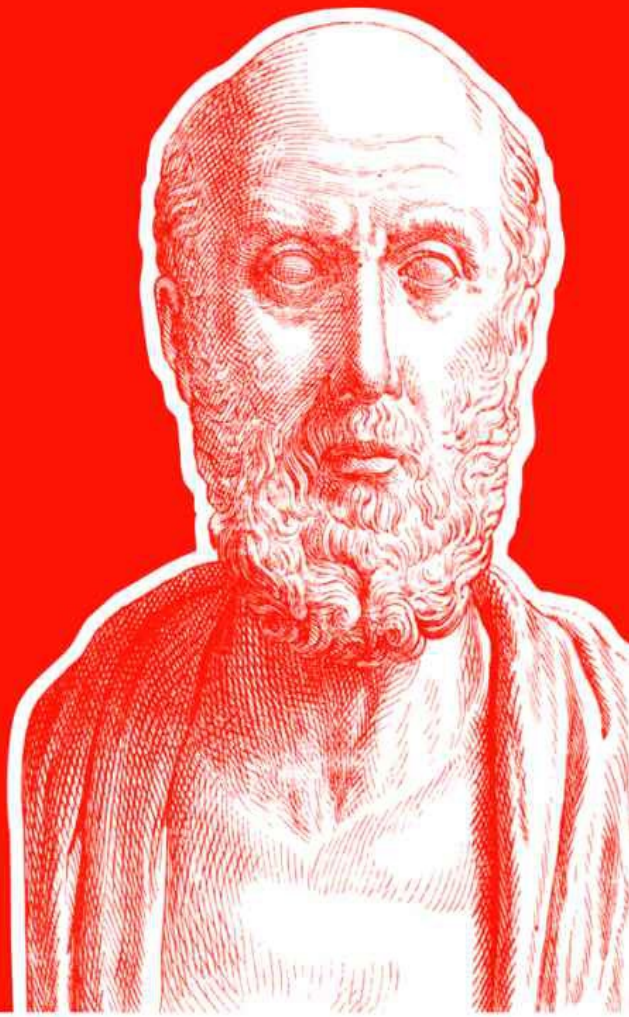
DFASM Les indispensables

Stanislas Quesada

Syndromes et réflexes pour les ECNi et la clinique

- Les syndromes à connaître
- Les aphorismes pour avoir les bons réflexes cliniques

Préface du Pr Michel Mondain



DFASM Les indispensables

Syndromes et réflexes pour les ECNi et la clinique

S. Quesada

ELSEVIER ELSEVIER

Elsevier Masson

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Instructions for online access

Thank you for your purchase. Please note that your purchase of this Elsevier eBook also includes access to an online version. Please click here (or go to http://ebooks.elsevier.com) to request an activation code and registration instructions in order to gain access to the web version.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez le même éditeur

Examen clinique et sémiologie Macleod, de J. Innes, A. Dover, K. Fairhurst, traduit de la 14e édition par M. Ponsoye, 2019, 432 pages.
La LCA en anglais facile aux ECNi, de H. Devilliers et T. Thibault, 2020, 200 pages.
La Dermatologie facile aux ECNi, de C. Velter, 2018, 288 pages.
L'Ophtalmologie facile aux ECNi, de B. Delaunay, 2017, 216 pages.
ECNi. Le Tout-en-un, de A. Somogyi, 2017, 1 416 pages.
Éphéméride : mon calendrier ECNi. 1 jour / 1 item, de A. Gemahling, L. Prud'Homme, R. Saad et M.-C. Villy, 2019, 736 pages.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Syndromes et réflexes pour les ECNi et la clinique

Les syndromes à connaître / Les aphorismes pour avoir les bons réflexes cliniques

Stanislas Quesada, PhD, MA

Interne en Oncologie Médicale à la Faculté de Médecine de Montpellier-Nîmes



Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dévouement

‘Ο βίος βραχύς,
ή δέ τέχνη μακρή,
ό δέ καιρός όξύς,
ή δέ πεϊρα σφαλερή,
ή δέ κρίσις χαλεπή.
La vie est brève,
l'art est long,
l'occasion fugitive,
l'expérience incertaine,
le jugement difficile.

Extrait des Aphorismes d’Hippocrate,
traduction proposée
par le Pr Lavabre-Bertrand.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

droits d'auteur

ELSEVIER

Elsevier Masson SAS, 65, rue Camille-Desmoulins, 92442 Issy-les-Moulineaux cedex, France

Syndromes et réflexes pour les ECNi et la clinique, de Stanislas Quesada.
© 2021 Elsevier Masson SAS
ISBN : 978-2-294-76834-7
e-ISBN : 978-2-294-76956-6
Tous droits réservés.

Les praticiens et chercheurs doivent toujours se baser sur leur propre expérience et connaissances pour évaluer et utiliser toute information, méthodes, composés ou expériences décrits ici. Du fait de l'avancement rapide des sciences médicales, en particulier, une vérification indépendante des diagnostics et dosages des médicaments doit être effectuée. Dans toute la mesure permise par la loi, Elsevier, les auteurs, collaborateurs ou autres contributeurs déclinent toute responsabilité pour ce qui concerne la traduction ou pour tout préjudice et/ou dommages aux personnes ou aux biens, que cela résulte de la responsabilité du fait des produits, d'une négligence ou autre, ou de l'utilisation ou de l'application de toutes les méthodes, les produits, les instructions ou les idées contenus dans la présente publication.

Tous droits de traduction, d'adaptation et de reproduction par tous procédés, réservés pour tous pays. Toute reproduction ou représentation intégrale ou partielle, par quelque procédé que ce soit, des pages publiées dans le présent ouvrage, faite sans l'autorisation de l'éditeur est illicite et constitue une contrefaçon. Seules sont autorisées, d'une part, les reproductions strictement réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective et, d'autre part, les courtes citations justifiées par le caractère scientifique ou d'information de l'œuvre dans laquelle elles sont incorporées (art. L. 122-4, L. 122-5 et L. 335-2 du Code de la propriété intellectuelle).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni



Ce logo a pour objet d'alerter le lecteur sur la menace que représente pour l'avenir de l'écrit, tout particulièrement dans le domaine universitaire, le développement massif du « photo-copillage ». Cette pratique qui s'est généralisée, notamment dans les établissements d'enseignement, provoque une baisse brutale des achats de livres, au point que la possibilité même pour les auteurs de créer des œuvres nouvelles et de les faire éditer correctement est aujourd'hui menacée. Nous rappelons donc que la reproduction et la vente sans autorisation, ainsi que le recel, sont passibles de poursuites. Les demandes d'autorisation de photocopier doivent être adressées à l'éditeur ou au Centre français d'exploitation du droit de copie : 20, rue des Grands-Augustins, 75006 Paris. Tél. 01 44 07 47 70.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Table des mati'res

Instructions pour l'accès en ligne

Image de couverture

Chez le même éditeur

Syndromes et réflexes pour les ECNi et la clinique

Dévouement

droits d'auteur

Table des mati'res

Remerciements

Préface

Comité de relecture

Abréviations

Ressources utilisées

Introduction

- Pourquoi un livre de syndromes et d'aphorismes ?
- Des syndromes

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Des aphorismes

Comment utiliser cet ouvrage ?

Derniers conseils

Partie 1 Syndromes

CHAPITRE 1 Cancérologie (Clinique)

Acanthosis nigricans (syndrome paranéoplasique = SPN)

Bazex (SPN)

Carcinoïde (SPN)

Cushingoïde (SPN)

Dégénérescence cérébelleuse subaiguë (SPN)

Denny-Brown (SPN)

Dermatomyosite (SPN)

Encéphalite limbique (SPN)

Glucagonome (SPN)

Hypercalcémie maligne (SPN)

Insulinome (SPN)

Krukenberg (maladie)

Lambert-Eaton (SPN)

Leser-Trélat (SPN)

Leucostase (syndrome)

Masse tumorale (syndrome)

Opsoclonus-myoclonus (SPN)

Paget du sein (maladie)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pancoast-Tobias (syndrome)

Pemphigus paranéoplasique (SPN)

Pierre-Marie et Foix (SPN)

Schwartz-Bartter (SPN)

Somatostatinome (SPN)

Somnolence (syndrome)

Stauffer (SPN)

Sweet (SPN)

Syndrome paranéoplasique

Syndrome paranéoplasique hématologique

Trousseau (SPN)

Vasculite leucocytoclastique (SPN)

Verner-Morrison (SPN)

Weber-Christian (SPN)

Zollinger-Ellison (SPN)

CHAPITRE 2 Cancérologie (Oncogénétique)

Birt-Hogg-Dubé (syndrome)

Cancer héréditaire papillaire rénal (syndrome)

Cowden (syndrome)

FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole Melanoma) (syndrome)

Gardner (syndrome)

Gorlin (syndrome)

Léiomyomatose familiale (syndrome)

Li-Fraumeni (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lynch (syndrome)

MAP *(MUTYH Associated Polyposis)* (syndrome)

Muir-Torre (syndrome)

Pancréatite chronique héréditaire (maladie)

Peutz-Jeghers (syndrome)

Polypose adénomateuse familiale (syndrome)

Polypose juvénile (syndrome)

Rétinoblastome (syndrome)

Sein-ovaire (syndrome)

Von Hippel-Lindau (syndrome)

CHAPITRE 3 Cardiologie, Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire

Barlow (syndrome)

Blue toe (syndrome)

Bouveret (maladie)

Brugada (syndrome)

Buerger (maladie)

Conn (syndrome)

Dressler (syndrome)

Ebstein (maladie)

Laubry-Pezzi (syndrome)

Lenègre (maladie)

Leriche (syndrome)

May-Thurner (syndrome)

Mönckeberg (maladie)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Nutcracker (syndrome)

Revascularisation (syndrome)

Romano-Ward (syndrome)

Tietze (syndrome)

Wolff-Parkinson-White (syndrome)

CHAPITRE 4 Chirurgie Maxillo-Faciale, Oto-Rhino-Laryngologie et Ophtalmologie

Alport (syndrome)

Apert (syndrome)

Beauvieux (syndrome)

Best (maladie)

Bonnet-Dechaume-Blanc (syndrome)

Brown (syndrome)

Costen (syndrome)

Crouzon (syndrome)

Duguet (angine)

Eagle (syndrome)

Foville (syndrome)

Frey (syndrome)

Gerhardt (syndrome)

Gradenigo (triade)

Heerfordt (syndrome)

Irvine-Gass (syndrome)

Kartagener (triade)

Kimura (maladie)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ludwig (angine)

Melkersson-Rosenthal (triade)

Ménière (maladie)

Mikulicz (maladie)

Mœbius (syndrome)

Ortner (syndrome)

Oto-mandibulaire (syndrome)

Parinaud (syndrome)

Pendred (syndrome)

Pierre Marie-Sainton (syndrome)

Rendu-Osler (maladie)

Riegel (syndrome)

Skew deviation (syndrome)

Stargardt (maladie)

Stilling-Duane (syndrome)

Terson (syndrome)

Tolosa-Hunt (syndrome)

Uhthoff (syndrome)

Usher (syndrome)

Van der Woude (syndrome)

Waardenburg (syndrome)

Ziemssen (syndrome)

1 et demi de Fisher (syndrome)

CHAPITRE 5 Dermatologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alibert-Bazin (syndrome)

Bean (syndrome)

Bowen (maladie)

Cobb (syndrome)

DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms) (syndrome)

Duhring-Brocq (maladie)

Gibert (pityriasis rosé)

Hallopeau (syndrome)

Kasabach-Merritt (syndrome)

Klippel-Trenaunay (syndrome)

Lyell, Stevens-Johnson et chevauchement (syndromes)

Parkes-Weber (syndrome)

Red man (syndrome)

SAPHO (Synovitis, Acne, Pustulosis, Hyperostosis, Osteitis) (syndrome)

Sézary (syndrome)

SSSS (Staphylococcal Scalded Skin Syndrome)

Sturge-Weber-Krabbe (syndrome)

Verneuil (maladie)

Von Zumbusch (syndrome)

2 pieds, 1 main (syndrome)

CHAPITRE 6 Endocrinologie, Diabétologie et Nutrition

Addison (maladie)

APECED (Auto-immune PolyEndocrinopathy, Candidiasis, Ectodermal Dystrophy) (syndrome)

Bardet-Biedl (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Basedow (maladie)

Béri-Béri (maladie)

Cushing (syndrome)

De la Chapelle (syndrome)

De Quervain (thyroïdite)

Diamond (triade)

DIDMOAD (Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness) (syndrome)

Dumping (syndrome)

Grêle court (syndrome)

Hashimoto (thyroïdite)

IPEX (Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked) (syndrome)

Kallmann-De Morsier (syndrome)

Klinefelter (syndrome)

Kwashiorkor (syndrome)

Laurence-Moon-Biedl (syndrome)

Mauriac (syndrome)

Moersch-Woltman (syndrome)

Phénochromocytomes/paragangliomes héréditaires (syndrome)

Rabson-Mendenhall (syndrome)

Renutrition inappropriée (syndrome)

Schmidt (syndrome)

Scorbut (maladie)

Sheehan (syndrome)

Sipple (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stein-Leventhal (syndrome)

Wagenmann-Froboese (syndrome)

Wermer (syndrome)

Whipple (triade)

Whitaker (triade)

CHAPITRE 7 Génétique Médicale

Acrodermatitis enteropathica (maladie)

Angelman (syndrome)

Bourneville (Sclérose tubéreuse)

CHARGE (Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded growth/development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness) (syndrome)

Ehlers-Danlos (syndromes)

Fabry (maladie)

Fanconi (maladie)

Gaucher (maladies)

Günther (maladie)

Hurler (syndrome)

Johanson-Blizzard (syndrome)

Kennedy (maladie)

Krabbe (maladie)

Léri-Weill (syndrome)

Lesch-Nyhan (syndrome)

Lhermitte-Duclos (maladie)

Loeys-Dietz (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Louis-Bar (syndrome)

Mac Ardle (maladie)

Marfan (syndrome)

Morquio (maladie)

Niemann-Pick type A (maladie)

Niemann-Pick type C (maladie)

Noonan (syndrome)

Omenn (syndrome)

Ondine (syndrome)

Pearson (syndrome)

PHACE *(Posterior fossa brain malformations, Hemangioma, Arterial lesions, Cardiac abnormalities, and Eye abnormalities)* (syndrome)

Pierre-Robin (séquence)

Pompe (maladie)

Prader-Willi (syndrome)

Protée (syndrome)

Rett (syndrome)

Rubinstein-Taybi (syndrome)

Sandhoff (maladie)

Shwachman-Bodian-Diamond (syndrome)

Smith-Magenis (syndrome)

Tay-Sachs (maladie)

Turner (syndrome)

Von Recklinghausen (maladie)

Werner (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wiedemann-Beckwith (syndrome)

Williams-Beuren (syndrome)

X fragile (syndrome)

Zinsser-Engman-Cole (syndrome)

18 q (syndrome)

CHAPITRE 8 Gériatrie

Alzheimer (maladie)

Bateman (syndrome)

Bonnet (syndrome)

Corps de Lewy (maladie)

Creutzfeldt-Jakob (maladie)

Dégénérescence corticobasale (maladie)

Hakim-Adams (triade)

Heyde (triade)

Mendelson (syndrome)

Parkinson (maladie)

Shy-Drager (syndrome)

Steele-Richardson-Olszewski (maladie)

CHAPITRE 9 Gynécologie-Obstétrique

Chastrusse (triade)

Demons-Meigs (syndrome)

Duchenne-Erb (syndrome)

Fitz-Hugh-Curtis (syndrome)

Gregg (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hutchinson (triade)

Hyperstimulation ovarienne (syndrome)

Insensibilité complète aux androgènes (syndrome)

Klumpke-Déjerine (syndrome)

McCune-Albright (syndrome)

Rokitansky (syndrome)

Trophoblastique gestationnelle (maladie)

CHAPITRE 10 Hématologie

ATRA (All Trans Retinoic Acid) (syndrome)

Bernard-Soulier (syndrome)

Burkitt (maladie)

Cave supérieur (syndrome)

Cooley (maladie)

Evans (syndrome)

Gaisböck (syndrome)

Glanzmann (maladie)

Greffon contre l'hôte (maladie)

Hodgkin (maladie)

Hyperviscosité (syndrome)

Imerslund-Gräsbeck (syndrome)

Kostmann (syndrome)

Lasthénie de Ferjol (syndrome)

Marchiafava-Micheli (maladie)

May-Hegglin (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Minkowski-Chauffard (maladie)

Moschowitz (syndrome)

Plaquettes grises (syndrome)

POEMS (Polyneuropathy, Organomegaly, Endocrinopathy, Monoclonal protein, Skin changes) (syndrome)

Relargage cytokinique (syndrome)

Richter (syndrome)

Vaquez (maladie)

Veino-occlusive (maladie)

Virchow (triade)

Waldenström (maladie)

Willebrand (maladie)

5 q (syndrome)

CHAPITRE 11 Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Viscérale

Barrett (métaplasie)

Biermer (maladie)

Boerhaave (syndrome)

Bouveret (syndrome)

Budd-Chiari (syndrome)

Caroli (syndrome)

Caroli (triade)

Charcot (triade)

Crigler-Najjar (syndrome)

Crohn (maladie)

Cruveilhier-Baumgarten (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dieulafoy (triade)

Dubin-Johnson (syndrome)

Gayet-Wernicke (syndrome)

Gilbert (syndrome)

König (syndrome)

Korsakoff (syndrome)

Löffler (syndrome)

Mallory-Weiss (syndrome)

Menace mésentérique (syndrome)

Ménétrier (maladie)

Mirizzi (syndrome)

Murphy (triade)

Ogilvie (syndrome)

Plummer-Vinson (syndrome)

Rigler (triade)

Rotor (syndrome)

Sandbloom (triade)

Wilson (maladie)

CHAPITRE 12 Maladies Infectieuses et Tropicales, Parasitologie et Mycologie

Anguillulose maligne (syndrome)

Calabar (syndrome)

Chagas (maladie)

Darling (maladie)

Dengue Shock (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fiessinger-Leroy-Reiter (syndrome)

Fontan (triade)

Henson-Pepys (maladie)

Invasion helminthique massive (syndrome)

Kala-azar (maladie)

Kaposi (maladie)

Kaposi-Juliusberg (syndrome)

Katayama (syndrome)

Larva currens strongyloïdienne (syndrome)

Larva migrans cutanée (syndrome)

Larva migrans viscérale (syndrome)

Lemierre (syndrome)

Lyme (maladie)

Lyse parasitaire (syndrome)

Nicolas-Favre (maladie)

Onchocercose (syndrome)

Osler (triade)

Parinaud oculoglandulaire (syndrome)

Post-streptococcique (syndrome)

Pott (mal)

Souques (triade)

Restauration immunitaire paradoxale (syndrome)

Reye (syndrome)

Sodoku (maladie)

Sommeil (maladie)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tabes dorsalis (syndrome)

Toxique staphylococcique (syndrome)

Vincent (angine)

Waterhouse-Friderichsen (syndrome)

Weil (maladie)

CHAPITRE 13 Médecine Interne, Immunopathologie et Pneumologie

Activation macrophagique (syndrome)

Aicardi-Goutières (syndrome)

ALPS (Autoimmune LymphoProliferative Syndrome)

Anti-synthétases (syndrome)

Asherson (syndrome)

Behçet (maladie)

Besnier-Boeck-Schaumann (maladie)

Brooks (syndrome)

Bruton (maladie)

Buckley (syndrome)

Caplan-Colinet (syndrome)

CAPS (Cryopyrine Associated Periodic Syndromes)

Carrington (maladie)

Castelman (maladie)

Chediak-Higashi (syndrome)

Churg-Strauss (syndrome)

Clarkson (syndrome)

Cogan (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CREST (Calcinosis, Raynaud's phenomenon, Esophageal dysmotility, Sclerodactyly, Telangiectasia) (syndrome)

Erasmus (syndrome)

Fibrosclérosantes à IgG4 (maladies)

Gleich (syndrome)

Good (syndrome)

Gougerot-Sjögren (syndrome)

Griscelli de type 2 (syndrome)

Horton (maladie)

Hughes (syndrome)

Hyper-IgD (syndrome)

Hyper-IgM (syndromes)

Kikuchi-Fujimoto (maladie)

Letterer-Siwe (maladie)

Libman-Sacks (endocardite)

Löfgren (syndrome)

Mac-Duffie (syndrome)

Marshall (syndrome)

Meltzer (triade)

Mondor (maladie)

Périodique (maladie)

Pickwick (syndrome)

Purtilo (syndrome)

Raynaud (maladie)

Reynolds (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rosai-Dorfman (maladie)

Schnitzler (syndrome)

Sharp (syndrome)

Shulman (syndrome)

Sneddon (syndrome)

Still (maladie)

Takayasu (maladie)

TRAPS (Tumor necrosis factor-Receptor-Associated Periodic Syndrome)

Wegener (maladie)

Whipple (maladie)

Widal (triade)

Wiskott-Aldrich (syndrome)

CHAPITRE 14 Néphrologie et Urologie

Bartter (syndromes)

Berger (maladie)

Burnett (syndrome)

Buveurs de bière (syndrome)

Cacchi-Ricci (maladie)

Fanconi (syndrome)

Fournier (maladie)

Fowler (syndrome)

Gitelman (syndrome)

Goodpasture (syndrome)

Guyon (triade)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hungry-bone (syndrome)

Lapeyronie (maladie)

Levée d'obstacle (syndrome)

Liddle (syndrome)

Queyrat (érythroplasie)

Randall (maladie)

Tea and toast (syndrome)

TURP (TransUrethral Resection of the Prostate) (syndrome)

CHAPITRE 15 Neurologie et Neurochirurgie

Alcock (syndrome)

Anton-Babinski (syndrome)

Arnold (névralgie)

Balint (syndrome)

Bickerstaff (syndrome)

Binswanger (maladie)

Brown-Séquard (syndrome)

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) (maladie)

Charcot (maladie)

Charcot-Marie-Tooth (maladies)

Charcot neurologique (triade)

Cluster headache (syndrome)

Déjerine-Roussy (syndrome)

Devic (maladie)

Fahr (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Foster-Kennedy (syndrome)

Foville (syndrome alterne)

Friedreich (maladie)

Gélineau (maladie)

Gerstmann (syndrome)

Hemicrania continua (syndrome)

Huntington (maladie)

Kluver-Bucy (syndrome)

Kojevnikov (syndrome)

Lance-Adams (syndrome)

Marchiafava-Bignami (maladie)

Millard-Gubler (syndrome alterne)

Miller-Fisher (syndrome)

Moya-moya (maladie)

Pick (maladie)

Pseudo-bulbaire (syndrome)

Putnam-Dana (syndrome)

Sandifer (syndrome)

Steinert (maladie)

SUNCT (Short-lasting Unilateral Neuralgiform headache attacks with Conjunctival injection and Tearing) (syndrome)

Tour de Pise (syndrome)

Van Bogaert (maladie)

Wallenberg (syndrome alterne)

Weber (syndrome alterne)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 16 Pédiatrie, Chirurgie Pédiatrique et Pédopsychiatrie

- Alagille (syndrome)
- Blount (maladie)
- Caffey (maladie)
- Carl Smith (maladie)
- Costello (syndrome)
- Di George (syndrome)
- Down (syndrome)
- Dravet (syndrome)
- Duchenne (maladie)
- Dyskinésie ciliaire primitive (maladie)
- Eisenmenger (syndrome)
- Ellis-van Creveld (syndrome)
- Fallot (tétralogie)
- Grisel (syndrome)
- Hirschsprung (maladie)
- Holt-Oram (syndrome)
- Hutchinson (syndrome)
- Kawasaki (maladie)
- Landau-Kleffner (syndrome)
- Legg-Calvé-Perthes (maladie)
- Leiner-Moussous (maladie)
- Lennox-Gastaut (syndrome)
- Little (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lobstein (maladies)

Münchhausen par procuration (syndrome)

PANDAS (Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal infections) (syndrome)

Pepper (syndrome)

Pseudo-obstruction intestinale chronique (syndrome)

Rasmussen (syndrome)

Schönlein-Henoch (maladie)

Sydenham (chorée)

TORCH (Toxoplasmosis, Other Agents, Rubella, Cytomegalovirus, and Herpes Simplex) (syndrome)

WAGR (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies and mental Retardation) (syndrome)

Waldmann (maladie)

West (syndrome)

CHAPITRE 17 Psychiatrie et Addictologie

Asperger (syndrome)

Briquet (syndrome)

Capgras (syndrome)

Clérambault (syndrome)

Cotard (syndrome)

Diogène (syndrome)

Ekbom (syndrome)

Fregoli (syndrome)

Gilles de la Tourette (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kahlbaum (syndrome)

Kleine-Levin (syndrome)

Münchhausen (syndrome)

Popeye (syndrome)

Ringel (syndrome)

CHAPITRE 18 Réanimation, Anesthésie, Traumatologie et Urgences

Alajouanine-Schneider (syndrome)

Beck (triade)

Cardio-rénal (syndrome)

Chance (syndrome)

Compartiment abdominal (syndrome)

Crise carcinoïde (syndrome)

Crush (syndrome)

Cushing (triade)

Guillain-Barré (syndrome)

Gurd (triade)

Hautant (triade)

HELLP *(Haemolysis, Elevated Liver enzymes, Low Platelet count)* (syndrome)

Hépato-rénal (syndrome)

Hughes-Stovin (syndrome)

Kahn-Schneider (syndrome)

Lenck (triade)

Locked-in (syndrome)

Lyse tumorale (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Malin des neuroleptiques (syndrome)

Ménard (triade)

Pneumo-rénal (syndrome)

PRES (Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome)

Reynold (pentade)

Roussy-Lhermitte (syndrome)

Tako-Tsubo (syndrome)

CHAPITRE 19 Rhumatologie, Orthopédie et Médecine Physique et de Réadaptation

Arnold-Chiari (syndrome)

Bessel-Hagen (maladie)

CRAB (Calcium elevated, Renal failure, Anemia, Bone lesions) (syndrome)

Cyriax (syndrome)

Don O'Donoghue (triade malheureuse)

Dupuytren (maladie)

Ewing (Sarcome)

Felty (syndrome)

Forestier (maladie)

Haglund (maladie)

Kahler (maladie)

Klippel-Feil (syndrome)

Ledderhose (maladie)

Maigne (syndrome)

Milwaukee (syndrome)

Morton (syndrome)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ollier (maladie)

Osgood-Schlatter (maladie)

Paget (maladie)

Parsonage-Turner (syndrome)

Pellegrini-Stieda (maladie)

Poland (syndrome)

Scheuermann (maladie)

Sever (maladie)

Tableau de bord (syndrome)

Trillat (pentade malheureuse)

Verbiest (syndrome)

Volkmann (syndrome)

Partie 2 Aphorismes

CHAPITRE 20 Cancérologie, Algologie et Soins Palliatifs

Considération générale

Situations évocatrices de syndromes génétiques

Facteurs de risque en Cancérologie

Chez un patient alcoolo-tabagique d'âge mûr, tout(e)…

Chez un fumeur d'âge mûr…

Caractéristiques cancéreuses

Chez un patient cancéreux…

Considérations en Algologie

Bases de Soins Palliatifs

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 21 Cancérologie : localisations spécifiques

Face à des symptômes digestifs

Face à des symptômes cardiorespiratoires

Face à des symptômes touchant l'extrémité cervico-faciale

Face à des symptômes neurologiques ou ophtalmologiques

Face à des symptômes gynécologiques

Face à des symptômes génito-urinaires

Face à des symptômes cutanés

Face à des symptômes ostéo-articulaires

Miscellanées

Onco-Pédiatrie

CHAPITRE 22 Cardiologie, Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire

Facteurs de risque cardiovasculaire

Toute HTA…

Face à une dyspnée

Au décours d'une lipothymie/syncope…

Face à une douleur thoracique

Face à une douleur thoracique (terrains particuliers)

Chez un patient coronarien

En contexte de cardiopathie

En contexte d'insuffisance cardiaque

Valvulopathies

Histoires de vaisseaux : versant artériel

Histoires de vaisseaux : versant veineux

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sur l'électrocardiogramme

CHAPITRE 23 Chirurgie Maxillo-Faciale

Développement cranio-facial et affections pédiatriques

Face à une tumeur des glandes salivaires

Face à une tumeur maxillo-faciale

Face à une atteinte bucco-dentaire

Traumatologie maxillo-faciale

En contexte de trauma maxillo-facial, tout(e)…

CHAPITRE 24 Dermatologie

Face à une dermatose faciale

Face à des bulles cutanées et/ou muqueuses

Face à une malformation vasculaire

Face à une érythrodermie

Face à un prurit

En contexte de psoriasis

En contexte (de suspicion) d'infection cutanée

Mycoses et parasitoses cutanées

En contexte de dermatite atopique…

Face à un ulcère cutané

Chez un sujet âgé

Questions de mélanocytes

Histoires de toxidermies

À l'introduction d'un traitement, tout(e)…

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 25 Endocrinologie, Diabétologie et Nutrition

Face à un xanthome

Face à un nodule thyroïdien

Face à un goitre

Histoires de dysthyroïdies

Face à une acromégalie

Face à un hypercorticisme

Face à une atteinte antéhypophysaire

Face à une insuffisance surrénale

Face à une(des) hypoglycémie(s)

En contexte de diabète chronique

Chez un patient diabétique de type 1…

Chez un patient diabétique de type 2…

Face à une dyscalcémie

Face à une hyperparathyroïdie

Situations évocatrices d'un trouble du comportement alimentaire

En contexte de trouble du comportement alimentaire

Situations (à risque) de dénutrition et de carences

En contexte de nutrition artificielle

En contexte d'obésité

Une asthénie avec…

En contexte d'altération de l'état général

Tous les chemins mènent à l'Endocrinologie

CHAPITRE 26 Gériatrie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales

Contextes de perte d'autonomie

Face à une symptomatologie d'allure psychiatrique

Face à des symptômes neurocognitifs

Face à une confusion ou une agitation

Face à une chute

Dénutrition du sujet âgé

CHAPITRE 27 Gynécologie

Considération générale

Face à une (méno)métrorragie

Face à une dysménorrhée

En contexte de contraception

En contexte d'infertilité

Face à une douleur pelvienne

Face à une aménorrhée secondaire

Face à une aménorrhée primaire

En contexte de fibrome

En contexte de trouble de la sexualité

En contexte (de suspicion) d'infection génitale

Face à une anomalie mammaire

CHAPITRE 28 Obstétrique

En contexte de (projet de) grossesse

Diabète et grossesse

HTA et grossesse

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Risques fœtaux

Risques infectieux maternels spécifiques

Fièvre et grossesse

Métrorragie et grossesse

Douleurs abdominales en cours de grossesse

Quelques réflexes en cours de grossesse

En phase puerpérale

De la période du post-partum

CHAPITRE 29 Hématologie

Considération générale

Face à une anomalie de l'hémogramme

Face à une anémie

En contexte d'anémie microcytaire

En contexte d'anémie macrocytaire

Face à une hémoglobinurie

Face à une altération des plaquettes

Face à un syndrome hémorragique

Quelques particularités sur le bilan d'hémostase

Face à une(des) adénopathie(s)

Face à une atteinte des organes lymphoïdes

En contexte de (suspicion de) syndrome myéloprolifératif

En contexte de leucémie lymphoïde chronique…

En contexte de (suspicion de) leucémie aiguë

En contexte de (suspicion de) myélome

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de transfusions

CHAPITRE 30 Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Viscérale

Face à une dysphagie

Face à un reflux gastro-œsophagien

En contexte d'ulcère

Face à des vomissements

Face à une diarrhée

Face à une constipation

Face à une hémorragie digestive

Face à des douleurs abdominales

Face à des douleurs abdominales (contextes spécifiques)

Face à un syndrome occlusif

En contexte de (suspicion de) maladie inflammatoire chronique de l'intestin (MICI)

En contexte de maladie cœliaque

Du côté de la Proctologie

Histoires d'hernies

Face à un ictère

En contexte de lithiase biliaire

En contexte d'hépatite aiguë

En contexte (de suspicion) d'hépatite virale

De la cirrhose

En contexte de cirrhose…

En contexte d'hépatopathie chronique…

Face à une ascite

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une pancréatite aiguë

En contexte de pancréatite chronique

CHAPITRE 31 Maladies Infectieuses et Tropicales

En contexte hospitalier

Face à une fièvre

Face à une fièvre aiguë chez un patient immunodéprimé

En contexte de bactériémie

Face à une (poly)adénopathie

Face à une symptomatologie d'allure neurologique

En contexte de méningite

En contexte de (méningo-)encéphalite

En contexte d'endocardite infectieuse

En contexte d'angine

En contexte de pneumonie

Chez un patient originaire d'un pays de haute endémie tuberculeuse…

En contexte tuberculeux

Face à des lésions cutanées et/ou muqueuses

En contexte (de suspicion) d'infection sexuellement transmissible (IST)

En contexte (de suspicion) d'infection urinaire

Face à une symptomatologie digestive

En contexte de cas groupés

En contexte de toxi-infection alimentaire collective…

Voyages

En retour de voyage en zone intertropicale…

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient originaire…

Des animaux : en contexte de contage avec…

Chez un patient avec une infection à VIH[23]…

En contexte d'immunodépression cellulaire[28]…

CHAPITRE 32 Médecine Interne et Immunopathologie

En contexte d'inflammation

Face à une fièvre prolongée

Contextes infectieux particuliers

Face à un purpura

Face à des symptômes dermatologiques

Face à des symptômes cardiovasculaires

Face à des symptômes respiratoires

Face à des symptômes ORL et maxillo-faciaux

Face à des symptômes ophtalmologiques

Face à des symptômes neurologiques

Histoires de maladies auto-immunes

En contexte de lupus

En contexte de sclérodermie systémique

En contexte de sarcoïdose

Histoires d'allergies

CHAPITRE 33 Néphrologie

Médicaments et fonction rénale

Face à des œdèmes

Face à une insuffisance rénale aiguë

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Une insuffisance rénale aiguë organique…

Réflexes hydro-électrolytiques

Face à des altérations du bilan hydrosodé

Face à une dyskaliémie

Face à un trouble acido-basique

Face à un syndrome néphrotique

En contexte de polykystose rénale…

En contexte de néphropathie

En contexte d'insuffisance rénale chronique

CHAPITRE 34 Neurologie et Neurochirurgie

En contexte d'alcoolisme chronique…

Face à un déficit neurologique

Face à une atteinte motrice

Face à une atteinte sensitive

Face à un trouble de la marche

Face à une compression médullaire non traumatique

Face à une neuropathie périphérique

Face à une diplopie

Face à un syndrome parkinsonien

Stéréotypies : un syndrome parkinsonien…

Face à des mouvements anormaux

Face à une confusion

Face à un tableau migraineux

Face à des céphalées

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Céphalées (terrains particuliers)

En contexte d'hypertension intracrânienne…

Face à des troubles neurocognitifs

Face à une épilepsie

Face à un trouble du sommeil

En contexte de tumeur neurologique

Face à une suspicion d'AVC ischémique…

En contexte d'AVC

Face à une hémorragie méningée

CHAPITRE 35 Ophtalmologie

Considération générale

Face à une altération du champ visuel

Face à une baisse d'acuité visuelle aiguë

Face à une baisse d'acuité visuelle progressive

Face à des phénomènes visuels entoptiques

Face à une diplopie

Face à une altération de l'iris (structurelle ou fonctionnelle)

Face à une atteinte palpébrale

Face à une atteinte de la coque cornéo-sclérale

En contexte d'uvéite

En contexte de glaucome

Œil et iatrogénie

Œil et HTA

Œil et maladie de Basedow

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Œil et Traumatologie

CHAPITRE 36 Orthopédie et Traumatologie des membres

Face à une plaie

Face à un trauma de membre (tableau initial)

En contexte de trauma de membre (complications secondaires)

De la cicatrisation (et ses complications)

Chez un patient plâtré

Au décours d'une pose de prothèse ostéo-articulaire…

Face à une plaie de la main

En contexte d'infection aiguë des parties molles

Face à un trauma du membre supérieur

Face à un trauma de la cheville

Face à un trauma du genou

Face à un trauma (coxo)fémoral

En contexte de prothèse de hanche

CHAPITRE 37 Oto-Rhino-Laryngologie

Quelques réflexes oncologiques

Face à une épistaxis

Face à une dysphonie

Face à une dysphagie

Face à une symptomatologie otique (hors Pédiatrie)

Face à une surdité de transmission

Face à une surdité de perception

Histoires de vertiges

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie sinusienne

Face à une paralysie faciale

Face à une tuméfaction cervicale

CHAPITRE 38 Pédiatrie et Chirurgie Pédiatrique

Considérations générales

De la mère à l'enfant

Histoires de prématurité

En salle de naissance

En période néonatale

Face à un ictère néonatal

Face à un malaise

En contexte de crise(s) convulsive(s)

Dépistage de déficits et anomalies

Développement psychomoteur et retard mental

Suivi de la croissance

Face à une puberté précoce

Face à un retard pubertaire

Face à un trouble du sommeil

Face à une fièvre

Traumatologie pédiatrique

Face à une boiterie et/ou une atteinte osseuse

Face à une symptomatologie ORL

Face à une dyspnée aiguë

Face à une toux

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de toux chronique

Souffles et insuffisances cardiaques

En contexte de pneumopathie

En contexte de méningite

Face à un exanthème fébrile

Face à une éruption vésiculeuse

Manifestations urogénitales

En contexte de diabète

Face à une symptomatologie abdominale

En contexte de reflux gastro-œsophagien…

Face à un trouble du transit

En contexte d'obésité

Face à une symptomatologie hématologique

Chez un patient drépanocytaire, tout(e)…

Particularités pédiatriques de la douleur

CHAPITRE 39 Pédopsychiatrie

Toute consultation doit faire dépister…

Situations d'orientation diagnostique

Face à un trouble du neurodéveloppement

Tout trouble du déficit de l'attention avec/sans hyperactivité…

CHAPITRE 40 Pneumologie

En contexte de tabagisme chronique

Face à une dyspnée

Face à une toux

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hémoptysie

En contexte d'asthme

En contexte de maladie thrombo-embolique veineuse

En contexte d'hypertension pulmonaire

Histoires d'apnées

Poumons et expositions professionnelles[11]

CHAPITRE 41 Psychiatrie et Addictologie

Considérations générales en Psychiatrie

Du diagnostic de trouble mental

Face à une symptomatologie d'allure somatique

Face à une agitation

Face à une attaque de panique

Face à un délire et/ou des hallucinations

Face à une modification du comportement

Face à une symptomatologie anxieuse

En contexte de (suspicion de) schizophrénie

En contexte de (suspicion de) trouble bipolaire

En contexte de (suspicion de) trouble dépressif

Face à une crise suicidaire…

En contexte de deuil

En contexte de trauma psychologique

En contexte de troubles de la sexualité

Grossesse et post-partum

Particularités du sujet âgé

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de personnalités

Considérations générales en Addictologie

En contexte de consommation alcoolique

En contexte de prise de benzodiazépines

En contexte de prise de stupéfiants

Notions sur les autres troubles de l'usage (avec ou sans substance)

CHAPITRE 42 Réanimation, Anesthésie, Traumatologie et Urgences

Considérations générales en Anesthésie

Face à une (suspicion d')intoxication

Face à une hyperthermie

Abords veineux

Face à un état de choc

Face à une détresse respiratoire aiguë

En contexte d'atteinte hépatique

En contexte d'atteinte hématologique

Face à un trouble aigu d'allure neurologique

En contexte de trauma crânien

En contexte de trauma rachidien

En contexte de trauma abdominal

En contexte de trauma thoracique

Toute brûlure…

Quelques orientations métaboliques

CHAPITRE 43 Rhumatologie et Médecine Physique et de Réadaptation

Face à une rachialgie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte radiculaire

Face à un syndrome canalaire

Face à des douleurs osseuses

Histoires de douleurs (ténalgies, arthralgies, myalgies)

Face à une mono- (ou oligo-) arthrite

Face à une polyarthrite

En contexte (de suspicion) d'ostéo-arthrite infectieuse

Face à une (suspicion d')arthrose

De l'ostéoporose

En contexte de spondyloarthrite

En contexte de polyarthrite rhumatoïde

Du handicap

Des complications du décubitus

CHAPITRE 44 Urologie

Face à une atteinte (péri)testiculaire

Face à un trouble de l'érection

Face à un trouble de l'éjaculation

Face à une hématurie

Face à un trouble de la miction

Face à une rétention d'urine

Face à une gynécomastie

Face à une infertilité masculine

En contexte de malformation urogénitale

En contexte d'atteinte prostatique

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de colique néphrétique

En contexte de tumeur vésicale

De la transplantation rénale

Index

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Remerciements

À mes parents, à mes amis, à mes proches.
Au Professeur Michel Mondain, Doyen de la Faculté de Médecine de Montpellier-Nîmes, pour son soutien et pour avoir accepté de préfacer cet ouvrage.
À l'ensemble des praticiens, sources d'inspiration, ayant participé à la relecture des différentes disciplines afin d'enrichir cet ouvrage d'un regard expert.
Aux médecins mentors que j'ai pu côtoyer, notamment les Professeurs Nadine Houédé, Éric Assenat, William Jacot et Marc Ychou (pour leur vision de l'Oncologie Médicale et pour m'en avoir transmis la passion), les Professeurs Jacques Bringer, Thierry Lavabre-Bertrand et Jean Ribstein (pour leur conception holistique de la Médecine) ainsi que les Docteurs Alain Capelle et Didier Hève (pour leur approche humaine du soin et pour avoir éveillé ma vocation).
Aux soignants du monde paramédical (avec une pensée singulière pour Flora) pour les nombreux échanges vecteurs d'enrichissement et de compréhension mutuels.
Aux collaborateurs d'Elsevier-Masson (et en particulier mesdames Mathilde Bestel et Nathalie Humblot) pour l'appui en filigrane dans l'élaboration du présent ouvrage.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Préface

L'enseignement de la médecine doit permettre l'acquisition de connaissances, de compétences techniques et de compétences relationnelles, trépied permettant l'assise de tout soignant. C'est un exercice difficile et la pédagogie médicale doit évoluer pour répondre aux avancées des techniques et des sciences, aux exigences de la société, et à l'évolution de la sociologie des étudiants et des soignants. Les vagues de réformes successives ne sont que la traduction de ce besoin. Cependant, quelles que soient les méthodes, le raisonnement hypothético-déductif reste la base du raisonnement médical. Les syndromes et les aphorismes sont partie intégrante de ce type de raisonnement. Nous félicitons le Docteur Stanislas Quesada pour cet ouvrage d'actualité qui devrait aider tout étudiant en médecine lors de ses apprentissages et accompagner tout praticien dans sa vie professionnelle.

Professeur Michel Mondain
Doyen de l'UFR Médecine Montpellier-Nîmes

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Comité de relecture

Les praticien(ne)s mentionné(e)s ci-dessous ont accepté avec bienveillance de participer à la relecture de la partie « réflexes cliniques » ; leur implication n'engage en aucune façon leur responsabilité concernant d'éventuelles coquilles, mauvaises formulations ou équivocités.
*L'ensemble des praticien(ne)s de ce comité de relecture exerce au CHU de Montpellier, sauf mention contraire (*Institut du Cancer de Montpellier – Centre régional de Lutte Contre le Cancer ; **Institut de Cancérologie du Gard – CHU de Nîmes).*
Cancérologie, Algologie et Soins palliatifs : Pr Céline Bourgier*, Dr Nelly Firmin*, Pr Nadine Houédé**, Pr William Jacot*, Dr Virginie Perotin* et Pr Marc Ychou*
Cardiologie, Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire : Pr Florence Leclercq
Chirurgie Maxillo-Faciale : Dr Marie De Boutray
Dermatologie : Dr Aurélie Du-Thanh
Endocrinologie, Diabétologie et Nutrition : Pr Jacques Bringer
Gériatrie : Pr Hubert Blain
Gynécologie-Obstétrique : Dr Sophie Gau*
Hématologie : Pr Thierry Lavabre-Bertrand**
Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Viscérale : Pr Éric Assenat et Dr Astrid Herrero
Maladies infectieuses et tropicales : Pr Vincent Le Moing
Médecine interne et Immunopathologie : Pr Philippe Guilpain et Pr Jean Ribstein
Néphrologie : Pr Moglie Le Quintrec-Donnette et Pr Georges Mourad
Neurologie et Neurochirurgie : Pr Anne Ducros
Ophtalmologie : Pr Vincent Daien
Orthopédie : Pr Michel Chammas et Pr Bertrand Coulet
Oto-Rhino-Laryngologie : Pr Michel Mondain
Pédiatrie et Chirurgie Pédiatrique : Dr Cyril Amouroux et Pr Gilles Cambonie
Pédopsychiatrie : Pr Diane Purper-Ouakil
Pneumologie : Pr Arnaud Bourdin
Psychiatrie et Addictologie : Pr Delphine Capdevielle et Dr Hélène Donnadieu-Rigole
Réanimation, Anesthésie et Urgences : Pr Gérald Chanques et Pr Boris Jung
Rhumatologie et Médecine Physique et de la Réadaptation : Pr Cédric Lukas
Urologie : Pr Rodolphe Thuret

Olim Cous nunc Monspeliensis Hippocrates

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Abréviations

AA Amyloïde A (protéine)

AAN Anticorps antinucléaires

ADH *Anti Diuretic Hormone*

AEG Altération de l'état général

AINS Anti-inflammatoire non stéroïdien

ALPS *Autoimmune LymphoProliferative Syndrome*

AMAN *Acute Motor Axonal Neuropathy*

ANCA *Anti-Neutrophil Cytoplasmic Antibody*

anti-SSA *Anti-Sjögren's-Syndrome-related Antigen A*

AOMI Artériopathie oblitérante des membres inférieurs

ARA2 *Antagoniste du récepteur de l'angiotensine 2*

APECED *Autoimmune PolyEndocrinopathy, Candidiasis, Ectodermal Dystrophy*

ATRA *All-Trans Retinoic Acid*

AVC Accident vasculaire cérébral

BCG Bacille de Calmette et Guérin

BPCO Bronchopneumopathie chronique obstructive

CADASIL *Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy*

CAG Triplet cytosine-adénine-guanine, codant l'acide aminé glutamine

CAPS *Cryopyrine Associated Periodic Syndrome*

CD4 Cluster de différenciation 4

CGG Triplet cytosine-guanine-guanine, codant l'acide aminé arginine

CHARGE *Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded Growth/development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness*

CINCA Chronique, infantile, neurologique, cutané, articulaire

CIVD Coagulation intravasculaire disséminée

CMF Chirurgie Maxillo-Faciale

CMT Cancer médullaire de la thyroïde

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CMV *Cytomegalovirus*

CRAB *Calcium elevated, Renal failure, Anemia, Bone lesions*

CREST *Calcinosis, Raynaud's phenomenon, Esophageal dysmotility, Sclerodactyly, Telangiectasia*

CRH *Corticotropin-Releasing Hormone*

CTG Triplet cytosine-thymine-guanine, codant l'acide aminé leucine

DIDMOAD *Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness*

dMMR *Deficient MisMatch Repair*

DRESS *Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms*

DSM *Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders*

EBV *Epstein-Barr Virus*

ECG Électrocardiogramme

EDTA *Ethylene Diamine Tetraacetic Acid*

FAMMM *Familial Atypical Multiple Mole Melanoma*

FSH *Follicle Stimulating Hormone*

FXTAS *Fragile X Tremor Ataxia Syndrome*

GVHD *Graft Versus Host Disease*

HELLP *Hemolysis, Elevated Liver enzymes, Low Platelet count*

HHV *Human Herpes Virus*

HNPCC *Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer*

HTA Hypertension artérielle

HTIC Hypertension intracrânienne

IC Insuffisance cardiaque

IDM Infarctus du myocarde

IEC Inhibiteur de l'enzyme de conversion

IPEX *Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked*

IRA Insuffisance rénale aiguë

IRC Insuffisance rénale chronique

ISRS Inhibiteur sélectif de la recapture de la sérotonine

IST Infection sexuellement transmissible

LDH Lactate déshydrogénase

LES Lupus érythémateux systémique

LH *Luteinizing Hormone*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

MAG *Myelin-Associated Glycoprotein*

MALT *Mucosa-Associated Lymphoid Tissue*

MAP *MUTYH Associated Polyposis*

MAT Microangiopathie thrombotique

MGUS *Monoclonal Gammapathy of Undetermined Significance*

MICI Maladie inflammatoire chronique intestinale

MPO Myéloperoxydase

MSI *MicroSatellite Instability*

MTEV Maladie thromboembolique veineuse

NEM Néoplasie endocrinienne multiple

NFS Numération formule sanguine

ORL Oto-Rhino-Laryngologie

PANDAS *Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal infections*

PFAPA *Periodic Fever with Apthous Pharyngitis Adenitis*

POEMS *Polyneuropathy, Organomegaly, Endocrinopathy, Monoclonal protein, Skin changes*

PR Intervalle PR (ECG)

PRES *Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome*

PTH Parathormone

QRS Complexe QRS (ECG)

QT Intervalle QT (ECG)

RADS *Reactive Airways Dysfunction Syndrome*

RGO Reflux gastro-œsophagien

SADAM Syndrome algo-dysfonctionnel de l'appareil manducateur

SAM Syndrome d'activation macrophagique

SAOS Syndrome d'apnée obstructive du sommeil

SAPL Syndrome des antiphospholipides

SCID *Severe Combined Immuno-Deficiency*

SDRA Syndrome de détresse respiratoire aiguë

SNC Système nerveux central

SPN Syndrome paranéoplasique

SSSS *Staphylococcal Scalded Skin Syndrome*

ST Segment ST (ECG)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

TAFRO Thrombopénie, anasarque, fibrose médullaire, atteinte rénale, organomégalie
TCA Temps de céphaline activée
TDAH Trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité
TOC Trouble obsessionnel compulsif
TORCH *Toxoplasmosis, Other Agents, Rubella, Cytomegalovirus, and Herpes Simplex*
TRAPS *Tumor necrosis factor-Receptor-Associated Periodic Syndrome*
TSA Trouble du spectre de l'autisme
TSH *Thyroid Stimulating Hormone*
TURP *TransUrethral Resection of the Prostate*
VHB Virus de l'hépatite B
VHC Virus de l'hépatite C
VHE Virus de l'hépatite E
VIH Virus de l'immunodéficience humaine
VIP *Vasoactive Intestinal Peptide*
VZV *Varicella-Zoster Virus*
WAGR *Wilms tumor, Aniridia, Genito-urinary anomalies and mental Retardation*
WPW *Wolff-Parkinson-White*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ressources utilisées

Référentiels des Collèges universitaires

Pour l'ensemble de ces ouvrages, il s'agit de la dernière édition publiée au 31 décembre 2020.

Activité physique et sportive : facteur de santé – Collège français des enseignants en Médecine et Traumatologie de l'exercice et du sport (CFEMTES) – (2019 ; 1re éd. ; Elsevier Masson éd.).

Anatomie et Cytologie pathologiques – Collège français des pathologistes (CoPath) – (2019 ; 3e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Anesthésie-Réanimation et Médecine péri-opératoire – Collège national des enseignants d'Anesthésie et de Réanimation (CNEAR) – (2020 ; 2e éd. ; PUFR éd.).

Bon usage du médicament et des thérapeutiques non médicamenteuses – Collège national de Pharmacologie Médicale (CNPM) et Association pédagogique nationale des enseignants de Thérapeutique (APNET) – (2020 ; 4e éd. ; Med-Line éd.).

Cancérologie – Collège national des enseignants en Cancérologie (CNEC) – (2019 ; 2e éd. ; Med-Line éd.).

Chirurgie Générale, Viscérale et Digestive – Collège français de Chirurgie Générale, Viscérale et Digestive (CFCGVD) – (2019 ; 2e éd. ; Med-Line éd.).

Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie – Collège national des enseignants de Chirurgie Maxillo-Faciale et Chirurgie Orale (CCMFCO) – (2017 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Dermatologie – Collège des enseignants de Dermatologie de France (CEDEF) – (2017 ; 7e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Douleur, Soins Palliatifs et accompagnement – Société française d'étude et de traitement de la douleur (SFETD), Société française d'accompagnement et de Soins Palliatifs (SFAP) et Société française d'Anesthésie et de Réanimation (SFAR) – (2020 ; 4e éd. ; Med-Line éd.).

ECN-Pilly 2020 – Maladies infectieuses et tropicales – Collège des universitaires de maladies infectieuses et tropicales (CMIT) – (2019 ; 6e éd. ; Alinéa Plus éd.).

Endocrinologie, Diabétologie et maladies métaboliques – Collège des enseignants d'Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques (CEEDMM) – (2019 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Génétique Médicale – enseignement thématique DFGSM 2-3 – Collège national des enseignants et praticiens de Génétique Médicale (CNEPGM) – (2016 ; 1re éd. ; Elsevier Masson éd.).

Gériatrie – Collège national des enseignants de Gériatrie (CNEG) – (2018 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Gynécologie-Obstétrique – Collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF) – (2018 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hématologie – Société française d'Hématologie (SFH) – (2018 ; 3e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Digestive – Collégiale des universitaires en Hépato-Gastro-Entérologie (CDU-HGE) – (2018 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Imagerie Médicale, Radiologie et Médecine Nucléaire – Collège national des enseignants de Biophysique et de Médecine Nucléaire (CNEBMN) et Collège des enseignants de Radiologie de France (CERF) – (2019 ; 2e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Immunopathologie – Collège des enseignants d'Immunologie (ASSIM) – (2018 ; 2e éd. ; Elsevier Masson éd.).
*Médecine Cardio-Vasculai*re – Collège national des enseignants de Cardiologie (CNEC) et Société française de Cardiologie (SFC) – (2019 ; 3e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Médecine Intensive, Réanimation, Urgences et défaillances viscérales aiguës – Collège des enseignants de Médecine Intensive et Réanimation (CEMIR) – (2018 ; 6e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Médecine Interne – Collège national des enseignants de Médecine Interne (CEMI) et Société nationale française de Médecine Interne (SNFMI) – (2019 ; 3e éd. ; Med-Line éd.).
Médecine Légale – Médecine du Travail – Société française de Médecine Légale (SFML) et Collège des enseignants hospitalo-universitaires de Médecine et Santé au Travail (CEHUMT) – (2019 ; 1re éd. ; Elsevier Masson éd.).
Médecine Moléculaire – Collège national de Biochimie et Biologie Moléculaire Médicale (CNBBMM) – (2019 ; 1re éd. ; Ellipses éd.).
Médecine Physique et de Réadaptation – Collège français des enseignants de Médecine Physique et Réadaptation (Cofemer) – (2018 ; 6e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire – Collège des enseignants en Médecine Vasculaire (CEMV) et Collège français de Chirurgie Vasculaire (CFCV) – (2017 ; 2e éd. ; PUFR éd.).
Néphrologie – Collège universitaire des enseignants de Néphrologie (CUEN) – (2020 ; 9e éd. ; Ellipses éd.).
Neurochirurgie – Collège de Neurochirurgie – (2019 ; 2e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Neurologie – Collège des enseignants de Neurologie (CEN) – (2019 ; 5e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Nutrition – Collège des enseignants de Nutrition (CEN) – (2019 ; 3e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Ophtalmologie – Collège des ophtalmologistes universitaires de France (COUF) – (2017 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).
ORL – Collège français d'Oto-Rhino-Laryngologie et de Chirurgie Cervico-Faciale – (2017 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Orthopédie et Traumatologie – Collège français des chirurgiens orthopédistes et traumatologues (CFCOT) – (2019 ; 2e éd. ; Ellipses éd.).
Parasitoses et mycoses – Association française des enseignants de Parasitologie et Mycologie (Anofel) – (2019 ; 6e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Pédiatrie – Collège national des pédiatres universitaires (CNPU) et Collège national

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

hospitalier et universitaire de Chirurgie Pédiatrique (CHUCP) – (2020 ; 8e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Pneumologie – Collège des enseignants de Pneumologie (CEP) – (2019 ; 6e éd. ; S-Éditions).
Psychiatrie et Addictologie – Collège national des universitaires de Psychiatrie (CNUP), Association pour l'enseignement de la Sémiologie psychiatrique (AESP) et Collège universitaire national des enseignants d'Addictologie (CUNEA) – (2016 ; 2e éd. ; PUFR éd.).
Rhumatologie – Collège français des enseignants en Rhumatologie (Cofer) – (2020 ; 7e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Santé Publique – Collège universitaire des enseignants de Santé Publique (CUESP) – (2019 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).
Urgences, défaillances viscérales aiguës, situations exceptionnelles – Collège national des universitaires de Médecine d'Urgence (CNUMU) et Association pédagogique nationale des enseignants de Thérapeutique (Apnet) – (2020 ; 3e éd. ; Med-Line éd.).
Urologie – Collège français des urologues (CFU) – (2018 ; 4e éd. ; Elsevier Masson éd.).

Ressources hors référentiels des Collèges universitaires

Tous les sites ont été consultés pour la dernière fois le 31 décembre 2020.

Dictionnaire de l'Académie nationale de Médecine : www.academie-medecine.fr/dictionnaire/
Haute Autorité de Santé (HAS) : www.has-sante.fr
Portail des maladies rares et des médicaments orphelins : www.orpha.net

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Introduction

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pourquoi un livre de syndromes et d'aphorismes ?

Le but initial de cet ouvrage était double : compiler l'ensemble des syndromes et maladies à noms propres disséminés dans les référentiels et développer des réflexes face à des situations données, deux versants essentiels pour les ECNI et pour la pratique clinique.

Afin de se superposer au contenu considéré comme exigible pour un étudiant de second cycle, **l'ensemble des référentiels des Collèges (*cf. supra : Référentiels des Collèges universitaires*), « faisant foi » pour l'apprentissage clinique et pour les ECNi, a donc servi de base pour la rédaction de cet ouvrage.** Hormis quelques cas particuliers où des notions de biologie médicale relevaient d'une nécessité, toutes les données fournies dans l'ouvrage ont été volontairement restreintes à la clinique, écartant *de facto* les syndromes radiologiques et biologiques.

Par ailleurs, en prévision de la réforme des ECNi (qui aura pour vocation de replacer la clinique au cœur de la formation médicale), ce livre pourra trouver sa place en tant que **fil conducteur pour l'apprentissage clinique.**

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Des syndromes

La connaissance des différents syndromes présente un intérêt majeur pour l'apprentissage de la Médecine. En effet, de manière séquentielle à l'enseignement de la Sémiologie et en amont des phases diagnostique et thérapeutique de la pratique médicale, **la « Syndromologie[1] » constitue un maillon essentiel de la réflexion médicale en vue de l'orientation diagnostique.**

Le syndrome[2] se définit par un ensemble de signes et symptômes, parfois associés à des altérations morpho-fonctionnelles et/ou biologiques. S'ils semblent parfois se présenter au clinicien sous un abord disparate, les syndromes n'en demeurent pas moins des entités non aléatoires. Même si la tendance est à débaptiser les syndromes à nom propre pour des raisons éthiques ou dans une volonté d'harmonisation, l'enseignement et la pratique clinique restent attachés à leur utilisation, notamment au vu de leur intérêt dans l'identification et la mémorisation d'un syndrome.

Le rationnel de cette première partie est donc **de réunir en un seul ouvrage « compagnon »** tous les syndromes retrouvés de manière dispersée dans les référentiels des Collèges. Pour en faciliter la lecture, les syndromes sont regroupés par matière et classés par ordre alphabétique. Par ailleurs, **un lexique regroupant tous les syndromes a été placé à la fin de l'ouvrage,** permettant de retrouver directement le syndrome recherché.

Les référentiels des Collèges ont été utilisés à deux niveaux : pour déterminer quels syndromes retenir et pour abreuver le contenu de l'ouvrage. Afin de ne pas se transformer en dictionnaire médical qui perdrait sa pertinence vis-à-vis des étudiants en Médecine, **la limite pour décider d'inclure tel syndrome donné a donc été basée sur sa présence dans au moins un référentiel de Collège, que celui-ci soit explicitement détaillé ou uniquement cité.** Ceci a donc conduit, en plus des référentiels des Collèges, à aller consulter des ressources supplémentaires (*cf. supra : Ressources hors référentiels des Collèges universitaires*) considérées comme faisant référence au sein de la communauté médicale pour enrichir le contenu des définitions des syndromes (notamment pour apporter si nécessaire une définition relativement consensuelle en cas de discordances entre référentiels des Collèges).

En plus des syndromes, et toujours dans une volonté d'ouvrage compagnon, ont été inclus :

- Les maladies et affections « à nom propre » (*e.g.* maladie de Ménière).
- Les syndromes dont le nom d'usage emploie une autre langue, typiquement le latin (*e.g. larva migrans*) ou l'anglais (*e.g. blue toe syndrome*).
- Les syndromes dont le nom d'usage est un acronyme, notamment anglais (*e.g.* IPEX [*Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked*] syndrome).
- Les syndromes sortant du domaine de la « sémiologie élémentaire » (*e.g.* syndrome cave supérieur, syndrome de lyse tumorale).
- Les triades, tétrades et pentades (*e.g.* triade de Cushing) au vu de leur pertinence clinique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En revanche ont été volontairement écartés les syndromes considérés comme une simple association de signes et symptômes et relevant plus de la sémiologie du premier cycle (*e.g.* syndrome inflammatoire, syndrome rotulien).
Afin d'essayer de retrouver une charpente typique, chaque syndrome est présenté sous un format standard, à savoir :

- nom et précision entre parenthèses du type d'entrée (*e.g.* maladie, syndrome) ;
- ensemble des symptômes et signes cliniques constituant le syndrome, séparés par des virgules (*nota bene* : lorsqu'il s'agit d'une association obligatoire, le « + » a été employé) ;
- complications[3] (*i.e.* complication[s] principale[s] de l'affection) ;
- évolution[3] (*i.e.* évolution[s] principale[s] de l'affection) ;
- prévalence/incidence[3] ;
- étiologie(s) (*i.e.* cause[s] décrite[s] pouvant expliquer l'affection) ;
- synonyme(s)[3] (*i.e.* autre[s] terme[s] employé[s] pour nommer l'affection) ;
- *nota bene*[3] (information[s] supplémentaire[s] d'intérêt).

Les définitions et informations associées à chaque syndrome sont donc parfois bien plus conséquentes que ce qu'il y a dans les référentiels. Ceci a été décidé dans un but pédagogique et de gain de temps, **pour permettre à l'étudiant de ne pas avoir à aller chercher ailleurs d'autres informations, l'essentiel pour la compréhension se trouvant au sein d'un unique ouvrage[4].**

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Des aphorismes

L'intérêt principal de cette seconde partie réside en une mise en avant des notions cliniques essentielles des items abordés dans les référentiels des Collèges universitaires, ouvrages qui proposent une quantité importante de connaissances pouvant dérouter les étudiants en Médecine.
En ligne directe d'Hippocrate (–460 ; –377 av. J.-C.) et de son héritage (notamment à travers la Médecine d'observation et le *Corpus hippocratique*), l'apprentissage médical se faisait traditionnellement par compagnonnage mais aussi *via* la transmission d'aphorismes[5] décrivant des situations typiques, urgentes ou encore des pièges diagnostiques. La volonté de cet ouvrage qui n'a pas la prétention de viser l'exhaustivité ni de s'ériger en dogme est de proposer des **réflexes cliniques à acquérir face à des situations médicales données,** *via* des aphorismes classés par matière et regroupés par situations de départ et contextes cliniques.
Point important, il conviendra de ne pas prendre ces aphorismes de manière littérale, stéréotypée, caricaturale voire stigmatisante. L'énoncé « toute femme en âge de procréer est enceinte jusqu'à preuve du contraire » ne doit pas réduire une patiente de sexe féminin à sa potentielle fonction de procréation… mais doit conduire à avoir immédiatement à l'esprit, face à une patiente en âge de procréer, l'hypothétique présence d'une grossesse… situation qui pourrait avoir un impact diagnostique et/ou thérapeutique (*e.g.* risque tératogène d'une irradiation ou de certains médicaments).
Les référentiels ont été employés en synergie avec la pratique clinique pour la rédaction d'aphorismes, aphorismes qui ont ensuite été **soumis à une relecture par au moins un praticien de la discipline.**
Peu ou prou, les aphorismes peuvent être classés en différentes catégories :

- « Toute situation X implique Y jusqu'à preuve du contraire » lorsque X doit systématiquement faire poser/écarter le diagnostic Y (il s'agit là de l'aphorisme typique « JPDC »)[6].
- « Chez un type de patient A, une situation donnée B doit faire évoquer tel diagnostic C » lorsque la situation B retrouvée chez un patient de groupe A (*e.g.* un enfant, un patient âgé) implique de penser à C.
- « Chez un type de patient A', une situation donnée B' doit faire redouter C' » lorsque B' implique une urgence de prise en charge ou un pronostic grave.
- « Chez un type de patient A'', une situation donnée B'' ne doit pas faire méconnaître C''» lorsque la situation B'' ne ferait pas spontanément penser au diagnostic C'' de prime abord.
- « Errance diagnostique » lorsque le tableau clinique oriente vers d'autres étiologies en première intention.
- « Piège diagnostique » lorsque le tableau clinique a tendance à réfuter le diagnostic sous-jacent.

Afin de ne pas alourdir les réflexes avec des nombres, la répartition en classes d'âge a

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

été effectuée de la manière suivante :

- nouveau-né = de J1 à J28 ;
- nourrisson = de 1 mois à 2 ans ;
- jeune enfant = de 2 à 6 ans ;
- grand enfant = de 6 à 12 ans ;
- adolescent = de 12 à 18 ans ;
- très jeune adulte = de 18 à 25 ans ;
- jeune adulte = de 20 à 40 ans ;
- adulte d'âge mûr = de 40 à 65 ans ;
- sujet âgé = de 65 à 80 ans ;
- sujet très âgé = au-delà de 80 ans.

La médecine n'étant pas une science, les différents aphorismes proposés seront évidemment sujets à discussion !

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Comment utiliser cet ouvrage ?

La partie syndromes pourra constituer un *vade mecum*, que ce soit lors de l'apprentissage dans les référentiels des Collèges ou au lit du malade grâce au format poche de l'ouvrage. **Pour les internes et praticiens plus expérimentés,** cet ouvrage permettra d'avoir « sous la main » les **points-clés des principaux syndromes cliniques** avec une explication succincte afin de se remémorer l'anciennement appris.
La partie réflexes cliniques trouvera son intérêt lors de **l'apprentissage d'une nouvelle discipline** afin d'acquérir les situations cliniques typiques auxquelles il faudra faire face (notamment en ciblant les aphorismes « … jusqu'à preuve du contraire »), puis lors des **révisions** en vue des examens universitaires et/ou des ECNi afin de parfaire les orientations diagnostiques plus ou moins typiques à connaître.
Par ailleurs, cet ouvrage pourra trouver un écho pertinent pour la préparation des ECNi en servant de support à la réalisation de **sous-colles ludiques,** faites de « Si je te dis telle situation de départ, que dois-tu évoquer ? ».
Pour les cliniciens spécialisés, une relecture rapide des aphorismes permettra un rafraîchissement rapide des disciplines autres que celle pratiquée au quotidien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Derniers conseils

S'il était nécessaire de conserver un seul aphorisme, transdisciplinaire s'il en est, ce serait :

« Tout est iatrogène jusqu'à preuve du contraire. »

En effet, le premier réflexe à avoir de manière systématique (**et d'autant plus chez un patient hospitalisé**) est d'évaluer si ce que j'observe et/ou ce que le patient me rapporte est causé par une intervention médicale.

Les anciens « maîtres » du diagnostic qualifiaient la syphilis comme « la grande simulatrice » de par son polymorphisme clinique. De nos jours, plusieurs maladies ont été proposées par la communauté médicale comme pouvant hériter de ce titre, au vu de leurs présentations cliniques très variables et peu spécifiques.

Ainsi, que ce soit aux ECNi ou face à un patient, il sera nécessaire de se souvenir que **certaines maladies présentent une symptomatologie variée et atypique,** notamment en ce qui concerne l'entrée dans la maladie (*e.g.* infection à VIH, tuberculose, syphilis, brucellose, maladie de Lyme, lupus érythémateux systémique, sclérose en plaques, sarcoïdose, maladie cœliaque, amylose AL).

Enfin, **face à une symptomatologie médicale aiguë** (inexpliquée), il conviendra de ne pas omettre d'envisager une hypoglycémie, une embolie pulmonaire, une insuffisance surrénale aiguë ou encore une hypercalcémie.

---

[1] Terme classiquement utilisé par les généticiens médicaux en tant que « science des entités malformatives », proposé dans cet ouvrage selon une seconde acception, « science d'étude des syndromes ».

[2] Du grec ancien *σύνδρομος*, « qui court avec ».

[3] Parties présentes lorsqu'elles semblaient pertinentes pour la compréhension, l'assimilation et la prise en charge de l'affection susmentionnée.

[4] Les prévalences/incidences sont fréquemment indiquées, afin de donner une estimation de l'importance épidémiologique du syndrome, mais ne doivent pas être considérées comme des données à connaître par cœur. Il en va de même pour la partie étiologie (notamment pour les syndromes génétiques, où les noms des gènes ont été systématiquement rapportés, ainsi que le mode de transmission), qui est surtout là pour comprendre le processus physiopathologique sous-jacent.

[5] Un aphorisme est une sentence résumant en quelques mots significatifs l'essentiel d'une question, notamment médicale.

