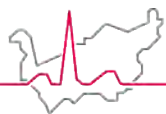


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

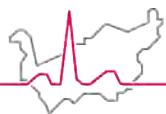
# 2014...

---

- **Mr G 51 ans**
- **Coprostase massive**
- **Angio CT anévrisme iliaque ddc**



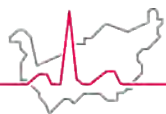




Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Antécédents



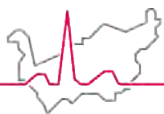


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

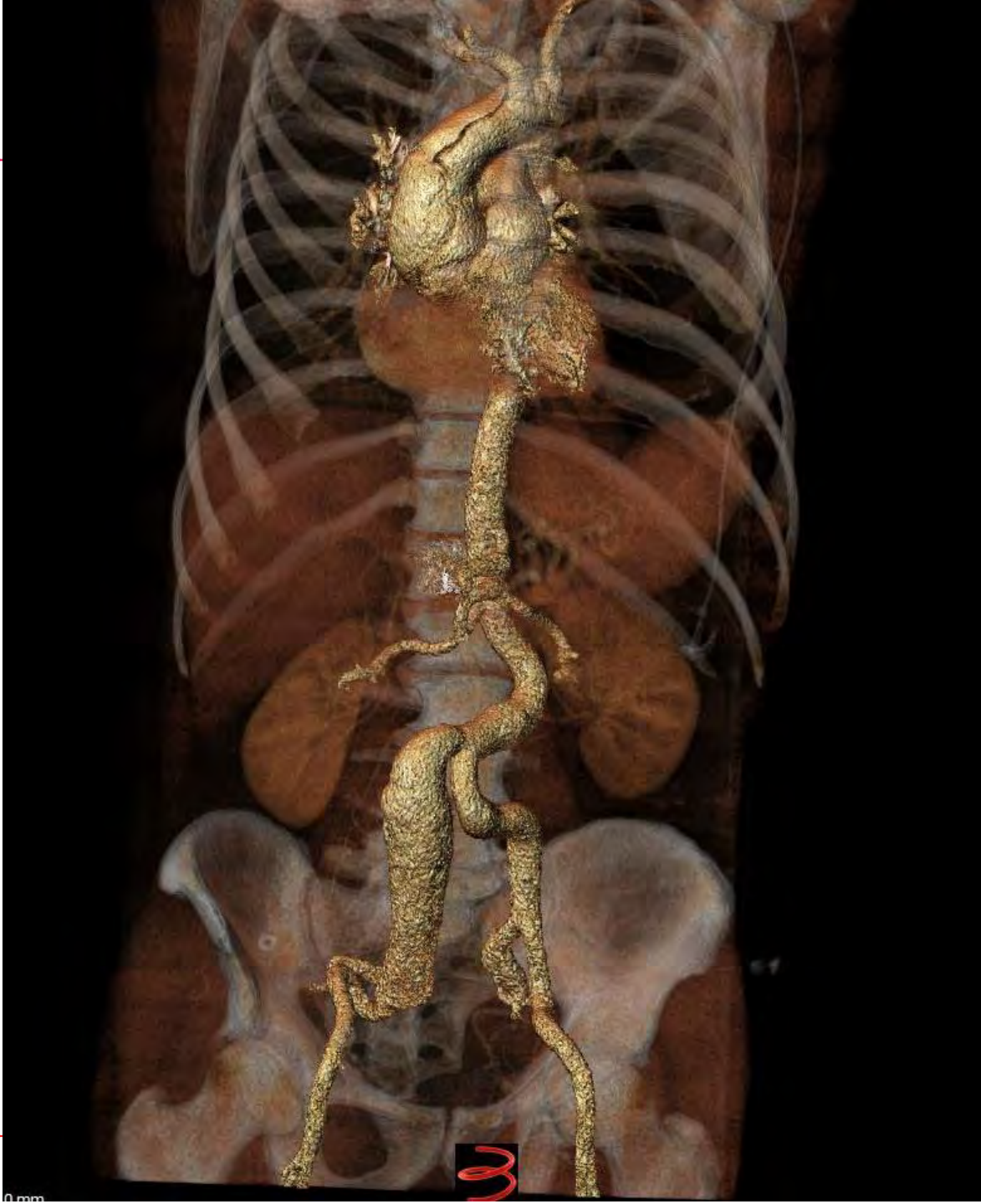


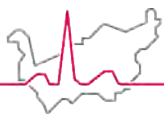
**3mensio**





Hôpital du Valais  
Spital Wallis



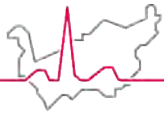


2010

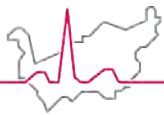
Hôpital du Valais  
Spital Wallis







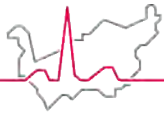
- **ATCD**
- **2002 plastie mitrale**
- **2010 dissection aortique type A**
- **->remplacement et resuspension**
- **2010 Anévrisme IC D 8cm asymptomatique**
- **->cure chirurgicale**
- **AIT et EP post op ad AVK**



