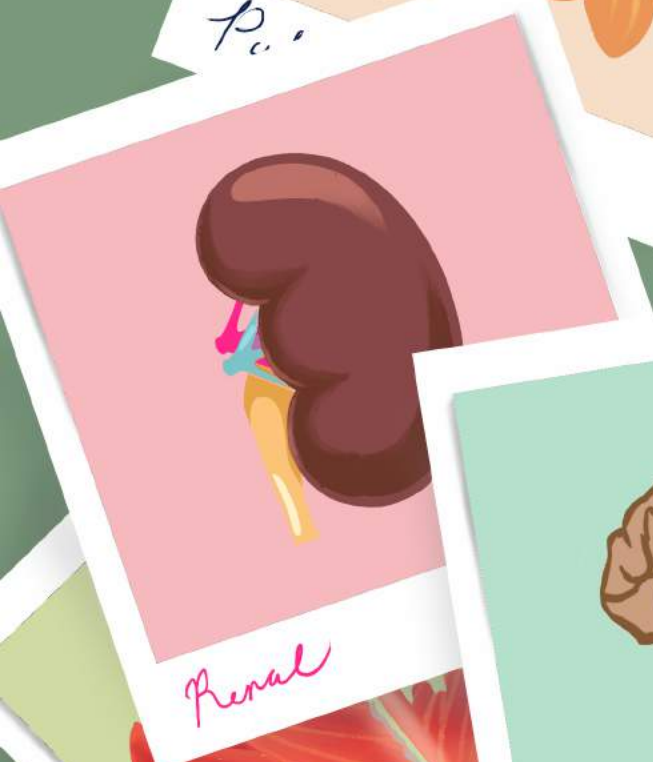
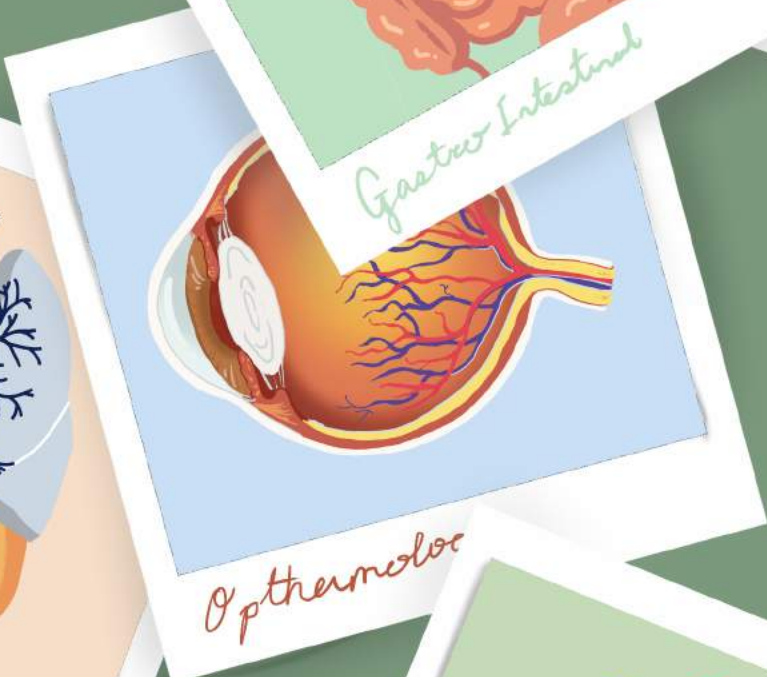


Guide de survie clinique



Version non-officielle 2019

Guide de Survie Clinique

Version française non officielle 2019
(Texte traduit de la version anglaise)

Illustrations par Lisa Xuan

Rédactrices en chef

Veronica Chudzinski

Vanessa Russell

Mishaal Umar

Chèr(e)s étudiant(e)s,

Le guide de survie clinique est une ressource créée par des étudiant(e)s de la Faculté de médecine de l'Université d'Ottawa puis révisée par des résidents et médecins. Il ne s'agit pas d'un document officiel de la Faculté de médecine de l'Université d'Ottawa.

Ce guide a été créé à partir des cours offerts par la Faculté de médecine de l'Université d'Ottawa et d'autres ressources publiées (des références spécifiques sont incluses). La version présente de ce guide n'est ni officielle ni publique. Il est donc possible que les pratiques reconnues en matière de droits d'auteurs ne soient pas exhaustivement respectées pour l'instant.

Cette publication ne peut être reproduite sous toute forme ou partagée par quelque moyen sans l'autorisation écrite préalable des rédactrices et/ou rédacteurs en chef. Puisque ce guide est basé sur curriculum du programme de médecine de l'Université d'Ottawa, ce guide est destiné aux étudiant(e)s de ce programme. Il n'a pas été rédigé ou approuvé par le Conseil médical du Canada, par le Conseil national des examinateurs médicaux des États-Unis et n'est pas reconnu comme outil d'étude officiel pour l'USMLE.

Les éditeurs et éditrices ont fait leur possible pour ne fournir que des informations exactes et conformes aux normes acceptées au moment de la diffusion de ce guide. Cependant, étant donné la nature changeante des sciences médicales et la possibilité d'erreur humaine, le lecteur est invité à exercer son jugement clinique et à consulter d'autres sources d'informations si besoin est. Les auteurs, éditeurs et éditrices ne peuvent être tenu(e)s responsables d'erreurs, d'omissions ou de toutes conséquences résultant de l'utilisation des informations présentées dans ce guide, et n'offrent aucune garantie quant à l'exhaustivité ou l'exactitude du contenu de la publication.

Nous remercions chaque étudiant(e) ainsi que les résidents et médecins éditeurs pour leur travail assidu et leur dévouement à ce projet. Ils sont énumérés ci-dessous.

Sincèrement,

Veronica Chudzinski, Vanessa Russell, et Mishaal Umar
Rédactrices en chef

Étudiants Auteurs

1. Hématologie et Immunologie

Wassim Karkache

2. Problèmes Musculosquelettique

Véronique Demers

Laurie Jacques

3. Cardiologie

Olwyn Foley

Isabelle Létourneau

3. Oncologie

Olwyn Foley

Isabelle Létourneau

4. Pneumologie

Emma Duchesne

5. Lymphome et Maladies Vasculaires

Emma Duchesne

6. Néphrologie

Annet Antanrajakumar

7. Gastroentérologie

Laurie Jacques

Gabrielle Paull

Véronique Demers

Annet Antanrajakumar

8. Endocrinologie

Véronique Demers

9. Obstétrique, Gynécologie et Urologie

Isabelle Létourneau

Gabrielle Paull

Laurie Jacques

10. Psychiatrie

Ève Eyahpaise

Emma Duchesne

Annet Antanrajakumar

11. Ophtalmologie

Emma Duchesne

12. Neurologie

Sumaiya Ahmed

Laurie Jacques

Médecins Éditeurs

1. Hématologie et Immunologie

Dr. Carol Gonsalves (cgonsalves@toh.ca)
Dr. Mitchell Sabloff (msabloff@ottawahospital.on.ca)
Dr. Elianna Saidenberg (esaidenberg@toh.ca)

2. Problèmes Musculosquelettique

Dr. Yonatan Weiss (yonatan.weiss@rmp.uhn.ca)

3. Cardiologie

Dr. Natasha Aleksova (naleksova@ottawaheart.ca)

3. Oncologie

Dr. Xinni Song (xsong@toh.ca)
Dr. Tim Asmis (tasmis@toh.on.ca)

4. Pneumologie

Dr. Sebastien Gilbert (sgilbert@toh.ca)
Dr. Tara Keays (tara.keays@gmail.com)
Dr. Denis Chauret (dchauret@uottawa.ca)
Dr. Joe Marsan (joemarsan@hotmail.com)
Dr. Scott Kohlert (SKOHL093@uottawa.ca)
Dr. Krishna Sharma (ksharma@toh.ca)
Dr. Shaun Kilty (skilty@toh.ca)
Dr. Dimitrios Scarvelis (dscarvelis@toh.ca)
Dr. Tom Kovesi (kovesi@cheo.on.ca)
Dr. Jamie Bonaparte (jamie.bonaparte@gmail.com)
Dr. Matthew Bromwich (mbromwich@cheo.on.ca)
Dr. Kayvan Amjadi (kamjadi@toh.on.ca)
Dr. Michael Odell (modell@toh.ca)
Dr. Radhakrishnan and Dr Maclusky (DRadhakrishnan@cheo.on.ca)
Dr. Daniel Kobewka (dkobewka@toh.ca)
Dr. Andrew Baird (andrew.baird252@gmail.com)
Dr. Blair Fulton (blair.fulton@gmail.com)
Dr. Gonzalo Alvarez (galvarez@ohri.ca)

