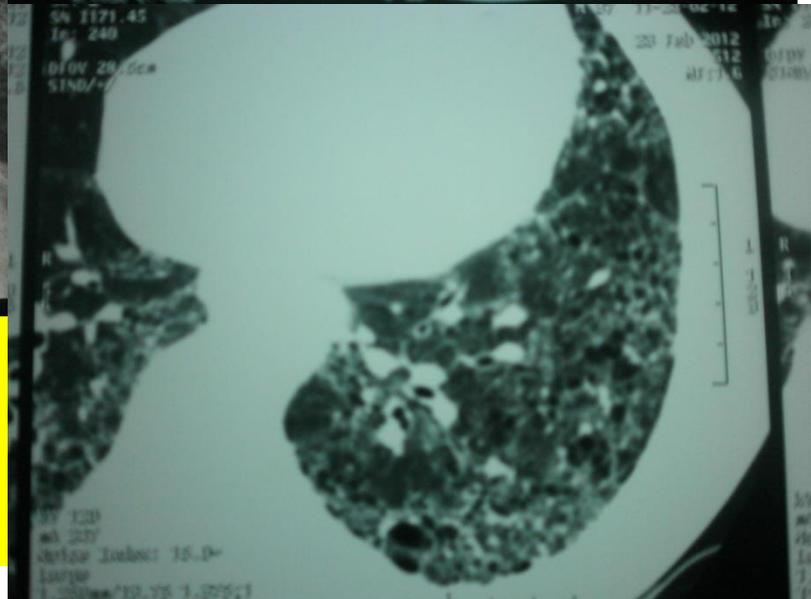
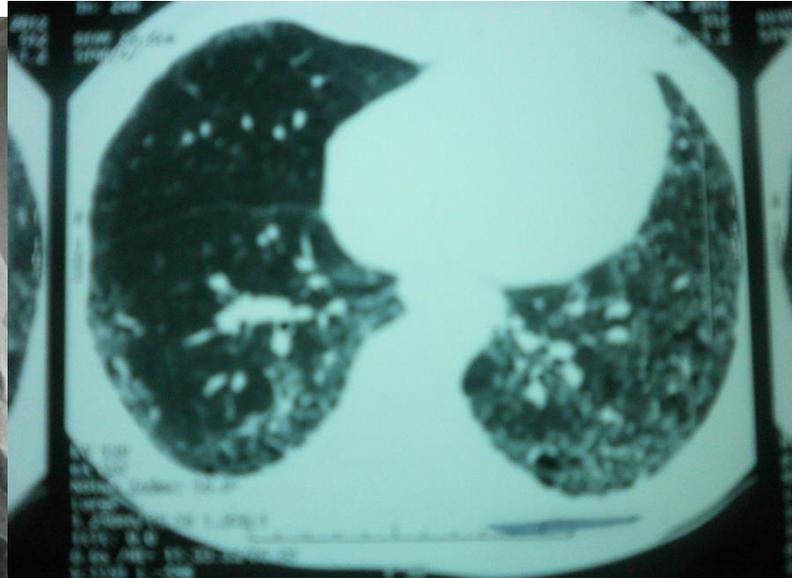
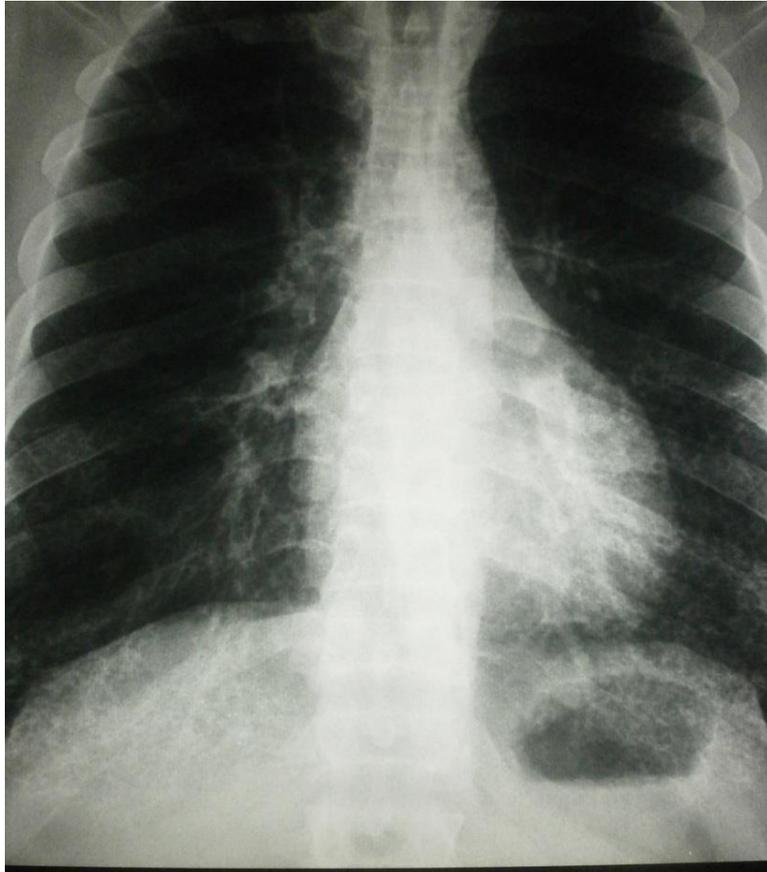