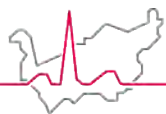
Hôpital du Valais  
Spital Wallis



houseofand.tumblr



- **Bilan maladie du tissu conjonctif type Marfan et Loeys Dietz FBN1 et TGFB2**
- **-> nég...**
- **...en 2010**

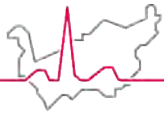


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# 2014



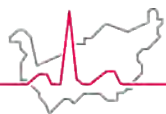


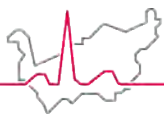


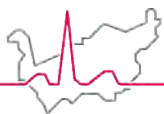
## Suites...

---

- **Aout 2014 remplacement aorto bi iliaque pour anévrisme iliaque com G et FA D**
- **AVC sylvien D juin 2015 sous AVK**
- **Multiples Anévrismes cérébraux tt conservateur**
- **Fils suivi pour une insuffisance mitrale??**

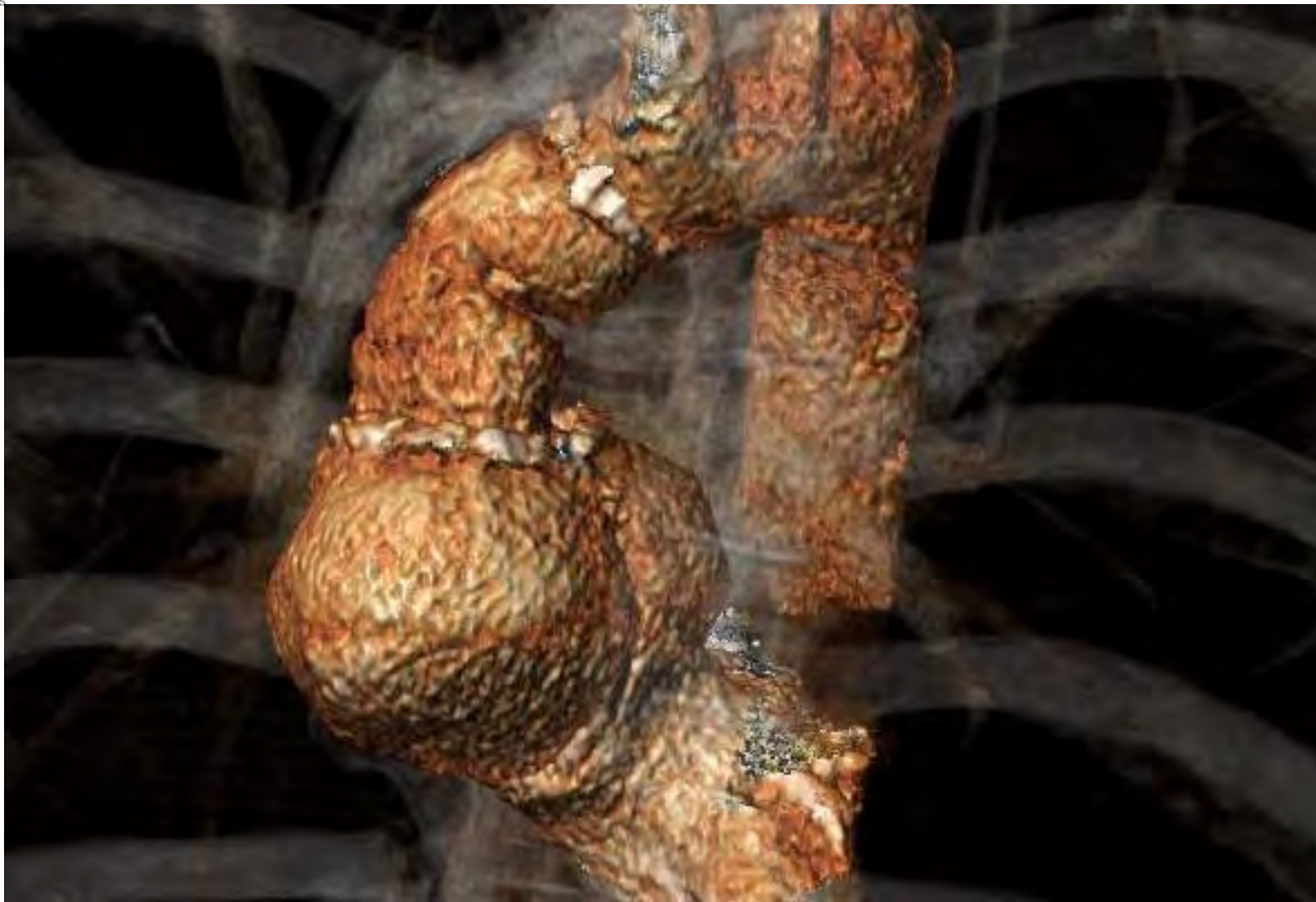