5. Lymphome et Maladies Vasculaires

Dr. Gregoire LeGal (glegal@ohri.ca)
Dr. Pierre Villeneuve (pievilleneuve@toh.ca)
Dr. Carolyn Faught (cfaught@toh.ca)

6. Néphrologie

Dr. Brian Blew (bblew@toh.ca)
Dr. Ann Bujega (abugeja@toh.ca)
Dr. David Creery (dcreery@cheo.on.ca)
Dr. Brendan McCormick (bmccormick@toh.ca)
Dr. Baldwin Toye (BToye@cheo.on.ca)
Dr. Peter Magner (pmagner@toh.ca)

7. Gastroentérologie

Dr. Amanda Israel (aisrael@toh.ca)
Dr. Matthew Bromwich (MBromwich@cheo.on.ca)
Dr. Carol Janik (janikident@rogers.com)

8. Endocrinologie

Dr. Christopher Tran (CHtran@toh.ca)

9. Obstétrique, Gynécologie et Urologie

Dr. Matthew Roberts (mroberts@toh.ca)
Dr. Yonatan Weiss (yonatan.weiss@rmp.uhn.ca)

10. Psychiatrie

Dr. Leanna Isserlin (LIsserlin@cheo.on.ca)
Dr. Alan Douglass (alan.douglass@theroyal.ca)
Dr. Elliott Lee (Elliott.Lee@theroyal.ca)
Dr. Floyd Wood (Floyd.Wood@theroyal.ca)

11. Ophtalmologie

Dr. John Park (jpark159@uottawa.ca)

12. Neurologie

Dr. Daniel Lelli (dlelli@toh.ca)

Étudiants Éditeurs

1. Hématologie et Immunologie

Annie-Pier Duguay
Alexandre Rochon
Camille Cusson-Dufour
Julie Crevier
Sara-Michelle Gratton

2. Problèmes Musculosquelettique

Annie-Pier Duguay
Alexandre Rochon
Camille Cusson-Dufour
Julie Crevier
Yamilée Virginie Hebert

3. Cardiologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Julie Crevier
Sara-Michelle Gratton

3. Oncologie

Annie-Pier Duguay
Veronica Chudzinski

4. Pneumologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Sara-Michelle Gratton
Yamilée Virginie Hebert
Stéphanie Mercier (

5. Lymphome et Maladies Vasculaires

Annie-Pier Duguay
Alexandre Rochon
Camille Cusson-Dufour
Julie Crevier
Sara-Michelle Gratton

6. Néphrologie

Annie-Pier Duguay
Alexandre Rochon

Sara-Michelle Gratton
Julie Crevier
Yamilée Virginie Hebert

7. Gastroentérologie

Annie-Pier Duguay
Alexandre Rochon

8. Endocrinologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Sara-Michelle Gratton
Stéphanie Mercier

9. Obstétrique, Gynécologie et Urologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Sara-Michelle Gratton
Yamilée Virginie Hebert
Stéphanie Mercier

10. Psychiatrie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Sara-Michelle Gratton
Stéphanie Mercier

11. Ophtalmologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour

12. Neurologie

Annie-Pier Duguay
Camille Cusson-Dufour
Sara-Michelle Gratton
Yamilée Virginie Hebert
Stéphanie Mercier

Table des Matières

1. Hématologie et Immunologie

- 1.1 Carence en Vitamine B12 (Cobalamine)
- 1.2 Anémie Ferriprive
- 1.3 Sphérocytose Hériditaire
- 1.4 Elliptocytose Hériditaire
- 1.5 Carence en Acide Foliique
- 1.6 Anémie Falciforme/Drépanocytose
- 1.7 Hémoglobine C
- 1.8 Thalassémie
- 1.9 Anémie Hémolitique Auto-Immune à Anticorps Chauds
- 1.10 Anémie Hémolitique Auto-Immune à Anticorps Froids
- 1.11 Purpura Thrombocytopénique Thrombotique (PTT)
- 1.12 Coagulation Intravasculaire Disséminée (CIVD)
- 1.13 Déficit en G6PD
- 1.14 Approche aux Anémies Hémolitique
- 1.15 Oedème Aigu Pulmonaire Associé à la Transfusion
- 1.16 Hémophilie
- 1.17 Maladie de von Willebrand
- 1.18 Dysfonction Synthétique du Foie
- 1.19 Déficience en Vitamine K
- 1.20 Purpura Thrombocytopénique Idiopathique (PTI)
- 1.21 Leucémie Aiguë Lymphoblastique (LAL)
- 1.22 Leucémie Aiguë Myéloïde (LAM)
- 1.23 Leucémie Lymphoïde Chronique (LLC)
- 1.24 Leucémie Lymphoïde Chronique (LMC)
- 1.25 Thrombocytémie Essentielle (TE)
- 1.26 Polyglobulie Essentielle (PE)
- 1.27 Syndromes Myélodysplasiques (SMD)
- 1.28 Myélofibrose (MF)
- 1.29 Tableau Sommaire des Réactions de Hypersensibilité
- 1.30 Anaphylaxie
- 1.31 Déficit Immunitaire Combiné Sévère

2. Problèmes Musculosquelettique

- 2.1 Dysplasie développementale de la hanche (DDH)
- 2.2 Metatarsus Adductus (ou metatarsus varus)
- 2.2 Talipes Equinovarus (TEV ou pied bot)
- 2.4 Calcanéovalgus (pied plat flexible)
- 2.5 Ostéosarcome

- 2.6 Fibrome non-ossifiant
- 2.7 Lipome
- 2.8 Tendinopathie de la coiffe des rotateurs
- 2.9 Rupture du tendon des biceps (signe de Popeye)
- 2.10 Séparation/blessure de l'articulation acromio-claviculaire
- 2.11 Capsulite adhésive (épaule gelée)
- 2.12 Épicondylite médiale (tendinite du golfeur)
- 2.13 Épicondylite Latérale (tendinite du joueur de tennis)
- 2.14 Ténosynovite de De Quervain
- 2.15 Syndrome du canal carpien
- 2.16 Bursite trochantérique
- 2.17 Syndrome de la bandelette ilio-tibiale
- 2.18 Blessure du ligament croisé antérieur
- 2.19 Blessure du ligament croisé postérieur
- 2.20 Blessure du ligament collatéral medial (LCM)
- 2.21 Blessure au ligament collatéral latéral (LCC)
- 2.22 Blessures aux ménisques médial et latéral
- 2.23 Syndrome de douleur patellofémorale
- 2.24 Fascite plantaire
- 2.25 Entorses de la cheville
- 2.26 Spondylite ankylosante
- 2.27 Arthrite psoriasique
- 2.28 Goutte/Pseudogoutte
- 2.29 Arthrite réactive (Syndrome de Reiter)
- 2.30 Osteoarthritis
- 2.31 Arthrite juvénile idiopathique (AJI)
- 2.32 Varicelle
- 2.33 Herpes Zoster (Zona)
- 2.34 Virus de l'immunodéficience humaine

3. Cardiologie et Oncologie

- 3.1 Insuffisance cardiaque gauche
- 3.2 L'insuffisance cardiaque droite
- 3.3 Choc anaphylactique
- 3.4 Choc cardiogénique
- 3.5 Choc hypovolémique
- 3.6 Choc septique
- 3.7 Cardiomyopathie hypertrophique
- 3.8 Cardiomyopathie Dilatée
- 3.9 Cardiomyopathie restrictive
- 3.10 Angine stable
- 3.11 Sans-STEMI (Non-STEMI, NSTEMI)
- 3.12 L'infarctus du myocarde avec élévation du segment ST(STEMI)

