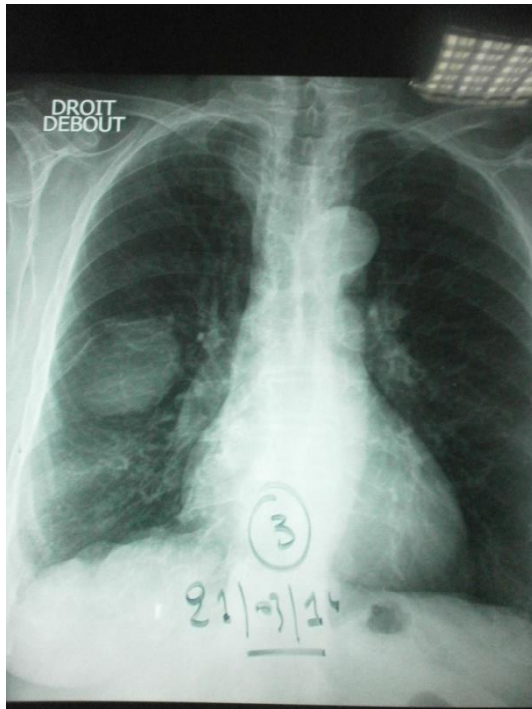


Tumeur/Syndrome  
PARIETALE



Opacité a bord interne nette et bord externe flous  
**S.Pariétale**



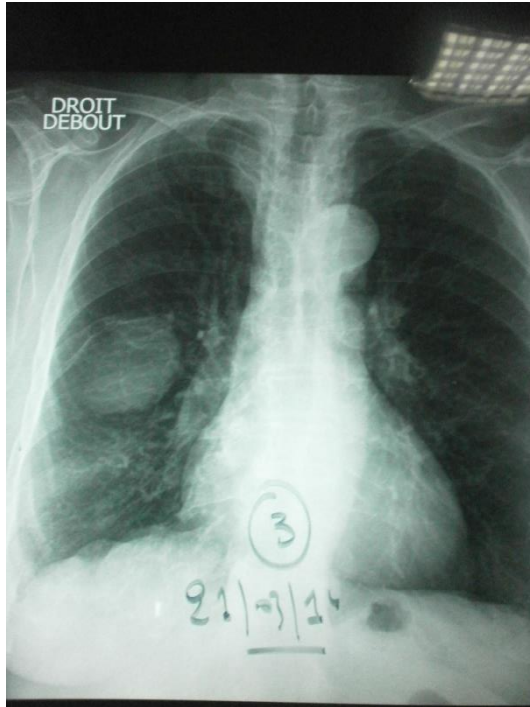
**Neurofibromes** :Petites excroissances de la peau généralement indolores

**Tumeur** se développant sur racine **nerveuse** provenant de la moelle épinière



**Taches café au lait**:  
Pigmentation brun clair, de quelques millimètres à quelques centimètres de diamètre

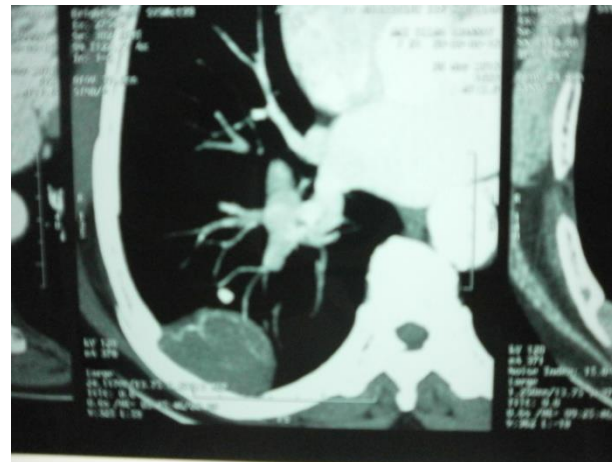
# Maladie de Von Recklinghausen



Opacité a bord interne nette et bord externe flous  
**S.Pariétale**



**Neurofibromes** :Petites excroissances de la peau généralement indolores



**Tumeur** se développant sur racine **nerveuse** provenant de la moelle épinière



**Taches café au lait:**

Pigmentation brun clair, de quelques millimètres à quelques centimètres de diamètre

# Les taches café au lait

Fréquente ( 10 à 20 p.cen chez l'adulte sain).

Peuvent accompagner un certain nombres de maladies génétiques

## Maladie de **Recklinghausen**

Neurofibromatose de type I (**NF1**)

### ➤ **Taches café-au-lait**

### ➤ **Neurofibromes**

- Les neurofibromes cutanés
- les neurofibromes sous-cutanés
- les névromes plexiformes
- les neurofibromes plexiformes diffus

### ➤ **Lentigines**

### ➤ **Complications neurologiques**

### ➤ **Atteintes oculaire**

- Nodules de Sakurai-Lisch
- Hamartomes de la choroïde
- Névrome plexiforme de la paupière supérieure
- Gliome du nerf optique