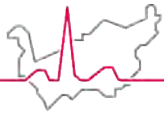


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

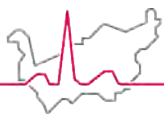
# Avant bilan génétique





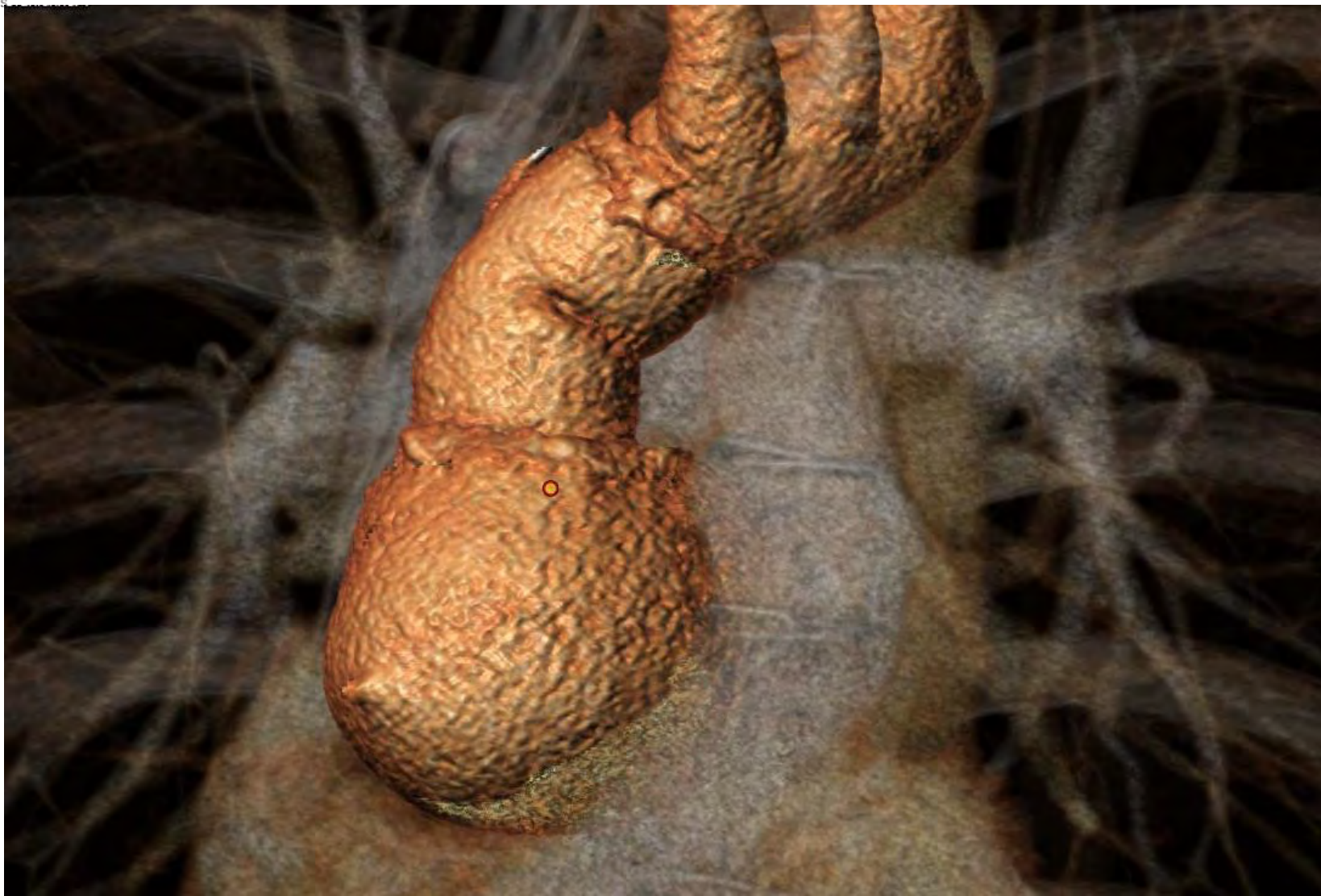


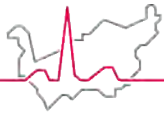
- **RE bilan génétique**
- **Mutation hétérozygote chr 15 SMAD3 (identifié en 2011!!) -> Loeys Dietz**
  - Chr 15q22,33
  - Autosomique dominant
  - Anévrismes artériels, dissections mort précoce
  - Troubles articulaires
  - Anomalie cranio faciale et cutanée modérée
  - Pénétrance 100%
  - Expression âge dépendante
  - ~2% dissection et anévrismes familiaux (y compris intracranien)
  - Anévrismes Ao Asc 71%
  - An aorto iliaque 33%
  - 56% anomalies cérébrovasculaire
  - Valve mitrale 51%
  - Mortalité >30% 55ans



Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Post bilan génétique



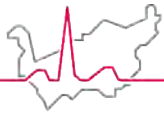


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

## Diminution du seuil chirurgical

---

- **-> Bentall valve mécanique 2016**
- **3 enfants (2/3 avec mutation)**

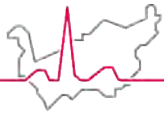


# Impact du dépistage

---

- **Intensification du suivi par imagerie**
  - Y compris cérébrale
- **Suivi des enfants et de la fratrie**
- **Impact directe sur la prise en charge**
  - Exclusion de certaines techniques chirurgicales notamment endovasculaire (consensus débattu)
  - Interventions plus précoces





# Impact du NON dépistage

---

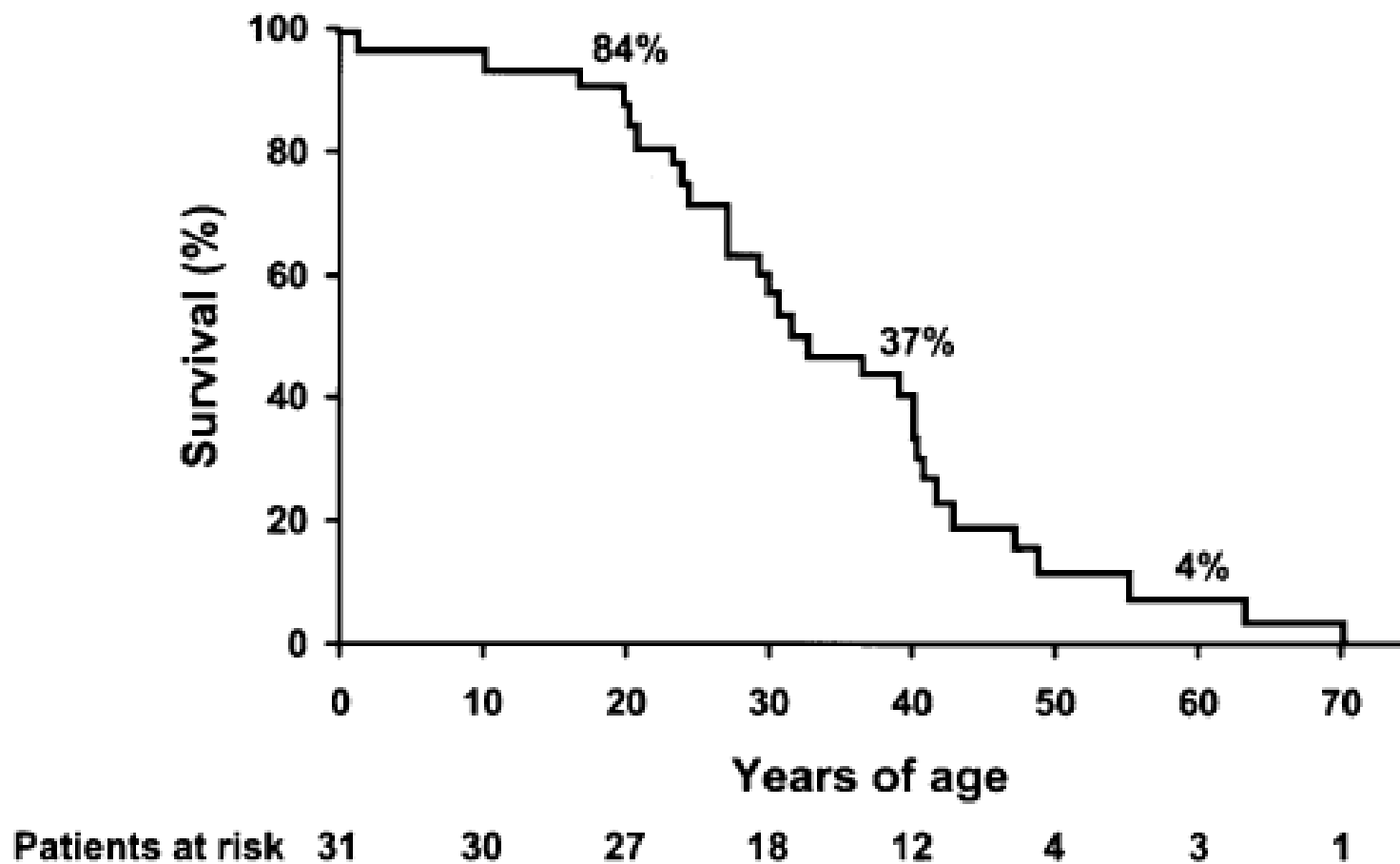
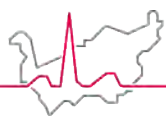
- **Patient 56 ans**
- **S/p radio chimiothérapie pour néoplasie médiastinale**
- **Avril: Médiastinite sur perforation oesophagienne**
- **Rémission oncologique**
- **ATCD de Ehler Danlos Vasculaire (type IV)**