3.13 Régurgitation aortique
3.14 Sténose aortique
3.15 Régurgitation mitrale
3.16 Sténose mitrale
3.17 Régurgitation tricuspide
3.18 Sténose tricuspide
3.19 Régurgitation pulmonaire
3.20 Sténose valvulaire pulmonaire
3.21 Dissection aortique
3.22 L'hypertension pulmonaire
3.23 L'endocardite
3.24 Péricardite
3.25 Péricardite constrictive
3.26 Tamponnade cardiaque
3.27 Fibrillation Auriculaire
3.28 Flutter Auriculaire
3.29 Bloc auriculo-ventriculaire du premier degré
3.30 Bloc auriculo-ventriculaire du deuxième degré - Type I
3.31 Bloc auriculo-ventriculaire du troisième degré- Type II
3.32 Bloc auriculo-ventriculaire du troisième degré (Bloc complet)
3.33 Tachycardie ventriculaire
3.34 Maladie artérielle périphérique
3.35 L'ischémie aiguë des membres inférieurs
3.36 Artérite de Takayasu
3.37 Artérite giganto-cellulaire (temporale)
3.38 Anévrisme Aortique
3.39 Varices
3.40 Communication inter-auriculaire (CIA)
3.41 Communication intra-ventriculaire (CIV)
3.42 Persistance du canal artériel
3.43 Tétralogie de Fallot
3.44 Transposition des gros vaisseaux
3.45 Sténose aortique congénitale
3.46 Sténose pulmonaire congénitale
3.47 Coarctation de l'aorte (COA)
3.48 Syndrome d'eisenmenger
3.49 Cancer colorectal
3.50 Cancer du poumon
3.51 Mélanome
3.52 Cancer du sein

4. Pneumologie

- 4.1 Apnée obstructive du sommeil chez l'adulte
- 4.2 Apnée obstructive du sommeil chez l'enfant
- 4.3 Effusion pleurale
- 4.4 Mésothéliome et asbestose
- 4.5 Embolie pulmonaire
- 4.6 Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
- 4.7 Maladie pulmonaire obstructive (MPOC)
- 4.8 Asthme
- 4.9 Bronchoconstriction induite par l'exercice
- 4.10 Fibrose Kystique
- 4.11 Apnée Centrale - Syndrome d'hypoventilation centrale congénitale
- 4.12 Pneumonie
- 4.13 Tuberculose (TB)
- 4.14 Introduction aux pneumopathies interstitielles
- 4.15 Fibrose pulmonaire idiopathique
- 4.16 Pneumoconiose
- 4.17 Sarcoïdose
- 4.18 Cancer du poumon
- 4.19 Acidose Respiratoire
- 4.20 Alcalose respiratoire
- 4.21 Rhinosinusite aiguë
- 4.22 Amygdalite
- 4.23 Cancer de la cavité orale
- 4.24 Oropharyngéal cancer
- 4.25 Cancer du larynx
- 4.26 Diagnostic différentiel de l'enrouement
- 4.27 Sténose sous-glottique
- 4.28 Laryngomalacie
- 4.29 Épiglottite
- 4.30 Laryngotrachéobronchite aiguë / croup
- 4.31 Coqueluche / Pertussis
- 4.32 Bronchiolite
- 4.33 Abscès périamygdalien
- 4.34 Phlegmon amygdalien (cellulite)
- 4.35 Œdème pulmonaire
- 4.36 Syndrome de détresse respiratoire aiguë (SDRA)
- 4.37 Trachéomalacie
- 4.38 Abscès rétropharyngé
- 4.39 Paralysie des cordes vocales
- 4.40 Histoplasmosse
- 4.41 Pneumopathie d'hypersensibilité
- 4.42 Asthme professionnel

5. Lymphome et Maladies Vasculaires

- 5.1 Myélome
- 5.2 Lymphome
- 5.3 Thrombose Veineuse Profonde (TVP)
- 5.4 Embolie Pulmonaire

6. Néphrologie

- 6.1 Incontinence urinaire
- 6.2 Rétention urinaire
- 6.3 Calculs Rénaux
- 6.4 Insuffisance rénale aiguë – Pré-rénale
- 6.5 Insuffisance rénale aiguë –Rénale
- 6.6 Insuffisance rénale aiguë –Post-Rénale
- 6.7 Insuffisance Rénal Chronique (IRC)
- 6.8 Infection des Voies Urinaires
- 6.9 Approche générale aux problèmes acido-basique
- 6.10 Acidose Métabolique
- 6.11 Alcalose Métabolique
- 6.12 Acidose Respiratoire
- 6.13 Alcalose Respiratoire
- 6.14 Polyurie
- 6.15 Hypernatrémie
- 6.16 Hyponatrémie
- 6.17 Hypertension artérielle (HTA)

7. Gastroentérologie

- 7.1 Caries de la jeune enfance (CJE)
- 7.2 Maladie Parodontale
- 7.3 Infection de l'Espace Parapharyngeal
- 7.4 Néoplasmes des Glandes Salivaires
- 7.5 Sialadénite
- 7.6 Lithiase salivaire
- 7.7 Syndrome de Sjögren
- 7.8 Dysphagie
- 7.9 Achalasia
- 7.10 Oesophagite éosinophilique
- 7.11 Anneaux œsophagiens
- 7.12 Membranes œsophagiennes
- 7.13 Œsophage de Barrett
- 7.14 Cancer de l'oesophage

7.15 Reflux gastroœsophagien (RGO)
7.16 Sténose Peptique
7.17 Maladie de l'Ulçère Peptique
7.18 Sténose du pylore
7.19 Carcinome gastrique
7.20 Syndrome du côlon irritable (SCI)
7.21 Maladies associées au Clostridium difficile
7.22 Colite ulcéreuse
7.23 Maladie de Crohn
7.24 Fissure anale
7.25 Appendicite
7.26 Maladie diverticulaire (Diverticulose)
7.27 Fistule anale
7.28 Hémorroïdes
7.29 Hernie
7.30 Colite Ischémique
7.31 Colite Microscopique
7.32 Abscès Périanal
7.33 Cancer anal
7.34 Cancer colorectal (CRC)
7.35 Mégacôlon Congénitale (Hirschsprung)
7.36 Intussusception
7.37 Malrotation et Volvulus
7.38 Diverticule de Meckel
7.39 Ingestion de corps étranger
7.40 Obstruction de L'Intestin Grêle
7.41 Occlusion du côlon
7.42 Ileus
7.43 Syndrome de pseudo-obstruction
7.44 Saignement gastro-intestinal supérieurs
7.45 Saignement gastro-intestinal inférieur
7.46 Maladie cœliaque
7.47 Calculs biliaires
7.48 Pancréatite aiguë
7.49 Pancréatite chronique
7.50 Malabsorption des lipides
7.51 Malabsorption des glucides
7.52 Insuffisance pancréatique
7.53 Cancer Pancréatique
7.54 Cancer des voies biliaires
7.55 L'hépatite aiguë
7.56 Virus de l'hépatite A (VHA)
7.57 Virus de l'hépatite B (VHB)
7.58 Virus de l'hépatite C (VHC)

- 7.59 Hépatite alcoolique
- 7.60 Maladie de Wilson
- 7.61 Hémochromatose héréditaire
- 7.62 Hépatite auto-immune
- 7.63 Cholangite biliaire primitive (CBP)
- 7.64 Cholangite sclérosante primitive (CSP)
- 7.65 Syndrome de Budd-Chiari
- 7.66 Surdose d'acétaminophène (toxicité hépatique)
- 7.67 Maladie alcoolique du foie (MAF)
- 7.68 Stéatose hépatique
- 7.69 Stéatohépatite Non-Alcoolique (SHNA)
- 7.70 Ascite
- 7.71 Encéphalopathie hépatique
- 7.72 Cirrhose

8. Endocrinologie

- 8.1 Diabète de type I
- 8.2 Diabète de type 2
- 8.3 Complications microvasculaires
- 8.4 Complications macrovasculaires
- 8.5 Hypoglycémie
- 8.6 État hyperosmolaire hyperglycémique
- 8.7 Acidocétose diabétique
- 8.8 Hypercholestérolémie familiale
- 8.9 Dysbétalipoprotéïnémie familiale
- 8.10 Hypercholestérolémie familial combine
- 8.11 Hyperchylomicronémie
- 8.12 Hypothyroïdie
- 8.13 Hyperthyroïdie
- 8.14 Thyroïdite de Hashimoto
- 8.15 Maladie de Graves
- 8.16 Thyroïdite
- 8.17 Nodules thyroïdiens
- 8.18 Cancer de la thyroïde
- 8.19 Crise thyroïdienne aiguë
- 8.20 Hypercalcémie
- 8.21 Hyperparathyroïdie primaire
- 8.22 Hypercalcémie associée aux malignités
- 8.23 Hypocalcémie
- 8.24 Ostéoporose
- 8.25 Masses Pituitaires
- 8.26 Hypopituitarisme
- 8.27 Hypersécrétion de la glande pituitaire