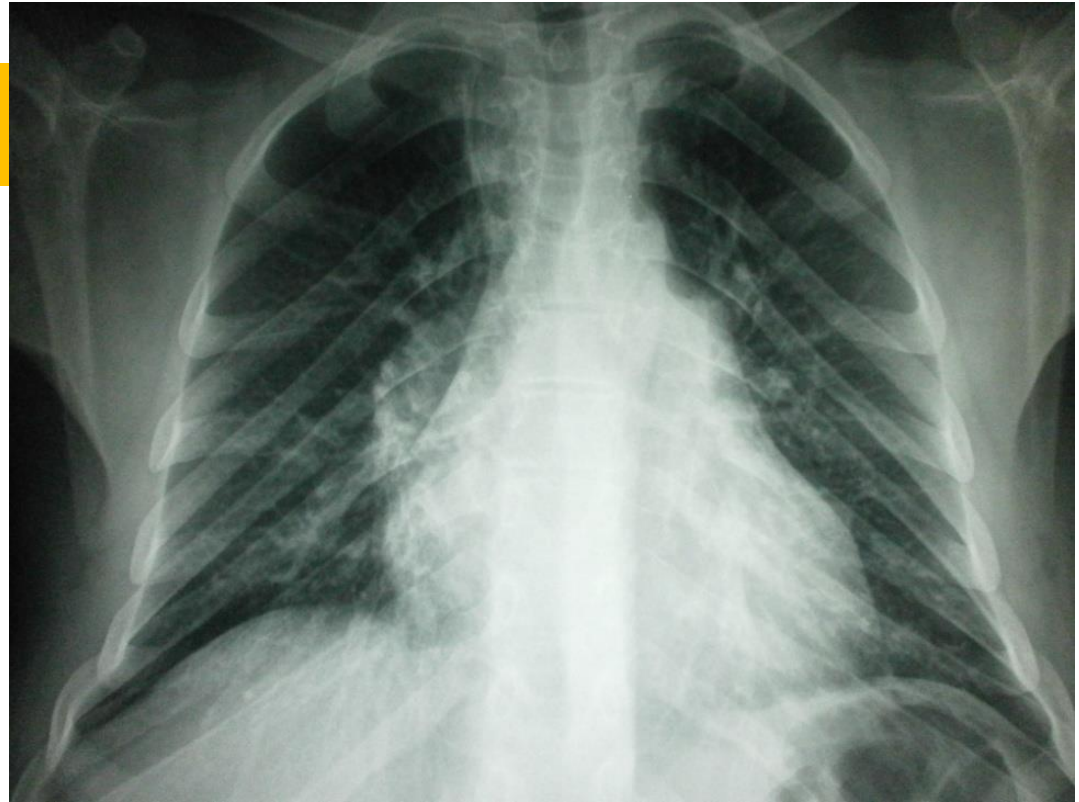
## **AUTRES AFFECTIONS**

- Le syndrome de Noonan .
- Le syndrome de Watson
- Le syndrome cardio-facio-cutané .
- La sclérose tubéreuse de Bourneville.
- L'ataxie-télangiectasie;
- L'anémie de Fanconi
- Le syndrome LEOPARD
- Le syndrome de Silver-Russel
- Certaines anomalies cytogénétiques (chromosome 7 en anneau, chromosome 15 en anneau...)

# FADI A ...24 ANS

DYSPNEE progressive depuis 4 mois et œdème des membres inférieurs

Tache pigmenté(café aux lait)aux niveaux de la poitrine d'instalation récente



## **Radio Thorax:**

Saillit arc moyen. Cardiomégalie.

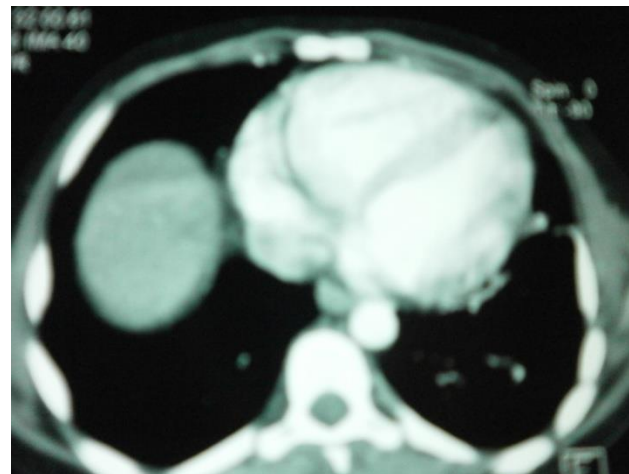
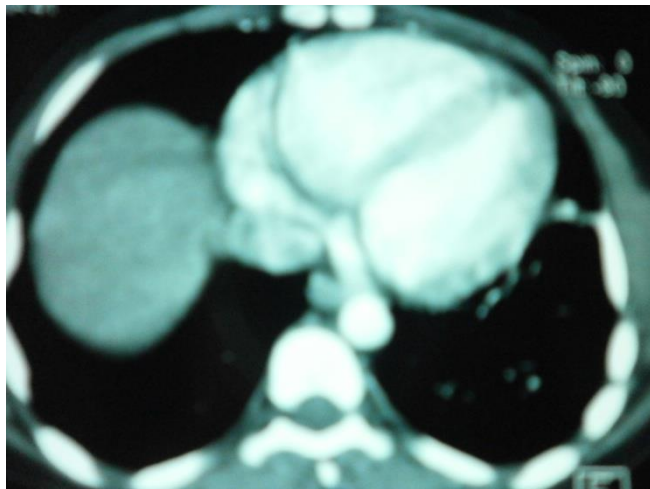
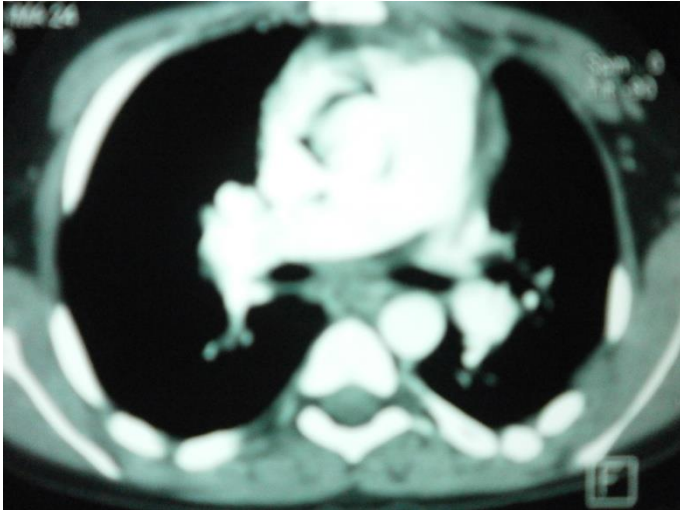
Petite cage thoracique déformée .Horizontalisation des arcs antérieurs des côtes (qui normalement sont légèrement obliques de haut en bas et d'arrière en avant )