[6] Dans une perspective de réforme des ECNi, ce type de formulation se rapprocherait du niveau de connaissances de rang A de par son aspect essentiel pour la pratique clinique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

PARTIE 1

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Syndromes

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 1

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cancérologie (Clinique)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Acanthosis nigricans (syndrome paranéoplasique = SPN)

- Hyperpigmentation hyperkératosique cutanée prédominant dans les régions axillaires et cervicales, avec parfois une atteinte palmaire et muqueuse.
- Étiologie = oriente vers un adénocarcinome gastrique.
    - *Nota bene = en contexte de diabète, oriente vers une insulino-résistance.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bazex (SPN)

- Acrodermatite psoriasiforme (localisations → mains, pieds, oreilles, nez, épaules, genoux), kératodermie palmo-plantaire, onycholyse.
- Étiologie = oriente vers un cancer des voies aérodigestives supérieures.
    - Synonyme = acrokératose paranéoplasique de Bazex.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Carcinoïde (SPN)

- Rougissement paroxystique (*flush*) du visage et du tronc, diarrhée sécrétomotrice, douleurs abdominales, nausées/vomissements, télangiectasies, bronchospasme, pellagre.
- Complication possible = cardiopathie carcinoïde (+/- avec atteinte valvulaire) donnant une insuffisance cardiaque droite restrictive.
- Étiologie = hypersécrétion de sérotonine → oriente vers une tumeur neuro-endocrine (classiquement digestive).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cushingoïde (SPN)

- Tableau d'installation rapide avec HTA, diabète, obésité tronculaire, vergetures pourpres, mélanodermie, amyotrophie.
- Étiologie = sécrétion ectopique d'ACTH → oriente principalement vers un cancer du poumon à petites cellules.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dégénérescence cérébelleuse subaiguë (SPN)

- Syndrome cérébelleux statique/cinétique atteignant les quatre membres avec parfois d'autres signes neurologiques (nystagmus, dysarthrie, diplopie).
- Étiologie = synthèse d'auto-Anticorps dont nombreux ont été caractérisés, les principaux étant anti-Hu (→ poumon à petites cellules) et anti-Yo (→ sein/ovaire).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Denny-Brown (SPN)

- Tableau d'installation rapide avec atteinte asymétrique des 4 membres (paresthésies, douleurs fulgurantes, aréflexie, ataxie proprioceptive voire tableau pseudo-tabétique).
- Complication = atteinte diffuse du névraxe avec troubles respiratoires.
- Étiologie = atteintes radiculaire et cordonale postérieure (*via* des auto-Ac anti-Hu ciblant le corps cellulaire des neurones sensitifs) → oriente vers un cancer du poumon à petites cellules.
    - Synonyme = neuronopathie sensitive subaiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dermatomyosite (SPN)

- Érythème lilas (paupières supérieures, visage et zones d'extension), papules de Gottron (lésions digitales violacées, en relief et bien délimitées), poïkilodermie en zones photo-exposées, faiblesse musculaire proximale symétrique.
- Étiologie = SPN dans → des cas → oriente vers un cancer mammaire, ovarien, pulmonaire ou prostatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Encéphalite limbique (SPN)

- Cortège de signes neuropsychiatriques évoluant de manière subaiguë → amnésie, troubles psychiatriques et cognitifs, crises épileptiques temporales, mouvements anormaux, syndrome cérébelleux.
- Étiologie = synthèse d'auto-Ac dont nombreux ont été caractérisés, les principaux étant anti-Hu (→ poumon à petites cellules) et anti-NMDAr (*N-Methyl-D-Aspartate Receptor*) (→ tératome).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Glucagonome (SPN)

- Érythème nécrotique migrateur, perte de poids, intolérance au glucose voire diabète, glosso-chéilo-stomatite, anémie, hypo-amino-acidémie.
- Étiologie = hypersécrétion de glucagon → oriente vers une tumeur neuro-endocrine pancréatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hypercalcémie maligne (SPN)

- Cortège clinique d'hypercalcémie (dont polyurie, déshydratation, confusion, irritabilité).
- Biologie = hypercalcémie, hypercalciurie, classiquement PTH basse.
- Étiologie = sécrétion tumorale de PTHrp (à phosphorémie basse → sein, rein, vessie, ovaire, poumon, pancréas) ou de 1,25-OH vitamine D3 (à phosphorémie normale/haute → lymphomes surtout).
    - *Nota bene = à distinguer de l'hypercalcémie par lyse osseuse (métastases, myélome).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Insulinome (SPN)

- Hypoglycémies à jeun, syndrome neuroglycopénique (céphalées, troubles visuels, asthénie, paralysie, ataxie, confusion voire épilepsie et coma) et hyper-stimulation sympathique réflexe (tremblements, palpitations, sueurs, asthénie, hyperphagie).
- Étiologie = hypersécrétion d'insuline → oriente vers une tumeur neuro-endocrine pancréatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Krukenberg (maladie)

- Douleurs abdominopelviennes, ballonnements, ménométrorragies, ascite (avec parfois hirsutisme et virilisation).
- Étiologie = tumeur maligne de l'ovaire (généralement bilatérale) de primitif non ovarien (classiquement un adénocarcinome gastrique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lambert-Eaton (SPN)

- Pseudo-myasthénie (faiblesse des muscles proximaux, perturbation du système nerveux autonome, diminution des réflexes tendineux voire ataxie cérébelleuse).
- Étiologie = synthèse d'auto-Ac anti-canaux calciques inhibant la libération d'acétylcholine en présynapse → oriente vers un cancer du poumon à petites cellules.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Leser-Trélat (SPN)

- *Acanthosis nigricans* + kératose séborrhéique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Leucostase (syndrome)

- Fièvre, signes respiratoires (dyspnée, hypoxie, épanchement pleural, œdème pulmonaire voire syndrome de détresse respiratoire aiguë) et neurologiques (céphalées, confusion, bradypsychie, somnolence, troubles visuels, convulsions), priapisme.
- En cas de leucostase par accumulation de blastes → signes ischémiques par hyperviscosité (ischémies de membre, cardiaque et mésentérique).
- Étiologie = hyperleucocytose → oriente vers un cancer pulmonaire non à petites cellules ou une leucémie aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Masse tumorale (syndrome)

- Ensemble des conséquences (algiques, vasculo-lympho-nerveuses, digestives, urinaires, respiratoires) induites par la présence d'une tumeur ou de ses métastases ; syndrome se faisant selon un mécanisme de compression et/ou d'envahissement.
  - Synonymes = syndrome de masse, syndrome tumoral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Opsoclonus-myoclonus (SPN)

- Opsoclonie, myoclonie, ataxie cérébelleuse, aphasie/mutisme, léthargie, irritabilité, troubles du sommeil.
- Étiologie = oriente vers un neuroblastome chez l'enfant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Paget du sein (maladie)

- Plaque eczématiforme du mamelon et de l'aréole.
- Étiologie = extension à l'épiderme d'un adénocarcinome du sein.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pancoast-Tobias (syndrome)

- Cortège de manifestations ipsilatérales → douleurs omo-scapulaires + névralgie cervico-brachiale du territoire C8-D1 (douleurs de la face médiale du bras, se terminant dans les deux derniers doigts, pouvant évoluer vers l'amyotrophie) + syndrome de Claude Bernard-Horner (*ptosis*, *myosis*, pseudo-énophtalmie avec parfois anhidrose et vasodilatation).
- Étiologie = tumeur de l'apex pulmonaire avec lyse des premiers arcs costaux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pemphigus paranéoplasique (SPN)

- Stomatite hémorragique caractéristique de ce SPN (érosions douloureuses nécrotico-hémorragiques de la cavité buccale voire de l'oropharynx et de l'œsophage) et atteinte cutanée (lésions polymorphes bulleuses, papuleuses ou lichénoïdes).
- Complications = atteinte des organes internes, détresse respiratoire.
- Étiologie = synthèse d'auto-Ac ciblant l'architecture cellulo-tissulaire → oriente vers un lymphome de Hodgkin ou une leucémie lymphoïde chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pierre-Marie et Foix (SPN)

- Hippocratisme digital, atteinte des extrémités des membres (poly-arthrites et œdèmes), périostite engainante des os longs et des phalanges.
- Étiologie = oriente vers un cancer du poumon non à petites cellules.
  - Synonymes = ostéo-arthropathie hypertrophiante pneumique, syndrome de Pierre-Marie (et Bamberger).
  - *Nota bene = à ne pas confondre avec le signe de Pierre-Marie et Foix.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Schwartz-Bartter (SPN)

- SPN fréquemment asymptomatique.
- Biologie = hyponatrémie avec natriurèse normale/élevée, ADH (*Anti Diuretic Hormone*) normale/élevée et euvolémie.
- Complications = céphalées, confusion voire coma.
- Étiologie = sécrétion tumorale d'ADH → oriente vers un cancer bronchique à petites cellules.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Somatostatinome (SPN)

- Manifestations peu spécifiques (amaigrissement, lithiase vésiculaire, diarrhée, stéatorrhée, diabète, hypochlorhydrie).
- Étiologie = hypersécrétion de somatostatine → oriente vers une tumeur neuro-endocrine pancréatique ou intestinale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Somnolence (syndrome)

- Léthargie, somnolence, anorexie, irritabilité.
- Étiologie = post-radiothérapie encéphalique chez l'enfant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stauffer (SPN)

- Hépatomégalie sans métastases + cholestase anictérique.
- Étiologie = SPN causé par un carcinome rénal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sweet (SPN)

- Lésions cutanées (plaques érythémateuses, papules et nodules douloureux sur l'hémicorps supérieur) non prurigineuses, arthralgies, neutrophilie et syndrome fébrile.
- Étiologie = oriente vers un cancer hématologique (leucémie aiguë myéloïde ou syndrome myélodysplasique).
    - Synonyme = dermatose aiguë fébrile neutrophilique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Syndrome paranéoplasique

- Ensemble de signes et/ou symptômes associés à une néoplasie, causés par la sécrétion de molécules par la tumeur elle-même ou de manière réactionnelle par l'organisme (*via* un mécanisme auto-immun antitumoral).
- Peut être révélateur de la maladie cancéreuse ou d'une rechute post-traitement initial.
- Association préférentielle aux cancers du poumon et aux tumeurs neuro-endocrines.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Syndrome paranéoplasique hématologique

- Différentes manifestations possibles (en sus des autres SPN décrits dans cette section) → coagulation intravasculaire disséminée (→ leucémie aiguë promyélocytaire), microangiopathie thrombotique (→ cancer au stade métastatique), hyper-éosinophilie (→ syndrome lympho-/myélo-prolifératif), aplasie érythrocytaire acquise (→ thymome ou leucémie/lymphome), polyglobulie (par sécrétion d'EPO → cancer du rein, carcinome hépatocellulaire, hémangioblastome).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Trousseau (SPN)

- Apparition de thrombophlébites multiples, notamment en des sites non communs tels que les bras ou le thorax.
- Étiologie = hypercoagulabilité du sang→ oriente principalement vers un cancer du pancréas ou du poumon.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Vasculite leucocytoclastique (SPN)

- Purpura vasculaire (infiltré et palpable) des extrémités inférieures, prurit, fièvre.
- Biopsie = inflammation neutrophilique avec œdème et nécrose fibrineuse dans les veinules postcapillaires.
- Étiologie = mécanisme inconnu → peut précéder cliniquement une hémopathie ou une tumeur solide (poumon, rein, colon).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Verner-Morrison (SPN)

- Diarrhée hydrique profuse (avec hypokaliémie, déshydratation, amaigrissement) + achlorhydrie.
- Étiologie = hypersécrétion de *VIP* (*Vasoactive Intestinal Peptide*) → oriente vers une tumeur neuro-endocrine pancréatique.
  - Synonymes = VIPome, choléra pancréatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Weber-Christian (SPN)

- Poussées fébriles (de 2-3 semaines) faites de nodosités chaudes, douloureuses et mal délimitées pouvant confluer en placards (localisations → membres inférieurs voire paroi abdominale et reste du corps).
- Évolution = dépressions cutanées légèrement pigmentées.
- Signes associés = arthromyalgies, douleurs abdominales, nausées/vomissements, perte de poids.
- Étiologie = panniculite nécrosante nodulaire non suppurative fébrile → oriente vers une lésion pancréatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Zollinger-Ellison (SPN)

- Ulcères gastro-duodénaux multiples et récidivants, maladie peptique sévère, épigastralgies, diarrhée volumogénique, nausées/vomissements, malabsorption et perte de poids.
- Complications = perforation d'ulcère, hémorragie digestive.
- Étiologie = hypergastrinémie → oriente vers un gastrinome classiquement duodénal.
    - *Nota bene = s'inscrit dans 25 % des cas dans un syndrome de type néoplasie endocrinienne multiple de type 1.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 2

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cancérologie (Oncogénétique)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Birt-Hogg-Dubé (syndrome)

- Atteintes rénales (oncocytomes, carcinomes malins à cellules chromophobes, à cellules claires ou de sous-type papillaire), cutanées (fibrofolliculomes caractéristiques), pulmonaires (kystes multiples avec risque de pneumothorax).
- Prévalence = 1/200 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *BHD* (chr. 17).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cancer héréditaire papillaire rénal (syndrome)

- Prédisposition aux carcinomes papillaires rénaux bilatéraux et multifocaux de type 1 (basophiles).
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *MET* (chr. 7).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cowden (syndrome)

- Manifestations multiples → cutanées (trichilemmomes, papillomatose cutanéomuqueuse, kératose acrale), développementales (macrocéphalie, retard mental), kystiques (foie, os, tractus thyréoglosse, mastose fibrokystique mammaire) et carcinomateuses (sein, thyroïde de type épithélial, endomètre, méningiome, rein).
- Prévalence = 1/200 000.
- Étiologie = génodermatose autosomique dominante de type syndrome hamartomateux multiple, causée notamment (mais pas uniquement) par une mutation du gène *PTEN* (chr. 10).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole Melanoma) (syndrome)

- Présence de multiples *nævi* (> 50) mélanocytaires (dont certains présentent un aspect atypique selon les critères cliniques classiques), prédisposition au mélanome (sur *nævus* atypique ou *de novo*) et à l'adénocarcinome du pancréas.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *CDNK2A* (chr. 9).
  - Synonyme = syndrome des *nævi* atypiques/dysplasiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gardner (syndrome)

- Polypose adénomateuse familiale + tumeurs extra-digestives (ostéomes, fibromes, anomalies dentaires, kystes épidermoïdes, cancer de la thyroïde).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gorlin (syndrome)

- Prédisposition aux carcinomes baso-cellulaires multiples et au médulloblastome, dans un contexte d'atteintes multiples (kératokystes odontogéniques des mâchoires, hyperkératose palmo-plantaire, anomalies du squelette, calcifications ectopiques intracrâniennes et dysmorphie faciale).
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *PTCH1* (chr. 9).
    - Synonyme = nævomatose basocellulaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Léiomyomatose familiale (syndrome)

- Prédisposition aux léiomyomes cutanés et utérins ainsi qu'aux carcinomes rénaux papillaires de type 2.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *FH* (chr. 1).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Li-Fraumeni (syndrome)

- Prédisposition aux cancers multiples et précoces (*i.e.* avant 45 ans) → sein, corticosurrénalome, sarcomes (os et tissus mous), système nerveux central (plexus choroïdes, astrocytome, médulloblastome et glioblastome).
- Autres localisations possibles = leucémie, estomac, côlon-rectum, bronchiolo-alvéolaire, ovaire.
- Prévalence = 1/20 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *TP53* (chr. 17).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lynch (syndrome)

- Prédisposition génétique aux cancers multiples.
- Spectre étroit → côlon-rectum (40-70 % de risque cumulé), endomètre (40 %), voies urinaires, intestin grêle.
- Spectre large → estomac, voies biliaires, ovaire, glioblastome, tumeur sébacée cutanée.
- Prévalence = représente environ 4 % des cas de cancers colorectaux.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation d'un des gènes du système *MisMatch Repair* (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*) amenant au phénotype d'instabilité des microsatellites.
  - Synonyme = *Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer* (*HNPCC*).
  - *Nota bene = 15 % des cancers colorectaux sporadiques (hors syndrome de Lynch) présentent un phénotype* MSI *(*MicroSatellite Instability*)*/dMMR *(*Deficient MisMatch Repair*)*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

MAP *(MUTYH Associated Polyposis)* (syndrome)

- Polypose colique atténuée avec prédisposition aux cancers colorectaux.
- Étiologie = maladie autosomique récessive à pénétrance variable par mutation bi-allélique du gène *MUTYH* (chr. 1).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Muir-Torre (syndrome)

- Syndrome de Lynch + tumeur cutanée sébacée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pancréatite chronique héréditaire (maladie)

- Douleur abdominale chronique, pancréatite aiguë récurrente et/ou chronique, maldigestion (sur insuffisance pancréatique exocrine), diabète (sur insuffisance pancréatique endocrine).
- Prédisposition à l'adénocarcinome du pancréas.
- Étiologie = maladie autosomique dominante (mutation de *PRSS1* (chr. 7) ou *PRSS2* [chr. 7]) ou récessive (mutation de *SPINK1* [chr. 5] ou *CFTR* [chr. 7]).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Peutz-Jeghers (syndrome)

- Polypose hamartomateuse digestive multiple et lentiginose (macules foncées cutanéomuqueuses péri-orificielles, parfois digitales).
- Complications = occlusion intestinale, prolapsus rectal, hémorragie digestive, anémie.
- Prédisposition aux cancers digestifs (cancer colorectal, estomac, pancréas).
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *STK11* (chr. 19).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Polypose adénomateuse familiale (syndrome)

- Développement d'adénomes colorectaux par centaines/milliers dans la deuxième décennie de vie.
- Évolution = rectorragies, anémie, douleurs abdominales, diarrhée/constipation, dénutrition, cancérisation.
- Prévalence = représente environ 1 % des cas de cancers colorectaux.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *APC* (chr. 5) avec pénétrance quasi complète.
    - *Nota bene = il existe une forme atténuée de début plus tardif, avec des adénomes moins nombreux (10-100) et un risque plus faible de cancérisation.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Polypose juvénile (syndrome)

- Hamartomatose gastro-intestinale débutant à l'adolescence ou chez l'adulte jeune.
- Évolution = rectorragies, anémie, douleurs abdominales, invagination, diarrhée/constipation, cancérisation (surtout colorectale).
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation de *SMAD4* (chr. 18) ou *BMPR1* (chr. 10).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rétinoblastome (syndrome)

- Prédisposition aux rétinoblastomes (points d'appel → leucocorie, strabisme et parfois buphtalmie) précoces et bilatéraux, ainsi qu'à diverses autres tumeurs dont les sarcomes.
- Prévalence = 1/20 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *RB1* (chr. 13).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sein-ovaire (syndrome)

- Prédisposition génétique aux cancers du sein (précoce et/ou bilatéral) et de l'ovaire.
- De manière plus prononcée pour *BRCA2* → augmentation du risque d'autres cancers (prostate, mélanome, pancréas).
- Prévalence = représente environ 5-10 % des cas de cancer du sein.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation de *BRCA1* (chr. 17) ou *BRCA2* (chr. 13), jouant un rôle dans la réparation des cassures double-brin par recombinaison homologue.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Von Hippel-Lindau (syndrome)

- Kystes multiples et carcinomes rénaux à cellules claires, hémangioblastomes (rétine, fosse postérieure et moelle), phéochromocytome, tumeur du sac endolymphatique, kystes et cystadénomes de l'épididyme, kystes multiples pancréatiques (voire tumeurs neuro-endocrines).
- Complications = oculaires (décollement de rétine, œdème maculaire, glaucome, baisse de la vision), neurologiques (hypertension intracrânienne, ataxie), perte de l'audition, HTA.
- Prévalence = 1/35 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *VHL* (chr. 3).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 3

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cardiologie, Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Barlow (syndrome)

- Fréquemment asymptomatique, hormis un *click* mésosystolique à l'auscultation par mise en tension brutale des cordages.
- Complications = insuffisance mitrale par dégénérescence myxoïde (décelable *via* un souffle holosystolique en jet de vapeur au foyer mitral), endocardite, fibrillation auriculaire.
- Prévalence = 2 % des adultes (anomalie valvulaire la plus fréquente).
- Étiologie = prolapsus (ou ballonisation) de la valve mitrale avec risque d'insuffisance mitraille (type II de Carpentier).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Blue toe (syndrome)

- Orteil cyan et très douloureux, associé à un purpura/livedo.
- Étiologie = ischémie distale due à l'embolie par des cristaux de cholestérol d'une plaque d'athérome plus proximale (événement favorisé par un geste endovasculaire ou par la prise d'un traitement antithrombotique).
    - *Nota bene = s'inscrit dans une maladie des emboles de cholestérol (préférentiellement chez les hommes âgés polyvasculaires), pouvant comporter une insuffisance rénale aiguë et une éosinophilie associées.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bouveret (maladie)

- Classiquement chez l'adulte jeune → palpitations régulières très rapides survenant par accès (début et fin brusques, sans facteur déclenchant, sur cœur sain), accompagnées parfois de douleur thoracique, angoisse et polyurie post-critique.
- Prévalence = 1/400.
- Étiologie = boucle de rentrée intranodale ou contexte de syndrome de Wolff-Parkinson-White préexistant.
    - Synonyme = tachycardie supraventriculaire paroxystique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Brugada (syndrome)

- ECG de repos typique → aspect de bloc de branche droit et sus-décalage descendant du segment ST dans les dérivations précordiales droites (V1-V3) sans image en miroir.
- Complications = arythmies, syncopes itératives et mort subite par fibrillation ventriculaire sur cœur structurellement sain.
- Prévalence = 1/1 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante (plusieurs gènes décrits, dont *SCN5A*) conduisant à des anomalies des canaux ioniques, plus fréquente chez les jeunes hommes d'origine asiatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Buerger (maladie)

- Classiquement chez le jeune homme (20-40 ans) fumeur → douleurs et ulcérations des extrémités (notamment des mains), claudication, diminution des pouls, acrocyanose.
- Étiologie = angiopathie inflammatoire et thrombotique distale, induite par le tabac et plus fréquente chez certaines ethnies (Proche-/Extrême-Orient, Juifs ashkénazes).
    - Synonyme = thrombo-angéite oblitérante.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Conn (syndrome)

- Mode de révélation → HTA résistante au traitement médical avec hypokaliémie (avec ou sans signes cliniques associés) et rapport aldostérone/rénine élevé.
- Étiologie = adénome surrénalien ou hyperplasie bilatérale des surrénales (respectivement 30 et 70 % des cas), exceptionnellement corticosurrénalome malin.
    - Synonyme = hyperaldostéronisme primaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dressler (syndrome)

- Classiquement au cours de la troisième semaine post-infarctus du myocarde → douleur thoracique péricardique (augmentée à l'inspiration et en décubitus, améliorée en position assise) en contexte inflammatoire clinicobiologique ; parfois associée à des épanchements pleuropéricardiques.
- Étiologie = péricardite post-infarctus du myocarde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ebstein (maladie)

- Clinique très variable (depuis l'absence de symptômes jusqu'à l'insuffisance cardiaque droite) → souffle systolique par fuite tricuspide, dyspnée d'effort, palpitations, troubles du rythme, cyanose.
- Association fréquente à d'autres malformations cardiaques ainsi qu'à un syndrome de Wolff-Parkinson-White.
- ECG = hypertrophie atriale droite (+/- intervalle PR court si WPW).
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = cardiopathie congénitale par anomalie d'implantation et déplacement des feuillets de la valve tricuspide vers la pointe du ventricule droit.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Laubry-Pezzi (syndrome)

- Symptômes progressifs d'intolérance à l'effort (dyspnée, palpitations, douleur thoracique).
- Étiologie = malformation congénitale avec une communication interventriculaire compliquée d'un prolapsus des valvules aortiques avec régurgitation aortique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lenègre (maladie)

- Clinique très variable (depuis l'absence de symptômes jusqu'à la mort subite) → dyspnée, syncopes, douleurs abdominales, insuffisance cardiaque, mort subite.
- Étiologie = maladie autosomique dominante (plusieurs gènes incriminés) par fibrose du tissu de conduction intraventriculaire amenant à un bloc atrioventriculaire progressif pouvant devenir complet.
    - Synonyme = trouble familial progressif de la conduction cardiaque.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Leriche (syndrome)

- Claudication bilatérale de cuisse/hanche à l'effort, abolition des pouls fémoraux, hypotrophie musculaire, hypopulsatilité fémorale, dysfonction érectile.
- Étiologie = occlusion artérielle chronique (classiquement sur un processus athéromateux) de l'aorte terminale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

May-Thurner (syndrome)

- Thrombose veineuse iliofémorale gauche, touchant préférentiellement les jeunes femmes (20-40 ans).
- Étiologie = compression de la veine iliaque commune gauche par l'artère iliaque droite contre le rachis lombaire.
  - Synonyme = syndrome du piège vasculaire de la veine iliaque commune gauche.
  - *Nota bene = le syndrome de Cockett correspond à l'insuffisance veineuse chronique séquellaire de la compression de la veine commune iliaque gauche.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mönckeberg (maladie)

- Souffle mésosystolique rude (+/- diminution du B2 si hypertrophie ventriculaire gauche associée) et frémissement au foyer aortique (+/- choc de pointe et diminution du B2).
- Complications = dyspnée, angor et syncope d'effort.
- Étiologie = cause la plus fréquente de rétrécissement aortique chez le patient de plus de 65 ans par sclérose des valvules aortiques (par calcification).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Nutcracker (syndrome)

- Douleurs abdominales fluctuantes (notamment du flanc gauche), hématurie (avec risque d'anémie), congestion pelvienne (avec possibles dysménorrhée et dyspareunie), nausées/vomissements, varices des membres inférieurs varicocèle.
- Étiologie = compression de la veine rénale gauche lors de son passage entre l'aorte et l'artère mésentérique supérieure (pince vasculaire aortomésentérique) ou entre l'aorte et le plan vertébral en cas de variante anatomique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Revascularisation (syndrome)

- Après revascularisation d'une ischémie de membre inférieur, apparition/majoration des signes locaux (œdème, nécrose cellulaire et syndrome des loges) et généraux (choc hypovolémique, insuffisance rénale aiguë, hyperkaliémie, acidose métabolique, hyperuricémie, infection).
- Étiologie = largage d'acides et de radicaux libres dans la circulation au moment de la revascularisation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Romano-Ward (syndrome)

- Épisodes de syncopes spontanées ou induites par le stress + anomalies à l'ECG (allongement de l'intervalle QT +/- anomalies de l'onde T).
- Complications = troubles du rythme (torsades de pointe, fibrillation ventriculaire) et mort subite.
- Prévalence = 1/2 500.
- Étiologie = maladie autosomique dominante (plusieurs gènes incriminés, codant des canaux ioniques cardiaques).
    - Synonyme = syndrome du QT long congénital.
    - *Nota bene = le syndrome de Jervell-Lange-Nielsen correspond à un QT long congénital avec surdité de perception congénitale, bilatérale et profonde.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tietze (syndrome)

- Douleur (sub)aiguë thoracique (en regard du 2^{e} ou du 3^{e} cartilage chondro-sternal ou chondro-costal), majorée à la moindre mobilisation ou palpation (permet de la différencier d'une douleur angineuse).
- Étiologie = inflammation du cartilage à la jonction sterno-costale fréquemment idiopathique et touchant préférentiellement le sujet jeune.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wolff-Parkinson-White (syndrome)

- Fréquemment asymptomatique.
- Complications = palpitations (si tachycardie supraventriculaire paroxystique), arythmie maligne et risque de mort subite (en cas de fibrillation auriculaire compliquée de fibrillation ventriculaire).
- ECG de repos = intervalle PR court (< 120 ms), onde δ (empattement du QRS avec pour conséquence un QRS élargi), anomalies de repolarisation.
- ECG *per* tachycardie jonctionnelle = orthodromique (QRS fins et ondes P rétrogrades) ou antidromique (QRS larges et ondes P non visibles).
- Prévalence = 1/500.
- Étiologie = pré-excitation électrique ventriculaire *via* une voie de conduction accessoire atrio-ventriculaire (= faisceau de Kent).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 4

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chirurgie Maxillo-Faciale, Oto-Rhino-Laryngologie et Ophtalmologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alport (syndrome)

- Surdité de perception (par atteinte cochléaire) et néphropathie glomérulaire (évoluant vers l'insuffisance rénale terminale) infantiles avec diverses atteintes oculaires (lenticône, kératocône, cataracte, atteinte maculaire) et risque de léiomyomatose.
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie génétique (classiquement par mutation du gène *COL4A5* – chr. X) conduisant à des anomalies de structure du collagène de type IV.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Apert (syndrome)

- Facio-cranio-synostose avec hypoplasie maxillaire, retard mental et syndactylies.
- Incidence = 1/50 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *FGFR2* (chr. 10).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Beauvieux (syndrome)

- Chez un nouveau-né/nourrisson → retard d'acquisition de la fonction visuelle, révélée par la symptomatologie suivante → cécité néonatale, absence de réflexe photomoteur, absence de poursuite oculaire, absence de réponse aux *stimuli* visuels.
- Évolution = amélioration spontanée au cours de la première année de vie.
- Étiologie = retard isolé de maturation des voies visuelles par défaut de myélinisation (avec aspect de papille grise au fond d'œil), le nourrisson présentant par ailleurs un examen neurologique normal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Best (maladie)

- Baisse d'acuité visuelle centrale bilatérale et progressive avec métamorphopsies (par dystrophie progressive de la macula) et à évolution plus lente que la maladie de Stargardt.
- Prévalence = 1/40 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *VMD2* (chr. 11).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bonnet-Dechaume-Blanc (syndrome)

- Association très rare de malformations artério-veineuses maxillo-faciales (avec déformations osseuses et hémorragies), ophtalmiques (avec troubles visuels) et thalamo-hypothalamo-corticales (avec déficits neurologiques focalisés progressifs, épilepsie, céphalées).
- Étiologie = anomalie de l'organogenèse.
    - Synonymes = syndrome de Wyburn-Mason, angiomatose facio-rétino-thalamo-diencéphalique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Brown (syndrome)

- Strabisme anatomique avec limitation active et passive de l'élévation en abduction de l'œil atteint, avec une position vicieuse compensatrice (élévation du menton et inclinaison de la tête du côté atteint).
- Complications = amblyopie, hypotrophie, altération de la fonction binoculaire.
- Étiologie = trouble de l'oculomotricité *via* une anomalie morphologique de la gaine du tendon du muscle oblique supérieur.
    - Synonyme = syndrome de rétraction de la gaine de l'oblique supérieur.
    - *Nota bene = il existe une forme secondaire, dite « pseudo-Brown », consistant en une cicatrice rétractile du muscle oblique supérieur séquellaire d'un processus inflammatoire/infectieux, traumatique ou encore iatrogène.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Costen (syndrome)

- Craquement/claquement de l'articulation temporo-mandibulaire, douleurs diffuses (otalgie réflexe, cervicalgie, céphalées, myalgie faciale).
- Étiologies = multiples (musculaire, articulaire, fonctionnelle), avec pour conséquence commune une altération de l'appareil manducateur.
  - Synonyme = SADAM (Syndrome Algo-Dysfonctionnel de l'Appareil Manducateur).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crouzon (syndrome)

- Craniosynostose des sutures (coronales, lambdoïdes et sagittales) et hypoplasie du massif facial.
- Incidence = 1/50 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *FGFR2* (chr. 10).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Duguet (angine)

- Présence de petites ulcérations superficielles et non algiques sur les piliers antérieurs du voile du palais.
- Étiologie = angine retrouvée spécifiquement en contexte de fièvre typhoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Eagle (syndrome)

- Douleur fulgurante latérocervicale irradiant à la face, déclenchée par un stimulus (*e.g.* déglutition, rotation de la tête, pression sur l'artère carotide interne).
- Étiologie = hypertrophie anormale de l'apophyse styloïde de l'os temporal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Foville (syndrome)

- Paralysie de la latéralité du regard sans diplopie, entrant dans un syndrome alterne.
- Étiologie = paralysie supranucléaire par atteinte du tronc cérébral au niveau protubérantiel.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Frey (syndrome)

- Rougeur et sudation réflexes de la région péri-parotidienne provoquées par une stimulation gustative lors des repas.
- Étiologie = syndrome apparaissant au décours d'une parotidectomie, conséquence d'une repousse aberrante des fibres parasympathiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gerhardt (syndrome)

- Dyspnée laryngée progressive (d'effort puis au repos) avec phonation normale (dyspnée à voix claire).
- Étiologie = paralysie dissociée des dilatateurs de la glotte (car déficit de l'abduction uniquement).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gradenigo (triade)

- Otite moyenne aiguë + diplopie + douleurs rétro-orbitaires homolatérales → oriente vers une lésion des nerfs crâniens V et VI par inflammation de l'apex pétreux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Heerfordt (syndrome)

- Fièvre, parotidite hypertrophique bilatérale, uvéite antérieure aiguë, paralysie faciale périphérique (avec parfois atteinte d'un autre nerf crânien).
- Étiologie = un des modes de révélation de sarcoïdose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Irvine-Gass (syndrome)

- Dans les 3 mois post-chirurgie de cataracte → baisse d'acuité visuelle (associée ou non à des métamorphopsies).
- Étiologie = œdème maculaire cystoïde iatrogène.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kartagener (triade)

- Rhino-sinusite chronique + dilatation des bronches (par dyskinésie ciliaire primitive) + inversion en miroir de tous les viscères (*situs inversus totalis*).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kimura (maladie)

- Nodules sous-cutanés cervicaux indolores, polyadénopathie cervicales et hypertrophie des glandes salivaires.
- Étiologie = maladie inflammatoire chronique de type lymphogranulomatose éosinophile (avec hyperéosinophilie et élévation des IgE totales) avec prolifération des veinules post-capillaires ; maladie fréquente en Extrême-Orient (touchant les hommes de 20-30 ans).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ludwig (angine)

- Dans un contexte fébrile → douleurs aiguës dentaires/gingivales avec œdème inflammatoire du plancher buccal et du cou, dysphagie.
- Complications = risques de dyspnée et de détresse respiratoire aiguë sur l'œdème cervical.
- Étiologie = cellulite aiguë du plancher buccal, fréquemment causée par une infection dentaire (2^e/3^e molaire inférieure) ou une péricoronarite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Melkersson-Rosenthal (triade)

- Syndrome évoluant par poussées/rémissions → paralysie faciale périphérique récidivante et à bascule + langue scrotale + œdème de la face.
- Étiologie = lésions à types de granulomes inflammatoires épithélioïdes sans nécrose caséuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ménière (maladie)

- Crises brutales non provoquées et répétées ; sujet initialement asymptomatique en intercrise.
- Crise typique (de fréquence variable) → vertiges intenses rotatoires (syndrome vestibulaire harmonieux et souvent controlatéral au côté atteint, durant de 15 minutes à quelques heures) avec signes cochléaires unilatéraux (surdité fluctuante, diplacousie, acouphènes, plénitude de l'oreille) et accompagnés de nausées/vomissements.
- Présentation possible → crise brève avec chute (→ crise otolithique de Tumarkin ou *drop attack*).
- Évolution = surdité unilatérale sévère (hypo-acousie initialement sur les fréquences graves puis totale).
- Épidémiologie = touche préférentiellement les femmes entre 20 et 50 ans.
- Étiologie = élévation de la pression endolymphatique de l'oreille interne (*hydrops* labyrinthique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mikulicz (maladie)

- Gonflements symétriques douloureux chroniques des glandes lacrymales, parotidiennes et submandibulaires.
- Épidémiologie = touche préférentiellement les hommes d'âge mûr.
- Étiologie = *cf.* Maladies fibrosclérosantes à lgG4 (Médecine interne).
  - Synonyme = sialo-dacryoadénite liée aux lgG4.
  - *Nota bene = une atteinte fibrosclérosante de la parotide est appelée tumeur de Kuttner.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mœbius (syndrome)

- Diplégie faciale + paralysie bilatérale du VI.
- Étiologie = trouble congénital très rare de désinnervation crânienne *via* une atrophie des noyaux centraux contrôlant les paires de nerfs crâniens VI et VII.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ortner (syndrome)

- Dysphonie par paralysie du récurrent gauche.
- Étiologie = dilatation atriale gauche sur sténose mitrale.
    - *Nota bene = d'autres causes compressives peuvent en être à l'origine* (e.g. *anévrisme de l'artère pulmonaire gauche)*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Oto-mandibulaire (syndrome)

- Malformation congénitale avec hypoplasie des régions mandibulaire, orbitozygomatique et auriculaire.
  - Synonyme = syndrome de l'arc 1.
  - *Nota bene = en cas de syndrome bilatéral, le syndrome est plutôt héréditaire (pour information → syndromes de Franceschetti ou de Goldenhar en cas de dysplasie mandibulaire prononcée, syndrome de Treacher-Collins en son absence) ; les formes unilatérales sont en général non héréditaires et à prédominance mandibulaire.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parinaud (syndrome)

- Paralysie de l'élévation du regard.
- Signes associés = paralysie de la convergence, rétraction des paupières, œdème papillaire bilatéral, paralysie du III, nystagmus.
- Étiologie = compressive (évoquer un pinéalome en premier lieu), inflammatoire (évoquer une sclérose en plaques) ou ischémique (évoquer un AVC).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pendred (syndrome)

- Surdité neurosensorielle bilatérale + goitre euthyroïdien (parfois hypothyroïdie).
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive (plusieurs gènes incriminés).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pierre Marie-Sainton (syndrome)

- Malformations du squelette axial avec notamment agénésie des clavicules, retard d'ossification des fontanelles et des sutures de la voûte du crane, inclusions dentaires multiples.
- Prévalence = 1/1 000 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *RUNX2* (chr. 6).
    - Synonyme = dysplasie cléido-crânienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rendu-Osler (maladie)

- Épistaxis spontanées et récidivantes, télangiectasies cutanéomuqueuses (lèvres, doigts, langue), malformations artérioveineuses pulmonaires (complications → AVC, hémoptysie/hémothorax), hépatiques (complications → insuffisance cardiaque et hypertension portale), neurologiques (complications → hémorragie aiguë cérébromedullaire) et digestives (complications → hémorragies digestives), dans un contexte d'atteinte familiale.
- Prévalence = 1/6 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation d'un des gènes impliqués dans la voie de signalisation du TGF-β.
    - Synonyme = télangiectasie hémorragique héréditaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Riegel (syndrome)

- Dyspnée laryngée + dysphonie.
- Étiologie = paralysie motrice complète du larynx avec cordes vocales en position fermée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Skew deviation (syndrome)

- Diplopie binoculaire verticale et oblique (avec défaut d'alignement vertical acquis et non paralytique des deux globes).
- Étiologie = atteinte des voies vestibulaires otolithiques, notamment causée par un AVC du tronc cérébral ou du cervelet.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stargardt (maladie)

- Baisse d'acuité visuelle bilatérale progressive et précoce (aux alentours de 7-12 ans), dyschromatopsie et photophobie.
- Fond d'œil = aspect typique de maculopathie en « œil de bœuf ».
- Prévalence = 1/10 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *ABCA4* (chr. 1).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stilling-Duane (syndrome)

- Strabisme congénital avec limitation de l'abduction de l'œil atteint (parfois révélé par une attitude vicieuse en torticolis avec la tête tournée en direction de l'œil atteint).
- Complication = amblyopie.
- Étiologie = trouble du développement (principalement par agénésie du VI).
    - *Nota bene = il existe* de facto *plusieurs formes de ce syndrome, dépassant clairement le champ de cet ouvrage.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Terson (syndrome)

- Baisse de l'acuité visuelle uni-/bi-latérale par hémorragie intravitréenne ou rétinienne.
- Étiologie = rupture de capillaires péripapillaires et rétiniens par augmentation brutale de la pression intra-vasculaire → ce syndrome oriente en priorité vers une hémorragie méningée par rupture d'anévrisme intracrânien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tolosa-Hunt (syndrome)

- Ophtalmoplégie douloureuse survenant par crises aiguës = douleurs péri-orbitaires, paralysie du nerf crânien III homolatéral.
- Étiologie = inflammation idiopathique et chronique de la fissure orbitaire supérieure ou du sinus caverneux (diagnostic retenu après avoir écarté une étiologie tumorale, infectieuse ou auto-immune).
    - *Nota bene = se présente parfois sous une forme à bascule.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Uhthoff (syndrome)

- Diminution transitoire et réversible de l'acuité visuelle dans un contexte de chaleur (*e.g.* fièvre, sauna) ou d'effort musculaire.
- Étiologie = thermolabilité des axones démyélinisés dans un contexte inflammatoire (phénomène classiquement retrouvé au cours d'une sclérose en plaques).
  - Synonyme = phénomène d'Uhthoff.
  - *Nota bene = même si la description initiale était associée à la fonction visuelle, ce phénomène peut concerner de fait tout déficit neurologique réversible par thermolabilité et associé à une démyélinisation.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Usher (syndrome)

- Surdité neurosensorielle bilatérale (de sévérité variable selon le type) + rétinite pigmentaire (avec perte progressive de la vision).
- Prévalence = 1/30 000 (cause la plus fréquente de surdité-cécité héréditaire).
- Étiologie = maladie autosomique récessive (5 gènes caractérisés à l'heure actuelle).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Van der Woude (syndrome)

- Petites dépressions (ou fistules) de la lèvre inférieure, de profondeur variable, associées ou non à une fente labiale ou palatine.
- Incidence = 1/40 000 naissances (première cause génétique de fente labiale/palatine).
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *IRF6* (chr. 1).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Waardenburg (syndrome)

- Surdité de perception congénitale (uni-/bi-latérale), anomalies pigmentaires (hétérochromie irienne, mèche blanche ou canitie précoce).
- Prévalence = 1/40 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante ou récessive (plusieurs gènes incriminés).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ziemssen (syndrome)

- Aphonie + fausses routes à répétition (avec risque de pneumopathie d'inhalation).
- Étiologie = paralysie motrice complète du larynx avec cordes vocales en position ouverte.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

1 et demi de Fisher (syndrome)

- Paralysie de la latéralité du regard + ophtalmoplégie internucléaire homolatérale[1].
- Étiologie = atteinte combinée du noyau du VI et du faisceau longitudinal médian adjacent, notamment par un mécanisme inflammatoire (sclérose en plaques chez le sujet jeune), tumoral ou par un AVC.

---

[1] Concernant les mouvements horizontaux, seule l'abduction de l'œil controlatéral à la lésion est possible ; cependant la convergence et la verticalité restent possibles

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 5

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dermatologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alibert-Bazin (syndrome)

- Macules et plaques cutanées asymétriques et prurigineuses des zones non photo-exposées (notamment du siège) avec extension progressive (sous forme de nodules et/ou d'érythrodermie, avec atteinte viscérale possible).
- Étiologie = lymphome à lymphocytes T épidermotrope.
    - *Nota bene = le syndrome d'Alibert-Bazin est peu ou prou synonyme de mycosis fongoïde ; cependant ce dernier revêt d'autres aspects possibles* (e.g. *la forme érythrodermique de type Hallopeau-Besnier lorsque l'érythrodermie prurigineuse est au premier plan).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bean (syndrome)

- Malformations vasculaires multiples, touchant préférentiellement la peau et le tractus digestif (avec risques de saignements digestifs et d'anémie subséquente).
  - Synonyme = *blue rubber bleb nævus syndrome.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bowen (maladie)

- Plaque érythémateuse plus ou moins pigmentée, infiltrée et couverte de squames/croûtes (avec possibles localisations multiples cutanéo-muqueuses).
- Étiologie = carcinome malpighien intra-épithélial (→ précurseur de carcinome épidermoïde).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cobb (syndrome)

- Association de malformations artérioveineuses dans un même métamère → atteintes sur les territoires cutanés (tache de vin principalement), médullaire (avec risques d'accidents hémorragiques ou de congestion veineuse et donc de symptômes sensitivomoteurs ou de troubles sphinctériens) et musculosquelettique (douleurs).
- Étiologie = désordre de la phase précoce de l'embryogenèse.
    - Synonyme = syndrome métamérique artérioveineux spinal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms) (syndrome)

- *Rash* cutané extensif (allant jusqu'à l'érythrodermie), prurigineux et infiltré (œdème du visage et des extrémités), polyadénopathie, fièvre élevée, atteintes viscérales multiples (dont hépatite, néphropathie interstitielle, pneumopathie interstitielle, syndrome d'activation macrophagique).
- Biologie = hyperéosinophilie, syndrome mononucléosique, réactivation possible des virus du groupe herpès.
- Évolution = régression lente avec poussées ultérieures possibles.
- Étiologie = toxidermie apparaissant dans les 2-8 semaines après initiation du traitement inducteur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Duhring-Brocq (maladie)

- Chez l'enfant ou le jeune adulte, dans un contexte de prurit chronique et de maladie cœliaque → éruption microvésiculeuse sur les fesses et les faces d'extension (coudes et genoux).
- Étiologie = hypersensibilité à la gliadine du gluten.
    - Synonyme = dermatite herpétiforme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gibert (pityriasis rosé)

- Apparition initiale d'une plaque dite « de Brocq » sur le thorax ou le cou (d'aspect caractéristique → ovale, de 2-10 cm, à délimitation nette, avec une zone centrale claire et une périphérie rosée et surélevée) suivie dans les 2 semaines par un rash cutané maculo-papuleux finement squameux de couleur saumonée (avec des lésions à centre clair et à périphérie en collerette) sur le torse et les bras.
- Évolution = récupération *ad integrum* en quelques semaines.
- Étiologie = dermatose bénigne du sujet jeune (apparaissant parfois au décours d'une infection ORL et pour laquelle un mécanisme réactionnel à une infection virale de type *Human herpesvirus* a été proposé).
  - Synonyme = *pityriasis rosea*.
  - *Nota bene = à ne pas confondre avec le* pityriasis versicolor*, qui est une mycose cutanée superficielle bénigne causée par* Malassezia furfur *se traduisant par la présence de plaques squameuses asymptomatiques pouvant présenter un aspect hyper- ou hypopigmenté.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hallopeau (syndrome)

- Lésions pustuleuses chroniques des extrémités (partie distale des doigts, replis unguéaux et lit des ongles).
- Évolution = dystrophie digito-unguéale, tendance à l'extension et possible évolution vers un psoriasis pustuleux généralisé.
- Étiologie = forme sévère et aiguë de psoriasis pustuleux.
    - Synonyme = acrodermatite continue suppurative de Hallopeau.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kasabach-Merritt (syndrome)

- Tumeur vasculaire (de type hémangio-endothéliome kaposiforme ; volumineuse, ecchymotique, violacée et inflammatoire) qui peut être congénitale ou acquise avant l'âge de 6 mois.
  - Complications = thrombopénie majeure et coagulopathie de consommation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Klippel-Trenaunay (syndrome)

- Malformations vasculaires (capillaires, veineuses et lymphatiques) associées à une hypertrophie acquise des os et des tissus mous d'un membre (classiquement un membre inférieur, avec possible asymétrie de longueur).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lyell, Stevens-Johnson et chevauchement (syndromes)

- Prodromes → dans les 7-21 jours post-début de traitement inducteur → fièvre > 39 °C, brûlures oculaires, pharyngite, éruptions cutanées érythémateuses douloureuses et non prurigineuses débutant sur le tronc (macules purpuriques évoluant en vésicules/bulles, pseudo-cocardes).
- Par la suite → décollements cutanés superficiels en lambeaux de type « linge mouillé » avec signe de Nikolsky positif et érosions muqueuses (énanthème, bulles, érosions post-bulleuses).
- Complications = déshydratation (risque d'hypovolémie et d'insuffisance rénale aiguë), désordres électrolytiques, infections, hypercatabolisme, détresse respiratoire aiguë, atteinte oculaire grave.
- Classification selon la surface corporelle atteinte = Stevens-Johnson < 10 % ≤ chevauchement ≤ 30 % < Lyell.
- Étiologie = toxidermie aiguë majoritairement iatrogène (ou parfois post-infection à *Mycoplasma pneumoniae*).
    - Synonyme du syndrome de Lyell = nécrolyse épidermique toxique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parkes-Weber (syndrome)

- Malformation artérioveineuse congénitale au sein d'un membre conduisant à son hypertrophie.
  - Synonyme = syndrome angio-ostéohypertrophique.
  - *Nota bene = il s'agit d'un type de malformation restreint au contingent artérioveineux, contrairement au syndrome de Klippel-Trenaunay.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Red man (syndrome)

- *Rash* érythémateux (face, cou, torse) prurigineux, hypotension, angiœdème, anxiété dans les 10 minutes après le début d'une perfusion de vancomycine.
- Étiologie = réaction d'hypersensibilité non allergique (activation directe et non spécifique des mastocytes avec libération d'histamine).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

SAPHO (Synovitis, Acne, Pustulosis, Hyperostosis, Osteitis) (syndrome)

- Synovite (sacro-iliaque, hanche, genou) + Acné (sévère) + Pustulose (palmoplantaire) + Hyperostose + Ostéite.
- Étiologie = maladie auto-inflammatoire chronique, principalement caractérisée par une atteinte neutrophilique cutanée associée à une ostéomyélite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sézary (syndrome)

- Érythrodermie desquamative avec prurit sévère, hépatosplénomégalie et polyadénopathie, ectropion, alopécie, kératodermie palmo-plantaire, onychodystrophie.
- Étiologie = forme agressive de lymphome T épidermotrope (= forme leucémique érythrodermique du mycosis fongoïde) avec présence de cellules de Sézary dans le sang (lymphocytes T à noyaux irréguliers).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

SSSS (Staphylococcal Scalded Skin Syndrome)

- Bulles claires (avec signe de Nikolsky positif) sur un fond cutané érythémateux scarlatiniforme, avec décollement cutané en larges lambeaux.
- Signes associés = fièvre, altération de l'état général, déshydratation.
- Étiologie = forme généralisée de l'impétigo bulleux chez le jeune enfant avec diffusion d'exfoliatines à partir d'un foyer de colonisation ou d'infection à *Staphylococcus aureus*.
    - Synonymes = épidermolyse staphylococcique aiguë, maladie de Ritter (chez le nouveau-né).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sturge-Weber-Krabbe (syndrome)

- Trouble neurocutané congénital caractérisé par des malformations vasculaires méningo-oculo-cutanées → angiome plan du front ou de la paupière supérieure (territoire du V1, avec possible hypertrophie osseuse et des tissus mous), atteintes oculaires (glaucome congénital, buphtalmie, mégalocornée) et cérébrales (angiome méningé de la pie-mère avec risques d'épilepsie, d'hémiplégie et de retard mental).
  - Synonyme = angiomatose encéphalotrigéminée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Verneuil (maladie)

- Nodules sous-cutanés douloureux et abcès localisés en région périnéale et au sein des grands plis pouvant évoluer vers la suppuration, la fistulisation et la cicatrisation hypertrophique.
- Évolution = poussées/rémissions (avec parfois un fond continu).
- Étiologie = inflammation cutanée chronique et suppurante (mécanisme → occlusion du follicule pilo-sébacé avec infection secondaire) dans les zones contenant des glandes apocrines.
    - Synonyme = hydrosadénite suppurative.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Von Zumbusch (syndrome)

- Chez un patient avec ou sans antécédent de psoriasis → apparition brutale d'une altération de l'état général avec fièvre/frissons, de placards cutanés rouge vif couverts de pustules aseptiques.
- Complications = déshydratation, hypercatabolisme, surinfection, insuffisance hémodynamique et défaillance multiviscérale.
- Étiologie = forme sévère et aiguë de psoriasis pustuleux (notamment causée par un événement intercurrent chez un patient atteint de psoriasis).
    - Synonyme = psoriasis pustuleux généralisé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

2 pieds, 1 main (syndrome)

- Intertrigos interorteils bilatéraux avec extension à l'ensemble du pied (lésions érythématosquameuses et prurigineuses avec hyperkératose, décrivant le « pied d'athlète »), accompagnés par la suite d'une atteinte analogue de la main dominante *via* un mécanisme d'auto-inoculation.
- Étiologie = dermatophytose à *Trichophyton rubrum*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 6

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Endocrinologie, Diabétologie et Nutrition

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Addison (maladie)

- Asthénie, perte de poids avec anorexie, mélanodermie, hypotension, perte de sel, hyponatrémie, hyperkaliémie, hypoglycémie, symptômes digestifs (nausées, vomissements, diarrhée) et psychiatriques (irritabilité et dépression).
- Complications = insuffisance surrénale aiguë, association à d'autres maladies auto-immunes.
- Étiologie = insuffisance surrénale primitive (→ déficit en cortisol et aldostérone).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

APECED (Auto-immune PolyEndocrinopathy, Candidiasis, Ectodermal Dystrophy) (syndrome)

- Dès l'enfance → candidose cutanéo-muqueuse chronique, hypoparathyroïdie, maladie d'Addison.
- Autres atteintes possibles → insuffisance ovarienne, diabète de type 1, *vitiligo*, alopécie, hypothyroïdie, hypoplasie de l'émail, malabsorption intestinale, gastrite atrophique, hépatite auto-immune, dystrophie unguéale, anémie, kérato-conjonctivite (+ autres altérations rhumatologiques, osseuses, musculaires, rénales, bronchiolaires, hématologiques).
- Prévalence = 1/500 000 (plus grande fréquence en Scandinavie).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *AIRE* (chr. 21).
    - Synonyme = poly-endocrinopathie auto-immune de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bardet-Biedl (syndrome)

- Hypogonadisme, obésité, rétinopathie pigmentaire, polydactylie, insuffisance rénale, difficultés d'apprentissage, retard des acquisitions.
- Prévalence = 1/150 000.
- Étiologie = ciliopathie par mutation autosomique récessive dans un des gènes *BBS*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Basedow (maladie)

- Typiquement chez la femme jeune → hyperthyroïdie, goitre ferme et hypervasculaire (avec possible compression des structures adjacentes), orbitopathie (avec exophtalmie et rétraction palpébrale uni-/bi-latérale), myxœdème prétibial, hippocratisme digital.
- Prévalence = 2 % des femmes (ratio F/H = 5).
- Étiologie = maladie auto-immune avec synthèse d'auto-Ac stimulant le récepteur de la *TSH* (*Thyroid Stimulating Hormone*).
    - Synonyme = *Graves disease*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Béri-Béri (maladie)

- *Béri-Béri* « sec » (polynévrite au premier plan, plutôt chez les patients asiatiques) → atteinte initiale des membres inférieurs (paraparésie, déficit sensitif à tous les modes, abolition des réflexes ostéotendineux) puis grabatisation progressive.
- *Béri-Béri* « humide » (atteinte cardiaque au premier plan, plutôt chez les patients caucasiens) → asthénie, dyspnée d'effort, œdèmes des membres inférieurs (sur vasodilatation périphérique), insuffisance cardiaque (sur cardiomyopathie dilatée).
- Étiologie = carence en vitamine B1 (ou thiamine), pouvant être causée notamment par une malnutrition (carence énergétique ou consommation exclusive de riz blanc), une malabsorption (*e.g.* post-chirurgie bariatrique), une consommation chronique d'alcool.
    - *Nota bene = au niveau cérébral, la carence aiguë en vitamine B1 peut causer les syndromes de Gayet-Wernicke et de Korsakoff (voir ces termes) ; il existe par ailleurs une forme fulminante de* Béri-Béri *humide dite* « shoshin béribéri », *associant hypotension, tachycardie et acidose lactique (et évoluant rapidement vers une défaillance multiviscérale).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cushing (syndrome)

- HTA, hyperglycémie, faciès lunaire, fonte musculaire des membres, asthénie, amyotrophie, bosse de bison, lipodystrophie facio-tronculaire, prise de poids, troubles cutanés (peau fine et fragile, acné, hirsutisme, vergetures pourpres en hypogastre, troubles de cicatrisation), immunodépression, troubles de l'humeur et du sommeil, fragilité osseuse, aménorrhée.
- Étiologie = toute cause d'hypercorticisme chronique → primaire (hypersécrétion directe de cortisol), secondaire (hypersécrétion d'ACTH), tertiaire (hypersécrétion de CRH [*Corticotropin-Releasing Hormone*]) ou iatrogène (la plus fréquente).
    - *Nota bene = le terme « maladie de Cushing » est réservé aux adénomes hypophysaires corticotropes avec hypersécrétion d'ACTH.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la Chapelle (syndrome)

- Phénotype masculin chez un patient de caryotype 46,XX (caractérisé par des organes génitaux externes masculins et une déficience en testostérone variable).
- Modes de révélation → chez le nouveau-né (hypospadias, cryptorchidie) ou en post-puberté (infertilité sur azoospermie, gynécomastie, développement des testicules limité, petite taille).
- Complications = selon le niveau d'hypogonadisme → troubles de la libido et de l'humeur, dysfonctionnement érectile, ostéopénie.
- Prévalence = 1/20 000 personnes de phénotype masculin.
- Étiologie = translocation du gène *SRY* (du chr. Y vers le chr. X), impliqué dans la différenciation de la gonade primitive en testicule.
    - Synonyme = syndrome du mâle XX.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De Quervain (thyroïdite)

- Tableau subaigu initial → goitre (douloureux, ferme et irrégulier) + signes d'hyperthyroïdie + signes généraux pseudo-grippaux (asthénie, fièvre, myalgies).
- Évolution = passage à un état d'hypothyroïdie puis généralement retour à une euthyroïdie.
- Étiologie = thyroïdite subaiguë se produisant au décours d'une infection virale (mécanisme suspecté), avec lyse initiale des cellules thyroïdiennes et largage massif des hormones dans la circulation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Diamond (triade)

- Myxœdème prétibial + exophtalmie + hippocratisme digital (acropathie thyroïdienne) → oriente vers une maladie de Basedow.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

DIDMOAD (Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness) (syndrome)

- Apparition au cours de la première décennie de vie d'un cortège d'affections → diabète de type 1, baisse progressive d'acuité visuelle bilatérale et perte de la vision des couleurs, surdité neurosensorielle, diabète insipide, signes neurologiques.
- Autres atteintes possibles → atonie des voies urinaires, ataxie, myoclonies, épilepsie, dépression, apnée centrale.
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare par mutation de *WFS1* ou de *CISD2* (chr. 4) codant des protéines impliquées dans le fonctionnement du réticulum endoplasmique.
  - Synonyme = syndrome de Wolfram.
  - *Nota bene = 2 types de ce syndrome ont été caractérisés, selon le gène muté.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dumping (syndrome)

- Précoce (30-60 minutes en post-prandial) → crampes, nausées, diarrhée et étourdissements causés par une évacuation trop rapide des aliments/liquides de l'estomac vers l'intestin grêle (fuite d'eau vers l'intestin).
- Tardif (1-3 heures en post-prandial) → hypoglycémie sur hyperinsulinémie réflexe suite à l'afflux massif de sucre dans l'intestin grêle.
- Étiologie = apparaît fréquemment au décours d'une chirurgie bariatrique de type gastrectomie partielle ou *by-pass*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Grêle court (syndrome)

- Malabsorption, diarrhée, stéatorrhée, anémie (par carence en vitamine B12).
- Étiologie = conséquence d'une résection chirurgicale étendue de l'intestin grêle (*e.g.* pour cancer, maladie de Crohn).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hashimoto (thyroïdite)

- Goitre (régulier, ferme et indolore) + syndrome d'hypothyroïdie chronique (parfois précédé d'une thyrotoxicose inaugurale), touchant plus volontiers les femmes.
- Prévalence = estimée à 1 %.
- Étiologie = thyroïdite chronique lymphocytaire auto-immune par synthèse d'auto-Ac anti-thyroïdiens (fréquemment de type Ac anti-thyroperoxydase et/ou anti-thyroglobuline).
    - Synonyme = thyroïdite lymphocytaire chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

IPEX (Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked) (syndrome)

- Manifestations auto-immunes dès les premières semaines de vie → entéropathie sévère (avec diarrhée sécrétoire, malabsorption et retard de croissance), diabète de type 1, thyroïdite, dermatite diffuse (psoriasiforme ou eczématiforme), cytopénies.
- Complications = infections multiples et décès précoce.
- Étiologie = affection très rare par mutation du gène *FOXP3* (chr. X) conduisant à un défaut de lymphocytes T régulateurs.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kallmann-De Morsier (syndrome)

- Hypogonadisme hypogonadotrophique (avec notamment aménorrhée primaire ou micropénis/cryptorchidie) + hyposmie/anosmie.
- Prévalence = 1/8 000 garçons et 1/40 000 filles.
- Étiologie = défaut de migration des neurones à GnRH au cours de l'embryogenèse, notamment par mutation du gène *KAL1* (chr. X).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Klinefelter (syndrome)

- Quelques symptômes durant l'enfance (notamment troubles des apprentissages) puis principalement à la puberté (gynécomastie, adiposité abdominale, pilosité faciale/pubienne faible, grande taille, taurodontisme, hypogonadisme, micro-orchidie, azoospermie).
- Complications = ostéoporose, diabète, cancers du sein et du testicule, tumeur médiastinale, lupus, maladie thrombo-embolique veineuse.
- Prévalence = 1/600 garçons.
- Étiologie = aneuploïde avec chromosome X surnuméraire (caryotype 47,XXY), dans certains cas sous forme mosaïque.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kwashiorkor (syndrome)

- Tableau progressif → œdèmes (pieds/chevilles, visage, ascite), fonte musculaire, troubles trophiques cutanéo-phanériens (dont hypopigmentation des cheveux), hépatomégalie, apathie, hypoalbuminémie majeure.
- Complications = infectieuses (par défaut d'immunité cellulaire), retard de croissance (chez l'enfant), décès.
- Étiologie = dénutrition protéino-énergétique avec carence majeure d'apport protéique touchant le jeune enfant, survenant au décours d'un sevrage brutal de l'allaitement maternel (affection retrouvée plus fréquemment dans certaines régions rurales d'Afrique).
    - *Nota bene = par extension, le terme « kwashiorkor » est utilisé en contexte d'hypercatabolisme musculaire avec faillite de l'épargne protéique (*e.g. *post-gastrectomie).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Laurence-Moon-Biedl (syndrome)

- Hypogénitalisme néonatal (sur hypogonadisme hypogonadotrope), déficit intellectuel, retard de croissance, ataxie (évoluant vers la paraplégie spastique), rétinite pigmentaire (évoluant vers la cécité).
- Étiologie = affection très rare transmise sur le mode récessif (gène incriminé inconnu).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mauriac (syndrome)

- Chez un patient diabétique de type 1→ retard staturo-pondéral et pubertaire + hépatomégalie et perturbation du bilan hépatique.
- Étiologie = syndrome secondaire à un diabète déséquilibré, responsable notamment d'une accumulation hépatique de glycogène.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Moersch-Woltman (syndrome)

- Chez un adulte après 40 ans → apparition progressive et fluctuante de rigidité, spasmes musculaires (tronc et membres), déformations ankylosantes (*e.g.* hyperlordose figée), troubles psychiatriques.
- Étiologie = maladie rare, touchant préférentiellement les femmes, avec un mécanisme auto-immun suspecté au vu de la présence fréquente d'auto-Ac anti-GAD.
    - Synonyme = syndrome de l'homme raide.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Phénochromocytomes/paragangliomes héréditaires (syndrome)

- Révélation classique par un syndrome paranéoplasique (typiquement → HTA chronique du sujet jeune réfractaire au traitement, labilité tensionnelle, poussées tensionnelles paroxystiques avec accès de céphalées, sueurs profuses, palpitations, pâleur, anxiété ou angoisse, perte pondérale, hyperglycémie et autres signes d'hypersécrétion catécholaminergique) et/ou par un syndrome tumoral cervicocéphalique (syndrome de masse, hypo-acousie, dysphonie, vertiges).
- Complications = cardiomyopathie, choc inexpliqué, haut risque de malignité des paragangliomes.
- Étiologie = forme familiale de paragangliomes multiples (notamment par mutation d'un des gènes codant la succinate déshydrogénase).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rabson-Mendenhall (syndrome)

- Dès la période néonatale → retard de croissance, hypotrophie musculo-adipeuse, *acanthosis nigricans*, dysplasie dentaire, hirsutisme et faciès acromégaloïde caractéristique.
- Étiologie = maladie exceptionnelle, causée par mutation bi-allélique du gène codant le récepteur de l'insuline (chr. 19), conduisant à une insulino-résistance extrême.
  - *Nota bene = d'autres formes d'insulino-résistance extrême existent (dont le lépréchaunisme, qui est une forme encore plus sévère).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Renutrition inappropriée (syndrome)

- Hypophosphorémie, hypomagnésémie, hypokaliémie, hypothiaminémie.
- Complications = cardiaques (arythmie, insuffisance cardiaque aiguë), neurologiques (confusion, ataxie, encéphalopathie), neuromusculaires (fatigue, myalgies, rhabdomyolyse), insuffisance respiratoire aiguë, anémie hémolytique, iléus, insuffisance hépatocellulaire.
- Étiologie = carence aiguë en vitamines/électrolytes (avec l'hypophosphorémie au 1er plan) lors de la réintroduction nutritionnelle chez un patient dénutri sévère (par apport massif de glucose et hyperinsulinémie réactionnelle).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Schmidt (syndrome)

- Maladie d'Addison + dysthyroïdie auto-immune et/ou diabète auto-immun.
- Autres atteintes auto-immunes possibles → *vitiligo*, hépatite, gastrite, anémie, myasthénie.
- Prévalence = 1/20 000 (ratio F/H = 3).
- Étiologie = syndrome à transmission autosomique dominante (plusieurs gènes incriminés).
    - Synonyme = polyendocrinopathie auto-immune type 2.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Scorbut (maladie)

- Asthénie, pâleur intense, saignements spontanés (purpura pétéchial/ecchymotique, notamment des membres inférieurs, hémarthroses), troubles cutanéo-phanériens (troubles cicatriciels voire rouverture d'anciennes cicatrices, alopécie, fragilité cutanée, xérodermie, hyperkératose), atteinte gingivale (gingivorragies, maladie parodontale puis chutes dentaires).
- Complications = insuffisance cardiaque à haut débit, fractures sous-périostées.
- Étiologie = carence en vitamine C (ou acide ascorbique), exceptionnelle dans les pays industrialisés (hormis dans un contexte socio-économique défavorisé, sans consommation de fruits/légumes).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sheehan (syndrome)

- Aménorrhée du *post-partum* et absence de montée laiteuse.
- Étiologie = nécrose hypophysaire sur collapsus vasculaire au décours d'un accouchement hémorragique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sipple (syndrome)

- Carcinome médullaire de la thyroïde (100 % des cas), phéochromocytome (50 %), hyperparathyroïdie (25 %).
- Prévalence = 1/40 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *RET* (chr. 10).
  - Synonyme = néoplasie endocrinienne multiple de type IIa.
  - *Nota bene = une mutation du gène* RET *est retrouvée dans 25 % des cas diagnostiqués de CMT ; en cas de CMT isolé, il s'agira d'un « CMT familial ».*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stein-Leventhal (syndrome)

- Apparition à la puberté d'un cortège de manifestations → oligospanioménorrhée puis aménorrhée, hyperandrogénie ovarienne (séborrhée, acné, hirsutisme, alopécie), surpoids.
- Complications = insulinorésistance, diabète, risque cardiovasculaire, syndrome métabolique.
- Échographie pelvienne → hypertrophie ovarienne (> 10 mL) multifolliculaire (≥ 20).
- Prévalence = 5-10 % des femmes en âge de procréer.
- Étiologie = dérèglement plurifactoriel de synthèse hormonale (*FSH*/*LH* androgènes).
    - Synonyme = syndrome des ovaires polykystiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wagenmann-Froboese (syndrome)

- Carcinome médullaire de la thyroïde (100 % des cas), phéochromocytome (50 %), neuromes de langue/lèvres (100 %), ganglioneuromatose du tractus digestif et morphologie marfanoïde.
- Prévalence = 1/400 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *RET* (chr. 10).
    - Synonymes = néoplasie endocrinienne multiple de type IIb, syndrome de Williams-Pollock, syndrome de Gorlin-Vickers.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wermer (syndrome)

- Tumeurs glandulaires → parathyroïde (> 95 % des cas), pancréas endocrine (≈ 50 % – surtout gastrinome ou insulinome) et hypophyse (≈ 30 % – principalement prolactinome).
- Autres atteintes → corticosurrénalomes, tumeurs carcinoïdes, angiomes, lipomes, méningiomes, épendymomes.
- Prévalence = 1/30 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *MEN1* (chr. 11).
    - Synonyme = néoplasie endocrinienne multiple type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Whipple (triade)

- Hypoglycémie < 0,5 g/L (ou 0,6 chez le diabétique) + signes neuroglucopéniques (cortège varié et trompeur → confusion, convulsions, hallucinations, troubles visuels, signes pyramidaux, coma) + correction des signes après resucrage.
- Étiologie = hypoglycémie organique (oriente en premier lieu vers un insulinome).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Whitaker (triade)

- Candidose digestive et cutanée chronique + maladie d'Addison + hypoparathyroïdie → oriente vers une poly-endocrinopathie auto-immune de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 7

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Génétique Médicale

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Acrodermatitis enteropathica (maladie)

- Chez le nourrisson (au moment du sevrage du lait maternel ou plus précocement hors allaitement) → plaques squameuses rosées eczémateuses (touchant les régions acrales et péri-orificielles et pouvant présenter des aspects multiples et se surinfecter), alopécie, diarrhée, retard de croissance.
- Complications = anémie, retard de croissance staturo-pondéral, hypogonadisme, puberté retardée, troubles cicatriciels, déficit intellectuel.
- Prévalence = 1/500 000 (plus fréquente en Tunisie).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *SLC39A4* (chr. 8) conduisant à un défaut d'absorption du zinc.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Angelman (syndrome)

- Déficit intellectuel sévère, dysmorphie faciale, troubles de la motricité (retard moteur, crises convulsives, myoclonies, ataxie).
- Prévalence = 1/20 000.
- Étiologie = principalement par délétion d'une région du chromosome maternel 15 (15q11-q13) normalement soumise à empreinte parentale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bourneville (Sclérose tubéreuse)

- Hamartomatose multisystémique → lésions cutanées (macules hypomélaniques, angiofibromes, fibromes unguéaux, plaques fibreuses céphaliques/lombaires en peau de chagrin), cérébrales (tubers corticaux/sous-corticaux, nodules sous-épendymaires, astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes, hydrocéphalie, épilepsie), neuropsychiatriques (déficit intellectuel, TDAH, TSA), rénales (angiomyolipomes bilatéraux et multiples avec risque d'hématurie, hématome rétropéritonéal, HTA et insuffisance rénale chronique, carcinome rénal à cellules claires), pulmonaires (lymphangioléiomyomatose et kystes, avec risques de dyspnée, pneumothorax et chylothorax) cardiaques (rhabdomyomes), malformatives (dysplasies osseuses).
- Prévalence = 1/10 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *TSC1* (chr. 9) ou *TSC2* (chr. 16) codant des protéines inhibant mTOR (mutation *de novo* dans 50 % des cas).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHARGE (Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded growth/development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness) (syndrome)

- Syndrome polymalformatif congénital → malformations oculaires (colobome et microphtalmie), cardiaques (tractus d'éjection du cœur et arcs aortiques), neurologiques (nerfs crâniens et système nerveux central), ORL (atteinte panauriculaire avec risques d'otites séromuqueuses chroniques et de surdité neurosensorielle, atrésie des choanes, laryngomalacie).
- Autres complications = retard du développement et de la croissance, hypogonadisme.
- Incidence = 1/15 000 naissances.
- Étiologie = sporadique dans la majorité des cas.
    - Synonyme = syndrome de Hall-Hittner.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ehlers-Danlos (syndromes)

- Groupe de maladies rares (3 types principaux) par atteinte du tissu conjonctif, classiquement de transmission autosomique dominante et de prévalence globale estimée à 1/5 000.
- Type hypermobile (le plus fréquent) → hyperlaxité articulaire généralisée et complications squelettiques, arthromyalgies chroniques, hyperextensibilité cutanée variable.
- Type classique → hyperextensibilité cutanée, nombreuses cicatrices cutanées atrophiques et hyperlaxité articulaire variable.
- Type vasculaire (le plus sévère) → peau fine et translucide, visage de madone, acrogérie, ecchymoses/hématomes multiples, prédisposition aux complications viscérales vasculaires (anévrysme, dissection, rupture, fistule), digestives (perforations), respiratoires (pneumothorax) et obstétricales (hémorragies).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fabry (maladie)

- Maladie multisystémique → atteintes neurologiques (acroparesthésies et douleurs abdominales aiguës dans l'enfance, AVC précoces), rénales (protéinurie et insuffisance rénale), cardiovasculaires (cardiomyopathie hypertrophique concentrique, troubles de conduction et du rythme), cochléo-vestibulaires (vertiges, acouphènes, surdité), ophtalmologiques (dont cornée verticillée) et dermatologiques (angiokératomes multiples et anhidrose).
- Prévalence = 1/40 000.
- Étiologie = maladie de surcharge lysosomale progressive par mutation du gène *GLA* (chr. X) ; la symptomatologie est atténuée chez les femmes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fanconi (maladie)

- Malformations congénitales multiples (squelette dont une atteinte du radius et du pouce, voies urogénitales, cœur, poumon, système nerveux central, microcéphalie, microphtalmie, appareil auditif), petite taille, signes cutanés (taches café-au-lait et achromiques, mélanodermie), insuffisance médullaire (pancytopénie puis aplasie, syndrome myélodysplasique et leucémie aiguë myéloïde), prédisposition aux tumeurs solides (carcinomes épidermoïdes de la sphère ORL, vulve, vagin, col, anus).
- Étiologie = maladie autosomique récessive (hors formes liées au chr. X) par mutation touchant les gènes *FANC*, codant des protéines impliquées dans la réparation de l'ADN.
- Prévalence = 1/150 000.
    - *Nota bene = ne pas confondre avec le syndrome de Fanconi* (*cf.* Néphrologie).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gaucher (maladies)

- Type 1 (90 % des cas – chronique) → atteintes hépatiques (hépatosplénomégalie, risque de cirrhose), ostéomedullaires (douleurs, arthrose, ostéonécrose, fractures pathologiques, cytopénies) et pulmonaires (fibrose et dyspnée).
- Type 2 (aigu neurologique chez le nourrisson) → atteinte précoce du tronc cérébral, hépatosplénomégalie et décès avant 2 ans.
- Type 3 (subaigu neurologique chez l'enfant) → type 1 + encéphalopathie progressive (apraxie oculomotrice, épilepsie, ataxie).
- Prévalence = 1/100 000 (plus fréquente chez les juifs ashkénazes).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *GBA* (chr. 1) conduisant à une surcharge lysosomale en glucocérébrosides.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Günther (maladie)

- Photodermatose sévère et mutilante, porphyrinurie, fragilité osseuse, anémie hémolytique et splénomégalie.
- Étiologie = maladie très rare de la famille des porphyries, de transmission autosomique récessive et due à un déficit en uroporphyrinogène-synthase.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hurler (syndrome)

- Dès la première année de vie → altérations musculo-squelettiques (petite taille, dysostose, cyphose thoraco-lombaire), dysmorphie faciale, cardiomyopathie/valvulopathie, surdité neurosensorielle, retard de développement, hydrocéphalie, troubles visuels (opacité de cornée), organomégalie, hirsutisme.
- Prévalence = 1/200 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *IDUA* (chr. 4) avec déficit enzymatique complet en alpha-L-iduronidase conduisant à une surcharge lysosomale.
    - Synonyme = mucopolysaccharidose de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Johanson-Blizzard (syndrome)

- Petite taille, surdité bilatérale, insuffisance pancréatique exocrine congénitale, malformations multiples (dentition, aplasie des ailes du nez et du cuir chevelu, atteinte anorectale), déficit intellectuel.
- Étiologie = syndrome de dysplasie ectodermique autosomique récessif rare par mutation du gène *UBR1* (chr. 15).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kennedy (maladie)

- Apparition entre 30 et 60 ans de symptômes musculaires symétriques (initialement des membres) → fatigabilité, hypotonie, amyotrophie, crampes, fasciculations, tremblement fin des mains, rétractions musculaires.
- Évolution = atteinte des muscles respiratoires et de la sphère ORL (avec dysphagie, dysphonie, troubles de la déglutition, dysarthrie, atrophie linguale), troubles hormonaux (insensibilité aux androgènes → gynécomastie, infertilité, hypogonadisme, troubles de l'érection).
- Prévalence = 1/30 000 naissances mâles.
- Étiologie = atteinte du motoneurone par mutation à type d'expansion de triplets CAG du gène *AR* (chr. X) codant le récepteur des androgènes.
    - Synonyme = amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Krabbe (maladie)

- Chez le nourrisson → apparition progressive de troubles du tonus musculaire et de crises myocloniques avec régression du développement.
- Évolution = hypotonie, cécité/surdité, état végétatif puis décès précoce vers 2-3 ans.
- Prévalence = 1/100 000 (plus élevée en Europe du Nord).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *GALC* (chr. 14), codant l'enzyme lysosomale galactocérébrosidase catabolisant l'hydrolyse du galactose (et dont le déficit conduit à une surcharge en psychosine, avec pour conséquence une démyélinisation des systèmes nerveux central et périphérique).
    - *Nota bene = il existe des formes atténuées à développement plus tardif.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Léri-Weill (syndrome)

- Petite taille disproportionnée, mésomélie et déformation de Madelung (= déformation bilatérale du poignet *via* des radius courts/incurvés, des ulnas allongés et donc une subluxation et une limitation des mouvements du poignet et du coude).
- Étiologie = maladie très rare pseudo-autosomique dominante (par haplo-insuffisance du gène *SHOX* de la région pseudo-autosomale des chr. X/Y).
  - Synonyme = dyschondrostéose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lesch-Nyhan (syndrome)

- Chez le nourrisson à l'âge de 3-6 mois → retard psychomoteur, hypotonie, choréo-athétose.
- Chez l'enfant → automutilation, agressivité, spasticité, hyperréflexie, anémie mégaloblastique, crises de goutte et lithiases urinaires.
- Prévalence = 1/300 000 garçons.
- Étiologie = maladie récessive liée à l'X par mutation du gène *HPRT1* (chr. X) conduisant à une anomalie de métabolisme des purines et une surproduction d'acide urique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lhermitte-Duclos (maladie)

- Apparition au cours de la troisième décennie de vie → céphalées, nausées, dysfonctionnement cérébelleux, hydrocéphalie, ataxie, troubles visuels et ophtalmoplégie.
- Étiologie = syndrome de développement anormal avec élargissement du cervelet et pression intracrânienne élevée, parfois associé au syndrome de Cowden (*cf.* Oncogénétique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Loeys-Dietz (syndrome)

- Anévrisme aortique (avec risque de dissection), hypertélorisme, fente palatine, luette bifide, tortuosité artérielle diffuse.
- Autres signes = craniosynostose, micro-rétrognathisme, anomalies du système nerveux central et retard mental, hyperlaxité articulaire.
- Étiologie = maladie très rare, à présentation marfanoïde et à transmission autosomique dominante par mutation du gène *TGFBR1* (chr. 9) ou *TGFBR2* (chr. 3).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Louis-Bar (syndrome)

- Télangiectasies cutanéo-muqueuses, déficit immunitaire mixte sévère (principalement infections des sinus/poumons), troubles neurologiques (ataxie cérébelleuse progressive).
- Vers 2 ans → mouvements anormaux de la tête puis troubles de l'équilibre.
- Vers 10 ans → troubles de la coordination, tremblements des extrémités, choréo-athétose, troubles des apprentissages et déficit intellectuel, prédisposition à de nombreux cancers.
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *ATM* (chr. 11), codant des protéines impliquées dans la réparation des cassures double-brin de l'ADN.
    - Synonyme = ataxie-télangiectasie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mac Ardle (maladie)

- Tableau clinique débutant dans l'enfance → intolérance à l'effort musculaire (myalgies, crampes, fatigue, faiblesse, avec second souffle au bout de quelques minutes), myoglobinurie sur rhabdomyoloyse (avec risque d'insuffisance rénale aiguë).
- Étiologie = déficit très rare en phosphorylase musculaire par mutation autosomique récessive du gène *PYGM* (chr. 11) conduisant à une anomalie de stockage du glycogène.
    - Synonyme = glycogénose de type 5.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Marfan (syndrome)

- Atteintes multiples → musculosquelettiques (*pectus carinatum/excavatum*, grande taille, arachnodactylie, dolichosténomélie, cyphoscoliose, platypodie, protrusion acétabulaire, palais ogival, hyperlaxité ligamentaire), cardiovasculaires (maladie annulo-ectasiante avec insuffisance aortique et risques d'anévrisme/dissection/rupture, prolapsus mitral, anévrysme et dissection aortiques abdominaux), neurologiques (ectasie de la dure-mère lombo-sacrée, méningocèle), ophtalmologiques (ectopie/luxation du cristallin, myopie, décollement de rétine), pulmonaires (pneumothorax spontanés itératifs) et cutanées (vergetures marquées, hernies).
- Prévalence = 1/5 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *FBN1* (chr. 15), codant la fibrilline 1 (impliquée dans l'organisation des fibres d'élastine du tissu conjonctif).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Morquio (maladie)

- Premiers signes après l'acquisition de la marche → dysplasie spondylo-épiphyso-métaphysaire (déformations squelettiques multiples, à types de platyspondylie, cyphoscoliose, *pectus carinatum*, *genu valgum*), hyperlaxité ligamentaire, petite taille, hypoplasie de l'odontoïde (avec risque de compression médullaire).
- Autres atteintes → dyspnée, hépatomégalie, valvulopathies, hypo-acousie et troubles visuels (dépôts cornéens).
- Étiologie = maladie de surcharge lysosomale autosomique récessive très rare par mutation d'un des gènes codant les enzymes nécessaires à la dégradation du kératane sulfate.
    - Synonyme = mucopolysaccharidose de type 4.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Niemann-Pick type A (maladie)

- Hépatosplénomégalie et ictère du nourrisson, retard de croissance, troubles neurodégénératifs sévères (arrêt du développement psychomoteur, hypotonie), infections pulmonaires récurrentes et décès précoce avant 2 ans.
- Incidence = très rare (plus fréquente dans la population juive ashkénaze).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *SPMD1* (chr. 11) conduisant à une surcharge cellulaire en sphingomyéline par déficit enzymatique en sphingomyélinase acide lysosomale.
    - *Nota bene = il existe un type B de phénotype atténué (sans atteinte neurologique mais avec thrombopénie).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Niemann-Pick type C (maladie)

- Début dans l'enfance → hépatosplénomégalie et ictère puis atteinte neurologique précoce (ataxie cérébelleuse, dysarthrie/dysphagie, dystonie, ophtalmoplégie supranucléaire de la verticalité, démence).
- Étiologie = lipidose lysosomale autosomique récessive très rare par mutation du gène *NPC1* (chr. 18) conduisant à une accumulation lysosomale de cholestérol non estérifié.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Noonan (syndrome)

- Dysmorphie faciale (hypertélorisme, fentes palpébrales antimongoloïdes, *ptosis*, *pterygium colli*, oreilles bas implantées), malformations cardiaques (sténose pulmonaire, cardiomyopathie hypertrophique), déficit intellectuel, retard des apprentissages, cryptorchidie, *pectus excavatum*, scoliose, petite taille.
- Prévalence = 1/2 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *PTPN11* (chr. 12).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Omenn (syndrome)

- Dès la première année de vie → déficit immunitaire combiné sévère (avec diarrhée chronique, susceptibilité accrue aux infections opportunistes et retard de croissance staturo-pondéral) et atypique (car associé à des symptômes inflammatoires → érythrodermie, alopécie, adénopathies, hépatosplénomégalie, hypo-albuminémie et œdèmes généralisés).
- Évolution = décès précoce au cours de l'enfance.
- Étiologie = déficit immunitaire combiné sévère autosomique récessif par défaut de développement des lymphocytes (notamment par mutation d'un des gènes *RAG1*/*RAG2* [chr. 11]).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ondine (syndrome)

- Dysautonomie multiple de révélation néonatale → pulmonaire (hypoventilation alvéolaire sévère avec hypercapnie +/- hypoxémie), digestive (constipation, RGO), cardiovasculaire (troubles de conduction, hypotension artérielle), neurosensorielle (strabisme intermittent, défaut de mydriase, épilepsie).
- Incidence = 1/200 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *PHOX-2B* (chr. 4) conduisant à une atteinte diffuse du système nerveux autonome et à une mortalité élevée.
    - Synonyme = hypoventilation alvéolaire centrale congénitale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pearson (syndrome)