- 8.28 Syndrome de Cushing
- 8.29 Insuffisance surrénalienne primaire
- 8.30 Hyperplasie surrénale congénitale
- 8.31 Hyperaldostéronisme primaire (syndrome de Conn)
- 8.32 Tumeurs corticosurrénales
- 8.33 Phéochromocytome
- 8.34 Syndrome de néoplasie endocrinienne multiple de type 1 (MEN1)
- 8.35 Syndrome de néoplasie endocrinienne multiple de type 2 (MEN2)

9. Obstétrique, Gynécologie et Urologie

- 9.1 Approche aux soins prénataux et postpartum
- 9.2 Polypes
- 9.3 Adénomyose et endométriose
- 9.4 Léiomyome (fibromes ou myomes)
- 9.5 Hyperplasie de l'endomètre et carcinoma
- 9.6 Cancer cervical
- 9.7 Maladies bénignes du sein
- 9.8 Cancer du sein
- 9.9 Dysfonctionnement ovarien
- 9.10 Infertilité
- 9.11 Approche au saignement utérin anormal (SUA)
- 9.12 Aménorrhée
- 9.13 Syndrome des ovaires polycystiques (PCOS)
- 9.14 Insuffisance ovarienne primaire (IOP)
- 9.15 Ménopause
- 9.16 Dysfonctionnement sexuelle chez la femme
- 9.17 Vaginose Bactérienne
- 9.18 Candidose vulvo-vaginale
- 9.19 Trichomoniose
- 9.20 Chlamydia, gonorrhée, et syphilis
- 9.21 Infections virales transmises sexuellement
- 9.22 Infections durant la grossesse
- 9.23 Diabète durant la grossesse
- 9.24 Infection urinaire durant la grossesse
- 9.25 Asthme et anémie durant la grossesse
- 9.26 Maladies cardiaques durant la grossesse
- 9.27 Isoimmunisation durant la grossesse
- 9.28 Varicocèle
- 9.29 Hydrocèle
- 9.30 Spermatocele
- 9.31 Orchite, épидидymite, et épидидymo-orchite
- 9.32 Torsion testiculaire
- 9.33 Cancer testiculaire

9.34 Dysfonction érectile (DE)

9.35 Syndrome de déficit en testostérone (SDT)

10. Psychiatrie

10.1 Trouble dépressif majeur (MDD)

10.2 Trouble disruptif avec dysrégulation émotionnelle (TDDE)

10.3 Trouble dépressif persistant (trouble dysthymique)

10.4 Trouble dysphorique prémenstruel (TDPM)

10.5 Trouble dépressif secondaire à une affection médicale générale

10.6 Trouble bipolaire de types I & II

10.7 Schizophrénie

10.8 Trouble lié à l'utilisation de substances

10.9 Intoxication alcoolique/aux benzodiazépines

10.10 Sevrage alcoolique/des benzodiazépines

10.11 Intoxication aux Opiacés

10.12 Sevrage aux Opiacé

10.13 Intoxication par un Stimulant

10.14 Sevrage d'un Stimulant

10.15 Intoxication par le cannabis

10.16 Sevrage du Cannabis

10.17 Dystonie

10.18 Parkinsonisme

10.19 Akathisie

10.20 Dyskinésie Tardive

10.21 Syndrome malin des neuroleptiques (SMN)

10.22 Anorexie Mentale

10.23 Boulimie

10.24 Hyperphagie compulsive

10.25 Anxiété et Stress

10.26 TDAH (ADHD)

10.27 Trouble de conduit

10.28 Trouble d'opposition avec provocation(TOP)

10.29 Insomnie

10.30 Troubles liés à des traumatismes et à des facteurs de stress

10.31 Trouble de personnalité

10.32 Trouble de la personnalité limite

10.33 Trouble du spectre de l'autisme

10.34 Délirium

11. Ophtalmologie

11.1 Cataractes

11.2 Dégénérescence maculaire

- 11.3 Rétinopathie diabétique
- 11.4 Glaucome à angle ouvert
- 11.5 Glaucome primaire à angle fermé
- 11.6 Glaucome congénital
- 11.7 Causes rétiniennes d'une perte de vision soudaine
- 11.8 Névrite optique
- 11.9 Artérite temporale
- 11.10 Amblyopie
- 11.11 Papilloedème
- 11.12 Conjonctivite
- 11.13 Uvéite antérieure aiguë

12. Neurologie

- 12.1 Glioblastome Multiforme
- 12.2 Accident ischémique cérébral
- 12.3 Hémorragie sous-arachnoïdienne (HSA)
- 12.4 Hémorragie intracérébrale (HIC)
- 12.5 Traumatisme médullaire
- 12.6 Traumatisme intrânienne- Commotion cérébrale
- 12.7 Traumatisme crânien- Hématome extra-dural
- 12.8 Traumatisme crânien- Hématome sous-dural
- 12.9 Encéphalite
- 12.10 Méningite
- 12.11 Maladies des prions- Maladie Creutzfeldt-Jakob
- 12.12 Sclérose en plaques
- 12.13 Sclérose latérale amyotrophique (SLA)
- 12.14 Maladie de Huntington
- 12.15 Tremblement essentiel
- 12.16 Maladie de Parkinson
- 12.17 Syndrome de Guillain Barré (SGB)
- 12.18 Neuropathie diabétique
- 12.19 Myasthénie grave
- 12.20 Dermatomyosite
- 12.21 Inclusion corps myosite
- 12.22 Polymyosite
- 12.23 Dystrophie musculaire de Duchenne
- 12.24 Épilepsie
- 12.25 Migraine- Avec/sans aura
- 12.26 Céphalée de tension
- 12.27 Algie vasculaire de la face
- 12.28 Névralgie du trijumeau
- 12.29 Narcolepsie



Hématologie et Immunologie

1.1 Carence en Vitamine B12 (Cobalamine)^{1,2}

Patient Typique

- Patients âgés ayant des symptômes neurologiques (voir ci-dessous *)

Causes (4 Principales)

Vitamine B12 → se lie au facteur intrinsèque sécrété par les cellules pariétales gastriques → absorbé dans l'iléon distal

Prend 3 à 4 ans pour épuiser les réserves de vitamine B12 s'il y a un manque d'apport alimentaire en vitamine B12

1. **Diète** – végétalien, végétarien durant la grossesse
2. **Gastrique** – gastrite, atrophie auto-immune de la muqueuse, anémie pernicieuse, post-gastrectomie
3. **Malabsorption** – maladie de Crohn, maladie cœliaque, insuffisance pancréatique, constipation, ver plat, résection de l'iléon, médicaments
4. **Génétique** – carence en transcobalamine II

Symptômes/ Présentation Clinique

- « Lemon yellow complexion » (teint pâle et ictère)
- Si le déficit est sévère, peut résulter dans une thrombocytopénie causant des ecchymoses/purpura
- Glossite
- Séquelles neurologiques*
 - Cérébrales: confusion, délire, démence
 - Nerfs crâniens: atrophie optique
 - Moelle épinière:
 - Colonne postérieure: diminution de la sensation de vibrations, proprioception, discrimination spatiale
 - Faisceaux pyramidaux: faiblesse spastique, réflexes hyperactifs
 - Neuropathie périphérique: généralement symétrique et affectant les membres inférieurs plus souvent que les membres supérieurs

Examens Diagnostiques

- Examiner le teint du patient
- Chercher des signes de thrombocytopénie
- Examiner la langue (glossite) et les coins de la bouche (perlèche)
- Chercher une/des anomalies neurologiques

Investigations

- Anémie macrocytaire, compte réticulocytaire est bas, faire un frottis sanguin (possiblement neutrophiles hypersegmentés)
- +/- neutropénie et thrombocytopénie (pancytopénie en cas graves)
- LDH/bilirubine (élevés) à cause de l'hémolyse des cellules dans la moelle osseuse
- Analyse de la B12 sérique + folate (comorbidité fréquente)
- Analyse du taux de l'acide méthylmalonique (AMM) sérique ou urinaire (élevé)
- Analyse de l'homocystéine sérique ou urinaire (élevé)
- Aspiration et biopsie de la moelle osseuse (rarement fait)
 - GR mégalo-blastiques (gros noyau immature, cytoplasme mature), GB – neutrophiles géants (« giant band »), métamyélocytes géants, mégakaryocytes anormaux