AMOR S ...35ANS toux et dyspnée d'effort ..a été mis ss Prednisone 10 mg



Syndrome interstielle aux 2 bases ,sans rétraction.Nid d'abeilles

Hippocratisme digitale non expliqué par l'insuffisance respiratoire ( $P_{O_2}=75\text{mmHg}$ )

Dysmorphisme (familiale): 2 Sœurs atteints; 2 Sœurs et 2 frères non atteints



Genou varum - Jambes court et arqués - Petite taille - Disparition lordose dorsolombaire



Front large en avant. Hypotrophie des pommettes et de la mâchoire inférieure

# Conclusion:

- Il s'agit d' un homme de 35 ans qui présente une fibrose pulmonaire et un dysmorphysme familiale associée a un hippocratisme digitale

# Morphotype... Achondroplasie ??

**Se transmet selon un caractère dominant autosomique.**

- Elle est caractérisée par une petite taille avec des membres courts, une hyperlordose, des mains courtes, une macrocéphalie et un front haut avec une en selle nasale marquée. Ce désordre est responsable d'un déficit de taille assez sévère et de déformations squelettiques modérées, hyperlordose, *genu varum*

**Les maladies associées et les complications**

- Crâniosynostoses
- Cyphoscoliose
- Intolérance au glucose
- Nanisme
- Nanisme/Nain
- Sténose de la Canal lombaire
- **Syndrome d'apnées obstructives du sommeil  
Enfant**
- Anomalies de main

**Pas d'association avec fibrose pulmonaire rapportée???**

# Fibrose pulmonaire familiale

## Troubles génétiques définis

- Dyskératose congénitale,
- Syndrome Hermansky-Pudlak
- Hypercalcémie familiale hypocalciurique
- Maladie de Gaucher
- Maladie NIMANN PICK
- Neurofibromatose

## Fibrose pulmonaire idiopathique familiale

- Mode de transmission autosomique dominant
- Fréquence allant de 2 à 10% selon les études(1)(8)
- Des mutations ont été rapportés dans 5 gènes :
  - Agent tensio-actif de la protéine C ( *SFTPC* ) (3)
  - Protéine tensio-A2 ( *SFTPA2* ) (4) ,
  - Composant ARN de la télomérase ( *TERC* ), (5)
  - Télomérase transcriptase inverse ( *TERT* ). (6)
  - Gène *ELMOD2* (7)

(1) Hodgson U . Thorax 2002; 57 . :338-342-(2). van Moorsel CH,. Am J Respir Crit Care Med. 2010; 182 . :1419-1425

(3) Crossno PF,. Chest. 2010; 137 . :969-973-(4). Wang Y,. Am J Hum Genet. 2009; 84 . :52-59

(5). Armanios MON N Engl J Med. 2007; 356 . :1317-1326-(6). Tsakiri KD. Proc Natl Acad Sci US A. 2007; 104 . :7552-7557

(7). Hodgson U. Am J Hum Genet. 2006; 79 :149-154

# L'hippocratisme digital

## La forme primaire

La pachydermopériostose  
Ou syndrome de Touraine-Solente-Golé)

### Signes dermatologiques

(pachydermie, épaissement et creusement des traits du visage, *cutis verticis gyrata*, séborrhée, oedème, hyperhidrose)

### Signes rhumatologiques

(épanchement articulaire, arthrite, acro-ostéolyse, ossification périostée).

Début dans l'enfance ou dans l'adolescence, et peut progresser pendant cinq à 20 ans.

## La forme secondaire

### • Pulmonaires

- - Néoplasie (surtout cancer à petites cellules)
- - **Fibrose idiopathique**
- - Bronchiectasies
- - Sarcoïdose
- - Tuberculose (au stade fibrosant)
- - Pathologie pleurale (empyème, mésothéliome)

### • Cardiovasculaires

- - Cardiopathie cyanogène
- - Endocardite
- - Anévrysme
- - Pathologie de l'arc aortique

### • Digestives

- - Maladie de Crohn
- - RectoColite Ulcéro-Hémorragique (RCUH)
- - Cirrhose

### systemiques

- - Lupus érythémateux
- - endocrinologiques
- - Dysthyroïdie
- - Acromégalie
- - Grossesse infectieuses
- - Endocardite
- - HIV
- - Syphilis
- - Neurologiques
- - Hémiplégie