

Les maladies rares à connaître



Fréquent sont les cas rares, disait mon maître Le Lièvre

P Le Goff

Pr A Saraux, CHU de Brest

Cas clinique 1

Femme de 30 ans

Antécédent :

retard de croissance et retard
pubertaire

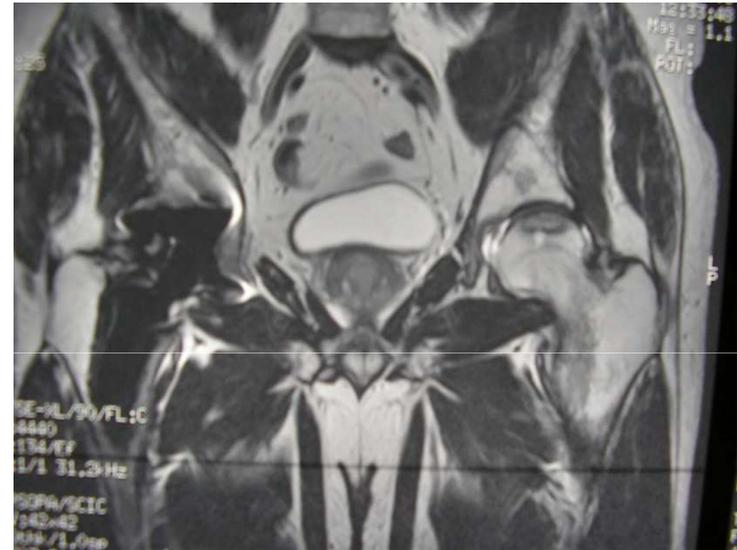
Anémie et thrombopénie modérée

Deux fractures de l'avant bras

Consulte pour une ostéonécrose de
la hanche bilatérale

Vous notez une hépatomégalie

Quel diagnostic évoquez vous?



Cas clinique 2

Patiente de 32 ans

ATCD :

allergies (péni, vanco, erythro)

2 FCS à 13 et 17 SA

Entorses poignets, chevilles et genoux

Bursite des 2 coudes : PEC chir



Cas clinique 3

Homme 78 ans

ATCD

Tuberculome pulmonaire apical G

Toxidermie au Bactrim

MdV

marié, ouvrier agricole retraité, pas de tabac, pas d'OH

Signes

Panuvéite

Polyarthralgie

Eruption cutanée (avis dermatolo : eczéma)

NFS normale, CRP 60, EPS normale, BU normale, VIH VHB VHC neg, petite cholestase, BK crachats neg, Lyme neg, EBV et CMV immunité ancienne, ANCA neg, CCP neg, FR +, AAN 1/640 sans spécificité, ETT normale, écho abdo normale



Cas clinique 4

Mme X pense avoir une récurrence de maladie de Lyme alors qu'elle a déjà été traitée par vous même après une piqûre de tique.

elle a des polyalgies, le contrôle de la sérologie de Lyme met en évidence une majoration des anticorps. Elle demande à ce que vous la retraitiez...

Cas clinique 5

Homme 60 ans

Polyarthralgie et au moins une arthrite des poignets

Syndrome inflammatoire persistant

Discrète polynucléose

Traitement par methotrexate

Au bout de deux ans cholécystite traitée par rocéphine

Guérison de la polyarthrite six mois puis récursive

Quel diagnostic évoquez-vous?

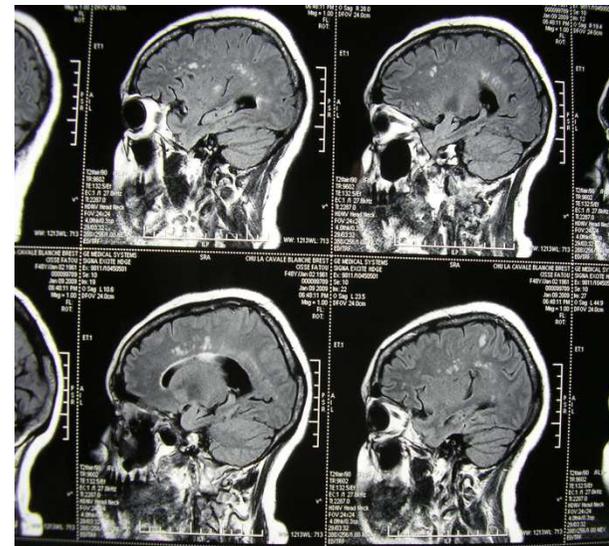
Cas clinique 6

- Femmes
- 40 ans
- Asthénie
- Rachialgies
- Un orteil gênant



Cas clinique 7

- Madame A, 42 ans, d'origine africaine est hospitalisée en urgence pour
 - des troubles de l'humeur,
 - une perte d'appétit,
 - et une parésie du membre supérieur gauche
- Elle est connue pour avoir
 - une polyarthrite rhumatoïde avec facteurs rhumatoïdes
 - traitée par méthotrexate et depuis un mois 30 mg de prednisone en raison d'une poussée ...



Cas clinique 8

Homme de 42 ans

Polyarthrite aigue traité par AINS

Suspicion de phlébite surale mais
kyste poplité homolatéral

Myalgie

Nécrose d'un orteil

Toux et essoufflement à l'effort



Cas clinique 9

- Jeune homme 20 ans
- apyrexie, bon état général
- 2ème orteil gonflé, P3 douloureuse à la palpation, sans douleur à la palpation de l'IPD, avec hippocratisme digital, pas d'érythème
- reste de l'examen normal



Cas clinique 10

Femme de 70 ans

HTA traitée par spironolactone et
TAREG®

Fracture de l'humérus

Adressée pour
tassements vertébraux multiples
récents

malgré bisphosphonates et
supplémentation vitamino-calcique
depuis 8 mois



Cas clinique 11

Femme 53 ans

Rhumatisme psoriasique sous methotrexate

Développe une ulcération majeure

Quel diagnostic? Quel traitement a été utilisé?



Cas clinique 12

16 ans

Fièvre intermittente

Acné atypique



Cas cliniques 13 et 14

Deux patientes suivies en rhumatologie

- Une pelade brutale qui repousse de couleur différente au cours d'une PR
- Une perte de cheveux progressive au cours d'une PPR



Existe-t-il une étiologie en lien avec le mal traitement?



Cas clinique 15

Patiente de 68 ans

PPR rebelle au traitement par corticoïde

Conduite à tenir?