Traitement

- Identifier la cause de la carence et la traiter
- Supplément de vitamine B12:
 - Supplément orale (PO) de cyanocobalamin journalière (si l'absorption intestinale n'est pas altérée)
 - Voie intramusculaire, mensuellement

¹“The Anemias of Underproduction”, October 5, 2015, Isabelle Bence-Bruckler, uOttawa Faculty of Medicine

² Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.2 Anémie Ferriprive^{3,4}

Patient Typique

- Cause d'anémie la plus fréquente dans le monde
- Femmes: menstruations, grossesse

Causes

- Apport alimentaire inadéquat - rarement la seule cause
- Anomalie d'absorption - rarement la seule cause
- Augmentation de la perte de fer: hémorragie intestinale (cancer, ulcères), menstruations abondantes
- Augmentation des besoins en fer : grossesse, allaitement, adolescence

Symptômes et Présentation Clinique

- Un déficit en fer peut causer une fatigue avant le développement d'anémie
- Signes et symptômes d'anémie : fatigue, malaise, faiblesse, dyspnée, tolérance à l'exercice diminuée, palpitations, maux de tête, syncope, pica (envie de manger des substances non-comestibles)
- Historique de saignements importants (l'absence de saignements visibles n'en éliminent pas la possibilité)

Examen Physique

- Teint pâle
- Ongles cassants, aplatis : koïlonychie
- Perlèche, dysphagie, glossite
- Souffle cardiaque

Examens Diagnostiques

- Anémie microcytaire, niveau de réticulocyte bas, faire un frottis sanguin
- Concentration ferrique :
 - Fer sérique: faible (représente le fer lié à la protéine de transport – transferrine)
 - CTFF (capacité totale de fixation du fer) : élevée
 - Saturation de la transferrine : < 16 %
 - Ferritine : < 12 g/L (réserves de fer)
- Coloration de la moelle osseuse au bleu prusse : absente (pas de fer dans les macrophages)
- Éliminer les causes de déficit nutritionnel, gastro-intestinales et les maladies génito-urinaires dans l'anémie ferriprive

Traitement

- Traiter la cause
- Correction de la carence en fer: sulfate ferreux par voie orale (gluconate, fumarate)
- Le jus d'orange et les viandes augmentent l'absorption. Les céréales, le thé et le lait inhibent l'absorption.
- Voie parentérale (risque de réaction allergique grave) si le fer PO n'est pas toléré et ne peut pas être absorbé
- Surveiller le niveau de ferritine

³ "The Anemias of Underproduction", October 5, 2015, Isabelle Bence-Bruckler, uOttawa Faculty of Medicine

⁴ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.3 Sphérocytose Héritaire^{5,6,7,8}

Patient Typique

N/a

Causes

- Maladie héréditaire caractérisée par des anomalies au niveau des protéines cytosquelettiques = formation de sphérocytes rigides qui ne passent pas à travers des membranes des sinus veineux de la rate
- Hémolyse extravasculaire par les macrophages dans la rate
- Maladie autosomique dominante dans la majorité des cas

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes d'anémie – fatigue, pâleur, etc.
- Symptômes d'hémolyse - jaunisse, splénomégalie
- Cholélithiase

Examen Physique

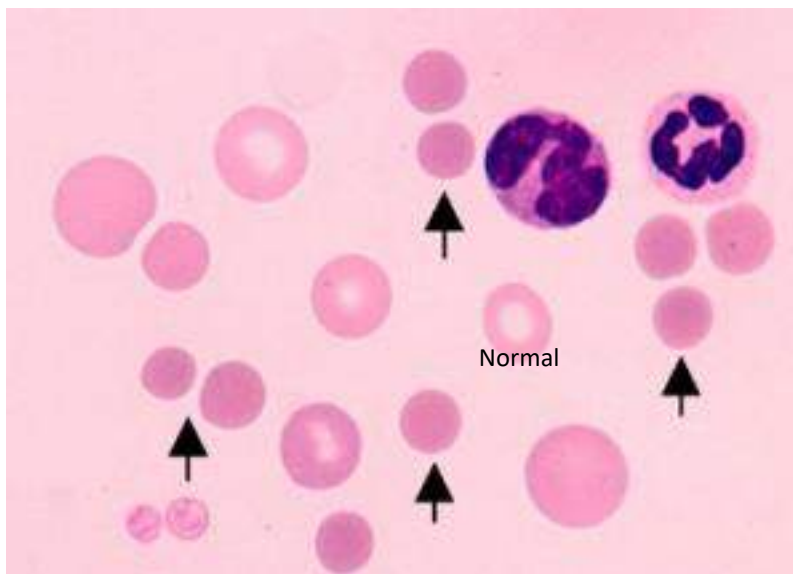
- Jaunisse, splénomégalie

Examens Diagnostiques

- Sphérocytes sur le frottis sanguin (perte de la pâleur centrale sur les GR)
- Augmentation dans la fragilité osmotique des globules rouges
- Analyse génétique pour le gène de la spectrine et de l'ankyrine

Traitement

- Traitement de support, considérer les suppléments d'acide folique
- Lors de cas graves, splénectomie + vaccination contre pneumocoque, méningocoque et H. influenzae B



⁵ "Hematopoiesis II: Red Cell and Platelets", ND, Ruth Padmore, uOttawa Faculty of Medicine

⁶ "Hemolytic Anemia", October 13, 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

⁷ Image from "vetbook.org"

⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.4 Elliptocytose Héritaire^{9,10,11,12,}

Patient Typique

N/a

Cause

- Maladie héréditaire caractérisée par des anomalies au niveau des protéines cytosquelettiques
- Interaction anormale de la spectrine avec les autres protéines membranaires
- Maladie autosomique dominante dans la majorité des cas

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes d'anémie – fatigue, pâleur, etc.
- Symptômes d'hémolyse généralement moins importants

Examen Physique

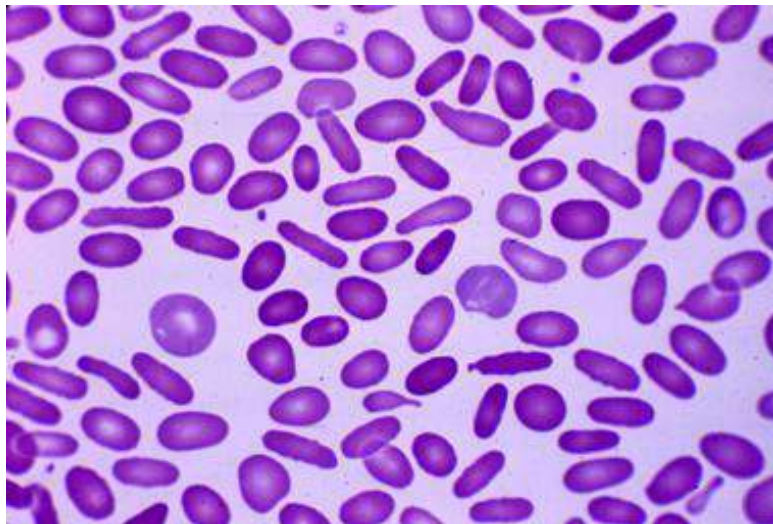
- N/A

Examens Diagnostiques

- Des elliptocytes (25-75%) sont observés sur le frottis sanguin

Traitement

- Traitement de support, considérer les suppléments d'acide folique
- Lors de cas graves, splénectomie + vaccination contre pneumocoque, méningocoque et H. influenzae B



⁹ Hematopoiesis II: Red Cell and Platelets, ND, Ruth Padmore, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁰ "Hemolytic Anemia", October 13, 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

¹¹ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

¹² Image from "medscape.com"

1.5 Carence en Acide Folique^{13,14}

Patient Typique

- Femmes enceintes, alcooliques, patients âgés, adolescents avec mauvaise alimentation

Cause (4 Catégories)

Carence en folate (vitamine B9); prend 4 mois pour épuiser les réserves; carence se développe à cause d'un faible apport dans la diète (*plus important durant la grossesse)