- Chez l'enfant → anémie macrocytaire sidéroblastique réfractaire, insuffisance pancréatique exocrine.
- Complications = atteinte multi-organes et décès précoce.
- Étiologie = maladie mitochondriale (d'hérédité strictement maternelle) très rare, *via* une délétion de l'ADN mitochondrial et un déficit séquellaire de fonction de la chaîne respiratoire mitochondriale.
    - *Nota bene = le syndrome de Kearns-Sayre correspond à une forme atténuée du syndrome de Pearson (par moindre atteinte de l'ADN mitochondrial), avec rétinopathie pigmentaire, trouble de conduction cardiaque et ataxie cérebelleuse au premier plan.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

PHACE (Posterior fossa brain malformations, Hemangioma, Arterial lesions, Cardiac abnormalities, and Eye abnormalities) (syndrome)

- Malformations néonatales multiples → fosse postérieure (à type d'hypoplasie cérébelleuse), cardiovasculaires (hémangiomes capillaires, anomalies anatomiques des artères cérébrales, coarctation de l'aorte), oculaires (glaucome, colobome, microphtalmie, hypoplasie du II).
- Étiologie = syndrome polymalformatif très rare, avec une forte prédominance féminine.
  - *Nota bene = il existe parfois des anomalies sternales associées, réalisant le syndrome PHACES.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pierre-Robin (séquence)

- Triade à la naissance → rétrognathisme + glossoptose + fente vélo-palatine postérieure.
- Complications = troubles de succion/déglutition et de ventilation/phonation.
- Incidence = 1/10 000 naissances.
- Étiologie = séquence d'anomalies du développement embryonnaire (rétrognathisme → glossoptose → fente vélo-palatine postérieure) pouvant apparaître de manière isolée (50 % des cas) ou s'inscrire au sein d'un syndrome (*e.g.* syndrome de Di George).
  - Synonyme = syndrome de Pierre-Robin.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pompe (maladie)

- Forme infantile → myopathie progressive précoce avec hypotonie majeure, cardiomyopathie sévère, hyporéflexie, macroglossie et hépatomégalie.
- Forme juvénile (adolescent) → retard des acquisitions motrices, myopathie (axiale, respiratoire et des ceintures).
- Étiologie = maladie de surcharge lysosomale autosomique récessive par mutation du gène *GAA* (*Glucosidase Alpha, Acid*) (chr. 17) conduisant à un déficit en maltase acide.
    - Synonyme = glycogénose de type 2.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Prader-Willi (syndrome)

- Avant 2 ans → hypotonie majeure, hypotrophie, micropénis/cryptorchidie, difficultés alimentaires.
- Après 2 ans → hyperphagie sans satiété (avec obésité sévère et ses complications associées, dont un SAOS), anomalies hypothalamo-hypophysaires (retard statural, développement pubertaire incomplet), difficultés d'apprentissage et troubles psychiatriques.
- Prévalence = 1/40 000.
- Étiologie = principalement une délétion d'une région du chromosome paternel 15 (15q11-q13), normalement soumise à empreinte parentale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Protée (syndrome)

- Trouble de croissance excessive hamartomateuse, apparaissant à partir de 6 mois et se manifestant par des malformations vasculaires (nappes capillaires et masses lymphangiomateuses grevées d'hématomes divers) et tumorales (lipomes et *nævi* cérébriformes de tissu conjonctif).
- Autres atteintes → altérations de croissance (macrocéphalie, macromélies, macrodactylie, hémihypertrophie, surcroissance osseuse) et déficit intellectuel.
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation d'un des gènes de la voie PI3K-AKT.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rett (syndrome)

- 1. Début aigu (vers 1 à 4 ans) → repli, pleurs, agressivité, stéréotypies manuelles, absence de langage, retard psychomoteur, crises convulsives, insomnie.
- 2. Stabilisation → déficience intellectuelle sévère, spasticité, ataxie, troubles respiratoires (alternance apnée/hyperventilation).
- 3. Évolution → amyotrophie, perte de la marche, scoliose.
- Incidence = 1/15 000 naissances (atteint quasi-exclusivement les filles).
- Étiologie = maladie génétique par mutation *de novo* mono-allélique du gène *MEPC2* (chr. X).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rubinstein-Taybi (syndrome)

- Syndrome polymalformatif → pouces et gros orteils larges, dysmorphie faciale, anomalies dentaires, retard de croissance, déficit intellectuel.
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par microdélétion d'une portion du bras court du chromosome 16 (contenant le gène *CREBBP*) ou par mutation du gène *EP300* (chr. 22).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sandhoff (maladie)

- Chez le nourrisson → troubles du neurodéveloppement (avec sursauts inépuisables au bruit, cécité précoce, détérioration motrice et mentale) et macrocéphalie.
- Évolution = décès précoce avant 4 ans.
- Prévalence = 1/150 000.
- Étiologie = maladie de surcharge lysosomale autosomique récessive, liée à un déficit en hexosaminidases A et B, avec accumulation de gangliosides à GM2.
    - *Nota bene = il existe des formes atténuées avec un développement plus tardif.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Shwachman-Bodian-Diamond (syndrome)

- Anomalies multiples → hématologiques (neutropénie chronique avec infections récurrentes, risques d'aplasie médullaire et de transformation leucémique), pancréatiques (insuffisance exocrine avec stéatorrhée et retard de croissance) et osseuses (dysplasie squelettique, petite taille, ostéopénie).
- Prévalence = 1/350 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *SBDS* (chr. 7).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Smith-Magenis (syndrome)

- Troubles du sommeil et du comportement (agressivité, désobéissance, distraction), retard psychomoteur, déficit intellectuel.
- Anomalies → cranio-facio-squelettiques (scoliose, atteintes digitales, brachycéphalie, hypertélorisme, micrognathie, taurodontisme), ORL (insuffisance vélopharyngée, voix rauque, nodules des cordes vocales, surdité) et oculaires (myopie, anomalies iriennes).
- Prévalence = 1/20 000.
- Étiologie = microdélétion du locus 17p11.2 (contenant le gène *RAI1*).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tay-Sachs (maladie)

- Apparition progressive (chez le nourrisson puis le jeune enfant) → troubles du neurodéveloppement (sursauts inépuisables au bruit, retard psychomoteur, hypotonie, amaurose, épilepsie).
- Évolution = décès précoce chez le jeune enfant.
- Prévalence = 1/300 000.
- Étiologie = maladie de surcharge lysosomale autosomique récessive, liée à un déficit en sous-unité alpha de l'hexosaminidase A (chr. 15), avec accumulation de gangliosides à GM2.
    - *Nota bene = de fait, le tableau clinique est analogue (quoique plus modéré) à une maladie de Sandhoff.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Turner (syndrome)

- En néonatal → syndrome de Bonnevie-Ullrich → lymphœdème des extrémités + *pterygium colli*.
- Au décours → insuffisance ovarienne (retard pubertaire ou impubérisme, aménorrhée primaire ou secondaire, infertilité), anomalies osseuses (déficit statural, *cubitus valgus*, brachymétacarpie du IV, *pectus excavatum*, cyphoscoliose, *genu valgum*, ostéoporose), faciales (palais ogival, micrognatisme, épicanthus, *ptosis*, oreilles et cheveux bas implantés), cardiovasculaires (bicuspidie/sténose aortiques, coarctation de l'aorte), rénales (reins en fer à cheval, duplication des voies excrétrices, hydronéphrose), ORL (anomalies des trompes d'Eustache avec otites à répétition, hypo-acousie/surdité), digestives (maladie cœliaque et MICI), endocriniennes (obésité, diabète, thyroïdite).
- Incidence = 1/2 500 naissances chez la fille.
- Étiologie = monosomie 45 (X) qui peut être totale ou partielle (mosaïcisme expliquant un tableau parfois très atténué → simple insuffisance ovarienne et petite taille).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Von Recklinghausen (maladie)

- Macules ovales café au lait (caractéristiques de la maladie et constantes), lentigines (en régions axillaire et de l'aine), neurofibromes (cutanés, sous-cutanés, plexiformes), nodules de Lisch (= tumeurs pigmentées de l'iris), gliome des voies optiques (complications → hypertension intracrânienne, exophtalmie, troubles de la vision), malformations (macrocéphalie, hydrocéphalie, dysplasie congénitale et pseudarthrose des os longs, scoliose, dysplasies vasculaires), HTA, troubles des apprentissages et de la mémoire, troubles de l'humeur.
- Prédisposition à de nombreux cancers dont → phéochromocytome, neurofibrosarcome (schwannome malin), leucémie.
- Prévalence = 1/4 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *NF1* (chr. 17) avec mutation *de novo* dans 50 % des cas.
    - Synonyme = neurofibromatose de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Werner (syndrome)

- Vieillissement prématuré dès 20-30 ans.
- Modes de révélation notables → petite taille, cataracte bilatérale, canitie précoce, atteintes cutanées multiples (ulcères, hyperkératose, peau tendue et fine, atrophie sous-cutanée).
- Complications = prédisposition aux pathologies du vieillissement (*e.g.* ostéoporose, diabète, athérosclérose et infarctus du myocarde, tumeurs malignes multiples) et décès précoce.
- Prévalence = 1/200 000 (plus fréquente au Japon et en Sardaigne).
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *WRN* (chr. 8).
    - Synonyme = *progeria* de l'adulte.
    - *Nota bene = à ne pas confondre avec la maladie de Wegener et avec le syndrome de Wermer.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wiedemann-Beckwith (syndrome)

- Hypoglycémie néonatale, macrosomie (*in utero* et durant l'enfance précoce), anomalies de croissance (hémi-hyperplasie, macroglossie, viscéromégalie), omphalocèle, hernie ombilicale.
- Complications = dysphagie/dysphonie/dyspnée (sur la macroglossie), prédisposition aux tumeurs embryonnaires (néphroblastome, neuroblastome, rhabdomyosarcome, hépatoblastome).
- Incidence = 1/4 000 naissances.
- Étiologie = altérations (épi)génétiques avec dérégulation de l'empreinte parentale de plusieurs gènes du chr. 11.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Williams-Beuren (syndrome)

- Anomalies du développement → sténoses artérielles (aorte, artères pulmonaires, artères rénales avec HTA rénovasculaire), hypoplasie de l'émail, strabisme, troubles de la réfraction, dysmorphie faciale.
- Autres atteintes → défaut des repères visuo-spatiaux, retard psychomoteur, hypersensibilité au bruit et comportement hypersociable.
- Incidence = 1/20 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par délétion de la région chromosomique 7q11.23.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

X fragile (syndrome)

- Phénotype clinique très variable.
- Si pré-mutation (entre 55 et 200 triplets) → tremblement d'intention et ataxie cérébelleuse de début tardif (FXTAS pour *Fragile X Tremor Ataxia Syndrome* ; plus fréquente chez l'homme) et insuffisance ovarienne précoce chez 20 % des femmes.
- Si mutation complète chez le garçon (≥ 200 triplets) → déficit intellectuel, troubles des apprentissages et du comportement (anxiété, colère, TSA, TDAH), dysmorphie faciale (visage allongé, grandes oreilles décollées, macrocéphalie, front allongé, menton long), otites à répétition, crises convulsives, altérations post-pubertaires (macro-orchidie, strabisme, hyperlaxité ligamentaire, prolapsus mitral).
- Chez les femmes mutées → phénotype atténué de manière générale mais 50 % présenteront une déficience mentale.
- Prévalence = 1/4 000 hommes et 1/8 000 femmes → première cause de déficience intellectuelle héréditaire.
- Étiologie = mutation instable par expansion de triplets CGG (normal si n = 3-50) du gène *FMR1* (chr. X).
    - *Nota bene = l'expansion d'une prémutation vers une mutation se fait uniquement lors d'une méiose féminine (expansion d'autant plus fréquente que le nombre de triplets est élevé).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Zinsser-Engman-Cole (syndrome)

- Triade caractéristique → dysplasie unguéale + anomalies de pigmentation cutanée + leucoplasie buccale.
- Autres atteintes → multiples et variées (dont troubles du développement, malformations, troubles des phanères).
- Complications = risque majoré d'insuffisance médullaire et de cancers (dont syndromes myéloprolifératifs, leucémies aiguës et carcinomes épidermoïdes de l'anus).
- Prévalence = estimée à 1/1 000 000.
- Étiologie = dysplasie ectodermique par mutation génétique (plusieurs gènes incriminés, généralement impliqués dans le renouvellement des télomères).
    - Synonyme = dyskératose congénitale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

18 q (syndrome)

- Retard de développement, troubles des apprentissages et de l'humeur, petite taille, hypotonie, surdité, malformations diverses (dysmorphie faciale, oreille, palais, pied-bot).
- Étiologie = délétion constitutive d'une partie du bras long du chromosome 18.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 8

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gériatrie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alzheimer (maladie)

- Cause la plus fréquente de démence.
- Phase prodromale → troubles de consolidation de la mémoire épisodique (oubli à mesure avec anosognosie).
- Phase démentielle → perte d'autonomie pour les activités de vie quotidienne, déclin cognitif significatif avec syndrome aphaso-apraxo-agnosique (aphasie → expression, compréhension, agraphie, dysorthographie, alexie ; apraxie → habillage, gestes de la vie courante ; dysfonctions exécutives → programmation de tâches, inhibition, conceptualisation, capacités de jugement).
- Phase de démence sévère → perte d'autonomie totale et institutionnalisation, ensemble des fonctions cognitives affectées, troubles psycho-comportementaux (agitation ou apathie, hallucinations, insomnie, anorexie, incontinence).
- Prévalence = Maladie rare avant 65 ans (2 % de la population) mais atteint 15 % de la population à 80 ans.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bateman (syndrome)

- Chez un patient âgé → apparition spontanée de purpura dans les régions des avant-bras et du dos des mains.
- Étiologie = fragilité cutanée inhérente au vieillissement et favorisée par de multiples causes intriquées (*e.g.* génétique, exposition au soleil, carence vitaminique, tabac) et hors contexte de trouble de la coagulation.
    - Synonymes = purpura sénile de Bateman.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bonnet (syndrome)

- Chez un patient sans trouble mental associé (ayant donc un bon *insight* de celles-ci) → hallucinations visuelles complexes (images bien définies et organisées).
- Étiologie = complication d'un déficit visuel (*e.g.* glaucome, cataracte) chez la personne âgée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Corps de Lewy (maladie)

- Hallucinations visuelles/auditives précoces, fluctuations de la vigilance, syndrome parkinsonien atypique, troubles du sommeil (hypersomnie, troubles du comportement en sommeil paradoxal), apathie, syndrome dysautonomique (hypotension orthostatique, syncopes, constipation), hyposmie, syndrome anxiodépressif.
- Étiologie = synucléinopathie avec localisation préférentielle dans les régions associatives du cortex cérébral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Creutzfeldt-Jakob (maladie)

- Troubles inauguraux de type insomnie/anxiété puis syndrome cérébelleux rapidement progressif avec démence d'évolution rapide, myoclonies puis décès en quelques mois.
- Incidence = environ 100 à 150 cas par an en France.
- Étiologie = encéphalopathie subaiguë spongiforme transmissible la plus fréquente → maladie à prion (*i.e.* changement conformationnel pathogène intraneuronal d'une protéine présente de manière physiologique) pouvant être d'origine génétique, infectieuse ou sporadique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dégénérescence corticobasale (maladie)

- Tableau d'apparition insidieuse et d'évolution lente → syndrome parkinsonien asymétrique, dystonie et myoclonies des membres, apraxie gestuelle asymétrique (« main inutile »), syndrome dysexécutif.
- Étiologie = maladie neurodégénérative par dégénérescence cortico-sous-corticale et des noyaux gris centraux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hakim-Adams (triade)

- Tableau d'installation progressive → difficultés de marche (apraxie, astasie-abasie, marche en traînant les pieds et à petits pas) + altération cognitive (apathie, troubles de concentration, syndrome dysexécutif) + troubles vésicosphinctériens (incontinence, urgenteries) → oriente vers une hydrocéphalie chronique (*i.e.* à pression normale).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Heyde (triade)

- Sténose aortique calcifiée + anémie sur angiodysplasies intestinales + maladie de Willebrand acquise.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mendelson (syndrome)

- Dans un contexte de troubles de conscience et/ou neurologiques → apparition d'une pneumopathie au décours d'un épisode d'inhalation bronchique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parkinson (maladie)

- Troubles neurologiques d'apparition progressive parfois précédés de prodromes à type de dépression et d'anosmie.
- Triade parkinsonienne asymétrique (→ tremblement de repos lent + bradykinésie/hypokinésie/akinésie + rigidité plastique extrapyramidale), micrographisme, hypomimie.
- Complications = iatrogénie, cascade de troubles avec perte d'autonomie (dysarthrie, déglutition, chutes, comportement, sommeil, dysautonomie, *freezing*/festination, syndrome dysexécutif et démence).
- Étiologie = maladie polyfactorielle par déficit dopaminergique dans le *locus niger*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Shy-Drager (syndrome)

- Dysautonomie inaugurale sévère (hypotension orthostatique, troubles sphinctériens).
- Évolution = émergence (selon la forme → parkinsonienne ou cérébelleuse) d'un syndrome parkinsonien asymétrique ou d'un syndrome cérébelleux (avec ataxie, nystagmus, dysarthrie), sans démence précoce.
- Étiologie = maladie neurodégénérative avec atteinte de plusieurs régions cérébrales (notamment cervelet, olive inférieure et noyaux de la base).
    - Synonyme = atrophie multisystématisée à atteinte dysautonomique au premier plan.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Steele-Richardson-Olszewski (maladie)

- Syndrome parkinsonien atypique (axial, symétrique et dopa-résistant), chutes précoces dans l'histoire de la maladie, paralysie de la verticalité du regard, syndrome dysexécutif précoce (syndrome frontal).
- Étiologie = tauopathie par dégénérescence neurofibrillaire et perte neuronale dans les noyaux sous-thalamiques et la substance noire.
    - Synonyme = paralysie supranucléaire progressive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 9

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gynécologie-Obstétrique

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chastrusse (triade)

- Dans un contexte de grossesse avec utérus cicatriciel → douleurs sus-pubiennes continues + métrorragies + altération des bruits cardiofœtaux → oriente vers une rupture utérine imminente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Demons-Meigs (syndrome)

- Fibrome ovarien + ascite réactionnelle + épanchement pleural.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Duchenne-Erb (syndrome)

- Déficits → abduction et rotation latérale du bras, flexion du coude et supination de l'avant-bras (avec le signe « du clairon »).
- Étiologie = paralysie du plexus brachial supérieur (C5-C6) fréquemment causée par un accouchement difficile avec dystocie de l'épaule.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fitz-Hugh-Curtis (syndrome)

- Douleurs abdominales (notamment de l'hypochondre droit) dans un contexte d'infection sexuellement transmise (classiquement une salpingite à *Chlamydia trachomatis* ou plus rarement à *Neisseria gonorrhoeae*).
- Étiologie = péritonite localisée (→ périhépatite en « cordes de violon »).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gregg (syndrome)

- Triade d'atteintes → ophtalmiques (cataracte, microphtalmie, glaucome, rétinopathie pigmentaire, choriorétinite), auditives (surdité neurosensorielle), cardiaques (sténose de l'artère pulmonaire périphérique, persistance du canal artériel, communication interventriculaire).
- Étiologie = infection congénitale par le virus de la rubéole.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hutchinson (triade)

- Hypoplasie des incisives supérieures (en forme de tournevis) + kératite interstitielle + surdité neurosensorielle → oriente vers une syphilis congénitale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hyperstimulation ovarienne (syndrome)

- Tableau hétérogène dû à la stimulation ovarienne iatrogène → ascite majeure, pleurésie, détresse respiratoire, insuffisance rénale aiguë, accidents thrombo-emboliques et leucocytose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Insensibilité complète aux androgènes (syndrome)

- Puberté altérée (aménorrhée primaire, développement mammaire normal mais absence de pilosité pubienne/axillaire), organes génitaux internes féminins absents (mais organes génitaux externes féminins présents), grande taille à l'âge adulte.
- Modes de découverte → hernie inguinale, boursouflure des lèvres (testicule ectopique).
- Étiologie = individu de caryotype 46,XY (testicules présents en position abdominale) porteur d'une mutation du gène *AR* (chr. X) codant le récepteur aux androgènes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Klumpke-Déjerine (syndrome)

- Déficits → paralysie des muscles fléchisseurs et intrinsèques de la main et des doigts, anesthésie du bord ulnaire de la main, troubles trophiques et parfois syndrome de Claude Bernard-Horner.
- Étiologie = atteinte de C8-T1, fréquemment causée par un accouchement difficile avec dystocie de l'épaule.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

McCune-Albright (syndrome)

- Triade caractéristique → taches cutanées « café au lait » + dysplasie fibreuse osseuse (boiterie, douleurs, fractures, scoliose) + puberté précoce (par autonomie gonadique et apparition de kystes ovariens bénins).
- Autres signes → hyperthyroïdie, acromégalie, syndrome de Cushing, hyperphosphaturie (par fuite urinaire).
- Étiologie = syndrome génétique non héréditaire par mutation mosaïque du gène *GNAS1* (chr. 20).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rokitansky (syndrome)

- Absence congénitale partielle/totale du vagin et de l'utérus (avec donc une aménorrhée primaire) avec conservation des trompes/ovaires et du développement pubertaire.
  - Synonyme = syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Trophoblastique gestationnelle (maladie)

- Hyper-intensité des signes sympathiques de la grossesse, gros utérus par rapport à l'âge de la grossesse, hCG très élevés.
- Évolution = risque de formation de tumeur de type môle invasive ou choriocarcinome.
- Étiologie = anomalie de fécondation par prolifération trophoblastique sans développement embryonnaire.
    - Synonyme = môle hydatiforme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 10

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hématologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

ATRA (All Trans Retinoic Acid) (syndrome)

- Fièvre, œdèmes et prise de poids, dyspnée, voire détresse respiratoire aiguë (sur infiltrat interstitiel), épanchement pleuropéricardique, troubles hémodynamiques.
- Étiologie = complication de la trétinoïne (agent utilisé dans le traitement de la leucémie aiguë promyélocytaire) par activation leucocytaire et majoration de la perméabilité capillaire.
  - Synonyme = syndrome de différenciation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bernard-Soulier (syndrome)

- Saignements cutanéo-muqueux spontanés (purpura, épistaxis, gingivorragies, ménorragies).
- Biologie = macrothrombocytopénie, absence d'agglutination plaquettaire induite par la ristocétine.
- Étiologie = thrombopathie autosomique récessive très rare par mutation d'un des gènes codant le récepteur plaquettaire du facteur Willebrand.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Burkitt (maladie)

- Apparition aiguë d'une masse tumorale très proliférante.
- Complications fréquentes = syndrome tumoral, envahissements médullaire et neurologique (avec risques de méningite carcinomateuse et/ou de paralysie des nerfs crâniens).
- 3 formes principales :
  - 1 = endémique → chez un enfant originaire d'Afrique équatorienne, tableau classique d'apparition d'une tumeur de localisation maxillaire ;
  - 2 = en contexte d'immunodépression profonde (notamment chez les patients infectés par le VIH) ;
  - 3 = non endémique (ou sporadique) → chez un jeune enfant (hors de la « ceinture du lymphome »), tableau classique de masse abdominale d'évolution explosive.
- Étiologie = prolifération maligne de cellules lymphoïdes de type B (il s'agit d'un type de lymphome malin non hodgkinien) associée à une infection par le virus d'Epstein-Barr (hormis pour la forme sporadique) et fréquemment à une translocation spécifique t(8;14)(q24;q32) (juxtaposition de l'oncogène *MYC* près du gène des chaînes lourdes d'immunoglobulines).
  - Synonymes = lymphome de Burkitt, leucémie aiguë lymphoblastique B.
  - *Nota bene = le lymphome de Burkitt représente environ 50 % des lymphomes malins non hodgkiniens de l'enfant ; d'autres localisations que le maxillaire et l'abdomen sont possibles.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cave supérieur (syndrome)

- Tableau rapidement progressif → turgescence jugulaire, œdème en pèlerine, circulation veineuse collatérale thoracique, toux, orthopnée, cyanose cervico-faciale, céphalées.
- Étiologie = tumorale (par compression ou invasion) ou thrombophlébitique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cooley (maladie)

- Chez un enfant → syndrome anémique sévère (anémie microcytaire hypochrome) avec retard de croissance et malformations osseuses (déformations des os longs et anomalies crânio-faciales), splénomégalie.
- Complications = surcharge martiale iatrogène (par transfusions itératives).
- Incidence (Europe) = 1/10 000.
- Étiologie = forme majeure de thalassémie par mutation bi-allélique du gène *HBB* (chr. 11) codant la chaîne β de l'hémoglobine.
    - Synonymes = anémie méditerranéenne, thalassémie β majeure.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Evans (syndrome)

- Anémie hémolytique auto-immune + purpura thrombocytopénique immunologique.
  - *Nota bene = association fréquente à d'autres maladies auto-immunes* (e.g. lupus, SAPL).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gaisböck (syndrome)

- Polyglobulie secondaire pouvant être retrouvée chez l'individu masculin en surcharge pondérale, sédentaire et avec de l'HTA.
- Étiologie = diminution du volume plasmatique entraînant une augmentation relative de l'hématocrite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Glanzmann (maladie)

- Tableau variable d'hémorragies spontanées cutanéo-muqueuses (*e.g.* purpura, épistaxis, gingivorragies, ménorragies).
- Étiologie = thrombopathie autosomique récessive très rare conduisant à des anomalies de l'intégrine αIIb/β3 et donc à un défaut d'agrégation plaquettaire.
  - Synonyme = thrombasthénie de Glanzmann.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Greffon contre l'hôte (maladie)

- Forme aiguë (< 100 jours post-greffe) → érythème maculo-papuleux, desquamation en lambeaux, hépatite, ictère, diarrhée, douleurs abdominales.
- Forme chronique (> 100 jours post-greffe) → atteinte multi-organes possible (notamment diarrhée chronique, dermatite sclérodermiforme, xérose cutanéomuqueuse, bronchiolite oblitérante avec dyspnée, ictère, cirrhose biliaire).
    - Synonyme = GVHD (*Graft Versus Host Disease*).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hodgkin (maladie)

- Typiquement chez un vingtenaire (ou après 65 ans) → apparition d'une (parfois plusieurs) adénopathie chronique, ferme, indolore, non inflammatoire, principalement de localisation sus-diaphragmatique (aires ganglionnaires cervicales, sus-claviculaires ou axillaires).
- Signes associés → symptômes B (sueurs nocturnes profuses, fièvre > 38 °C, amaigrissement > 10 % du poids corporel), asthénie, prurit, douleurs post-consommation d'alcool, splénomégalie.
- Étiologie = prolifération clonale de cellules tumorales caractéristiques (= cellules de Reed-Sternberg) issues de la lignée lymphocytaire B.
    - Synonyme = lymphome de Hodgkin.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hyperviscosité (syndrome)

- Signes visuels (baisse de l'acuité visuelle, phosphènes et myodésopsies), neurologiques (ralentissement psychomoteur, céphalées, acouphènes, vertiges, confusion voire coma), thromboses, hémorragies (épistaxis, ecchymoses).
- Étiologie = augmentation de la viscosité sanguine, retrouvée dans plusieurs affections (maladie de Waldenström, leucémies aiguës myéloïdes hyperleucocytaires, leucémie myéloïde chronique, polyglobulie de Vaquez).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Imerslund-Gräsbeck (syndrome)

- Anémie mégaloblastique congénitale.
- Étiologie = anomalie du récepteur du complexe vitamine B12-facteur intrinsèque normalement présent en surface apicale des entérocytes de l'iléum.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kostmann (syndrome)

- Neutropénie congénitale très rare avec infections bactériennes récurrentes et graves.
- Complications = infections à germes opportunistes, syndrome myélodysplasique, leucémie aiguë myéloïde.
- Étiologie = maladie génétique (plusieurs gènes incriminés, transmission dominante/récessive selon le gène).
    - Synonyme = neutropénie congénitale sévère.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lasthénie de Ferjol (syndrome)

- Anémie classiquement microcytaire, hypochrome et non régénérative.
- Étiologie = pathomimie à type d'anémie provoquée par le patient afin de se rendre volontairement malade (→ plus fréquente chez les personnes proches du corps médical).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Marchiafava-Micheli (maladie)

- Chez le jeune adulte → crises vespéro-matinales d'hémoglobinurie (urines couleur porto) avec ictère.
- Complications = thromboses veineuses atypiques (syndrome de Budd-Chiari, splanchniques, cérébrales, révélées respectivement par une hépatomégalie, des douleurs abdominales et des céphalées), aplasie médullaire.
- Étiologie = anémie hémolytique par mutation somatique acquise du gène *PIG-A* (chr. X) dans une cellule souche hématopoïétique.
    - Synonyme = hémoglobinurie paroxystique nocturne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

May-Hegglin (syndrome)

- Thrombopénie macrocytaire congénitale (avec inclusions leucocytaires) + surdité neurosensorielle précoce.
- Signes associés = insuffisance rénale et cataracte bilatérale précoces.
- Prévalence = 1/300 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation du gène *MYH9* (chr. 22).
    - Synonyme = thrombopénie constitutionnelle à plaquettes géantes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Minkowski-Chauffard (maladie)

- Triade classique → ictère + syndrome anémique + splénomégalie.
- Évolution = crises d'anémie par poussées (avec événement déclencheur), risque majoré de lithiases biliaires.
- Prévalence = 1/2 000.
- Étiologie = maladie autosomique (dominante ou récessive selon le gène incriminé) par atteinte d'un des gènes codant les protéines constituant la membrane des érythrocytes (avec fragilité de membrane et aspect typique érythrocytaire en microsphérocyte).
    - Synonyme = sphérocytose héréditaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Moschowitz (syndrome)

- Tableau floride → troubles neurologiques fluctuants (confusion, céphalées, crises convulsives, coma), purpura thrombopénique, anémie hémolytique mécanique, protéinurie/hématurie, fièvre, douleurs abdominales, HTA, ictère.
- Complications = insuffisance rénale aiguë, *PRES* (*Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome*), syndrome de détresse respiratoire aiguë, atteintes ischémiques, mort subite.
- Étiologie = micro-angiopathie thrombotique acquise par atteinte auto-immune (auto-Ac anti-ADAMTS13) avec défaut de clivage du facteur de Willebrand et formation de *thrombi* dans la microvascularisation.
  - Synonyme = purpura thrombotique thrombocytopénique idiopathique.
  - *Nota bene = il existe une forme congénitale rare de déficit en ADAMTS13, le syndrome de Shulman-Upshaw.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Plaquettes grises (syndrome)

- Tendance au syndrome hémorragique avec macrothrombocytopénie.
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare du gène *NBEAL2* (chr. 3) conduisant à un défaut de granules α au sein des plaquettes (aspect grisâtre des plaquettes, légèrement macrocytaires).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

POEMS (Polyneuropathy, Organomegaly, Endocrinopathy, Monoclonal protein, Skin changes) (syndrome)

- Atteintes multiples → polyneuropathies périphériques (sensitivo-motrice et symétrique), organomégalies (hépatosplénomégalie, adénopathies), endocrinopathies (plusieurs atteintes possibles), dysglobulinémie monoclonale (immunoglobuline en excès), anomalies cutanées (hyperpigmentation, hypertrichose, angiomes).
- Étiologie = syndrome paranéoplasique causé par un clone plasmocytaire aberrant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Relargage cytokinique (syndrome)

- *Rash* cutané, fièvre/frissons, douleurs abdominales, dyspnée.
- Étiologie = relargage cytokinique massif, retrouvé notamment lors des premières perfusions de rituximab.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Richter (syndrome)

- Dans un contexte de leucémie lymphoïde chronique → augmentation rapide et asymétrique du syndrome tumoral + majoration des signes généraux.
- Étiologie = *acutisation* en lymphome non hodgkinien agressif (concerne 5-10 % des leucémies lymphoïdes chroniques).
  - Synonyme = transformation de Richter.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Vaquez (maladie)

- Prurit aquagénique, érythrose progressive (surtout visage et mains), splénomégalie, syndrome d'hyperviscosité.
- Biologie = polyglobulie vraie.
- Complications = thromboses artérioveineuses, *acutisation* en leucémie aiguë myéloïde, myélofibrose secondaire.
- Étiologie = syndrome myéloprolifératif (avec prédominance sur la lignée érythroblastique) par mutation ponctuelle V617F du gène codant la tyrosine kinase JAK2.
    - Synonyme = polyglobulie primitive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Veino-occlusive (maladie)

- Triade → ictère + hépatomégalie douloureuse + œdèmes avec prise de poids.
- Étiologie = obstruction non thrombotique des capillaires sinusoïdes hépatiques (complication des allogreffes).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Virchow (triade)

- Altération de la paroi endothéliale + stase veineuse + hypercoagulabilité sanguine → triade de facteurs favorisant les thromboses veineuses.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Waldenström (maladie)

- Altération de l'état général, syndrome d'hyperviscosité, adénopathies, hépatosplénomégalie, neuropathies périphériques (atteinte chronique progressive distale et symétrique à prédominance sensitive par activité anti-MAG [*Myelin-Associated Glycoprotein*]), cryoglobulinémie.
- Étiologie = hémopathie lymphoïde chronique B (prolifération lymphoplasmocytaire avec pic monoclonal de type IgM).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Willebrand (maladie)

- Hémorragies cutanéo-muqueuses spontanées (épistaxis, gingivorragies, purpura thrombopénique non infiltré et déclive, ecchymoses, méno-/métrorragies, hémorragie sous-conjonctivale), temps de saignement allongé, hémorragies provoquées majorées (sur traumatisme minime, chirurgie, extraction dentaire), hématémèse/rectorragies, hémoptysie, hémorragie intracrânienne.
- Prévalence = 1 % (maladie hémorragique constitutionnelle la plus fréquente).
- Étiologie = déficit en facteur Willebrand (qualitatif ou quantitatif selon le type), classiquement de transmission autosomique dominante (il existe de rares formes acquises → *cf.* Gériatrie = syndrome de Heyde).
    - *Nota bene = le type 3, de transmission récessive et avec une absence totale de facteur Willebrand, conduit* de facto *à des manifestations par défaut de la coagulation → hématomes profonds, hémarthroses.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

5 q (syndrome)

- Tableau typique → association d'une anémie macrocytaire non régénérative réfractaire et d'une thrombocytose chez une femme de plus de 60 ans.
- Étiologie = syndrome myélodysplasique caractérisé par une délétion isolée du bras long du chromosome 5 (avec aspect de mégacaryocytes géants et monolobés au myélogramme).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 11

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Viscérale

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Barrett (métaplasie)

- Dans un contexte de reflux gastro-œsophagien → métaplasie glandulaire du bas-œsophage.
- Complication = phénomène de cancérisation progressive en adénocarcinome œsophagien.
  - Synonyme = endobrachyœsophage.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Biermer (maladie)

- Début insidieux → gastrite chronique atrophique (avec achlorhydrie totale et absence de sécrétion de facteur intrinsèque, essentiel pour l'absorption de vitamine B12), diarrhée par atrophie muqueuse du grêle, syndrome anémique progressif (anémie mégaloblastique par carence en vitamine B12), glossite de Hunter (odynophagie, langue dépapillée, sèche et lisse), troubles neuropsychiques.
- Complications = sclérose combinée de la moelle (par dégénérescence des cordons postéro-latéraux → syndrome pyramidal et hypo-esthésie profonde bilatéraux et symétriques des membres inférieurs), adénocarcinome de l'estomac.
- Étiologie = maladie auto-immune (auto-Ac anti-cellules pariétales gastriques), touchant typiquement les femmes après 50 ans.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Boerhaave (syndrome)

- Dans un contexte d'efforts de vomissements violents → douleur thoracique brutale, emphysème sous-cutané, dyspnée (voire détresse respiratoire).
- Étiologie = rupture de la paroi œsophagienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bouveret (syndrome)

- Dans un contexte d'antécédents de cholécystites → douleur abdominale et syndrome occlusif haut avec vomissements non biliaires.
- Étiologie = obstruction duodénale *via* un calcul biliaire ayant migré à travers une fistule cholécystoduodénale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Budd-Chiari (syndrome)

- Fréquemment asymptomatique.
- Apparition progressive de signes → hépatomégalie (avec hypertrophie du segment I), hypertension portale, douleurs abdominales, ascite classiquement réfractaire.
- Complications = dénutrition, insuffisance rénale, fibrose/cirrhose (puis insuffisance hépatocellulaire), rupture de varices œsophagiennes, carcinome hépatocellulaire, récidives thrombotiques.
- Étiologie = hépatopathie par obstruction des voies de drainage veineux du foie (veines hépatiques ou segment terminal de la veine cave inférieure) avec dilatation des sinusoïdes et nécrose hépatocytaire centrolobulaire, pouvant être de cause primitive (affections prothrombotiques dont la maladie de Vaquez) ou secondaire (compression extrinsèque, invasion néoplasique).
    - *Nota bene = ce syndrome peut se présenter sous une forme aiguë.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caroli (syndrome)

- Lithiases biliaires, angiocholites et pancréatites récidivantes (sur calculs biliaires multiples), hépatomégalie.
- Complications = cirrhose, hypertension portale, cholangiocarcinome.
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare, conduisant à la présence congénitale d'une dilatation des grands canaux biliaires et d'une fibrose hépatique.
    - *Nota bene = la maladie de Caroli correspond à une dilatation segmentaire multifocale des canaux biliaires intra-hépatiques.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caroli (triade)

- Céphalées + arthralgies + urticaire → oriente vers une hépatite virale aiguë (phase pré-ictérique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Charcot (triade)

- Douleur + fièvre + ictère → oriente vers une angiocholite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crigler-Najjar (syndrome)

- Ictère néonatal (à bilirubine libre) marqué et permanent.
- Complications = encéphalopathie bilirubinique avec hypotonie, surdité, paralysie oculomotrice, léthargie.
- Incidence = 1/1 000 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *UGT1A1* (chr. 2) conduisant à l'absence (type 1) ou à la baisse (type 2) de glucuroconjugaison de la bilirubine libre.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crohn (maladie)

- Symptômes pan-digestifs prolongés et évoluant par poussées (diarrhée parfois glairosanglante et douleurs abdominales chroniques), dans un contexte d'altération de l'état général avec syndrome inflammatoire.
- Autres atteintes → stomatite aphteuse, uvéite, spondylarthrite, érythème noueux, *pyoderma gangrenosum*.
- Complications = fistules, sténoses, abcès, syndrome sub-occlusif chronique, malabsorption et retard de croissance (en cas de forme étendue du grêle), cancer colorectal, anémie, thromboses veineuses.
- Prévalence = environ 1/1 000 (avec pic de fréquence de début de maladie vers 20-30 ans).
- Étiologie = maladie inflammatoire chronique de l'intestin (avec la rectocolite hémorragique) à composante multifactorielle (notamment *via* une hyperactivité du système immunitaire digestif).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cruveilhier-Baumgarten (syndrome)

- Dans un contexte de cirrhose → dilatations veineuses péri-ombilicales en « tête de méduse ».
- Étiologie = reperméabilisation de la veine ombilicale par hypertension portale.
  - *Nota bene = à différencier de la maladie de Cruveilhier-Baumgarten, qui est une affection rare caractérisée par la perméabilité congénitale anormale de la veine ombilicale (hypertension portale essentielle sans cirrhose).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dieulafoy (triade)

- Douleur de la fosse iliaque droite + défense + hyperesthésie → oriente vers une appendicite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dubin-Johnson (syndrome)

- Sub-ictère chronique (à hyperbilirubine conjuguée isolée), sans prurit, récidivant et souvent déclenché par des événements intercurrents.
- Prévalence = très variable selon les ethnies (plus fréquent chez les juifs marocains et en Iran, par effet fondateur).
- Étiologie = hépatopathie chronique et bénigne autosomique récessive par mutation du gène *ABCC2* (chr. 10).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gayet-Wernicke (syndrome)

- Encéphalopathie aiguë *via* la triade de Wernicke → confusion + paralysie oculomotrice (avec nystagmus et ophtalmoplégie internucléaire) + ataxie.
- Signes associés → syndrome cérébelleux, hypertonie oppositionnelle.
- Étiologie = complication neuropsychiatrique aiguë sur carence en vitamine B1, notamment chez le patient alcoolique dénutri.
    - *Nota bene = le syndrome de Gayet-Wernicke constitue une phase potentiellement réversible de carence aiguë en vitamine B1 qui, si elle n'est pas traitée, évoluera inexorablement vers un syndrome de Korsakoff définitif.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gilbert (syndrome)

- Ictère modéré (principalement conjonctival) et fluctuant (favorisé par des événements intercurrents tels que le jeûne ou une infection).
- Prévalence = 5 %.
- Étiologie = polymorphisme non pathologique du gène *UGT1A1* (chr. 2) de transmission autosomique récessive avec baisse modérée de la glucuroconjugaison (avec pour seule anomalie biologique une hyperbilirubinémie non conjuguée modérément élevée).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

König (syndrome)

- Douleurs abdominales migratrices et ballonnements post-prandiaux cédant brutalement (notamment par une débâcle gazeuse +/- diarrhéique), ceci dans un contexte d'alternance diarrhée/constipation.
- Étiologie = distension de l'intestin grêle sur sub-occlusion, qui peut-être notamment d'origine inflammatoire (maladie de Crohn), infectieuse (tuberculose) ou tumorale (lymphome).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Korsakoff (syndrome)

- Amnésie antérograde massive, désorientation spatio-temporelle, fabulations, anosognosie, fausses reconnaissances.
- Étiologie = évolution de l'encéphalopathie de Gayet-Wernicke (voir ce terme) avec nécrose du circuit hippocampo-mamillo-thalamique (= circuit de Papez).
  - *Nota bene = en cas de présence concomitante d'une encéphalopathie de Gayet-Wernicke et d'un syndrome de Korsakoff, le terme « syndrome de Wernicke-Korsakoff » est usité.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Löffler (syndrome)

- Fièvre, vomissements, dyspnée, toux, sibilants, *rash* cutané, hyperéosinophilie.
- Étiologie = pneumonie éosinophilique en réponse à la présence de larves de parasites (notamment ceux responsables de l'ascaridiose et de l'anguillulose) dans les alvéoles.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mallory-Weiss (syndrome)

- Hématémèse au décours d'efforts de vomissements répétés.
- Étiologie = déchirure longitudinale du cardia.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Menace mésentérique (syndrome)

- Dans un contexte de douleurs abdominales post-prandiales (*i.e.* angor mésentérique) chroniques avec peur alimentaire et amaigrissement → apparition de douleurs épigastriques ou abdominales permanentes ou nocturnes.
- Étiologie = l'angor mésentérique se développe classiquement sur des lésions athéromateuses et le syndrome de menace en constitue un signal d'urgence (haut risque d'évoluer vers l'ischémie intestinale aiguë).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ménétrier (maladie)

- Syndrome œdémateux *via* une hypoprotéinémie (sur gastropathie exsudative protéique) et un amaigrissement.
- Étiologie = hyperplasie des cryptes et plis géants fundiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mirizzi (syndrome)

- Cholécystite aiguë (fièvre + douleur de l'hypochondre droit ou de l'épigastre) compliquée d'ictère.
- Étiologie = présence d'un volumineux calcul enclavé dans le collet vésiculaire ou le canal cystique créant une compression de la voie biliaire principale (avec dilatation des voies biliaires et perturbation du bilan hépatique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Murphy (triade)

- Séquence : (1) douleurs abdominales aiguës (2) nausées/vomissements (3) sensibilité abdominale en regard de l'appendice (+/-4 fièvre) → oriente vers une appendicite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ogilvie (syndrome)

- Dans un contexte de stress (*e.g.* patients intubés/ventilés, chirurgie lourde, polytraumatisme, patients âgés alités, traitement par neuroleptiques) → syndrome occlusif bas avec hypermétéorisme.
- Complication = risque de perforation cæcale.
- Étiologie = dilatation gazeuse pancolique sur occlusion fonctionnelle par paralysie motrice du côlon (*i.e.* absence de cause organique).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Plummer-Vinson (syndrome)

- Triade → dysphagie haute + membranes œsophagiennes + anémie sidéropénique.
- Autres signes = glossite, chéilite, koïlonychie, splénomégalie.
  - Synonyme = syndrome de Kelly-Paterson.
  - *Nota bene = association fréquente au carcinome épidermoïde œsophagien.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rigler (triade)

- Occlusion intestinale + pneumobilie + calcul biliaire → oriente vers un iléus biliaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rotor (syndrome)

- Ictère fluctuant sans prurit (sur hyperbilirubinémie chronique à prédominance conjuguée, sans hémolyse ni anomalie histologique hépatique).
- Étiologie = maladie héréditaire récessive (plusieurs gènes incriminés), par défaut de stockage hépatique de la bilirubine conjuguée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sandbloom (triade)

- Colique biliaire + ictère + méléna → oriente vers une hémobilie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wilson (maladie)

- Présentation clinique protéiforme, avec premières manifestations hépatiques chez l'enfant ou le jeune adulte.
- Atteintes principales → hépatiques (hépatite aiguë/chronique et hépatomégalie avec évolution vers une cirrhose), neurologiques (syndrome parkinsonien, tremblement postural et intentionnel « en battement d'ailes », dystonie, rire sardonique, chorée, dysarthrie, syndrome cérébelleux), psychiatriques (troubles de l'humeur, irritabilité, anxiété, dépression, comportements bizarres) et ophtalmologiques (dont anneau de Kayser-Fleischer à la lampe à fente).
- Autres atteintes → rénales (protéinurie, lithiases, insuffisance rénale), squelettiques (ostéoporose prématurée, arthrites), cardiaques (dont cardiomyopathie), endocriniennes (hypoparathyroïdisme, infertilité), sanguines (dont anémie hémolytique).
- Biologie = hypo-cuprémie (mais cuivre libre élevé), hypo-céruléoplasminémie, hyper-cuprurie.
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *ATP7B* (chr. 13) conduisant à un défaut d'excrétion hépatique du cuivre et à son accumulation dans l'organisme (notamment = foie et système nerveux central).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 12

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Maladies Infectieuses et Tropicales, Parasitologie et Mycologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Anguillulose maligne (syndrome)

- Altération de l'état général, manifestations digestives (douleurs abdominales, pseudo-occlusion sur iléus) et respiratoires (dyspnée, voire détresse respiratoire aiguë) puis atteinte disséminée.
- Étiologie = hyperinfestation par des nématodes de l'espèce *Strongloïdes stercoralis* en contexte d'immunodépression.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Calabar (syndrome)

- Œdème allergique → fugace (quelques heures à quelques jours) et migrateur, préférentiellement localisé sur les extrémités.
- Étiologie = forme de loase (causée par la filaire *loa-loa*), qui est une parasitose endémique des forêts et savanes d'Afrique centrale et de l'Ouest.
  - Synonyme = œdème de Calabar.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chagas (maladie)

- Phase aiguë → nodule cutané isolé érysipéloïde (« chagome ») au point d'inoculation (si inoculation périconjonctivale → signe de Romaña = conjonctivite + œdème péri-orbitaire + lymphadénite péri-auriculaire) avec très rarement des signes aigus (fièvre, hépatosplénomégalie, myocardite).
- Phase chronique → atteinte poly-organes (cardiomyopathie, dilatation des organes creux, démence précoce).
- Étiologie = infection à *Trypanosoma cruzi* (transmission *via* les punaises).
    - Synonyme = trypanosomose humaine américaine.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Darling (maladie)

- Primo-infection → asymptomatique ou syndrome pseudogrippal accompagné de nodules pulmonaires évoluant vers des calcifications.
- Complications → progression vers une forme disséminée sur un terrain fragilisé/immunodéprimé → altération de l'état général, adéno-hépato-splénomégalie, chute des dents, ulcères buccaux, papules ombiliquées disséminées, insuffisance surrénale, endocardite pouvant évoluer *in fine* vers une insuffisance respiratoire avec un tableau *tuberculosis-like* (toux, hémoptysie, dyspnée et aspects cavitaires).
- Étiologie = histoplasmose à germe opportuniste *Histoplasma capsulatum var. capsulatum* (endémicité → Amérique, Afrique intertropicale et du Sud, Asie et Océanie), se développant sur un terrain immunodéprimé (en terrain non immunodéprimé, les formes asymptomatiques sont les plus fréquentes).
  - Synonyme = histoplasmose à petites formes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dengue Shock (syndrome)

- Dans un contexte d'infection par un virus de la dengue (*via* le moustique *Aedes albopictus*) → syndrome hémorragique (pétéchies, épistaxis, hématomes, hémorragies buccales) voire coagulopathie.
- Complications = hypotension, choc, défaillance multiviscérale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fiessinger-Leroy-Reiter (syndrome)

- Triade classique en contexte fébrile → (poly)arthrite inflammatoire aiguë réactionnelle + urétrite + conjonctivite bilatérale.
- Autres signes → uvéite, balanite circinée, kératodermie palmoplantaire psoriasiforme.
- Étiologie = réaction de l'organisme à une infection (en premier lieu *Chlamydia trachomatis*).
    - Synonymes = arthrite réactionnelle, syndrome oculo-uréthro-synovial.
    - *Nota bene = même s'il est toujours usité, le terme « syndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter » a été peu à peu retiré de la terminologie médicale internationale depuis 1977 au vu de l'implication du Dr Hans Reiter dans les expériences médicales menées dans le camp de concentration de Buchenwald au cours de la Seconde Guerre mondiale.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fontan (triade)

- Fièvre élevée avec frissons + douleurs de l'hypochondre droit + hépatomégalie lisse douloureuse → oriente vers une amœbose hépatique aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Henson-Pepys (maladie)

- Dans un contexte d'asthme ancien (avec hyper-IgE et hyperéosinophilie) → toux productive avec expectorations de « moules bronchiques ».
- Complications = dilatation des bronches, emphysème, pseudotuberculose aspergillaire.
- Étiologie = maladie allergique du poumon causée par une infection à *Aspergillus fumigatus*.
    - Synonyme = aspergillose broncho-pulmonaire allergique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Invasion helminthique massive (syndrome)

- Dyspnée asthmatiforme, céphalées, fièvre, éruption cutanée à type d'urticaire, douleurs abdominales, diarrhée.
- Complication = évolution possible vers un état de choc.
- Étiologie = réaction allergique en réponse à une antigénémie parasitaire importante dans le cadre d'une helminthiase.
    - *Nota bene = il s'agit d'une forme plus généralisée du syndrome de Löffler.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kala-azar (maladie)

- Dans un contexte d'altération progressive de l'état général → fièvre anarchique + pâleur cireuse + splénomégalie.
- Complications = défaillance multiviscérale et décès dans 95 % des cas en l'absence de traitement.
- Étiologie = forme grave de leishmaniose (par dissémination parasitaire viscérale) pouvant faire penser à tord à une hémopathie maligne ; elle est retrouvée dans les zones d'endémie (dont → Chine, Inde, pourtour méditerranéen et Amérique du Sud) ou chez les patients en post-transplantation d'organes.
    - Synonymes = leishmaniose viscérale, fièvre noire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kaposi (maladie)

- Tumeurs cutanéo-muqueuses (nodules violacés angiomateux et/ou plaques infiltrées, lésions du palais) et viscérales (avec risque vital si atteinte pulmonaire interstitielle diffuse).
- Étiologie = prolifération de cellules fusiformes et de vaisseaux dermiques induite par une infection au virus *Human herpesvirus 8* (prévalence plus élevée dans le pourtour du bassin méditerranéen et en Afrique ainsi que lors de l'infection par le VIH).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kaposi-Juliusberg (syndrome)

- Vésicules/pustules ombiliquées avec dépression centrale regroupées en placards extensifs (avec hémorragie et nécrose) + fièvre + altération de l'état général.
- Étiologie = infection par *HSV1 (Herpes Simplex Virus 1)* chez un nourrisson porteur d'une dermatite atopique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Katayama (syndrome)

- Dans un contexte d'exposition *via* un bain en eau douce en zone endémique → fièvre, dermatite urticarienne fugace, céphalées, arthromyalgies, toux (avec parfois dyspnée asthmatiforme), douleurs abdominales et diarrhée.
- Étiologie = phase de dissémination larvaire dans le cadre d'une schistosomose (initialement décrit avec *Schistosoma japonicum*).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Larva currens strongyloïdienne (syndrome)

- Cordon linéaire fin et profond, de progression rapide (quelques centimètres par heure), siégeant préférentiellement en région abdominale ou fessière.
- Étiologie = migration sous-cutanée de larves d'anguillule.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Larva migrans cutanée (syndrome)

- Apparition d'un trajet serpigineux, érythématopapuleux et très prurigineux (avec risques d'eczématisation et de surinfection bactérienne).
- Étiologie = infection transcutanée par un ankylostome (avec migration cutanée de larves en impasse parasitaire), notamment en marchant ou en s'allongeant sur les sols contaminés (sols humides/chauds des zones tropicales du globe, souillés par des déjections des chiens/chats).
  - Synonymes = larbish, dermatite ankylostomienne.
  - *Nota bene = un phénomène analogue de* Larva migrans *fugace oriente plutôt vers une loase.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Larva migrans viscérale (syndrome)

- Asthénie, fièvre, hépatosplénomégalie, œdème de la face, urticaire, prurigo, syndrome de Löffler.
- Autres atteintes possibles → uvéite unilatérale par infestation larvaire, épilepsie, méningo-encéphalite, myélite.
- Étiologie = infection cosmopolite par les nématodes *Toxocara canis* et *Toxocara cati* (qui sont des parasites naturels du chien et du chat, respectivement).
    - Synonyme = toxocarose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lemierre (syndrome)

- Dans un contexte d'angine → douleur latérocervicale, fièvre, asthénie/léthargie, arthromyalgies, adénopathies cervicales, trismus, douleur thoracique, dyspnée, toux, pleurésie.
- Étiologie = thrombophlébite jugulaire septique au contact d'un foyer infectieux pharyngé, avec embolies pulmonaires et risque de choc septique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lyme (maladie)

- Phase localisée précoce (jours/semaines) → érythème migrant (macule érythémateuse à extension centrifuge, centrée sur le point d'inoculation, indolore, non prurigineuse, avec disparition spontanée) avec parfois signes généraux modérés (asthénie, céphalées, arthromyalgies, fébricule).
- Phase disséminée précoce (semaines/mois ; < 6 mois) → manifestations sub-chroniques neurologiques (polyradiculite, méningo-encéphalite, myélite, paralysie faciale périphérique uni-/bi-latérale), cardiaques (myocardite, troubles de conduction), articulaires (oligo-arthrites intermittentes), cutanées (lymphocytome borrélien).
- Phase disséminée tardive (mois/années ; > 6 mois) → manifestations chroniques cutanées (acrodermatite chronique atrophiante), neurologiques (encéphalomyélite chronique, polyneuropathie sensitive axonale), articulaires (mono-/oligo-arthrite chronique des grosses articulations).
- Étiologie = affection due au spirochète *Borrelia burgdorferi* (infection contractée au décours d'une morsure de tique du genre *Ixodes*, classiquement lors d'une balade en forêt).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lyse parasitaire (syndrome)

- Majoration des signes inflammatoires (avec notamment des complications neurologiques) lors de l'introduction d'un traitement antiparasitaire (typiquement au cours d'une filariose avec microfilarémie élevée).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Nicolas-Favre (maladie)

- Trois stades successifs.
- 1 → chancre unique et indolore à l'endroit de la porte d'entrée.
- 2 → lymphadénite inguinale (+/- proctite en cas de rapport anogénital) avec suppuration.
- 3 → fibrose du tissu lymphatique pouvant évoluer vers un lymphœdème.
- Étiologie = infection sexuellement transmise, provoquée par les sérotypes invasifs (dits « L ») de *Chlamydia Trachomatis* (endémiques en Afrique et en Inde).
    - Synonyme = lymphogranulome vénérien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Onchocercose (syndrome)

- Ensemble de manifestations cutanées (onchodermatite → prurit, prurigo, « gale filarienne » en lombo-cruro-fessier, pachydermie et lichénification, *pseudo-vitiligo* des crêtes tibiales), kystiques (onchocercomes → indolores, durs, fibreux), oculaires (onchocercose ou « cécité des rivières » → héméralopie initiale puis baisse du champ visuel, kératite ponctuée, iridocyclite, choriorétinite atrophique puis cécité) et digestives (pseudo-ulcère à 4-6 heures en post-prandial → douleurs épigastriques violentes, vomissements et diarrhée causés par la pénétration larvaire dans la muqueuse gastrique).
- Étiologie = infections itératives par le parasite *Onchocerca volvulus* (endémique en Afrique) *via* un contact répété avec des moucherons infectés.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Osler (triade)

- Pneumonie + endocardite + méningite → oriente vers une endocardite à *Streptococcus pneumoniae*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parinaud oculoglandulaire (syndrome)

- Conjonctivite unilatérale granulomateuse (douloureuse avec chémosis et œdème palpébral) + adénopathies ipsilatérales pré-auriculaires et/ou sous-maxillaires + état fébrile.
- Étiologie = forme oculaire de bartonellose par inoculation conjonctivale directe de la bactérie *Bartonella henselae* (bactérie à l'origine de la maladie des griffes du chat).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Post-streptococcique (syndrome)

- Dans les 2-3 semaines post-angine streptococcique → rhumatisme articulaire aigu (polyarthrite brutale), glomérulonéphrite aiguë, complications septiques locales/générales.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pott (mal)

- Dans un contexte d'altération de l'état général → douleur rachidienne inflammatoire et localisée à la charnière thoraco-lombaire avec syndrome rachidien.
- Étiologie = spondylodiscite due à *Mycobacterium tuberculosis*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Souques (triade)

- Paralysie faciale périphérique + éruption vésiculeuse dans la zone de Ramsay-Hunt (conque de l'oreille, conduit auditif externe, tympan) + troubles cochléo-vestibulaires (otalgie, vertiges rotatoires, hypo-/hyper-acousie) ipsilatéraux → oriente vers un zona auriculaire (réactivation du VZV [*Varicella-Zoster Virus*] dans le ganglion géniculé du nerf facial).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Restauration immunitaire paradoxale (syndrome)

- Réaction inflammatoire clinicobiologique (fièvre, adénopathies diffuses, majoration de la symptomatologie initiale, augmentation des marqueurs biologiques de l'inflammation).
- Étiologie = réaction systémique contemporaine du début de traitement antirétroviral contre le VIH, d'autant plus si le déficit immunitaire était sévère.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Reye (syndrome)

- Dans un contexte de prise d'aspirine au cours d'une infection virale aiguë (typiquement varicelle ou grippe) → encéphalopathie + stéatose hépatique aiguës.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sodoku (maladie)

- Environ 2 semaines après une morsure de rat → apparition d'une réaction inflammatoire douloureuse de la cicatrice avec adénopathie satellite, suivies d'un cortège fébrile (éruption maculeuse, diarrhée, vomissements, arthromyalgies).
- Évolution = résurgence cyclique, rares formes bactériémiques (avec complications d'organes).
- Étiologie = zoonose transmise par la morsure/griffure d'un rat infecté par *Spirillum minus* (affection retrouvée principalement au Japon).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sommeil (maladie)

- Phase aiguë → chancre d'inoculation avec adénopathie satellite puis céphalées, fièvre intermittente, prurit, hépatosplénomégalie, adénopathies cervicales postérieures massives (= signe de Winterbottom), trypanides (éruptions polycycliques érythémateuses et fugaces sur le tronc et les racines des membres), arthralgies.
- Phase chronique → atteintes neuropsychiatriques (trouble du rythme circadien, méningo-encéphalite, acroparesthésies, troubles moteurs, troubles du comportement et de l'humeur, évolution vers un état cachectique/grabataire).
- Étiologie = infection par *Trypanosoma brucei* (transmission *via* la mouche tsé-tsé).
    - Synonyme = trypanosomiase humaine africaine.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tabes dorsalis (syndrome)

- Perte de sensibilité (profonde/épicritique), ataxie locomotrice, aréflexie ostéotendineuse, douleurs fulgurantes, paresthésie/hypo-esthésie, arthropathies des genoux, faiblesse musculaire, pupille d'Argyll Robertson (perte du réflexe photomoteur mais conservation de l'accommodation), troubles sphinctériens.
- Étiologie = évolution tardive d'une neurosyphilis non traitée par dégénération progressive des cordons postérieurs et des ganglions spinaux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Toxique staphylococcique (syndrome)

- Tableau aigu → fièvre élevée, *rash* scarlatiniforme, voire érythrodermie (évoluant vers une desquamation intense), hypotension et signes accompagnateurs (pharyngite, myalgies, nausées/vomissements, hyperhémie conjonctivale et des muqueuses génitales, désorientation).
- Évolution = risque de défaillance d'organes multisystémique.
- Étiologie = production de toxine TSST-1 (dite « superantigénique ») par *Staphylococcus aureus* (notamment en phase menstruelle chez les patientes utilisant des tampons vaginaux ou des coupes).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Vincent (angine)

- Halitose, odynophagie unilatérale (sur une ulcération unilatérale profonde recouverte d'un enduit blanc/grisâtre non adhérent), adénopathies satellites, signes généraux discrets.
- Étiologie = angine ulcéronécrotique par co-infection fusospirillaire (*Fusobacterium* + *Borrelia*), avec fréquemment un point de départ buccal associé (*e.g.* gingivite, péricoronarite).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Waterhouse-Friderichsen (syndrome)

- Insuffisance surrénale aiguë dans un contexte d'infection bactérienne sévère (principalement à *Neisseria meningitidis*).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Weil (maladie)

- Prodromes → signes généraux (fièvre élevée, frissons, asthénie, céphalées, ostéo-arthromyalgies diffuses).
- Phase d'état → ictère flamboyant (ictère aigu + vasodilatation), néphrite (albuminurie et insuffisance rénale aiguë), syndrome hémorragique, splénomégalie.
- Étiologie = infection à *Leptospira interrogans*.
    - Synonyme = leptospirose ictéro-hémorragique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 13

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Médecine Interne, Immunopathologie et Pneumologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Activation macrophagique (syndrome)

- Fièvre importante, hépatosplénomégalie, adénopathies, confusion.
- Biologie = cytopénies, hyperferritinémie, fibrinopénie, hypertriglycéridémie, hyper-LDH, cytolyse hépatique.
- Étiologie = syndrome clinicobiologique avec hémophagocytose médullaire par les macrophages, conséquence notamment d'un déficit immunitaire qui peut être primitif (*e.g.* lymphohistiocytose familiale) ou acquis (infection à *Herpes viridae* ou *Mycobacterium tuberculosis*, lymphome, maladie de Still, LES).
  - Synonyme = syndrome d'activation lympho-histiocytaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Aicardi-Goutières (syndrome)

- En néonatal → encéphalopathie subaiguë sévère, épilepsie, engelures des extrémités et épisodes fébriles aseptiques, microcéphalie, syndrome pyramidal.
- Étiologie = encéphalopathie à transmission autosomique récessive (plusieurs gènes incriminés) rare par calcification des noyaux gris centraux, leucodystrophie et lymphocytose du liquide céphalo-rachidien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

ALPS (Autoimmune LymphoProliferative Syndrome)

- Chez le nourrisson → lymphoprolifération non maligne avec adénopathies, hépatosplénomégalie, cytopénies.
- Complications = risque accru de lymphomes et de maladies auto-immunes.
- Étiologie = maladie autosomique (dominante ou récessive selon le gène incriminé) rare avec défaut d'homéostasie lymphocytaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Anti-synthétases (syndrome)

- Atteintes multiples → musculosquelettiques (myosite, arthralgies, arthroténosynovites), cutanées (éruption héliotrope, syndrome de Raynaud, mains « de mécanicien », érythème péri-unguéal), pulmonaires (dyspnée, toux, insuffisance respiratoire progressive/aiguë causées par une pneumopathie interstitielle), signes généraux (fièvre, altération de l'état général).
- Étiologie = maladie auto-immune par synthèse d'auto-Ac anti-synthétases (anti-Jo-1 étant le plus fréquent).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Asherson (syndrome)

- Tableau grave et aigu → thromboses multiples (notamment microcirculatoires) avec défaillance multiviscérale (« orage thrombotique »), ceci dans un contexte de présence d'anticorps antiphospholipides.
  - Synonyme = syndrome catastrophique des antiphospholipides.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Behçet (maladie)

- Affection faite de poussées inflammatoires entrecoupées de rémissions.
- Manifestations multiples → aphtose bucco-génitale récurrente, érythème noueux, uvéite (antérieure à hypopion et/ou panuvéite), vascularite rétinienne, arthrites des grosses articulations.
- Complications = thromboses veineuses, neuro-Behçet (céphalées, signes pyramidaux et dysfonctionnements sphinctériens).
- Étiologie = vascularite multisystémique débutant classiquement vers 30 ans et touchant préférentiellement les patients du pourtour méditerranéen (surtout en Turquie avec une prévalence de 1/1 000).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Besnier-Boeck-Schaumann (maladie)

- Atteintes multi-organes → pulmonaires (toux sèche, dyspnée, syndrome restrictif +/- obstructif, alvéolite lymphocytaire, hypertension pulmonaire), glandulaires (parotidomégalie, insuffisance hypophysaire), oculaires (uvéite antérieure aiguë/chronique, panuvéite, précipités rétrocornéens en « graisse de mouton », xérophtalmie), cutanées (*lupus pernio*, sarcoïdes, érythème noueux), ganglionnaires (adénopathies), neurologiques (mononévrites multiples, polynévrite, myélite, épilepsie), cardiaques (troubles de rythme/conduction, insuffisance cardiaque), rhumatologiques (polyarthrite), métaboliques (hypervitaminose D, hypercalciurie, hypercalcémie).
- Étiologie = granulomatose inflammatoire systémique avec une composante dysimmunitaire.
    - Synonymes = sarcoïdose, lymphogranulomatose bénigne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Brooks (syndrome)

- Asthme professionnel se développant après une exposition aiguë massive à un agent irritant (sans période de latence → mécanisme non immunologique).
  - Synonymes = syndrome d'irritation aiguë des bronches, RADS (*Reactive Airways Dysfunction Syndrome*).
  - *Nota bene = il existe une forme chronique d'asthme non immunologique induit par une exposition répétée à un agent irritant, le* Low Dose RADS.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bruton (maladie)

- Infections bactériennes (otites moyennes, sinusites, pneumonies, diarrhée, impétigo) au cours des deux premières années de vie (avec une fenêtre saine sans symptômes les premiers mois grâce aux anticorps maternels), ceci dans un contexte d'hypoplasie/aplasie des organes lymphoïdes.
- Complications = empyème, méningite, sepsis, cellulite, chronicisation des infections.
- Étiologie = maladie génétique très rare par mutation hémizygote du gène *BTK* (chr. X) où seuls les garçons sont affectés.
    - Synonyme = agammaglobulinémie liée à l'X.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Buckley (syndrome)

- Éruption cutanée néonatale suivie d'atteintes multiples (malformations faciale et osseuse, eczéma, abcès cutanés récidivants à staphylocoques, pneumonies à répétition avec pneumatocèles, candidose cutanéo-muqueuse, taux sériques d'IgE élevés avec hyperéosinophilie).
- Complications = maladies auto-immunes, syndromes lymphoprolifératifs.
- Étiologie = immunodéficience primaire (par défaut d'activation lymphocytaire) très rare, notamment par mutation du gène *STAT3* (chr. 17).
    - Synonymes = syndrome hyper-IgE autosomique dominant, syndrome de Job.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caplan-Colinet (syndrome)

- Polyarthrite rhumatoïde + pneumoconiose (notamment silicose).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CAPS (Cryopyrine Associated Periodic Syndromes)

- Groupe de 3 maladies de sévérité graduelle :
- 1. urticaire familiale au froid → épisodes d'urticaires au froid (avec fièvre, conjonctivite, arthromyalgies) apparaissant avant 20 ans ;
- 2. syndrome de Muckle-Wells → épisodes d'urticaires au froid apparaissant en période néonatale ou infantile, avec risque d'amylose AA et de surdité ;
- 3. syndrome CINCA (Chronique, Infantile, Neurologique, Cutané, Articulaire) → arthropathies + urticaire chronique (dès la naissance) + atteintes du système nerveux central (hypo-acousie, méningite chronique avec déficit intellectuel).
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation du gène *NLRP3* (chr. 1) codant la cryopyrine et conduisant à une dysrégulation inflammatoire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Carrington (maladie)

- Dans un contexte fréquent d'antécédents d'allergies (asthme surtout), apparition sur un mode progressif de manifestations respiratoires (toux, dyspnée d'effort puis de repos) et générales (fièvre et altération de l'état général).
- Étiologie = infiltration périphérique non systématisée du parenchyme pulmonaire par des polynucléaires éosinophiles.
    - Synonyme = pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Castelman (maladie)

- Plusieurs formes chez l'adulte :
- Unicentrique (chez le sujet jeune → adénopathie unique non algique et non inflammatoire).
- Multicentrique idiopathique (après 40 ans → fièvre et adénopathies multiples, parfois *lymphoma-like*).
- Syndrome TAFRO (Thrombopénie, Anasarque, Fibrose médullaire, atteinte Rénale, Organomégalie).
- Associée à une infection à *Human herpesvirus 8* (forme multicentrique idiopathique avec altération de l'état général, anasarque, syndrome d'activation macrophagique, anémie auto-immune, lésions de Kaposi).
- Forme pédiatrique → adénopathie cervicale isolée (avec parfois un tableau inflammatoire = fièvre prolongée, retard de croissance, anémie).
- Étiologie = pathologie ganglionnaire non maligne (hyperplasie angiofolliculaire avec infiltrat plasmocytaire polyclonal).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chediak-Higashi (syndrome)

- Forme primitive de syndrome d'activation macrophagique (souvent induit par le virus d'Epstein-Barr) au sein d'un cortège de signes → albinisme oculo-cutané partiel, cheveux gris, infections récidivantes (par défaut d'activité cytotoxique des lymphocytes T et des cellules NK), hépatosplénomégalie, adénopathies, troubles neurologiques (syndrome extra-pyramidal, neuropathies périphériques, retard mental).
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare par mutation du gène *LYST* (chr. 1).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Churg-Strauss (syndrome)

- Apparition vers 40 ans = asthme inaugural tardif (ou brutalement aggravé) puis rapidement corticodépendant et manifestations ORL associées (sinusite non destructrice, obstruction nasale, rhinite allergique, polypose nasale, anosmie, surdité de transmission), ceci dans un contexte d'hyperéosinophilie.
- Au décours = altération de l'état général, fièvre, sueurs nocturnes, aggravation des signes respiratoires, signes de vascularite (purpura, *livedo reticularis*, ulcères, phénomène de Raynaud, hémoptysie par hémorragie alvéolaire, pleurésie, opacités/infiltrats pulmonaires, péricardite, douleurs abdominales, arthromyalgies, protéinurie/hématurie, glomérulonéphrite puis insuffisance rénale, HTA, mononévrites multiples).
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = vascularite granulomateuse nécrosante multisegmentaire avec hyperéosinophilie et auto-Ac p-ANCA (anti-MPO).
    - Synonyme = granulomatose éosinophilique avec polyangéite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Clarkson (syndrome)

- Crises stéréotypées récidivantes → œdèmes, hypotension majeure (avec risques de choc, insuffisance rénale aiguë et syndrome des loges).
- Étiologie = hyperperméabilité idiopathique touchant préférentiellement les patients adultes (âge moyen = 45 ans).
    - Synonyme = syndrome de fuite capillaire idiopathique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cogan (syndrome)

- Kératite interstitielle non syphilitique + atteinte audio-vestibulaire (avec surdité progressive), touchant le sujet jeune et se développant en moins de 2 ans.
- Étiologie = maladie auto-immune rare, pouvant se compliquer d'une vascularite des gros troncs.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CREST (Calcinosis, Raynaud's phenomenon, Esophageal dysmotility, Sclerodactyly, Telangiectasia) (syndrome)

- Phénomène de Raynaud inaugural.
- Au décours → calcinose (nodules sous-cutanés para-articulaires), sclérodermie (limitée aux mains et au visage, avec sclérodactylie et risque d'ulcérations), télangiectasies (mains et visage) et symptômes digestifs hauts (dysphagie, reflux gastro-œsophagien).
- Complications = fibrose pulmonaire, hypertension artérielle pulmonaire.
- Étiologie = sclérodermie systémique cutanée limitée (maladie auto-immune affectant préférentiellement les femmes (ratio F/H 4) avec une révélation dans la quarantaine).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Erasmus (syndrome)

- Exposition à la silice (avec ou sans silicose) + sclérodermie systémique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fibrosclérosantes à IgG4 (maladies)

- Atteintes fibrosantes multiples → digestives (pancréatite, cholangite), glandulaires (sialadénite, dacryoadénite, thyroïdite de Riedel), ganglionnaires (adénopathies).
- Autres manifestations → altération de l'état général, pseudotumeurs (avec risque de compression des structures adjacentes).
- Étiologie = infiltrats lymphoplasmocytaires tissulaires riches en plasmocytes IgG4 (avec taux élevé d'IgG4 sériques), pouvant toucher tous les organes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gleich (syndrome)

- Épisodes d'angio-œdèmes non allergiques + hyperéosinophilie (sans atteinte d'organes) + hyper-IgM.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Good (syndrome)

- Thymome + déficit immunitaire acquis (révélé par des infections récurrentes des voies aériennes sur hypogammaglobulinémie).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gougerot-Sjögren (syndrome)

- Xérophtalmie (risques → kératoconjonctivite et ulcère de cornée), xérostomie (risques → dysphagie, dysgueusie, caries, chéilite, surinfection candidosique), parotidomégalie, xérodermie, arthralgies migratrices et arthrites.
- Étiologie = syndrome dysimmunitaire, qui peut être « secondaire » (s'il est associé à une autre maladie systémique) ou « primitif » (auquel cas → autres manifestations possibles dont pneumopathie interstitielle et lymphome de type MALT [*Mucosa-Associated Lymphoid Tissue*]).
  - Synonyme = syndrome sec.
  - *Nota bene = une cryoglobulinémie peut être associée (responsable de → phénomène de Raynaud, neuropathies, glomérulopathies, arthrites).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Griscelli de type 2 (syndrome)

- Forme primitive de syndrome d'activation macrophagique (souvent induit par le virus d'Epstein-Barr) au sein d'un cortège de signes → reflet argenté des cheveux + hypopigmentation cutanée + immunodéficience (leucothrombopénie).
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare par mutation du gène *RAB27A* (chr. 15).
  - *Nota bene = deux autres formes existent → type 1 (atteinte cutanéocapillaire + retard psychomoteur sévère) et type 3 (atteinte cutanéocapillaire isolée).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Horton (maladie)

- Altération de l'état général et fièvre prolongée, algies temporales (avec artère temporale non pulsatile, rigide et douloureuse), céphalées, claudication de la mâchoire et de la langue, hypersensibilité du cuir chevelu, diplopie sur ophtalmoplégie, amaurose transitoire.
- Association fréquente (50 % des cas) à une pseudopolyarthrite rhizomélique (arthromyalgies inflammatoires des ceintures).
- Complications = principalement oculaires → neuropathie optique ischémique antérieure, occlusion de l'artère centrale de la rétine, neuropathie optique ischémique postérieure, cécité.
- Prévalence = 1/1 000 mais haute incidence chez les femmes après 50 ans (pic vers 75 ans).
- Étiologie = panartérite granulomateuse inflammatoire, subaiguë, segmentaire et plurifocale.
    - Synonymes = artérite giganto-cellulaire, artérite temporale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hughes (syndrome)

- Thromboses artérioveineuses à tropisme varié (AVC ischémiques, *livedo*, valvulopathies, atteinte rénale micro-angiopathique, thromboses veineuses multiples) et/ou complications vasculaires obstétricales (3 fausses couches spontanées précoces consécutives, mort fœtale *in utero*, accouchement prématuré sur insuffisance placentaire, (pré-)éclampsie, *HELLP* (*Hemolysis, Elevated Liver enzymes, Low Platelet count*) syndrome, hématome rétroplacentaire), dans un contexte de présence d'anticorps antiphospholipides (anticoagulant circulant lupique, anticardiolipine ou anti-β-glycoprotéine I) confirmée à 12 semaines d'intervalle.
    - Synonyme = syndrome des antiphospholipides (SAPL) primitif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hyper-IgD (syndrome)

- Apparition dans la première année de vie de crises fébriles (durant 3-6 jours et récidivantes), avec douleurs abdominales, vomissements, diarrhée, arthrites, adénopathies et éruptions cutanées.
- Complication = amylose AA.
- Étiologie = déficit partiel en mévalonate kinase par mutation autosomique récessive du gène *MVK* (chr. 12).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hyper-IgM (syndromes)