# Scanner thoracique: -

Dilatation du tronc de l'artère pulmonaire.

Cardiomégalie aux dépens du ventricule droit

Grosse artère pulmonaire périphériques



## Antécédents et tares :

Amygdalectomie à l'âge de 5 an

## EXAMEN PHYSIQUE :

Pas de crépitanes .Sat 90%.

Souffle souffle systolique foyer pulmonaire

Dysmorphysme: Ptosis des paupières

-QQ TACHES Café aux lait aux niveaux de la poitrine

Pieds plat .Hyperpigmentations des orteils et des coudes.

## EXAMENS BIOLOGIQUES :

NFS:GB: 11,87 mm<sup>3</sup> HB: 12,1 g/dl

PLAQUETTE:259

GLYCEMIE:4,18mmol/l

CREATININE:47

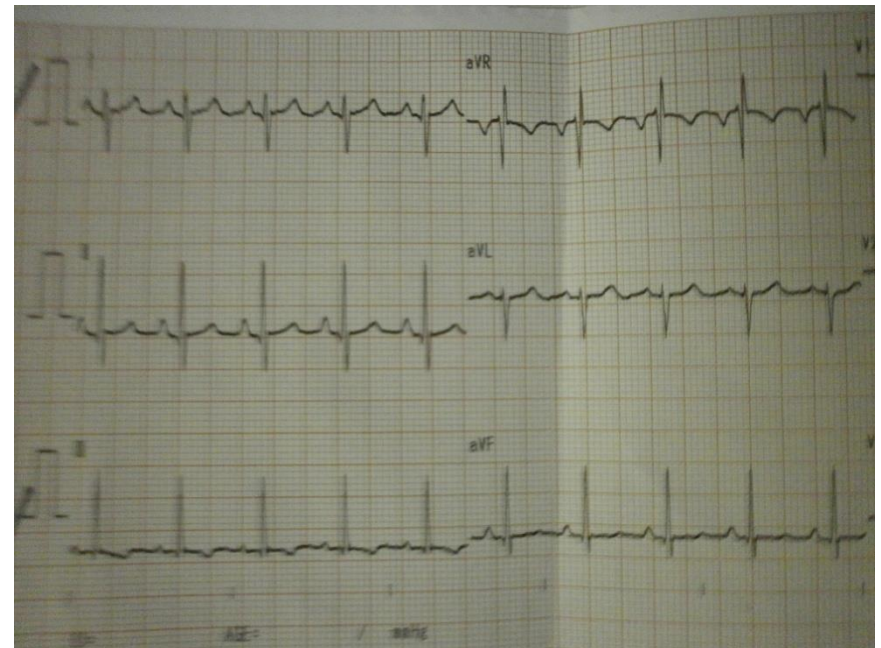
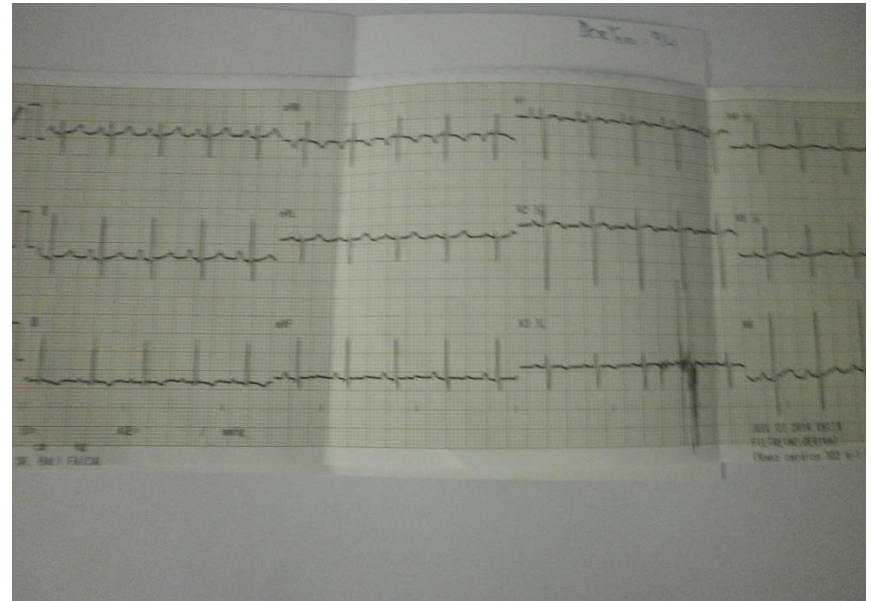
TRANSA : GOT = 27 GPT=26