1. **Diète/déficience** – alcoolisme, toxicomanie, les personnes âgées/enfants, mauvaise alimentation
2. **Malabsorption** – maladie cœliaque, IBD, le syndrome de l'intestin court
3. **Drogues**
4. **Besoin accru** – grossesse, hémolyse, prématurité, l'hémodialyse, psoriasis

Symptômes/Présentation Clinique

- Ictère et teint pâle
- Dans certain cas, peut entraîner une thrombocytopenie causant des ecchymoses
- Glossite
- Perlèche
- *Aucuns symptômes neurologiques, contrairement à la déficience en B12

Examens Physiques

- Examiner le teint du patient
- Chercher des signes de thrombocytopenie
- Examiner la langue pour voir s'il y a une glossite/perlèche

Examens Diagnostiques

- Anémie macrocytaire, niveau de réticulocytes (bas), faire un frottis sanguin
- +/- leucopénie et thrombocytopenie (pancytopenie lorsque sévère)
- Les taux de LDH/bilirubine peuvent être élevés
- Analyse de la B12 sérique + folate (comorbidité fréquente)
- Analyse du taux de l'acide méthylmalonique (AMM) sérique ou urinaire (élevé)
- Analyse de l'homocystéine sérique ou urinaire (élevé)
- Amélioration avec l'ingestion de supplément de folate
- Aspiration et biopsie de la moelle osseuse
 - Hypercellularité de la moelle osseuse
 - GR mégaloblastiques (gros noyau immature, cytoplasme mature), neutrophiles géants (« giant band »), neutrophiles hypersegmentés

Traitement

- Identifier et traiter la cause
- Suppléments d'acide folique – orale (PO) 1-5 mg pour 1 à 4 mois, puis 1 mg oral si la cause n'est pas réversible

¹³ "The Anemias of Underproduction", October 5, 2015, Isabelle Bence-Bruckler, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁴ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.6 Anémie Falciforme/Drépanocytose^{15,16}

Patient Typique

- Patients originaires d'Afrique équatoriale ou d'Arabie Saoudite - les régions où il y a une forte incidence de *Plasmodium falciparum* (malaria)

Cause

- Hérité codominante
- Substitution d'un acide aminé du gène de la globine alpha: substitution d'un acide glutamique à une valine
- Mécanisme : polymérisation intracellulaire de la déoxyhémoglobine. Cette polymérisation résulte à la formation de cristaux qui se précipitent et qui déforment les GR. Concentration plus élevée dans les zones de faible teneur en oxygène. Durée de vie des GR est raccourcie: 15-25 jours
- Hétérozygote – HbAS (trait falciforme) vs. Homozygote – HbSS (anémie falciforme)
- Anémie embolique intra corpusculaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Crises vaso-occlusives causées par la fièvre, la déshydratation, une infection, le stress, la grossesse – affecte la moelle osseuse, poumons, cerveau et rate
- Crises possibles durant les périodes d'hypoxie extrême : plongée sous-marine, haute altitude, choc septique
- Infection
- Complications rénales: hématurie, maladie rénale chronique, carcinome médullaire du rein

Examen Physique

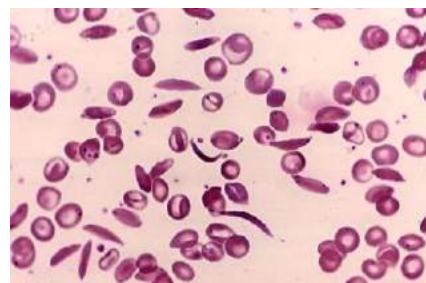
- Dactylite à un jeune âge
- Ulcères aux malléoles médiales

Examens Diagnostiques

- Tests génétiques
- Frottis sanguins: Anémie normochrome normocytaire, corps de Howell-Jolly (cellules falciformes), polychromasie (réticulocytose), leucocytose, thrombocytose (asplénie)
- Nombre élevé de réticulocytes, haptoglobine diminuée
- Électrophorèse d'hémoglobine – peut observer le HbS
- Chromatographie – peut voir un pic représentant le HbS

Traitement

- Pour crises vaso-occlusives: soins de soutien (oxygène, hydratation, analgésie pour le contrôle de la douleur)
- Transfusions (simples avec agents chélateurs vs. transfusions par échange)
 - Augmente le niveau de l'hémoglobine
 - Abaisse le niveau de hémoglobine S
- Hydroxyurée: augmente la production de l'HbF
 - Abaisse le niveau de hémoglobine S
 - Réduit la fréquence de crises
 - Réduit le risque d'attaques cérébrales
- Greffe de moelle osseuse en cas extrême



¹⁵ "Hemoglobinopathies", October 13, 2015, Lothar Huebsch, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁶ "Hemolytic Anemia", October 13 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

1.7 Hémoglobine C¹⁷

Patient Typique

- 40% des patients viennent des régions africaines

Cause

- Mutation du gène bêta sur le chromosome 11 - acide glutamique à une lysine à la position 6
- Homozygote CC est symptomatique, Hétérozygote AC est asymptomatique

Symptômes/Présentation Clinique

- HbSC – symptômes plus légers que HbSS
- HbS/ β -thalassémie – dépend de la quantité de β produite
- Anémie hémolytique, splénomégalie, cholécystite

Examen Physique

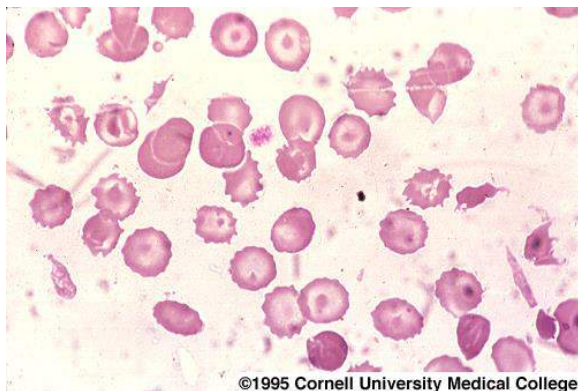
- Examiner la splénomégalie

Examens Diagnostiques

- Frottis sanguin: “target cells” >80%, sphérocytes, anomalies des globules rouges
- Électrophorèse d’hémoglobine détecte le HbC
- Chromatographie – pic correspond au HbC
- Le diagnostic est confirmé par un “beta gene mapping”

Traitement

- Traiter les symptômes dépendamment de la mutation (traitement pour l’anémie falciforme ou la thalassémie)
- Si sévère, greffe de la moelle osseuse



1.8 Thalassémie¹⁸

Patient Typique

- Patients sont souvent d'origine Nord-Africaine ou d'Asie

Cause

- α -thalassémie – mutation sur le gène alpha situé sur le Chromosome 11
 - $\alpha\alpha/\alpha\alpha$ = normale
 - $\alpha\alpha/\alpha-$ = Silencieuse
 - $\alpha\alpha/--$ or $\alpha-/alpha-$ = Mineure
 - $\alpha-/alpha-$ (mutation trans)
 - $\alpha\alpha/--$ (mutation cis, plus commun chez les individus d'origine asiatique, risque d'anasarque foeto-placentaire chez le foetus si le partenaire a la même mutation)
 - $\alpha/--$ = Hémoglobinose H
 - $--/--$ = Hb de Bart –anasarque foeto-placentaire
- β -thalassémie – mutation sur le gène bêta situé sur le Chromosome 16
 - $\beta\beta$ = normale
 - $\beta\beta^+$ or $\beta\beta^0$ = Mineure
 - $\beta^+\beta^+$ = Intermédiaire
 - $\beta^0\beta^+$ or $\beta^0\beta^0$ = Majeure
- Les chaînes d'hémoglobine ne sont pas faite en bonne quantité
- Baisse de la production de tétramères d'hémoglobine : hypochromie, microcytose
- Production de chaînes alpha normales en excès (formation d'un précipité dans les cellules)
- Hémolyse extravasculaire, intra corpusculaire, microcytaire (microcytose)

Symptômes/Présentation Clinique

- La sévérité de la maladie dépend du nombre de gènes anormaux
- β -thalassémie
 - Mineure – asymptomatique
 - Intermédiaire – transfusions intermittentes, surcharge en fer dès l'âge de 20-40 ans
 - Majeure – grave (nourrissons présentent un retard de croissance, une splénomégalie, de la pâleur ou un ictère), dépendent des transfusions dès l'âge de 6 mois, surcharge en fer dès l'âge de 2 ans

Examen Physique

- L'élargissement de l'os (squelette axial, crâne) due à l'expansion de la moelle