- Apparition précoce d'infections bactériennes récurrentes/sévères + susceptibilité aux infections à germes opportunistes + pancytopénie.
- Étiologie = déficits immunitaires primitifs rares d'origine génétique, notamment par atteinte de *CD40L* (chr. X) ou *CD40* (de transmission récessive) avec défaut de commutation de classe ou d'hypermutation somatique des immunoglobulines (taux d'IgM normal ou augmenté et IgG et IgA diminués).
    - *Nota bene = les syndromes Hyper-IgM par mutation du gène AID ou UNG (avec défaut intrinsèque des lymphocytes B) conduisent à des lymphadénopathies, des infections bactériennes des voies aériennes (sans susceptibilité aux infections à germes opportunistes) et des manifestations auto-immunes.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kikuchi-Fujimoto (maladie)

- Lymphadénopathies cervicales régionales douloureuses avec fièvre et sueurs nocturnes, de résolution spontanée.
- Étiologie = lymphadénite nécrosante subaiguë bénigne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Letterer-Siwe (maladie)

- Chez le nourrisson → apparition d'une éruption diffuse squameuse, eczématiforme et séborrhéique, d'un écoulement auriculaire, d'adénopathies, d'une hépatosplénomégalie.
- Complications = retentissement général avec anorexie, irritabilité, retard de croissance, atteintes pulmonaires avec dyspnée, dysfonctionnement d'organe (*e.g.* hépatique, médullaire).
- Étiologie = forme disséminée et aiguë d'histiocytose langerhansienne (groupe de maladies très rares consistant en une prolifération/activation des cellules histiocytaires avec infiltration des organes, touchant de préférence les jeunes enfants).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Libman-Sacks (endocardite)

- Fréquemment asymptomatique.
- Complications = insuffisance valvulaire, insuffisance cardiaque, thrombo-embolies.
- Étiologie = endocardite non infectieuse *via* un épaississement valvulaire au cours du lupus érythémateux systémique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Löfgren (syndrome)

- Fièvre + érythème noueux + oligo-/poly-arthrite (symétrique, avec notamment atteinte bilatérale des chevilles) + adénopathies hilaires bilatérales non compressives.
- Étiologie = forme aiguë de sarcoïdose touchant préférentiellement les jeunes femmes d'origine caucasienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mac-Duffie (syndrome)

- Poussées d'urticaire généralisée (avec angio-œdème, arthralgies/arthrites, toux, dyspnée, pleurésie/péricardite, protéinurie/hématurie sur glomérulonéphrite).
- Étiologie = vascularite urticarienne hypocomplémentémique secondaire (classiquement par acquisition d'auto-Ac anti-C1q).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Marshall (syndrome)

- Symptômes stéréotypés et récurrents (toutes les 3-6 semaines) apparaissant avant l'âge de 5 ans → fièvre > 39 °C, stomatite aphteuse, pharyngite congestive diffuse, adénopathies cervicales diffuses.
- Évolution = régression spontanée des crises à l'âge adulte.
- Étiologie = syndrome auto-inflammatoire (mécanisme suspecté = dysimmunité innée) très rare.
    - Synonyme = *PFAPA (Periodic Fever With Apthous Pharyngitis Adenitis)syndrome.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Meltzer (triade)

- Asthénie + purpura infiltré + arthralgies → oriente vers une vascularite cryoglobulinémique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mondor (maladie)

- Cordon induré et vertical en abdomino-thoracique, spontanément régressif.
- Étiologie = thrombose veineuse superficielle sur veine saine.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Périodique (maladie)

- Crises fébriles brèves et récurrentes débutant avant 30 ans, accompagnées d'arthromyalgies, de sérites et d'une symptomatologie abdominale bruyante (iléus, défense).
- Prévalence = élevée (environ 1/500) dans le pourtour méditerranéen.
- Étiologie = maladie auto-inflammatoire autosomique récessive par mutation du gène *MEFV* (chr. 16).
    - Synonyme = fièvre méditerranéenne familiale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pickwick (syndrome)

- Dans un contexte d'obésité → hypoxie/hypercapnie, troubles du sommeil à type d'apnée du sommeil, somnolence diurne, cyanose, polyglobulie.
- Étiologie = hypoventilation pulmonaire obstructive, notamment par obstruction adipeuse de la trachée.
    - Synonyme = syndrome obésité-hypoventilation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Purtilo (syndrome)

- Forme primitive de syndrome d'activation macrophagique (souvent induit par le virus d'Epstein-Barr) dans un contexte d'hypogammaglobulinémie (avec un risque accru de syndrome lymphoprolifératif).
- Étiologie = maladie génétique très rare par mutation du gène *SH2D1* (chr. X).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Raynaud (maladie)

- Acrosyndrome paroxystique (durant en moyenne 20 minutes, souvent déclenché par le froid ou le stress), bilatéral et symétrique, avec atteinte d'une ou plusieurs phalanges des 4 derniers doigts, touchant préférentiellement les femmes et débutant avant 35 ans (classiquement à l'adolescence).
- 3 phases successives → 1. phase blanche (syncopale, indispensable au diagnostic) à limites très nettes avec anesthésie au froid puis 2. phase asphyxique (inconstante, bleutée) puis 3. phase érythémateuse douloureuse.
- Prévalence = 10-15 % de la population (trouble vasomoteur le plus fréquent).
- Étiologie = primitif (90 % des cas) ou secondaire (10 % des cas → « phénomène de Raynaud », secondaire à = connectivite, vascularite, iatrogène, toxique, artériopathie oblitérante, profession à risque).
    - *Nota bene = toute atypie de phénomène de Raynaud (pouces atteints, asymétrie, non déclenché par le froid, présence de troubles trophiques, chez l'homme, apparition après 40 ans) doit faire traquer une forme secondaire.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Reynolds (syndrome)

- Sclérodermie systémique cutanée limitée + cirrhose biliaire primitive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rosai-Dorfman (maladie)

- Larges masses histiocytaires indolores ganglionnaires (surtout cervicales) et extraganglionnaires (peau et voies respiratoires notamment).
- Étiologie = histiocytose non langerhansienne rare et bénigne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Schnitzler (syndrome)

- Chez l'homme d'âge mûr → fièvre éruptive récurrente, urticaire chronique, asthénie, adénopathies, hépatosplénomégalie, ostéo-arthralgies (avec ostéosclérose), gammapathie monoclonale (IgM), anémie inflammatoire.
- Complication = amylose AA.
- Étiologie = maladie auto-inflammatoire avec dysfonction de l'inflammasome.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sharp (syndrome)

- Dans un contexte d'asthénie fébrile → apparition progressive d'un syndrome de Raynaud inaugural avec œdèmes des mains, polyarthrite et arthromyalgies.
- Complications = apparition de symptômes apparentés à une autre connectivite (= LES, sclérodermie systémique, polyarthrite rhumatoïide ou dermatomyosite), voire développement secondaire d'une authentique seconde connectivite.
- Étiologie = maladie auto-immune marquée par la présence d'auto-Ac anti-nucléaires de type anti-RNP, affectant préférentiellement les femmes jeunes.
    - Synonyme = connectivite mixte.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Shulman (syndrome)

- Inflammation douloureuse des membres avec limitation de la mobilité articulaire et avec risque de fibrose séquellaire.
- Étiologie = infiltration œdémateuse des fascias des membres.
    - Synonyme = fasciite à éosinophiles.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sneddon (syndrome)

- Chez une patiente de 30-50 ans, porteuse chronique d'un *livedo racemosa* non infiltré des 4 membres → apparition d'AIT/AVC itératifs.
- Complications = HTA secondaire, valvulopathies, conséquences des thromboses répétées (notamment démence vasculaire précoce).
- Incidence = 1/250 000 (plus fréquente chez les jeunes femmes adultes).
- Étiologie = artériopathie thrombotique non inflammatoire.
    - *Nota bene* = ce syndrome peut être idiopathique (50 % des cas) ou associé à un LES/SAPL, une maladie de Behçet ou une connectivite mixte.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Still (maladie)

- Asthénie et pics de fièvre intermittente (vespérale et > 39 °C).
- Signes accompagnateurs → arthralgies des grosses articulations, myalgies, adénopathies, pharyngite, éruption maculo-paputeuse saumonée non prurigineuse sur le tronc et les membres, hépatosplénomégalie, sérite, syndrome inflammatoire important.
- Complication principale = syndrome d'activation macrophagique.
- Étiologie = maladie auto-inflammatoire du sujet jeune avec dysfonction de l'inflammasome.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Takayasu (maladie)

- 1. Phase inflammatoire (pré-ischémique) de début insidieux → arthromyalgies, érythème noueux, *pyoderma gangrenosum*, uvéite, épisclérite, fièvre prolongée, altération de l'état général.
- 2. Phase vasculaire → souffles vasculaires, pouls abolis, claudication des membres supérieurs, asymétrie tensionnelle.
- Complications = HTA rénovasculaire, aortite, insuffisance cardiaque et complications ischémiques.
- Prévalence = maladie très rare en France (touche principalement les jeunes femmes d'origine asiatique – ratio F/H de 9).
- Étiologie = vascularite granulomateuse chronique des gros vaisseaux (aorte et ses principales branches) à types de sténoses et anévrysmes.
    - Synonyme = maladie des femmes sans pouls.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

TRAPS (Tumor necrosis factor-Receptor-Associated Periodic Syndrome)

- Début classique dans la deuxième décennie → poussées fébriles élevées et récurrentes (durée de 1-3 semaines, environ tous les 2 mois) avec douleurs abdominales, arthromyalgies, atteintes cutanées (lésions érythémateuses de début proximal puis migration distale, pseudo-cellulite), conjonctivite, œdème péri-orbitaire.
- Complication principale = amylose AA.
- Étiologie = maladie auto-inflammatoire très rare par mutation autosomique dominante du gène *TNFRSF1A* (chr. 12).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wegener (maladie)

- Tableau typique → patient quinquagénaire, avec altération de l'état général, fièvre et arthromyalgies.
- Forme localisée → atteintes progressives ORL (obstruction nasale et sinusite, rhinite croûteuse, épistaxis, otites, érosions osseuses, perforation nasale) et pulmonaires (toux sèche, dyspnée, hémoptysie, infiltrats et nodules excavés, épanchements pulmonaires, hémorragie intra-alvéolaire, sténoses trachéo-laryngées).
- Autres atteintes en cas de forme généralisée → oculaires (sclérite, épisclérite), cutanées (purpura avec nécrose et ulcération), rénales (protéinurie, hématurie, insuffisance rénale sur glomérulonéphrite extra-capillaire nécrosante « à croissants »), neurologiques (AVC, hémorragie cérébrale, multinévrites sensitivomotrices), cardiaques (péricardite).
- Prévalence = environ 1/10 000.
- Étiologie = vascularite nécrosante systémique des petits vaisseaux avec granulomatose péri-/extra-vasculaire et auto-Ac c-ANCA (anti-PR3).
    - Synonymes = granulomatose avec polyangéite, granulomatose de Wegener.
    - *Nota bene = même s'il est toujours usité, le terme « maladie de Wegener » a été retiré de la terminologie médicale internationale en 2011 au vu de l'activité du Dr Friedrich Wegener au sein de la* Sturmabteilung *et du parti nazi au cours des années 1930.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Whipple (maladie)

- Triade clinique classique (d'apparition insidieuse) → fièvre prolongée + poly-arthralgies (migratrices, symétriques et non destructrices) + diarrhée chronique (avec malabsorption, douleurs abdominales et amaigrissement).
- Autres signes = neurologiques (troubles cognitifs, confusion), polyadénopathie, hyperpigmentation cutanée, uvéite, endocardite.
- Étiologie = maladie multiviscérale par infection à *Tropheryma whipplei*.
    - *Nota bene = la triade clinique de la maladie de Whipple ne doit pas être confondue avec la triade de Whipple* (i.e. *hypoglycémie).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Widal (triade)

- Asthme + polypose nasale + allergie à l'aspirine (et aux AINS).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wiskott-Aldrich (syndrome)

- Syndrome hémorragique (sur microthrombocytopénie), eczéma, manifestations infectieuses à germes courants/opportunistes (sur un déficit immunitaire primitif combiné avec lymphopénie progressive).
- Complications = manifestations auto-immunes multiples, syndrome lymphoprolifératif.
- Incidence = 1/100 000 naissances (principalement les garçons).
- Étiologie = déficit immunitaire constitutionnel par mutation hémizygote du gène *WAS* (chr. X).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 14

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Néphrologie et Urologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bartter (syndromes)

- Alcalose, hypokaliémie (→ crampes, faiblesse musculaire, constipation), polyurie-polydipsie, déshydratation, retard staturo-pondéral.
- Étiologie = maladie génétique (autosomique récessive pour 4 des 5 types caractérisés) très rare d'un des gènes codant les transporteurs ioniques de l'anse de Henlé.
    - *Nota bene = il existe une forme anténatale de ce syndrome (avec polyhydramnios et prématurité) ainsi qu'une forme avec surdité neurosensorielle (le type 4).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Berger (maladie)

- Tableau typique → homme jeune (< 40 ans) avec hématurie microscopique et/ou épisodes d'hématuries macroscopiques (coïncidant avec des épisodes infectieux des voies aériennes supérieures), parfois accompagnées de protéinurie, de syndrome néphrotique et d'insuffisance rénale aiguë.
- Complication principale (50 % des patients) = insuffisance rénale chronique.
- Prévalence = 1/500 (glomérulonéphrite la plus fréquente).
- Étiologie = maladie auto-immune par dépôt d'IgA (produits en excès et s'agglutinant dans le mésangium des glomérules rénaux, avec pour conséquence leur inflammation).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Burnett (syndrome)

- Hypercalcémie et alcalose métabolique (avec risque d'insuffisance rénale) par ingestion chronique d'importantes quantités de calcium et d'alcalins (notamment par iatrogénie → anti-acides et compléments calciques).
  - Synonyme = syndrome des buveurs de lait.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Buveurs de bière (syndrome)

- Hyponatrémie profonde par ingestion chronique et excessive de bière avec risque d'alcalose métabolique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cacchi-Ricci (maladie)

- Hématurie, coliques néphrétiques et infections des voies urinaires récidivantes, douleurs lombaires chroniques.
- Complications = acidose tubulaire distale (type 1), maladie rénale chronique.
- Étiologie = maladie congénitale rénale à type d'ectasies canaliculaires précalicielles.
    - Synonyme = maladie du « rein en éponge ».

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fanconi (syndrome)

- Polyurie, polydipsie, hypokaliémie, hypophosphatémie/hyperphosphaturie, acidose métabolique tubulaire proximale de type 2, glycosurie normoglycémique, hypo-uricémie/hyperuraturie, amino-acidurie, protéinurie tubulaire, déshydratation.
- Complications = insuffisance rénale, ostéomalacie, perte de force musculaire.
- Spécificités chez l'enfant = hypotrophie, retard de croissance et rachitisme.
- Étiologie = dysfonction tubulaire proximale (par anomalie de réabsorption), qui peut être primitive (*e.g.* cystinose héréditaire), ou secondaire (*e.g.* MGUS [*Monoclonal Gammapathy of Undetermined Significance*], myélome, Tenofovir).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fournier (maladie)

- Typiquement chez un homme d'âge mûr avec comorbidités, au décours d'un événement initiateur (*cf. infra*) → douleur périnéale (aiguë, intense et continue), suivie rapidement de signes inflammatoires locaux (plaques rouges du périnée avec zones nauséabondes vertes/noires indurées) et généraux (fièvre avec frissons).
- Évolution = imprévisible mais classiquement extension rapide (jambes et abdomen) ; risque de choc septique et de défaillance multiviscérale voire de décès.
- Étiologie = fasciite nécrosante du périnée et des organes génitaux externes, causée par une flore poly-microbienne (notamment des germes anaérobies) et majoritairement séquellaire d'une cause locorégionale (*e.g.* trauma, intervention chirurgicale, effraction cutanée chez un immunodéprimé).
  - Synonyme = gangrène périnéo-scrotale de Fournier.
  - *Nota bene = la gangrène périnéo-scrotale est appelée « gangrène de Fournier » par abus de langage (ce terme devrait être réservé aux rares cas « idiopathiques » au cours desquels aucune cause locorégionale n'est retrouvée).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fowler (syndrome)

- Dysurie sévère et rétention aiguë/chronique d'urine retrouvées chez une jeune femme (20-30 ans) ; fréquemment associées au syndrome des ovaires polykystiques.
- Étiologie = trouble de la relaxation myogène du sphincter strié urétral (rafales pseudomyotoniques en « chant de baleine » à l'électromyogramme) sans altération anatomique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gitelman (syndrome)

- Alcalose métabolique, hypokaliémie (avec cortège de signes associés), hypochlorémie, hypomagnésémie, hypocalciurie, hypotension artérielle.
- Étiologie = maladie autosomique récessive très rare par mutation du gène *SLC12A3* (chr. 16) codant le cotransporteur Na-Cl sensible aux diurétiques thiazidiques.
    - *Nota bene = ce syndrome a une présentation analogue au syndrome de Bartter et à une prise chronique de thiazidiques (qui peut donc causer un syndrome de Gitelman acquis).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Goodpasture (syndrome)

- Tableau subaigu → altération de l'état général + syndrome pneumo-rénal.
- Atteintes pulmonaires = hémoptysie, toux, dyspnée, insuffisance respiratoire aiguë (sur hémorragie intra-alvéolaire).
- Atteintes rénales = hématurie, protéinurie, oligo-anurie, HTA, œdèmes des membres inférieurs, insuffisance rénale aiguë puis chronique (sur glomérulonéphrite avec prolifération extracapillaire).
- Étiologie = maladie auto-immune par synthèse d'auto-Ac de type anti-membrane basale glomérulaire, très rare, touchant préférentiellement les hommes jeunes et caractérisée par un syndrome pneumo-rénal « nu ».

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Guyon (triade)

- Douleurs lombaires + masse lombaire + hématurie → oriente vers un cancer du rein.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hungry-bone (syndrome)

- Hypocalcémie profonde et hypophosphorémie secondaires à une parathyroïïdectomie (dans un contexte d'hyperparathyroïïdie sévère).
- Étiologie = afflux massif de calcium vers les os par augmentation du taux de renouvellement osseux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lapeyronie (maladie)

- Courbure de la verge en érection (avec parfois rétrécissement), érection douloureuse, intromission difficile.
- Prévalence = environ 5-10 % des hommes.
- Étiologie = maladie acquise (multiples causes possibles) par formation de plaques de fibrose entre l'albuginée et les corps caverneux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Levée d'obstacle (syndrome)

- Polyurie massive (avec risque de déshydratation voire de collapsus) et fuite d'ions (dont Na+ et K+).
- Étiologie = effet iatrogène possible du traitement d'une rétention aiguë d'urine (*via* une diminution brutale de la pression dans les cavités rénales et une tubulopathie fonctionnelle).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Liddle (syndrome)

- HTA (sévère et précoce), hypokaliémie (avec possiblement → asthénie, myalgies, constipation, tachycardie, troubles du rythme).
- Biologie = taux plasmatiques de rénine et d'aldostérone faibles/normaux, alcalose métabolique.
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation d'un des gènes codant le canal sodium épithélial (ENaC) impliqué dans la réabsorption du sodium et situé en surface des tubules rénaux distaux.
    - Synonyme = pseudo-hyperaldostéronisme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Queyrat (érythroplasie)

- Plaque bien limitée d'aspect rosâtre et lisse, située sur la muqueuse du gland et/ou du prépuce.
- Étiologie = carcinome malpighien intra-épithélial (=> précurseur de carcinome épidermoïde).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Randall (maladie)

- Manifestations rénales → insuffisance rénale chronique sur néphropathie glomérulaire (protéinurie abondante souvent de stade néphrotique, parfois hématurie microscopique), HTA.
- Manifestations extra-rénales → quasi-totalité des organes possible mais atteintes généralement asymptomatiques.
- Étiologie = dépôts non amyloïdes d'immunoglobulines monoclonales (fréquemment des chaiînes légères κ isolées) dans un contexte de prolifération plasmocytaire de faible masse ou de myélome multiple.
    - Synonyme = maladie des dépôts de chaiînes d'immunoglobulines monoclonales.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tea and toast (syndrome)

- Hyponatrémie chez la personne âgée.
- Étiologie = contexte de dénutrition (avec donc un apport osmotique faible) contrastant avec des apports hydriques conservés.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

TURP (TransUrethral Resection of the Prostate) (syndrome)

- Apparition au (dé)cours d'une résection endoscopique de prostate d'un cortège de signes → neurologiques (somnolence, confusion, céphalées, nausées/vomissements, convulsions, voire coma), oculaires (mydriase, cécité transitoire, myodésopsies), cardiovasculaires (surcharge volémique, dyspnée, cyanose, bradycardie, hyper-/hypo-tension, choc cardiogénique, arrêt cardiaque).
- Étiologie = passage du liquide d'irrigation (hyperosmolaire) dans la circulation systémique créant une surcharge volémique et une hyponatrémie de dilution.
  - Synonyme = syndrome de réabsorption du liquide d'irrigation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 15

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Neurologie et Neurochirurgie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alcock (syndrome)

- Algies périnéales chroniques avec parfois dysesthésies associées, accentuées par la position assise.
- Étiologie = syndrome canalaire par compression du nerf pudendal au sein du canal d'Alcock.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Anton-Babinski (syndrome)

- Anosognosie + anosodiaphorie + héminégligence et hémi-asomatognosie gauches (pour les droitiers).
- Étiologie = atteinte du lobe pariétal inférieur droit (pour les droitiers).
    - Synonyme = syndrome de l'hémisphère mineur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Arnold (névralgie)

- Céphalées chroniques (classiquement → unilatérales, à point de départ cervical haut et irradiant jusqu'au-dessus de l'œil), parfois émaillées de céphalées paroxystiques.
- Étiologie = céphalée d'origine cervicale *via* une neuropathie périphérique par atteinte d'un des nerfs occipitaux (notamment au décours d'un trauma).
    - *Nota bene = le concept de névralgie d'Arnold reste discuté à l'heure actuelle par la communauté médicale.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Balint (syndrome)

- Ataxie optique + apraxie oculaire + simultagnosie.
- Étiologie = lésions bilatérales des lobes pariétaux postérieurs.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bickerstaff (syndrome)

- Au décours d'une infection des voies aériennes supérieures ou d'une gastro-entérite, tableau d'apparition aiguë → ophtalmoplégie avec diplopie, ataxie, aréflexie des membres inférieurs, signe de Babinski, troubles de la conscience (somnolence voire coma), tétraparésie flasque et symétrique, diplégie faciale, blépharoptose, troubles sensitifs superficiels et profonds.
- Étiologie = encéphalite post-infectieuse (plusieurs agents pathogènes ont été impliqués, dont *Campylobacter jejuni* et *Mycoplasma pneumoniae*) avec un mécanisme auto-immun suspecté (présence d'auto-Ac anti-gangliosides).
  - Synonyme = encéphalite du tronc cérébral de Bickerstaff.
  - *Nota bene = ce syndrome, bien que présentant des analogies physiopathologiques et cliniques avec le syndrome de Miller-Fisher, s'en différencie par la présence d'une atteinte neurologique centrale.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Binswanger (maladie)

- Chez un patient hypertendu chronique de 55-60 ans, apparition progressive de → troubles cognitifs (atteignant notamment les fonctions visuospatiales et exécutives), dysarthrie, changements du caractère et du comportement, troubles de l'équilibre avec chutes.
- Complications = AVC sous-corticaux, hémorragies cérébrales, démence vasculaire.
- Étiologie = forme de démence vasculaire des petits vaisseaux *via* une atrophie sous-corticale de la substance blanche consécutive à une HTA chronique.
    - Synonymes = atrophie interstitielle du cerveau, leuco-encéphalopathie sous-corticale, encéphalopathie sous-corticale artériosclérotique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Brown-Séquard (syndrome)

- Syndromes pyramidal et cordonal postérieur ipsilatéraux + hypo-esthésie thermoalgique controlatérale + bande d'anesthésie totale de la limite supérieure de la zone paralysée.
- Étiologie = lésion latérale de l'hémi-moelle.
    - Synonyme = syndrome de l'hémi-moelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) (maladie)

- AVC ischémiques sous-corticaux récurrents (conduisant à un déclin cognitif avec démence précoce), associés à des migraines avec aura et à des troubles mentaux (dépression, apathie).
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = micro-angiopathie autosomique dominante par mutation du gène *NOTCH3* (chr. 19).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Charcot (maladie)

- Paralysie progressive motrice pure → atteinte des muscles striés, sans atteinte sensorielle ou sphinctérienne.
- Deux formes principales → à début spinal (perte de motricité des membres supérieurs/inférieurs → fasciculations caractéristiques, déficit moteur, syndrome pyramidal, hypertonie, amyotrophie) ou à début bulbaire (troubles initiaux à types de dysarthrie/dysphagie et de troubles de déglutition).
- Évolution = maladie à progression inéluctable (amaigrissement, handicap, perte d'autonomie, dégénérescence frontotemporale, insuffisance respiratoire puis décès).
- Prévalence = 1/10 000 (âge moyen au diagnostic autour de 65 ans).
- Étiologie = maladie neurodégénérative du motoneurone (central et périphérique).
    - Synonymes = sclérose latérale amyotrophique, maladie de Lou Gehrig.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Charcot-Marie-Tooth (maladies)

- Groupe hétérogène de neuropathies génétiques sensitivomotrices par atteinte du nerf périphérique.
- Tableau clinique commun → déficit moteur progressif (prédominant en distalité avec steppage et amyotrophie des membres inférieurs) + déformations osseuses (pieds creux, orteils en griffes, scoliose) + hyporéflexie aux membres inférieurs.
- Charcot-Marie-Tooth de type 1 → forme la plus fréquente, avec atteinte myélinique, de prévalence 1/10 000 et causée par une duplication du gène *PMP22* (chr. 17 ; maladie autosomique dominante).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Charcot neurologique (triade)

- Nystagmus + tremblement intentionnel + dysarthrie → oriente vers une sclérose en plaques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cluster headache (syndrome)

- Apparition en *clusters* de 2-12 semaines de crises hyperalgiques périorbitaires unilatérales (crises de 15 à 180 minutes, pouvant se répéter jusqu'à 8 fois par jour et notamment favorisées par la prise d'alcool) et associées à des signes dysautonomiques ipsilatéraux (injection conjonctivale, larmoiements, rhinorrhée, hypersudation, ptosis, myosis).
- Prévalence = 1/1 000 (ratio H/F de 5/1).
- Étiologie = forme majoritaire des céphalées primaires trigémino-autonomiques, plus fréquente chez les hommes jeunes.
    - Synonymes = algie vasculaire de la face, céphalées en grappe de Horton, syndrome de Sluder.
    - *Nota bene = une minorité de patients présentera une forme chronique sans rémission, à haut risque de comorbidités (dépression et suicide notamment).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Déjerine-Roussy (syndrome)

- Au niveau de l'hémicorps controlatéral à la lésion → tableau initial d'hypo-esthésie à tous les modes puis apparition progressive d'un syndrome thalamique (douleurs neuropathiques spontanées très intenses, hyperpathie, dysesthésie, allodynie).
- Étiologie = AVC avec atteinte thalamique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Devic (maladie)

- Classiquement chez une patiente quadragénaire (sous forme de poussées) → névrite optique rétrobulbaire associée à une myélite aiguë transverse, avec parfois atteinte du tronc cérébral.
- Étiologie = maladie de présentation analogue à une sclérose en plaques, avec cependant un mécanisme physiopathologique différent (présence d'auto-Ac anti-aquaporine-4).
    - Synonyme = neuromyélite optique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fahr (syndrome)

- Apparition de signes neurodégénératifs précoces (à 30-40 ans) → syndrome parkinsonien, trouble de la marche, chorée/athétose, dystonie, ataxie, troubles neuropsychiatriques (concentration, mémoire, personnalité, comportement, démence).
- Étiologie = maladie héréditaire ou idiopathique par accumulation de dépôts calciques (sans trouble métabolique) dans les noyaux gris centraux.
    - Synonyme = calcinose striopallidodentée bilatérale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Foster-Kennedy (syndrome)

- Atrophie optique, scotome central et anosmie ipsilatéraux + œdème papillaire controlatéral.
- Autres signes = syndrome frontal, nausées/vomissements.
- Étiologie = compression des nerfs optique et olfactif ipsilatéraux et hypertension intracrânienne dans un contexte de processus expansif intracrânien avec effet de masse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Foville (syndrome alterne)

- Paralysie faciale périphérique et abduction oculaire inhibée en ipsilatéral de la lésion (avec déviation des yeux vers l'hémiplégie), hémiplégie controlatérale respectant la face.
- Étiologie = atteinte du tronc cérébral à l'étage protubérantiel (avec paralysie supranucléaire).
    - *Nota bene = il s'agit plus précisément du syndrome de Foville, dit «protubérantiel bas», d'autres variants ayant été décrits.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Friedreich (maladie)

- Début des symptômes avant 20 ans → ataxie progressive des membres (marche ataxique puis troubles de la coordination, dysgraphie), dysarthrie, dysphagie, troubles oculomoteurs, malformations squelettiques (cyphoscoliose, pieds creux, varus équin), aréflexie, perte sensorielle distale.
- Complications = cardiomyopathie hypertrophique, diabète, cécité, surdité, spasticité, perte d'autonomie.
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie neurodégénérative autosomique récessive par expansion bi-allélique de triplets *GAA* du gène *X25* (chr. 9).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gélineau (maladie)

- Troubles débutant entre 10 et 30 ans → troubles du sommeil (hallucinations hypnagogiques, paralysies du sommeil, insomnie, onirisme), somnolence diurne excessive (accès irrépressibles survenant par vagues au cours de la journée, avec siestes de courte durée rafraîchissantes), cataplexie (épisodes de perte aiguë du tonus musculaire, focalisée ou diffuse, avec maintien de la conscience, pathognomonique mais inconstante).
- Prévalence = 1/5 000.
- Étiologie = absence (structurelle ou fonctionnelle) des neurones à orexine/hypocrétine de l'hypothalamus latéral.
    - Synonyme = narcolepsie de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gerstmann (syndrome)

- Agraphie + acalculie + indistinction droite/gauche + agnosie digitale.
- Étiologie = atteinte cérébrale pariétale inférieure (gyrus angulaire) de l'hémisphère majeur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hemicrania continua (syndrome)

- Céphalées chroniques (continues, unilatérales et d'intensité modérée), parfois émaillées de phases hyperalgiques paroxystiques (avec discrets signes de dysautonomie trigéminée).
- Étiologie = type rare du groupe des céphalées primaires trigémino-autonomiques, marqué par la paucité des symptômes dysautonomiques et le caractère continu de la douleur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Huntington (maladie)

- Mouvements anormaux (chorée d'extension progressive, dystonie, syndrome parkinsonien), troubles psychiatriques (troubles de l'humeur, du comportement, de la personnalité) et neurologiques (syndrome dysexécutif et démence précoce avec apathie et anosognosie).
- Complications = perte d'autonomie et évolution vers le décès inéluctables.
- Prévalence = 1/15 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante (à pénétrance complète) par expansion de triplets CAG du gène *HTT* (*Huntingtin*) (chr. 4).
    - *Nota bene 1 = corrélation clinicogénétique entre le nombre élevé de triplets CAG et la sévérité/précocité de la maladie.*
    - *Nota bene 2 = il existe un phénomène d'anticipation (aggravation de la sévérité/précocité de la maladie au cours des générations par expansion du nombre de triplets).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kluver-Bucy (syndrome)

- Hyperoralité, hyperphagie, hypersexualité, akathisie, apathie.
- Autres manifestations → troubles de l'attention, anxiété/dépression, agnosie visuelle, amnésie.
- Étiologie = atteinte bilatérale des lobes temporaux médians contenant les amygdales (*e.g.* lobectomie, méningo-encéphalite, AVC).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kojevnikov (syndrome)

- Clonies permanentes d'une partie déterminée du corps sans altération de conscience ni extension à d'autres parties du corps.
- Étiologie = épilepsie symptomatique d'une lésion du cortex rolandique (*e.g.* vasculaire, tumorale, malformative).
    - Synonyme = épilepsie partielle continue.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lance-Adams (syndrome)

- Au décours d'un épisode d'anoxie cérébrale (typiquement → arrêt cardiorespiratoire ressuscité), apparition sur un mode chronique de myoclonies d'intention et d'action.
  - Synonyme = myoclonies d'action post-anoxiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Marchiafava-Bignami (maladie)

- Forme chronique → démence, mutisme akinétique, astasie-abasie, dysarthrie, dépression, tétraparésie.
- Forme (sub)aiguë possible → encéphalopathie avec confusion et syndromes pyramidaux, évoluant vers le coma.
- Étiologie = complication rare de l'intoxication éthylique chronique, par démyélinisation et nécrose du corps calleux médian.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Millard-Gubler (syndrome alterne)

- Paralysie faciale périphérique ipsilatérale et hémiplégie controlatérale respectant la face.
- Étiologie = atteinte unilatérale (*e.g.* sur un AVC) du tronc cérébral à l'étage protubérantiel.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Miller-Fisher (syndrome)

- Triade d'apparition aiguë → ophtalmoplégie + marche ataxique + aréflexie généralisée.
- Étiologie = affection démyélinisante aiguë du système nerveux périphérique (variante du Guillain-Barré, associée à la présence d'auto-Ac anti-gangliosides), classiquement au décours d'une infection à *Campylobacter jejuni*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Moya-moya (maladie)

- Apparition sur un mode progressif chez le jeune enfant (5-9 ans) → déficits neurologiques sévères (causés par des AIT et des AVC ischémiques/hémorragiques), céphalées, vertiges, convulsions et chorée.
- Étiologie = artériopathie intracrânienne (sténose progressive du système vasculaire basi-cérébral).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pick (maladie)

- Chez un patient entre 45 et 65 ans → déclin cognitif progressif (avec désinhibition, rupture des conventions sociales, apathie, troubles de la mémoire sémantique) et troubles divers (comportement alimentaire, attention et langage), avec une épargne relative de la mémoire et des fonctions visuospatiales.
- Étiologie = type de démence associée à une atteinte des lobes frontal et temporal et caractérisée par des inclusions intraneuronales (agrégats de protéines Tau) appelées « corps de Pick ».
  - *Nota bene = la maladie de Pick est donc un sous-type des démences fronto-temporales (qui se différencie uniquement par la présence de corps de Pick).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pseudo-bulbaire (syndrome)

- Troubles de la phonation (dysarthrie parétique et dystonique) et de la déglutition, alternance de rires et pleurs spasmodiques, troubles sphinctériens et cognitifs, marche à petits pas, diminution de la mobilité de la langue.
- Étiologie = lésion des neurones moteurs centraux, conduisant à des troubles semblables à une atteinte du bulbe rachidien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Putnam-Dana (syndrome)

- Apparition insidieuse et subaiguë d'un syndrome pyramidal et d'un déficit de la proprioception (bilatéraux et symétriques, principalement des membres inférieurs), avec troubles neuropsychiques et de la vision.
- Étiologie = myélopathie subaiguë par dégénérescence des cordons postéro-latéraux, classiquement sur une carence en vitamine B12 ; cette carence, principalement auto-immune (*cf.* maladie de Biermer), peut aussi être retrouvée en contexte de véganisme, de prise de protoxyde d'azote (par prise récréative chronique ou au décours d'une anesthésie).
- Synonymes = sclérose combinée de la moelle, maladie de Lichtheim.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sandifer (syndrome)

- Chez un petit enfant → dystonie (à types de torticolis et courbure vicieuse du rachis paroxystiques et pluriquotidiens) + reflux gastro-œsophagien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Steinert (maladie)

- Début des symptômes chez l'adulte jeune → myotonie (relâchement difficile post-contraction), atrophie et faiblesse musculaires, *ptosis*.
- Autres atteintes → troubles cardiaques (rythme/conduction), cataracte, dyspnée, apnée du sommeil, diabète, hypogonadisme, calvitie, constipation et lithiases biliaires.
- Prévalence = 1/25 000 (mais très fréquente chez les Canadiens français).
- Étiologie = maladie autosomique dominante par expansion de triplets CTG du gène *DMPK* (chr. 19).
    - Synonyme = dystrophie myotonique de Steinert.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

SUNCT (Short-lasting Unilateral Neuralgiform headache attacks with Conjunctival injection and Tearing) (syndrome)

- Crises de céphalées → itératives (50-100 crises par jour, durant entre quelques secondes et 5 minutes), strictement unilatérales, sur le trajet du V (classiquement la branche V1), déclenchées par des *stimuli* cutanés ou moteurs et associées à des phénomènes de dysautonomie ipsilatérale (injection conjonctivale et larmoiements surtout).
- Prévalence = 1/15 000.
- Étiologie = type de céphalées primaires trigémino-autonomiques touchant préférentiellement les hommes d'âge mûr.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tour de Pise (syndrome)

- Dystonie acquise et permanente conduisant à une flexion involontaire du corps et de la tête d'un côté (avec anosognosie).
- Étiologie = syndrome iatrogène (notamment par la prise de neuroleptiques).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Van Bogaert (maladie)

- Chez un patient avec un antécédent de rougeole → régression motrice et cognitive d'apparition progressive, crises convulsives, mouvements anormaux, ataxie, dysautonomie.
- Complications = démence, stupeur, coma, décès.
- Étiologie = encéphalite progressive chronique (*via* une démyélinisation des neurones cérébraux) plusieurs années post-infection par une forme mutante du virus de la rougeole, conduisant à une inflammation cérébrale persistante.
    - Synonymes = panencéphalite sclérosante subaiguë, encéphalite de Dawson, leuco-encéphalite sclérosante subaiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Wallenberg (syndrome alterne)

- Céphalées postérieures + vertiges rotatoires et nystagmus + atteintes ipsilatérales (hémi-anesthésie du visage, paralysie de l'hémivoile, de l'hémipharynx et de la corde vocale, hémisyndrome cérébelleux statique et syndrome de Claude-Bernard-Horner) et controlatérales (hémi-anesthésie thermo-algique respectant la face).
- Étiologie = lésion (*e.g.* sur un AVC) de la fossette latérale du bulbe conduisant à un syndrome alterne sensitif.
    - *Nota bene = un syndrome alterne correspond à une lésion entraînant une association d'une atteinte de nerf crânien homolatéral à la lésion et d'une voie longue homolatérale (responsable, par décussation, d'un déficit controlatéral).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Weber (syndrome alterne)

- Paralysie du nerf oculomoteur ipsilatérale + hémiplégie controlatérale.
- Étiologie = atteinte unilatérale (*e.g.* sur un AVC) du mésencéphale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 16

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pédiatrie, Chirurgie Pédiatrique et Pédopsychiatrie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alagille (syndrome)

- Anomalies notables → hépatiques (hépatosplénomégalie, cholestase et ictère chroniques sur agénésie des voies biliaires intra-hépatiques), cardiaques congénitales (sténose pulmonaire, communication interventriculaire, communication interauriculaire, persistance du canal artériel, tétralogie de Fallot), vertèbres en ailes de papillon, embryotoxon, retard de croissance.
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation du gène *JAG1* (chr. 20).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Blount (maladie)

- *Genu varum* (uni- ou bi-latéral), *tibia vara* et torsion tibiale interne retrouvés chez l'enfant.
- Étiologie = défaut de croissance de l'extrémité supérieure de la partie interne du tibia.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caffey (maladie)

- Inflammation aiguë osseuse diffuse (notamment mandibulaire) avec hyperostose et signes associés (irritabilité, douleurs, hyperesthésie, œdèmes des tissus mous et fièvre), apparaissant chez le nourrisson et spontanément résolutive.
- Étiologie = dysplasie ostéosclérotique très rare notamment causée par une mutation du gène *COL1A1* (chr. 17).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Carl Smith (maladie)

- Hyperlymphocytose non maligne retrouvée dans le cadre d'une infection virale chez l'enfant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Costello (syndrome)

- Retard de croissance, petite taille, retard de développement, laxité articulaire, peau flasque, dysmorphie faciale, macrocéphalie, malformations cardiaques (ventriculomégalie, dysplasie valvulaire pulmonaire, cardiomyopathie hypertrophique), hydrocéphalie (malformation d'Arnold-Chiari), syringomyélie, risque de tumeurs (rhabdomyosarcome et neuroblastome).
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation du gène *HAS* (chr. 11).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Di George (syndrome)

- Altérations principales → dysmorphie faciale, cardiopathies conotroncales (*e.g.* tétralogie de Fallot, communication interventriculaire), hypoplasie du thymus (→ déficit lymphocytaire T plus ou moins prononcé), insuffisance vélo-pharyngée avec fente palatine, hypoparathyroïdie, retard du développement.
- Prévalence = 1/3 000.
- Étiologie = embryopathie des troisième et quatrième arcs branchiaux par délétion hémizygote de la région 22q11.2.
    - Synonymes = syndrome de microdélétion 22q11.2, syndrome vélo-cardio-facial.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Down (syndrome)

- Anomalies congénitales → cardiaques (canal atrioventriculaire, communication interauriculaire, communication interventriculaire, persistance du canal artériel, tétralogie de Fallot), digestives (sténose/atrésie duodénale et/ou anale, maladie de Hirschsprung), urologiques (dont rein en fer à cheval), cataracte, hypotonie.
- Morphotype évocateur → visage rond, nuque épaisse, fentes palpébrales mongoloïdes, épicanthus, taches iriennes de Brushfield, petit nez, petite bouche, protrusion de langue, brachydactylie, pli palmaire transverse unique, brachymésophalangie du V, scoliose, écart augmenté entre les orteils I/II, pieds plats, laxité articulaire, petite taille, surpoids.
- Complications/susceptibilités = retard des acquisitions psychomotrices, déficit intellectuel modéré, otites à répétition, surdité de transmission, kératocône, TDAH/TSA, dysthyroïdie, diabète/obésité, maladie cœliaque, instabilité atlanto-axiale, dysplasie de hanche, leucémie aiguë mégacaryocytaire de type 7, leucémie aiguë lymphoïde, cancer du testicule, syndrome de West, apnée du sommeil, maladie d'Alzheimer et vieillissement précoce.
- Incidence = 1/2 000 naissances en France (première cause de déficience intellectuelle).
- Étiologie = chromosome 21 surnuméraire (libre et homogène dans 95 % des cas).
    - Synonyme = trisomie 21.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dravet (syndrome)

- Vers l'âge de 6 mois → épisodes de crises convulsives prolongées généralisées ou hémicorporelles (notamment en contexte fébrile et réfractaires aux traitements anticonvulsifs), voire état de mal.
- Évolution = crises partielles complexes, absences atypiques, myoclonies en salves, retard de développement, troubles du comportement et des apprentissages, ataxie, déficit intellectuel.
- Prévalence = 1/30 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation *de novo* du gène *SCN1A* (chr. 2).
    - Synonyme = épilepsie myoclonique sévère du nourrisson.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Duchenne (maladie)

- Début dans l'enfance → retard du développement (moteur et global) puis atrophie et faiblesse musculaires progressives (avec signe de Gowers → marche dandinante et pseudo-hypertrophie des mollets).
- Complications = marche progressivement impossible, cardiomyopathie, insuffisance respiratoire restrictive puis décès précoce.
- Incidence = 1/3 500 garçons.
- Étiologie = maladie génétique par mutation du gène *DMD* (chr. X).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dyskinésie ciliaire primitive (maladie)

- Nouveau-né → détresse respiratoire et encombrement bronchique.
- Enfant → infections chroniques récidivantes (pneumonie, otite moyenne, rhino-sinusite) compliquées de dilatation de bronches et de polypose naso-sinusienne.
- Adulte → infertilité chez l'homme.
- Incidence = 1/15 000 naissances.
- Étiologie = classiquement par mutations autosomiques récessives (> 30 gènes identifiés), conduisant à une altération de l'épuration muco-ciliaire (altération des cils mobiles épithéliaux).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Eisenmenger (syndrome)

- Dyspnée d'effort, asthénie, cyanose, douleurs thoraciques, troubles du rythme, hippocratisme digital, souffle cardiaque.
- Complications = polyglobulie, hyperviscosité, hémoptysie, insuffisance cardiaque droite, léthargie, syncope, embolie (pulmonaire et paradoxale), endocardite, mort subite.
- Étiologie = hypertension artérielle pulmonaire secondaire à une cardiopathie congénitale (inversion et/ou bi-directionnalité du flux sanguin *via* une communication intracardiaque) ou aortopulmonaire congénitale non corrigée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ellis-van Creveld (syndrome)

- Communication interauriculaire, nanisme dysharmonieux, côtes courtes, polydactylie, dysplasie dentaire.
- Incidence = 1/60 000 naissances.
- Étiologie = maladie autosomique récessive par mutation du gène *EVC* (chr. 4).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fallot (tétralogie)

- Mode de révélation → cyanose congénitale.
- Cardiopathie congénitale → communication interventriculaire + dextroposition de l'aorte + sténose pulmonaire + hypertrophie ventriculaire droite.
- Incidence = 1/4 000 naissances.
- Étiologie = isolée ou syndromique (*e.g.* syndrome de DiGeorge).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Grisel (syndrome)

- Torticolis aigu fébrile dans un contexte d'infection ORL chez l'enfant.
- Étiologie = subluxation atloïdo-axoïdienne non traumatique *via* une contracture inflammatoire des muscles prévertébraux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hirschsprung (maladie)

- Occlusion néonatale (avec retard d'émission du méconium, ballonnements puis vomissements bilieux) avec hypertonie du sphincter anal, ampoule rectale vide au toucher rectal (avec débâcle de selles lors du retrait) et absence de réflexe recto-anal inhibiteur.
- Complications = ralentissement pondéral, constipation sévère et rebelle.
- Incidence = 1/5 000 naissances (dont 80 % de garçons).
- Étiologie = absence de développement de cellules ganglionnaires dans les plexus nerveux (Meissner/Auerbach) de la paroi colique terminale avec défaut de propulsion fécale.
    - *Nota bene = il existe des formes étendues à l'ensemble du côlon et au grêle.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Holt-Oram (syndrome)

- Anomalies cardiaques (défaut du septum atrial, communication interventriculaire) et squelettiques des membres supérieurs (os carpien, pouce absent ou triphalangé, phocomélie, hypoplasie/aplasie radiale).
- Étiologie = maladie autosomique dominante très rare par mutation du gène *TBX5* (chr. 12).
  - Synonyme = syndrome cœur-main.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hutchinson (syndrome)

- Hématome péri-orbitaire bilatéral avec exophtalmie.
- Étiologie = forme métastatique osseuse orbitaire dans le cadre d'un neuroblastome.
    - *Nota bene = à ne pas confondre avec le syndrome de Hutchinson-Gilford qui est la maladie du vieillissement prématuré ou* progeria.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kawasaki (maladie)

- Fièvre élevée (> 39,5 °C, résistante aux antipyrétiques, durant plus de 5 jours) + 5 atteintes caractéristiques « ABCDE » = Adénopathies (cervicales et > 1,5 cm), Buccale (chéilite avec langue framboisée, stomatite, pharyngite), Conjonctivite (bilatérale), Dermatologique (éruption cutanée polymorphe sur le tronc et les membres, avec atteinte du siège caractéristique et desquamation précoce à J5), Extrémités (érythème palmoplantaire évoluant vers un œdème ferme et douloureux et une desquamation tardive).
- Autres atteintes → irritabilité, réactivation de cicatrice de vaccination par le BCG, atteintes multiples inflammatoires (arthrites, uvéite, hépatite, méningo-encéphalite).
- Complications = précoces (myocardite, péricardite) puis tardives (anévrismes coronariens).
- Incidence = variable selon les pays (plus fréquente au Japon, de l'ordre de 1/1 000 chez les enfants de moins de 5 ans).
- Étiologie = vascularite aiguë multisystémique.
- Synonyme = syndrome adéno-cutanéo-muqueux fébrile.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Landau-Kleffner (syndrome)

- Chez l'enfant de 2-8 ans (auparavant asymptomatique) → aphasie acquise (agnosie auditivoverbale puis régression du langage) + troubles du comportement (dont TDAH) + convulsions (motrices partielles puis généralisées, absences atypiques, disparition avant l'âge adulte).
  - Synonyme = aphasie épileptique acquise.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Legg-Calvé-Perthes (maladie)

- Au cours de la période de croissance (environ vers 6 ans – principalement chez le garçon) → boiterie d'installation insidieuse (avec majoration en fin de journée et à l'effort, légères douleurs de hanche/genou et limitation de rotation interne et d'abduction de hanche) évoluant classiquement vers la guérison (avec séquelles possibles → inégalité de longueur des jambes, atrophie musculaire, subluxation de tête fémorale, arthrose précoce).
- Étiologie = nécrose ischémique uni-/bi-latérale de l'épiphyse fémorale supérieure (avec coup d'ongle épiphysaire caractéristique à l'imagerie) chez l'enfant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Leiner-Moussous (maladie)

- Érythème généralisé du nourrisson au cours du premier semestre de vie → début sur les plis et les zones convexes du siège (fesses, organes génitaux), caractérisé par des squames grasses, épaisses et jaunâtres (= croûtes de lait) sur une érythrodermie.
- Évolution possible vers une dermatite atopique ou un psoriasis.
    - Synonyme = érythrodermie desquamative généralisée du nourrisson.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lennox-Gastaut (syndrome)

- Chez l'enfant de 2 à 8 ans (auparavant asymptomatique) → crises épileptiques généralisées (absences atypiques, crises toniques et/ou atoniques) + tracé ECG particulier (pointes-ondes lentes à 3 Hz et diffuses en inter critique et rythmes rapides à 10 Hz pendant le sommeil) + régression psychomotrice avec troubles de la personnalité.
- Étiologie = syndrome dit cryptogénique (si absence de lésions ou d'antécédents cérébraux) ou symptomatique (*e.g.* anoxie périnatale, séquelles de méningo-encéphalite).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Little (syndrome)

- Paralysie congénitale des membres inférieurs de type spastique, avec parfois une atteinte associée des bras et du visage.
- Étiologie = forme de paralysie cérébrale infantile plus fréquemment retrouvée chez les prématurés ou en cas d'anoxie/ischémie en *per-partum*.
    - Synonyme = diplégie spastique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lobstein (maladies)

- Ensemble de maladies (5 formes décrites, plus ou moins sévères) caractérisées par des atteintes squelettiques (fragilité osseuse, ostéopénie, hyperlaxité ligamentaire, déformations et tendance aux fractures spontanées) et extra-squelettiques variables (sclérotique bleutée, surdité, fragilité vasculaire, dentinogenèse imparfaite).
- Prévalence à la naissance = 1/10 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante dans la majorité des cas (plusieurs gènes incriminés).
    - Synonymes = maladies des os de verre, ostéogenèse imparfaite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Münchhausen par procuration (syndrome)

- Forme particulière de maltraitance à enfant par l'adulte qui en a la responsabilité médicale (parent, proche) au cours de laquelle ce dernier provoque ou majore des problèmes de santé (*e.g.* inventer une maladie, injecter des toxiques) afin de le présenter au médecin (avec pour conséquence → examens multiples, traitements médicaux/chirurgicaux).
  - Synonyme = pathomimie par procuration.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

PANDAS (Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal infections) (syndrome)

- Apparition chez l'enfant d'un trouble obsessionnel compulsif (lavage excessif, vérification, tics) avec agitation motrice, humeur labile, impulsivité.
- Étiologie = atteinte auto-immune des noyaux gris centraux au décours d'une infection à streptocoque bêta-hémolytique du groupe A.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pepper (syndrome)

- Apparition chez le nourrisson d'une hépatomégalie massive et compressive, notamment sur le plan respiratoire.
- Étiologie = forme métastatique hépatique de neuroblastome (classiquement de bon pronostic).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pseudo-obstruction intestinale chronique (syndrome)

- Tableau (sub)occlusif digestif récurrent (douleurs abdominales, vomissements bilieux, troubles du transit avec constipation sévère) évoquant une obstruction intestinale, sans obstacle mécanique identifiable.
- Complications = dénutrition et troubles hydro-électrolytiques, retard de croissance, complications infectieuses (par translocation bactérienne).
- Étiologie = affection rare de la motilité intestinale, pouvant être causée par une neuropathie ou une myopathie ; elle peut être primitive (et dans ce cas-là être innée ou acquise) ou secondaire à une pathologie systémique.
  - Synonyme = pseudo-Hirschsprung.
  - *Nota bene : il existe une grande variation en ce qui concerne la symptomatologie (depuis un tableau insidieux de douleurs abdominales jusqu'à des syndromes occlusifs graves et itératifs) et l'âge d'apparition (depuis la présence congénitale jusqu'à une pauci-symptomatologie de révélation plus tardive).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rasmussen (syndrome)

- Chez l'enfant de 5-6 ans (auparavant asymptomatique) → atrophie hémisphérique unilatérale (avec crises partielles continues et sévères, hémiparésie puis hémiplégie, hémianopsie) associée à une régression psychomotrice (langage, apprentissage, troubles cognitifs).
- Étiologie = maladie auto-immune avec épilepsie, caractérisée par une atteinte hémisphérique.
    - Synonyme = syndrome de Kojevnikov atypique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Schönlein-Henoch (maladie)

- Apparition chez l'enfant (plus fréquente chez le garçon, entre 2 et 8 ans) d'une triade classique → purpura (vasculaire, symétrique, principalement des membres inférieurs et des fesses, pétéchial et évoluant par poussées) + arthralgies/arthrites (bilatérales, symétriques, atteinte surtout des genoux et chevilles) + douleurs abdominales (notamment nocturnes, avec risque d'hémorragie digestive sur invagination intestinale aiguë).
- Autres atteintes → rénales (fréquemment de type néphropathie glomérulaire avec possibles hématurie, protéinurie et HTA), urogénitales (orchite, urétrite), neurologiques (convulsions, hémorragie intracérébrale).
- Étiologie = vascularite systémique des petits vaisseaux avec dépôts de complexes immuns (IgA et composant C3 du complément).
    - Synonyme = vascularite à IgA.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sydenham (chorée)

- Fièvre + faiblesse musculaire + chorée.
- Étiologie = syndrome post-infectieux à streptocoque β-hémolytique du groupe A.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

TORCH (Toxoplasmosis, Other Agents, Rubella, Cytomegalovirus, and Herpes Simplex) (syndrome)

- Hépatosplénomégalie, fièvre, léthargie, anémie, purpura, ictère, choriorétinite, surdité congénitale variable, anorexie.
- Étiologie = syndrome commun à une infection *in utero* par certains agents infectieux de l'acronyme *TORCH* (→ Toxoplasmose, *Others* [autres agents] Rubéole, *Cytomegalovirus*, *Herpes simplex*).
  - *Nota bene = au-delà de ce syndrome commun, chaque agent infectieux conduit à d'autres symptômes spécifiques.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

WAGR (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies and mental Retardation) (syndrome)

- Risque de survenue de tumeur de Wilms (= néphroblastome), aniridie partielle/totale (+/- compliquée de cataracte/glaucome), anomalies génito-urinaires (ambiguïté sexuelle, ectopie testiculaire), déficit intellectuel.
- Incidence = 1/100 000 naissances.
- Étiologie = microdélétion de la région chromosomique 11p13.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Waldmann (maladie)

- Œdème bilatéral des membres inférieurs, hypo-albuminémie, immunodépression, asthénie, douleurs abdominales, diarrhée.
- Complications = anasarque, ascite chyleuse, retard de croissance staturo-pondérale, malabsorption et carence en vitamines liposolubles.
- Étiologie = malformation puis dilatation des vaisseaux chylifères intestinaux avec entéropathie exsudative.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

West (syndrome)

- Chez le nourrisson → spasmes axiaux en flexion répétés en salves + régression psychomotrice + présence d'un ECG spécifique (per-critique → onde lente diphasique de grande amplitude ; intercritique → hypsarythmie = tracé désorganisé avec ondes lentes, pointes multifocales diffuses et asynchrones de grande amplitude).
- Étiologie = encéphalopathie épileptique la plus fréquente, causée de manière générale par une anomalie cérébrale (*e.g.* sclérose tubéreuse de Bourneville, méningo-encéphalite, anoxie périnatale).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 17

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Psychiatrie et Addictologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Asperger (syndrome)

- Déficit dans les rapports sociaux (avec notamment altération des comportements non verbaux, manque de réciprocité sociale, inadaptation au contexte social), intérêts/activités/comportements restreints et stéréotypés, adhésion inflexible à des rituels spécifiques, maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs, maladresse physique, utilisation atypique du langage.
- Étiologie = forme particulière de TSA avec cependant une absence de déficit intellectuel et de retard du langage.
    - *Nota bene = ce syndrome n'apparaît plus comme un trouble à part entière dans le DSM (*Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders*)-V*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Briquet (syndrome)

- Plaintes somatiques multiples et variées (troubles digestifs, cardiovasculaires et génito-urino-sexuels, douleurs diverses) se manifestant pendant de nombreuses années et débutant vers l'âge de 30 ans, sans pouvoir être totalement expliqués par une affection médicale.
  - Synonyme = trouble de somatisation.
  - *Nota bene = ce syndrome n'apparaît plus comme un trouble à part entière dans le DSM-V.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Capgras (syndrome)

- Trouble de l'identification des personnages → certitude indéfectible pour le patient que ses proches (ainsi que les visages qui lui sont familiers) ont été remplacés par des sosies.
- Étiologies = multiples, pouvant être du ressort de la Neurologie (*e.g.* en contexte de maladie neurodégénérative) ou de la Psychiatrie (*e.g.* schizophrénie).
    - Synonyme = délire d'illusion des sosies de Capgras.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Clérambault (syndrome)

- Conviction chronique délirante d'être aimé (mécanisme intuitif puis interprétatif).
- Évolution en 3 phases → espoir (phase longue), dépit, rancune (correspondant à une phase à risque de passage à l'acte hétéro-agressif).
    - Synonyme = le terme « syndrome de Clérambault » (aujourd'hui désuet) correspond à la description initiale de l'érotomanie, se rapprochant de l'actuel trouble délirant érotomaniaque.
    - *Nota bene = à ne pas confondre avec l'automatisme mental de Clérambault, faisant référence aux hallucinations conduisant un patient à être convaincu que quelqu'un (ou quelque chose) s'est emparé de sa conscience et/ou guide ses actes.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cotard (syndrome)

- Forme particulière d'épisode dépressif caractérisé grave qui associe des idées délirantes à types de négation d'organes (voire du corps avec « zombification psychiatrique »), du temps ou du monde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Diogène (syndrome)

- Syllogomanie (accumulation compulsive d'objets divers), incurie (avec négligence d'hygiènes corporelle/domestique), anosognosie, retrait social et refus d'aides externes.
  - *Nota bene = syndrome fréquemment associé à un trouble mental et/ou chez la personne âgée dans un contexte de solitude après la mort d'un proche.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ekbom (syndrome)

- Prurit persistant avec conviction inébranlable d'une infection sous-cutanée (avec parfois excoriations, ulcérations) et extraction/collection de squames (considérées comme des « preuves d'infestation »).
- Étiologie = forme particulière de trouble délirant chronique centré sur une parasitophobie (conviction d'être infesté d'ectoparasites).
    - *Nota bene = le syndrome est parfois étendu à toute conviction délirante d'infestation* (e.g. *insectes).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fregoli (syndrome)

- Trouble de l'identification des personnages au cours duquel le patient se sent persécuté par un individu changeant régulièrement d'apparence.
- Étiologies = multiples, pouvant être notamment du ressort de la Neurologie (*e.g.* chez un patient parkinsonien traité par lévodopa ou en contexte de maladie neurodégénérative) ou de la Psychiatrie (*e.g.* délire chronique non dissociatif).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gilles de la Tourette (syndrome)

- Dans un contexte fréquent de comorbidités psychiatriques (TDAH, TSA, automutilations) → association chronique > 1 an (avec succession de phases d'accalmie/aggravation) de tics involontaires, soudains, brefs et intermittents pouvant être moteurs (clignements des yeux, haussement d'épaules, crispation de bouche, secousse de tête, mouvements non appropriés au contexte tels que toucher, sentir ou frapper, copropraxie, échopraxie) et/ou vocaux (reniflements, toussotements, raclements de gorge, palilalie, écholalie, coprolalie).
- Étiologie = polyfactorielle, sans cause clairement identifiable (*a priori* dysfonctionnement biochimique des noyaux gris centraux).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kahlbaum (syndrome)

- Dans un contexte de trouble mental (troubles de l'humeur, schizophrénie) ou de maladie organique (*e.g*. maladie d'Addison, encéphalite) → catalepsie, négativisme, stéréotypies, verbigération, écholalie/échopraxie.
  - Synonyme = syndrome catatonique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kleine-Levin (syndrome)

- Épisodes récurrents (durant quelques jours) → hypersomnie + déréalisation + troubles du comportement alimentaire et sexuel + troubles de l'humeur + troubles cognitifs (apathie, confusion mentale, ralentissement psychomoteur, amnésie).
- Étiologie = syndrome touchant préférentiellement l'adolescent de sexe masculin, avec une infection princeps suspectée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Münchhausen (syndrome)

- Production volontaire de signes et/ou symptômes (physiques ou psychologiques), ceci dans un but d'attirer l'attention (des proches et/ou du corps médical).
  - Synonymes = trouble factice, pathomimie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Popeye (syndrome)

- En contexte de sevrage à l'héroïne → présence de lymphœdème des mains et des avant-bras par utilisation détournée (auto-injection de buprénorphine).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ringel (syndrome)

- Dans un contexte de crise suicidaire → calme apparent, retrait, émoussement émotionnel, diminution de la réactivité et des échanges interpersonnels, diminution de l'agressivité, fantasmes suicidaires.
- Évolution = phase de « calme avant la tempête », avec haut risque de passage à l'acte.
    - Synonyme = syndrome pré-suicidaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 18

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Réanimation, Anesthésie, Traumatologie et Urgences

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Alajouanine-Schneider (syndrome)

- Tétraparésie (plus importante aux membres supérieurs), classiquement observée lors d'un traumatisme chez un sujet déjà atteint de cervicarthrose.
  - Synonyme = syndrome de contusion centrale médullaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Beck (triade)

- Hypertension veineuse centrale avec turgescence jugulaire + hypotension artérielle + bruits cardiaques assourdis → oriente vers une tamponnade.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cardio-rénal (syndrome)

- Ensemble des tableaux cliniques avec une altération conjointe des fonctions cardiaque et rénale.
- Étiologie = dépendant surtout de l'organe atteint de manière primitive (insuffisance cardiaque ou rénale) ainsi que de la temporalité (aiguë ou chronique).
    - *Nota bene = 5 sous-types ont été caractérisés ; une insuffisance cardiaque initiale entraînant secondairement une insuffisance rénale → en situation aiguë (type 1) ou chronique (type 2) ; inversement, une insuffisance rénale initiale entraînant secondairement une insuffisance cardiaque → en situation aiguë (type 3) ou chronique (type 4) ; enfin, une situation où les insuffisances cardiaque et rénale sont secondaires à un événement initial* (e.g. *sepsis).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chance (syndrome)

- Chez un enfant → péritonite aiguë apparaissant au décours d'un trauma violent en voiture.
- Étiologie = perforation de l'intestin grêle, atteinte pancréatique et fracture du rachis lombaire séquellaire à l'antéflexion forcée du corps lors d'un choc frontal (si l'enfant est attaché uniquement par une ceinture de sécurité ventrale).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Compartiment abdominal (syndrome)

- Insuffisance rénale aiguë, ischémie mésentérique, cytolyse hépatique.
- Complications = défaillances cardio-respiratoire et cérébrale.
- Étiologie = défaillance multiviscérale par augmentation de la pression intra-abdominale (notamment en contexte de trauma abdominal).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crise carcinoïde (syndrome)

- En contexte de patient avec une tumeur carcinoïde + un événement déclenchant (anesthésie et/ou traitement de la tumeur) → *flush*, collapsus tensionnel, tachycardie, arythmie cardiaque, *wheezing*.
- Étiologie = forme décompensée du syndrome carcinoïde (*cf.* Cancérologie).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crush (syndrome)

- Insuffisance rénale aiguë dans un contexte de trauma.
- Étiologie = nécrose tubulaire aiguë causée par une précipitation intra-tubulaire de myoglobine sur rhabdomyolyse par compression des muscles squelettiques (*e.g.* patents ensevelis).
    - Synonyme = syndrome de Bywaters.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cushing (triade)

- Bradycardie + bradypnée + hypertension systolique → oriente vers une élévation aiguë de la pression intracérébrale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Guillain-Barré (syndrome)

- 1. Phase d'extension (jours-semaines) → déficit sensitivo-moteur progressif ascendant avec abolition des réflexes tendineux (paralysie flasque aiguë) puis extension subséquente aux nerfs crâniens (paralysie faciale bilatérale, ophtalmoplégie, troubles de la déglutition) avec risque de troubles respiratoires et neurovégétatifs (instabilité tensionnelle, anomalies du rythme cardiaque).
- 2. Phase de plateau (semaines-mois) → aréflexie tendineuse, ataxie, dysautonomie.
- 3. Phase de récupération = lente (sur plusieurs mois), vers une récupération *ad integrum* ou la persistance de séquelles.
- Étiologie = polyradiculonévrite inflammatoire aiguë (qui peut être démyélinisante ou non) fréquemment causée par une infection (*cytomegalovirus*, *Epstein-Barr virus*, *Campylobacter jejuni*).
  - *Nota bene = il existe une variante axonale avec atteinte motrice pure* (AMAN : Acute Motor Axonal Neuropathy).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gurd (triade)

- Chez un polytraumatisé avec plusieurs fractures d'os longs → syndrome de détresse respiratoire aigu + troubles de conscience + purpura pétéchial → oriente vers une embolie graisseuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hautant (triade)

- Dysphagie douloureuse + emphysème cervical + fièvre → oriente vers une perforation œsophagienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

HELLP *(Haemolysis, Elevated Liver enzymes, Low Platelet count)* (syndrome)

- Cortège de signes évocateurs → épigastralgie en barre (avec risque d'hématome sous-capsulaire du foie), nausées/vomissements, HTA gravidique, œdèmes et prise de poids, protéinurie.
- Syndrome biologique → hémolyse intravasculaire (présence de shizocytes obligatoire, LDH élevés, haptoglobine effondrée) + cytolyse hépatique + thrombopénie (< 100 g/L).
- Incidence = environ 0,5 % des grossesses.
- Étiologie = micro-angiopathie thrombotique intra-hépatique au cours de la grossesse par activation endothéliale (effets pro-agrégant et pro-coagulant).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hépato-rénal (syndrome)

- Insuffisance rénale aiguë fonctionnelle (oligurie, natriurèse effondrée et augmentation rapide de la créatininémie et de l'urée) non corrigée par le remplissage vasculaire, dans un contexte de cirrhose décompensée (avec insuffisance hépatique sévère et ascite réfractaire).
- Étiologie = multifactorielle, notamment *via* une hypoperfusion rénale (mécanismes → vasoconstriction artériolaire rénale pré-glomérulaire + pression veineuse rénale élevée en raison de l'ascite).
    - *Nota bene = il existe 2 types → une forme aiguë et très sévère (type 1) et une forme progressive de meilleur pronostic (type 2).*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hughes-Stovin (syndrome)

- Chez l'homme jeune → anévrismes artériels pulmonaires multiples (révélés par → hémoptysie, toux, dyspnée, douleur thoracique, signes d'hypertension pulmonaire) + thromboses veineuses à répétition.
- Étiologie = forme rare de la maladie de Behçet.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kahn-Schneider (syndrome)

- Tétraplégie motrice complète avec conservation plus ou moins complète de la sensibilité profonde sous-lésionnelle.
- Étiologie = atteinte de la partie antérieure de la moelle épinière cervicale (typiquement par contusion médullaire *via* un fragment disco-vertébral rétropulsé lors d'un trauma).
    - Synonyme = syndrome de contusion antérieure de la moelle spinale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lenck (triade)

- Douleur lombaire + tuméfaction lombaire + état de choc → oriente vers un hématome rétropéritonéal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Locked-in (syndrome)

- Quadriplégie + diplégie faciale + paralysies labio-glosso-laryngo-pharyngées et de la latéralité du regard (→ maintien des mouvements palpébraux et de la verticalité du regard ainsi que de la vigilance et de la pleine conscience).
- Étiologie = atteinte diffuse de la protubérance du tronc cérébral (*e.g.* sur un AVC ou un trauma).
  - Synonyme = syndrome de désafférentation motrice.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lyse tumorale (syndrome)

- Manifestations cliniques → insuffisance rénale aiguë, troubles du rythme cardiaque, convulsions.
- Biologie = hyperphosphatémie, hyperkaliémie, hyperuricémie, hypocalcémie, acidose métabolique, augmentation des LDH.
- Étiologie = libération des composés intracellulaires dans la circulation sanguine par lyse brutale et massive de cellules cancéreuses (fréquent avec les leucémies et lymphomes à haute prolifération), de manière spontanée ou lors d'une chimiothérapie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Malin des neuroleptiques (syndrome)

- Hyperthermie sévère, rigidité musculaire extrapyramidale, hyperactivité neurovégétative (sueurs profuses, tachy-arythmie, tachypnée, HTA labile, collapsus cardiovasculaire), syndrome confusionnel agité (pouvant évoluer vers une encéphalopathie).
- Biologie = rhabdomyolyse, cytolyse hépatique, hyperleucocytose.
- Étiologie = réaction grave secondaire à la prise de neuroleptiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ménard (triade)

- Céphalées + sueurs + palpitations → oriente vers un phéochromocytome.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pneumo-rénal (syndrome)

- Tableau clinique aigu → hémorragie intra-alvéolaire (suspectée par la triade hémoptysie + anémie + opacités alvéolaires ; désaturation sévère fréquente) + glomérulonéphrite rapidement progressive (insuffisance rénale aiguë, hématurie microscopique, protéinurie ; histologie = glomérulonéphrite extracapillaire).
- Étiologies = multiples → principalement les vascularites à ANCA (granulomatose avec polyangéite et polyangéite microscopique surtout) et le syndrome de Goodpasture (*cf.* Médecine interne), ainsi que les glomérulonéphrites à complexes immuns circulants (dont lupus, cryoglobulinémie mixte, endocardite infectieuse subaiguë).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

PRES (Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome)

- Ralentissement psychomoteur, céphalées, confusion, léthargie, agitation, nausées/vomissements, réflexes ostéotendineux vifs, crises convulsives (focales puis généralisées, avec risque d'état de mal convulsif), troubles visuels divers.
- Signes radiologiques (il s'agit d'une entité clinicoradiologique) = œdème vasogénique cérébral (symétrique et bilatéral) de la substance blanche sous-corticale (classiquement en pariéto-occipital), sans infarctus.
- Étiologie = complication rare notamment causée par une élévation brutale de la pression artérielle (avec diastolique > 120 mmHg) chez un patient avec une HTA chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Reynold (pentade)

- Triade de Charcot (douleur + fièvre + ictère) + troubles de l'état de conscience + signes de choc → oriente vers une forme grave d'angiocholite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Roussy-Lhermitte (syndrome)

- Atteintes sensitives dominant le tableau (douleurs fulgurantes des membres supérieurs, hyperesthésie superficielle, anesthésie épicritique) avec atteinte motrice plus ou moins conservée.
- Étiologie = traumatisme cervical direct sur le rachis avec contusion médullaire postérieure.
    - Synonyme = syndrome de contusion postérieure de la moelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tako-Tsubo (syndrome)

- Douleur thoracique angineuse + modifications à l'ECG (sus-décalage ST initial puis ondes T négatives profondes et symétriques à 48 h +/- ondes Q antéroseptales) et à l'ETT (ballonisation apicale du ventricule gauche + hypercontractilité compensatrice des segments basaux).
- Complications = choc cardiogénique, arythmie.
- Évolution = récupération *ad integrum*.
- Étiologie = cardiomyopathie transitoire sans occlusion/sténose coronaire survenant après un événement de haut stress, classiquement chez la femme ménopausée.
    - Synonyme = syndrome du cœur brisé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 19

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rhumatologie, Orthopédie et Médecine Physique et de Réadaptation

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Arnold-Chiari (syndrome)

- Tableau clinique floride → céphalées, acouphènes, hydrocéphalie, nystagmus, ataxie, troubles neurosensitifs, raideur/douleur de nuque, *opisthotonos*, vertiges, dysarthrie, dysphagie, dysautonomie, apnée du sommeil.
- Complications principales = syringomyélie, engagement des amygdales cérébelleuses.
- Étiologie = malformation congénitale rare du cervelet avec implantation basse des amygdales venant progressivement s'engager dans le *foramen magnum*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bessel-Hagen (maladie)

- Ostéochondromes multiples (notamment près du genou) apparaissant au cours de la première décennie.
- Complications = douleurs, déformations, transformation en chondrosarcome.
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = maladie autosomique dominante par mutation d'un des gènes *EXT*.
    - Synonyme = maladie des exostoses multiples.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CRAB (Calcium elevated, Renal failure, Anemia, Bone lesions) (syndrome)

- Symptômes communs pouvant être retrouvés dans la maladie de Kahler → hypercalcémie, insuffisance rénale, anémie, lésions osseuses à l'emporte-pièce.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cyriax (syndrome)

- Douleur épigastrique ou de l'hypochondre (pouvant orienter à tort vers une étiologie digestive) avec point douloureux exquis du rebord costal et reproduction de la douleur au crochetage de la côte.
- Étiologie = subluxation du cartilage des extrémités antérieures d'une des dernières côtes avec compression d'un nerf intercostal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Don O'Donoghue (triade malheureuse)

- Rupture du ligament croisé antérieur + rupture du ligament collatéral médial + lésion du ménisque latéral → oriente vers un mécanisme traumatique en valgus-flexion-rotation externe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dupuytren (maladie)

- Apparition progressive bilatérale de nodules tendineux et de blocages en flexion des doigts (initialement « à ressaut » puis permanents et irréductibles).
- Étiologie = fibrose rétractile de l'aponévrose palmaire moyenne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ewing (Sarcome)

- Chez un enfant/jeune adulte (fréquemment un adolescent de 12-13 ans) → apparition d'une tuméfaction osseuse hyperalgique (typiquement pelvienne, thoracique ou « près du genou, loin du coude »).
- Complications = compressions locorégionales, haut pouvoir métastatique.
- Incidence = 3/1 000 000 d'enfants de moins de 15 ans.
- Étiologie = tumeur maligne de type neuro-ectodermique primitive, classiquement causée par une translocation spécifique du gène *EWSR1* (chr. 22).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Felty (syndrome)

- Triade caractéristique → polyarthrite rhumatoïde (sévère et évoluée) + splénomégalie + neutropénie (avec infections bactériennes récidivantes).
- Autres atteintes → épisclérite, vascularite, pleurite, fibrose pulmonaire, neuropathies, ulcères de jambe, hyperpigmentation cutanée.
    - *Nota bene = le pseudo-Felty correspond à une leucémie à grands lymphocytes granuleux associée à une polyarthrite rhumatoïde.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Forestier (maladie)

- Douleur et raideur rachidiennes évoluant sur un mode chronique chez les patients de plus de 60 ans.
- Étiologie = ostéophytose profuse avec ossification des ligaments prévertébraux, sans pincement discal.
  - Synonyme = hyperostose rachidienne engainante.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Haglund (maladie)

- Talalgie chronique et réaction inflammatoire cutanée, aggravée par la marche.
- Étiologie = malformation du calcaneus conduisant à une mise en conflit entre la chaussure et la zone d'insertion du tendon d'Achille, avec pour conséquence une inflammation de ce dernier.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kahler (maladie)

- Signes d'appel → douleurs osseuses (ou fractures pathologiques), asthénie, syndrome anémique, hypercalcémie.
- Complications = insuffisance rénale (*cf.* Néphrologie), insuffisance médullaire (anémie, hémorragies, infections), compression médullaire, neuropathies.
- Incidence = 4 000/an en France (= 1 % des cancers et 10 % des hémopathies malignes).
- Étiologie = syndrome lymphoprolifératif par expansion clonale plasmocytaire envahissant la moelle hématopoïétique, classiquement précédé par un état prémyélomateux dit *MGUS*.
    - Synonyme = myélome multiple.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Klippel-Feil (syndrome)

- Tétrade caractéristique → douleurs cervicales + implantation postérieure basse des cheveux + cou court + amplitude de mobilisation cervicale limitée.
- Prévalence = 1/50 000.
- Étiologie = malformation congénitale par défaut de segmentation des somites cervicaux avec fusion des vertèbres cervicales.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ledderhose (maladie)

- Épaississements nodulaires multiples et progressifs des aponévroses plantaires.
- Complications = rétraction de l'aponévrose, déformation du pied en *varus*, flexion des orteils « en griffe ».
- Étiologie = fibrose rétractile de l'aponévrose plantaire.
  - Synonyme = fibromatose plantaire.
  - *Nota bene = il s'agit du versant pédieux de la maladie de Dupuytren.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Maigne (syndrome)

- Lombalgie basse (classiquement unilatérale, de rythme mécanique, touchant la région sacro-iliaque et pouvant mimer une douleur viscérale ou articulaire) associée à une cellulalgie localisée.
- Étiologie = douleur projetée, causée par une compression d'une des racines nerveuses de la charnière thoraco-lombaire.
    - Synonyme = syndrome de la jonction thoraco-lombaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Milwaukee (syndrome)

- Chez une patiente âgée → apparition progressive d'une tuméfaction douloureuse de l'épaule avec perte de fonction et épanchement articulaire hémorragique.
- Étiologie = arthropathie destructrice (avec microcristaux d'hydroxy-apatite).
  - Synonymes = épaule hémorragique sénile, épaule de Milwaukee.
  - *Nota bene = une bilatéralité est retrouvée dans plus de la moitié des cas*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Morton (syndrome)

- Douleur brutale et violente du 3^{e} espace inter-métatarsien (avec reproduction de la douleur à la pression).
- Étiologie = développement d'un nodule inflammatoire sur le trajet du nerf digital lors de son passage dans le tunnel inter-métatarsien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ollier (maladie)

- Prédisposition aux enchondromes multiples et asymétriques.
- Complications = déformations squelettiques, asymétrie de longueur des membres, cancérisation en chondrosarcome.
- Prévalence = 1/100 000.
- Étiologie = maladie génétique (plusieurs gènes incriminés dont *IDH1/2*).
    - Synonyme = maladie des enchondromes multiples.
    - *Nota bene = le syndrome de Maffucci correspond à maladie d'Ollier associée à des hémangiomes des parties molles.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Osgood-Schlatter (maladie)

- Gonalgie, boiterie et œdème du genou aggravés par l'activité physique.
- Étiologie = apophysite tibiale par hyperstimulation du ligament patellaire chez l'adolescent sportif.
    - Synonyme = ostéochondrose tibiale antérieure.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Paget (maladie)

- Symptômes → atteinte principalement par compression des structures nerveuses (céphalées, surdité, canal lombaire étroit).
- Évolution = risque de transformation en ostéosarcome.
- Étiologie = maladie du remodelage osseux (avec activité ostéoclastique excessive et synthèse osseuse désorganisée, révélées par une élévation isolée des phosphatases alcalines), fréquemment a-/pauci-symptomatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parsonage-Turner (syndrome)

- Apparition soudaine d'omo-cervico-brachialgies lancinantes (à type de brûlure) avec faiblesse musculaire puis amyotrophie subséquente avec récupération lente sur plusieurs mois.
- Étiologie = idiopathique ou au décours d'un événement déclencheur (*e.g.* traumatisme, chirurgie, vaccination).
    - Synonymes = plexopathie brachiale aiguë, névralgie amyotrophique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pellegrini-Stieda (maladie)

- Gonalgie avec diminution de mobilité du genou.
- Étiologie = ossification du ligament collatéral médial du genou.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Poland (syndrome)

- Aplasie/hypoplasie unilatérale du grand pectoral +/- anomalies homolatérales (*e.g.* brachydactylie, aplasie d'autres muscles, anomalie du mamelon).
- Prévalence = 1/100 000 naissances.
- Étiologie = insuffisance vasculaire au cours du développement suspectée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Scheuermann (maladie)

- Chez l'adolescent → apparition d'une cyphose (douloureuse ou non).
- Étiologie = dystrophie rachidienne de croissance la plus fréquente.
    - Synonyme = cyphose juvénile.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sever (maladie)

- Douleur talonnière aggravée par l'activité physique.
- Étiologie = ostéochondrite du calcanéum notamment par hyperstimulation du tendon d'Achille chez l'enfant.
    - Synonyme = apophysite postérieure calcanéenne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tableau de bord (syndrome)

- Rupture du ligament croisé postérieur par traumatisme direct antéropostérieur sur le genou fléchi à 90° (par recul du tableau de bord lors d'un choc frontal en voiture).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Trillat (pentade malheureuse)

- Rupture du ligament croisé antérieur + rupture du ligament croisé postérieur + rupture du ligament collatéral médial + lésion du ménisque médial + atteinte du point d'angle postéromédial → oriente vers un mécanisme traumatique en valgus-flexion-rotation externe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Verbiest (syndrome)

- Claudication intermittente neurogène uni-/bi-latérale (avec douleurs neuropathiques, paresthésies, réduction du périmètre de marche), lomboradiculalgies (mal systématisées, parfois à bascule).
- Étiologie = sténose du canal lombaire ostéo-articulaire, qui peut être congénital (« étroit ») ou acquis (« rétréci »).
    - Synonyme = syndrome du canal lombaire étroit.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Volkmann (syndrome)

- Main douloureuse, avec cyanose, dysesthésies et un aspect caractéristique en « griffe irréductible ».
- Étiologie = complication exceptionnelle du syndrome des loges de l'avant-bras, par rétraction ischémique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

PARTIE 2

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Aphorismes

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 20

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cancérologie, Algologie et Soins Palliatifs

Nota bene : la partie présentée ici fournit les réflexes généraux vis-à-vis de la maladie cancéreuse, les réflexes inhérents aux différentes localisations étant retrouvés dans la section suivante : « Cancérologie : localisations spécifiques ».