PHOSPHATASE ALCALINE:508

IONO: NA: 137 K: 4,1 CL:

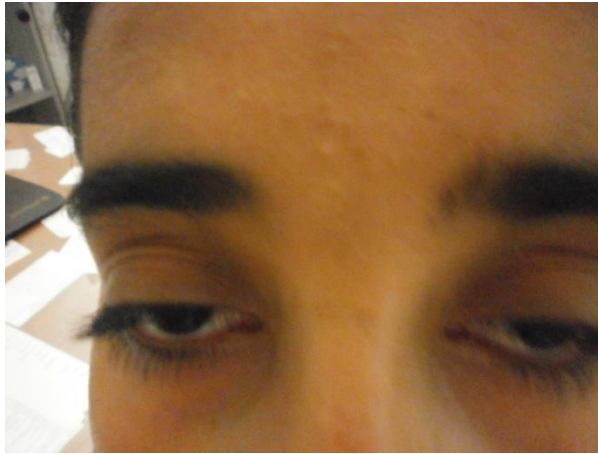
## Protéinurie

Sur échantillon:121,50



ECG:Axe droit-Sokolof droit-Onde Pulmonaire

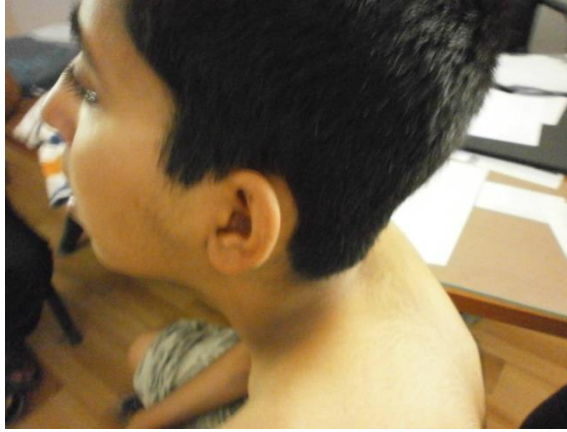
Dysmorphisme  
caractéristique due  
SYNDROME DE NOONAN



Ptosis;  
Fentes palpébrales  
antimongoloïdes,  
Yeux écartés,



Petit cou (pterygium colli) ,  
large palmé



Implantation basse des  
cheveux



Pieds varus équins et plat  
Hypéropigmentation des orteil



Oreilles bas implantées et  
orientées en arrière



# SYNDROME DE NOONAN

- Caractérisé par une petite taille, une dysmorphie faciale caractéristique et des anomalies cardiaques congénitales. La prévalence à la naissance varie entre
- 1/1 000 et 1/500 naissances vivantes. Le mode d'hérédité est autosomique dominant. Chez la moitié des malades environ, la maladie est provoquée par des mutations faux-sens du gène.
- PTPN11 localisé sur le chromosome 12, résultant en un gain de fonction de la phosphotyrosine phosphatase SHP-2 (proteine tyrosine phosphatase, non-recepteur type 11). D'autres mutations de gènes de la voie RAS MAPK (gènes KRAS, SOS1, et RAF1) ont été identifiées chez une petite proportion de patients .
- Une analyse mutationnelle peut être réalisée à partir d'échantillons de sang (sensibilité de 75% ) ; le diagnostic est essentiellement basé sur la clinique.
- La présence de tache café au lait est possible au cours de ce syndrome (10% ). Certains cas associant des manifestations de syndrome de Noonan et de neurofibromatose type 1 ont été rapportés

## **Anomalies dermatologiques(1)(2)**

Tâches café-au-lait (10%).Naevi pigmentés (25%) . Lentigines (3%).

Cheveux épais et bouclés (30% ), fins et éparses ,(10% )

## **Facièse caractéristique.(1)(3)(4)**

Oreilles bas implantées et orientées en arrière

Ptosis; fentes palpébrales antimongoloïdes, Yeux écartés,

Petit cou (pterygiumcolli) , large ou palmé

Implantation basse des cheveux.