Examens Diagnostiques

- Augmentation en HbA₂ dans la β -thalassémie
- Augmentation en HbH dans l' α -thalassémie
- Frottis sanguin – hypochromie, microcytose, précipitation intracellulaire, hémolyse extravasculaire

Traitement

- Transfusions chroniques (avec agents chélateurs) pour réduire les effets de l'hypoxie chronique et de l'expansion de la moelle
- Consultation génétique
- Greffe de moelle osseuse

¹⁸ "Hemoglobinopathies", October 13, 2015, Lothar Huebsch, uOttawa Faculty of Medicine

1.9 Anémie Hémolytique Auto-Immune à Anticorps Chauds¹⁹

Patient Typique

- Maladie auto-immune

Cause

- Habituellement causée par les anti-corps (**IgG**) qui se situent à la surface des globules rouges
- Survient à 37 °C
- Hémolyse extravasculaire – la rate contient les récepteurs Fc causant la destruction des GR (phagocytes)
- Facteurs déclencheurs : médicaments, maladies du tissu conjonctif (LED), lymphome, infections, idiopathique (50 %)

Symptômes/Présentation Clinique

- Essoufflement
- Pâleur
- Jaunisse/ictère
- Hémoglobinurie dans les cas sévères

Examen Physique

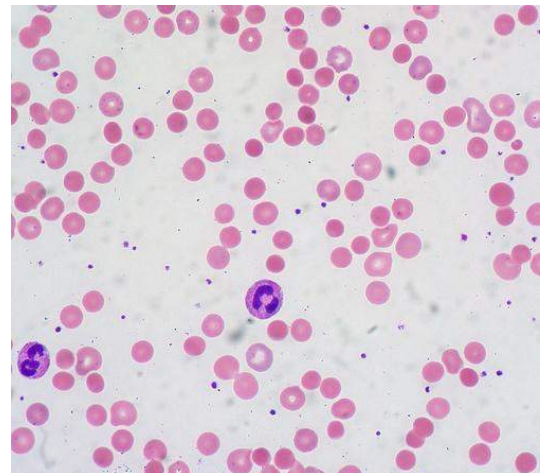
- Examiner la splénomégalie

Examens Diagnostiques

- Hémoglobine et MCV sont bas
- Frottis = sphérocytes
- Test de Coombs positif – (1) anti-IgG + ou (2) anti-IgG et anti-C3d +)
- Réticulocytose
- LDH élevé
- Bilirubine élevée
- Haptoglobine est normale (diminuée dans les cas sévère)

Traitement

- Traiter les facteurs déclencheurs
- Haptoglobine est normale (diminuée dans les cas sévère)
- Transfusions de soutien
- Glucocorticoïdes (prednisone)
- Deuxième ligne: considérer la splénectomie, le rituximab
- Acide folique



¹⁹ "Hemolytic Anemia" October 13 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

1.10 Anémie Hémolytique Auto-Immune à Anticorps Froids²⁰

Patient Typique

- Maladie auto-immune

Cause

- Les anticorps (**IgM**) réagissent à des températures inférieures à 37 °C (souvent entre 27-30 °C)
- Les IgM peuvent fixer et activer la cascade du complément
- Hémolyse intravasculaire – les GR sont détruits en circulation
- Facteurs déclencheurs : infection, lymphome, idiopathique

Symptômes/Présentation Clinique

- Essoufflement
- Jaunisse/ictère
- Acrocyanose
- Hémoglobinurie

Examen Physique

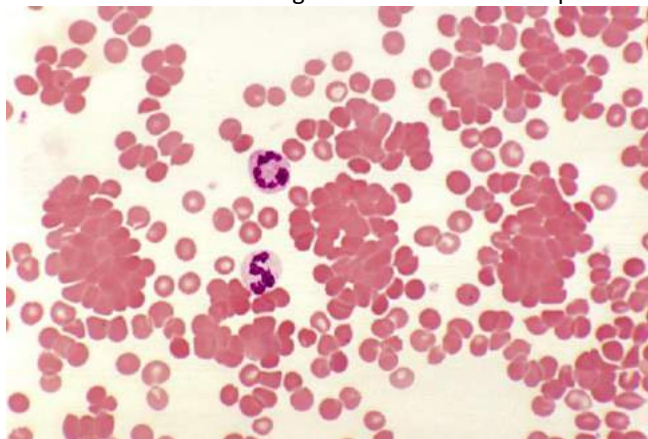
- N/A

Examens Diagnostiques

- Hémoglobine et MCV sont bas
- Frottis = agglutination des globules rouges
- Test de Coombs positif (Anti C-3 +, habituellement anti-IgG -)
- Réticulocytose
- LDH élevé
- Bilirubine élevée
- Haptoglobine est basse

Traitement

- Traiter la cause sous-jacente
- Garder le patient au chaud
- Transfusion de soutien (réchauffées!), au besoin
- Acide folique
- Plasmaphérèse
- Considérer des régimes avec le Rituximab pour des cas d'hémolyse sévère



²⁰ "Hemolytic Anemia", October 13 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

1.11 Purpura Thrombocytopénique Thrombotique (PTT)²¹

Patient Typique

- Immune (forme acquise, anticorps contre ADAMTS13)
- Absence (forme congénitale)
- Type d'anémie hémolytique microangiopathique
 - Avec thrombocytopénie

Cause

- Baisse de ADAMTS13 (protéase plasmatique qui clive les polymères de vWF) causant un excès de larges multimères de vWF

Symptômes/Présentation Clinique

- Pentade de symptômes :
 - Thrombocytopénie (100%)
 - Anémie hémolytique microangiopathique (100%)
 - Fièvre (61%)
 - Insuffisance rénale (44%)
 - Anomalies neurologiques (78%)
- Triade (anémie, thrombocytopénie, symptômes neurologiques) dans 78% des cas
- La pentade est présente chez 34% des patients
- Thrombi sont riches en plaquettes

Examen Physique

- Voir ci-haut

Examens Diagnostiques

- Frottis sanguin montre des globules rouges lysés (schistocytes) et une thrombocytopénie
- INR/PTT normaux

Prise en Charge/Traitement

- Traitement de choix : Plasmaphérèse avec le surnageant de cryoprécipité - Retirer les anticorps contre ADAMTS13, les polymères de vWF et remplacer avec ADAMTS13. Considérer le traitement avec glucocorticoïdes.

²¹ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.12 Coagulation Intravasculaire Disséminée (CIVD) ²²

Aussi une anémie hémolytique microangiopathique +/- thrombocytopénie

Patient Typique

- Conditions associées avec CIVD – Infection, complications obstétricales, tumeurs et traumatismes

Cause

- Facteur tissulaire est libéré dans la circulation
- Activation de la cascade de coagulation et de la thrombolyse de façon simultanée, engendrant des saignements excessifs dus à la déplétion du fibrinogène dans la circulation

Symptômes/Présentation Clinique

- Suintement au site d'une ponction veineuse
- Saignement de la bouche et du nez
- Thrombose cause une diminution de la perfusion des organes et des tissus, causant l'insuffisance de plusieurs organes

Examen Physique

- N/A

Examens Diagnostiques

- INR - devrait être élevé
- PTT - devrait être élevé
- Fibrinogène - devrait être bas
- Produits de dégradation du fibrinogène - devraient être élevés
- Plaquettes - devraient être basses
- Frottis sanguin - fragments de globules rouges (schistocytes)

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la cause sous-jacente
- Cryoprécipité- pour remplacer le fibrinogène
- Transfusion de plaquettes au besoin

²² "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.13 Déficit en G6PD ²³

Trouble enzymatique touchant les globules rouges le plus commun

Patient Typique

- 10 % des hommes noirs aux É-U, les individus méditerranéens, des pays arabes et de l'Asie du Sud-Est

Cause

- Hérité récessive liée au chromosome X
- Le déficit en G6PD rend les globules rouges susceptibles à la formation de radicaux libres - entraîne la destruction prématurée de la membrane érythrocytaire, de l'hémoglobine, etc.

Symptômes/Présentation Clinique

- Des crises hémolytiques peuvent survenir en réaction à une maladie, certains médicaments (salicylés), certains aliments (fèves) ou une acidocétose diabétique

Examen Physique

- N/A

Examens Diagnostiques

- Frottis sanguin : cellules mordues (degmatocytes), corps de Heinz
- Tests génétiques
- Test pour G6PD : Pourrait être normal lors de crises hémolytiques aiguës, résultant en un faux négatif.