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considération générale

- Tout patient cancéreux est douloureux[1] et dénutri jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Situations évocatrices de syndromes génétiques

- Chez un homme, tout cancer du sein est un syndrome sein-ovaire jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cancer du sein bilatéral[2] doit faire rechercher un syndrome sein-ovaire sous-jacent.
- Tout cancer épithélial de l'ovaire avant 70 ans doit faire suspecter un syndrome sein-ovaire.
- Tout cancer de l'endomètre avant 50 ans doit faire penser à un syndrome de Lynch sous-jacent[3].
- Tout cancer du spectre étroit de Lynch doit faire évoquer ce syndrome.
- Avant 50 ans, tout cancer colorectal doit faire considérer un syndrome génétique sous-jacent, notamment de Lynch.
- Avant 40 ans, toute linite gastrique doit faire rechercher une étiologie génétique[4].
- Tout carcinome médullaire de la thyroïde[5] doit faire rechercher une néoplasie endocrinienne multiple de type 2 sous-jacente.
- Tout diagnostic d'insulinome[6] doit faire rechercher une néoplasie endocrinienne multiple de type 1.
- Chez un adolescent, toute pancréatite chronique doit faire évoquer une forme héréditaire (à haut risque de dégénérescence cancéreuse).
- Tout hémangioblastome du cervelet doit faire suspecter une maladie de Von Hippel-Lindau sous-jacente.
- Face à un carcinome rénal, le caractère bilatéral[7] doit faire évoquer une maladie de Von Hippel-Lindau.
- Une lentiginose bucco-anale est évocatrice d'un syndrome de Peutz-Jeghers.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Facteurs de risque en Cancérologie

- De principe, tout antécédent familial de cancer doit faire considérer le risque de cancer familial/héréditaire.
- Tout processus cancéreux touchant un organe pair est de principe à risque d'atteinte controlatérale.
- Tout antécédent de radiothérapie doit faire surveiller l'apparition d'un cancer secondaire sur le territoire d'irradiation[8].
- Une insuffisance médullaire dans les 2 ans post-traitement par anthracyclines[9] doit faire redouter une leucémie aiguë secondaire.
- Toute découverte de cancer bronchopulmonaire[10] doit faire suspecter une maladie professionnelle.
- Toute notion d'exposition à l'amiante doit faire redouter une néoplasie pleuro-pulmonaire.
- L' exposition professionnelle au bois doit faire dépister les signes d'adénocarcinome de l'ethmoïde[11].
- L' hyperœstrogénie fait le lit des cancers de l'endomètre et du sein.
- Tout antécédent de traitement par tamoxifène doit faire surveiller l'émergence d'un cancer de l'endomètre.
- Toute dysgénésie gonadique[12] devra faire surveiller l'émergence d'une tumeur testiculaire.
- Chez un apparenté au 1er degré d'un cas de cancer gastrique, la recherche d'infection à *Helicobacter pylori* doit être systématique.
- Une cholécystite qui se chronicise est à risque de dégénérescence cancéreuse.
- Toute hépatite B chronique, même sans cirrhose, est à risque de carcinome hépatocellulaire.
- Toute cirrhose conduit de principe à l'insuffisance hépatocellulaire et au carcinome hépatocellulaire.
- La bilharziose vésicale est de principe à risque de cancer vésical épidermoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient alcoolo-tabagique d'âge mûr, tout(e)…

- … diagnostic de cancer induit par ces toxiques doit faire rechercher les autres complications[13].
- … cancer épidermoïde des voies aérodigestives supérieures doit faire rechercher une seconde lésion synchrone.
- … voix bitonale[14] doit faire éliminer une tumeur sur le trajet du nerf vague/récurrent.
- … ulcération buccale est un carcinome épidermoïde jusqu'à preuve du contraire.
- … adénopathie cervicale chronique doit faire traquer un cancer des voies aérodigestives supérieures sous-jacent.
- … otalgie chronique doit faire rechercher un cancer épidermoïde buccopharyngé sous-jacent.
- … dysphagie haute doit faire redouter un cancer ORL[15].
- … gêne pharyngée persistante doit faire suspecter un carcinome amygdalien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un fumeur d'âge mûr…

- … toute hématurie macroscopique est un cancer de la vessie jusqu'à preuve du contraire.
- … toute dysphonie progressive est un cancer du larynx jusqu'à preuve du contraire.
- … toute toux nouvelle ou qui se majore est un cancer bronchopulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- … une pneumonie récidivant dans le même territoire ne doit pas faire méconnaître un cancer bronchopulmopnaire sous-jacent.
- … une névralgie cervico-brachiale récalcitrante ne doit pas faire méconnaître un cancer de l'apex pulmonaire sous-jacent.
- … un syndrome cave supérieur explosif doit faire suspecter en priorité un cancer bronchique à petites cellules.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caractéristiques cancéreuses

- Toute lésion ulcéro-bourgeonnante et saignant au contact est de principe maligne.
- Toute masse fixée, dure et adhérente aux plans profonds est maligne de principe.
- Une masse profonde[16] persistante doit faire évoquer un processus sarcomateux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient cancéreux…

- … toute perte de poids voire dénutrition, doit faire suspecter une progression tumorale.
- … une douleur osseuse n'est jamais anodine.
- … toute dyspnée aiguë est une embolie pulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- … toute crise convulsive inaugurale doit faire rechercher une dissémination cérébrale[17].
- … toute céphalée inhabituelle progressive doit faire considérer une dissémination métastatique cérébrale[18].
- … toute atteinte pluriradiculaire doit faire suspecter une méningite carcinomateuse.
- … toute symptomatologie hépatique et/ou altération du bilan hépatique doit faire évoquer la présence de métastases hépatiques.
- … une ascite doit faire considérer une carcinose péritonéale, notamment en contexte de cancer digestif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations en Algologie

- La douleur reflète une plainte manifeste qui doit toujours être considérée.
- Tout patient doit bénéficier de la recherche de douleurs, même en l'absence de plainte spontanée.
- Absence de lésion organique n'est pas absence de souffrance[19].
- Toute symptomatologie douloureuse doit être évaluée de manière multimodale[20].
- Autant que possible, l'estimation d'une douleur doit se faire selon une autoévaluation.
- Toute gêne douloureuse associée à un examen neurologique anormal[21] doit faire suspecter une douleur neuropathique.
- Une douleur paroxystique à type de décharges électriques[22] est fortement évocatrice d'une douleur neuropathique.
- Errance diagnostique : une douleur sans lésion visible associée ne doit pas faire méconnaître une douleur viscérale projetée/rapportée.
- Douleur et temporalité : une douleur aiguë reflète un signal d'alerte du corps lorsqu'une douleur chronique doit être appréhendée comme une entité syndromique[23].
- Une douleur aiguë négligée est à risque d'évoluer vers un syndrome douloureux chronique.
- Toute douleur chronique doit faire rechercher un syndrome dépressif associé… et *vice versa*.
- Piège diagnostique : chez un patient atteint d'un trouble mental, la douleur peut se présenter de manière atypique[24].
- Piège diagnostique (*bis*) : chez un patient dépendant aux opiacés, la douleur est souvent sous-estimée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bases de Soins Palliatifs

- « Soins palliatifs » n'est pas synonyme de fin de vie ni d'agonie mais de non guérison.
- Toute prise en charge palliative doit être multimodale, pluridisciplinaire et adaptative.
- Notamment en contexte de maladie cancéreuse, le déploiement de soins palliatifs doit être aussi précoce que possible.
- Lors d'une prise de décision en situation palliative comme en phase curative, la volonté du patient doit être recherchée par tous les moyens[25] et considérée.
- Une décision complexe doit bénéficier d'une réflexion collégiale, quelle que soit la phase de la maladie.
- Même en situation palliative avancée, une décision peut être réévaluée.
- La proportionnalité des soins se définit au cas par cas.
- Identifier une situation palliative modifie la proportionnalité des soins.
- En situation palliative (voire en phase d'agonie), la présence de douleurs ne doit pas être négligée.
- En phase agonique, la recherche de signes d'inconfort doit être systématique et répétée.
- Toute demande d'euthanasie doit être entendue et discutée[26].
- En phase palliative évoluée, le dépistage de complications du décubitus et de troubles anxiodépressifs ne doit pas être négligé.
- Toute symptomatologie digestive et/ou confusion doit faire rechercher un fécalome sous-jacent.
- Toute situation de soins palliatifs en Pédiatrie doit intégrer la relation triangulaire[27].

---

[1] En considérant une approche multimodale de la douleur, dont les retentissements psychosociaux et la recherche de symptômes anxio-dépressifs.

[2] Ou avant 40 ans ou triple négatif avant 60 ans.

[3] Corollaire : en contexte de syndrome de Lynch, toute symptomatologie pelvienne doit faire évoquer un cancer de l'endomètre.

[4] Notamment une mutation constitutive du gène *CDH1*, prédisposant aussi au cancer lobulaire du sein.

[5] Et/ou de phéochromocytome.

[6] Et/ou d'hyperparathyroïdie primaire chez le sujet jeune.

[7] Et/ou le jeune âge du patient.

[8] Corollaire : tout antécédent de radiothérapie thoracique doit faire surveiller l'émergence d'un cancer du sein.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[9] Ou 5 ans pour les agents alkylants.

[10] De même que toute tumeur de vessie.

[11] Corollaire : chez un menuisier, une épistaxis avec obstruction nasale unilatérale doit faire suspecter un cancer de l'ethmoïde.

[12] Notamment une cryptorchidie.

[13] Cancéreuses et non cancéreuses.

[14] Sur paralysie unilatérale de corde vocale.

[15] Principalement oro- ou hypo-pharyngé.

[16] Ou superficielle de plus de 5 centimètres.

[17] De même que tout déficit neurologique progressif doit faire suspecter une dissémination neurologique centrale.

[18] *Via* un mécanisme d'hypertension intracrânienne.

[19] *E.g.* même en contexte de troubles fonctionnels, le patient n'en reste pas moins affecté.

[20] En recherchant notamment des éventuelles composantes neuropathique et psychogène.

[21] À type d'allodynie, de paresthésie.

[22] Et/ou qui suit tout ou partie d'un trajet nerveux.

[23] Impliquant notamment l'évaluation du retentissement psychosocial.

[24] Notamment *via* une majoration de la symptomatologie psychiatrique.

[25] Notamment *via* le recueil des directives anticipées.

[26] Ni écartée ni encouragée.

[27] Enfant-parents-soignants.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 21

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cancérologie : localisations spécifiques

Nota bene : les aphorismes de cette section relevant de situations orientant vers une maladie cancéreuse spécifique sont aussi retrouvés disséminés dans les disciplines correspondantes ; les tumeurs bénignes ainsi que l'Onco-Hématologie ne sont pas abordées ici.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes digestifs

- Tout ulcère gastrique est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Passé 50 ans, des épigastralgies transfixiantes[1] doivent faire suspecter un adénocarcinome du pancréas.
- Après 50 ans, toute dysphagie progressive aux solides est un cancer de l'œsophage jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte d'endobrachyœsophage, toute majoration des symptômes dysphagiques doit faire suspecter une cancérisation.
- Chez un patient d'âge mûr, une dysphagie basse avec amaigrissement doit faire suspecter un adénocarcinome du cardia.
- Après 50 ans, tout transit capricieux[2] doit faire éliminer un cancer colorectal.
- Chez un sujet d'âge mûr, des selles glairomuqueuses chroniques doivent faire suspecter une tumeur villeuse colorectale.
- Toute MICI ancienne[3] doit faire rechercher les signes évocateurs de cancer colorectal.
- Chez un patient d'âge mûr, toute rectorragie doit faire suspecter un cancer colorectal sous-jacent.
- Piège diagnostique : un cancer colique droit peut se présenter *via* un tableau d'appendicite aiguë.
- Après 50 ans, tout ictère nu est un cancer de la tête du pancréas[4] jusqu'à preuve du contraire.
- Errance diagnostique : un ictère cholestasique fluctuant ne doit pas faire méconnaître un ampullome vatérien.
- Toute sténose de la voie biliaire principale doit faire évoquer un cholangiocarcinome…
- … mais en contexte cancéreux connu, il conviendra de penser à une métastase canalaire.
- Une vésicule biliaire dure et palpable doit faire redouter sa cancérisation.
- En contexte d'hépatopathie chronique, toute hépatomégalie hétérogène doit faire rechercher un carcinome hépatocellulaire sous-jacent.
- En contexte d'hépatopathie chronique, tout ictère cholestasique persistant doit faire évoquer un cholangiocarcinome.
- Errance diagnostique (*bis*) : un carcinome hépatocellulaire à composante nécrotique peut se révéler via un tableau d'abcès hépatique.
- Après 50 ans, toute pancréatite aiguë doit faire considérer une tumeur du pancréas sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes cardiorespiratoires

- Toute thrombose veineuse de localisation atypique ou qui récidive sous traitement anticoagulant doit faire traquer un cancer occulte.
- En contexte de cancer mammaire, toute toux sèche rebelle doit faire suspecter une lymphangite carcinomateuse.
- Toute hémoptysie doit faire évoquer de principe un cancer pulmonaire[5].
- Hors contexte évident, toute tamponnade doit faire rechercher une péricardite néoplasique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes touchant l'extrémité cervico-faciale

- Chez un patient d'âge mûr, toute « DYS- »[6] progressive/traînante révèle un cancer des voies aérodigestives supérieures jusqu'à preuve du contraire.
- Toute otite séromuqueuse unilatérale est un cancer du *cavum* jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un sujet d'âge mûr, toute otalgie chronique doit faire éliminer un cancer ORL[7] sous-jacent.
- Toute otorrhée chronique devenant hémorragique doit faire rechercher un processus tumoral malin sous-jacent.
- Même hors contexte alcoolo-tabagique, toute angine ulcérée chronique du sujet mûr doit faire suspecter un cancer amygdalien.
- Chez un adulte d'âge mûr, toute sinusite récidivante doit faire considérer un processus tumoral sous-jacent.
- Toute tuméfaction cervicale latérale est de principe une adénopathie.
- Chez un sujet maghrébin/cantonais, toute adénopathie spinale chronique est un cancer du *cavum* jusqu'à preuve du contraire.
- Tout ganglion de Troisier révèle un cancer digestif jusqu'à preuve du contraire…
- … et un cancer du testicule métastatique chez un jeune homme.
- Chez un sujet âgé, toute tuméfaction cervicale dure et rapidement progressive doit faire redouter un cancer anaplasique de la thyroïde.
- Tout nodule thyroïdien compressif[8] est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Un nodule thyroïdien associé à des douleurs osseuses doit faire redouter un carcinome thyroïdien métastatique osseux.
- Un nodule thyroïdien associé à une diarrhée motrice doit faire suspecter un carcinome médullaire de la thyroïde.
- Une paralysie faciale persistante ou d'apparition progressive[9] doit faire rechercher une étiologie tumorale.
- Toute tumeur parotidienne avec paralysie faciale est maligne jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tumeur parotidienne douloureuse[10] est cancéreuse de principe.
- Toute tumeur maxillaire/mandibulaire avec anesthésie trigéminée associée doit faire suspecter une malignité.
- Chez un adolescent, toute tuméfaction osseuse hyperalgique de la face est un ostéosarcome jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un jeune adulte, une tumeur buccale péri-angulo-mandibulaire doit faire évoquer un améloblastome.
- Tout ulcère buccal rebelle aux soins doit faire redouter sa malignité.
- Toute lésion buccale indurée et saignant au contact est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

- Toute leucoplasie en muqueuse buccale devra faire dépister une dégénérescence cancéreuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes neurologiques ou ophtalmologiques

- Chez un adulte, toute crise épileptique inaugurale et isolée doit faire rechercher une cause secondaire (et notamment une tumeur intracrânienne).
- Tout déficit focal subaigu à extension en tache d'huile doit faire suspecter un processus tumoral sous-jacent.
- Une atteinte progressive de plusieurs nerfs crâniens doit faire suspecter une tumeur du tronc cérébral.
- Toute plexopathie doit faire suspecter une infiltration tumorale.
- Hors contexte traumatique, un tableau de compression médullaire du jeune adulte doit faire suspecter une tumeur médullaire sous-jacente.
- Une compression médullaire lente avec syndrome radiculaire au premier plan doit faire suspecter un neurinome.
- Une diplopie d'installation progressive doit faire suspecter une tumeur orbitaire.
- Chez une jeune femme, un tableau encéphalitique avec atteinte cognitive au premier plan doit faire évoquer un syndrome paranéoplasique[11].
- Chez une femme de plus de 50 ans, des troubles progressifs de la marche doivent faire considérer un méningiome rachidien.
- Chez un patient âgé, un syndrome frontal avec anosmie associée est évocateur d'un méningiome olfactif.
- Une hémianopsie bitemporale associée à des taches café-au-lait est évocatrice d'un gliome du chiasma.
- Toute hémianopsie latérale homonyme progressive doit faire rechercher un processus tumoral du côté opposé au trouble visuel.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes gynécologiques

- Toute métrorragie post-coïtale doit faire rechercher un cancer du col de l'utérus sous-jacent.
- Une aménorrhée avec hyperandrogénie explosive doit faire suspecter une tumeur virilisante.
- Un polype accouché par le col doit faire rechercher un cancer de l'endomètre sous-jacent.
- Tout fibrome expansif de manière explosive est un sarcome jusqu'à preuve du contraire.
- Toute métrorragie post-ménopausique est un cancer de l'endomètre jusqu'à preuve du contraire.
- Piège diagnostique : en post-ménopause, un fibrome hémorragique doit faire redouter un processus cancéreux.
- Chez une femme âgée, toute ascite doit faire rechercher un cancer de l'ovaire sous-jacent.
- En post-ménopause, toute masse ovarienne est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Après 50 ans, tout nodule mammaire est cancéreux de principe.
- Tout sein inflammatoire chronique[12] est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Toute anomalie acquise du mamelon[13] doit faire suspecter une tumeur du sein.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes génito-urinaires

- Toute masse testiculaire est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Tout nodule prostatique dur et non algique est cancéreux de principe.
- Une varicocèle gauche d'apparition récente doit faire suspecter une tumeur du rein gauche.
- Une rétention aiguë d'urine sur hématurie caillotante doit faire rechercher un cancer de vessie sous-jacent.
- Chez un jeune homme, une gynécomastie d'apparition récente doit faire évoquer une tumeur sécrétrice d'hCG.
- Chez un homme, toute tumeur mammaire acquise[14] est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un sujet âgé et hors contexte infectieux, des signes fonctionnels urinaires doivent faire évoquer une tumeur vésicale[15].
- Chez une femme, une rétention aiguë d'urine[16] peut être le mode révélateur d'une tumeur pelvienne.
- Piège diagnostique : testicule et prostate n'ont pas pour territoire de drainage les ganglions inguinaux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes cutanés

- Toute ulcération cutanée chronique rebelle aux soins est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Toute lésion nacrée en zone photo-exposée doit faire suspecter un carcinome basocellulaire…
- … et tout carcinome basocellulaire doit faire rechercher d'autres lésions similaires synchrones.
- Toute plaque chronique érythémato-squameuse en zone photo-exposée doit faire redouter un processus cancéreux.
- Tout *naevus* dont les caractéristiques évoluent est un mélanome jusqu'à preuve du contraire.
- Toute lésion mélanocytaire ulcéro-hémorragique est cancéreuse de principe.
- Un *naevus* du lit de l'ongle présent sur un seul doigt doit faire suspecter un mélanome.
- Chez un transplanté rénal, toute ulcération cutanée chronique est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient avec une infection à VIH, toute lésion violacée cutanéomuqueuse doit faire suspecter un sarcome de Kaposi.
- Toute myopathie inflammatoire[17] doit faire considérer une néoplasie sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes ostéo-articulaires

- Toute tuméfaction osseuse douloureuse persistante est maligne jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un sujet d'âge mûr, une rachialgie insomniante[18] peut être la porte d'entrée vers une maladie cancéreuse.
- Toute dorsalgie doit faire éliminer de principe une cause secondaire et notamment un contexte tumoral[19].
- Chez un patient âgé altéré, toute fracture vertébrale doit faire redouter une métastase osseuse ou une hémopathie maligne.
- Après 70 ans, une lombosciatique doit faire considérer de principe une étiologie secondaire sous-jacente (et notamment un processus tumoral).
- Chez un trentenaire, toute douleur persistante de la métaphyse d'un os long doit faire suspecter un chondrosarcome.
- Toute exostose qui devient symptomatique doit faire redouter une dégénérescence sarcomateuse.
- Errance diagnostique : une suspicion d'ostéite ne doit pas faire méconnaître un ostéosarcome sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Miscellanées

- Hors contexte diabétique, tout *acanthosis nigricans* doit faire évoquer une tumeur de l'estomac sous-jacente.
- Tout diabète tardif[20] doit faire redouter un adénocarcinome du pancréas.
- Hors contexte évident, une hypercalcémie aiguë (> 3mM) doit faire suspecter une étiologie tumorale.
- Errance diagnostique : une polyglobulie isolée du sujet âgé ne doit pas faire méconnaître un cancer du rein.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Onco-Pédiatrie

- Toute tumeur vasculaire congénitale indurée doit faire redouter une étiologie sarcomateuse.
- Tout *naevus* congénital géant doit faire craindre une transformation maligne.
- Toute leucocorie acquise est un rétinoblastome jusqu'à preuve du contraire.
- Tout strabisme paralytique doit faire suspecter une tumeur cérébrale sous-jacente.
- L'apparition subaiguë d'une ataxie cérébelleuse doit faire évoquer un médulloblastome.
- Tout torticolis persistant avec vomissements doit faire suspecter une tumeur du cervelet.
- Chez un enfant caucasien, toute tuméfaction osseuse hyperalgique doit faire craindre un sarcome d'Ewing.
- Chez un adolescent, toute douleur inflammatoire persistante « près du genou et loin du coude[21] » doit faire suspecter un ostéosarcome.

---

[1] D'autant plus en contexte d'altération de l'état général.

[2] Notamment une alternance diarrhée/constipation et/ou la présence de douleurs abdominales chroniques.

[3] D'autant plus si elle présente une forte activité.

[4] Ou une tumeur périhilaire.

[5] Parmi les cinq causes ABCDE = Aspergillose, Bacille de Koch, Cancer pulmonaire, Dilatation des bronches, Embolie pulmonaire.

[6] Dysphonie, dysphagie, dyspnée.

[7] Principalement pharyngien.

[8] Comme tout nodule dur, sensible et non kystique.

[9] Et/ou associée à d'autres déficits des nerfs crâniens homolatéraux.

[10] Et/ou à ulcération cutanée.

[11] Qui doit faire rechercher un tératome ovarien.

[12] Ou eczématiforme.

[13] Dont un écoulement séro-sanglant.

[14] Notamment une gynécomastie unilatérale indurée.

[15] En sus d'une pathologie prostatique.

[16] Ou une colique néphrétique aiguë inaugurale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[17] *I.e.* dermatomyosite, polymyosite.

[18] Et/ou réfractaire aux antalgiques, d'autant plus en contexte d'altération de l'état général.

[19] Corollaire : toute dorsalgie survenant dans un contexte tumoral est secondaire jusqu'à preuve du contraire.

[20] Ou qui s'aggrave brutalement.

[21] Principalement l'extrémité fémorale inférieure ou l'extrémité supérieure tibiale/fibulaire ; parfois en huméral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 22

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Cardiologie, Médecine Vasculaire et Chirurgie Vasculaire

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Facteurs de risque cardiovasculaire

- Chez tout homme de plus de 50 ans[1], les signes cliniques évocateurs de maladie athéromateuse devront être traqués.
- Tout patient avec une maladie athéromateuse est potentiellement polyvasculaire.
- Piège diagnostique : les facteurs de risque des maladies artérielles (*i.e.* athéromateuses) et veineuses (*i.e.* thrombo-emboliques) ne sont pas les mêmes, exception faite de l'obésité.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Toute HTA…

- … avant 30 ans est secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- … sévère d'emblée ou réfractaire au traitement est secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- … avec hématurie chez un jeune homme doit faire rechercher une néphropathie.
- … d'évolution rapide chez une jeune femme est évocatrice d'une dysplasie fibromusculaire.
- … réfractaire en contexte d'obésité doit faire penser à un syndrome d'apnée obstructive du sommeil.
- … résistante avec hypokaliémie implique de penser à un hyperminéralocorticisme.
- … avec néphromégalie bilatérale doit faire rechercher une polykystose rénale.
- … avec diminution/abolition des pouls fémoraux doit faire suspecter une coarctation de l'aorte.
- … avec taches café-au-lait est évocatrice d'une maladie de Von Recklinghausen.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dyspnée

- Après 50 ans, toute dyspnée inaugurale doit faire penser à une insuffisance cardiaque gauche aiguë.
- Hors contexte évident, tout œdème aigu du poumon *flash* doit faire évoquer une HTA rénovasculaire.
- Chez une jeune femme, une dyspnée chronique avec palpitations doit faire suspecter une maladie de Barlow.
- En contexte de maladie auto-immune, une dyspnée d'effort ne doit pas faire méconnaître une aortite.
- Chez un sujet âgé, tout cortège de symptômes d'effort doit faire penser à un rétrécissement aortique.
- Chez un patient âgé, un claquement thoracique suivi d'une dyspnée aiguë doit faire craindre une rupture de cordage mitral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Au décours d'une lipothymie/syncope…

- … un bloc de branche isolé oriente vers un bloc atrioventriculaire paroxystique.
- … une bradycardie sinusale doit faire évoquer une dysfonction sinusale.
- … un allongement de l'intervalle QT aiguille vers une torsade de pointes.
- … survenant en contexte de syndrome de Wolff-Parkinson-White, une tachycardie paroxystique doit être suspectée.
- … des extrasystoles ventriculaires nombreuses (ou en salves) sont évocatrices d'une tachycardie ventriculaire.
- … une fibrillation auriculaire doit faire considérer une maladie de l'oreillette.
- … chez un homme d'origine asiatique, il conviendra de penser à un syndrome de Brugada.
- Piège diagnostique : une fibrillation ventriculaire ne se complique pas d'une syncope mais d'un arrêt cardiorespiratoire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une douleur thoracique

- Toute douleur thoracique aiguë doit faire suspecter le « PIED[2] ».
- Toute douleur thoracique aiguë avec asymétrie tensionnelle est une dissection aortique jusqu'à preuve du contraire.
- Toute douleur angineuse atypique[3] ou accompagnée de sueurs/malaise est un syndrome coronarien aigu jusqu'à preuve du contraire.
- Tout angor stable qui se modifie[4] est un syndrome coronarien aigu jusqu'à preuve du contraire.
- Toute douleur angineuse d'allure fonctionnelle doit faire rechercher une pathologie coronaire organique associée.
- Toute douleur thoracique avec pouls paradoxal doit faire craindre une tamponnade cardiaque.
- Toute douleur péricardique à troponine élevée est une myocardite jusqu'à preuve du contraire.
- Une péricardite évoluant de manière subaiguë ne doit pas faire méconnaître une étiologie tuberculeuse.
- Hors contexte évident, toute tamponnade doit faire rechercher une péricardite néoplasique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une douleur thoracique (terrains particuliers)

- Chez un jeune adulte, une douleur thoracique brutale post-effort physique doit faire soupçonner un angor de Prinzmetal.
- Chez une femme ménopausée, tout syndrome coronaire aigu survenant après un stress doit faire penser au syndrome de *Tako-Tsubo.*
- Chez un jeune homme fumeur, toute douleur latéro-thoracique brutale est un pneumothorax jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte syphilitique, une symptomatologie cardiaque aiguë ne doit pas faire méconnaître une coronarite ostiale.
- Chez un jeune adulte sans cardiopathie, un épisode brutal de palpitations doit faire évoquer une maladie de Bouveret.
- Piège diagnostique : chez un patient diabétique de plus de 50 ans, une épigastralgie aiguë ne doit pas faire méconnaître un syndrome coronarien aigu.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient coronarien

- Toute douleur thoracique brutale ou prolongée doit faire évoquer un syndrome coronarien aigu.
- Toute syncope doit faire suspecter un épisode de tachycardie ventriculaire.
- Dans les jours qui suivent une pose de *stent*, toute douleur thoracique aiguë est synonyme de thrombose jusqu'à preuve du contraire.
- Dans les 6 mois qui suivent une pose de *stent*, toute récidive angineuse doit faire suspecter une resténose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de cardiopathie

- La règle est que toutes les cardiopathies peuvent évoluer vers l'insuffisance cardiaque.
- Une cardiopathie qui décompense de manière brutale et inexpliquée doit faire rechercher une fibrillation auriculaire paroxystique.
- Tout épisode de palpitations doit faire redouter une tachycardie ventriculaire.
- Toute cardiomyopathie hypertrophique du jeune adulte doit faire rechercher une étiologie génétique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'insuffisance cardiaque

- Toute insuffisance cardiaque droite doit faire rechercher une cardiopathie gauche associée…
- … et toute insuffisance cardiaque gauche doit faire suspecter une cardiopathie ischémique.
- Toute toux de décubitus est de principe une poussée d'insuffisance cardiaque.
- En contexte d'insuffisance cardiaque sévère, des apnées centrales doivent être suspectées (même en l'absence de symptômes associés).
- Errance diagnostique : chez un sujet âgé, une insuffisance cardiaque sans étiologie évidente ne doit pas faire méconnaître une amylose sénile.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Valvulopathies

- Tout souffle cardiaque[5] fébrile doit faire suspecter une endocardite infectieuse.
- Chez un jeune migrant d'Afrique ou d'Europe de l'Est, tout souffle cardiaque doit faire penser à une étiologie post-rhumatismale.
- Chez un jeune adulte, toute valvulopathie aortique doit faire évoquer une bicuspidie congénitale, qui doit faire rechercher un anévrisme de l'aorte associé.
- Chez un patient porteur de valve mécanique, tout œdème aigu du poumon d'apparition brutale doit faire suspecter une thrombose valvulaire.
- Chez un patient porteur de valve, tout souffle cardiaque systolique intense ou diastolique doit faire suspecter une dysfonction prothétique[6].
- En contexte de toxicomanie parentérale, tout souffle tricuspide fébrile doit faire redouter une endocardite infectieuse à *Staphylococcus aureus*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de vaisseaux : versant artériel

- Chez un patient athéromateux, toute claudication intermittente est une AOMI jusqu'à preuve du contraire.
- Tout patient avec une AOMI est coronarien jusqu'à preuve du contraire.
- Toute ischémie aiguë de membre est une urgence vasculaire.
- Chez un sujet jeune, une ischémie aiguë de membre doit faire rechercher une origine cardiaque emboligène.
- En contexte d'ischémie aiguë de membre, toute récidive ou aggravation des symptômes lors de la revascularisation doit faire suspecter un syndrome de reperfusion.
- Tout pouls poplité frappé est anévrismal jusqu'à preuve du contraire.
- Tout anévrisme de l'aorte abdominale qui devient douloureux doit faire redouter sa rupture.
- Chez un jeune adulte, un anévrisme de l'aorte abdominale suggère une maladie du tissu conjonctif/élastique.
- Chez un jeune homme sportif, une claudication intermittente doit faire évoquer un syndrome de l'artère poplitée piégée.
- Piège diagnostique : chez un patient diabétique avec une AOMI, l'index de pression systolique n'est pas nécessairement abaissé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de vaisseaux : versant veineux

- Toute thrombose veineuse superficielle sur veine saine doit faire rechercher une cause systémique sous-jacente (et notamment un cancer).
- Hors contexte évident, une thrombose veineuse profonde récidivante du membre inférieur gauche doit faire évoquer un syndrome de Cockett.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Sur l'électrocardiogramme

- Toute tachycardie irrégulière avec complexes QRS fins est une fibrillation auriculaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tachycardie régulière avec complexes QRS larges est une tachycardie ventriculaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tachycardie régulière avec complexes QRS fins est un *flutter*[7] jusqu'à preuve du contraire.
- Tout PR court (< 120 ms) doit faire suspecter un syndrome de Wolff-Parkinson-White associé.
- Un bloc de branche gauche n'est jamais anodin… et doit faire rechercher une HTA et une cardiopathie gauche sous-jacentes.
- Piège diagnostique : un raccourcissement avec sous-décalage du segment ST chez un patient sous digitaliques est un signe d'imprégnation.

---

[1] Et d'autant plus en contexte de tabagisme, HTA, diabète, dyslipidémie.

[2] Péricardite, Infarctus du myocarde, Embolie pulmonaire, Dissection de l'aorte.

[3] Prolongée, répétitive, au repos.

[4] En termes de fréquence, d'intensité, de durée.

[5] Nouveau ou qui se majore.

[6] Thrombose, sténose, fuite.

[7] 2/1 si ≃ 150 bpm.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 23

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chirurgie Maxillo-Faciale

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Développement cranio-facial et affections pédiatriques

- Toute fente labio-palatine doit faire rechercher une malformation rénale associée.
- Face à une fente labio-palatine, la recherche d'un syndrome polymalformatif[1] doit être systématique.
- Toute fente labio-palatine devra faire dépister l'apparition de complications ORL.
- Tout retard de fermeture des fontanelles doit faire penser à un rachitisme.
- Un retard d'éruption dentaire peut être le symptôme sentinelle d'une hypothyroïdie.
- Toute morsure au visage chez un enfant doit être explorée, parée et suturée.
- Toute fracture mandibulaire doit faire craindre une rétro-mandibulie au long cours.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une tumeur des glandes salivaires

- Toute tumeur parotidienne avec paralysie faciale est maligne jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tumeur parotidienne douloureuse et/ou à ulcération cutanée est cancéreuse de principe.
- Chez un patient VIH chronique, une tuméfaction amygdalienne[2] doit faire suspecter un lymphome.
- Chez un patient VIH d'âge mûr, une parotidite chronique doit faire penser à une tumeur de Whartin.
- Chez un homme âgé, une tuméfaction bilatérale chronique des glandes salivaires ne doit pas faire méconnaître une maladie fibrosclérosante à IgG4.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une tumeur maxillo-faciale

- Chez un adolescent, toute tuméfaction osseuse hyperalgique de la face est un ostéosarcome jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un jeune adulte, une tumeur buccale péri-angulo-mandibulaire doit faire évoquer un améloblastome.
- Une tumeur maxillaire/mandibulaire avec anesthésie trigéminée doit faire suspecter une malignité.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte bucco-dentaire

- Tous les types d'infections dentaires mènent de principe à la parodontite apicale.
- Toute leucoplasie en muqueuse buccale devra faire dépister une dégénérescence cancéreuse.
- Toute lésion buccale indurée et saignant au contact est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient alcoolo-tabagique chronique, toute ulcération buccale est un carcinome épidermoïde jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un jeune adulte du pourtour méditerranéen, toute aphtose buccale doit faire rechercher une atteinte génitale… fortement évocatrice de maladie de Behçet.
- Tout ulcère buccal rebelle aux soins doit faire redouter sa malignité.
- En cas d'antécédent de radiothérapie cervico-faciale, toute douleur dentaire fluctuante doit faire suspecter une ostéoradionécrose.
- Au décours d'une radiothérapie cervico-faciale, toute avulsion dentaire doit être évitée au vu du risque d'ostéoradionécrose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Traumatologie maxillo-faciale

- Tout traumatisé facial est un traumatisé crânien/rachidien jusqu'à preuve du contraire.
- Piège diagnostique : l'examen du traumatisé maxillo-facial en phase aiguë peut être faussé par l'œdème.
- Toute morsure est une plaie profonde et infectée jusqu'à preuve du contraire.
- Toute morsure canine doit faire évaluer les risques rabique et tétanique.
- Toute fracture mandibulaire bi-parasymphysaire doit faire craindre une glossoptose.
- Toute lésion nasale doit faire rechercher un hématome de cloison[3].
- Toute fracture de Le Fort III est associée de principe à une brèche ostéoméningée.
- Tout trauma mandibulaire doit faire rechercher une anesthésie labio-mentonnière associée[4].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma maxillo-facial, tout(e)…

- … enfoncement de relief osseux ou asymétrie du visage doit faire suspecter une fracture.
- … épistaxis qui s'éclaircit est une brèche ostéo-méningée jusqu'à preuve du contraire.
- … ecchymose en fer à cheval du vestibule supérieur est évocatrice d'une fracture de Le Fort I.
- … faciès lunaire doit faire soupçonner une fracture de Le Fort III.
- … paralysie faciale périphérique (ou atteinte oto-vestibulaire) doit faire suspecter une fracture du rocher.
- … hémotympan ou otorragie doit faire penser à une fracture du rocher.
- … oto-liquorrhée post-fracture du rocher doit faire redouter une brèche ostéo-méningée.
- … surdité fluctuante post-trauma du rocher doit faire rechercher une fistule péri-lymphatique.
- … emphysème sous-cutané jugal doit faire évoquer une fracture de paroi des sinus.
- … emphysème sous-cutané palpébral est évocateur d'une fracture du plancher (ou de la paroi interne de l'orbite).
- … hypoesthésie du V2 doit faire rechercher une lésion en regard du plancher de l'orbite.
- … diplopie doit faire rechercher une incarcération des muscles extrinsèques de l'œil.
- … télécanthus doit faire penser à une fracture centro-faciale complexe.
- … énophtalmie doit faire évoquer une fracture des parois de l'orbite.
- … plaie palpébrale doit faire rechercher une atteinte du globe associée.
- … plaie cutanée du *canthus* interne doit faire rechercher une atteinte des canaux lacrymaux associée.
- … plaie de gencive attachée en regard des dents doit faire rechercher une fracture sous-jacente.
- … contusion dentaire doit faire dépister une nécrose pulpaire.

---

[1] Ou d'un contexte de mutation génétique.

[2] Ou des glandes salivaires.

[3] Hématome qui est à risque de nécrose de la cloison.

[4] Évocatrice d'une fracture mandibulaire avec atteinte du nerf alvéolo-dentaire inférieur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 24

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dermatologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dermatose faciale

- Une acné sans comédons ni microkystes n'en est pas une.
- Toute acné nodulaire aiguë fébrile doit faire craindre une forme fulminante.
- Une acné faite de nodules inflammatoires doit faire suspecter une forme *conglobata*.
- Toute acné féminine grave et réfractaire au traitement doit faire penser à un syndrome des ovaires polykystiques sous-jacent.
- En contexte de rapports sexuels non protégés, la survenue d'une acné ne doit pas faire méconnaître une syphilis.
- Toute grossesse chez une patiente traitée par rétinoïdes doit faire redouter une tératogénicité.
- Une acné papulo-pustuleuse monomorphe est évocatrice d'une iatrogénie[1].
- Toute rosacée doit faire scruter des complications oculaires associées.
- Toute dermite séborrhéique sévère et/ou chronique doit faire rechercher une infection VIH sous-jacente.
- Chez un jeune adulte, tout tableau de dermatite séborrhéique requiert de chercher une atteinte extrafaciale[2].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des bulles cutanées et/ou muqueuses

- Tout tableau de lésions squamo-croûteuses en zones séborrhéiques doit faire penser à un pemphigus superficiel.
- L'association d'érosions buccales traînantes et de bulles flasques ne doit pas faire omettre un pemphigus vulgaire débutant.
- Chez un jeune adulte, des bulles flasques sur les zones de frottement doivent faire évoquer une épidermolyse bulleuse acquise.
- Maladies intestinales et maladies bulleuses : toute dermatite herpétiforme impose de rechercher une maladie cœliaque sous-jacente lorsque toute épidermolyse bulleuse acquise doit faire rechercher une maladie de Crohn.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une malformation vasculaire

- Toute tumeur vasculaire congénitale indurée doit faire redouter une étiologie sarcomateuse.
- Tout angiome plan congénital avec *thrill*/souffle est une malformation artérioveineuse jusqu'à preuve du contraire.
- La présence d'hémangiomes en plaques et étendus implique de rechercher un syndrome malformatif associé.
- Une tuméfaction bleutée congénitale est évocatrice d'un angiome veineux.
- Tout hémangiome cervico-facial inférieur exige d'explorer une extension sous-glottique associée.
- Toute hémangiomatose viscérale est à risque d'insuffisance cardiaque à haut débit.
- Tout angiome sur le territoire du V1 implique de penser à un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe.
- Toute malformation veineuse étendue est à risque de thrombose[3].
- Toute malformation artérioveineuse est à risque de complications ischémo-hémorragiques de principe.
- Des télangiectasies labio-linguales doivent faire penser à une maladie de Rendu-Osler.
- Piège diagnostique : une tuméfaction vasculaire qui n'est pas congénitale n'est pas une malformation vasculaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une érythrodermie

- Toute érythrodermie doit faire redouter des complications hydro-électrolytico-nutritives et infectieuses.
- Une érythrodermie prurigineuse et réfractaire au traitement symptomatique doit faire suspecter un lymphome T cutané sous-jacent.
- Triade diagnostique du sujet âgé institutionnalisé érythrodermique : gale croûteuse, lymphome cutané, toxidermie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un prurit

- Tout prurit diffus est une gale jusqu'à preuve du contraire.
- Un prurit aquagénique est fortement évocateur d'une maladie de Vaquez.
- Chez un jeune adulte, tout prurit chronique nu doit faire redouter un lymphome de Hodgkin.
- Chez un jeune adulte avec prurit chronique, la présence associée d'une éruption vésiculeuse sur la face d'extension des membres doit faire suspecter une dermatite herpétiforme.
- Chez un sujet très âgé, tout prurit chronique *sine materia* doit faire soupçonner une pemphigoïde bulleuse débutante[4].
- Tout prurit du cuir chevelu exige de traquer une pédiculose sous-jacente.
- Un prurit périnéal ne doit pas faire méconnaître une phtiriase.
- Une lésion génitale chronique érythémateuse et prurigineuse ne doit pas faire méconnaître une candidose.
- En contexte de précarité, tout prurit avec *prurigo* doit faire suspecter une pédiculose corporelle.
- Tout eczéma de contact doit faire considérer une maladie professionnelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de psoriasis

- Tout psoriasis[5] cutané doit faire rechercher un rhumatisme psoriasique associé.
- En contexte de psoriasis cutané, un doigt/orteil « en saucisse » doit faire suspecter une forme rhumatismale associée[6].
- Tout psoriasis doit faire rechercher un syndrome métabolique associé.
- Un psoriasis pustuleux ou extensif doit faire penser à une infection à VIH associée.
- Piège diagnostique : un tableau psoriasiforme inaugural du sujet âgé ne doit pas faire méconnaître un mycosis fongoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'infection cutanée

- Chez un adulte d'âge mûr, toute jambe rouge aiguë et fébrile est un érysipèle de principe…
- … érysipèle qui doit faire traquer une porte d'entrée infectieuse locorégionale.
- Toute dermo-hypodermite hyperalgique et/ou hyperextensive doit faire redouter une forme nécrosante.
- En contexte infectieux, une crépitation neigeuse sous-cutanée signe de principe une infection à germes anaérobies.
- Tout furoncle centro-facial doit faire redouter une staphylococcie maligne de la face.
- Toute folliculite chronique du périnée implique de penser à une maladie de Verneuil.
- En contexte d'effraction cutanée, tout œdème musculaire tendu et hyperalgique doit faire suspecter une myosite.
- Hors contexte de dermatose, toute impétiginisation doit faire rechercher une gale (ou une pédiculose) sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Mycoses et parasitoses cutanées

- Toute alopécie, tout état squamo-croûteux du cuir chevelu est une teigne jusqu'à preuve du contraire.
- Tout dermatophyte est pathogène de principe.
- Stéréotypie des intertrigos acraux[7] : candidose au doigt et dermatophytose au pied.
- Intertrigos des grands plis : un fond fissuré avec enduit crémeux est candidosique de principe alors qu'une guérison centrale est dermatophytique.
- Un intertrigo des grands plis réfractaire au traitement antifongique doit faire suspecter un psoriasis inversé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de dermatite atopique…

- … tout retard de croissance doit faire rechercher à l'interrogatoire une allergie alimentaire associée.
- Une dermatite atopique réfractaire ou de localisation atypique doit faire soupçonner un eczéma de contact associé.
- Errance diagnostique : chez un adulte, la dermatite atopique reste un diagnostic d'exclusion[8].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un ulcère cutané

- Toute ulcération chronique rebelle aux soins est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un jeune homme fumeur, toute ulcération digitale est une maladie de Buerger jusqu'à preuve du contraire.
- Tout ulcère atypique doit faire rechercher une étiologie non vasculaire[9].
- Chez un patient polyvasculaire, un ulcère suspendu est volontiers artériel[10].
- Chez une patiente âgée et en surpoids, un ulcère est volontiers veineux[11].
- Chez une femme âgée hypertendue, un ulcère hyperalgique en face antéro-externe de jambe doit faire suspecter une angiodermite nécrotique[12].
- Tout *pyoderma gangrenosum* doit faire explorer une affection sous-jacente[13].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un sujet âgé

- Toute lésion nacrée en zone photo-exposée doit faire suspecter un carcinome basocellulaire.
- Tout carcinome basocellulaire doit faire rechercher d'autres lésions similaires synchrones.
- Toute plaque chronique érythémato-squameuse en zone photo-exposée doit faire redouter un processus cancéreux.
- Piège diagnostique : le caractère prurigineux de cette plaque et sa présence en zone non photo-exposée doivent faire évoquer un lymphome cutané.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Questions de mélanocytes

- Tout *naevus* dont les caractéristiques évoluent est un mélanome jusqu'à preuve du contraire.
- Toute lésion mélanocytaire ulcéro-hémorragique est cancéreuse de principe.
- Un *naevus* du lit de l'ongle présent sur un seul doigt doit faire suspecter un mélanome.
- Tout *naevus* congénital géant doit faire craindre une transformation maligne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de toxidermies

- Toute réaction anaphylactique pharmaco-induite doit faire craindre une récidive avec tous les produits de même effet pharmacologique.
- Tout exanthème maculo-papuleux est une toxidermie jusqu'à preuve du contraire.
- À la réintroduction d'un traitement, des plaques érythémateuses réapparaissant au même site révèlent de principe un érythème pigmenté fixe.
- Dans les semaines post-introduction, une érythrodermie infiltrée et prurigineuse doit faire redouter un *DRESS syndrome*.
- Tout *DRESS syndrome* doit faire rechercher des atteintes viscérales associées.
- Toute angine traitée par pénicilline se compliquant d'une éruption érythémateuse doit faire suspecter une mononucléose infectieuse sous-jacente.
- Chez un jeune adulte, des lésions en cocarde à distribution acrale ne doivent pas faire méconnaître un érythème polymorphe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

À l'introduction d'un traitement, tout(e)…

- … décollement en vastes lambeaux cutanés est un syndrome de Lyell jusqu'à preuve du contraire.
- … érosion muqueuse avec asthénie fébrile doit faire suspecter une nécrolyse épidermique débutante.
- … érythème scarlatiniforme pustuleux des grands plis d'apparition précoce doit faire suspecter une pustulose exanthématique aiguë généralisée.
- … tableau de papules fixes urticariennes avec arthralgies doit faire évoquer une maladie sérique.

---

[1] Ou d'une rosacée.

[2] Afin de ne pas méconnaître un sébopsoriasis.

[3] Avec troubles de la coagulation associés.

[4] Corollaire : chez un sujet très âgé avec prurit chronique, des bulles tendues associées doivent faire redouter une pemphigoïde bulleuse.

[5] Notamment en contexte de psoriasis unguéal ou du cuir chevelu.

[6] Ou une goutte.

[7] Exceptions : candidose du 1er espace interorteil et dermatophytose de type « 2 pieds 1 main ».

[8] Diagnostic qu'il sera possible de poser après avoir écarté les autres causes de dermatose prurigineuse.

[9] D'autant plus si l'examen artérioveineux est normal.

[10] Et donc creusant et hyperalgique.

[11] Et donc extensif et peu algique.

[12] Suspicion qui doit d'abord faire écarter une vascularite.

[13] Principalement MICI, maladie auto-immune ou hémopathie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 25

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Endocrinologie, Diabétologie et Nutrition

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un xanthome

- Chez un jeune adulte, un *xanthelasma* est évocateur d'une hypercholestérolémie familiale.
- Un *xanthoma* tendineux oriente vers une hypercholestérolémie familiale monogénique… maladie qui doit faire craindre des complications cardiovasculaires précoces.
- Un *xanthoma* des plis palmaires est suggestif d'une dysbêtalipoprotéinémie.
- Une xanthomatose éruptive du tronc et des membres doit faire considérer une hypertriglycéridémie familiale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un nodule thyroïdien

- Hors contexte évident, tout nodule thyroïdien doit être exploré de principe.
- Tout nodule thyroïdien compressif[1] est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Tout nodule thyroïdien avec hyperthyroïdie est toxique jusqu'à preuve du contraire.
- Un nodule thyroïdien avec hypothyroïdie oriente vers une thyroïdite lymphocytaire.
- Un nodule thyroïdien qui devient brutalement douloureux est évocateur d'une hématocèle.
- Chez une jeune femme, un nodule thyroïdien associé à une adénopathie cervicale doit faire suspecter un carcinome papillaire.
- Un nodule thyroïdien associé à des douleurs osseuses doit faire redouter un carcinome thyroïdien métastatique osseux.
- Un nodule thyroïdien associé à une diarrhée motrice doit faire suspecter un carcinome médullaire de la thyroïde…
- … carcinome médullaire de la thyroïde qui doit faire rechercher un contexte de néoplasie endocrinienne multiple de type 2.
- Au décours du traitement d'un cancer thyroïdien, toute adénopathie cervicale signe sa récidive de principe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un goitre

- Chez un adolescent, un goitre homogène doit faire surveiller son évolution sous forme plurinodulaire.
- Tout goitre plurinodulaire implique de rechercher des signes compressifs et/ou d'hyperthyroïdie.
- Chez une jeune femme, un goitre homogène et vasculaire est évocateur d'une maladie de Basedow.
- En contexte de thyroïdite, un goitre à croissance explosive doit faire suspecter un lymphome sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de dysthyroïdies

- Les extrêmes de la dysthyroïdie : cardiothyréose pour l'hyperthyroïdie, coma myxœdémateux pour l'hypothyroïdie.
- En région montagneuse, un tableau d'hypothyroïdie est évocateur d'une carence iodée.
- Une hypothyroïdie à goitre ferme et irrégulier doit faire suspecter une thyroïdite de Hashimoto.
- Une hypothyroïdie corrigée de manière brutale est à risque de décompensation d'une coronaropathie[2].
- En contexte pseudogrippal, un tableau d'hyperthyroïdie doit faire évoquer une thyroïdite subaiguë de De Quervain.
- Une hyperthyroïdie sans goitre ne doit pas faire méconnaître une thyrotoxicose factice.
- Hors contexte d'adénome hypophysaire, une thyrotoxicose à *TSH* inadaptée doit faire suspecter un syndrome de résistance aux hormones thyroïdiennes.
- Toute thyroïdite auto-immune doit faire rechercher un contexte de poly-endocrinopathie auto-immune de type 2.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une acromégalie

- Une acromégalie révèle de principe un adénome hypophysaire somatotrope.
- Tout diagnostic d'acromégalie doit faire rechercher un syndrome d'apnée obstructive du sommeil associé.
- Toute acromégalie est à risque de cardiomyopathie hypertrophique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un hypercorticisme

- Un syndrome de Cushing avec mélanodermie oriente vers une maladie de Cushing.
- Un syndrome de Cushing explosif avec mélanodermie intense est évocateur d'un syndrome paranéoplasique.
- Un syndrome de Cushing avec hyperandrogénie et/ou hyperminéralocorticisme doit faire craindre un corticosurrénalome sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte antéhypophysaire

- L'atteinte associée de plusieurs axes hypothalamo-hypophysaires est de principe révélatrice d'un adénome hypophysaire.
- Tout adénome hypophysaire doit faire rechercher une insuffisance antéhypophysaire associée.
- Chez un jeune garçon, une insuffisance antéhypophysaire doit faire considérer un craniopharyngiome.
- En contexte de granulomatose, une insuffisance antéhypophysaire doit faire suspecter une infiltration de la selle turcique.
- Piège diagnostique : un adénome hypophysaire ne donne pas de diabète insipide.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une insuffisance surrénale

- En contexte d'insuffisance surrénale chronique, tout événement intercurrent est de principe à risque d'insuffisance aiguë.
- Un tableau d'insuffisance surrénale sans mélanodermie associée doit faire évoquer une insuffisance corticotrope.
- Tout arrêt (ou décroissance) de corticoïdes prescrits au long cours doit faire traquer les signes d'insuffisance corticotrope.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une(des) hypoglycémie(s)

- Une hypoglycémie[3] apparaissant seulement en postprandial est évocatrice d'une étiologie fonctionnelle.
- Chez un adulte sain, des hypoglycémies récurrentes avec prise de poids doivent faire suspecter un insulinome.
- Toute triade de Whipple doit faire rechercher un insulinome…
- … insulinome qui doit faire rechercher un contexte de néoplasie endocrinienne multiple de type 1.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de diabète chronique

- Déséquilibre glycémique et durée du diabète sont les deux maîtres mots des complications.
- L'*acanthosis nigricans* oriente vers une insulinorésistance… mais hors Diabétologie, cela peut être le symptôme révélateur d'une tumeur de l'estomac.
- Après une phase de mauvais contrôle, une amélioration rapide de la glycémie est à risque de décompensation ophtalmologique.
- Baisse d'acuité visuelle : une présentation aiguë doit faire craindre un décollement de rétine lorsqu'une atteinte progressive oriente vers une maculopathie diabétique.
- Une rubéose irienne doit faire redouter un glaucome néovasculaire.
- Toute rhinosinusite avec œdème jugopalpébral doit faire redouter une mucormycose.
- L'atteinte diabétique rétinienne précède l'atteinte rénale.
- En contexte de rétinopathie diabétique, un syndrome néphrotique pur révèle de principe une glomérulopathie diabétique[4].
- Une dysfonction érectile peut être le symptôme sentinelle de neuropathie végétative autonome.
- Face à un trouble du transit, la dysautonomie végétative reste un diagnostic d'élimination.
- Chez un diabétique chronique, toute paresthésie des pieds doit faire suspecter une polyneuropathie débutante.
- Un diabète peut aussi donner des neuropathies focales[5] et multifocales…
- … mais hormis la classique polynévrite symétrique distale, toute neuropathie doit de prime abord faire écarter les diagnostics différentiels possibles avant de retenir une étiologie diabétique.
- Toute ulcération indolore du pied doit faire suspecter un mal perforant plantaire.
- Toute plaie malodorante du pied est une dermohypodermite nécrosante jusqu'à preuve du contraire… qui doit faire rechercher un contact osseux, synonyme d'ostéite associée.
- Une dysphagie ne doit pas faire méconnaître une candidose.
- Toute otite externe doit faire redouter une forme maligne (et nécessite donc un examen ORL approfondi).
- Piège diagnostique : toute dyspnée aiguë[6] doit faire suspecter une ischémie myocardique silencieuse.
- Piège diagnostique (*bis*) : une douleur épigastrique sans étiologie évidente[7] doit faire évoquer un infarctus du myocarde inférieur.
- Piège diagnostique (*ter*) : le caractère indolore d'une ischémie ne doit pas faire méconnaître une AOMI.
- Errance diagnostique : tout diabète tardif (ou qui s'aggrave brutalement) doit faire redouter un adénocarcinome du pancréas.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient diabétique de type 1…

- … il n'y a ni atteinte rétinienne ni atteinte rénale au moment du diagnostic[8].
- … un contexte de poly-endocrinopathie auto-immune de type 2 doit être recherché systématiquement.
- … la présence de taches achromiques doit faire évoquer un *vitiligo* associé.
- … toute microalbuminurie doit faire suspecter une glomérulopathie diabétique débutante.
- … toute aggravation brutale du syndrome cardinal doit faire rechercher une cétonurie.
- … tout syndrome confusionnel avec polypnée doit faire redouter une acidocétose métabolique.
- … en rupture thérapeutique[9], tout coma calme est une acidocétose diabétique jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient diabétique de type 2…

- … la recherche d'une néphropathie diabétique doit être systématique.
- … une néphropathie à progression rapide[10] doit faire rechercher une étiologie non diabétique.
- … âgé, tout événement intercurrent est à risque de déshydratation globale (classiquement révélée par une confusion).

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dyscalcémie

- Toute dyscalcémie doit faire rechercher sur l'ECG des complications cardiaques rythmologiques.
- Hors contexte évident, une hypercalcémie aiguë > 3 mM doit faire suspecter une étiologie tumorale.
- Toute hypercalcémie doit faire évaluer le bilan phosphocalcique et la présence d'une insuffisance rénale aiguë fonctionnelle subséquente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hyperparathyroïdie

- Chez un jeune adulte, toute hyperparathyroïdie primaire doit faire rechercher une néoplasie endocrinienne multiple de type 1 sous-jacente.
- Orientation diagnostique : une hyperparathyroïdie secondaire n'est jamais hypercalcémique de principe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Situations évocatrices d'un trouble du comportement alimentaire

- Un contexte de régimes avec restrictions progressives est un terreau fertile pour le développement d'une anorexie mentale.
- Chez une jeune femme, un perfectionnisme exacerbé avec haut niveau d'exigence[11] doit faire considérer le risque anorexique.
- Une profession[12] pour laquelle le poids est un critère majeur doit systématiquement faire dépister les signes d'anorexie mentale.
- Chez une adolescente, des prises récurrentes de laxatifs/diurétiques nécessitent d'investiguer une anorexie mentale sous-jacente.
- Chez un jeune homme en quête d'un corps athlétique, des plaintes à type de dysfonctionnement érectile doivent évoquer une anorexie mentale sous-jacente.
- Chez une jeune femme de bon niveau socio-économique, des fluctuations pondérales rapides doivent faire suspecter une boulimie.
- Addiction, impulsivité et personnalité *borderline* font le lit de l'hyperphagie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trouble du comportement alimentaire

- Tout diagnostic de trouble du comportement alimentaire doit faire rechercher des carences hydro-électrolytiques, vitaminiques et nutritionnelles.
- Tout diagnostic d'anorexie doit faire explorer un trouble dépressif associé.
- Tout patient anorexique est à haut risque de suicide.
- Toute anorexie mentale est de principe à risque d'hypokaliémie[13].
- Chez un patient anorexique, toute prise en charge nutritionnelle doit faire considérer le risque de syndrome de renutrition inappropriée.
- Tout diagnostic de boulimie doit faire rechercher des comorbidités à types de trouble dépressif et d'addictions.
- Errance diagnostique : un trouble du comportement alimentaire associé à un trouble du transit ne doit pas faire méconnaître une infection à *taeniae*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Situations (à risque) de dénutrition et de carences

- Toute maladie chronique[14] doit faire rechercher une dénutrition associée.
- En contexte de dénutrition, une hypertrophie gingivale évoque un scorbut.
- Toute femme réglée est à considérer à risque de carence martiale.
- Tout végétalien strict est à risque de carence en vitamine B12.
- Une résection intestinale étendue[15] est à risque de carence en vitamine B12 séquellaire.
- Un patient insuffisant rénal chronique est carencé en vitamine D de principe.
- Toute cholestase chronique doit faire rechercher des signes de déficit en vitamines liposolubles.
- Toute perte protéique[16] est à risque de déficit immunitaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de nutrition artificielle

- Toute nutrition entérale par sonde naso-gastrique ou gastrostomie est à risque de diarrhée et de pneumopathie d'inhalation.
- Chez un patient avec une nutrition parentérale, toute fièvre est une infection de cathéter jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'obésité

- Tout patient obèse est dénutri jusqu'à preuve du contraire[17].
- Tout diagnostic d'obésité doit faire rechercher une hyperphagie boulimique sous-jacente.
- Au décours d'une chirurgie de type *by-pass*, toute diarrhée chronique doit faire suspecter une pullulation microbienne.
- Une obésité androïde est à risque de complications métaboliques et cardiovasculaires alors qu'une obésité gynoïde est à risque de complications mécaniques.
- Activité physique et sédentarité ne sont pas incompatibles : ainsi, un patient qui pratique une activité physique peut néanmoins être sédentaire… et *vice versa*.
- Chez un patient d'âge mûr : sédentarité, surpoids et antécédents familiaux doivent faire rechercher un diabète de type 2 asymptomatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Une asthénie avec…

- … maintien d'une appétence prononcée pour le sel doit faire suspecter une insuffisance surrénale.
- … régression des organes génitaux secondaires nécessite de penser à un panhypopituitarisme.
- … une queue des sourcils dépilée est évocatrice d'une hypothyroïdie.
- … hyporéflexie-hypotonie ne doit pas faire négliger une hypercalcémie évoluant à bas bruit.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'altération de l'état général

- Toute altération progressive de l'état général avec mélanodermie doit faire évoquer une maladie d'Addison…
- … maladie qui doit faire rechercher un contexte de poly-endocrinopathie auto-immune.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tous les chemins mènent à l'Endocrinologie

- Tout amaigrissement à appétit conservé doit faire rechercher une hyperthyroïdie[18].
- Nombreuses sont les dysrégulations endocriniennes[19] conduisant à une fragilité osseuse.
- Errance diagnostique : agitation psychomotrice et troubles du sommeil non étiquetés peuvent être les modes de révélation d'une hyperthyroïdie naissante.
- Errance diagnostique (*bis*) : un prurit *sine materia* peut être la porte d'entrée d'une dysthyroïdie.
- Chez un adulte, la nécessité d'élargir son alliance ou de changer de pointure est évocatrice d'une acromégalie débutante.
- Des arthralgies-lombalgies mécaniques chroniques sans étiologie évidente ne doivent pas faire méconnaître une acromégalie.
- Fragilité cutanée[20] et amyotrophie doivent systématiquement faire considérer un hypercorticisme.
- Des troubles psychiatriques fluctuants et florides ne doivent pas faire méconnaître un syndrome de Cushing.
- Toute crise de tétanie[21] doit faire considérer une hypocalcémie sous-jacente.
- Chez un individu d'âge mûr, un prurit vulvaire[22] chronique peut être le mode de découverte d'un diabète de type 2.
- Un tableau de déshydratation extracellulaire avec confusion et douleurs abdominales diffuses doit systématiquement convoquer deux diagnostics : l'insuffisance surrénale aiguë et l'hypercalcémie[23].

---

[1] Comme tout nodule dur, sensible et non kystique.

[2] Qui en est parfois le mode révélateur !

[3] Ni iatrogène ni volontaire.

[4] Corollaire : un syndrome impur ou sans rétinopathie associée n'est pas une néphropathie diabétique.

[5] Typiquement une atteinte du III.

[6] Ou trouble du rythme cardiaque.

[7] Ou des vomissements brutaux.

[8] Corollaire : un trouble visuel présent au diagnostic doit faire rechercher une étiologie non diabétique.

[9] D'autant plus en contexte de rupture thérapeutique.

[10] Et/ou à protéinurie massive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[11] Tout comme une obsession de contrôle du poids en dépit d'une maigreur apparente.

[12] Ou une pratique sportive.

[13] Notamment en contexte de vomissements et/ou de prise de laxatifs/diurétiques.

[14] Tout comme un contexte de polymédication et/ou de corticothérapie prolongée.

[15] Ou une chirurgie bariatrique de type *sleeve* ou *by-pass*.

[16] Cutanée, digestive ou urinaire.

[17] En d'autres termes : avoir un indice de masse corporelle élevé n'immunise pas contre la dénutrition !

[18] D'autant plus chez le sujet âgé.

[19] Hypogonadisme, hypercorticisme, hyperthyroïdie, hyperparathyroïdie et carence vitamino-calcique notamment.

[20] Avec ecchymoses spontanées.

[21] D'autant plus si elle a débuté par des paresthésies/fasciculations.

[22] Ou une balanite.

[23] Diagnostics discernables selon deux paramètres cliniques : à l'Insuffisance surrénale aiguë la diarrhée et l'hypotension ; à l'hypercalcémie la constipation et l'HTA.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 26

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gériatrie

Nota bene : l'ensemble des réflexes de cette section, même si ce n'est pas indiqué à chaque phrase, concerne uniquement le patient âgé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales

- Au même titre que l'enfant[1], la sémiologie des patients âgés est spécifique[2].
- L'analyse d'un symptôme chez un patient âgé commence par l'analyse de son ordonnance.
- La fragilité est liée à la réduction des réserves physiques, psychologiques et sociales pour faire face aux événements intercurrents émaillant la vie des personnes âgées.
- Tout événement intercurrent peut de principe entraîner une décompensation des organes de moindre réserve fonctionnelle.
- Tout patient âgé doit être considéré comme non à jour de ses vaccinations jusqu'à preuve du contraire.
- Tout patient âgé présente de principe une altération du débit de filtration glomérulaire qu'il conviendra d'évaluer.
- Tout patient âgé est hypertendu jusqu'à preuve du contraire… et possiblement atteint d'hypotension orthostatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Contextes de perte d'autonomie

- Toute consultation doit faire rechercher les situations à risque de précarité et d'isolement.
- Toute affection aiguë/chronique doit faire évaluer son retentissement sur l'autonomie du patient.
- Tout changement brutal de lieu de vie est un facteur de risque d'aggravation de la dépendance.
- Toute situation de dépendance non expliquée doit faire soupçonner une maltraitance sous-jacente.
- Tout patient institutionnalisé présente un surrisque de développer un syndrome dépressif[3].
- Une régression psychomotrice post-chute[4] signe de principe la présence de troubles cognitifs sous-jacents.
- Une régression psychomotrice est une urgence thérapeutique pour ne pas glisser vers la perte d'autonomie.
- Toute altération inexpliquée de l'état général doit faire considérer une maladie de Horton.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie d'allure psychiatrique

- Tout trouble psychotique brutal doit faire éliminer une pathologie somatique décompensée ou une cause médicamenteuse.
- Tout épisode dépressif caractérisé doit systématiquement faire rechercher un risque de passage à l'acte suicidaire[5].
- Errance diagnostique : chez un sujet âgé, une dépression peut se présenter par des plaintes somatiques nombreuses et mal systématisées[6].
- Piège diagnostique : la bipolarité n'est pas l'apanage du sujet jeune, de même que la schizophrénie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes neurocognitifs

- Tout changement de comportement d'évolution insidieuse doit faire rechercher des troubles cognitifs sous-jacents.
- Errance diagnostique : une démence avec anhédonie ne doit pas faire méconnaître une hypothyroïdie sous-jacente.
- Une dépression peut se présenter sous la forme de symptômes cognitifs au premier plan…
- …tout comme une maladie neurodégénérative peut se révéler par des symptômes mimant une dépression.
- Chez un patient dément, toute agitation/confusion[7] doit faire rechercher un syndrome douloureux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une confusion ou une agitation

- Toute confusion doit faire rechercher un fécalome et une rétention aiguë d'urine.
- Toute affection médicale aiguë peut se compliquer d'un syndrome confusionnel… qui en est parfois le seul symptôme révélateur.
- Errance diagnostique : une confusion (fébrile ou non) peut être le seul symptôme révélateur d'une infection.
- Errance diagnostique (*bis*) : une confusion aiguë ne doit pas faire méconnaître un syndrome coronarien aigu sous-jacent.
- Toute agitation doit faire rechercher une infection et une douleur sous-jacentes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une chute

- Toute chute du sujet âgé doit faire craindre une régression psychomotrice séquellaire[8].
- Toute chute doit faire rechercher : une syncope/lipothymie, une fracture et une rhabomyolyse[9].
- Toute chute chez un patient âgé sous anticoagulant doit faire craindre un hématome profond[10].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dénutrition du sujet âgé

- Un amaigrissement involontaire n'est pas physiologique chez le sujet âgé… et doit faire l'objet d'un bilan étiologique.
- Tout patient dénutri et sarcopénique est immunodéprimé de principe.
- Tout contexte de dénutrition nécessite d'explorer des troubles de la séquence mastication/déglutition.
- Chez un patient polyvasculaire, une dénutrition isolée ne doit pas faire méconnaître une ischémie mésentérique chronique.
- Toute anorexie doit faire considérer un ulcère gastroduodénal sous-jacent.

---

[1] Qui n'est pas un adulte miniature.

[2] D'autant plus en contexte de fragilité.

[3] Surtout dans les semaines suivant l'admission.

[4] Ou alitement prolongé.

[5] Nécessitant une prise en charge spécialisée.

[6] Et/ou par des plaintes mnésiques.

[7] Ou à l'inverse un repli sur soi.

[8] En particulier en cas d'encéphalopathie vasculaire sous-jacente.

[9] Rhabdomyolyse à risque d'insuffisance rénale aiguë en cas de station au sol prolongée.

[10] Corollaire : chez un patient sous anticoagulant, tout psoïtis doit faire évoquer un hématome du psoas.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 27

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gynécologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considération générale

- Toute femme en âge de procréer est enceinte jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une (méno)métrorragie

- Toute métrorragie post-ménopausique est un cancer de l'endomètre jusqu'à preuve du contraire.
- En période d'activité génitale, toute métrorragie est une grossesse extra-utérine jusqu'à preuve du contraire.
- Toute métrorragie post-coïtale doit faire rechercher un cancer du col de l'utérus sous-jacent.
- Une ménométrorragie sans anomalie organique génitale est évocatrice d'un trouble de l'hémostase.
- Après 30 ans, une ménométrorragie secondaire doit faire suspecter un fibrome utérin.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dysménorrhée

- En contexte de dysménorrhée, une dyspareunie profonde associée est évocatrice d'une endométriose.
- En période de périménopause, une dysménorrhée avec ménorragies associées doit faire penser à une adénomyose.
- La phase lutéale étant toujours stable, une anomalie de longueur du cycle touche *de facto* la phase folliculaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de contraception

- Toute prescription de contraception œstro-progestative doit faire rechercher les facteurs de risques cardiovasculaire et thrombo-embolique.
- Chez une patiente sous contraception œstro-progestative, toute dyspnée aiguë est une embolie pulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- Chez une patiente fumeuse sous contraception œstro-progestative, tout tableau neurologique central (sub)aigu est une thrombophlébite cérébrale jusqu'à preuve du contraire.
- Chez une femme en période d'activité génitale, une tumeur hépatique est volontiers une hyperplasie nodulaire focale…
- …mais la prise d'une contraception œstro-progestative oriente vers un adénome hépatocellulaire.
- Chez une utilisatrice de tampon/*cup*, tout exanthème scarlatiniforme diffus fébrile doit faire redouter un syndrome du choc toxique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'infertilité

- Âge et obésité font le lit de l'infertilité féminine.
- Toute infertilité doit faire rechercher la présence d'une IST[1].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une douleur pelvienne

- En période d'activité génitale, toute douleur pelvienne aiguë est une grossesse extra-utérine jusqu'à preuve du contraire.
- Toute douleur pelvienne violente et brutale est une torsion d'annexe jusqu'à preuve du contraire.
- Une douleur pelvienne aiguë qui se résout spontanément est évocatrice d'une rupture de kyste ovarien.
- Une douleur pelvienne avec instabilité hémodynamique doit faire redouter un hémopéritoine.
- Chez une jeune femme, une rétroversion utérine fixée et irréductible doit faire suspecter une endométriose.
- En post-ménopause, toute masse ovarienne est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Toute mobilisation utérine douloureuse révèle une infection génitale haute de principe.
- Tout prolapsus génital douloureux doit faire rechercher une pathologie pelvienne associée.
- Errance diagnostique : une douleur pelvienne fébrile ne doit pas faire méconnaître une appendicite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une aménorrhée secondaire

- Toute aménorrhée secondaire est une grossesse jusqu'à preuve du contraire.
- Toute aménorrhée secondaire centrale doit faire rechercher des signes de syndrome tumoral hypophysaire.
- Une aménorrhée secondaire[2] avec des signes d'hyperandrogénie associés est évocatrice d'un syndrome des ovaires polykystiques.
- Une aménorrhée avec hyperandrogénie explosive doit faire suspecter une tumeur virilisante.
- En contexte de tuberculose, une aménorrhée secondaire doit faire penser à une extension génitale.
- En contexte de granulomatose, une aménorrhée secondaire peut être le mode de révélation d'une infiltration hypophysaire.
- Une aménorrhée associée à des troubles visuels suggère une pathologie hypophysaire.
- En post-partum, l'absence de montée laiteuse et de retour de couches doit faire suspecter un syndrome de Sheehan.
- Une insuffisance ovarienne précoce doit faire considérer un syndrome de l'X fragile sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une aménorrhée primaire

- Piège diagnostique : une aménorrhée primaire ne doit pas faire méconnaître une gestation.
- Toute aménorrhée primaire doit faire évaluer la présence de caractères sexuels secondaires.
- En contexte de petite taille, toute aménorrhée primaire[3] doit faire rechercher un syndrome de Turner.
- Une aménorrhée primaire à caractères sexuels normaux oriente vers une anomalie utéro-vaginale.
- Une aménorrhée avec anosmie est évocatrice d'un syndrome de Kallman de Morsier.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de fibrome

- Hors contexte de grossesse, un utérus de volume augmenté de manière globale est évocateur de fibrome.
- Un polype accouché par le col doit faire rechercher un cancer de l'endomètre sous-jacent.
- Tout fibrome expansif de manière explosive est un sarcome jusqu'à preuve du contraire.
- Piège diagnostique : en post-ménopause, un fibrome ne provoque pas d'hémorragie génitale… et doit donc faire redouter un processus cancéreux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trouble de la sexualité

- Tout vaginisme secondaire doit faire rechercher une cause organique.
- Toute dyspareunie doit faire éliminer une cause infectieuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'infection génitale

- Un tableau de prurit vaginal avec leucorrhée est suggestif d'une candidose.
- Une leucorrhée verdâtre et nauséabonde est évocatrice d'une infection à *Trichomonas vaginalis*.
- Une leucorrhée fétide[4] doit faire suspecter une infection à *Gardnerella vaginalis*.
- Toute infection génitale haute à *Chlamydia trachomatis* majore de principe le risque de grossesse extra-utérine[5].
- Chez une jeune fille, une leucorrhée ne doit pas faire négliger un corps étranger intravaginal.
- En post-ménopause, une pyorrhée fétide ne doit pas faire méconnaître un cancer de l'endomètre.
- Un col ulcéré et induré doit faire suspecter un chancre syphilitique.
- Errance diagnostique : une cervicite ulcérée peut être le mode de présentation de cancer du col.
- Toute hépatalgie fébrile doit faire rechercher une infection génitale haute associée.
- Toute situation de viol doit faire évaluer les risques infectieux[6].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une anomalie mammaire

- Après 50 ans, tout nodule mammaire est cancéreux de principe.
- Tout sein inflammatoire chronique[7] est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Toute anomalie acquise du mamelon[8] doit faire suspecter une tumeur du sein.
- Chez une jeune femme, un nodule mammaire indolore oriente de principe vers un fibroadénome.
- En contexte de cancer du sein, toute douleur osseuse est une métastase jusqu'à preuve du contraire.