## **Petite taille (5)(6)**

Le syndrome de Noonan peu être considérée comme un type de nanisme avec déficit intellectuel.

La taille moyenne observée à l'âge adulte est de 162,5 cm chez l'homme et 152,7 cm chez la femme. Ces

valeurs sont inférieures au 3ème percentile

## **Anomalie ostéoarticulaire(5)(7)**

Thorax large en forme de pyramide inversée (Pectus carinatum supérieur et un pectus excavatum inférieur

Les déformations de la colonne vertébrales (scoliose, lordose) sont présentes dans un tiers des cas

Pieds varus équins (12%)

## **La cardiopathie congénitale (2)(4)(8)(9)**

Présente entre 50 et 80 % des enfants

Sténose valvulaire pulmonaire +++

Cardiomyopathie hypertrophique du ventricule gauche +++

Autres anomalies moins fréquente(CIA-CIV- sténose des branches de l'AP- Fallot)

Troisième syndromes polymalformatifs en cardiopédiatrie(après la Trisomie 21 et le syndrome de Marfan)

(1) Mendez HMM, Opitz JM. Noonan syndrome: a review. Am J Med Genet 1985; 21: 493-506.

(2) Allanson JE. Noonan syndrome. J Med Genet 1987; 24: 9-13.

(3) Van der Burgt I, Berends E, Lommen E, Van Beersum S, Hamel B. Am J Med Genet 1994; 53: 187-91.

(4) Van der Burgt 1.. Orphanet J Rare Dis 2007; 2-4.133

(5) Shaw AC, Kalidas K, Crosby AH, Jeffery S, Patton MA. Arch Dis Child 2007; 92: 128-32

(6) Ranke MB. Chapman and Hall 1998; 623-39.

(7) Pernot C, Marçon F, Worms AM, Cloez JL, Gilgenkrantz S, Marois L. Arch Mal Cœur Vaiss 1987; 80: 434-43.

(8) Bertola DR, Kim CA, Sugayama SMM, Albano LMJ, Wagenführ J, Moyses RL, Gonzales CH. Arq Bras Cardiol 2000; 75: 409-12.

(9) Sznajder Y, Keren B, Baumann C, Pereira S, Alberti C, Elion J, Cavé H, Verloes A. Pediatrics 2007; 119: 1325-31.

# Malformations associées

Anomalies ophtalmologiques

Troubles auditifs

Troubles de l'hémostase

Risque hémato-oncologique

Dysplasie lymphatique

Développement intellectuel









Cryptorchidie

Anomalies du tractus urinaire

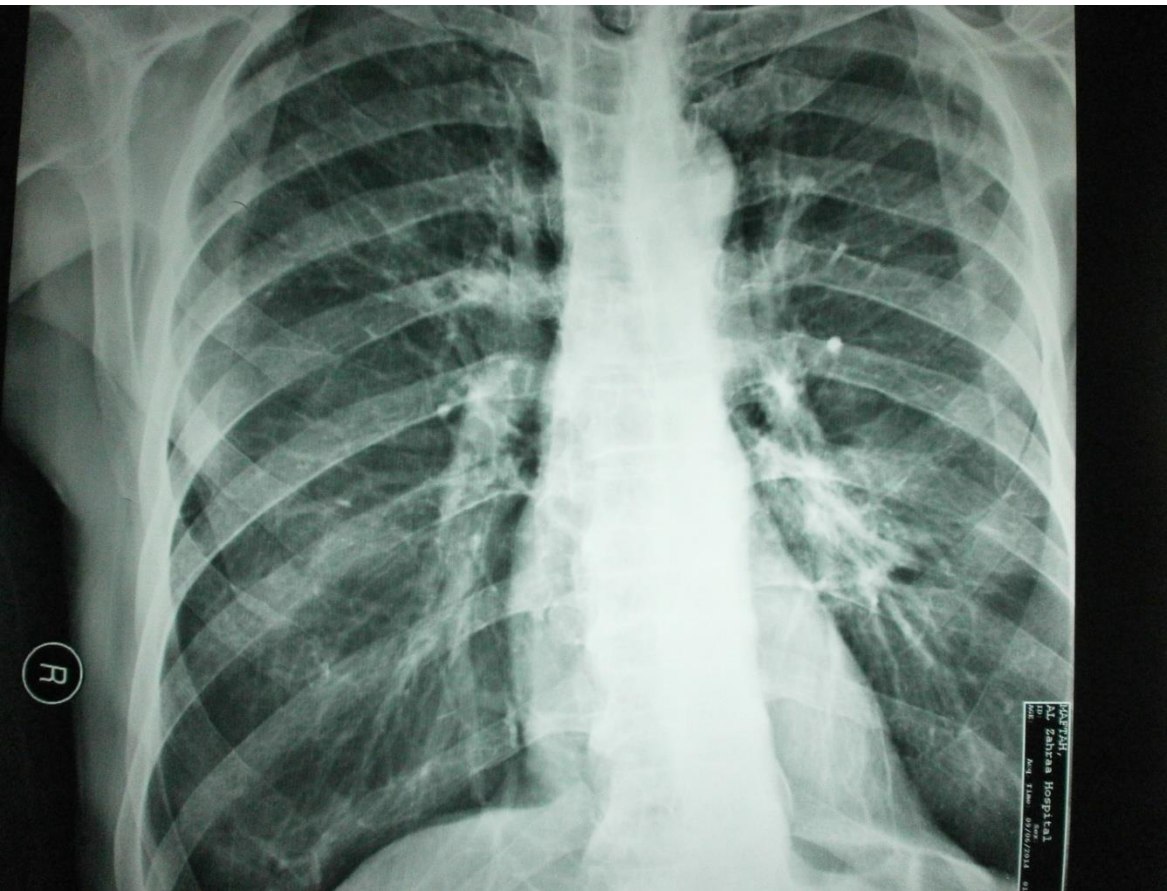
# Syndromes « neuro-cardio-facio-cutanés »