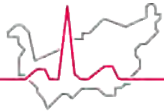
# Ehler Danlos Type IV «vasculaire» (Sack Barabas)

---

- **1/100'000-250'000 (5-10% des EDS)**
- **Autosomique dominant**
- **Hétérozygote**
- **Mut gène COL3A1 (procollagène type III) 2q24.3-q31**
- **Présentation:**
  - Complication Vasculaires, digestives et utérines
  - Acrogerie faciale
  - Hématomes et ecchymoses fréquentes
  - Peau fine
  - Hypermobilité des petites articulations
  - Fragilité articulaire
  - PTX spontanés
- **Esperance de vie 50ans**
- **Extrême fragilité vasculaire**
  - Morbidité chir vasc 46%

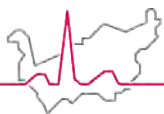


# Juillet: Admis en urgence pour hématomèse et instabilité hémodynamique



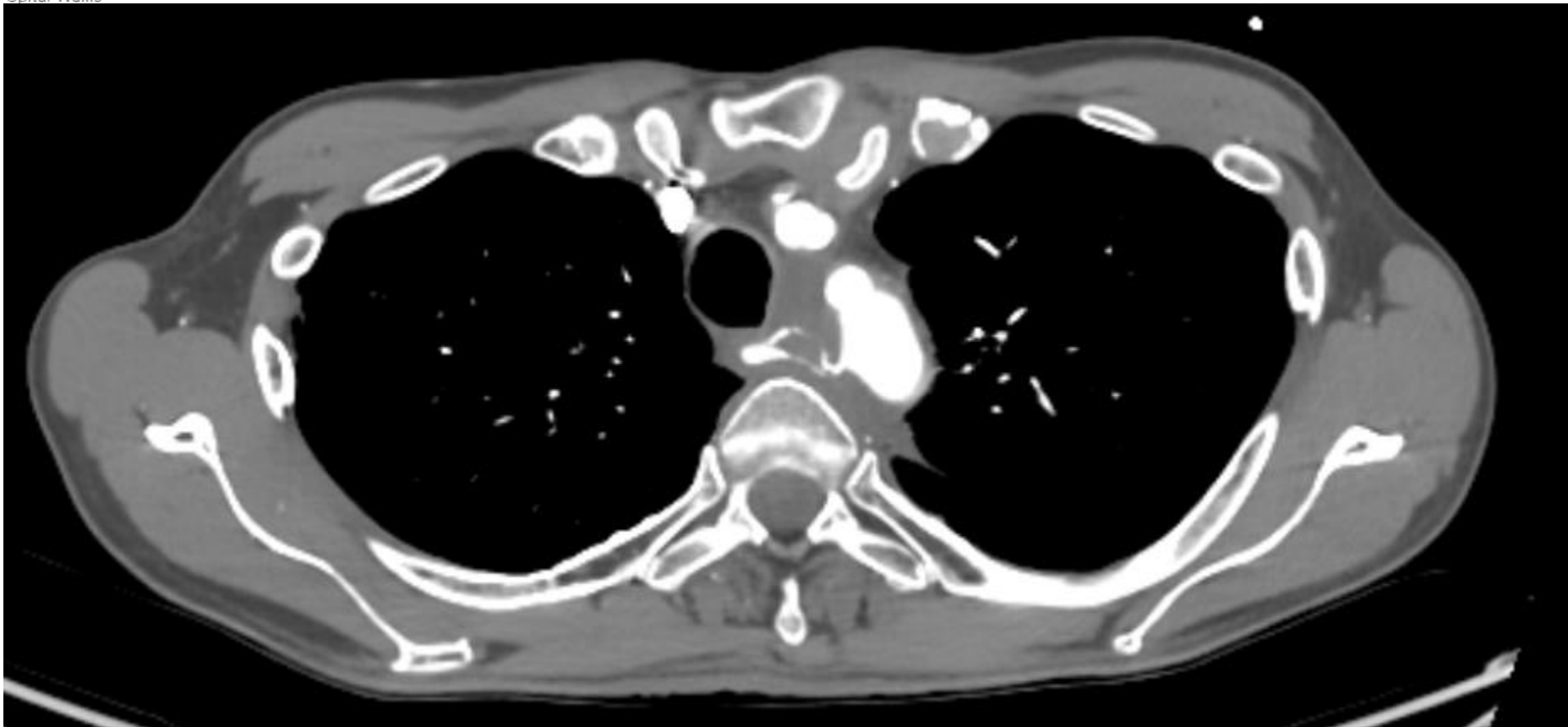
Hôpital du Valais  
Spital Wallis



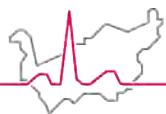


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Fistule aorto-oesophagienne







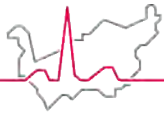
Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Dans le feu de l'action





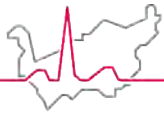
- **Extubé**
- **GCS 15/15**
- **Apprécie la lecture du nouvelliste ?!**
  
- **Suite**
  - Transfert universitaire après une première récusation pour prise en charge définitive de la fistule
  - Résection œsophagienne et remplacement aortique biologique
  - Suites simples (oesophagostomie J-10, remplacement et resection J-19, RAD J-32)
  - Rétablissement continuité planifié à distance