---

[1] Typiquement, une douleur pelvienne chronique oriente vers une séquelle d'infection génitale haute passée inaperçue.

[2] Ou spanioménorrhée.

[3] Parfois secondaire.

[4] À type de « poisson pourri ».

[5] Ou une stérilité.

[6] Ainsi que de grossesse.

[7] Ou eczématiforme.

[8] Dont un écoulement séro-sanglant.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 28

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Obstétrique

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (projet de) grossesse

- Chez une femme en période d'activité génitale, toute prescription de médicament doit faire considérer son potentiel tératogène.
- Toute (démarche de) grossesse doit faire évaluer le statut immunovaccinal de la patiente…
- … ainsi que les risques de précarité et professionnels.
- Hors cas particuliers[1], la règle est qu'une pathologie chronique est à risque de décompensation en cours de grossesse.
- Toute femme en période d'activité génitale présente de principe des carences en fer et en vitamine B9.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Diabète et grossesse

- Au diabète prégestationnel les malformations congénitales et au diabète présent en seconde partie de grossesse la macrosomie.
- Toute grossesse est à risque de décompensation diabétique[2].
- Chez une patiente diabétique, la grossesse est une période à risque de rétinopathie proliférante floride.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

HTA et grossesse

- Une HTA de première partie de grossesse est de principe chronique.
- Une HTA de seconde partie de grossesse doit faire rechercher une pré-éclampsie[3].
- Toute HTA gravidique devra faire rechercher sa persistance en post-partum.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Risques fœtaux

- Toute irradiation[4] pendant la grossesse doit faire évaluer la dose délivrée et le risque associé.
- Toute maladie de Basedow gestationnelle est à risque de dysthyroïdie fœtale/néonatale.
- En périconceptionnel, toute carence en folates est à risque de défaut de fermeture du tube neural.
- Un retard de croissance intra-utérin dysharmonieux oriente de principe vers une étiologie vasculaire à type d'HTA gravidique.
- Un retard de croissance intra-utérin harmonieux est évocateur d'une origine constitutionnelle ou génétique[5].
- Toxoplasmose congénitale : le risque de transmission augmente avec la durée de gestation lorsque la sévérité décroît.
- Toute primo-infection rubéolienne avant 18 semaines d'aménorrhée doit faire redouter un syndrome polymalformatif congénital.
- Toute embryofœtopathie rubéolienne devra faire dépister[6] une surdité de perception congénitale.
- Pendant la grossesse, tout contact avec un enfant en bas âge est à risque de contamination à *Cytomegalovirus*.
- Toute infection congénitale à *Cytomegalovirus* devra faire craindre des séquelles neurologiques néonatales et infantiles.
- Toute varicelle maternelle avant le 5^{e} mois de grossesse doit faire dépister un syndrome malformatif congénital.
- Toute syphilis de seconde partie de grossesse est à risque de syphilis congénitale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Risques infectieux maternels spécifiques

- Toute colonisation urinaire gravidique est à risque élevé de pyélonéphrite.
- Tout contexte de contage avec un chat[7] est à risque de séroconversion toxoplasmique.
- En cours de grossesse, toute adénopathie cervico-occipitale est une toxoplasmose jusqu'à preuve du contraire.
- Toute rougeole gestationnelle[8] doit faire redouter une forme pulmonaire exacerbée.
- Toute grippe gestationnelle est à risque de complications cardiorespiratoires.
- Chez une femme enceinte, l'infection à VHE est à risque d'hépatite fulminante.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fièvre et grossesse

- De principe, une fièvre gestationnelle n'est jamais anodine…
- … et une fièvre gestationnelle doit faire rechercher un contexte de contage à germes responsables de fœtopathies/embryopathies.
- Toute fièvre en cours de grossesse est une listériose jusqu'à preuve du contraire…
- … mais qui par argument de fréquence doit aussi faire rechercher une pyélonéphrite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Métrorragie et grossesse

- Toute hémorragie génitale maternelle est de principe à risque d'allo-immunisation fœtomaternelle.
- Une métrorragie du premier trimestre doit systématiquement faire considérer une grossesse extra-utérine.
- Au premier trimestre, une métrorragie avec signes sympathiques exacerbés[9] doit faire craindre une môle hydatiforme.
- Toute hémorragie génitale du second trimestre doit faire suspecter une fausse couche tardive.
- Toute métrorragie du troisième trimestre de grossesse doit faire redouter un hématome rétroplacentaire.
- Au troisième trimestre, toute métrorragie brutale de sang rouge est un *placenta praevia* jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Douleurs abdominales en cours de grossesse

- Toute douleur abdominale doit faire rechercher une infection urinaire…
- … et de manière plus ciblée : toute douleur lombaire droite fébrile est une pyélonéphrite aiguë[10] jusqu'à preuve du contraire.
- Au troisième trimestre, toute douleur pelvienne brutale est un hématome rétroplacentaire jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de pré-éclampsie, une douleur épigastrique brutale en barre doit faire redouter un *HELLP syndrome*.
- En contexte de pré-éclampsie, une douleur de l'hypochondre droit doit faire suspecter un hématome sous-capsulaire du foie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Quelques réflexes en cours de grossesse

- L'apparition aiguë d'œdèmes des membres inférieurs doit faire craindre une forme grave de pré-éclampsie.
- En contexte de pré-éclampsie, toute apparition de réflexes ostéotendineux vifs et polycinétiques doit faire redouter une éclampsie imminente.
- Toute crise convulsive généralisée de fin de grossesse est une éclampsie jusqu'à preuve du contraire.
- Toute hydrorrhée gestationnelle doit faire rechercher une perte de liquide amniotique.
- Toute symptomatologie en cours de grossesse doit faire évaluer l'état du col et les retentissements maternel et fœtal.
- En fin de grossesse, un col centré, court et mou est de principe favorable à l'accouchement.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En phase puerpérale

- Un liquide amniotique verdâtre[11] doit faire rechercher une hypoxie fœtale sous-jacente.
- Une rupture des membranes[12] fébrile doit faire suspecter une chorioamniotite associée.
- En cours de rupture des membranes, une métrorragie associée doit faire suspecter une hémorragie de Benckiser.
- Au cours du travail, une douleur brutale avec métrorragies sur utérus cicatriciel doit faire redouter sa rupture.
- Toute procidence du cordon doit faire craindre une atteinte fœtale.
- Toute délivrance qui se prolonge est à risque hémorragique.
- Toute délivrance artificielle est de principe à risque d'endométrite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la période du post-partum

- Globe utérin et vacuité utérine sont les prérequis pour empêcher une hémorragie de la délivrance.
- La période de suite de couches doit faire dépister le moindre signe thrombo-embolique.
- Toute hémorragie du post-partum doit faire rechercher une rétention partielle de placenta… rétention qui est à risque d'endométrite.
- Toute fièvre du post-partum est une endométrite jusqu'à preuve du contraire[13].
- Errance diagnostique : une endométrite sévère ou réfractaire au traitement doit faire évoquer une thrombose veineuse pelvienne.
- Toute céphalée inhabituelle non orthostatique doit faire penser à deux diagnostics : une thrombophlébite cérébrale ou un syndrome de vasoconstriction cérébrale.
- Toute absence de retour de couches est une nouvelle grossesse jusqu'à preuve du contraire.
- Au cours de l'allaitement, toute mastodynie fébrile doit faire rechercher une pyorrhée associée.
- Tout utérus cicatriciel est à risque de *placenta praevia* antérieur.

---

[1] *E.g.* sarcoïdose.

[2] Et notamment de ses complications.

[3] Corollaire : toute protéinurie gestationnelle doit faire rechercher une pré-éclampsie.

[4] Accidentelle ou non.

[5] Qui doit faire rechercher des anomalies organiques et du neuro-développement associées.

[6] Examen qu'il conviendra de répéter à 9 mois en cas d'examen normal.

[7] Et/ou consommation d'aliments crus.

[8] Ou primo-infection varicelleuse.

[9] Notamment une chronicisation des vomissements.

[10] Parfois révélée par une simple fièvre.

[11] Et/ou méconial.

[12] D'autant plus si le liquide amniotique est sale.

[13] La fièvre induite par la montée laiteuse reste un diagnostic d'élimination !

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 29

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hématologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considération générale

- Philosophie hématologique : toute baisse de lignée sanguine doit faire évaluer son mécanisme central ou périphérique… et toute hausse son mécanisme primitif ou réactionnel.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une anomalie de l'hémogramme

- Chez un patient d'âge mûr, toute hyperlymphocytose chronique doit faire suspecter une leucémie lymphoïde chronique[1].
- Tout syndrome mononucléosique doit faire considérer de principe quatre étiologies : VIH, virus d'Epstein-Barr, *Cytomegalovirus* et *Toxoplasma gondii*.
- Chez un adulte, toute agranulocytose isolée est toxique (ou iatrogène) jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un adulte, une hyperleucocytose à polynucléaires basophiles doit faire considérer une leucémie myéloïde chronique sous-jacente.
- Chez un patient âgé, une cytopénie réfractaire avec inversion leucocytaire doit faire suspecter un syndrome myélodysplasique.
- Chez un patient âgé, une monocytose chronique doit faire évoquer une leucémie myélomonocytaire chronique.
- Chez une femme âgée, l'association d'une thrombocytose et d'une anémie macrocytaire[2] est évocatrice d'un syndrome 5q.
- Une hyperéosinophilie sévère n'est pas atopique de principe.
- Une hyperéosinophilie majeure qui se chronicise doit faire craindre des complications viscérales, notamment cardiaques.
- Chez un jeune adulte, une hyperéosinophilie chronique ne doit pas faire méconnaître une hémopathie avec hyperéosinophilie associée.
- Chez un sujet d'âge mûr, une hyperéosinophilie doit faire rechercher des signes de vascularite de Churg-Strauss.
- Piège diagnostique : toute hyperéosinophilie doit faire évoquer une parasitose[3] mais toute parasitose ne donne pas d'hyperéosinophilie.
- Une insuffisance médullaire dans les 2 ans post-traitement par anthracyclines[4] doit faire redouter une leucémie aiguë secondaire.
- Piège diagnostique : l'absence de polynucléose neutrophile n'élimine pas pour autant une infection bactérienne[5].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une anémie

- Tout taux d'hémoglobine abaissé doit d'abord faire écarter une fausse anémie[6].
- Une anémie avec ictère est hémolytique de principe.
- Un syndrome anémique franc et brutal avec des urines « rouge porto » doit faire suspecter une hémolyse intravasculaire aiguë.
- Chez un coronaropathe, toute anémie est de principe à risque de récidive angineuse.
- En contexte d'anémie, la présence d'adénopathies doit faire considérer une hémopathie maligne.
- Chez une personne âgée, un syndrome anémique sévère et aigu non hémorragique nécessite d'éliminer une leucémie aiguë myéloblastique.
- Chez un sujet âgé sans terrain auto-immun, une anémie hémolytique auto-immune inaugurale est évocatrice d'un syndrome lymphoprolifératif sous-jacent.
- Une anémie avec des signes neurologiques[7] associés doit faire craindre une carence en vitamine B12 évoluée.
- Une anémie avec schizocytes nécessite de rechercher une microangiopathie thrombotique sous-jacente.
- Errance diagnostique (à la lisière de l'Hématologie) : une anémie ferriprive[8] ne doit pas faire méconnaître une ankylostomiase.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'anémie microcytaire

- Par argument de fréquence, toute anémie microcytaire doit faire rechercher une carence martiale.
- Chez une femme en période d'activité génitale, une anémie ferriprive oriente en priorité vers une étiologie gynécologique.
- Chez un homme[9], une anémie ferriprive doit faire rechercher un saignement digestif occulte.
- Une anémie microcytaire à hématies ponctuées est évocatrice d'un saturnisme.
- Une anémie modérée contrastant avec une forte microcytose doit faire suspecter une thalassémie hétérozygote.
- Microcytose (isolée) et thalassémie : une origine asiatique suggère une alpha-thalassémie quand une origine méditerranéenne oriente vers une bêta-thalassémie mineure.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'anémie macrocytaire

- Une anémie non régénérative par insuffisance d'organe[10] peut-être légèrement macrocytaire mais ne donne classiquement pas un VGM > 105fL.
- Chez une femme d'âge mûr, une anémie macrocytaire peut être le signe anonciateur d'un syndrome myélodysplasique.
- Errance diagnostique (à la lisière de l'Hématologie) : une anémie pernicieuse « non Biermer » ne doit pas faire méconnaître une diphyllobothriose[11].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hémoglobinurie

- Toute hémoglobinurie fébrile doit faire suspecter une hémolyse aiguë[12].
- Un épisode d'hémoglobinurie au décours d'une infection aiguë[13] est évocateur d'une anémie hémolytique à auto-anticorps froids.
- Chez un jeune adulte, des épisodes itératifs d'hémoglobinurie orientent vers une hémoglobinurie nocturne paroxystique[14].
- Chez un sujet d'âge mûr, des épisodes itératifs d'hémoglobinurie doivent faire suspecter la présence d'agglutinines froides.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une altération des plaquettes

- Toute thrombopénie asymptomatique doit faire écarter une pseudothrombopénie[15].
- Une altération de taille des plaquettes est évocatrice d'une cause constitutionnelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un syndrome hémorragique

- En retour de voyage, tout syndrome hémorragique doit faire suspecter un paludisme.
- Un saignement cutanéomuqueux contrastant avec un taux normal de plaquettes[16] suggère une thrombopathie sous-jacente.
- Un syndrome hémorragique survenant dans un contexte de dénutrition doit faire penser à une hypovitaminose K.
- Errance diagnostique : des hémorragies survenant au cours de traumas minimes ne doivent pas faire méconnaître une maladie de Willebrand.
- L'association d'hémorragies cutanéomuqueuses et profondes sans thrombopénie associée est évocatrice d'une maladie de Willebrand de type 3.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Quelques particularités sur le bilan d'hémostase

- Un déficit isolé du facteur X est évocateur d'une amylose.
- Un déficit isolé du facteur VII oriente vers une hypovitaminose K débutante.
- Orientation clinicobiologique : le facteur V est le pivot étiologique entre hypovitaminose K (taux normal) et insuffisance hépatocellulaire (taux abaissé).
- Chez une jeune femme, un allongement isolé du TCA nécessite d'envisager un syndrome des antiphospholipides.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une(des) adénopathie(s)

- Chez un jeune adulte, toute adénopathie cervicale isolée doit faire suspecter un lymphome, notamment hodgkinien.
- De manière plus générale : hors contexte infectieux, toute adénopathie chronique isolée doit faire considérer un lymphome malin.
- Une adénalgie à l'ingestion d'alcool est fortement évocatrice d'un lymphome de Hodgkin sous-jacent.
- En contexte de polyadénopathie, une hépatosplénomégalie associée doit faire suspecter une leucémie aiguë lymphoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte des organes lymphoïdes

- Toute rate qui se palpe est pathologique de principe.
- Chez un patient originaire d'Afrique du Nord ou d'Amérique latine, un syndrome tumoral fébrile ne doit pas faire méconnaître une leishmaniose viscérale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) syndrome myéloprolifératif

- Toute polyglobulie est secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- Une polyglobulie isolée du sujet âgé ne doit pas faire méconnaître un cancer du rein.
- Toute maladie de Vaquez doit faire craindre des complications thrombotiques artérioveineuses.
- Tout syndrome myéloprolifératif est à risque d'*acutisation*[17] en leucémie aiguë et de myélofibrose.
- Piège diagnostique : en contexte de thrombocytémie essentielle, le patient est aussi à risque d'hémorragie.
- Piège diagnostique (*bis*) : un syndrome myéloprolifératif ne donne pas d'adénopathies.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de leucémie lymphoïde chronique…

- … les complications cytopéniques et infectieuses font la gravité de la maladie.
- … toute altération brutale de l'état général doit faire redouter un syndrome de Richter.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) leucémie aiguë

- Tout diagnostic de leucémie aiguë lymphoïde doit faire rechercher une atteinte neuroméningée associée.
- Toute leucémie aiguë est de principe à risque de coagulation intravasculaire disséminée et de syndrome de lyse tumorale.
- Toute hyperneutrophilie > 100 g/L doit faire redouter un syndrome de leucostase.
- Un syndrome leucémique avec hypertrophie gingivale est évocateur d'une leucémie aiguë myéloïde de type 5.
- Chez un patient porteur de trisomie 21, toute symptomatologie d'insuffisance médullaire doit faire suspecter une leucémie aiguë myéloïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) myélome

- Une albuminurie chez un patient avec une *MGUS* doit faire évoquer une amylose AL.
- Piège diagnostique : un myélome multiple ne donne pas de splénomégalie.
- L'absence de pic à l'électrophorèse des protéines sériques n'écarte pas pour autant le diagnostic de myélome multiple.
- Tout diagnostic de myélome multiple doit faire rechercher une insuffisance rénale associée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de transfusions

- Toute symptomatologie au (dé)cours d'une transfusion est un accident transfusionnel jusqu'à preuve du contraire.
- Toute personne transfusée avant 1992 est de principe à risque d'hépatite C.
- En contexte de transfusion plaquettaire, la présence d'une séquence frissons/hyperthermie doit faire évoquer une allo-immunisation.

---

[1] Qui pourrait au final être une dissémination sanguine d'un lymphome à petites cellules.

[2] Ou une anémie réfractaire avec sidéroblastes en couronnes.

[3] Typiquement une helminthiase.

[4] Ou 5 ans pour les agents alkylants.

[5] Notamment tuberculose, brucellose et fièvre typhoïde.

[6] Il en va de même pour la polyglobulie.

[7] *E.g.* syndromes cordonal postérieur et pyramidal, polynévrites.

[8] Notamment chez un patient originaire d'une région intertropicale.

[9] Ou chez une femme ménopausée.

[10] Thyroïdienne, rénale, hépatique.

[11] Notamment chez un consommateur de poisson d'eau douce cru.

[12] Hémolyse qui est à risque d'insuffisance rénale aiguë.

[13] Typiquement à mycoplasme ou au virus d'Epstein-Barr.

[14] Maladie qui doit faire craindre une évolution vers une aplasie médullaire.

[15] Par agrégation des plaquettes à l'EDTA (*Ethylene Diamine Tetraacetic Acid*).

[16] Ou avec une thrombopénie modérée.

[17] Notamment révélée par une aggravation aiguë des symptômes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 30

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hépato-Gastro-Entérologie et Chirurgie Viscérale

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dysphagie

- Une dysphagie aux solides oriente vers une étiologie organique alors que son caractère paradoxal[1] suggère une cause fonctionnelle.
- Après 50 ans, toute dysphagie progressive aux solides est un cancer de l'œsophage jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de reflux gastro-œsophagien, une dysphagie associée est évocatrice d'une œsophagite peptique.
- En contexte d'endobrachyœsophage, toute majoration des symptômes dysphagiques doit faire suspecter une cancérisation.
- Une dysphagie à endoscopie normale doit faire évoquer une œsophagite à éosinophiles.
- Une dysphagie paradoxale avec régurgitations oriente vers une achalasie de l'œsophage.
- Une dysphagie associée à des télangiectasies cutanées est évocatrice d'une sclérodermie.
- Chez un patient d'âge mûr, toute dysphagie basse avec amaigrissement doit faire suspecter un adénocarcinome du cardia.
- Errance diagnostique : l'apparition d'une dysphagie chez un patient hospitalisé au long cours[2] doit faire penser à une candidose oro-pharyngée et/ou œsophagienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un reflux gastro-œsophagien

- Après 50 ans[3], tout reflux gastro-œsophagien doit être exploré.
- Errance diagnostique : une douleur précordiale sans étiologie évidente ne doit pas faire méconnaître un reflux gastro-œsophagien sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'ulcère

- Tout ulcère gastrique est cancéreux jusqu'à preuve du contraire.
- Un syndrome ulcéreux réfractaire et/ou récidivant doit faire évoquer un syndrome de Zollinger-Ellison.
- Chez un apparenté au 1er degré d'un cas de cancer gastrique, la recherche d'infection à *Helicobacter pylori* doit être systématique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des vomissements

- Tout vomissement est de principe à risque de pneumopathie d'inhalation[4].
- Tout épisode aigu de vomissements doit faire rechercher des complications hydro-électrolytiques[5].
- Des vomissements avec hématémèse doivent faire suspecter un syndrome de Mallory-Weiss.
- Hors contexte évident, des vomissements associés à des coliques paroxystiques doivent faire évoquer un saturnisme.
- Errance diagnostique : chez un patient cardiopathe/diabétique, des vomissements brutaux ne doivent pas faire méconnaître un infarctus du myocarde inférieur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une diarrhée

- L'émission de selles liquides doit faire éliminer dans un premier temps une fausse diarrhée du constipé.
- Une diarrhée avec *flushes* vasculaires est évocatrice d'une tumeur neuro-endocrine digestive.
- Une diarrhée chronique sans étiologie évidente doit faire suspecter une giardiose.
- Toute diarrhée chronique doit faire rechercher des signes de carences nutritionnelles.
- Toute diarrhée chronique hémorragique doit faire penser au diagnostic de rectocolite hémorragique.
- Chez un jeune adulte, une diarrhée prolongée doit faire considérer le diagnostic de maladie de Crohn.
- Chez un sujet d'âge mûr, des selles glairomuqueuses chroniques doivent faire suspecter une tumeur villeuse colorectale.
- Chez une femme d'âge mûr avec antécédents auto-immuns[6], une diarrhée chronique doit faire penser à une colite microscopique.
- Errance diagnostique : chez un sujet âgé, une diarrhée chronique sans étiologie évidente doit faire considérer une maladie de Whipple.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une constipation

- Toute constipation récente ou qui s'aggrave doit faire rechercher une cause organique.
- Après 50 ans, tout transit capricieux[7] doit faire éliminer un cancer colorectal.
- Chez un patient âgé, toute constipation doit faire écarter de principe un fécalome[8].
- Un trouble fonctionnel intestinal isolé ne donne pas d'altération de l'état général[9].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hémorragie digestive

- Hors contexte cirrhotique, toute hémorragie digestive est d'origine ulcéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Une douleur abdominale brutale avec diarrhée sanglante doit faire suspecter une colite ischémique.
- Une hémorragie digestive chez un patient porteur de télangiectasies labio-linguales doit faire penser à une maladie de Rendu-Osler.
- Une hémorragie digestive apparaissant au décours d'une opération abdominale[10] doit faire craindre une fistule digestive avec rupture de vaisseaux au contact.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des douleurs abdominales

- Typologie algique abdominale : brutale pour une perforation/rupture, progressive pour une inflammation/infection.
- Toute douleur abdominale aiguë doit faire considérer une possible appendicite à présentation atypique.
- En contexte d'appendicite aiguë, une fièvre élevée est classiquement révélatrice de complications.
- Une épigastralgie brutale suivie d'une péritonite non fébrile doit faire suspecter un ulcère perforé.
- Toute contracture abdominale est de principe révélatrice d'une péritonite aiguë…
- … mais l'absence de contracture ne doit pas faire récuser ce diagnostic, notamment chez un patient âgé[11].
- Piège diagnostique : un cancer colique droit peut se présenter *via* un tableau d'appendicite aiguë.
- Piège diagnostique (*bis*) : une douleur en hypochondre ne doit pas faire méconnaître une atteinte cardiaque/pulmonaire ; inversement, une scapulalgie droite isolée ne doit pas faire méconnaître une origine hépatobiliaire.
- Errance diagnostique : des douleurs abdominales récidivantes sans étiologie organique ne doivent pas faire méconnaître un œdème angioneurotique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des douleurs abdominales (contextes spécifiques)

- Chez un patient drépanocytaire, toute douleur abdominale aiguë est une crise vaso-occlusive jusqu'à preuve du contraire…
- … qui doit faire suspecter une ischémie splénique/intestinale.
- Chez une jeune femme, un tableau d'appendicite aiguë ne doit pas pour autant faire méconnaître une étiologie génito-urinaire.
- En contexte de périartérite noueuse, toute douleur abdominale aiguë doit faire redouter une ischémie intestinale.
- Après 50 ans, toute douleur abdominale chronique doit faire éliminer un cancer digestif[12].
- Après 50 ans, des épigastralgies transfixiantes doivent faire suspecter un adénocarcinome du pancréas[13].
- Chez un patient athéromateux, toute douleur abdominale postprandiale[14] doit faire suspecter un angor mésentérique.
- Chez un patient âgé polyvasculaire, toute douleur abdominale brutale[15] doit faire redouter une ischémie digestive.
- Chez un patient âgé, une douleur en fosse iliaque gauche fébrile doit faire évoquer une diverticulite sigmoïdienne.
- Au décours d'une chirurgie digestive, toute fièvre[16] autour du J5 postopératoire doit faire suspecter une fistule anastomotique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un syndrome occlusif

- Tout patient opéré à l'étage abdominal est à risque d'occlusion sur bride.
- Piège diagnostique : la présence de diarrhée n'écarte pas un syndrome occlusif[17].
- Tout processus infectieux/inflammatoire aigu et grave est à risque d'iléus réflexe.
- Un syndrome occlusif brutal et algique doit faire suspecter un mécanisme par strangulation…
- … mécanisme qui est à risque d'ischémie et de translocation bactérienne.
- Une occlusion apparaissant selon un mode progressif doit faire évoquer un mécanisme obstructif…
- … mécanisme qui est à risque de troisième secteur et de perforation.
- Chez un patient âgé, un syndrome occlusif avec hypermétéorisme est évocateur d'un volvulus du sigmoïde.
- Errance diagnostique : même chez un patient d'âge mûr, une sténose de la dernière anse grêle doit faire évoquer une maladie de Crohn.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) maladie inflammatoire chronique de l'intestin (MICI)

- En contexte de MICI, toute diarrhée doit en premier lieu faire éliminer une infection avant d'évoquer une poussée de la maladie.
- Toute MICI ancienne[18] doit faire traquer les signes évocateurs de cancer colorectal.
- Tout diagnostic de rectocolite hémorragique doit faire rechercher une cholangite sclérosante primitive associée.
- En contexte de rectocolite hémorragique, toute *acutisation* des symptômes doit faire redouter une colite aiguë grave.
- Piège diagnostique : une iléite fébrile (parfois avec ascite) ne doit pas faire méconnaître une tuberculose intestinale.
- Errance diagnostique : une iléite terminale peut être le mode de révélation d'un lymphome intestinal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de maladie cœliaque

- Tout diagnostic de maladie cœliaque doit faire rechercher une ostéopénie associée.
- Toute maladie cœliaque réfractaire doit faire suspecter en premier lieu un défaut d'observance du régime sans gluten…
- … et hors inobservance du régime, il conviendra de considérer une complication lymphomateuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Du côté de la Proctologie

- Chez un patient d'âge mûr, toute rectorragie doit faire suspecter un cancer colorectal sous-jacent.
- De manière plus générale : toute rectorragie est non hémorroïdaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute fistule péri-anale[19] doit faire suspecter une maladie de Crohn.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires d'hernies

- Toute hernie pariétale douloureuse est étranglée jusqu'à preuve du contraire.
- Une hernie hiatale par roulement est de principe à risque de torsion.
- Les horifices herniaires doivent systématiquement être palpés lors de l'examen clinique abdominal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un ictère

- Après 50 ans, tout ictère nu est un cancer de la tête du pancréas jusqu'à preuve du contraire[20].
- La cholestase fait le prurit[21].
- Chez un patient d'une zone rurale de l'Est de la France, un ictère cholestasique chronique doit faire penser à une échinococcose alvéolaire.
- Tout contexte d'hémolyse chronique est à risque de lithiase biliaire.
- Piège diagnostique : un ictère à bilirubine libre peut être associé à une coloration foncée des urines en cas d'hémoglobinurie associée.
- Toute sténose de la voie biliaire principale doit faire évoquer un cholangiocarcinome ou une cholangite auto-immune[22].
- Errance diagnostique : un ictère cholestasique fluctuant ne doit pas faire méconnaître un ampullome vatérien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de lithiase biliaire

- Toute colique hépatique qui ne cède pas en quelques heures est annonciatrice de complications.
- Au décours d'une cholécystite aiguë, l'apparition d'un syndrome occlusif doit faire suspecter un iléus biliaire.
- Toute épigastralgie intense au décours d'une cholangio-pancréatographie rétrograde endoscopique est une pancréatite aiguë jusqu'à preuve du contraire.
- Une cholécystite qui se chronicise est à risque de dégénérescence cancéreuse.
- Une vésicule biliaire dure et palpable doit faire redouter une cancérisation.
- Piège diagnostique : un tableau de cholécystite alithiasique ne doit pas faire méconnaître une hépatite virale sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'hépatite aiguë

- Toute hépatite aiguë doit faire rechercher une encéphalopathie hépatique associée.
- Hors contexte évident, toute hépatite aiguë est d'étiologie virale de principe.
- Errance diagnostique : un syndrome grippal urticarien ne doit pas faire méconnaître une hépatite aiguë débutante.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'hépatite virale

- Tout patient à risque d'infection à VHC doit être dépisté[23].
- Toute infection à VHC et/ou VHB doit faire rechercher une co-infection à VIH.
- Toute infection à VHB doit faire rechercher une co-infection à VHD.
- Une personne vivant en collectivité avec un patient atteint d'une hépatite B est à risque de contamination.
- Toute hépatite B chronique, même sans cirrhose, est à risque de carcinome hépatocellulaire.
- En contexte d'hépatite B, l'apparition d'une multinévrite doit faire rechercher une périartérite noueuse.
- En contexte d'hépatite C, l'apparition d'un purpura vasculaire au froid doit faire suspecter une cryoglobulinémie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la cirrhose

- Toutes les hépatopathies chroniques mènent à la cirrhose… et toute cirrhose conduit de principe à l'insuffisance hépatocellulaire et au carcinome hépatocellulaire[24].
- Cirrhose n'est pas synonyme d'alcool et/ou d'infection virale[25].
- Tout diagnostic de cirrhose doit faire rechercher la présence de varices œsophagiennes.
- Toute cirrhose de l'adolescent doit faire suspecter une maladie de Wilson.
- Errance diagnostique : un syndrome de Budd-Chiari peut être sentinelle d'un syndrome myéloprolifératif sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de cirrhose…

- … la recherche d'une encéphalopathie hépatique doit être systématique et répétée.
- … toute hémorragie digestive est une rupture de varices œsophagiennes jusqu'à preuve du contraire.
- … toute fièvre doit faire considérer une infection du liquide d'ascite.
- … toute poussée d'ictère et/ou ascite signe une poussée de la maladie causale ou un phénomène intercurrent[26].
- … toute dyspnée d'apparition progressive doit faire suspecter une hypertension pulmonaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'hépatopathie chronique…

- … toute hépatomégalie sectorielle homogène est une cirrhose jusqu'à preuve du contraire.
- … toute hépatomégalie hétérogène doit faire rechercher un carcinome hépatocellulaire sous-jacent.
- … tout ictère cholestasique persistant doit faire évoquer un cholangiocarcinome.
- Errance diagnostique : un carcinome hépatocellulaire à composante nécrotique peut se révéler *via* un tableau d'abcès hépatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une ascite

- Toute ascite doit faire rechercher une infection de liquide d'ascite associée.
- Toute poussée d'ascite doit être explorée.
- En contexte de cancer digestif, toute ascite doit faire considérer une carcinose péritonéale.
- Chez une femme âgée, toute ascite doit faire rechercher un cancer de l'ovaire sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une pancréatite aiguë

- Toute pancréatite aiguë est à risque de syndrome de réponse inflammatoire systémique.
- Après 50 ans, toute pancréatite aiguë doit faire considérer une tumeur du pancréas sous-jacente.
- Chez une femme âgée en surpoids, une pancréatite aiguë est volontiers d'origine biliaire.
- Chez un gros consommateur alcoolique chronique, une pancréatite aiguë est susceptible d'être la poussée inaugurale d'une pancréatite chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de pancréatite chronique

- Toute pancréatite chronique chez un adolescent doit faire évoquer une forme héréditaire, affection à haut risque de dégénérescence cancéreuse.
- Toute pancréatite chronique se compliquera *in fine* d'une insuffisance exocrine puis endocrine du pancréas.

---

[1] *I.e.* pour les liquides.

[2] Ou chez un patient immunodéprimé/diabétique.

[3] Ou en contexte d'altération de l'état général.

[4] D'autant plus en contexte de troubles neurologiques ou de syndrome occlusif.

[5] Notamment hypokaliémie et insuffisance rénale aiguë fonctionnelle.

[6] Ou au cours de l'introduction d'un traitement, notamment par lansoprazole ou sertraline.

[7] Notamment une alternance diarrhée/constipation.

[8] Lorsqu'il a occasionné une colite infectieuse, il conviendra d'être attentif au risque de décharge toxinique au moment de son évacuation.

[9] Corollaire : il conviendra de traquer les signes d'atteinte organique avant de retenir le diagnostic d'atteinte fonctionnelle.

[10] Avec suture gastrique ou œsophagienne.

[11] La péritonite du sujet âgé pouvant se présenter par une simple défense abdominale.

[12] D'autant plus si elle est associée à un syndrome anémique.

[13] D'autant plus en contexte d'altération de l'état général.

[14] D'autant plus en contexte d'amaigrissement.

[15] D'autant plus qu'elle est accompagnée d'une diarrhée glairosanglante.

[16] Associée ou non à des douleurs abdominales.

[17] Notamment haut.

[18] D'autant plus si elle présente une forte activité.

[19] Et/ou fissure latérale.

[20] Ou une tumeur périhilaire.

[21] Corollaire : tout ictère n'est pas prurigineux.

[22] Et en contexte cancéreux, il conviendra de penser à une métastase canalaire.

[23] D'autant plus qu'il existe un traitement curatif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[24] Ainsi le dépistage du carcinome hépatocellulaire doit être systématique et répété chez un patient cirrhotique.

[25] *E.g.* la stéatopathie non alcoolique « *NAFLD* », atteinte hépatique du syndrome métabolique, est à risque d'évolution en stéatohépatite non alcoolique « *NASH* », qui elle-même est à risque d'évolution vers la cirrhose.

[26] Corollaire : il n'y a pas de poussée anodine.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 31

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Maladies Infectieuses et Tropicales

Nota bene : les infections pédiatriques et celles relevant plus spécifiquement d'une discipline ne sont pas abordées dans cette section.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte hospitalier

- Après plus de 48 heures d'hospitalisation, toute infection doit faire considérer son caractère nosocomial.
- Toute infection du site opératoire dans le mois[1] post-intervention est de principe une infection associée aux soins.
- Chez un patient sondé, toute fièvre[2] non expliquée doit faire considérer une infection urinaire associée aux soins.
- Au décours d'une ablation de sonde urinaire, la persistance de signes fonctionnels urinaires doit faire suspecter une infection urinaire associée aux soins.
- Chez un patient sous ventilation mécanique, une dégradation des échanges gazeux doit faire suspecter une pneumopathie nosocomiale.
- Tout écoulement purulent de cicatrice chirurgicale signe une infection de site opératoire jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un porteur de matériel endovasculaire, tout syndrome infectieux doit faire évoquer une infection de ce matériel.
- Chez un soignant, une piqûre profonde ou avec une aiguille creuse est à haut risque de transmission du VIH.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une fièvre

- Toute fièvre aiguë est infectieuse de principe…
- … mais toute infection n'est pas fébrile.
- Toute fièvre élevée avec frissons vrais est bactériémique de principe et doit faire traquer toutes les potentielles portes d'entrée infectieuse.
- Une fièvre prolongée qui récidive à l'arrêt d'une antibiothérapie adaptée doit faire penser à une endocardite infectieuse.
- En contexte septique, une hypothermie doit faire considérer une bactériémie à bacilles à Gram négatif.
- En contexte de chirurgie récente, toute fièvre doit faire suspecter une infection du site opératoire.
- Chez un transplanté rénal, toute fièvre isolée doit faire évoquer une pyélonéphrite aiguë.
- Chez un homme, toute fièvre inexpliquée doit faire rechercher une infection urinaire sous-jacente.
- En contexte de toxicomanie intraveineuse, toute fièvre doit faire penser à une infection à *Staphylococcus aureus*.
- Hors contexte tuberculeux, une fièvre vespérale avec sueurs chronique doit faire suspecter un lymphome malin.
- En contexte de valvulopathie[3], toute fièvre est une endocardite infectieuse jusqu'à preuve du contraire.
- Errance diagnostique : en contexte rural, une fièvre isolée[4] ne doit pas faire méconnaître une fièvre Q.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une fièvre aiguë chez un patient immunodéprimé

- Toute fièvre aiguë est infectieuse jusqu'à preuve du contraire et doit faire traquer les points d'appels infectieux[5].
- Toute neutropénie fébrile de courte durée est une infection bactérienne jusqu'à preuve du contraire.
- Toute neutropénie fébrile persistante en dépit d'une antibiothérapie bien conduite doit faire considérer une infection fongique.
- En contexte d'asplénie[6], toute fièvre doit faire suspecter une infection à bactéries encapsulées.
- Errance diagnostique : une douleur isolée peut être le seul point d'appel d'une infection.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de bactériémie

- Chez un porteur de matériel étranger, toute bactériémie doit l'incriminer de principe.
- Toute bactériémie à *Staphylococcus aureus* se complique d'une endocardite infectieuse jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une (poly)adénopathie

- Toute polyadénopathie doit faire évoquer une primo-infection à VIH.
- Toute adénopathie inguinale doit faire rechercher une IST sous-jacente.
- Une adénopathie qui se fistulise est infectieuse de principe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie d'allure neurologique

- Toute syndrome méningé fébrile est une méningite infectieuse de principe.
- Tout AVC fébrile doit faire évoquer une endocardite infectieuse sous-jacente.
- Tout tableau neurologique central fébrile aigu doit faire redouter une méningo-encéphalite.
- En contexte de troubles de la vigilance, un déficit associé des nerfs crâniens est évocateur d'une méningo-encéphalite tuberculeuse.
- Une méningo-radiculite avec diplégie faciale est évocatrice d'une neuroborréliose.
- Tout trismus non douloureux et non fébrile est un tétanos jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de foyer infectieux extracérébral, tout signe neurologique central surajouté doit faire évoquer un abcès cérébral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de méningite

- Toute méningite purulente est bactérienne de principe, mais l'inverse n'est pas vrai.
- Devant une méningite à liquide clair, l'étiologie virale reste un diagnostic d'élimination.
- Tout *purpura fulminans* est méningococcique jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un jeune adulte, une méningite à début brutal doit faire redouter une méningite à *Neisseria meningitidis.*
- Toute méningite à *Neisseria meningitidis* doit faire rechercher les cas contacts.
- Chez un patient comorbide/immunodéprimé, une méningite à début brutal doit faire suspecter une infection à *Streptococcus pneumoniae*.
- Chez un patient comorbide/immunodéprimé, une méningite progressive avec rhombencéphalite est évocatrice d'une infection à *Listeria monocytogenes*.
- Hors contexte de brèche ostéo-méningée, toute méningite à *Streptococcus pneumoniae* doit faire explorer une immunodépression sous-jacente.
- Hors contexte d'antécédent neurochirurgical, toute méningite à *Staphylococcus aureus* doit faire rechercher une endocardite infectieuse sous-jacente.
- Face à une méningite lymphocytaire, il conviendra d'évoquer une tuberculose en cas d'hypoglycorachie ou de présentation subaiguë.
- Au décours d'une méningite bactérienne, le dépistage de séquelles neurosensorielles doit être systématique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (méningo-)encéphalite

- Toute méningo-encéphalite à liquide clair est herpétique jusqu'à preuve du contraire.
- Toute méningo-encéphalite infectieuse devra faire dépister les complications neuropsychologiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'endocardite infectieuse

- En cas de suspicion d'endocardite infectieuse, des hémocultures négatives n'éliminent pas le diagnostic.
- Toute apparition de troubles de conduction cardiaque doit faire redouter un abcès septal.
- Toute endocardite infectieuse à *Streptococcus gallolyticus* doit faire rechercher une tumeur colique sous-jacente.
- Toute endocardite infectieuse du cœur droit est par principe à risque d'embolie pulmonaire septique.
- Toute endocardite infectieuse doit faire craindre une insuffisance cardiaque subséquente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'angine

- Toute angine ulcéro-nécrotique bilatérale doit faire suspecter une agranulocytose… qui peut être le mode de révélation d'une leucémie aiguë.
- Toute angine vésiculeuse est herpétique de principe.
- Tout trismus fébrile doit faire évoquer une angine au stade compliqué[7].
- Une angine érythémateuse bilatérale avec fièvre très élevée doit faire suspecter une scarlatine débutante.
- Chez un adolescent, une angine pseudomembraneuse avec asthénie doit faire suspecter une mononucléose infectieuse.
- Chez un patient non vacciné, une angine pseudomembraneuse extensive doit faire considérer une diphtérie.
- Chez un jeune adulte, une angine ulcérée unilatérale avec haleine fétide doit faire évoquer une angine de Vincent.
- Même hors contexte alcoolo-tabagique, toute angine ulcérée chronique doit faire redouter un cancer amygdalien.
- Piège diagnostique : chez un patient athéromateux/diabétique, une douleur amygdalienne unilatérale aiguë à fond de gorge normal peut être le seul signe d'une ischémie cardiaque.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de pneumonie

- Toute pneumonie à début brutal doit faire suspecter une infection à *Streptococcus pneumoniae.*
- Toute pneumonie récidivant à *Streptococcus pneumoniae* doit faire rechercher une immunodépression[8] sous-jacente.
- Chez un jeune adulte, une pneumonie associée à une anémie hémolytique doit faire suspecter une infection à *Mycoplasma pneumoniae.*
- Chez un patient fragile, une pneumonie sévère avec signes neurologiques et/ou digestifs doit faire suspecter une légionellose[9].
- Chez un fumeur d'âge mûr, une pneumonie récidivant dans le même territoire ne doit pas faire méconnaître un cancer bronchopulmonaire sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient originaire d'un pays de haute endémie tuberculeuse…

- … toute symptomatologie doit faire envisager la possibilité d'une tuberculose sous-jacente.
- … tout syndrome obstructif doit faire considérer une tuberculose digestive.
- … une spondylodiscite multi-étagée doit faire évoquer un mal de Pott.
- … une adénite basicervicale avec tendance à la fistulisation doit faire évoquer une tuberculose ganglionnaire.
- … une péricardite évoluant sur un mode subaigu ne doit pas faire méconnaître une étiologie tuberculeuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte tuberculeux

- Tout diagnostic de tuberculose doit faire rechercher les cas contacts.
- Toute tuberculose doit faire rechercher une co-infection à VIH.
- Toute infection tuberculeuse latente doit faire traquer les signes de tuberculose maladie.
- Une leucocyturie aseptique est évocatrice d'une dissémination urologique.
- Une insuffisance surrénale périphérique doit faire suspecter une tuberculose surrénale bilatérale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des lésions cutanées et/ou muqueuses

- Toute ulcération génitale est un chancre syphilitique jusqu'à preuve du contraire.
- Tout érythème migrant est une maladie de Lyme jusqu'à preuve du contraire.
- Toute éruption roséoliforme est une syphilis secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- Des papules cuivrées des plis palmaires sont fortement évocatrices d'une syphilis secondaire.
- Tout *rash* cutané dans un contexte de syndrome pseudogrippal persistant doit faire suspecter une primo-infection à VIH.
- Toute plaie d'inoculation devenant hyper-inflammatoire en quelques heures doit faire soupçonner une pasteurellose.
- En contexte d'éruption maculo-papuleuse fébrile, une escarre d'inoculation associée signe une fièvre boutonneuse méditerranéenne.
- En contexte de promiscuité, une éruption fébrile maculo-papuleuse doit faire évoquer un typhus épidémique.
- Chez un sujet âgé, l'apparition d'un zona peut être le mode de révélation d'une leucémie lymphoïde chronique sous-jacente.
- Un zona qui dépasse la ligne médiane n'en est pas un.
- Tout zona de la branche V1 doit faire dépister les complications oculaires.
- Tout zona devra faire rechercher au décours une douleur post-zostérienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'infection sexuellement transmissible (IST)

- Une IST n'est jamais isolée de principe… et nécessite systématiquement de dépister les autres IST[10].
- Toute syphilis secondaire doit faire rechercher une atteinte ophtalmologique.
- Tout écoulement urétral purulent révèle une IST de principe…
- … et une urétrite aiguë purulente et bruyante est évocatrice d'une infection à *Neisseria gonorrhoeae*.
- Chez un homme, toute urétrite/prostatite doit faire rechercher des signes d'extension à type d'orchi-épididymite… et *vice versa*.
- Étiologie préférentielle d'une orchi-épididymite aiguë : au sujet jeune l'IST, au sujet âgé l'obstacle sous-vésical.
- Toute cervicite à *Chlamydia trachomatis* doit faire redouter son extension génitale haute… et une stérilité tubaire séquellaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'infection urinaire

- Toute lombalgie fébrile est une pyélonéphrite aiguë jusqu'à preuve du contraire.
- Bandelette urinaire : négative chez une femme non immunodéprimée, elle écarte une infection urinaire ; positive chez un homme, elle signe une infection urinaire.
- En contexte de malformation de l'appareil urinaire, une cystite doit être considérée à risque de complications.
- La présence d'une fièvre récuse de principe le diagnostic de cystite.
- Chez un homme, une infection récidivante urinaire doit faire penser à une prostatite chronique.
- En contexte d'infection urinaire masculine, une fièvre persistante après 48 heures d'antibiothérapie doit faire suspecter un abcès prostatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie digestive

- Toute diarrhée post-antibiothérapie est une colite à *Clostridium* difficile jusqu'à preuve du contraire.
- Toute diarrhée hémorragique brutale per-antibiothérapie est une diarrhée à *Klebsiella oxytoca* jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cas groupé de diarrhées aiguës doit faire évoquer une toxi-infection alimentaire collective.
- Tout syndrome dysentérique apyrétique doit faire suspecter une amoebose intestinale.
- En contexte de rapports sexuels anaux, toute diarrhée aiguë doit faire rechercher une IST sous-jacente.
- Au décours d'une gastro-entérite à *Campylobacter jejuni*, il conviendra de dépister les signes de neuropathie axonale motrice aiguë.
- Toute infection à *Taenia solium* doit faire rechercher une atteinte oculo-cérébrale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de cas groupés

- De principe : tout cas groupé dans le temps et l'espace d'une même symptomatologie doit être considéré comme une toxi-infection alimentaire collective.
- Tout cas groupé d'œdèmes palpébraux fébriles doit faire évoquer une trichinellose.
- Une épidémie familiale/collective d'hépatite toxi-infectieuse doit faire penser à une distomatose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de toxi-infection alimentaire collective…

- … un tableau de syndrome dysentérique est évocateur d'une salmonellose.
- … une diarrhée hémorragique doit faire suspecter une infection à *Escherichia coli* entéro-hémorragique.
- … des vomissements brutaux dans les heures suivant le repas orientent vers une infection à *Staphylococcus aureus.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Voyages

- Toute fièvre en retour de voyage intertropical est un paludisme jusqu'à preuve du contraire.
- Une fièvre quotidienne en retour de voyage en Asie du Sud-Est ne doit pas faire méconnaître un accès palustre à *Plasmodium knowlesi*…
- … infection qui est à risque d'accès palustre grave.
- En contexte de voyage même ancien en Amérique du Sud ou en Asie, un accès de fièvre tierce doit faire penser à un accès palustre à *Plasmodium vivax*[11].
- En contexte de voyage même très ancien[12], un accès de fièvre quarte doit faire considérer une rechute à *Plasmodium malariae*.
- Errance diagnostique : la prise d'une chimioprophylaxie n'élimine pas totalement le risque paludique[13].
- Tout voyage dans un pays à bas niveau d'hygiène[14] est à risque d'hépatites A et E.
- Tout voyage en Afrique intertropicale ou en Amérique du Sud[15] est à risque de fièvre jaune.
- En pays tropical, toute baignade en eau douce est de principe à risque de bilharziose.
- Toute diarrhée du voyageur avec déshydratation massive au premier plan doit faire suspecter un choléra.
- Piège diagnostique : une diarrhée qui est toujours présente en retour de voyage n'est pas une *turista*.
- Au retour d'un voyage en Europe centrale, une encéphalite doit faire évoquer une encéphalite à tiques.
- En retour de voyage, une urticaire chronique peut être le seul mode de révélation d'une parasitose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En retour de voyage en zone intertropicale…

- … datant de moins de 7 jours, toute arthromyalgie avec *rash* cutané[16] doit faire suspecter une arbovirose.
- … un tableau *dengue-like* avec arthralgies intenses est évocateur d'un *chikungunya*.
- … une éruption urticarienne prurigineuse doit faire penser à une schistosomose en phase d'invasion[17].
- … un tableau allergique à type de dyspnée asthmatiforme est évocateur d'une ascaridiose.
- … en Afrique, un œdème sous-cutané fluctuant doit faire considérer une loase.
- … une fièvre en plateau doit faire penser à une fièvre typhoïde.
- … une angiocholite aiguë[18] peut être le mode de révélation d'une ascaridiose.
- … une hépatomégalie douloureuse fébrile doit faire suspecter une amoebose hépatique.
- … une diarrhée aiguë hémorragique doit faire suspecter une amibiase[19].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient originaire…

- … d'un pays en voie de développement, tout œdème chronique lymphatique des membres inférieurs doit faire suspecter une filariose.
- … d'Afrique du Nord ou d'Amérique latine, toute lésion ulcérée chronique et indolore doit faire évoquer une leishmaniose cutanée.
- … du Maghreb, une lésion kystique hépatique doit faire suspecter un kyste hydatique.
- … d'un pays non musulman, toute comitialité doit faire penser à une neurocysticercose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Des animaux : en contexte de contage avec…

- … un chat, toute polyadénopathie cervico-occipitale doit faire suspecter une primo-infection toxoplasmique.
- … un chat, toute conjonctivite œdémateuse doit faire penser à une bartonellose oculaire.
- … un chien/chat, des douleurs abdominales récurrentes ne doivent pas faire méconnaître une toxocarose.
- … un chien errant, toute hépatomégalie doit faire soupçonner une hydatidose.
- … des oiseaux, tout tableau de pneumonie[20] doit faire suspecter une infection à *Chlamydia psittaci*.
- … des (b)ovins, un tableau brutal de pneumonie doit faire penser à une fièvre Q.
- … des lagomorphes, toute fièvre inexpliquée doit faire suspecter une tularémie.
- … des animaux d'élevage en contexte professionnel[21], une ostéo-arthrite chronique ne doit pas faire méconnaître une brucellose.
- Tout contact avec une chauve-souris est une transmission rabique jusqu'à preuve du contraire.
- Toute morsure[22] par un animal importé ou au cours d'un voyage est une transmission rabique jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient avec une infection à VIH[23]…

- … toute dyspnée d'effort progressive doit faire suspecter une hypertension artérielle pulmonaire.
- … toute toux sèche hypoxémiante doit faire considérer une infection à *Pneumocystis jirovecii*.
- … une adénopathie froide isolée[24] doit toujours faire considérer un lymphome malin.
- … une lésion violacée cutanéomuqueuse doit faire suspecter un sarcome de Kaposi.
- … il conviendra de traquer les lésions (pré)cancéreuses ano-génitales[25].
- … tout trouble visuel doit faire suspecter une choriorétinite toxoplasmique[26].
- … tout déficit neurologique focal fébrile ou crise comitiale doit faire penser à une toxoplasmose cérébrale[27].
- … un syndrome méningé d'installation progressive doit faire soupçonner une infection à *Cryptococcus neoformans*.
- … un tableau d'encéphalite non fébrile doit faire craindre une leuco-encéphalopathie multifocale progressive.
- … une diarrhée liquidienne très abondante doit faire penser à une cryptosporidiose.
- … une insuffisance surrénale doit faire évoquer une infection opportuniste à localisation surrénale ou hypophysaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'immunodépression cellulaire[28]…

- … une fièvre prolongée doit faire considérer une infection fongique invasive.
- … toute érythrodermie doit faire suspecter une gale croûteuse.
- … toute infection périnéale doit faire redouter une évolution vers une gangrène de Fournier.
- … toute varicelle[29] doit faire redouter une atteinte grave polyviscérale.
- … toute toxoplasmose oculaire doit faire rechercher une forme cérébrale.
- … toute dyspnée fébrile hypoxémiante doit faire penser à une infection à *Pneumocystis jirovecii*.
- … un déficit sensitivo-moteur progressif doit faire suspecter une leuco-encéphalopathie multifocale progressive.
- … toute sinusite aiguë doit faire considérer une étiologie fongique.
- … une fièvre persistante en dépit d'une antibiothérapie à large spectre ne doit pas faire méconnaître une aspergillose pulmonaire invasive.
- … une diarrhée aiguë abondante sans étiologie évidente doit faire penser à une cryptosporidiose.
- … une diarrhée réfractaire ne doit pas faire méconnaître une colite à *Cytomegalovirus*.
- … toute infection à VHE est à risque de chronicisation.

---

[1] Ou dans l'année en cas de pose de matériel.

[2] Ou hypothermie.

[3] D'autant plus si le patient est porteur de prothèse valvulaire.

[4] Ou associée à une hépatite.

[5] Et en premier lieu la voie d'abord vasculaire.

[6] Ou plus généralement de déficit de l'immunité humorale.

[7] *E.g.* phlegmon périamygdalien ou abcès préstylien.

[8] Notamment une infection à VIH.

[9] Et un syndrome respiratoire aigu sévère à SARS-CoV-2.

[10] Dont l'infection à VIH.

[11] Ou à *Plasmodium ovale* en cas de voyage en Afrique de l'Ouest ou dans certaines régions du Pacifique.

[12] Jusqu'à plusieurs décennies.

[13] Corollaire : face à un tableau d'accès palustre, avoir pris une chimioprophylaxie ne doit pas faire écarter cette suspicion.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[14] *I.e.* en contexte de « péril oro-fécal ».

[15] Mais pas en Asie.

[16] Ou syndrome pseudogrippal.

[17] De manière plus générale, tout prurit doit faire considérer une helminthiase tropicale.

[18] Ou un syndrome [sub]occlusif.

[19] Qui peut donc ressembler à un tableau de rectocolite hémorragique.

[20] Ou syndrome pseudogrippal.

[21] *E.g.* éleveur, vétérinaire, personnel d'abattoir/équarrissage.

[22] Ou griffure ou léchage de blessure/lésion cutanéomuqueuse.

[23] Le risque des infections opportunistes décrites ici est à moduler au taux de CD4 du patient; cependant ces tableaux cliniques peuvent être les modes de révélation d'une infection à VIH.

[24] Ou un syndrome tumoral.

[25] Et notamment du col de l'utérus.

[26] Voire plus rarement une rétinite à *Cytomegalovirus*.

[27] Errance diagnostique : toute toxoplasmose cérébrale résistante au traitement doit faire suspecter un lymphome cérébral.

[28] Typiquement chez un patient traité par corticoïdes au long cours et/ou d'autres immunosuppresseurs.

[29] Et de manière générale toute infection aux *Herpesviridae*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 32

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Médecine Interne et Immunopathologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'inflammation

- Un processus inflammatoire chronique et prolongé sur plusieurs années est à risque d'amylose AA.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une fièvre prolongée

- Toute fièvre prolongée est infectieuse jusqu'à preuve du contraire…
- … qui doit faire traquer tous les foyers potentiels, notamment dentaires et ORL.
- Toute fièvre isolée fluctuante doit faire rechercher une endocardite infectieuse.
- Chez un patient originaire d'Afrique subsaharienne, toute fièvre prolongée doit faire considérer une tuberculose.
- Chez un jeune adulte, une fièvre hectique avec *rash* maculo-papuleux saumoné est évocatrice d'une maladie de Still.
- Chez un éleveur/vétérinaire, toute fièvre prolongée sudoro-algique est une brucellose jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Contextes infectieux particuliers

- Des infections multiples et/ou récidivantes à bactéries encapsulées doivent faire évoquer un déficit immunitaire[1].
- Errance diagnostique : un déficit immunitaire peut se présenter par des manifestations auto-immunes et/ou lymphoprolifératives et/ou granulomateuses.
- Chez un adulte, un déficit immunitaire ne peut être considéré comme primitif *ab initio* et doit faire rechercher une cause secondaire.
- Chez un jeune adulte, des infections aériennes multiples/récidivantes à germes encapsulés doivent faire considérer un déficit immunitaire commun variable.
- Un tableau d'infections récidivantes peut être causé par un déficit immunitaire héréditaire (qui doit donc faire rechercher une endogamie).
- Des infections multiples dès les premiers jours de vie doivent faire suspecter un déficit immunitaire commun sévère[2].
- Chez un nourrisson de sexe masculin, toute absence de développement des amygdales et des ganglions est une maladie de Bruton jusqu'à preuve du contraire…
- … maladie qui est classiquement révélée par des infections invasives bactériennes/virales récurrentes dès les premières années de vie.
- Chez un enfant, des abcès cutanés à répétition sont évocateurs d'une granulomatose septique chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un purpura

- Tout purpura fébrile est un *purpura fulminans* jusqu'à preuve du contraire.
- Un purpura péri-orbitaire est évocateur d'une amylose AL.
- Tout purpura vasculaire doit faire rechercher une atteinte viscérale associée[3].
- Un purpura apparaissant au froid est évocateur d'une cryoglobulinémie.
- Piège diagnostique : un purpura renvoie rarement vers une vascularite des gros vaisseaux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes dermatologiques

- Tout syndrome de Raynaud sévère[4], asymétrique ou tardif est secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- Un phénomène de Raynaud avec ulcération pulpaire est évocateur d'une sclérodermie.
- Chez un travailleur manuel, un syndrome de Raynaud oriente vers une cause professionnelle.
- Toute érythermalgie est une érythromélalgie jusqu'à preuve du contraire… qui peut dans ce cas révéler un syndrome myéloprolifératif.
- Toute engelure sévère et/ou persistante doit faire rechercher une maladie auto-immune sous-jacente.
- Toute hémorragie sous-unguéale témoigne d'une ischémie digitale permanente et se veut révélatrice d'une connectivite.
- Tout *livedo racemosa*[5] doit être considéré de principe comme pathologique et impose de mener une enquête étiologique.
- Une association purpura et urticaire suggère un syndrome de Mac Duffie.
- Un érythème lilacé des paupières doit faire penser à une dermatomyosite.
- Un érythème des doigts épargnant les zones articulaires est évocateur d'un lupus aigu…
- … contrairement aux papules de Gottron[6] orientant vers une dermatomyosite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes cardiovasculaires

- Chez une jeune femme, une claudication de membre à l'effort[7] est évocatrice d'une maladie de Takayasu.
- Chez une jeune femme, une HTA rénovasculaire doit notamment faire suspecter[8] une maladie de Takayasu.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes respiratoires

- Un asthme de révélation ou d'aggravation tardive[9] doit faire suspecter une maladie de Churg-Strauss.
- Chez un jeune adulte d'origine africaine, une toux sèche et persistante doit faire évoquer en premier lieu une tuberculose, puis une sarcoïdose.
- Tout syndrome pneumorénal doit faire évoquer une vascularite systémique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes ORL et maxillo-faciaux

- En contexte inflammatoire, toute rhinorrhée croûteuse doit faire suspecter une maladie de Wegener.
- Une chondrite nasale et/ou auriculaire doit faire évoquer en premier lieu une polychondrite[10].
- Toute macroglossie acquise[11] doit faire penser à une amylose AL.
- Chez une personne âgée, une ulcération linguale ne doit pas faire méconnaître une maladie de Horton.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes ophtalmologiques

- Chez une femme d'âge mûr, toute xérophtalmie/xérostomie doit faire évoquer un syndrome de Gougerot-Sjögren[12].
- Un purpura conjonctival fébrile doit faire soupçonner une endocardite d'Osler.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des symptômes neurologiques

- Toute multinévrite aiguë douloureuse doit faire rechercher une vascularite à ANCA sous-jacente.
- Chez une jeune femme, l'apparition d'un AVC[13] et/ou d'une thrombose veineuse de topographie atypique doit faire suspecter un syndrome des antiphospholipides sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de maladies auto-immunes

- Tout diagnostic de maladie auto-immune systémique doit faire rechercher une atteinte des organes dits « nobles[14] ».
- Toute myopathie inflammatoire[15] doit faire envisager une néoplasie sous-jacente.
- En contexte de vascularite à ANCA, toute hémoptysie doit faire craindre une hémorragie intra-alvéolaire.
- Tout diagnostic de maladie de Horton doit faire rechercher une pseudopolyarthrite rhizomélique associée et inversement…
- … en se souvenant que la pseudopolyarthrite rhizomélique est un diagnostic différentiel d'une polyarthrite rhumatoïde à début rhizomélique.
- Tout syndrome de Gougerot-Sjögren doit faire rechercher une seconde maladie auto-immune associée.
- En contexte de syndrome de Gougerot-Sjögren, toute altération prononcée de l'état général doit faire redouter un lymphome de la zone marginale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de lupus

- Chez un homme[16], tout lupus doit faire suspecter une forme induite.
- Tout diagnostic de lupus doit faire rechercher un syndrome de Gougerot-Sjögren et un syndrome des antiphospholipides associés …et *vice versa*.
- L'atteinte rénale fait une grande partie de la sévérité du lupus.
- En cas de lupus sans atteinte des séreuses, un syndrome inflammatoire marqué doit faire rechercher activement une infection associée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de sclérodermie systémique

- Tout diagnostic de sclérodermie doit faire rechercher une dyspnée d'effort progressive, évocatrice d'une hypertension artérielle pulmonaire.
- En contexte de sclérodermie, la survenue ou l'aggravation d'une HTA doit faire redouter une crise rénale sclérodermique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de sarcoïdose

- Tout diagnostic de sarcoïdose[17] doit faire rechercher des signes d'hypercalcémie.
- Tout diagnostic de sarcoïdose doit faire rechercher une complication oculaire à type d'uvéite.
- En contexte de granulomatose, un diabète insipide[18] doit faire suspecter une infiltration de la région de la selle turcique.
- Errance diagnostique : chez un prothésiste dentaire[19], un tableau de sarcoïdose doit faire évoquer une bérylliose.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires d'allergies

- Sensibilisation n'est pas synonyme d'allergie.
- Errance diagnostique : une réaction allergique qui n'apparaît qu'après des années d'exposition peut quand même être une allergie.
- En contexte d'atopie, une dysphagie doit faire penser à une œsophagite à éosinophiles.
- Une allergie alimentaire est généralement transitoire chez un enfant et persistante chez un adulte.
- Une allergie médicamenteuse est de principe persistante.
- Piège diagnostique : une allergie au latex ne donne pas d'hypersensibilité cutanée retardée.
- Piège diagnostique (*bis*) : un eczéma d'apparition tardive chez un adulte n'est pas synonyme d'allergie et doit faire rechercher une étiologie non allergique[20].
- Piège diagnostique (*ter*) : une urticaire chronique n'est pas allergique de principe et doit notamment faire évoquer une mastocytose.

---

[1] Splénique, humoral ou du complément.

[2] Ou syndrome SCID pour *Severe Combined Immuno-Deficiency*.

[3] Si elle se confirme et hors contexte infectieux, il conviendra alors d'évoquer une vascularite systémique.

[4] Et/ou avec troubles trophiques.

[5] *I.e.* d'aspect ramifié, par opposition au *livedo reticularis* ou « réticulé » qui peut être physiologique.

[6] Èrythème en bandes du dos des mains avec renforcement au niveau des articulations interphalangiennes et métacarpophalangiennes.

[7] Ou l'abolition d'un pouls ou la présence d'un souffle vasculaire.

[8] En sus d'une fibrodysplasie de la média.

[9] *I.e.* chez un adulte d'âge mûr.

[10] Même si elle pourra révéler *in fine* une maladie de Wegener.

[11] D'autant plus en cas d'empreintes dentaires.

[12] Ce diagnostic doit cependant faire éliminer les autres causes de syndrome sec, telles qu'une iatrogénie, une sarcoïdose, une infection à VHC ou une amylose.

[13] D'autant plus s'il est récidivant.

[14] Rein, cœur, poumon, système nerveux.

[15] *I.e.* dermatomyosite, polymyosite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[16] Ou un patient d'âge mûr.

[17] Et plus généralement toute granulomatose.

[18] Ou une insuffisance gonadotrope.

[19] D'autres professions manipulant le béryllium ont été incriminées ; *e.g.* travailleur du nucléaire, bijoutier, électricien, plombier.

[20] Dont une atteinte lymphomateuse cutanée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 33

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Néphrologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Médicaments et fonction rénale

- Toute prescription médicamenteuse doit faire considérer son potentiel néphrotoxique et son élimination rénale[1].
- Un contexte de dénutrition et/ou de sarcopénie[2] fausse l'estimation du débit de filtration glomérulaire.
- Des anomalies urinaires[3] apparaissant en contexte d'introduction médicamenteuse doivent faire suspecter une néphropathie tubulo-interstitielle aiguë immuno-allergique.
- Lithium et rein : le lithium provoque une polyurie …et son utilisation au long cours fait le lit de la néphropathie tubulo-interstitielle et de l'insuffisance rénale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des œdèmes

- Toute prise de poids aiguë est œdémateuse de principe et doit faire rechercher une rétention hydrosodée[4].
- La constatation d'œdèmes des membres inférieurs indolores, blancs, mous et prenant le godet doit systématiquement faire rechercher une étiologie cardiaque, rénale ou hépatique[5].
- Tout syndrome œdémateux doit faire rechercher la présence d'une protéinurie.
- Un syndrome œdémateux survenant dans un contexte de diarrhée chronique doit faire considérer une entéropathie exsudative avec hypoalbuminémie.
- Orientation étiologique face à un lymphœdème : à la bilatéralité une cause générale et à l'unilatérialité une cause locale.
- Piège diagnostique : un patient avec un syndrome œdémateux peut paradoxalement être en hypovolémie[6] et présenter en conséquence une insuffisance rénale aiguë fonctionnelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une insuffisance rénale aiguë

- Toute insuffisance rénale aiguë est obstructive jusqu'à preuve du contraire[7].
- Toute insuffisance rénale aiguë doit en faire apprécier le retentissement métabolique[8].
- Un contexte de déshydratation et/ou d'hypovolémie doit faire suspecter une étiologie fonctionnelle.
- Une dissociation d'élévation entre l'urée et la créatinine[9] est évocatrice d'une insuffisance rénale fonctionnelle.
- En contexte d'insuffisance rénale aiguë, la présence d'une HTA et/ou d'une hématurie doit faire évoquer une glomérulonéphrite rapidement progressive.
- Une insuffisance rénale aiguë apparaissant sous inhibiteur du système rénine-angiotensine-aldostérone doit faire penser à une sténose artérielle rénale bilatérale[10].
- La survenue d'une insuffisance rénale au décours d'un geste endovasculaire[11] doit faire craindre une maladie des emboles de cristaux de cholestérol.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Une insuffisance rénale aiguë organique…

- … avec leucocyturie aseptique présage une néphrite tubulo-interstitielle aiguë.
- … avec protéinurie glomérulaire[12] est de principe une glomérulonéphrite.
- … nue[13] oriente par argument de fréquence vers une nécrose tubulaire aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Réflexes hydro-électrolytiques

- Le volume extracellulaire est évalué par des critères cliniques lorsque le volume intracellulaire est exploré par l'osmolalité[14].
- Toute hyponatrémie doit faire vérifier en premier lieu qu'il ne s'agit pas d'une fausse hyponatrémie.
- Trépied d'estimation de la balance sodée : variation du poids, évaluation des entrées et évaluation des sorties[15].
- L'analyse d'une altération de l'homéostasie électrolytique est deux fois binaire : rénale *versus* extrarénale, excès/défaut d'apport *versus* trouble de répartition.
- Un excès de capital ionique se joue sur trois composantes : excès d'apport, trouble de répartition[16], défaut d'élimination.
- Un déficit de capital ionique se joue sur trois composantes : défaut d'apport, trouble de répartition, excès d'élimination.
- Pièges diagnostiques : la natrémie ne reflète pas le capital sodé[17] tout comme la kaliémie reflète mal le capital potassique de l'organisme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des altérations du bilan hydrosodé

- Toute altération du compartiment extracellulaire doit faire évaluer le compartiment intracellulaire et *vice versa*.
- Toute déshydratation extracellulaire doit faire rechercher une insuffisance rénale aiguë fonctionnelle associée.
- Piège diagnostique : un diagnostic de déshydratation extracellulaire ne doit pas faire oublier la possibilité d'un troisième secteur.
- En contexte de déshydratation extracellulaire, une natriurèse conservée implique une participation rénale[18].
- Une hyponatrémie signifie qu'il y a un excès d'eau relatif par rapport au capital sodé, sans préjuger de l'état de celui-ci.
- Hors contexte iatrogène, une hypernatrémie résulte d'une insuffisance de boissons relative à un excès de diurèse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dyskaliémie

- Toute dyskaliémie doit obligatoirement faire rechercher des signes électrocardigraphiques : à l'hyperkaliémie les troubles de conduction et à l'hypokaliémie les troubles du rythme.
- Toute hyperkaliémie doit faire considérer une fausse hyperkaliémie[19]… mais ne dispense pas de réaliser un ECG !
- La majorité des hyperkaliémies est observée en contexte d'insuffisance rénale.
- Un déficit potassique à kaliurèse conservée oriente vers une participation rénale[20].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble acido-basique

- Un trouble acido-basique doit toujours être analysé selon son stimulus initial et la réponse à ce stimulus[21]…
- … si la réponse adaptative est correcte il est pur, autrement il est mixte.
- Un trouble acido-basique à pH (quasi)normalisé est mixte de principe.
- Réflexe étiologique vis-à-vis d'une acidose métabolique : calculer le trou anionique afin de rechercher le caractère organique *versus* minéral[22].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un syndrome néphrotique

- À syndrome néphrotique, risque thrombotique[23].
- Un syndrome néphrotique pérenne mène à la dénutrition et à l'immunodépression.
- En contexte de syndrome néphrotique, une douleur lombaire aiguë doit faire suspecter une thrombose de veine rénale.
- Chez un patient atteint d'amylose[24], un syndrome néphrotique pur révèle de principe une atteinte rénale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de polykystose rénale…

- … tout symptôme neurologique aigu doit faire considérer un anévrisme cérébral sous-jacent.
- … toute douleur aiguë lombaire doit faire suspecter une hémorragie intrakystique.
- … toute douleur lombaire fébrile doit faire penser à une infection de kyste.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de néphropathie

- Toute glomérulonéphrite extramembraneuse doit, par argument de fréquence, faire rechercher une forme primitive auto-immune…
- … mais chez un patient d'âge mûr ou âgé, elle peut être révélatrice d'une néoplasie sous-jacente.
- Toute suspicion de purpura rhumatoïde doit faire rechercher une atteinte rénale[25].
- En contexte post-infectieux, un tableau brutal d'insuffisance rénale aiguë avec hématurie/protéinurie doit faire redouter une glomérulonéphrite post-infectieuse.
- Un syndrome néphritique sans régression clinique rapide doit faire suspecter une glomérulonéphrite rapidement progressive.
- Une néphropathie avec leucocyturie aseptique est évocatrice d'une néphrite tubulo-interstitielle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'insuffisance rénale chronique

- HTA, protéinurie et épisodes d'insuffisance rénale aiguë font le lit de la progression d'une insuffisance rénale chronique.
- Le risque cardiovasculaire fait la mortalité de l'insuffisant rénal chronique.
- Toute insuffisance rénale chronique qui s'aggrave rapidement doit faire rechercher un facteur surajouté.
- Toute insuffisance rénale chronique provoque de principe une hyperparathyroïdie secondaire[26].
- Toute asthénie doit faire suspecter une anémie.
- Tout patient dialysé est à risque nosocomial et doit faire évaluer son statut immunovaccinal[27].

---

[1] Corollaire : la dose du médicament doit être adaptée à l'estimation du débit de filtration glomérulaire.

[2] Ou inversement une importante masse musculaire.

[3] Protéinurie, leucocyturie et en particulier éosinophilurie.

[4] Notamment *via* la présence d'oedèmes.

[5] Corollaire : toute maladie cardiaque, rénale ou hépatique doit faire évaluer l'état de la balance sodée.

[6] Par inflation du secteur interstitiel et déplétion du secteur circulant, respectivement.

[7] Pour rappel : une insuffisance rénale aiguë peut être pré-rénale, rénale, ou post-rénale ou en d'autres termes fonctionnelle, organique ou obstructive, respectivement.

[8] Notamment une acidose métabolique et une hyperkaliémie.

[9] Avec élévation bien plus importante de l'urée.

[10] Ou sur rein fonctionnel unique.

[11] Ou de la mise sous traitement anticoagulant.

[12] Et fréquemment avec une hématurie associée.

[13] *I.e.* sans protéinurie ni leucocyturie.

[14] Qui est normalement reflétée par la natrémie.

[15] Respectivement *via* l'apport sodé et la natriurèse.

[16] Extra- *versus* intra-cellulaire, fraction stockée *versus* fonctionnelle.

[17] Mais reflète plutôt une variation plus prononcée du capital hydrique relativement au capital sodé.

[18] Qui peut être indirecte – et notamment hormonale – ou directe.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[19] Notamment *via* la qualité du prélèvement et du dosage.

[20] Qui peut être indirecte – et notamment iatrogène ou hormonale – ou directe.

[21] *E.g.* une acidose métabolique initiale qui nécessite d'augmenter la ventilation.

[22] Respectivement trou anionique élevé ou normal.

[23] Artériel et veineux.

[24] Histologiquement prouvée.

[25] Qui est une néphropathie à IgA secondaire.

[26] Au moins biologique, sa manifestation clinique étant plus tardive.