Regroupe différentes entités. Continuum clinique

(1) . Bentires-Alj M, Kontaridis MI, Neel BG Nat Med 2006; 12: 283-5

	<b>S. de Noonan</b>	<b>S.de LEOPARD</b>	<b>Syndrome CFC</b> cardiofaciocutané	<b>S.de Castello</b>
<b>Peau</b>	Anomalies de pigmentation <b>Naevi pigmentés</b> , des taches café-au-lait des lentigines 	<b>Lentigines</b> Tâches café-au-lait 	Hyperkératose palmoplantaire Hyperkératose folliculaire <b>Ichtyose</b> 	Plis palmaires profond <b>Hyperpigmentation généralisée</b> Papillomes 
<b>Dysmorphie</b>	<b>Hypertélorisme.Ptosis.</b> <b>Piliers du philtrum marqués</b> 	Hypertélorisme <b>Racine du nez plate</b> Oreilles dysplasiques 	Hypertélorisme <b>Visage large</b> <b>Aspect grossier</b> 	<b>Traits épais.Bouche large</b> <b>Lèvres épaisses</b> 
<b>Cœur</b>	<b>Sténose pulmonaire</b> , CA V, coarctation aortique, CIA, CIV, CMH<20%	La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) représente l'anomalie la plus fréquente (80%)	<b>Sténose pulmonaire</b> CA V, coarctation aortique, CIA, CIV CMH>20%	<b>Sténose pulmonaire</b> CIA, CIV Arythmie auriculaire:40% CMH: 40%
<b>Déficit psychomoteur</b>	Difficulté d'apprentissage: <b>30%</b> Retard mental: < <b>10%</b>	Surdité neurosensorielle Difficultés d'apprentissage modérées	Retard mental >90%	Retard mental: 100%

Mr MEFTAH S...78 ANS BPCO Se plaint d'une infiltration du visage et d'une insensibilité des pieds (Se brule fréquemment en préparant le thé sans avoir mal)



## AUX NIVEAUX DES PIEDS

Macule hypochromique, a un contour mal défini sans bordure non prurigineuse avec de trouble la sensibilité , non sèche(croute noiratre survenat aux décours de microtraumatisme)



## Pavillons de l'oreille

Papulo-nodules petite taille (1 à 3 cm de diamètre) brun fauve( sur la peau claire) à limites floues avec la peau saine ils prédominent plus particulièrement sur les pavillons de l'oreille (lobules et bord externe), et s'étendant sur tout le visage

-> Lépromes ??

Croute noirâtre survenant aux décours de microtraumatisme



## Macules hypochromiques

Des taches hypochromiques , à limites floues avec la peau saine. La peau peut être brillante et sèche au toucher. Elle

peut être plus rouge que la peau environnante.

La sensibilité est altérés.

Parfois la lèpre apparaît comme un épaissement de la peau sans taches cutanées





## Les lépromes

Les lépromes sont des lésions de taille d'un grain de mil à celui d'une noix (0.5 à 2 cm). Ils sont fermes mais non durs. Leur aspect est luisant, gras. Ils prédominent au visage et plus particulièrement sur les pavillons de l'oreille (lobules et bord externe), le front, les arcades sourcilières, le menton

L'infiltration diffuse de la peau au niveau du visage aboutit à un aspect léonin du visage. Cette infiltration du tégument est le plus souvent associée à des lépromes qui permettent d'évoquer le diagnostic



## Complication neurologique

La lèpre atteint le système nerveux périphérique et préférentiellement les nerfs ayant un trajet sous-cutané superficiel .