## Quid de l'EDS

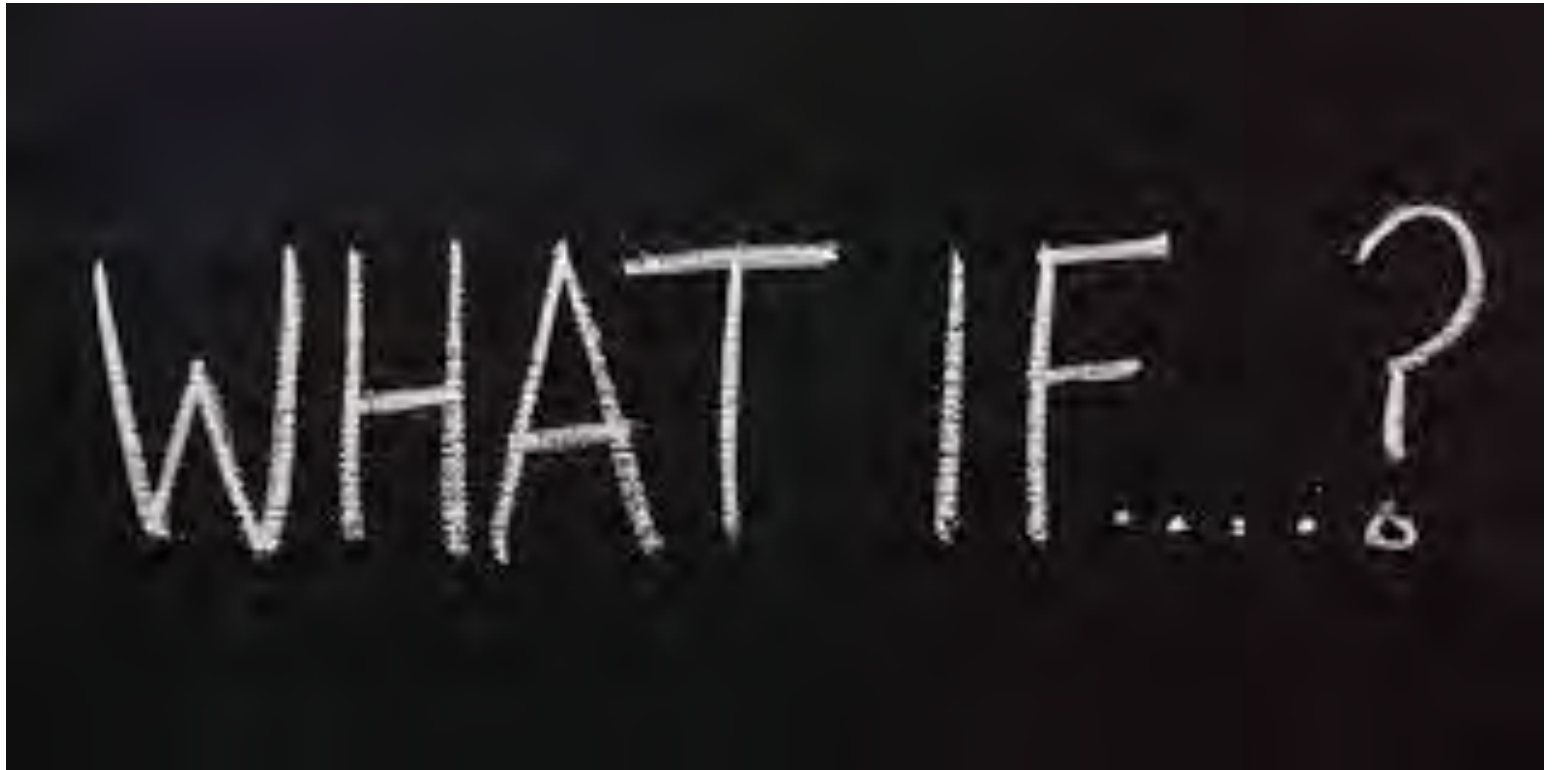
---

- **Diagnostic anamnestique basé sur une hypermobilité articulaire.**
- **...patient pratique la varape et le yoga depuis l'adolescence!**
- **Aucune investigation génétique.**