[27] Notamment vis-à-vis de l'hépatite B.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 34

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Neurologie et Neurochirurgie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'alcoolisme chronique…

- … une amnésie antérograde doit faire évoquer un syndrome de Korsakoff.
- … tout apport brutal de soluté glucosé doit faire craindre une encéphalopathie de Gayet-Wernicke séquellaire.
- … toute correction rapide d'une hyponatrémie est à risque de myélinolyse centropontine.
- … des crampes nocturnes des membres inférieurs sont évocatrices d'une polyneuropathie longueur dépendante.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un déficit neurologique

- Toute symptomatologie neurologique aiguë est une hypoglycémie jusqu'à preuve du contraire…
- … mais une hypoglycémie n'est jamais syncopale.
- Un déficit neurologique brutal et d'emblée maximal est vasculaire de principe…
- … lorsqu'une évolution par poussées évoque une atteinte inflammatoire.
- En contexte d'arythmie cardiaque, tout déficit neurologique aigu doit faire suspecter un AVC ischémique.
- En contexte d'antécédents cardiovasculaires, un vertige (transitoire) inaugural doit faire penser à un accident ischémique (transitoire) du territoire vertébro-basilaire.
- En contexte d'HTA chronique, un syndrome pseudobulbaire doit faire suspecter un état lacunaire.
- Tout syndrome alterne aigu doit faire suspecter un infarctus du tronc cérébral.
- Chez un jeune patient, toute manifestation neurologique centrale récidivante doit faire suspecter une sclérose en plaques.
- Chez un jeune patient, tout trouble vésico-sphinctérien[1] réversible doit faire envisager une sclérose en plaques débutante.
- Tout déficit focal subaigu à extension en tache d'huile doit faire suspecter un processus tumoral sous-jacent.
- Une atteinte progressive de plusieurs nerfs crâniens doit faire penser à une tumeur du tronc cérébral[2].
- Errance diagnostique : une paraplégie spastique ne doit pas faire méconnaître une atteinte corticale bifrontale paramédiane[3].
- Errance diagnostique (*bis*) : un tableau récurrent de paralysie brutale des membres inférieurs et du tronc ne doit pas faire méconnaître une paralysie périodique familiale par hypokaliémie.
- Piège diagnostique : un syndrome pyramidal en phase aiguë se présente *via* une paralysie flasque.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte motrice

- Une atteinte motrice symétrique distale est évocatrice d'une polyneuropathie.
- Une atteinte déficitaire symétrique proximale et distale est évocatrice d'une polyradiculonévrite.
- Toute polyradiculonévrite aiguë doit faire rechercher une cause secondaire.
- Toute paralysie flasque évoluant sur un mode aigu doit faire suspecter un syndrome de Guillain-Barré…
- … qui devra notamment faire dépister les signes de détresse respiratoire aiguë.
- Toute fatigabilité fluctuante des muscles oculo-palpébraux[4] doit faire suspecter une myasthénie…
- … et toute myasthénie auto-immune doit faire rechercher une atteinte thymique associée.
- Chez un patient myasthénique, tout événement intercurrent est de principe à risque de crise myasthénique[5].
- Chez un homme d'âge mûr, toute myasthénie des membres inférieurs doit faire suspecter un syndrome de Lambert-Eaton[6].
- Chez un adulte d'âge mûr, tout déficit strictement moteur progressif[7] doit faire suspecter une maladie de Charcot.
- Chez un jeune adulte, tout syndrome pyramidal bilatéral doit faire envisager une sclérose combinée de la moelle toxique par inhalation répétée de protoxyde d'azote.
- En contexte de maladie de Biermer, tout syndrome pyramidal bilatéral doit faire craindre une sclérose combinée de la moelle.
- Chez un patient originaire d'Afghanistan ou du Pakistan, tout syndrome déficitaire moteur pur doit faire redouter une poliomyélite.
- Piège diagnostique : une (pseudo)hypertrophie musculaire[8] peut être le mode de présentation d'un syndrome myogène.
- Errance diagnostique : un tableau neurologique subaigu sans étiologie évidente ne doit pas faire méconnaître une neurosyphilis.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte sensitive

- Toute anesthésie aiguë en selle est un syndrome de la queue de cheval jusqu'à preuve du contraire.
- Toute ataxie proprioceptive doit faire considérer une neuropathie démyélinisante sous-jacente.
- Une hypoesthésie à tous les modes touchant un hémicorps doit faire penser à une atteinte thalamique controlatérale.
- Une hypoesthésie à prédominance brachio-faciale est évocatrice d'une atteinte du cortex pariétal.
- Un déficit thermo-algique dissocié des membres supérieurs doit faire suspecter une syringomyélie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble de la marche

- Marche déficitaire : à l'hémiplégie le fauchage, à l'atteinte neuropathique périphérique le steppage.
- Toute claudication de jambe indolore doit faire suspecter une atteinte médullaire.
- Une marche dandinante est évocatrice d'une atteinte myogène.
- Hors contexte parkinsonien, une marche à petits pas doit faire penser à une hydrocéphalie à pression normale[9].
- Chez une femme de plus de 50 ans, des troubles progressifs de la marche doivent faire rechercher un méningiome rachidien.
- Après 50 ans, des troubles progressifs de la marche avec syndrome pyramidal doivent faire penser à une fistule durale sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une compression médullaire non traumatique

- Tout syndrome médullaire aigu est compressif jusqu'à preuve du contraire.
- Toute compression médullaire est une urgence chirurgicale jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de compression médullaire lente, une aggravation aiguë doit faire redouter une ischémie médullaire.
- En contexte de compression médullaire, un syndrome rachidien associé doit faire suspecter une lésion vertébrale.
- Hors contexte traumatique, un tableau de compression médullaire du jeune adulte doit faire suspecter une tumeur médullaire sous-jacente.
- Une compression médullaire lente avec syndrome radiculaire au premier plan doit faire évoquer un neurinome.
- Piège diagnostique : un syndrome de la queue de cheval ne donne pas d'atteinte neurologique centrale[10].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une neuropathie périphérique

- La règle est que toute douleur qui dépasse le poignet ou la cheville n'est pas tronculaire.
- Tout déficit tronculaire[11] aigu douloureux doit faire évoquer une vascularite.
- Toute mononeuropathie doit faire rechercher une compression mécanique.
- Toute plexopathie doit faire suspecter une infiltration tumorale.
- Une atteinte tronculaire bilatérale, asymétrique et asynchrone doit faire suspecter une mononeuropathie multiple.
- Une polyneuropathie associée à des lésions cutanées hypochromes doit faire considérer une lèpre.
- Un tableau de polyneuropathie exclusivement sensitive doit faire rechercher une gammapathie monoclonale débutante.
- En contexte de dysautonomie, une symptomatologie douloureuse et thermo-algique des membres inférieurs est évocatrice d'une amylose.
- En contexte de canal lombaire étroit, toute aggravation des symptômes doit faire craindre un syndrome de la queue de cheval débutant.
- Chez un fumeur d'âge mûr, une neuropathie asymétrique et exclusivement sensitive des quatre membres doit faire suspecter un syndrome paranéoplasique.
- Errance diagnostique : une radiculalgie avec membre inférieur déficitaire ne doit pas faire méconnaître un syndrome de la queue de cheval.
- Errance diagnostique (*bis*) : polyradiculonévrite et polyneuropathie sensitive peuvent être les modes de révélation d'une infection à VIH.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une diplopie

- Chez un adulte, toute diplopie fluctuante est une myasthénie jusqu'à preuve du contraire.
- Toute ophtalmoplégie douloureuse du III doit faire redouter une fissuration imminente d'anévrisme[12].
- Avant 40 ans, une paralysie d'adduction isolée est évocatrice d'une sclérose en plaques.
- Après 50 ans, une paralysie d'adduction isolée doit faire suspecter une lacune ischémique du tronc cérébral.
- Toute diplopie avec céphalées doit faire rechercher une hypertension intracrânienne.
- Toute diplopie associée à une éruption cutanée dans le territoire du V1 doit faire suspecter un zona ophtalmique compliqué.
- Une diplopie d'installation progressive doit faire penser à une tumeur orbitaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un syndrome parkinsonien

- Tout syndrome parkinsonien avant 40 ans est une maladie de Wilson jusqu'à preuve du contraire.
- Une maladie de Parkinson qui ne répond pas de manière prolongée au traitement dopaminergique doit faire rechercher un diagnostic différentiel.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Stéréotypies : un syndrome parkinsonien…

- … symétrique avec chutes récidivantes[13] oriente vers une paralysie supranucléaire progressive.
- … avec aggravation des symptômes lors de la mise sous traitement dopaminergique est évocateur d'une démence à corps de Lewis.
- … associé à une démence avec hallucinations doit faire soupçonner une démence à corps de Lewis
- … avec dysautonomie au premier plan doit faire penser à une atrophie multisystématisée.
- … avec sensation de main étrangère doit faire songer à une dégénérescence cortico-basale.
- … avec troubles associés de la phonation et de la déglutition est évocateur d'une forme vasculaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des mouvements anormaux

- Tout tremblement lent de repos doit faire rechercher un syndrome parkinsonien.
- Toute chorée d'aggravation progressive doit évoquer une maladie de Huntington.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une confusion

- Toute confusion fébrile est une méningo-encéphalite jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de pathologie neurologique chronique, tout événement de stress intercurrent est à risque de confusion.
- Chez un sujet âgé, tout épisode de confusion mentale devra faire rechercher à distance une démence sous-jacente.
- Errance diagnostique : une confusion avec d'importantes céphalées ne doit pas faire méconnaître une hémorragie intracrânienne.
- Errance diagnostique (*bis*) : une confusion fébrile réfractaire au traitement doit faire rechercher un foyer infectieux profond.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un tableau migraineux

- Après 50 ans, toute migraine inaugurale doit faire rechercher une autre étiologie.
- Toute migraine inhabituelle ou qui s'aggrave doit faire rechercher une cause secondaire.
- Chez un jeune adulte, tout scotome scintillant doit faire suspecter une migraine avec aura.
- Piège diagnostique : toute migraine avec aura pour laquelle la céphalée précède l'aura doit faire rechercher une cause secondaire.
- Errance diagnostique : une aura brutale[14] doit faire rechercher une autre étiologie qu'une migraine avec aura.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des céphalées

- Toute céphalée nouvelle ou inhabituelle est secondaire jusqu'à preuve du contraire… même chez un patient avec des céphalées chroniques !
- Toute céphalée en coup de tonnerre est une hémorragie sous-arachnoïdienne jusqu'à preuve du contraire.
- Tout syndrome de Claude Bernard-Horner douloureux est une dissection carotidienne jusqu'à preuve du contraire.
- Toute névralgie trigéminée avec un examen neurologique anormal est secondaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute céphalée aiguë périorbitaire avec baisse de l'acuité visuelle est un glaucome aigu par fermeture de l'angle jusqu'à preuve du contraire.
- Toute céphalée frontale doit faire rechercher une rhinorrhée purulente, évocatrice de sinusite aiguë.
- Une céphalée en coup de tonnerre et récurrente en salves doit faire suspecter un syndrome de vasoconstriction réversible.
- Une céphalée évoluant par crises depuis des mois et altérant la qualité de vie doit faire penser à une étiologie migraineuse.
- Une céphalée chronique quotidienne sans cause secondaire identifiée doit faire suspecter une migraine chronique.
- Errance diagnostique : un syndrome méningé non fébrile ne doit pas faire méconnaître une hémorragie méningée.
- Errance diagnostique (*bis*) : une céphalée brutale avec troubles visuels ne doit pas faire méconnaître une nécrose pituitaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Céphalées (terrains particuliers)

- Après 50 ans, toute céphalée inhabituelle[15] est une maladie de Horton jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte d'HTA non contrôlée, l'apparition subaiguë de céphalées avec troubles visuels doit faire évoquer un *PRES*.
- En contexte de céphalées chroniques, une quadranopsie temporale supérieure doit faire évoquer un adénome hypophysaire.
- Au décours d'une ponction lombaire[16], toute céphalée inhabituelle orthostatique doit faire suspecter un syndrome post-ponction durale.
- Chez un jeune adulte, des céphalées orbitaires sévères et strictement unilatérales doivent faire suspecter une algie vasculaire de la face.
- Chez un sujet d'âge mûr, des accès douloureux paroxystiques brefs unilatéraux et touchant une branche du nerf V sont évocateurs d'une névralgie essentielle du trijumeau.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'hypertension intracrânienne…

- … l'apparition de crises hémicorporelles[17] à bascule doit faire suspecter une thrombose veineuse cérébrale.
- … toute anisocorie doit faire craindre un engagement temporal.
- … tout torticolis doit faire redouter un engagement amygdalien.
- … tout hoquet doit faire redouter un engagement diencéphalique.
- … toute éclipse visuelle doit faire craindre une baisse d'acuité visuelle …et toute baisse d'acuité visuelle doit faire craindre une cécité irréversible.
- Réflexe : toute hypertension intracrânienne progressive doit faire rechercher un processus intracrânien expansif.
- Réflexe (*bis*) : une hypertension intracrânienne à imagerie cérébrale normale doit faire suspecter une méningite chronique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des troubles neurocognitifs

- Chez un jeune adulte, un tableau encéphalitique avec atteinte cognitive au premier plan doit faire évoquer un encéphalite auto-immune[18].
- Chez un sujet âgé, tout tableau de plainte mnésique progressive doit faire évoquer une maladie d'Alzheimer.
- En cas d'antécédents familiaux de démence avant 60 ans, tout signe prédémentiel précoce doit faire suspecter une forme autosomique dominante de maladie d'Alzheimer.
- Après 50 ans, un syndrome frontal d'apparition insidieuse doit faire évoquer une dégénérescence lobaire fronto-temporale.
- Chez un patient âgé, un syndrome frontal avec anosmie est évocateur d'un méningiome olfactif.
- Chez un sujet âgé hypertendu et/ou diabétique, une démence s'aggravant par à-coups doit faire évoquer une forme vasculaire.
- Une démence d'évolution subaiguë avec mouvements anormaux doit faire craindre une maladie de Creutzfeldt-Jakob.
- Errance diagnostique : chez un sujet âgé, une plainte mnésique peut être le symptôme révélateur d'un syndrome d'apnée du sommeil.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une épilepsie

- Toute crise d'épilepsie partielle est symptomatique jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un adulte, toute crise épileptique inaugurale et isolée doit faire rechercher une cause secondaire[19].
- Toute absence épileptique à début et fin progressifs est atypique de principe.
- La règle est que les symptômes inauguraux d'une crise partielle à extension ont une grande valeur localisatrice.
- Chez un patient vivant en zone tropicale, toute épilepsie inaugurale doit faire suspecter une neurocysticercose.
- Chez un jeune adulte, des crises à types de rupture de contact et d'automatismes moteurs doivent faire évoquer une épilepsie temporale interne.
- En contexte de crises d'épilepsie, une altération de la conscience ou des signes neurologiques qui persistent en intercritique doivent faire redouter un état de mal épileptique.
- Errance diagnostique : un tableau d'hallucinations stéréotypées ne doit pas faire méconnaître une épilepsie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble du sommeil

- Troubles du sommeil et Psychiatrie : difficultés d'endormissement pour l'anxiété, réveil trop précoce pour la dépression.
- Une paralysie du sommeil avec hallucinations hypnagogiques est évocatrice d'une narcolepsie.
- Toute somnolence diurne excessive doit faire suspecter un syndrome d'apnée obstructive du sommeil.
- Un syndrome des jambes sans repos doit faire considérer une anémie ferriprive sous-jacente.
- Chez un homme d'âge mûr, tout trouble du comportement en sommeil paradoxal doit faire rechercher une maladie de Parkinson sous-jacente.
- Chez un sujet âgé, tout trouble du sommeil doit faire rechercher une maladie neurodégénérative sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de tumeur neurologique

- Tout diagnostic d'astrocytome doit faire rechercher un contexte de neurofibromatose de type 1.
- Tout diagnostic d'hémangioblastome cérébelleux doit faire rechercher une maladie de Von Hippel-Lindau.
- Errance diagnostique : une polyglobulie isolée ne doit pas faire méconnaître un hémangioblastome du cervelet.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une suspicion d'AVC ischémique…

- … une hémiplégie à prédominance brachio-faciale est évocatrice d'un infarctus sylvien superficiel controlatéral.
- … une hémiplégie massive proportionnelle doit faire penser à un infarctus sylvien profond controlatéral.
- … une hémiplégie à prédominance crurale oriente vers un infarctus cérébral antérieur controlatéral.
- … une hémianesthésie doit faire suspecter un infarctus postérieur profond controlatéral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'AVC

- Tout accident ischémique transitoire doit être considéré comme un syndrome de menace cérébrale, potentiellement annonciateur d'un AVC subséquent.
- Un AVC est par définition déficitaire… mais la présence de signes positifs ne doit pas faire récuser le diagnostic.
- Tout AVC doit faire rechercher de principe la présence d'une HTA sous-jacente.
- Tout AVC ischémique devra faire craindre une transformation hémorragique.
- Tout AVC du cervelet doit faire redouter un engagement des amygdales.
- La présence de céphalées est évocatrice d'un mécanisme hémorragique.
- Un AVC atteignant des territoires distincts est évocateur d'une cardiopathie emboligène.
- Chez un jeune adulte, toute rupture d'anévrisme doit faire rechercher une maladie héréditaire du tissu conjonctif sous-jacente.
- Tout souffle intracrânien perçu par un patient doit faire suspecter une malformation artérioveineuse cérébrale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hémorragie méningée

- En contexte d'hémorragie méningée, toute hypertension intracrânienne qui s'aggrave doit faire redouter un engagement.
- À environ une semaine d'une hémorragie méningée, toute réaggravation des symptômes doit faire craindre un vasospasme cérébral.

---

[1] Ou une paraparésie spastique.

[2] Ou à une méningite carcinomateuse en contexte cancéreux.

[3] *E.g. via* un méningiome de la faux du cerveau.

[4] Ou du carrefour aérodigestif.

[5] Manifestée notamment par une dyspnée aiguë.

[6] Classiquement révélateur d'un cancer bronchopulmonaire à petites cellules.

[7] D'autant plus s'il est associé à des fasciculations.

[8] Avec un déficit moteur associé.

[9] Notamment en contexte de ralentissement psychomoteur.

[10] Et donc pas de syndrome pyramidal.

[11] Ou toute mononeuropathie multiple.

[12] De la carotide interne supra-clinoïdienne ou de la communicante postérieure.

[13] Et/ou ophtalmoplégie de la verticalité.

[14] Ou qui ne régresse pas complètement en moins d'une heure.

[15] D'autant plus en contexte inflammatoire.

[16] Ou lors d'une rachis-anesthésie.

[17] Ou d'un déficit moteur.

[18] Chez une jeune femme, il conviendra de rechercher un syndrome paranéoplasique sur tératome ovarien.

[19] Notamment une tumeur intracrânienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 35

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Ophtalmologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considération générale

- Tout examen ophtalmologique doit être bilatéral et répété.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une altération du champ visuel

- Toute amputation douloureuse du champ visuel doit faire redouter un anévrisme carotidien.
- Toute hémianopsie bitemporale progressive doit faire suspecter un processus expansif hypophysaire[1].
- Une hémianopsie bitemporale associée à des taches café-au-lait est évocatrice d'un gliome du chiasma.
- En contexte de myopie forte, une amputation brutale du champ visuel périphérique doit faire craindre un décollement de rétine.
- Une amputation unilatérale et partielle du champ visuel doit faire suspecter une occlusion de branche de l'artère centrale de la rétine.
- Toute vision tubulaire doit faire redouter un glaucome évolué.
- Chez un sujet âgé, un scotome périphérique insidieux doit faire suspecter un glaucome chronique.
- Toute hémianopsie latérale homonyme progressive doit faire rechercher un processus tumoral du côté opposé au trouble visuel.
- Errance diagnostique : une hémianopsie latérale homonyme brutale et isolée ne doit pas faire méconnaître un infarctus postérieur superficiel controlatéral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une baisse d'acuité visuelle aiguë

- Toute baisse d'acuité visuelle brutale et hyperalgique est un glaucome aigu par fermeture de l'angle jusqu'à preuve du contraire…
- … glaucome aigu qui doit systématiquement faire rechercher une bilatéralité.
- Toute amaurose fugace est à considérer comme un syndrome de menace annonciateur d'une cécité[2].
- Toute cécité corticale brutale est un AVC du territoire vertébro-basilaire jusqu'à preuve du contraire.
- Après 50 ans, une baisse d'acuité visuelle unilatérale et brutale doit faire considérer deux diagnostics : occlusion de l'artère centrale de la rétine et neuropathie optique ischémique antérieure.
- Toute occlusion de la veine centrale de la rétine bilatérale[3] doit faire rechercher une thrombophilie sous-jacente.
- Une occlusion vasculaire rétinienne peut être la manifestation inaugurale d'une thrombophilie.
- Après 50 ans, une baisse d'acuité visuelle brutale avec métamorphopsies doit faire suspecter une dégénérescence maculaire liée à l'âge exsudative.
- Chez un porteur de lentilles de contact, toute baisse d'acuité visuelle doit faire considérer une kératite infectieuse.
- Chez une jeune femme, toute baisse d'acuité visuelle unilatérale avec douleur à la mobilisation oculaire doit faire suspecter une sclérose en plaques[4].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une baisse d'acuité visuelle progressive

- Toute héméralopie progressive doit faire considérer une rétinopathie pigmentaire.
- Chez un sujet âgé, une baisse d'acuité visuelle progressive et bilatérale doit faire évoquer de principe une cataracte.
- Une cataracte avec gêne à la vision de près et de loin est évocatrice d'une étiologie iatrogène ou métabolique[5].
- Chez un patient âgé fumeur, une baisse d'acuité visuelle progressive ne doit pas faire méconnaître une dégénérescence maculaire liée à l'âge atrophique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des phénomènes visuels entoptiques

- L'apparition brutale de myodésopsies avec phosphènes doit faire suspecter une déchirure rétinienne[6].
- Tout scotome scintillant même isolé doit faire rechercher une migraine ophtalmique sous-jacente.
- Errance diagnostique : les myodésopsies peuvent être le seul symptôme d'une hémorragie intravitréenne ou d'une hyalite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une diplopie

- Une diplopie monoculaire est oculaire de principe[7].
- Une ophtalmoplégie internucléaire du patient jeune est évocatrice d'une sclérose en plaques sous-jacente.
- Après 50 ans, toute ophtalmoplégie internucléaire doit faire suspecter un AVC du tronc cérébral.
- Une diplopie à la descente des escaliers doit faire penser à une paralysie du IV.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une altération de l'iris (structurelle ou fonctionnelle)

- Une atteinte isolée des muscles intrinsèques du III est évocatrice d'une cause compressive[8].
- Toute rubéose irienne doit faire craindre un glaucome néovasculaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte palpébrale

- Tout *ptosis* bilatéral fluctuant doit faire évoquer une myasthénie[9].
- Tout nodule palpébral perlé et télangiectasique est un carcinome basocellulaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tuméfaction palpébrale chronique doit faire suspecter un mélanome.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte de la coque cornéo-sclérale

- Toute sclérite[10] doit faire rechercher une maladie auto-immune sous-jacente.
- Toute kératite aiguë est herpétique jusqu'à preuve du contraire.
- Étiologies de conjonctivites : une atteinte mucopurulente est d'étiologie bactérienne de principe lorsque l'association à un chémosis est évocatrice d'une allergie.
- Chez un migrant (notamment originaire d'Afrique), toute conjonctivite chronique doit faire suspecter un trachome[11].
- Chez un sujet âgé, une conjonctivite chronique synéchiante doit faire penser à une pemphigoïde cicatricielle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'uvéite

- Toute uvéite antérieure doit être considérée de principe comme le symptôme sentinelle d'une affection générale[12].
- Toute uvéite antérieure doit faire rechercher une atteinte postérieure associée.
- Chez un jeune patient du pourtour méditerranéen, une uvéite récidivante doit faire suspecter une maladie de Behçet.
- Chez un enfant arthritique, une uvéite sévère doit faire penser à une arthrite juvénile chronique.
- Chez un jeune adulte arthritique, une uvéite récidivante doit faire penser à une spondylarthropathie.
- Chez un sujet âgé, toute hyalite doit faire suspecter un lymphome oculo-cérébral.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de glaucome

- Le glaucome chronique est l'apanage du patient âgé athéromateux et du myope fort.
- Toute hypertonie oculaire n'est pas synonyme de glaucome chronique… et l'inverse est parfois vrai en cas de glaucome à pression normale.
- Toute baisse d'acuité visuelle brutale du glaucomateux chronique doit faire craindre une occlusion de la veine centrale de la rétine.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Œil et iatrogénie

- En contexte de chirurgie oculaire récente, toute baisse d'acuité visuelle est une endophtalmie jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de prise d'antipaludéens de synthèse, toute dyschromatopsie d'axe jaune/bleu doit faire suspecter une maculopathie toxique.
- En contexte de prise d'éthambutol, toute dyschromatopsie d'axe rouge/vert doit faire suspecter une neuropathie toxique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Œil et HTA

- En contexte de crise aiguë hypertensive, toute baisse d'acuité visuelle doit faire redouter un décollement de rétine exsudatif.
- Piège diagnostique : en contexte d'HTA chronique, les symptômes visuels restent des complications très tardives.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Œil et maladie de Basedow

- Toute altération aiguë du champ visuel doit faire redouter une compression du nerf optique.
- Les complications cornéennes doivent systématiquement être dépistées.
- Toute orbitopathie, notamment chez le fumeur, doit faire rechercher une évolution maligne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Œil et Traumatologie

- Toute brûlure oculaire par une base concentrée est grave de principe.
- Toute contusion oculaire est à risque de cataracte séquellaire.
- Toute hémorragie sous-conjonctivale traumatique doit faire explorer une plaie sous-jacente.
- Tout corps étranger intraoculaire devra faire dépister une ophtalmie sympathique séquellaire.

---

[1] Principalement un adénome hypophysaire ; penser au craniopharyngiome chez un enfant.

[2] Corollaire : l'amaurose transitoire est à la cécité ce que l'accident ischémique transitoire est à l'AVC.

[3] Ou avant 50 ans.

[4] *Via* une neuropathie optique rétrobulbaire.

[5] *Via* une atteinte sous-capsulaire postérieure.

[6] Qui doit systématiquement faire rechercher une bilatéralité.

[7] Le kératocône et la cataracte en constituant les principales causes.

[8] Les fibres des muscles intrinsèques étant en périphérie du III.

[9] D'autant plus s'il est associé à une ophtalmoplégie intermittente.

[10] Ou récidive d'épisclérite.

[11] Avec risque de cécité séquellaire.

[12] Infectieuse, inflammatoire ou auto-immune.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 36

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Orthopédie et Traumatologie des membres

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une plaie

- Toute plaie de plus de 6 heures est contaminée *de facto*.
- Toute plaie souillée est une porte d'entrée tétanique de principe[1].
- Toute effraction cutanée juxta-articulaire est à risque d'arthrite septique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trauma de membre (tableau initial)

- Tout trauma de membre doit systématiquement faire apprécier les retentissements : cutané, vasculaire, nerveux, articulaire et musculaire.
- Deux stéréotypies du traumatisme des membres : le trauma à haute énergie du sujet jeune et la chute du sujet âgé.
- Trauma à haute énergie du sujet jeune : la recherche de lésions associées potentielles est essentielle.
- Chute du sujet âgé : le cœur de la situation est la recherche des causes et conséquences de cette chute.
- Après 50 ans, toute fracture du poignet sur trauma à basse énergie doit faire rechercher une fracture pathologique[2].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma de membre (complications secondaires)

- Devant toute immobilisation, le dépistage des complications de décubitus doit être systématique.
- Tout membre traumatisé hyperalgique[3] doit faire redouter un syndrome des loges aigu.
- Au décours d'une fracture de membre, des urines porto doivent faire suspecter un *crush syndrome*.
- En contexte de trauma/chirurgie des membres inférieurs chez un adulte, toute dyspnée doit faire suspecter une embolie pulmonaire.
- Au décours d'un trauma de membre[4], une majoration de la douleur avec signes de dysautonomie végétative doit faire penser à une algodystrophie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la cicatrisation (et ses complications)

- Risques de troubles de cicatrisation : à l'enfant la cicatrisation hypertrophique, au patient âgé le retard de cicatrisation.
- Tout écoulement/désunion de cicatrice est une infection jusqu'à preuve du contraire.
- Toute pseudarthrose est septique jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cal vicieux du membre inférieur conduira de principe à une arthrose prématurée.
- Chez un patient porteur de prothèse articulaire, toute symptomatologie inflammatoire articulaire signe une infection jusqu'à preuve du contraire.
- Ostéosynthèses et risques associés : à l'enclouage fémoral l'embolie graisseuse, à la plaque la pseudarthrose.
- Toute fracture traitée de manière orthopédique doit faire surveiller régulièrement le risque de déplacement secondaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient plâtré

- La douleur reste le maître symptôme du patient plâtré.
- Toute suspicion de complication nécessite de fendre le plâtre.
- Toute partie molle d'un membre (*i.e.* peau, muscle, vaisseau, nerf) est à risque de compression[5].
- Toute symptomatologie douloureuse et/ou motrice doit faire suspecter un syndrome des loges.
- Toute paresthésie et/ou déficit tronculaire[6] doit faire craindre une compression nerveuse.
- Toute douleur localisée sous le plâtre est une nécrose cutanée de principe.
- Tout plâtre souillé/malodorant doit faire suspecter une infection sous-jacente.
- Tout membre plâtré est à risque de déplacement secondaire[7], qui doit être dépisté au plus vite.
- Spécificité : les patients avec une prédisposition aux lésions cutanées et/ou une moindre perception de la douleur seront à dépister d'autant plus.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Au décours d'une pose de prothèse ostéo-articulaire…

- … tout écoulement cicatriciel purulent est une infection du site opératoire jusqu'à preuve du contraire.
- … toute fistulisation en regard d'une prothèse exige de suspecter une infection du site opératoire.
- … toute douleur torpide chronique doit faire penser à une infection tardive du site opératoire.
- … un tableau brutal d'ostéo-arthrite après un intervalle libre doit faire considérer une infection par voie hématogène.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une plaie de la main

- Toute plaie de la main en regard d'une structure tendineuse, nerveuse, vasculaire ou articulaire doit être explorée[8].
- Toute plaie du dos de la main est une lésion de l'appareil extenseur jusqu'à preuve du contraire.
- Toute plaie contuse avec écrasement de la main doit faire craindre une nécrose secondaire.
- Au décours d'une morsure de chien, toute arthrite doit faire évoquer une infection à *Pasteurella multocida*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'infection aiguë des parties molles

- Une douleur pulsatile et permanente de la pulpe d'un doigt est à considérer de principe comme un panaris au stade purulent.
- Tout phlegmon de la gaine des fléchisseurs doit faire rechercher un phlegmon à bascule.
- En contexte de phlegmon de la gaine des fléchisseurs, une attitude du doigt en crochet irréductible doit faire suspecter un stade purulent…
- … et la disparition de ce crochet doit faire redouter une nécrose tendineuse[9].
- Une cellulite avec phlyctènes hémorragiques doit faire suspecter une infection à *Streptococcus pyogenes*.
- Tout professionnel de la restauration atteint de panaris est de principe à risque de transmission infectieuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trauma du membre supérieur

- En contexte de choc sur l'épaule, toute abduction-rotation externe irréductible est une luxation antérieure jusqu'à preuve du contraire.
- Toute luxation antérieure de l'épaule doit faire rechercher une lésion du nerf axillaire associée.
- Avant 20 ans, qui a fait une luxation antérieure de l'épaule en refera[10].
- Après 40 ans, toute luxation antérieure de l'épaule est associée à une rupture de la coiffe des rotateurs jusqu'à preuve du contraire[11].
- Toute rupture du chef long du biceps brachial doit faire rechercher une atteinte de la coiffe des rotateurs associée.
- Après 60 ans, la triade terrible de l'épaule est fréquente : luxation gléno-humérale, paralysie axillaire et rupture de coiffe des rotateurs.
- Chez un sujet âgé, toute luxation gléno-humérale doit faire rechercher une fracture de l'extrémité supérieure de l'humérus associée.
- En contexte de choc direct sur l'épaule, une perte de la rotation externe doit faire suspecter une luxation postérieure de l'épaule.
- Au décours d'une fracture céphalique humérale, toute raideur d'épaule doit faire suspecter une capsulite rétractile.
- Toute fracture du col anatomique de l'humérus doit faire considérer le risque d'ostéonécrose aseptique de la tête humérale.
- Toute fracture de la clavicule doit faire rechercher une paralysie du plexus brachial associée.
- Toute fracture de la diaphyse humérale doit faire rechercher une lésion du nerf radial associée.
- Toute luxation du coude doit faire suspecter une fracture épicondylienne médiale associée…
- … fracture qui implique de rechercher une lésion du nerf ulnaire associée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trauma de la cheville

- Toute lésion du ligament collatéral médial de la cheville nécessite de rechercher une fracture malléolaire latérale associée… et *vice versa*.
- Toute fracture malléolaire médiale doit faire rechercher une fracture du col de la fibula associée…
- … fracture qui doit faire rechercher une lésion du nerf tubulaire commun.
- Qui a fait une entorse grave de cheville négligée ou insuffisamment traitée en refera de principe[12].
- Toute instabilité chronique de la cheville est à risque d'arthrose talo-crurale.
- En contexte d'entorse de cheville, un blocage articulaire doit faire suspecter une fracture ostéochondrale du dôme du talus.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trauma du genou

- Toute lésion de ligament croisé du genou doit faire rechercher une lésion méniscale associée… et *vice versa*.
- Piège diagnostique : un examen clinique normal des ménisques n'élimine pas pour autant le diagnostic de lésion méniscale.
- À chaque ménisque sa pathologie préférentielle : traumatique pour le médial, malformative pour le latéral.
- Tout blocage aigu du genou avec perte de l'extension doit faire suspecter une lésion méniscale en anse de seau.
- Une gonalgie apparue lors d'une extension brutale après une hyperflexion prolongée est évocatrice d'une lésion méniscale.
- Tout choc direct antéro-postérieur du genou fléchi à 90° est une lésion du ligament croisé postérieur jusqu'à preuve du contraire.
- Toute entorse du genou lors du *shoot* de ballon dans le vide est une lésion du ligament croisé antérieur jusqu'à preuve du contraire.
- Un trauma du genou en *valgus* est à risque d'entorse du ligament collatéral médial associée[13].
- Toute luxation du genou signe une rupture du pivot central…
- … rupture qui doit faire rechercher des lésions de l'artère poplitée et du nerf sciatique.
- Une torsion du genou en valgus-flexion-rotation externe doit faire rechercher une atteinte du ménisque médial associée[14].
- Une torsion du genou en varus-flexion-rotation interne doit faire rechercher une atteinte du ménisque externe associée[15].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trauma (coxo)fémoral

- Chez un patient âgé qui a chuté, toute déformation de membre inférieur est une fracture de l'extrémité supérieure du fémur jusqu'à preuve du contraire…
- … fracture qui devra faire dépister une évolution vers un syndrome de glissement.
- Toute fracture fémorale diaphysaire[16] est de principe à risque de choc hémorragique.
- Au décours d'une fracture fémorale diaphysaire[17], tout purpura pétéchial et/ou détresse respiratoire doit faire redouter une embolie graisseuse.
- Au décours d'une fracture du col fémoral, une impotence fonctionnelle progressive doit faire penser à une ostéonécrose de la tête fémorale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de prothèse de hanche

- Toute impotence fonctionnelle brutale et douloureuse doit faire suspecter une luxation.
- Toute luxation de hanche sur prothèse[18] doit faire rechercher une lésion associée du nerf sciatique.
- Plusieurs années après une pose de prothèse de hanche, des coxalgies[19] isolées doivent faire suspecter un descellement.

---

[1] Qui doit donc faire rechercher le statut vaccinal du patient.

[2] Ce type de fracture étant classiquement sentinelle d'une maladie ostéoporotique.

[3] Avec œdème et tension des loges .

[4] Touchant notamment la cheville ou le poignet.

[5] Notamment en regard des reliefs osseux.

[6] Notamment du nerf ulnaire ou du nerf fibulaire commun.

[7] Notamment *via* la fonte de l'œdème.

[8] *A minima* sous anesthésie locale.

[9] Corollaire : tant qu'il y a de l'inflammation et de la rétraction, il y a de la vie.

[10] Plus brièvement : qui a luxé luxera.

[11] Tout traumatisme de l'épaule avec impotence fonctionnelle et à radiographies normales doit faire éliminer une rupture de coiffe des rotateurs.

[12] Et ce à une fréquence de plus en plus importante et pour des contraintes moindres, faisant le lit d'une instabilité chronique.

[13] Inversement, un mécanisme en *varus* oriente vers une entorse du ligament collatéral latéral.

[14] En plus d'une lésion du pivot central.

[15] En plus d'une lésion du pivot central.

[16] Ou du bassin.

[17] Et/ou du bassin ; tableau d'autant plus fréquent en contexte de fractures multiples.

[18] Parfois possible sur articulation native *via* un trauma de haute énergie.

[19] Ou gonalgies.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 37

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Oto-Rhino-Laryngologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Quelques réflexes oncologiques

- Chez un patient d'âge mûr, toute « *dys-* »[1] progressive ou traînante est un cancer des voies aérodigestives supérieures jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte alcoolo-tabagique, tout cancer épidermoïde des voies aérodigestives supérieures doit faire rechercher une seconde lésion synchrone.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une épistaxis

- La bénignité d'une épistaxis ne peut être affirmée qu'après avoir apprécié l'absence de critères de gravité.
- Chez un coronaropathe, toute épistaxis est à risque de décompensation cardiaque.
- Chez un jeune garçon, toute épistaxis récidivante doit faire suspecter un fibrome nasopharyngien.
- Une épistaxis associée à des télangiectasies doit faire évoquer une maladie de Rendu-Osler.
- Chez un menuisier[2], une épistaxis dans un contexte d'obstruction nasale unilatérale doit faire suspecter un cancer de l'ethmoïde.
- Chez un sujet âgé, toute symptomatologie nasale unilatérale doit faire éliminer un cancer rhinosinusien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dysphonie

- Toute dysphonie de plus d'une semaine doit être explorée.
- Chez un jeune adulte, une dysphonie intermittente doit faire évoquer une myasthénie auto-immune.
- Chez une jeune enseignante, une dysphonie doit faire considérer la présence de nodules des cordes vocales.
- Chez un patient tabagique d'âge mûr, toute dysphonie progressive est un cancer du larynx jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient alcoolo-tabagique chronique, toute voix bitonale[3] doit faire éliminer une tumeur sur le trajet du nerf vague/récurrent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dysphagie

- Le *globus hystericus* reste un diagnostic d'élimination !
- Chez un patient alcoolo-tabagique chronique, toute dysphagie haute doit faire redouter un cancer ORL[4].
- Chez un sujet âgé, une dysphagie avec régurgitation d'aliments non digérés est évocatrice d'un diverticule de Zenker.
- Chez un sujet très âgé, une dysphagie à blocage cervical bas doit faire évoquer une achalasie du sphincter supérieur de l'œsophage.
- En contexte d'HTA ancienne, une dysphagie progressive ne doit pas faire méconnaître un syndrome pseudobulbaire.
- Chez un patient alcoolo-tabagique d'âge mûr, une gêne pharyngée persistante doit faire suspecter un carcinome amygdalien.
- Hors contexte alcoolo-tabagique, une gêne pharyngée unilatérale chronique doit faire évoquer un lymphome malin amygdalien.
- Une dysphagie avec une langue atrophiée fasciculante doit faire suspecter une sclérose latérale amyotrophique.
- Tout corps étranger enclavé dans l'œsophage est à risque de médiastinite sur perforation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie otique (hors Pédiatrie)

- Toute otalgie doit être considérée comme un symptôme sentinelle d'une affection ORL.
- Chez un sujet d'âge mûr, toute otalgie chronique doit faire éliminer un cancer ORL[5] sous-jacent.
- Une otalgie intense associée à des vésicules de la conque doit faire suspecter un zona auriculaire.
- Toute otite externe doit faire rechercher une dermatose sous-jacente.
- Chez un patient immunodéprimé, toute otite externe doit faire redouter une forme maligne[6].
- Toute otorrhée chronique devenant hémorragique doit faire rechercher un processus tumoral malin sous-jacent.
- Surdité et retentissement social : à l'enfant le développement, à l'adulte la perte d'emploi, au senior l'isolement.
- Errance diagnostique : une otite traînante avec adénopathie pré-auriculaire ne doit pas faire méconnaître une tuberculose sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une surdité de transmission

- Toute otite séromuqueuse unilatérale est un cancer du *cavum* jusqu'à preuve du contraire.
- Toute surdité de transmission doit faire rechercher en premier lieu un bouchon de cérumen.
- Une surdité de transmission chronique avec otorrhée purulente doit faire suspecter un cholestéatome.
- Chez une jeune femme, toute surdité de transmission à tympan normal doit faire évoquer une otospongiose…
- … otospongiose qui doit toujours faire rechercher une bilatéralité.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une surdité de perception

- Chez un adulte, toute surdité de perception unilatérale est un neurinome de l'acoustique jusqu'à preuve du contraire.
- Une surdité unilatérale post-infectieuse ne doit pas faire méconnaître une labyrinthite.
- Chez un jeune adulte, une surdité de perception bilatérale progressive doit faire évoquer une étiologie génétique.
- Une surdité de perception sur exposition professionnelle est bilatérale de principe.
- Toute presbyacousie atypique doit faire rechercher une autre cause surajoutée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de vertiges

- Tout vertige avec céphalées doit faire rechercher une cause neurologique centrale.
- En contexte de surdité de perception sur les graves, des accès de crises de vertiges doivent faire suspecter une maladie de Ménière.
- Errance diagnostique : un grand vertige harmonieux peut être le seul symptôme révélateur d'un syndrome de Wallenberg.
- Piège diagnostique : une atteinte vestibulaire ne provoque pas de syncope.
- Piège diagnostique (*bis*) : une névrite vestibulaire ne provoque pas d'atteinte auditive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie sinusienne

- Toute sinusite maxillaire récidivante ou subaiguë doit faire rechercher une origine dentaire.
- Chez un adulte d'âge mûr, toute sinusite récidivante doit faire considérer un processus tumoral sous-jacent.
- Une douleur occipito-vertexienne sans étiologie évidente ne doit pas faire méconnaître une sinusite sphénoïdale.
- Toute sinusite non maxillaire peut se grever d'une complication neuro-méningée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une paralysie faciale

- Une paralysie faciale *a frigore* doit être considérée comme un diagnostic d'exclusion.
- Chez une jeune femme, une paralysie faciale à régression rapide doit faire considérer une sclérose en plaques sous-jacente.
- Une paralysie faciale persistante ou d'apparition progressive[7] doit faire rechercher une étiologie tumorale.
- En contexte de confusion fébrile, une paralysie faciale associée doit faire évoquer une thrombose veineuse cérébrale.
- Hors cholestéatome, toute paralysie faciale survenant en contexte d'otite moyenne chronique doit faire suspecter une tuberculose.
- Toute paralysie faciale périphérique est à risque de kératite.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une tuméfaction cervicale

- Toute tuméfaction cervicale latérale est de principe une adénopathie.
- Toute adénopathie sus-claviculaire isolée est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un sujet maghrébin/cantonais, toute adénopathie spinale chronique est un cancer du *cavum* jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient alcoolo-tabagique d'âge mûr, toute adénopathie cervicale chronique doit faire traquer un cancer des voies aérodigestives sous-jacent.
- Une adénite basi-cervicale avec tendance à la fistulisation est évocatrice d'une tuberculose ganglionnaire.
- Chez un chasseur, toute adénopathie cervicale doit faire suspecter une tularémie.
- Tout ganglion de Troisier révèle un cancer digestif jusqu'à preuve du contraire…
- … et un cancer du testicule métastatique chez un jeune homme.
- Chez un sujet âgé, toute tuméfaction cervicale dure et rapidement progressive doit faire redouter un cancer anaplasique de la thyroïde.

---

[1] Dysphonie, dysphagie, dyspnée.

[2] De même que chez tous les travailleurs du bois.

[3] Sur paralysie unilatérale de corde vocale.

[4] Principalement oro- ou hypo-pharyngé.

[5] Principalement pharyngien.

[6] *I.e.* ostéite du rocher.

[7] Ou associée à d'autres déficits des nerfs crâniens homolatéraux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 38

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pédiatrie et Chirurgie Pédiatrique

Nota bene : les complications gestationnelles liées aux infections sont retrouvées en Obstétrique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales

- Tout enfant doit être examiné… réexaminé… « re-réexaminé », suivi et dépisté selon cinq axes : vaccinations, nutrition, croissances psychomotrice et physique, handicaps, environnement.
- Tout enfant n'est pas à jour de ses vaccinations jusqu'à preuve du contraire[1].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la mère à l'enfant

- Tout diabète maternel[2] est à risque d'hyperinsulinisme néonatal.
- Tout lupus maternel à anticorps *anti-SSA* est à risque de lupus néonatal[3].
- Toute varicelle puerpérale[4] doit faire redouter une varicelle néonatale mortifère.
- En contexte de primo-infection herpétique génitale maternelle, toute symptomatologie atypique néonatale est à considérer herpétique de principe.
- Tout herpès néonatal est à risque de forme disséminée.
- Toute infection néonatale à VHB et/ou VHC doit faire craindre une chronicisation.
- Toute toxoplasmose congénitale symptomatique est à risque d'atteinte oculaire secondaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de prématurité

- Toute prématurité[5] doit faire redouter une mortalité périnatale et une morbidité séquellaire.
- Une femme avec un antécédent de grossesse multiple[6] est à haut risque d'accouchement prématuré.
- Chez une femme enceinte, toute décompensation de pathologie générale doit faire considérer le risque de prématurité.
- Toute rectorragie du prématuré est une entérocolite ulcéro-nécrosante jusqu'à preuve du contraire.
- Toute détresse respiratoire aiguë en contexte de prématurité doit faire suspecter une maladie de membranes hyalines.
- Un strabisme chez un prématuré doit faire suspecter une rétinopathie sous-jacente.
- Tout prématuré est de principe à risque de séquelles au long cours, notamment sensorimotrices.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En salle de naissance

- Une bradycardie néonatale témoigne d'une inadaptation à la vie extra-utérine.
- Toute hypersialorrhée doit faire suspecter une atrésie de l'œsophage.
- Tout stridor est une laryngomalacie jusqu'à preuve du contraire.
- Une détresse respiratoire doit faire rechercher en premier lieu une atrésie des choanes.
- Une hypotonie néonatale marquée doit faire suspecter un syndrome de Down.
- Un lymphœdème des extrémités[7] est évocateur d'un syndrome de Turner.
- Anomalies oculaires : une leucocorie doit faire suspecter une cataracte congénitale lorsqu'une mégalocornée doit faire soupçonner un glaucome congénital.
- Toute aniridie congénitale doit faire être attentif au risque de néphroblastome[8].
- Toute anomalie de la région lombosacrée doit faire suspecter une anomalie de fermeture du tube neural.
- Une fontanelle bombée présume une hypertension intracrânienne.
- Une abduction de hanche limitée[9] doit faire évoquer une luxation congénitale de hanche.
- Toute malposition des pieds doit en faire rechercher le caractère réductible ou non.
- Une asymétrie de gesticulation des membres supérieurs doit faire suspecter une paralysie traumatique du plexus brachial.
- L'absence des pouls fémoraux doit faire évoquer une coarctation de l'aorte sous-jacente.
- Un souffle vasculaire de la fontanelle antérieure suggère une malformation artérioveineuse.
- Chez un garçon, une miction goutte à goutte doit faire suspecter la présence de valves de l'urètre postérieur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En période néonatale

- Une hyper-/hypothermie n'est jamais banale en néonatal.
- Tout nouveau-né symptomatique est infecté jusqu'à preuve du contraire.
- Tout souffle isolé néonatal est pathologique jusqu'à preuve du contraire.
- Toute hypoxie néonatale réfractaire à l'oxygénothérapie doit faire suspecter une cardiopathie congénitale malformative.
- Hors étiologie infectieuse, un syndrome hémorragique sévère du nouveau-né doit faire évoquer une thrombopénie allo-immune par anticorps maternels[10].
- Un décollement cutané diffus fébrile doit faire redouter une épidermolyse staphylococcique.
- Tout syndrome occlusif doit faire évoquer de principe une maladie de Hirschsprung.
- Tout vomissement bilieux est une urgence chirurgicale jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cordon ombilical qui chute après un mois de vie[11] doit faire rechercher un déficit immunitaire.
- Un iléus méconial doit faire suspecter une mucoviscidose.
- Tout tableau d'hypothyroïdie congénitale avec un dépistage négatif doit faire suspecter un faux négatif.
- Toute absence des réflexes archaïques est pathologique… mais l'inverse n'est pas vrai !

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un ictère néonatal

- Tout ictère néonatal est pathologique jusqu'à preuve du contraire[12].
- Un ictère avant 24 heures de vie et/ou prolongé est pathologique de principe.
- Un ictère avec hépatomégalie ferme et/ou selles décolorées doit faire suspecter une atrésie biliaire.
- Chez un garçon originaire du pourtour méditerranéen[13], un ictère néonatal doit faire évoquer un favisme.
- Un ictère avec somnolence associée doit faire redouter une encéphalopathie imminente.
- Piège diagnostique : la thalassémie et la drépanocytose ne donnent pas de tableau d'ictère néonatal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un malaise

- Particularité pédiatrique : un malaise grave du nourrisson est un symptôme d'alerte non spécifique d'une étiologie[14].
- Toute mort inattendue du nourrisson doit être investiguée.
- Tout malaise en lieu clos doit faire suspecter de principe une intoxication au monoxyde de carbone.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de crise(s) convulsive(s)

- Chez un nourrisson, toute convulsion doit faire écarter une hypoglycémie.
- Toute convulsion non fébrile démasque une maltraitance jusqu'à preuve du contraire.
- Toute crise convulsive fébrile focale doit faire redouter une méningo-encéphalite herpétique.
- En retour de voyage intertropical, toute convulsion fébrile est un neuropaludisme de principe.
- Au cours du second semestre de vie, une régression psychomotrice associée à des salves de spasmes en flexion doit faire craindre un syndrome de West.
- Chez un nourrisson, toute convulsion sévère hémicorporelle ou généralisée doit faire suspecter un syndrome de Dravet.
- Chez un jeune enfant avec troubles neurocognitifs, des crises et absences atypiques doivent faire considérer un syndrome de Lennox-Gastaut.
- Chez un enfant, des crises partielles simples bucco-faciales survenant en péri-sommeil sont évocatrices d'une épilepsie à pointes centro-temporales.
- Chez un adolescent, des secousses myocloniques au réveil doivent faire penser à une épilepsie myoclonique juvénile bénigne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Dépistage de déficits et anomalies

- Toute incohérence dans l'anamnèse doit faire suspecter une maltraitance.
- Tout nomadisme médical et/ou irrégularité du suivi doit faire rechercher une négligence, voire une maltraitance.
- Piège diagnostique : la maltraitance n'est pas l'apanage des milieux défavorisés.
- Tout strabisme est à considérer de principe comme symptomatique d'une pathologie organique sous-jacente[15].
- L'absence de poursuite oculaire à 4 mois doit faire suspecter un déficit visuel.
- Toute leucocorie acquise est un rétinoblastome jusqu'à preuve du contraire.
- Tout strabisme paralytique doit faire suspecter une tumeur cérébrale sous-jacente.
- Une baisse d'acuité visuelle progressive est évocatrice d'une maladie de Stargardt.
- Toute scoliose douloureuse doit faire rechercher une spondylodiscite sous-jacente.
- La puberté est une phase à risque d'aggravation scoliotique.
- Tout bourrelet métaphysaire des poignets/genoux[16] doit faire rechercher un rachitisme.
- Un tableau déficitaire progressif des membres inférieurs avec pieds creux doit faire suspecter une maladie de Charcot-Marie-Tooth.
- L'apparition subaiguë d'une ataxie cérébelleuse doit faire évoquer un médulloblastome.
- Tout torticolis persistant avec vomissements doit faire suspecter une tumeur du cervelet.
- Toute anomalie anatomique des voies aériennes supérieures doit faire rechercher un syndrome d'apnée obstructive du sommeil associé.
- Chez un nourrisson, une allergie peut marquer l'ouverture d'une marche atopique.
- Des hypoglycémies récidivantes associées à une hépatomégalie doivent faire évoquer une glycogénose.
- Tout rebond d'adiposité précoce[17] devra faire surveiller l'émergence d'une obésité.
- Une boursoufflure des paupières au réveil doit faire évoquer un syndrome néphrotique.
- Toute HTA acquise doit faire suspecter de principe une étiologie néphrologique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Développement psychomoteur et retard mental

- Un retard psychomoteur avec poursuite lente des acquisitions est évocateur d'une pathologie neurologique fixée.
- Après une période initiale normale, un retard psychomoteur acquis doit faire suspecter une pathologie neurologique évolutive.
- Tout trouble d'acquisition du langage doit faire explorer une surdité sous-jacente.
- Toute suspicion de retard mental doit faire éliminer une anomalie neurosensorielle[18].
- Toute marche non acquise à 18 mois doit faire rechercher un retard psychomoteur.
- Chez un garçon avec déficit intellectuel, un visage oblong doit faire penser à un syndrome de l'X fragile[19].
- Tout handicap doit faire rechercher les complications à type de surhandicap/polyhandicap.
- Errance diagnostique : un retard mental progressif peut être le mode de révélation d'une maladie métabolique.
- Tout diagnostic de syndrome de Down doit faire dépister les malformations associées[20]…
- … de même que tout diagnostic de syndrome de Turner[21].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Suivi de la croissance

- La règle est que toute maladie chronique peut avoir un retentissement sur la croissance.
- Toute dénutrition avec retentissement sur la taille dénote un processus ancien.
- Retard de croissance et orientation diagnostique : un retard pondéral prépondérant est évocateur d'une étiologie carentielle/digestive…
- … lorsqu'un retard statural prédominant oriente vers une étiologie endocrinienne.
- Une avance staturale avec hyperactivité est évocatrice d'une hyperthyroïdie.
- Chez une adolescente de petite taille, un retard pubertaire associé doit faire suspecter un syndrome de Turner.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une puberté précoce

- Chez un garçon, toute puberté précoce révèle de principe une affection sous-jacente.
- Chez une fille, la puberté précoce idiopathique[22] doit rester un diagnostic d'élimination.
- Une puberté précoce avec des taches café-au-lait doit faire suspecter une neurofibromatose 1.
- Une puberté précoce avec des douleurs/fractures osseuses doit faire penser à une maladie de McCune-Albright.
- Chez une fille, une puberté précoce avec une hyperandrogénie associée est évocatrice d'une tumeur surrénale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un retard pubertaire

- Chez un garçon, le retard pubertaire idiopathique[23] doit rester un diagnostic d'élimination.
- En contexte d'hypertension intracrânienne, un retard pubertaire associé doit faire penser à un craniopharyngiome.
- Un retard pubertaire avec anosmie est évocateur d'un syndrome de Kallmann-De Morsier.
- Errance diagnostique : un retard pubertaire[24] peut être un mode de révélation d'un adénome hypophysaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble du sommeil

- Toute insomnie doit faire rechercher une étiologie organique sous-jacente.
- Des troubles du sommeil qui surviennent chez un nourrisson xérodermique doivent faire penser à une dermatite atopique sous-jacente.
- Tout syndrome d'apnée du sommeil non obstructif doit faire suspecter une malformation d'Arnold-Chiari.
- Après 6 ans, la présence de siestes doit faire évoquer une hypersomnie.
- Chez un adolescent, une somnolence diurne avec inertie du sommeil ne doit pas faire méconnaître une hypersomnie idiopathique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une fièvre

- Avant 3 mois, toute fièvre est infectieuse jusqu'à preuve du contraire…
- … et tout syndrome infectieux doit être considéré comme une infection néonatale bactérienne précoce.
- Avant 2 ans[25], tout état fébrile est de principe à risque de déshydratation.
- Chez un nourrisson, une fièvre prolongée ne doit pas faire méconnaître une mononucléose infectieuse.
- Chez un nourrisson[26], toute fièvre inexpliquée doit faire rechercher une pyélonéphrite aiguë.
- Chez un nourrisson fébrile, la présence d'une somnolence/hypotonie doit faire suspecter une méningite.
- Avant 5 ans, toute fièvre réfractaire de plus de 5 jours doit faire suspecter une maladie de Kawasaki…
- … maladie qui devra faire dépister l'apparition d'anévrismes coronaires.
- Hors contexte évident, une fièvre récurrente doit faire considérer une maladie inflammatoire monogénique.
- Chez un enfant du pourtour méditerranéen, une fièvre prolongée intermittente doit faire penser à une fièvre méditerranéenne familiale.
- Particularité pédiatrique : un état de choc avec hypotension doit être considéré comme décompensé.
- Particularité pédiatrique (*bis*) : un état de choc avec vasoplégie présente une recoloration cutanée immédiate.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Traumatologie pédiatrique

- Tendance pédiatrique : l'enfant se fracture, l'adulte se luxe.
- Avant l'acquisition de la marche, toute fracture doit faire suspecter une maltraitance.
- Hors contexte de maltraitance, des fractures multiples[27] doivent faire penser à une ostéogenèse imparfaite.
- Au décours d'un traumatisme en compression, un bourrelet osseux métaphysaire est évocateur d'une fracture en motte de beurre.
- Tout coude traumatisé déformé signe de principe une fracture supra-condylienne[28].
- Toute fracture épiphysaire avec atteinte du cartilage de croissance doit faire considérer le risque de déviation angulaire[29].
- Errance diagnostique : la répétition de symptômes traumatiques et/ou digestifs ne doit pas faire méconnaître une maltraitance sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une boiterie et/ou une atteinte osseuse

- Toute boiterie fébrile est une infection ostéo-articulaire jusqu'à preuve du contraire.
- Toute inflammation aiguë de hanche impose de rechercher une bilatéralité.
- Toute atteinte inflammatoire coxofémorale de l'enfant sera à risque d'arthrose de hanche précoce.
- Errance diagnostique : un rhume de hanche ne doit pas faire méconnaître une ostéchondrite sous-jacente.
- Errance diagnostique (*bis*) : une boiterie non fébrile ne doit pas faire méconnaître une compression médullaire.
- Avant 4 ans, toute infection ostéo-articulaire doit faire considérer une infection à *Kingella kingae*.
- Chez un jeune garçon obèse, toute boiterie[30] est une épiphysiolyse fémorale supérieure jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un enfant originaire d'Afrique subsaharienne, toute crise douloureuse ostéo-articulaire doit faire penser à une drépanocytose.
- Toute tuméfaction osseuse douloureuse persistante est une tumeur maligne osseuse jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cortège de douleurs osseuses progressives et persistantes doit faire évoquer une leucémie aiguë lymphoïde.
- Chez un enfant caucasien, toute tuméfaction osseuse hyperalgique doit faire craindre un sarcome d'Ewing.
- Chez un adolescent, toute douleur inflammatoire persistante « près du genou et loin du coude[31] » doit faire suspecter un ostéosarcome.
- Chez un adolescent, une douleur osseuse localisée insomniante et soulagée par la prise d'AINS est évocatrice d'un ostéome ostéoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie ORL

- Une rhinopharyngite est virale de principe.
- Toute rhinorrhée unilatérale et fétide doit faire éliminer un corps étranger.
- Piège diagnostique : avant 3 ans, une sinusite ne peut qu'être ethmoïdale.
- Tout œdème palpébral supérieur fébrile est une ethmoïdite aiguë jusqu'à preuve du contraire.
- Toute exophtalmie douloureuse aiguë fébrile doit faire suspecter une ethmoïdite au stade collecté.
- Après 3 ans, une angine fébrile brutale doit faire penser de principe à une infection à *Streptococcus pyogenes*[32].
- En contexte d'angine intense, un *rash* scarlatiniforme associé doit faire penser à une scarlatine.
- Une otite moyenne aiguë brutale et hyperalgique est évocatrice d'une étiologie à *Streptococcus pneumoniae*.
- Une otite moyenne aiguë avec une conjonctivite purulente oriente vers une infection à *Haemophilus influenzae.*
- Une otite moyenne aiguë avec une tuméfaction rétro-auriculaire doit faire craindre une mastoïdite associée.
- Toute otite moyenne aiguë multirécidivante[33] doit faire explorer un déficit immunitaire sous-jacent…
- … tout comme des otites moyennes aiguës répétées doivent faire rechercher une otite séromuqueuse.
- En contexte d'antécédents d'otites moyennes aiguës, une hypoacousie doit faire suspecter une otite moyenne chronique.
- Une otorrhée chronique purulente et fétide doit faire soupçonner un cholestéatome.
- Tout torticolis fébrile aigu doit faire suspecter un abcès rétropharyngé…
- … et hors étiologie ORL, un torticolis fébrile doit faire penser à une spondylodiscite cervicale à *Staphylococcus aureus*.
- Chez un enfant non vacciné, toute parotidomégalie fébrile est une sialite ourlienne jusqu'à preuve du contraire…
- … infection ourlienne qui est à risque de provoquer d'autres adénites[34].
- En contexte de troubles de l'audition, une hématurie associée doit faire penser à une maladie d'Alport.
- Errance diagnostique : une masse cervicale chronique ne doit pas faire méconnaître un kyste malformatif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dyspnée aiguë

- Chez un enfant non vacciné, toute dyspnée laryngée fébrile est une épiglottite[35] jusqu'à preuve du contraire.
- Avant 3 mois, toute dyspnée laryngée acquise doit faire suspecter un angiome sous-glottique.
- Après 6 mois, toute asphyxie brutale[36] est un corps étranger inhalé jusqu'à preuve du contraire.
- Tout corps étranger inhalé et non expulsé de manière formelle est toujours enclavé de principe.
- Une dyspnée aiguë avec hépatomégalie doit faire suspecter une myocardite aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une toux

- Chez un nourrisson, toute toux quinteuse[37] doit faire considérer le risque de coqueluche.
- Une toux quinteuse avec hypoxie réfractaire doit faire craindre une coqueluche maligne.
- Chez un petit enfant, toute toux rauque[38] est une laryngite aiguë sous-glottique jusqu'à preuve du contraire.
- Errance diagnostique : des accès de toux nocturne[39] sans étiologie pulmonaire retrouvée ne doivent pas faire méconnaître un reflux gastro-œsophagien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de toux chronique

- Après 3 ans, toute toux de seconde partie de nuit doit faire suspecter un asthme.
- Face à une suspicion d'asthme, la présence de signes en dehors des crises[40] doit faire reconsidérer le diagnostic.
- Toute mucoviscidose se compliquera de principe d'atteintes hépatiques, pancréatiques et de dénutrition.
- La colonisation pulmonaire à *Pseudomonas aeruginosa* représente le tournant évolutif de la mucoviscidose.
- En contexte d'infections bactériennes récidivantes, un *wheezing* et une bronchorrhée doivent faire évoquer un déficit immunitaire humoral.
- Toute dyspnée chronique avec toux grasse doit faire considérer une BPCO.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Souffles et insuffisances cardiaques

- Tout souffle diastolique est pathologique de principe.
- Chez un nourrisson, tout souffle identifié doit être investigué.
- Un souffle holosystolique en rayon de roue est évocateur d'une communication interventriculaire.
- Un souffle avec insuffisance cardiaque doit faire suspecter une coarctation de l'aorte.
- Insuffisance cardiaque : la présence d'une cyanose doit faire évoquer un shunt droit/gauche lorsque son absence oriente vers un shunt gauche/droit.
- Toute tachycardie non fébrile doit faire suspecter une insuffisance cardiaque aiguë.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de pneumopathie

- Chez un nourrisson, toute dyspnée expiratoire avec toux et sibilants est une bronchiolite aiguë jusqu'à preuve du contraire.
- Comorbidités, tolérance respiratoire et entourage parental constituent le trépied de gravité de la bronchiolite aiguë du nourrisson.
- Une bronchiolite récidivante compliquée d'une toux chronique bronchorrhéique doit faire penser à une mucoviscidose.
- Toute récidive de pneumonie dans l'année doit faire suspecter un déficit immunitaire.
- En contexte de pneumopathie traitée[41], une fièvre persistante doit faire suspecter une complication à type d'abcès ou de pleurésie.
- Une pneumonie aiguë récidivant dans la même localisation est évocatrice d'un corps étranger enclavé et passé inaperçu[42].
- Piège diagnostique : un tableau pseudo-appendiculaire aigu ne doit pas faire méconnaître une pneumonie aiguë sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de méningite

- Toute méningite à bactéries encapsulées doit faire rechercher un déficit immunitaire sous-jacent.
- Chez un enfant non vacciné, toute méningite doit faire suspecter une infection à *Haemophilus influenzae* de type b.
- Toute méningite à *Streptococcus pneumoniae* est à risque de surdité séquellaire.
- Méningite et agents étiologiques : avant 3 mois une infection néonatale bactérienne précoce, avant 1 an *Streptococcus pneumoniae*, après 1 an *Neisseria meningitidis.*

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un exanthème fébrile

- Un exanthème maculo-papuleux descendant dans un contexte de catarrhe oculo-nasale est évocateur d'une rougeole.
- Une fièvre isolée brutale[43] suivie d'une poussée facio-tronculaire roséoliforme est une roséole de principe.
- Un érythème souffleté des joues suivi d'une extension maculo-papuleuse au reste du corps doit faire penser à une infection à parvovirus B19.
- En contexte d'hémolyse chronique, une infection à parvovirus B19 est à risque d'anémie aiguë érythroblastopénique.
- Une angine érythémateuse fébrile à 40°C avec une langue saburrale doit faire suspecter une scarlatine débutante…
- … lorsqu'une éruption scarlatiniforme[44] avec une langue framboisée témoigne d'une scarlatine en phase d'état.
- Un exanthème maculo-papuleux fugace de la face puis du thorax est évocateur d'une rubéole.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une éruption vésiculeuse

- Un exanthème vésiculopustuleux fébrile est viral de principe.
- Toute ulcération diffuse de la cavité buccale est une primo-infection herpétique jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de dermatite atopique, toute primo-infection à *Herpes simplex virus* doit faire redouter un syndrome de Kaposi-Juliusberg.
- Toute gingivostomatite herpétique est à risque de déshydratation/dénutrition.
- En contexte subfébrile, un exanthème vésiculeux diffus fait de poussées successives doit faire suspecter une varicelle.
- Toute infection varicelleuse doit faire dépister une surinfection bactérienne.
- Une éruption vésiculeuse à éléments grisâtres du voile du palais et des extrémités doit faire penser à une infection à virus Coxsackie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Manifestations urogénitales

- Tout remplissage anormal des couches doit faire évoquer un diabète de type 1 précoce.
- Toute polyurie[45] doit faire rechercher un diabète sous-jacent.
- Chez un nourrisson, toute infection urinaire fébrile est une pyélonéphrite aiguë jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un enfant, toute pyélonéphrite est causée par un reflux vésico-urétéral de principe.
- Reflux vésico-urétéral : préférentiellement malformatif chez le garçon et fonctionnel chez la fille.
- Toute douleur pelvienne[46] récurrente doit faire penser à un abus sexuel.
- Toute masse testiculaire à croissance rapide doit faire redouter une leucémie aiguë.
- Chez une fille, tout pseudohermaphrodisme doit faire évoquer une hyperplasie bilatérale des surrénales.
- Errance diagnostique : une incontinence vésico-sphinctérienne ne doit pas faire méconnaître une pathologie médullo-rachidienne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de diabète

- Tout diagnostic de diabète de type 1 doit faire rechercher une thyroïdite et une maladie cœliaque associées.
- Chez un adolescent diabétique, des vomissements avec perte de poids doivent faire craindre une acidocétose.
- Toute symptomatologie neurologique aiguë est une hypoglycémie iatrogène jusqu'à preuve du contraire.
- Toute céphalée matinale doit faire considérer une hypoglycémie du sommeil.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie abdominale

- Tout vomissement bilieux est un syndrome occlusif jusqu'à preuve du contraire qui relève d'une urgence chirurgicale.
- Piège diagnostique : douleur abdominale n'est pas synonyme d'atteinte digestive.
- Toute masse abdominale à croissance explosive est un lymphome de Burkitt jusqu'à preuve du contraire.
- Toute tuméfaction inguinale douloureuse et irréductible est une hernie inguinale étranglée jusqu'à preuve du contraire.
- Des douleurs abdominales paroxystiques associées à une masse abdominale mobile doivent faire suspecter une invagination intestinale aiguë…
- … invagination qui, après 2 ans d'âge, doit faire rechercher une maladie sous-jacente causale.
- Chez un jeune enfant, un syndrome appendiculaire avec fièvre élevée doit faire considérer le diagnostic d'adénolymphite mésentérique.
- Réflexe systématique : face à un tableau d'appendicite aiguë, il conviendra de s'assurer que les testicules sont en position orthotopique.
- Chez un grand enfant, toute douleur abdominale aiguë doit faire évoquer de principe une appendicite aiguë.
- Chez un grand enfant, toute péritonite aiguë est à considérer comme d'origine appendiculaire.
- Particularités sémiologiques d'une péritonite aiguë : douleur diffuse chez le nourrisson et défense généralisée chez le petit enfant.
- Chez un enfant déjà opéré, un tableau d'appendicite aiguë doit faire suspecter un diverticule de Meckel.
- Errance diagnostique : une douleur abdominale aiguë ne doit pas faire méconnaître une acidocétose diabétique ou une insuffisance surrénale.
- Errance diagnostique (*bis*) : un tableau de troubles digestifs paroxystiques et cycliques ne doit pas faire méconnaître une migraine.
- Errance diagnostique (*ter*) : une attitude antalgique en psoïtis peut être le seul signe d'une appendicite aiguë localisée en rétro-caecal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de reflux gastro-œsophagien…

- … toute agitation postprandiale doit faire suspecter une œsophagite associée.
- … il conviendra de rechercher un retentissement somatique, signant une forme compliquée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble du transit

- Toute constipation aiguë est un syndrome occlusif jusqu'à preuve du contraire.
- Toute constipation doit faire rechercher de principe une étiologie organique.
- Une constipation sévère avec retentissement pondéral doit faire suspecter une maladie de Hirschsprung.
- Errance diagnostique : une constipation peut être le symptôme révélateur de maltraitance physique ou d'abus sexuel.
- Une diarrhée chronique avec selles nocturnes est évocatrice d'une cause organique.
- Toute diarrhée chronique[47] doit faire rechercher une maladie cœliaque.
- Tout prurit anal nocturne est une oxyurose jusqu'à preuve du contraire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'obésité

- Une obésité avec croissance staturale accélérée est de principe une obésité commune.
- Toute obésité avec ralentissement statural doit faire suspecter une cause endocrinienne.
- Une obésité précoce avec déficit intellectuel doit faire considérer une forme syndromique.
- Une obésité précoce et sévère doit faire évoquer une étiologie monogénique.
- Chez un adolescent obèse, une perte de poids involontaire doit faire évoquer un diabète de type 2 sous-jacent.
- Tout diagnostic d'obésité doit faire explorer un syndrome métabolique associé…
- … syndrome qui devra faire dépister les signes d'insuffisance hépatocellulaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie hématologique

- Toute insuffisance médullaire aiguë est une leucémie aiguë[48] jusqu'à preuve du contraire.
- Hors contexte traumatique, toute hémarthrose du genou chez un jeune garçon doit faire évoquer une hémophilie[49].
- Chez un garçon[50], des poussées aiguës d'hémolyse doivent faire penser à un favisme.
- Toute thrombopénie transitoire doit faire considérer une étiologie infectieuse sous-jacente.
- Un ictère chronique avec splénomégalie doit faire soupçonner une anémie hémolytique intracorpusculaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Chez un patient drépanocytaire, tout(e)…

- … douleur aiguë est une crise vaso-occlusive jusqu'à preuve du contraire.
- … déficit neurologique aigu[51] est un AVC jusqu'à preuve du contraire.
- … douleur thoracique fébrile[52] est un syndrome thoracique aigu jusqu'à preuve du contraire.
- … fièvre est une infection à germes encapsulés jusqu'à preuve du contraire[53].
- … infection ostéo-articulaire doit faire considérer une infection à *Salmonella spp*.
- … douleur du pli de l'aine[54] doit faire suspecter une ostéonécrose aseptique de la tête fémorale.
- … colique néphrétique hématurique doit faire penser à une nécrose papillaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Particularités pédiatriques de la douleur

- Chez un enfant, la douleur s'exprime notamment par un changement de comportement.
- Tout nourrisson agité est douloureux jusqu'à preuve du contraire.
- Avant 2 ans, une aréactivité peut être le témoignage d'une douleur chronique.
- Chez un jeune enfant, une modification insidieuse du comportement doit faire évoquer un processus douloureux.

---

[1] Corollaire : la vérification du statut vaccinal doit être systématique.

[2] Gestationnel ou non.

[3] Avec notamment un risque de bloc atrioventriculaire.

[4] Entre J – 5 et J + 2.

[5] D'autant plus qu'elle est précoce.

[6] Ou une malformation utérine.

[7] D'autant plus en contexte de retard de croissance intra-utérin.

[8] *Via* le syndrome WAGR (*Wilms tumor, Aniridia, Genito-urinary anomalies and mental Retardation*).

[9] < 60°.

[10] Ou un déficit en vitamine K.

[11] Hors contexte d'anomalie de l'ouraque.

[12] Corollaire : l'ictère physiologique reste un diagnostic d'élimination.

[13] Ou d'Afrique subsaharienne.

[14] Contrairement à la syncope de l'adulte, préférentiellement d'origine cardiaque.

[15] Exception faite du strabisme intermittent avant 4 mois.

[16] Et/ou tout trouble de la démarche.

[17] *I.e.* avant 6 ans.

[18] Notamment visuelle ou auditive.

[19] Et/ou une macro-orchidie post-pubertaire.

[20] Notamment cardiaques et rénales.

[21] Notamment aortiques et rénales.

[22] Bien que représentant l'étiologie principale.

[23] Bien que représentant l'étiologie principale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[24] Associé ou non à un trouble de la croissance.

[25] D'autant plus qu'il s'agit d'un jeune nourrisson.

[26] Ou un jeune enfant.

[27] Notamment si elles sont associées à des sclérotiques bleues.

[28] Corollaire : lors d'une chute sur la paume des mains, toute impotence fonctionnelle du coude doit faire suspecter une fracture de la palette humérale.

[29] Et/ou d'inégalité de longueur de membres, par épiphysiodèse.

[30] Et/ou douleur inguinale.

[31] Principalement l'extrémité fémorale inférieure ou l'extrémité supérieure tibiale/fibulaire ; parfois en huméral.

[32] Qui nécessitera d'effectuer un Test de Diagnostic Rapide.

[33] ≥ 8/an avant 4 ans, ≥ 4/an après 4 ans.

[34] À types d'orchite avec risque d'atrophie séquellaire et de pancréatite.

[35] À *Haemophilus influenzae* b.

[36] Ou toute dyspnée aiguë sans fièvre.

[37] Ou qui persiste ou s'aggrave.

[38] Avec cornage nocturne.

[39] Ou une dyspnée asthmatiforme.

[40] Et/ou extrarespiratoires.

[41] Par une antibiothérapie adaptée.

[42] Ou d'une malformation congénitale.

[43] Dans sa survenue puis sa disparition.

[44] Débutant aux plis de flexion.

[45] Ou énurésie secondaire.

[46] Ou cystite/vulvite.

[47] Avec ou sans retard de croissance.

[48] Fréquemment lymphoïde.

[49] Maladie parfois révélée par un allongement isolé du TCA.

[50] Plus rarement chez une fille.

[51] Fréquemment de type hémiparésie, aphasie ou dysphasie ; parfois accompagné des signes positifs à types de céphalées ou convulsions.

[52] D'autant plus en présence de symptômes respiratoires et/ou d'hypoxémie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[53] Le patient drépanocytaire étant de principe en asplénie fonctionnelle.

[54] Ou boiterie non fébrile.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 39

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pédopsychiatrie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Toute consultation doit faire dépister…

- … les situations à risque de maltraitance.
- … à tout âge les troubles du neurodéveloppement.
- … les situations à risque de troubles de l'attachement chez un petit enfant.
- … les usages de substances addictives chez un adolescent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Situations d'orientation diagnostique

- Chez un nourrisson, un déficit de l'attention conjointe[1] est évocateur d'un trouble du spectre de l'autisme.
- Chez un jeune enfant, l'association de mouvements répétitifs et d'autostimulations sensorielles[2] doit faire suspecter un trouble du spectre de l'autisme.
- Un déficit d'accès à l'implicite et à la reconnaissance des émotions d'autrui est évocateur d'un trouble du spectre de l'autisme.
- Une agitation motrice permanente doit faire considérer un TDA/H.
- Chez un enfant scolarisé, un maintien d'attention difficile[3] doit faire suspecter un TDA/H.
- Comportement vindicatif et opposition sont évocateurs d'un trouble oppositionnel avec provocation.
- Chez un adolescent, un comportement hétéro-agressif et des destructions répétées des biens suggèrent un trouble des conduites antisociales.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble du neurodéveloppement

- Tout diagnostic de trouble du neurodéveloppement doit faire considérer une étiologie génétique[4].
- Tout trouble du neurodéveloppement doit s'accompagner d'une évaluation du retentissement sur les différents domaines de la vie.
- Tout trouble du spectre de l'autisme doit faire rechercher d'autres troubles du neurodéveloppement associés, ainsi que la présence de troubles anxiodépressifs.
- En contexte de trouble du spectre de l'autisme, tout comportement inhabituel[5] doit faire évoquer un syndrome douloureux.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Tout trouble du déficit de l'attention avec/sans hyperactivité…

- … doit faire rechercher un trouble oppositionnel avec provocation associé et *vice versa*.
- … doit faire évaluer le retentissement socio-scolaire[6].