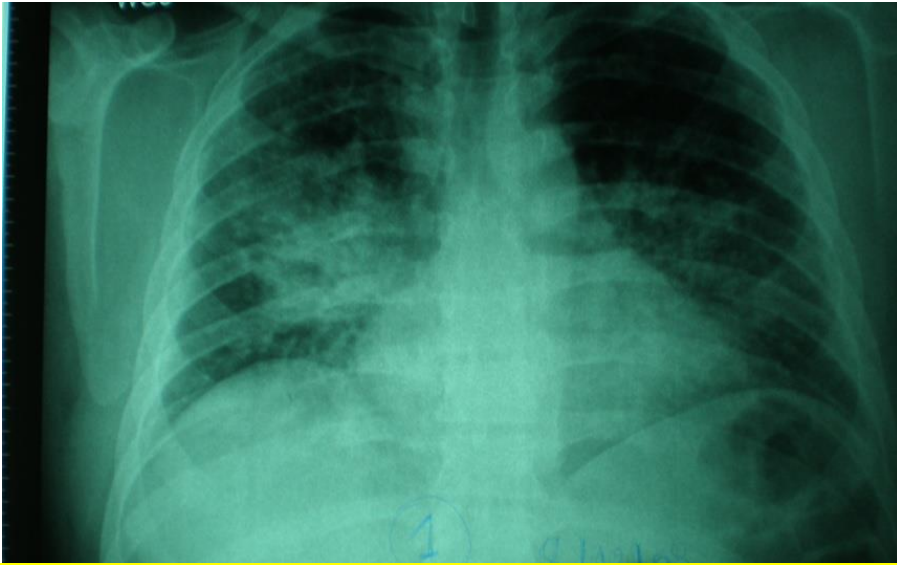
En pratique, un tableau de polynévrite sensitive (hypoesthésie en chaussette ou en gant des extrémités)

Cette atteinte neurologique est presque toujours associée à des lésions cutanées.

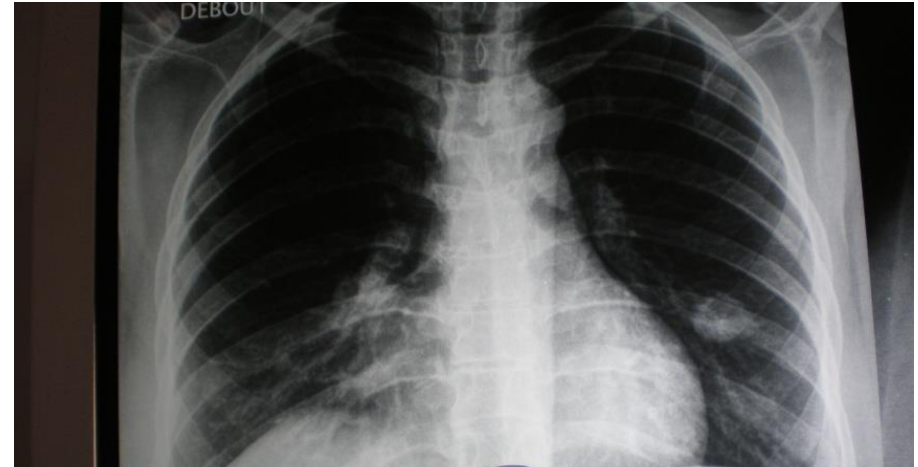


Mal perforant plantaire

NAJET Z ..35 ANS A CONSULTE LE 23/11/2009 POUR :  
.Fièvre, et arthralgie (depuis 21 jours) ; Douleur ; toux ;dyspnée et  
hémoptysie(depuis 7jours)



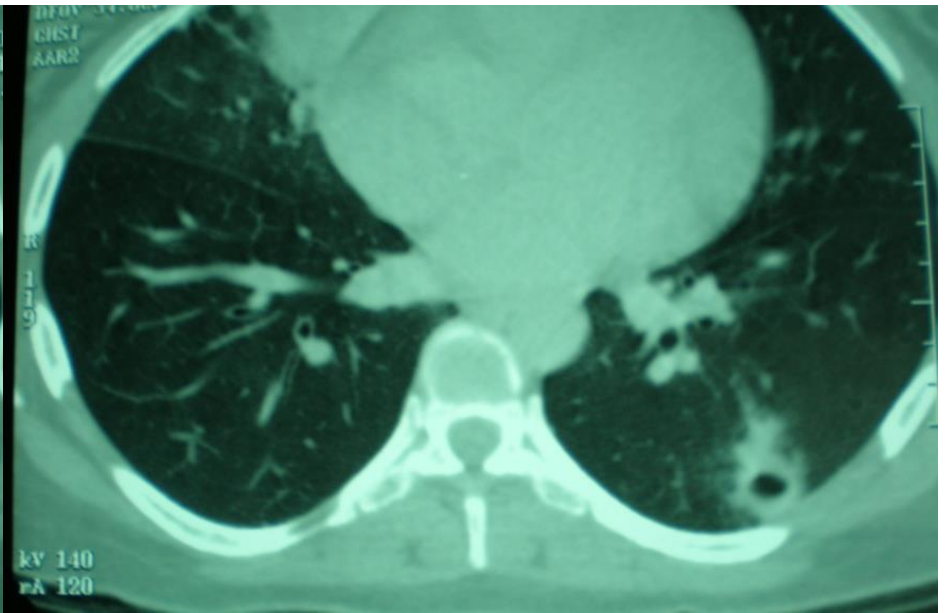
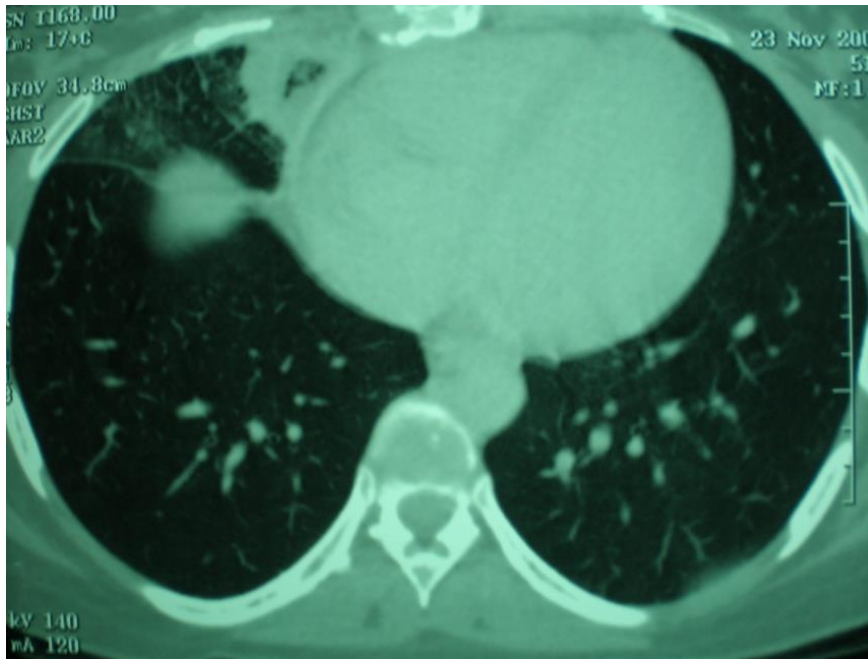
**Rx 18/11/09**  
**Syndrome alvéolaire bibasale surtout a droite**