- **-> diagnostique exclu de principe**
  - Aucune complication vasculaire
  - 56 ans
- **A été effacé des atcd**



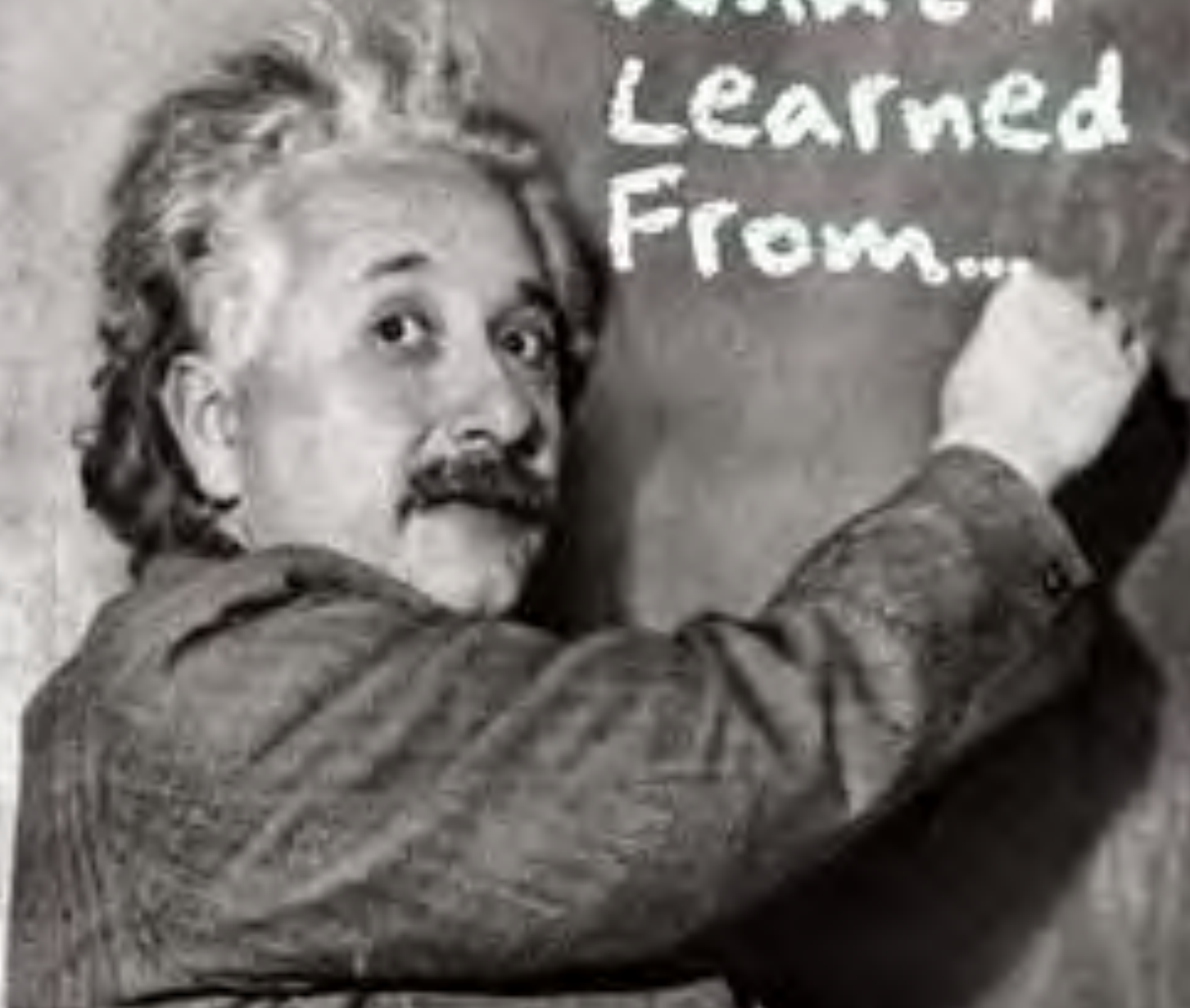
Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Et si...