---

[1] Et/ou de la réciprocité sociale.

[2] Tout comme des intérêts restreints et spécifiques.

[3] Avec une précipitation pour répondre.

[4] L'étiologie des troubles du neurodéveloppement est multifactorielle, les facteurs génétiques étant impliqués dans une proportion importante de leur variance.

[5] Agressivité avec mutilations ou au contraire un retrait.

[6] Notamment s'il est associé à un trouble des apprentissages.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 40

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Pneumologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de tabagisme chronique

- Chez un fumeur d'âge mûr, toute toux nouvelle ou qui se majore est un cancer bronchopulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un fumeur d'âge mûr, une névralgie cervico-brachiale doit faire suspecter un cancer de l'apex pulmonaire.
- Chez un fumeur chronique, une détresse respiratoire aiguë peut être révélatrice[1] d'une BPCO sous-jacente.
- Errance diagnostique : en contexte de tabagisme passif chronique, une symptomatologie respiratoire nouvelle ne doit pas faire méconnaître un cancer bronchopulmonaire sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une dyspnée

- Une dyspnée fonctionnelle reste un diagnostic d'élimination[2].
- Toute dyspnée aiguë à auscultation claire est une embolie pulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- Errance diagnostique : toute dyspnée n'est pas synonyme de pathologie cardiorespiratoire[3].
- En cas d'antécédent de pneumothorax, toujours penser à une récidive face à des symptômes respiratoires aigus.
- Chez un fermier ou un éleveur d'oiseaux, une dyspnée aiguë avec crépitants doit faire évoquer une pneumopathie d'hypersensibilité.
- Chez un sexagénaire, une dyspnée chronique nue avec râles crépitants secs est évocatrice d'une fibrose pulmonaire idiopathique.
- En cas (d'antécédent) de prise chronique d'anorexigènes, l'apparition d'une dyspnée d'effort doit faire suspecter une hypertension artérielle pulmonaire.
- Chez un agriculteur[4], toute dyspnée chronique doit faire soupçonner une BPCO d'origine professionnelle.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une toux

- Toute toux chronique avec fièvre sudorale vespérale doit faire suspecter une tuberculose.
- Toute toux persistant plus d'une semaine doit faire considérer une coqueluche, notamment chez un jeune adulte.
- Tout diagnostic de BPCO du sujet jeune[5] ou non fumeur doit faire rechercher un déficit en α_1-antitrypsine.
- Au décours d'une infection respiratoire sévère, une toux bronchorrhéique chronique séquellaire doit faire évoquer une dilatation des bronches.
- En contexte épidémique, une toux fébrile brutale est une grippe de principe[6].
- Toute grippe hypoxémiante doit faire craindre une évolution vers un syndrome de détresse respiratoire aiguë.
- Une récidive fébrile au décours d'un épisode grippal doit faire considérer une surinfection bactérienne.
- En contexte de cancer mammaire, toute toux sèche rebelle doit faire suspecter une lymphangite carcinomateuse.
- Chez un boulanger[7], toute toux chronique doit faire suspecter un asthme professionnel.
- Chez un patient avec troubles de déglutition, toute toux fébrile doit faire suspecter une pneumonie d'inhalation[8].
- Chez un patient âgé institutionnalisé, une suppuration bronchique chronique doit faire penser à une fausse route passée inaperçue.
- Piège diagnostique : un épanchement pleural unilatéral n'est pas forcément synonyme d'une cause locale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hémoptysie

- Toute hémoptysie est *a priori* une urgence hospitalière.
- Une hémoptysie doit faire évoquer de principe cinq causes principales « ABCDE » (Aspergillose, Bacille de Koch, Cancer pulmonaire, Dilatation des bronches, Embolie pulmonaire).
- Piège diagnostique : une BPCO ne donne pas d'hémoptysie.
- Nuance : sur une hémoptysie, on ne meurt pas d'anémie[9] mais d'asphyxie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'asthme

- Toute rhino-conjonctivite allergique doit faire rechercher un asthme associé...et *vice versa*.
- Chez un adulte, tout asthme *de novo* doit faire considérer une étiologie professionnelle.
- En contexte de travaux domestiques, l'apparition/majoration d'une allergie doit faire penser à *Aspergillus fumigatus* comme allergène.
- Après 40 ans, tout asthme inaugural sévère éosinophilique[10] doit faire soupçonner une maladie de Churg-Strauss.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de maladie thrombo-embolique veineuse

- Toute maladie thrombo-embolique veineuse qui récidive sous anticoagulant doit faire traquer un cancer sous-jacent.
- Chez un jeune adulte, toute maladie thrombo-embolique veineuse doit faire suspecter de principe une thrombophilie sous-jacente.
- Au décours d'une embolie pulmonaire, toute dyspnée d'effort progressive doit faire penser à une hypertension pulmonaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'hypertension pulmonaire

- Toute hypertension pulmonaire doit faire écarter de prime abord une cause cardiaque ou respiratoire.
- Chez une jeune femme, une dyspnée d'effort nue et progressive doit faire suspecter une hypertension artérielle pulmonaire idiopathique.
- Toute cardiopathie congénitale avec shunt gauche-droit non opérée est à haut risque d'évolution vers une hypertension artérielle pulmonaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires d'apnées

- Chez un patient obèse et/ou diabétique, le dépistage d'un syndrome d'apnée obstructive du sommeil associé doit être systématique.
- Tout diagnostic de syndrome d'apnée obstructive du sommeil doit faire rechercher un syndrome métabolique associé... et *vice versa*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Poumons et expositions professionnelles[11]

- Toute découverte de cancer pulmonaire doit faire suspecter une maladie professionnelle.
- Toute notion d'exposition à l'amiante doit faire traquer les manifestations pleuro-pulmonaires séquellaires.
- Chez un prothésiste dentaire[12], un tableau de sarcoïdose doit faire évoquer une bérylliose.
- Chez un adulte, tout asthme *de novo* doit faire explorer une étiologie professionnelle.
- Chez un boulanger[13], toute toux chronique doit faire suspecter un asthme professionnel.
- Chez un fermier ou un éleveur d'oiseaux, une dyspnée aiguë avec crépitants doit faire évoquer une pneumopathie d'hypersensibilité.
- En contexte de contact avec des oiseaux, tout tableau de pneumonie[14] doit faire suspecter une infection à *Chlamydia psittaci*.
- Chez un agriculteur ou un ouvrier du secteur industriel, toute dyspnée chronique doit faire soupçonner une BPCO d'origine professionnelle.
- En contexte de contage avec des (b)ovins[15], un tableau brutal de pneumonie doit faire penser à une fièvre Q.

---

[1] Situation malheureusement toujours d'actualité.

[2] Qui ne peut être retenu qu'après une phase d'investigation extensive.

[3] *I.e.* « tout ce qui crépite à l'auscultation pulmonaire n'est pas d'étiologie cardiaque ».

[4] Ou un ouvrier du secteur industriel.

[5] < 45 ans.

[6] Ou une infection au SARS-CoV-2.

[7] Y penser aussi chez les professionnels de santé, peintres, coiffeurs, menuisiers et techniciens de surface.

[8] Qui pourra se présenter sous la forme d'une altération de l'état général en cas de forme abcédée.

[9] Hors cas exceptionnel sur une hémorragie intra-alvéolaire.

[10] Eo > 1 000/mm³.

[11] Propositions déjà présentes par ailleurs mais compilées ici au vu de l'importance du *curriculum laboris* en Pneumologie.

[12] D'autres professions manipulant le béryllium ont été incriminées ; *e.g.* travailleur du nucléaire, bijoutier, électricien, plombier.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[13] Y penser aussi pour les professionnels de santé, peintres, coiffeurs, menuisiers et les techniciens de surface.

[14] Ou syndrome pseudogrippal.

[15] *E.g.* éleveur, vétérinaire, équarrisseur.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 41

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Psychiatrie et Addictologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales en Psychiatrie

- Sémiologie : la règle est que toute symptomatologie d'allure psychiatrique n'est pas du domaine de la Psychiatrie jusqu'à preuve du contraire.
- Nosologie : toute suspicion de trouble mental doit d'abord avoir écarté une affection médicale générale et une étiologie toxique ou médicamenteuse.
- Pièges diagnostiques : la dysthyroïdie et l'altération de l'axe corticotrope peuvent se présenter *via* une sémiologie psychiatrique au premier plan.
- Errances diagnostiques : la sclérose en plaques et la maladie de Wilson ont parfois un mode de révélation orientant vers un trouble mental.
- Liberté : toute situation potentielle de soins psychiatriques sans consentement doit faire rechercher une possibilité de soins librement consentis ainsi que le recueil des proches du patient.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Du diagnostic de trouble mental

- Tout contexte de trouble mental impose d'évaluer le risque suicidaire.
- Tout trouble mental doit, pour être retenu, entraîner un retentissement socioprofessionnel et/ou une souffrance cliniquement significative.
- Des critères d'évolution temporelle devront être retrouvés avant d'évoquer un diagnostic de trouble mental.
- De principe, tout trouble mental doit faire rechercher des comorbidités psychiatriques associées.
- Tout diagnostic de trouble mental doit faire jauger l'*insight* du patient.
- Tout patient avec un trouble mental est de principe à risque de limitation d'accès aux soins.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie d'allure somatique

- Des plaintes somatiques multiples ne doivent pas faire méconnaître une dépression sous-jacente.
- Errance diagnostique : chez un adulte, des consultations répétées pour des symptômes variés doivent faire considérer une crise psychique[1].
- Errance diagnostique (*bis*) : des symptômes fonctionnels chroniques et variés ne doivent pas faire méconnaître un trouble anxieux généralisé sous-jacent.
- Toute suspicion de trouble somatoforme[2] doit premièrement faire éliminer formellement une pathologie médicale sous-jacente.
- Un trouble neurologique avec dissociation anatomoclinique doit faire envisager un trouble somatoforme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une agitation

- Tout état d'activité motrice improductive et stéréotypée doit faire suspecter une agitation aiguë…
- …suspicion qui doit de prime abord faire écarter une étiologie médicale aiguë.
- Toute agitation fébrile doit faire rechercher une méningo-encéphalite.
- Même en contexte d'antécédents psychiatriques[3], toute agitation aiguë est de principe organique ou induite par une substance.
- Chez un adulte jeune, une agitation aiguë doit faire incriminer de principe une substance psychoactive…puis traquer une cause médicale.
- Chez un patient sous antipsychotiques, une confusion fébrile doit systématiquement faire penser[4] à un syndrome malin des neuroleptiques.
- Piège diagnostique : une agitation peut être le mode révélateur d'une hyperthyroïdie ou d'une hypoglycémie.
- Errance diagnostique : une alternance d'agitations et de ralentissements psychomoteurs peut être le mode d'expression d'un épisode dépressif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une attaque de panique

- Toute suspicion d'attaque de panique doit d'abord, avant d'en poser le diagnostic, faire méticuleusement écarter une étiologie médicale.
- Une attaque de panique qui récidive doit faire rechercher un trouble mental sous-jacent.
- Des attaques de panique récurrentes sont évocatrices d'un trouble panique.
- Tout contexte de trouble panique doit faire rechercher une anxiété anticipatoire[5] ainsi qu'une dépression associée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un délire et/ou des hallucinations

- Tout délire aigu doit d'abord faire éliminer une étiologie organique sous-jacente.
- Tout délire aigu doit faire rechercher des symptômes thymiques/psychotiques associés, possiblement révélateurs d'un trouble mental sous-jacent.
- Toute idée délirante doit pleinement être caractérisée.
- Un délire floride non systématisé avec adhésion totale doit faire évoquer un épisode psychotique aigu…
- … épisode psychotique aigu qui sera une possible porte d'entrée vers la schizophrénie.
- Chez une femme d'âge mûr, une symptomatologie hallucinatoire riche d'installation insidieuse ne doit pas faire méconnaître une schizophrénie de début tardif[6].
- Errance diagnostique : la présence d'idées délirantes ou d'hallucinations ne doit pas faire méconnaître un syndrome maniaque sous-jacent[7].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une modification du comportement

- Chez un adolescent, des conduites déviantes ou ordaliques doivent faire suspecter une crise suicidaire.
- Chez un jeune adulte, un retrait social progressif associé à une modification de la personnalité ne doit pas faire méconnaître une schizophrénie débutante.
- Chez un adulte, toute perte d'investissement[8] au travail doit faire rechercher une crise psychique sous-jacente.
- En contexte de trouble mental, un repli sur soi et un refus des activités doivent faire suspecter une crise psychique.
- Une insomnie sans fatigue est évocatrice d'un épisode (hypo)maniaque.
- Une hypersomnie non réparatrice peut être le symptôme sentinelle d'un épisode dépressif.
- Une accélération psychomotrice en rupture avec l'état antérieur doit faire penser à un syndrome hypomaniaque.
- Une anhédonie dans tous les domaines de la vie doit systématiquement faire rechercher une dépression sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une symptomatologie anxieuse

- Une appréhension chronique pour des *stimuli* non menaçants[9] doit faire suspecter un trouble anxieux généralisé.
- Une peur persistante et inadaptée avec comportements d'évitement[10] doit faire soupçonner un trouble phobique.
- L'accumulation compulsive d'objets est évocatrice d'un trouble obsessionnel compulsif sous-jacent.
- Des rituels rigides et stéréotypés obéissant à des règles idiosyncrasiques doivent faire envisager un trouble obsessionnel compulsif.
- Pièges diagnostiques : toute phobie n'est pas pathologique…et l'agoraphobie n'est pas la peur de la foule.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) schizophrénie

- Chez un jeune adulte, tout épisode psychotique aigu à type de délire paranoïde devra faire considérer une entrée ultérieure dans la schizophrénie.
- Tout diagnostic de schizophrénie doit faire rechercher des dysfonctions cognitives et un trouble de l'humeur associés.
- Chez un patient schizophrène, toute symptomatologie nouvelle et atypique doit faire rechercher une composante douloureuse.
- Errance diagnostique : un tableau de schizophrénie ne doit pas faire méconnaître une infection à tropisme cérébral sous-jacente.
- Errance diagnostique (*bis*) : chez un jeune adulte, un tableau évocateur de schizophrénie et accompagné de tremblements doit faire suspecter une maladie de Wilson.
- Errance diagnostique (*ter*) : un tableau évocateur de schizophrénie associé à une chorée doit faire penser à une maladie de Huntington.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) trouble bipolaire

- Tout tableau maniaque doit faire écarter la prise de substances psychoactives.
- Au cours d'un épisode maniaque, toute émergence d'une symptomatologie dépressive doit faire redouter un passage à l'acte suicidaire.
- Tout épisode maniaque doit faire rechercher des comportements à risque associés[11].
- En contexte d'antécédent familial au 1er degré de trouble bipolaire, l'émergence d'une bipolarité doit être scrutée.
- Tout patient bipolaire présente de principe un risque de comorbidités addictives et psychiatriques.
- Errance diagnostique : devant une suspicion de trouble de l'humeur, la présence de bizarreries et d'hallucinations ne doit pas faire méconnaître une schizophrénie sous-jacente.
- Errance diagnostique (*bis*) : dans la bipolarité, l'humeur exaltée peut être remplacée par une irritabilité.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de (suspicion de) trouble dépressif

- Des épisodes dépressifs récurrents ne doivent pas faire méconnaître une bipolarité sous-jacente.
- Tout épisode dépressif mélancolique[12] doit faire redouter un passage à l'acte suicidaire.
- Tout virage de l'humeur sous antidépresseurs doit faire suspecter une bipolarité sous-jacente.
- Toute suspicion de trouble dépressif doit faire rechercher des antécédents d'hypomanie (souvent passés inaperçus)…
- … puisque par définition, tout patient qui a fait un épisode (hypo)maniaque est nécessairement bipolaire.
- Tout diagnostic de trouble dépressif doit faire rechercher des comorbidités anxieuses et addictives.
- Piège diagnostique : l'apparition subaiguë d'un syndrome dépressif sans événement de vie pouvant l'expliquer ne doit pas faire méconnaître une lésion cérébrale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une crise suicidaire…

- … tout calme apparent doit faire redouter un passage à l'acte.
- … l'isolement et l'absence de ressources[13] doivent faire craindre un passage à l'acte.
- Réflexe : tout patient qui a fait une tentative de suicide est à haut risque de récidive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de deuil

- Tout deuil est une phase à risque de suicide[14].
- Un deuil fait de ruminations et d'anhédonie doit faire suspecter un épisode dépressif caractérisé surajouté.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma psychologique

- Au décours proche d'un trauma psychologique, l'apparition d'une dépersonnalisation/déréalisation doit faire évoquer un état de stress aigu.
- En post-trauma psychologique, une hypervigilance avec reviviscence chronique doit faire suspecter un état de stress post-traumatique.
- Piège diagnostique : l'exposition à un événement traumatique *via* un média ne donne pas d'état de stress post-traumatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de troubles de la sexualité

- Une absence de désir sexuel ne doit pas faire méconnaître une dépression sous-jacente…
- … tout comme un excès de désir sexuel peut être le mode de révélation d'une tumeur frontale.
- Errance diagnostique : une hypersexualité récente ne doit pas faire méconnaître un épisode (hypo)maniaque…
- …après avoir écarté une étiologie neurologique ou toxique !
- Toute dysphorie de genre doit faire rechercher une affection endocrinienne sous-jacente[15].
- Tout contexte de crime sexuel doit faire rechercher une paraphilie associée.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Grossesse et post-partum

- En contexte de trouble mental, tout projet de grossesse doit faire évaluer la tératogénicité du traitement ainsi que la stabilité du trouble mental.
- En cours de grossesse, toute symptomatologie anxiodépressive focalisée sur la grossesse devra faire dépister un épisode dépressif caractérisé en post-partum.
- En post-partum, la recherche d'un *baby blues* doit être systématique.
- Tout trouble des interactions mère-bébé doit faire rechercher un épisode dépressif caractérisé du post-partum.
- En post-partum, toute alternance de manie/mélancolie doit faire évoquer une psychose puerpérale…
- … psychose qui est à risque majeur de suicide et/ou d'infanticide.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Particularités du sujet âgé

- Réflexe : tout tableau dépressif avec asthénie doit faire écarter une hypothyroïdie.
- Des plaintes de persécution itératives et cohérentes ne doivent pas faire méconnaître un trouble délirant.
- Une conviction inébranlable[16] ne doit pas faire méconnaître un trouble délirant chronique persistant.
- Des plaintes mnésiques majeures sans altération de l'autonomie doivent faire suspecter un trouble dépressif sous-jacent.
- Un repli sur soi et le refus des activités doivent faire rechercher une crise psychique.
- Tout état d'agitation doit faire traquer une étiologie organique ou iatrogène.
- Piège diagnostique : l'agitation peut être le seul symptôme révélateur d'une infection sous-jacente.
- Errance diagnostique : une pathologie cardiovasculaire à type d'embolie pulmonaire ou d'infarctus du myocarde peut se révéler *via* une agitation.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de personnalités

- Une personnalité avec des traits rigides et envahissants doit faire évoquer un trouble de la personnalité…
- … diagnostic qui n'est posé qu'en présence de retentissements sociaux et sur l'adaptation.
- Les troubles de la personnalité font le lit des comorbidités psychiatriques et de leur gravité.
- Des symptômes anxiodépressifs vis-à-vis de facteurs de stress/changements sont évocateurs d'un trouble de l'adaptation.
- Hors schizophrénie, une méfiance généralisée à l'égard d'autrui doit faire suspecter une personnalité paranoïaque…
- … trouble de personnalité propice à un trouble délirant subséquent.
- Une tendance à la solitude[17] est évocatrice d'une personnalité schizoïde.
- Des champs d'intérêts particuliers/originaux associés à des compétences sociales altérées suggèrent une personnalité schizotypique.
- Une impulsivité et des transgressions répétées[18] présagent une personnalité antisociale.
- Des automutilations et des tentatives de suicide répétées doivent faire considérer une personnalité *borderline*.
- Labilité émotionnelle et théâtralisme sont annonciateurs d'une personnalité histrionique.
- Refus de la critique et dévalorisation des autres révèlent une personnalité narcissique.
- La mésestime de soi par rapport au jugement d'autrui[19] oriente vers une personnalité évitante.
- La sollicitation permanente d'autrui *via* une dévalorisation de l'ego doit faire évoquer une personnalité dépendante.
- Des traits moralisateurs et un perfectionnisme appellent une personnalité obsessionnelle compulsive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales en Addictologie

- Hors alcool et médicaments, toute prise de substances psychoactives est à considérer comme un mésusage.
- Toute addiction doit faire rechercher une co-addiction et la présence d'un trouble mental associé[20].
- L'automédication répétée peut constituer l'antichambre d'un mésusage…
- … cependant, un médicament prescrit par un médecin n'écarte pas ce risque !
- Tolérance, syndrome de sevrage et *craving* constituent le trépied de la dépendance[21] à une substance.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de consommation alcoolique

- Toute consommation d'alcool doit systématiquement faire rechercher un mésusage…
- …mésusage qui doit faire rechercher la présence d'autres mésusages.
- Tout contexte d'alcoolisme doit faire rechercher un trouble mental associé.
- La présence d'une complication alcoolo-induite nécessite d'explorer les autres conséquences de l'acool[22].
- Chez une femme, tout alcoolisme chronique doit faire chercher un trouble dépressif associé.
- Tout coma d'apparence éthylique doit systématiquement faire écarter en premier lieu un trouble métabolique[23].
- En contexte de sevrage alcoolique, toute crise convulsive n'est pas liée au sevrage[24] jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de sevrage alcoolique, tout épisode de zoopsies doit faire craindre un *delirium tremens*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de prise de benzodiazépines

- Lors de l'arrêt des benzodiazépines, un syndrome confusionnel avec hallucinations doit faire suspecter un syndrome de sevrage.
- En contexte d'insuffisance respiratoire, toute prise de benzodiazépines doit faire craindre une détresse respiratoire aiguë subséquente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de prise de stupéfiants

- Chez un consommateur de drogues, toute tolérance ou réduction des activités sociales doit faire suspecter une dépendance.
- Tout patient consommateur de drogues est à risque de troubles anxiodépressifs.
- Toute consommation chronique de cannabis nécessite d'évaluer l'altération des performances intellectuelles et le retrait de la vie relationnelle.
- Tout consommateur de cannabis est de principe à risque d'attaque de panique et de délire aigu.
- Toute prise de drogues par voie parentérale constitue un risque d'infection à VIH, VHB et VHC.
- Tout consommateur de cocaïne[25] est à risque de troubles du rythme et de thromboses artérielles.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Notions sur les autres troubles de l'usage (avec ou sans substance)

- Chez un joueur pathologique, la présence de difficultés financières doit faire évaluer les risques dépressif et suicidaire.
- Tout diagnostic d'addiction à l'activité physique doit faire rechercher un trouble du comportement alimentaire associé.
- Une vie sexuelle excessive et basée sur une approche compulsive doit faire évoquer une addiction sexuelle.
- Errance diagnostique : un tableau récent d'addiction sexuelle ne doit pas faire méconnaître une pathologie neurologique sous-jacente.

---

[1] Et rechercher des idées suicidaires.

[2] Retrouvé dans le DSM-V sous le terme « troubles à symptomatologie somatique et apparentés ».

[3] Corollaire : il conviendra systématiquement d'écarter une étiologie non psychiatrique avant de s'orienter vers une décompensation du trouble psychiatrique connu.

[4] Mais ne dispense pas d'une investigation infectieuse.

[5] Qui constitue le tournant évolutif du trouble panique.

[6] Corollaire : la schizophrénie n'est pas l'apanage du sujet jeune.

[7] Corollaire : tout délire avec hallucinations n'est pas une schizophrénie.

[8] Ou au contraire un surinvestissement.

[9] Et non restreints à une thématique.

[10] Face à un objet ou une situation spécifique.

[11] Notamment à composante médico-légale.

[12] Ou avec anxiété au premier plan.

[13] Tout comme un moyen létal dangereux et facilement accessible.

[14] D'autant plus chez un homme et en contexte de trouble mental.

[15] Affection susceptible d'entraîner ou de favoriser cette dysphorie.

[16] Impliquant notamment une hypocondrie ou une somatisation.

[17] Avec émoussement des émotions.

[18] Vis-à-vis d'autrui et des normes sociales.

[19] Conduisant à des comportements d'esquive.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

[20] Notamment un trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité.

[21] La dépendance relève de la CIM-10 ; pour le DSM-V, il conviendra d'utiliser « trouble de l'usage ».

[22] Notamment nutritionnelles et cancéreuses.

[23] Dont une hypoglycémie.

[24] Et doit donc faire éliminer les autres étiologies.

[25] Et/ou d'amphétamines.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 42

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Réanimation, Anesthésie, Traumatologie et Urgences

Nota bene : la Traumatologie est abordée ici, hormis pour l'atteinte des membres (retrouvée dans la section «Orthopédie et Traumatologie des membres »)

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Considérations générales en Anesthésie

- Tout patient avec une insuffisance d'organe[1] est à risque anesthésique.
- En cours d'anesthésie, toute hyperthermie doit faire redouter une hyperthermie maligne.
- Lors d'une anesthésie générale, tout trouble hémodynamique doit faire penser à une réaction anaphylactique.
- Toute allergie aux chitinases[2] doit faire suspecter une allergie croisée au latex… et *vice versa*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une (suspicion d')intoxication

- Toute intoxication médicamenteuse volontaire contient de principe du paracétamol.
- Tout coma avec myosis serré doit faire rechercher un surdosage en opiacés/benzodiazépines.
- Toute agitation avec tachycardie/hypertension doit faire considérer une prise de cocaïne.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hyperthermie

- Une hyperthermie élevée[3] avec sécheresse cutanée doit faire évoquer un coup de chaleur.
- En contexte de prise d'ISRS ou de tramadol, une hyperthermie avec myoclonies doit faire suspecter un syndrome sérotoninergique.
- En contexte de prise de neuroleptiques, toute hyperthermie doit faire considérer un syndrome malin des neuroleptiques.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Abords veineux

- Toute thrombophlébite sur voie veineuse centrale/périphérique doit faire rechercher un sepsis associé.
- Lors d'une pose de voie veineuse centrale en territoire cave supérieur, toute dyspnée doit faire suspecter un pneumothorax iatrogène.
- Toute voie veineuse centrale fémorale est à hauts risques infectieux et thrombotique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un état de choc

- Tout état de choc[4] est infectieux jusqu'à preuve du contraire.
- Tout état de choc doit faire rechercher une insuffisance rénale aiguë associée.
- Un état de choc à pression artérielle diastolique effondrée oriente vers un choc distributif.
- Tout état de choc avec urticaire[5] est anaphylactique jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient cardiaque, tout état de choc est cardiogénique jusqu'à preuve du contraire.
- Un état de choc avec pouls paradoxal doit faire craindre une tamponnade.
- Un état de choc avec souffle holosystolique en rayon de roue doit faire suspecter un infarctus du myocarde compliqué de rupture septale.
- Tout choc hémorragique sans extériorisation de sang doit faire rechercher une hémorragie digestive[6].
- Un hématome profond du muscle psoas[7] est à risque d'état de choc hypovolémique.
- Piège diagnostique : un saignement intracrânien n'est pas suffisant pour causer un choc hypovolémique.
- Une défaillance multiviscérale non septique et non fébrile doit faire suspecter un syndrome catastrophique des antiphospholipides[8].
- Tout patient avec une défaillance multiviscérale est à risque d'ulcère de stress.
- Hors contexte évident, tout arrêt cardiorespiratoire est à considérer comme la conséquence d'une ischémie myocardique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une détresse respiratoire aiguë

- Tout arrêt respiratoire doit faire considérer un surdosage en opioïdes.
- Toute détresse respiratoire aiguë à auscultation pulmonaire normale est une embolie pulmonaire jusqu'à preuve du contraire.
- Au décours d'un repas, tout bronchospasme est une anaphylaxie jusqu'à preuve du contraire.
- Toute dyspnée de Kussmaul doit faire suspecter une acidose métabolique.
- Tout tableau d'hypercapnie doit faire rechercher une acidose respiratoire.
- Tout angio-œdème adrénalino-résistant doit faire suspecter un mécanisme bradykinique.
- Chez un patient âgé, toute crise d'asthme inaugurale est un œdème aigu du poumon cardiogénique jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte d'infarctus du myocarde, un œdème aigu du poumon massif associé doit faire suspecter une insuffisance mitrale sous-jacente.
- Chez un patient âgé institutionnalisé, toute asphyxie brutale au cours d'un repas est une fausse route jusqu'à preuve du contraire.
- Un syndrome cave supérieur explosif du sujet jeune doit faire redouter un lymphome médiastinal[9]…
- … et en priorité un cancer bronchique à petites cellules chez un fumeur d'âge mûr.
- Toute exacerbation de BPCO est infectieuse jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de pathologie pulmonaire chronique, une décompensation respiratoire aiguë ne doit pas faire méconnaître un pneumothorax secondaire.
- Un asthme aigu grave hypercapnique est d'une extrême gravité.
- Hors contexte évident, une hypoxémie profonde réfractaire à l'oxygénothérapie doit faire rechercher un *foramen ovale* perméable.
- En contexte de détresse respiratoire aiguë, une bradypnée doit faire redouter un arrêt cardiorespiratoire imminent.
- En contexte de ventilation mécanique, une altération brutale des échanges gazeux doit faire suspecter un pneumothorax compressif[10].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'atteinte hépatique

- Par argument de fréquence, toute hépatite fulminante doit faire suspecter une intoxication au paracétamol[11].
- En contexte cirrhotique, toute insuffisance rénale aiguë réfractaire au remplissage doit faire redouter un syndrome hépato-rénal.
- En contexte cirrhotique, une platypnée est évocatrice d'un syndrome hépato-pulmonaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'atteinte hématologique

- Un tableau aigu de purpura avec thromboses et hémorragies doit faire redouter une coagulation intravasculaire disséminée.
- Une thrombopénie associée à une vigilance altérée doit faire penser à une maladie de Moschcowitz.
- Une thrombopénie associée à une insuffisance rénale aiguë doit faire évoquer un syndrome hémolytique et urémique.
- En contexte de traitement héparinique, toute thrombopénie et/ou thrombose doit faire suspecter une thrombopénie induite par l'héparine.
- En contexte de syndrome des antiphospholipides, des thromboses artérioveineuses multiples[12] doivent faire redouter une forme catastrophique.
- En contexte de leucémie aiguë, toute insuffisance rénale aiguë[13] doit faire redouter un syndrome de lyse tumorale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble aigu d'allure neurologique

- De principe, tout coma doit faire écarter une hypoglycémie.
- Un tableau de confusion avec vomissements doit systématiquement faire considérer deux diagnostics trompeurs : une hypercalcémie et une insuffisance surrénale aiguë.
- Tout cas groupé de troubles neurologiques[14] en lieu clos est une intoxication au monoxyde de carbone jusqu'à preuve du contraire.
- Tout cas groupé de paralysies flasques doit faire songer à un botulisme.
- En contexte de troubles de la vigilance, une microangiopathie thrombotique associée doit faire envisager une maladie de Moschcowitz.
- Toute parésie ascendante bilatérale doit faire suspecter une polyradiculonévrite aiguë.
- Toute céphalée fébrile nécessite un examen cutané complet à la recherche de lésions purpuriques.
- Tout coma fébrile doit faire rechercher une infection neuroméningée[15].
- Tout coma fébrile en retour de voyage doit faire suspecter un neuropaludisme.
- En contexte traumatique, tout patient comateux est de principe traumatisé rachidien.
- En contexte de polykystose rénale, tout coma brutal doit faire suspecter un anévrisme intracérébral rompu.
- Une perte de connaissance avec morsure du bord latéral de la langue est évocatrice d'une crise d'épilepsie généralisée tonico-clonique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma crânien

- Tout traumatisé crânien est un polytraumatisé jusqu'à preuve du contraire.
- Tout vomissement post-trauma doit faire suspecter un hématome extra- ou sous-dural.
- La présence de signes neurologiques quasi immédiats à type d'hypertension intracrânienne doit faire suspecter un hématome sous-dural aigu.
- Des symptômes s'aggravant après un intervalle libre sont évocateurs d'un hématome extradural.
- Des troubles cognitifs d'apparition insidieuse avec céphalées sont évocateurs d'un hématome sous-dural chronique.
- Toute exophtalmie unilatérale pulsatile est une fistule carotido-caverneuse jusqu'à preuve du contraire.
- Toute fièvre post-trauma crânien doit faire suspecter une méningite infectieuse.
- Toute mydriase aréactive doit faire redouter un engagement cérébral.
- Trauma crânien et paralysie faciale : une paralysie immédiate témoigne d'une atteinte directe du nerf lorsqu'une atteinte différée doit faire évoquer une compression œdémateuse.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma rachidien

- Tout traumatisé rachidien est un polytraumatisé jusqu'à preuve du contraire... et *vice versa*.
- Chez un sujet âgé, toute cervicalgie post-trauma cervical[16] doit faire rechercher une fracture cervicale sous-jacente.
- Tout traumatisé du rachis présente une lésion neurologique associée jusqu'à preuve du contraire…
- … et toute lésion médullaire traumatique implique un examen du périnée.
- Toute fracture rachidienne est instable jusqu'à preuve du contraire.
- Lésion rachidienne et trouble associé : une atteinte au-dessus de C6 est à risque de troubles cardiocirculatoires lorsqu'une atteinte au-dessus de C4 doit faire craindre une paralysie diaphragmatique.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma abdominal

- Tout traumatisé abdominal est un traumatisé sévère jusqu'à preuve du contraire.
- Toute fracture du bassin est à risque de choc hémorragique[17].
- Tout traumatisé du bassin présente de principe un traumatisme de l'urètre associé.
- Toute rétention aiguë d'urine doit faire rechercher une fracture du bassin ou une compression nerveuse.
- Un météorisme avec tympanisme doit faire évoquer une perforation d'organe creux.
- Un abdomen tendu avec matité doit faire suspecter un hémopéritoine.
- Un hémopéritoine massif doit faire redouter un syndrome du compartiment abdominal.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de trauma thoracique

- Tout trauma thoracique doit faire rechercher un pneumothorax associé[18].
- Tout trauma fermé du thorax est associé à une fracture costale jusqu'à preuve du contraire.
- Toute fracture de côte flottante doit faire rechercher une lésion associée des organes abdominaux adjacents.
- Toute fracture des premières côtes doit faire explorer une lésion associée trachéo-bronchique[19].
- Toute fracture sternale doit faire rechercher une contusion myocardique associée.
- Au décours d'un trauma thoracique sévère, des bruits hydroaériques thoraciques doivent faire craindre une rupture diaphragmatique.
- Tout trauma thoracique avec contusion pulmonaire doit faire dépister un syndrome de détresse respiratoire aiguë séquellaire.
- Une détresse cardiorespiratoire survenant en contexte de trauma avec décélération brutale doit faire redouter une rupture aiguë de l'isthme aortique.
- Toute plaie thoracique sous-mamelonnaire est à risque de lésion d'un organe abdominal.
- Toute plaie thoracique par arme à feu nécessite de principe une exploration chirurgicale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Toute brûlure…

- … cervico-faciale est à risque d'asphyxie.
- … faciale doit faire rechercher une atteinte conjonctivo-muqueuse associée.
- … périnéale est à risque septique.
- … circonférentielle de membre est à risque de syndrome des loges.
- … grave devra faire dépister une dénutrition séquellaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Quelques orientations métaboliques

- En contexte oncologique, toute association hypocalcémie-hyperphosphatémie-hyperuricémie doit faire suspecter un syndrome de lyse tumorale.
- Toute dyskaliémie et/ou dyscalcémie doit faire rechercher un retentissement cardio-électrique sur l'ECG.
- Tout état d'hypercatabolisme doit faire rechercher une hyperkaliémie associée.
- Au décours d'un effort physique[20], l'apparition d'une hypokaliémie brutale doit faire évoquer une paralysie périodique familiale.

---

[1] Aiguë/chronique.

[2] Kiwi, banane, châtaigne ou avocat.

[3] > 40 °C.

[4] Hors contexte évident d'hémorragie ou de cardiopathie.

[5] Et/ou bronchospasme.

[6] Corollaire : face à un état de choc, l'absence de saignement extériorisé n'écarte pas pour autant une étiologie hémorragique.

[7] D'autant plus en contexte de prise d'anticoagulant.

[8] D'autant plus en contexte de thromboses artérielles et/ou veineuses.

[9] Ou plus rarement une tumeur germinale ou un thymome.

[10] Ou une obstruction aiguë de la sonde d'intubation.

[11] Ou une manifestation immunoallergique aux AINS.

[12] Et une défaillance d'organe associée.

[13] Et/ou trouble cardiaque.

[14] Et/ou céphalées, malaises, nausées.

[15] Et une endocardite infectieuse.

[16] Même à basse énergie.

[17] De même qu'une fracture de la diaphyse fémorale.

[18] Même en l'absence de symptômes évocateurs.

[19] Et/ou des gros vaisseaux.

[20] Ou d'un repas riche en glucides.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 43

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Rhumatologie et Médecine Physique et de Réadaptation

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une rachialgie

- De principe, une rachialgie qui n'est pas à la fois isolée et de rythme mécanique doit faire considérer une étiologie non dégénérative.
- Toute dorsalgie doit faire éliminer de principe une cause secondaire, notamment en recherchant un contexte infectieux, inflammatoire ou tumoral[1].
- Errance diagnostique : une dorsalgie peut être le mode de présentation d'une affection viscérale, *via* un mécanisme de douleur référée.
- Chez un jeune adulte, toute rachialgie inflammatoire chronique est une spondyloarthrite jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient d'âge mûr, toute lombalgie inaugurale[2] doit faire rechercher une cause sous-jacente.
- Toute lombalgie de rythme inflammatoire[3] est secondaire de principe…
- … tout comme son caractère hyperalgique et/ou réfractaire au traitement antalgique.
- En contexte d'altération de l'état général, toute lombalgie est symptomatique jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte d'ostéoporose, toute lombalgie doit faire suspecter une fracture vertébrale.
- En contexte d'athéromatose, une lombalgie paroxystique doit faire rechercher un anévrisme de l'aorte abdominale sous-jacent.
- Au décours d'un geste invasif rachidien, toute symptomatologie rachidienne doit faire suspecter une spondylodiscite.
- En contexte d'immunodépression, toute lombalgie doit faire considérer une spondylodiscite sous-jacente.
- Errance diagnostique (*bis*) : une spondylodiscite peut se présenter sans fièvre, *via* une rachialgie inaugurale aiguë[4].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte radiculaire

- Une radiculalgie qui apparaît sans facteur déclenchant doit faire suspecter une cause secondaire.
- Toute lombosciatique pluriradiculaire doit faire rechercher une cause secondaire.
- Une lombosciatique à bascule est évocatrice d'une hernie médiane.
- Errance diagnostique : une polyradiculalgie asymétrique chronique ne doit pas faire méconnaître une maladie de Lyme.
- Lomboradiculalgies communes : à la jeunesse l'hernie discale, à l'âge mûr l'arthrose.
- Chez un jeune homme, toute sciatique[5] avec fessalgies doit faire suspecter une spondyloarthrite.
- Après 70 ans, une lombosciatique doit faire considérer de principe une étiologie secondaire sous-jacente[6].
- Chez un patient âgé, une claudication intermittente d'allure neurologique doit faire penser à un canal lombaire étroit.
- Toute névralgie cervico-brachiale doit faire rechercher cliniquement une myélopathie cervicarthrosique associée.
- Une névralgie réfractaire dans le territoire C8 ne doit pas faire méconnaître une tumeur de l'apex pulmonaire[7].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un syndrome canalaire

- Tout syndrome du canal carpien doit faire rechercher une cause professionnelle et une bilatéralité.
- Errance diagnostique : un syndrome du canal carpien peut être le mode de révélation d'une hypothyroïdie ou d'une amylose[8].
- Piège diagnostique : un syndrome du canal carpien ne donne pas d'atteinte purement motrice.
- Des paresthésies et douleurs chroniques du cinquième doigt ne doivent pas faire méconnaître un syndrome de la loge de Guyon.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à des douleurs osseuses

- Toute douleur osseuse avec fistulisation est une ostéite jusqu'à preuve du contraire.
- Toute fracture vertébrale au-dessus de T5 est maligne jusqu'à preuve du contraire.
- Une tuméfaction osseuse associée à des douleurs inflammatoires croissantes est maligne de principe.
- Chez un trentenaire, toute douleur persistante de la métaphyse d'un os long doit faire suspecter un chondrosarcome.
- Toute exostose qui devient symptomatique doit faire redouter une dégénérescence sarcomateuse.
- Chez un patient âgé altéré, toute fracture vertébrale doit faire redouter une métastase osseuse ou une hémopathie maligne.
- Errance diagnostique : des rachialgies associées à des douleurs des ceintures ne doivent pas faire méconnaître une hypovitaminose D.
- Errance diagnostique (*bis*) : chez un sujet d'âge mûr, des douleurs osseuses chroniques avec déformations osseuses ne doivent pas faire méconnaître une maladie de Paget.
- Errance diagnostique (*ter*) : chez un adulte d'âge mûr, une douleur osseuse localisée ne doit pas faire méconnaître un plasmocytome solitaire.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Histoires de douleurs (ténalgies, arthralgies, myalgies)

- Chez un jeune adulte, toute talalgie inflammatoire chronique doit faire suspecter une spondyloarthrite.
- Chez une jeune femme, toute épaule aiguë hyperalgique doit faire considérer un rhumatisme apatitique.
- Toute crise algique de l'articulation métatarso-phalangienne du gros orteil doit faire rechercher un contexte évocateur de goutte.
- En contexte de tophus, des douleurs mécaniques chroniques doivent faire évoquer une arthropathie chronique goutteuse.
- Un tableau de crampes avec faiblesse musculaire ne doit pas faire méconnaître une hypokaliémie[9] sous-jacente.
- Toute myalgie sous statines doit faire suspecter une rhabdomyolyse iatrogène.
- Chez un sujet d'âge mûr, des arthromyalgies de rythme inflammatoire ne doivent pas faire méconnaître une vascularite systémique.
- Errance diagnostique : un accès goutteux peut être un symptôme révélateur d'un syndrome myéloprolifératif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une mono- (ou oligo-) arthrite

- Toute monoarthrite aiguë est infectieuse jusqu'à preuve du contraire.
- Une arthrite de caractère fixe est évocatrice d'un rhumatisme inflammatoire débutant.
- Une oligo-arthrite des grosses articulations du sujet jeune doit faire penser à une spondyloarthrite.
- Hors contexte évident, une monoarthrite intermittente du genou ne doit pas faire méconnaître une maladie de Lyme.
- En contexte d'oligo-arthrite, une conjonctivite associée doit faire évoquer un syndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter.
- Chez une patiente âgée, une monoarthrite aiguë récidivante ne doit pas faire méconnaître une chondrocalcinose[10].
- Errance diagnostique : hors contexte infectieux, une monoarthrite intermittente peut parfois être le mode de révélation d'une polyarthrite rhumatoïde.
- Errance diagnostique (*bis*) : un syndrome monoarthritique progressif sans fièvre ne doit pas faire méconnaître un syndrome douloureux régional complexe.
- Pièges diagnostiques : la clarté d'un épanchement articulaire n'écarte pas formellement une arthrite infectieuse[11]… tout comme une arthrite microcristalline peut exhiber un épanchement puriforme.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une polyarthrite

- Toute synovite polyarticulaire avec *squeeze test* positif est une polyarthrite rhumatoïde débutante jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte d'IST, une polyarthrite aiguë doit faire évoquer une infection à *Neisseria gonorrhoeae.*
- Chez un jeune adulte, une polyarthrite avec signes respiratoires au premier plan doit faire penser à une sarcoïdose.
- Chez un jeune adulte, une polyarthrite asymétrique avec atteinte des interphalangiennes distales est évocatrice d'un rhumatisme psoriasique.
- Chez une femme d'âge mûr, toute polyarthrite bilatérale à prédominance distale doit faire considérer une polyarthrite rhumatoïde.
- Errance diagnostique : une polyarthrite rhumatoïde peut se présenter *via* un tableau de polyarthrite aiguë fébrile.
- Errance diagnostique (*bis*) : une polyarthrite survenant en contexte d'altération marquée de l'état général doit faire considérer une atteinte paranéoplasique.
- Errance diagnostique (*ter*) : chez un patient d'âge mûr, un tableau insidieux de polyarthrite fébrile non étiquetée doit évoquer une maladie de Whipple.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte (de suspicion) d'ostéo-arthrite infectieuse

- Toute spondylodiscite doit faire rechercher des signes de compression radiculomédullaire.
- Une spondylodiscite multi-étagée est évocatrice de tuberculose.
- Errance diagnostique : une suspicion d'ostéite ne doit faire méconnaître un ostéosarcome sous-jacent.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une (suspicion d')arthrose

- Toute coxarthrose débutant sur un mode aigu doit faire écarter une coxite associée.
- Toute coxarthrose doit faire rechercher une anomalie architecturale.
- Piège diagnostique : toute gonalgie mécanique chronique doit faire penser à une potentielle coxarthrose, *via* un mécanisme de douleur projetée.
- En contexte de gonarthrose, une douleur brutale du mollet doit faire suspecter une rupture de kyste poplité.
- Chez un patient altéré d'âge mûr, une poignée de main douloureuse est évocatrice d'une hémochromatose héréditaire[12]…
- … affection qui est aussi pourvoyeuse de cirrhose et de diabète.
- Chez un sujet âgé, toute arthrose non traumatique[13] de l'épaule, de la cheville ou du poignet doit faire considérer une chondrocalcinose sous-jacente.
- Errance diagnostique : chez un patient d'âge mûr une arthropathie érosive des doigts peut être révélatrice d'un rhumatisme psoriasique de début tardif.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De l'ostéoporose

- De principe, tout patient ostéoporotique qui a fracturé fracturera.
- Après 80 ans, toute femme est atteinte d'ostéoporose jusqu'à preuve du contraire.
- Toute affection chronique, qu'elle soit inflammatoire, endocrinienne, métabolique ou digestive, doit faire considérer le risque ostéoporotique.
- Piège diagnostique : un contexte d'ostéoporose ne doit pas faire récuser systématiquement les autres causes fracturaires[14].

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de spondyloarthrite

- Toute diarrhée ou amaigrissement doit faire rechercher une MICI associée.
- Toute atteinte des interphalangiennes distales doit faire rechercher un psoriasis inversé associé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de polyarthrite rhumatoïde

- Piège diagnostique : une polyarthrite rhumatoïde ne donne pas d'atteinte du rachis dorso-lombaire.
- Toute polyarthrite rhumatoïde doit faire rechercher une coxite rhumatoïde associée.
- En contexte rhumatoïde, toute douleur cervicale doit faire redouter une atteinte érosive de la charnière cervico-occiptale.
- Toute pleurésie rhumatoïde est infectieuse jusqu'à preuve du contraire.
- En contexte de polyarthrite rhumatoïde ancienne, une splénomégalie doit faire suspecter un syndrome de Felty.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Du handicap

- Toute déficience chronique doit faire rechercher les retentissements potentiels en termes d'incapacité et de handicap.
- En contexte de déficit intellectuel ou de trouble mental, la présence d'un handicap doit systématiquement être recherchée.
- Toute situation de déficience temporaire doit faire considérer une possible sauvegarde de justice.
- Toute altération prolongée des facultés mentales/cognitives doit faire évaluer la pertinence d'un régime de protection légale.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Des complications du décubitus

- En contexte de décubitus prolongé, toute hyperémie réactionnelle sur un point d'appui est un signe d'alerte d'escarre.
- Toute escarre avec nécrose superficielle doit faire rechercher une nécrose plus profonde.
- Tout décubitus prolongé fait le lit de la régression psychologique et du déconditionnement sensoriel… propices à la confusion mentale et aux hallucinations.
- Tout décubitus prolongé est à risque d'ostéopénie et de déconditionnement cardiorespiratoire.
- En post-AVC ou chez une personne âgée hospitalisée, la recherche des troubles de déglutition doit être systématique.
- Piège diagnostique : colonisation bactérienne n'est pas synonyme de complication infectieuse.

---

[1] Corollaire : toute dorsalgie survenant dans un contexte infectieux, inflammatoire ou tumoral est secondaire jusqu'à preuve du contraire.

[2] D'autant plus si elle est insidieuse et d'évolution prolongée.

[3] D'autant plus si elle est insomniante.

[4] Qui peut être plus ou moins torpide.

[5] Ou sciatalgie tronquée.

[6] *E.g.* fracture pathologique, processus tumoral.

[7] Notamment chez le fumeur d'âge mûr.

[8] Et parfois d'une polyarthrite rhumatoïde.

[9] Qui peut être masquée par la rhabdomyolyse.

[10] Qui peut aussi se présenter *via* un tableau de polyarthrite.

[11] D'autant plus au stade débutant.

[12] Parfois révélée *via* une arthrose de cheville non traumatique.

[13] De même que toute arthrose rapidement destructrice.

[14] *I.e.* un patient avec de l'ostéoporose peut très bien présenter aussi des métastases rachidiennes.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

CHAPITRE 44

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Urologie

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une atteinte (péri)testiculaire

- Toute douleur testiculaire brutale est une torsion du cordon spermatique jusqu'à preuve du contraire.
- Toute masse testiculaire est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Après 50 ans, toute masse testiculaire doit faire suspecter un lymphome.
- Une varicocèle gauche d'apparition récente doit faire suspecter une tumeur du rein gauche.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble de l'érection

- Après 50 ans, toute dysfonction érectile doit être considérée comme sentinelle d'une maladie athéromateuse sous-jacente.
- Un dysfonctionnement érectile avec conservation des érections nocturnes est évocateur d'une origine psychogène.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble de l'éjaculation

- Toute éjaculation prématurée doit faire éliminer une pathologie génitosexuelle.
- Toute éjaculation douloureuse doit faire évoquer une prostatite chronique.
- Chez un sujet âgé, toute hémospermie doit faire suspecter un cancer de la prostate sous-jacent.
- Errance diagnostique : chez un sujet âgé, un tableau d'andropause ne doit pas faire méconnaître une hypothyroïdie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une hématurie

- Toute coloration rouge des urines doit faire écarter une fausse hématurie.
- Toute hématurie caillotante est urologique jusqu'à preuve du contraire.
- Au-delà d'une pathologie lithiasique, une douleur lombaire brutale avec hématurie peut être révélatrice d'un infarctus rénal.
- Une hématurie avec leucocyturie aseptique est évocatrice d'une tuberculose urinaire.
- Chez un jeune homme, une hématurie macroscopique doit faire penser à une maladie de Berger[1].
- Chez un fumeur d'âge mûr, toute hématurie macroscopique est un cancer de la vessie jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un patient originaire d'Afrique subsaharienne, toute hématurie macroscopique est une bilharziose génito-urinaire jusqu'à preuve du contraire…
- … qui doit faire craindre l'évolution vers un cancer vésical épidermoïde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à un trouble de la miction

- Toute symptomatologie urinaire de remplissage ou de vidange est prostatique de principe[2].
- Chez un sujet âgé, des signes fonctionnels urinaires hors contexte infectieux doivent aussi faire évoquer une tumeur vésicale[3].
- Toute oligo-anurie doit faire rechercher un globe vésical.
- Piège diagnostique : pollakiurie n'est pas synonyme de vessie vide !
- Piège diagnostique (*bis*) : chez une femme âgée, une incontinence diurne peut être masquée par un prolapsus pelvien.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une rétention d'urine

- Chez un homme, toute rétention aiguë d'urine est d'étiologie prostato-urétrale jusqu'à preuve du contraire…
- … et la présence d'une fièvre doit faire suspecter une prostatite.
- Chez une femme, une rétention aiguë d'urine doit faire évoquer en priorité une tumeur pelvienne ou une atteinte neurologique.
- Une rétention aiguë d'urine sur hématurie caillotante doit faire rechercher un cancer de vessie sous-jacent.
- Une rétention aiguë d'urine traitée est à risque de syndrome de levée d'obstacle et d'hématurie *a vacuo*.
- Une rétention vésicale chronique pourra se compliquer d'insuffisance rénale et de vessie claquée.
- Chez un patient sondé, une absence brutale de miction doit faire éliminer une obstruction de sonde.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une gynécomastie

- Chez un jeune homme, une gynécomastie d'apparition récente doit faire évoquer une tumeur sécrétrice d'hCG.
- Chez un homme, toute tumeur mammaire acquise[4] est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Errance diagnostique : chez un homme, une gynécomastie ne doit pas faire méconnaître une hyperthyroïdie sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Face à une infertilité masculine

- Toute infertilité masculine doit faire rechercher un hypogonadisme sous-jacent.
- Une stérilité masculine avec hypospermie doit faire suspecter une éjaculation rétrograde.
- Toute agénésie bilatérale des canaux déférents[5] doit faire rechercher une mucoviscidose sous-jacente.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de malformation urogénitale

- Toute obstacle chronique des voies urinaires peut conduire à une insuffisance rénale chronique.
- Toute dysgénésie gonadique[6] devra faire dépister l'émergence d'une tumeur testiculaire.
- Toute cryptorchidie bilatérale doit faire rechercher un micropénis associé.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte d'atteinte prostatique

- Tout nodule prostatique dur et non algique est cancéreux de principe.
- Au décours d'une résection transurétrale de prostate, l'apparition de céphalées et de troubles visuels doit faire craindre un *TURP syndrome*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de colique néphrétique

- Toute colique néphrétique fébrile est une pyélonéphrite aiguë obstructive jusqu'à preuve du contraire.
- Une colique néphrétique aiguë sur rein unique doit faire craindre une insuffisance rénale aiguë obstructive.
- Une colique néphrétique aiguë devenant brutalement non algique doit faire redouter une rupture des voies excrétrices.
- Une récidive de crises de coliques néphrétiques sans calcul est évocatrice d'un syndrome de jonction pyélo-urétérale.
- Des urines alcalines orientent vers une infection à germes uréasiques.
- Piège diagnostique : une colique néphrétique aiguë peut se présenter *via* un tableau pseudo-occlusif.
- Toute colique néphrétique n'est pas d'origine lithiasique : par exemple, une colique néphrétique aiguë inaugurale chez une femme d'âge mûr peut être le mode révélateur d'une tumeur du petit bassin.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

En contexte de tumeur vésicale

- Toute tumeur de vessie doit faire rechercher une exposition professionnelle.
- Une localisation, deux évolutions : le risque principal d'une tumeur n'infiltrant pas le muscle traitée est la récidive lorsque celui d'une forme avec infiltration du muscle est la dissémination métastatique.
- Toute tumeur de vessie doit faire rechercher une tumeur synchrone des voies excrétrices urinaires supérieures... et *vice versa*.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

De la transplantation rénale

- Tout décès doit faire évaluer la possibilité d'un don d'organe.
- Chez un transplanté rénal, toute ulcération cutanée chronique est cancéreuse jusqu'à preuve du contraire.
- Chez un transplanté rénal, une mononucléose infectieuse doit faire être attentif au risque de syndrome lymphoprolifératif post-greffe.

---

[1] Suspicion qui ne dispense pas d'un bilan urologique.

[2] Corollaire : tout trouble de la miction doit faire évaluer l'état de la prostate.

[3] En sus d'une pathologie prostatique.

[4] Notamment une gynécomastie unilatérale indurée.

[5] Et des vésicules séminales.

[6] Notamment une cryptorchidie.

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Index

0

1 et demi de Fisher (syndrome), 31

18 q (syndrome), 57

2 pieds, 1 main (syndrome), 36

5 q (syndrome), 70

A

Acanthosis nigricans SPN, 9

Acrodermatitis ent eropathica (maladie), 45

Activation macrophagique (syndrome), 85

Addison (maladie), 37

Aicardi-Goutières (syndrome), 85

Alagille (syndrome), 112

Alajouanine-Schneider (syndrome), 124

Alcock (syndrome), 103

Alibert-Bazin (syndrome), 32

Alport (syndrome), 24

ALPS (Autoimmune LymphoProliferative Syndrome), 85

Alzheimer (maladie), 58

Alzheimer (syndrome), 45

Anguillulose maligne (syndrome), 77

Anti-synthétases (syndrome), 86

Anton-Babinski (syndrome), 103

APECED (Auto-immune PolyEndocrinopathy, Candidiasis, Ectodermal Dystrophy) (syndrome), 37

Apert (syndrome), 24

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Arnold (névralgie), 103
Arnold-Chiari (syndrome), 129
Asherson (syndrome), 86
Asperger (syndrome), 121
ATRA (All Trans Retinoic Acid) (syndrome), 64

B

Balint (syndrome), 103
Bardet-Biedl (syndrome), 38
Barlow (syndrome), 19
Barrett (métaplasie), 71
Bartter (syndromes), 98
Basedow (maladie), 38
Bateman (syndrome), 58
Bazex (SPN), 9
Bean (syndrome), 32
Beauvieux (syndrome), 24
Beck (triade), 124
Behçet (maladie), 86
Berger (maladie), 98
Béri-Béri (maladie), 38
Bernard-Soulier (syndrome), 64
Besnier-Boeck-Schaumann (maladie), 86
Bessel-Hagen (maladie), 129
Best (maladie), 25
Bickerstaff (syndrome), 104
Biermer (maladie), 71
Binswanger (maladie), 104
Birt-Hogg-Dubé (syndrome), 15
Blount (maladie), 112
Blue toe (syndrome), 19
Boerhaave (syndrome), 71

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Bonnet (syndrome), 58
Bonnet-Dechaume-Blanc (syndrome), 25
Bourneville (Sclérose tubéreuse), 45
Bouveret (maladie), 19
Bouveret (syndrome), 72
Bowen (maladie), 32
Briquet (syndrome), 121
Brooks (syndrome), 87
Brown (syndrome), 25
Brown-Séquard (syndrome), 104
Brugada (syndrome), 20
Bruton (maladie), 87
Buckley (syndrome), 87
Budd-Chiari (syndrome), 72
Buerger (maladie), 20
Burkitt (maladie), 64
Burnett (syndrome), 98
Buveurs de bière (syndrome), 98

C

Cacchi-Ricci (maladie), 99
Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy halopathy) (maladie), 104
Caffey (maladie), 112
Calabar (syndrome), 77
Cancer héréditaire papillaire rénal (syndrome), 15
Capgras (syndrome), 121
Caplan-Colinet (syndrome), 87
CAPS (Cryopyrine Associated Periodic Syndromes), 87
Carcinoïde (SPN), 9
Cardio-rénal (syndrome), 124
Carl Smith (maladie), 113

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Caroli (syndrome, triade), 72
Carrington (maladie), 88
Castelman (maladie), 88
Cave supérieur (syndrome), 65
Chagas (maladie), 77
Chance (syndrome), 124
Charcot (maladie), 105
Charcot (triade), 72
Charcot neurologique (triade), 105
Charcot-Marie-Tooth (maladies), 105
CHARGE (Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded growth/development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness) (syndrome), 46
Chastrusse (triade), 61
Chediak-Higashi (syndrome), 88
Churg-Strauss (syndrome), 89
Clarkson (syndrome), 89
Clérambault (syndrome), 122
Cluster headache (syndrome), 105
Cobb (syndrome), 32
Cogan (syndrome), 89
Compartiment abdominal (syndrome), 125
Conn (syndrome), 20
Cooley (maladie), 65
Corps de Lewy (maladie), 59
Costello (syndrome), 113
Costen (syndrome), 25
Cotard (syndrome), 122
Cowden (syndrome), 15
CRAB (Calcium elevated, Renal failure, Anemia, Bone lesions) (syndrome), 129
CREST (Calcinosis, Raynaud's phenomenon, Esophageal dysmotility, Sclerodactyly, Telangiectasia) (syndrome), 89
Creutzfeldt-Jakob (maladie), 59

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Crigler-Najjar (syndrome), 72
Crise carcinoïde (syndrome), 125
Crohn (maladie), 73
Crouzon (syndrome), 25
Crush (syndrome), 125
Cruveilhier-Baumgarten (syndrome), 73
Cushing (syndrome), 38
Cushing (triade), 125
Cushingoïde (SPN), 9
Cyriax (syndrome), 130

D

Darling (maladie), 78
De la Chapelle (syndrome), 39
De Quervain (thyroïdite), 39
Dégénérescence cérébelleuse subaiguë (SPN), 9
Dégénérescence corticobasale (maladie), 59
Déjerine-Roussy (syndrome), 106
Demons-Meigs (syndrome), 61
Dengue Shock (syndrome), 78
Denny-Brown (SPN), 10
Dermatomyosite (SPN), 10
Devic (maladie), 106
Di George (syndrome), 113
Diamond (triade), 39
DIDMOAD (Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness) (syndrome), 39
Dieulafoy (triade), 73
Diogène (syndrome), 122
Don O'Donoghue (triade malheureuse), 130
Down (syndrome), 113
Dravet (syndrome), 114

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms) (syndrome), 33
Dressler (syndrome), 20
Dubin-Johnson (syndrome), 73
Duchenne (maladie), 114
Duchenne-Erb (syndrome), 61
Duguet (angine), 26
Duhring-Brocq (maladie), 33
Dumping (syndrome), 40
Dupuytren (maladie), 130
Dyskinésie ciliaire primitive (maladie), 114

E

Eagle (syndrome), 26
Ebstein (maladie), 20
Ehlers-Danlos (syndromes), 46
Eisenmenger (syndrome), 114
Ekbom (syndrome), 122
Ellis-van Creveld (syndrome), 115
Encéphalite limbique (SPN), 10
Erasmus (syndrome), 90
Evans (syndrome), 65
Ewing (Sarcome), 130

F

Fabry (maladie), 46
Fahr (syndrome), 106
Fallot (tétralogie), 115
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole Melanoma) (syndrome), 15
Fanconi (maladie), 47
Fanconi (syndrome), 99
Felty (syndrome), 130
Fibrosclérosantes à lgG4 (maladies), 90

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Fiessinger-Leroy-Reiter (syndrome), 78
Fitz-Hugh-Curtis (syndrome), 61
Fontan (triade), 78
Forestier (maladie), 130
Foster-Kennedy (syndrome), 106
Fournier (maladie), 99
Foville (syndrome alterne), 106
Foville (syndrome), 26
Fowler (syndrome), 99
Fregoli (syndrome), 122
Frey (syndrome), 26
Friedreich (maladie), 107

G

Gaisböck (syndrome), 65
Gardner (syndrome), 16
Gaucher (maladies), 47
Gayet-Wernicke (syndrome), 74
Gélineau (maladie), 107
Gerhardt (syndrome), 26
Gerstmann (syndrome), 107
Gibert (pityriasis rosé), 33
Gilbert (syndrome), 74
Gilles de la Tourette (syndrome), 123
Gitelman (syndrome), 100
Glanzmann (maladie), 66
Gleich (syndrome), 90
Glucagonome (SPN), 10
Good (syndrome), 90
Goodpasture (syndrome), 100
Gorlin (syndrome), 16
Gougerot-Sjögren (syndrome), 90

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Gradenigo (triade), 26
Greffon contre l'hôte (maladie), 66
Gregg (syndrome), 61
Grêle court (syndrome), 40
Griscelli de type 2 (syndrome), 90
Grisel (syndrome), 115
Guillain-Barré (syndrome), 125
Günther (maladie), 47
Gurd (triade), 126
Guyon (triade), 100

H

Haglund (maladie), 131
Hakim-Adams (triade), 59
Hallopeau (syndrome), 33
Hashimoto (thyroïdite), 40
Hautant (triade), 126
Heerfordt (syndrome), 26
HELLP (Haemolysis, Elevated Liver enzymes, Low Platelet count) (syndrome), 126
Hemicrania continua (syndrome), 107
Henson-Pepys (maladie), 78
Hépato-rénal (syndrome), 126
Heyde (triade), 59
Hirschsprung (maladie), 115
Hodgkin (maladie), 66
Holt-Oram (syndrome), 116
Horton (maladie), 91
Hughes (syndrome), 91
Hughes-Stovin (syndrome), 126
Hungry-bone (syndrome), 100
Huntington (maladie), 108
Hurler (syndrome), 47

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Hutchinson (syndrome), 116
Hutchinson (triade), 61
Hypercalcémie maligne (SPN), 10
Hyper-IgD (syndrome), 91
Hyper-IgM (syndromes), 92
Hyperstimulation ovarienne (syndrome), 62
Hyperviscosité (syndrome), 66

I

Imerslund-Gräsbeck (syndrome), 66
Insensibilité complète aux androgènes (syndrome), 62
Insulinome (SPN), 11
Invasion helminthique massive (syndrome), 79
IPEX (Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked) (syndrome), 40
Irvine-Gass (syndrome), 27

J

Johanson-Blizzard (syndrome), 48

K

Kahlbaum (syndrome), 123
Kahler (maladie), 131
Kahn-Schneider (syndrome), 126
Kala-azar (maladie), 79
Kallmann-De Morsier (syndrome), 40
Kaposi (maladie), 79
Kaposi-Juliusberg (syndrome), 79
Kartagener (triade), 27
Kasabach-Merritt (syndrome), 34
Katayama (syndrome), 79
Kawasaki (maladie), 116
Kennedy (maladie), 48

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Kikuchi-Fujimoto (maladie), 92
Kimura (maladie), 27
Kleine-Levin (syndrome), 123
Klinefelter (syndrome), 41
Klippel-Feil (syndrome), 131
Klippel-Trenaunay (syndrome), 34
Klumpke-Déjerine (syndrome), 62
Kluver-Bucy (syndrome), 108
König (syndrome), 74
Kojevnikov (syndrome), 108
Korsakoff (syndrome), 74
Kostmann (syndrome), 67
Krabbe (maladie), 48
Krukenberg (maladie), 11
Kwashiorkor (syndrome), 41

L

Lambert-Eaton (SPN), 11
LAnce-Adams (syndrome), 108
Landau-Kleffner (syndrome), 116
Lapeyronie (maladie), 100
Larva currens strongyloïdienne (syndrome), 80
Larva migrans cutanée (syndrome), 80
Larva migrans viscérale (syndrome), 80
Lasthénie de Ferjol (syndrome), 67
Laubry-Pezzi (syndrome), 21
Laurence-Moon-Biedl (syndrome), 41
Ledderhose (maladie), 131
Legg-Calvé-Perthes (maladie), 117
Leiner-Moussous (maladie), 117
Léiomyomatose familiale (syndrome), 16
Lemierre (syndrome), 80

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Lenck (triade), 127
Lenègre (maladie), 21
Lennox-Gastaut (syndrome), 117
Leriche (syndrome), 21
Léri-Weill (syndrome), 48
Lesch-Nyhan (syndrome), 49
Leser-Trélat (SPN), 11
Letterer-Siwe (maladie), 92
Leucostase (syndrome), 11
Levée d'obstacle (syndrome), 100
Lhermitte-Duclos (maladie), 49
Libman-Sacks (endocardite), 92
Liddle (syndrome), 101
Li-Fraumeni (syndrome), 16
Little (syndrome), 117
Lobstein (maladies), 117
Locked-in (syndrome), 127
Loeys-Dietz (syndrome), 49
Löffler (syndrome), 74
Löfgren (syndrome), 92
Louis-Bar (syndrome), 49
Ludwig (angine), 27
Lyell, Stevens-Johnson et chevauchement (syndromes), 34
Lyme (maladie), 80
Lynch (syndrome), 16
Lyse parasitaire (syndrome), 81
Lyse tumorale (syndrome), 127

M

Mac Ardle (maladie), 50
Mac-Duffie (syndrome), 93
Maigne (syndrome), 131

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Malin des neuroleptiques (syndrome), 127
Mallory-Weiss (syndrome), 75
MAP (MUTYH Associated Polyposis) (syndrome), 17
Marchiafava-Bignami (maladie), 108
Marchiafava-Micheli (maladie), 67
Marfan (syndrome), 50
Marshall (syndrome), 93
Masse tumorale (syndrome), 11
Mauriac (syndrome), 41
May-Hegglin (syndrome), 67
May-Thurner (syndrome), 21
McCune-Albright (syndrome), 62
Melkersson-Rosenthal (triade), 27
Meltzer (triade), 93
Menace mésentérique (syndrome), 75
Ménard (triade), 127
Mendelson (syndrome), 59
Ménétrier (maladie), 75
Ménière (maladie), 27
Mikulicz (maladie), 28
Millard-Gubler (syndrome alterne), 109
Miller-Fisher (syndrome), 109
Milwaukee (syndrome), 132
Minkowski-Chauffard (maladie), 67
Mirizzi (syndrome), 75
Mönckeberg (maladie), 22
Mœbius (syndrome), 28
Moersch-Woltman (syndrome), 42
Mondor (maladie), 93
Morquio (maladie), 50
Morton (syndrome), 132

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Moschowitz (syndrome), 68
Moya-moya (maladie), 109
Muir-Torre (syndrome), 17
Münchhausen (syndrome), 123
Münchhausen par procuration (syndrome), 118
Murphy (triade), 75

N

Nicolas-Favre (maladie), 81
Niemann-Pick types A, C (maladie), 51
Noonan (syndrome), 51
Nutcracker (syndrome), 22

O

Ogilvie (syndrome), 75
Ollier (maladie), 132
Omenn (syndrome), 51
Onchocercose (syndrome), 81
Ondine (syndrome), 51
Opsoclonus-myoclonus (SPN), 12
Ortner (syndrome), 28
Osgood-Schlatter (maladie), 132
Osler (triade), 81
Oto-mandibulaire (syndrome), 28

P

Paget (maladie), 132
Paget du sein (maladie), 12
Pancoast-Tobias (syndrome), 12
Pancréatite chronique héréditaire (maladie), 17
PANDAS (Paediatric Autoimmune Disorders Associated with Streptococcusinfections) (syndrome), 118

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Parinaud (syndrome), 28
Parinaud oculoglandulaire (syndrome), 82
Parkes-Weber (syndrome), 34
Parkinson (maladie), 60
Parsonage-Turner (syndrome), 132
Pearson (syndrome), 52
Pellegrini-Stieda (maladie), 133
Pemphigus paranéoplasique (SPN), 12
Pendred (syndrome), 29
Pepper (syndrome), 118
Périodique (maladie), 93
Peutz-Jeghers (syndrome), 17
PHACE (Posterior fossa brain malformations, Hemangioma, Arterial lesions, Cardiac abnormalities, and Eye abnormalities) (syndrome), 52
Phénochromocytomes/paragangliomes héréditaires (syndrome), 42
Pick (maladie), 109
Pickwick (syndrome), 93
Pierre-Marie et Foix (SPN), 12
Pierre Marie-Sainton (syndrome), 29
Pierre-Robin (séquence), 52
Plaquettes grises (syndrome), 68
Plummer-Vinson (syndrome), 75
Pneumo-rénal (syndrome), 127
POEMS (Polyneuropathy, Organomegaly, Endocrinopathy, Monoclonal protein, Skin changes) (syndrome), 68
Poland (syndrome), 133
Polypose adénomateuse familiale (syndrome), 17
Polypose juvénile (syndrome), 18
Pompe (maladie), 53
Popeye (syndrome), 123
Post-streptococcique (syndrome), 82
Pott (mal), 82

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Prader-Willi (syndrome), 53
PRES (Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome), 128
Protée (syndrome), 53
Pseudo-bulbaire (syndrome), 109
Pseudo-obstruction intestinale chronique (syndrome), 118
Purtilo (syndrome), 94
Putnam-Dana (syndrome), 110

Q

Queyrat (érythroplasie), 101

R

Rabson-Mendenhall (syndrome), 42
Randall (maladie), 101
Rasmussen (syndrome), 119
Raynaud (maladie), 94
Red man (syndrome), 35
Relargage cytokinique (syndrome), 68
Rendu-Osler (maladie), 29
Renutrition inappropriée (syndrome), 42
Restauration immunitaire paradoxale (syndrome), 82
Rétinoblastome (syndrome), 18
Rett (syndrome), 53
Revascularisation (syndrome), 22
Reye (syndrome), 82
Reynold (pentade), 128
Reynolds (syndrome), 94
Richter (syndrome), 69
Riegel (syndrome), 29
Rigler (triade), 76
Ringel (syndrome), 123
Rokitansky (syndrome), 62

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Romano-Ward (syndrome), 22
Rosai-Dorfman (maladie), 94
Rotor (syndrome), 76
Roussy-Lhermitte (syndrome), 128
Rubinstein-Taybi (syndrome), 54

S

Sandbloom (triade), 76
Sandhoff (maladie), 54
Sandifer (syndrome), 110
SAPHO (Synovitis, Acne, Pustulosis, Hyperostosis, Osteitis) (syndrome), 35
Scheuermann (maladie), 133
Schmidt (syndrome), 43
Schnitzler (syndrome), 94
Schönlein-Henoch (maladie), 119
Schwartz-Bartter (SPN), 12
Scorbut (maladie), 43
Sein-ovaire (syndrome), 18
Sever (maladie), 133
Sézary (syndrome), 35
Sharp (syndrome), 94
Sheehan (syndrome), 43
Shulman (syndrome), 95
Shwachman-Bodian-Diamond (syndrome), 54
Shy-Drager (syndrome), 60
Sipple (syndrome), 43
Skew deviation (syndrome), 29
Smith-Magenis (syndrome), 54
Sneddon (syndrome), 95
Sodoku (maladie), 82
Somatostatinome (SPN), 13
Sommeil (maladie), 83

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Somnolence (syndrome), 13

Souques (triade), 82

SSSS (Staphylococcal Scalded Skin Syndrome), 35

Stargardt (maladie), 30

Stauffer (SPN), 13

Steele-Richardson-Olszewski (maladie), 60

Steinert (maladie), 110

Stein-Leventhal (syndrome), 43

Still (maladie), 95

Stilling-Duane (syndrome), 30

Sturge-Weber-Krabbe (syndrome), 35

SUNCT (Short-lasting Unilateral Neuralgiform headache attacks with Conjunctival injection and Tearing) (syndrome), 110

Sweet (SPN), 13

Sydenham (chorée), 119

Syndrome paranéoplasique hématologique, 13

Syndrome paranéoplasique, 13

T

Tabes dorsalis (syndrome), 83

Tableau de bord (syndrome), 133

Takayasu (maladie), 95

Tako-Tsubo (syndrome), 128

Tay-Sachs (maladie), 54

Tea and toast (syndrome), 101

Terson (syndrome), 30

Tietze (syndrome), 22

Tolosa-Hunt (syndrome), 30

TORCH (Toxoplasmosis, Other Agents, Rubella, Cytomegalovirus, and Herpes Simplex) (syndrome), 119

Tour de Pise (syndrome), 110

Toxique staphylococcique (syndrome), 83

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

TRAPS (Tumor necrosis factor-Receptor-Associated Periodic Syndrome), 96
Trillat (pentade malheureuse), 133
Trophoblastique gestationnelle (maladie), 62
Trousseau (SPN), 14
Turner (syndrome), 55
TURP (TransUrethral Resection of the Prostate) (syndrome), 101

U

Uhthoff (syndrome), 30
Usher (syndrome), 31

V

Van Bogaert (maladie), 111
Van der Woude (syndrome), 31
Vaquez (maladie), 69
Vasculite leucocytoclastique (SPN), 14
Veino-occlusive (maladie), 69
Verbiest (syndrome), 133
Verner-Morrison (SPN), 14
Verneuil (maladie), 36
Vincent (angine), 83
Virchow (triade), 69
Volkmann (syndrome), 134
Von Recklinghausen (maladie), 55
Von Zumbusch (syndrome), 36
Von Hippel-Lindau (syndrome), 18

W

Waardenburg (syndrome), 31
Wagenmann-Froboese (syndrome), 44
WAGR (Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies and mental Retardation) (syndrome), 120

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni

Waldenström (maladie), 69
Waldmann (maladie), 120
Wallenberg (syndrome alterne), 111
Waterhouse-Friderichsen (syndrome), 84
Weber (syndrome alterne), 111
Weber-Christian (SPN), 14
Wegener (maladie), 96
Weil (maladie), 84
Wermer (syndrome), 44
Werner (syndrome), 56
West (syndrome), 120
Whipple (maladie), 97
Whipple (triade), 44
Whitaker (triade), 44
Widal (triade), 97
Wiedemann-Beckwith (syndrome), 56
Willebrand (maladie), 69
Williams-Beuren (syndrome), 56
Wilson (maladie), 76
Wiskott-Aldrich (syndrome), 97
Wolff-Parkinson-White (syndrome), 23

X

X fragile (syndrome), 56

Z

Ziemssen (syndrome), 31
Zinsser-Engman-Cole (syndrome), 57
Zollinger-Ellison (SPN), 14

Originellement diffusé par Faille ECNi, groupe non lucratif de partage de connaissances médicales à tous. https://t.me/faillecni