**Rx du 23/11/09:**  
**Opacité excavé basale gauche .**  
**Foyer hétérogène lobe moyen**

## Scanner thoracique:

Multiples lésions intra parenchymateuses excavés  
(Lobe moyen et du lobe inferieur gauche)



## **HDLM**

Notion d'hospitalisation il ya 5 ans pour: fièvre, arthralgie et manifestation ORL...

Réhospitalisation 3 semaines aux paravent pour: fièvre, et arthralgie ( Genou , cheville droite et rachis lombaire).

Depuis 7 jours douleur basithoracique droite irradiant a l'épaule, toux- dyspnée - hémoptysie

### **EXAMEN PHYSIQUE :**

Tuméfaction cheville droite (+ coup de du pied) avec  
ulcération sous cutanée.

TA:11/7- RC : 80- T°: 37

- Pas d'adénopathies. Murmure vésiculaire diminuée a droite.



### **EXAMENS BIOLOGIQUES :**

NFS : GB( 9800 10 p3-PN 79 %)-HB : 9,7 gr/l VS : 1ér  
H: 99 - 2ére H:148-

PROTEINE C REACTIVE: 75

CREATININE:7,00mg /l-IONO(NA : 134 -K : 3,8- CL:96)

DEXTRO: 108 mg/l

:SGOT = 50- SGPT=71-LDH:490-CPK: 27

**CRACHAT** : :ABSENCE DE B.A.A.R

### **GAZ DE SANG :**

Po2:77 So2: 95 Pco2:47 Hco3- :31 PH: 7,43

**E.C.G** :NORMALE

### **URINE (Hématies- leucocytes minutes)**

Débit Urinaire:1,16 ml/mn . Débit leucocytaire : 23100  
leuc/mn . Débit érythrocytaire: 115500 Hém/mn

## **BILAN IMMUNOLOGIQUE**

Facteurs Rhumatoïdes: Positive(Latex 97 U/L-Waller-ROSE 39U/L)

AC/ CCP NEGATIVE

ANCA: NEGATIVE

Auto-Ac Anti-ADN natif: NEGATIVE

AC/phospholipide négative

Recherche de complexe immun circulant: négative

**FIBROSCOPIE BRONCHIQUE** : aspect inflammatoire

**Biopsie Bronchique** :Inflammation bronchique aspécifique

**BROSSAG +ASPIRATION** : Spécimen riche en cellules bronchiques normales ;  
liquide assez inflammatoire .

**ECHO CARDIAQUE** :Normale

**Echo-doppler arterio-veineux MEMBRE INFERIEUR**

Pas d'atteinte vasculaire. (Collection abcédée) .

**AVIS RUMATHO** :

Pas d'atteinte articulaire .Maladie rhumatoïde exclus

**AVIS DERMATO** : Tuméfaction cheville droite (+ coup de du pied) avec ulcération  
sous cutanée

Ponction ->Collection séreuse

Biopsie :Dermatite chronique non spécifique

# Conclusion:

Il s'agit d'une femme de 31 ans qui a présentée des arthralgies récurrentes (il ya 5 ans et il ya 3 semaines) avec une poussée récente associant fièvre, des opacités pulmonaires excavées et une tuméfaction de la cheville droite - Il existe un syndrome inflammatoire majeur avec présence de facteur rhumatoïde

**1) PCE** (mais ac/ccp négative; pas d'atteinte osseuse)

**2) SEPTICEMIE** (décapitée par les antibiotiques)

## EVOLUTION:

Favorable sous pyostacine; pénicilline et corticoïdes