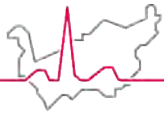


- **Patient refusé par un centre**
- **EDS très certainement la co-morbidité de trop.**

What I  
Learned  
From...





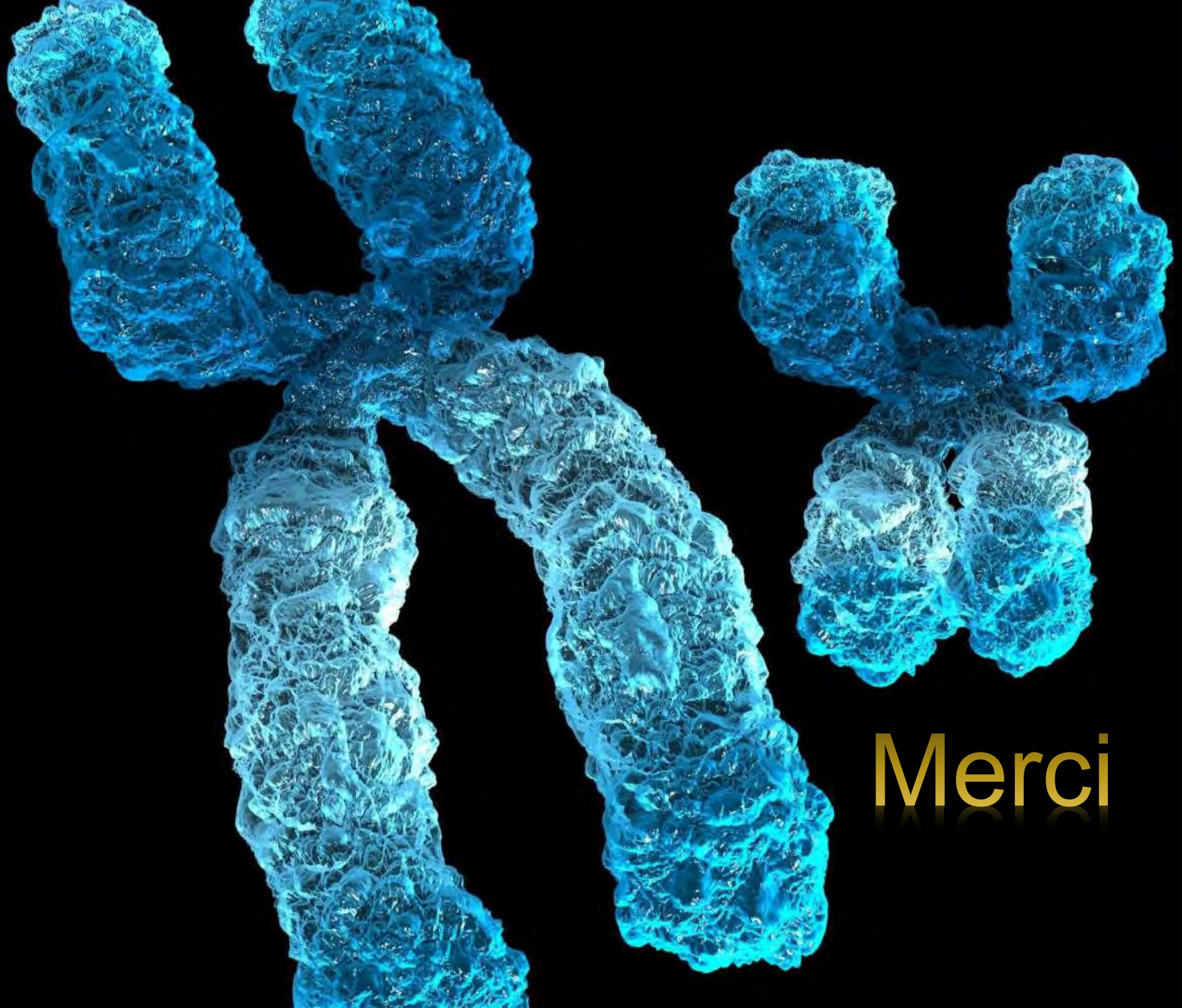


Hôpital du Valais  
Spital Wallis

# Bilan Génétique

---

- **Evaluation ne veut pas forcément dire analyse ADN**
- **Impact**
  - Confirmer
  - Infirmer
- **Suivi Génétique!!**
  - Nouvelles identifications



Merci