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la crise hémolytique : Hydratation, transfusion au besoin
- Éliminer la cause

²³ "Hemolytic Anemia", October 13 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

1.14 Approche aux Anémies Hémolytiques²⁴

Prendre en considération l'histoire familiale pour les troubles héréditaires touchant la membrane érythrocytaire, causant des syndromes hémolytiques.

Frottis

- Recherchez des cellules qui sont caractéristiques d'un type spécifique d'anémie hémolytique (i.e. les sphérocytes pourraient être un signe d'anémie hémolytique auto-immune à anticorps chauds).

Numération Réticulocytaire

- On s'attend à un nombre ÉLEVÉ de réticulocytes car la réponse du corps à une diminution de globules rouges fonctionnels est d'augmenter leur production. Dans ce cas, la plupart des cellules qui vont quitter la moelle osseuse rapidement pour contrer l'anémie vont être immatures (réticulocytes).

LDH

- On s'attend à une valeur ÉLEVÉE de LDH puisque les globules rouges sont lysés et libèrent leur contenu.

Bilirubine

- On s'attend à des valeurs ÉLEVÉES de bilirubine (indirecte/non-conjugée) car les globules rouges sont lysés et plus d'hémoglobine est métabolisée.

-

Haptoglobine

- On s'attend à un niveau BAS d'haptoglobine car l'haptoglobine se lie à l'hémoglobine libre relâchée par les globules rouges détruites. Elle n'est pas recyclée, donc elle doit être produite de nouveau une fois utilisée.

Test de Coombs

- Indique si l'anémie est d'origine auto-immune et si c'est le cas, le type d'anémie hémolytique (c.-à-d.: chaude ou froide)

²⁴ "Hemolytic Anemia", October 13 2015, Karima Khamisa, uOttawa Faculty of Medicine

1.15 Oedème Aigu Pulmonaire Associé à la Transfusion²⁵

Patient Typique

- Patients nécessitant une transfusion
- Les patients avec des maladies cardiaques ou rénales sont prédisposés
- Les patients n'ont généralement pas de déplétion volémique

Cause

- Fonction cardiaque ou rénal est affaiblie
- Transfusion à une fréquence ou un volume excessive

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée pendant ou après la transfusion

Examen Physique

- Vérifier les signes vitaux
- Examen respiratoire complet

Examens Diagnostiques

- Vérification du volume sanguin

Prise en Charge/Traitement

- Traitement
 - ARRÊTER LA TRANSFUSION
 - Donner un diurétique au patient
- Prévention
 - Évaluer le risque de TACO avant la transfusion
 - Effectuer la transfusion à un rythme plus lent

²⁵ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.16 Hémophilie²⁶

Patient Typique

- Patient avec une histoire familiale d'un trouble de la coagulation

Causes

- Trouble hémostatique lié au chromosome X
- Hémophilie A – Déficit en Facteur VIII
- Hémophilie B – Déficit en Facteur IX

Symptômes/Présentation Clinique

- Classification de l'hémophilie dépendant de la sévérité
 - >5% niveau d'activité - hémophilie faible - un saignement excessif à la suite d'une épreuve hémostatique
 - 1-5% niveau d'activité - hémophilie modérée - un saignement excessif à la suite d'une épreuve hémostatique, un saignement spontané peut aussi survenir
 - <1% niveau d'activité - hémophilie sévère - un saignement spontané peut survenir
- Hémorragie intracrânienne (HIC)
- Saignements et ecchymoses des tissus mous, saignement du muscle iliopsoas, saignement des cuisses/mollets, saignement et ecchymose du deltoïde/avant-bras, saignement des fesses (hémorragies spontanées)
- Gonflement du cou – URGENCE, peut compromettre les voies respiratoires supérieures

Examens Physiques

- Examen des articulations pour l'hémarthrose
- Examen neurologique pour HIC
- Autres trousses pour le saignement des tissus mous

Examens Diagnostiques

- PTT élevé - causé par une déficience des facteurs
- Test de coagulation pour déterminer la concentration des facteurs VIII et IX
- Études familiales
- Dépistage génétique

Traitements

- Remplacer le facteur manquant (Factor first, think later!!)
- Prophylaxie - injection 2-3 fois par semaine pour les gens avec saignement fréquent, péri-procédurale (pendant les procédures, si une femme accouche)
- Administrer un concentré de facteur - recombinant ou dérivé du plasma humain
- DDAVP pour accroître le taux de facteur VIII (devrait fonctionner)

²⁶ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.17 Maladie de von Willebrand ²⁷

Patient typique

- Patient avec une histoire personnelle et familiale d'un trouble de coagulation

Causes

- Un déficit grave ou une dysfonction du facteur de von Willebrand (vWF)
- Anomalie congénitale avec plusieurs sous-types - autosomique dominant et autosomique récessif
- Type I - vWF fonctionne normalement, mais baisse du taux de vWF
- Type II - vWF présent en quantité normale, mais fonctionnement anormal du vWF

Symptômes/Présentation Clinique

- Saignements mucocutanés - épistaxis, ecchymoses, saignements de la cavité orale, hémorragies gastro-intestinale, ménorragies

Examens Physiques

- N/A

Examens Diagnostiques

- Mesure de l'antigène du vWF
- Test de l'activité du vWF - pour déterminer la fonction du vWF
- Vérifier les niveaux du facteur VIII - vWF est un transporteur protéique pour le facteur VIII

Traitements

- Antifibrinolytiques - acide tranexamique
- DDAVP - augmente le relâchement de vWF par l'endothélium vasculaire
- Humate-P - dérivé du plasma qui contient une concentration de vWF

²⁷ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.18 Dysfonction Synthétique du Foie²⁸

Patient Typique

- N/A

Causes

- Maladie acquise
- Le foie synthétise les facteurs de coagulation, les facteurs fibrinolytiques et les anticoagulants naturels

Symptômes/Présentation Clinique

- De nombreuses études ne démontrent AUCUNE augmentation du risque de saignement chez les patients présentant une maladie du foie et un INR élevé

Examens Physiques

- Stigma des maladies du foie

Examens Diagnostiques

- INR – devrait être élevé
- Numération plaquettaire – devrait être bas

Traitements

- N/A

²⁸ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.19 Déficience en Vitamine K²⁹

Patient Typique

- Déficience en vitamine K

Causes

- Malabsorption
- Usage d'antibiotique
- Thérapie à la warfarine
- Maladie hémorragique du nouveau-né

Symptômes/Présentation Clinique

- Augmentation des saignements

Examens Physiques

- N/A

Examens Diagnostiques

- INR – devrait être élevé

Traitements

- Remplacement de la vitamine K (oral ou IV)
- Injection de vitamine K donnée à la naissance pour traiter la maladie hémorragique du nouveau-né

²⁹ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.20 Purpura Thrombocytopénique Idiopathique (PTI)³⁰

Patient Typique

- N/A

Causes

- Le plus courant des troubles hémostatiques acquis
 - Enfants – Se résorbe spontanément après une infection virale
 - Adultes – Maladie chronique s'accompagnant de divers troubles plaquettaires
- Maladie auto-immune

Symptômes/Présentation Clinique

- Augmentation des saignements

Examens Physiques

- Pétéchies (non palpable)
- Bulles hémorragiques dans la bouche

Examens Diagnostiques

- Numération plaquettaire – devrait être bas
- Difficile à distinguer du PTT – utilise le frottis sanguin pour distinguer entre les deux (PTT est une anémie hémolytique microangiopathique)

Traitements

- Agents immunosuppresseurs – stéroïdes, IV Ig
- Agonistes du récepteur de la thrombopoïétine
- PAS de plaquettes (à moins que la numération plaquettaire < 20 ou le patient a des saignements sévères)

³⁰ "Abnormal Hemostasis", October 19, 2015, Elianna Saidenberg, uOttawa Faculty of Medicine

1.21 Leucémie Aiguë Lymphoblastique (LAL)^{31,32}

Patient Typique

Le type de leucémie la plus courante chez les enfants; 75% de tous les cas de LAL se présentent chez les enfants entre 4 et 7 ans, mais surtout chez les < 6 ans. Elle est moins commune chez l'adulte comparativement à LAM, mais se produit tout de même après 65 ans.

Causes

- Génétique, exposition aux rayonnements (ex: radiation), exposition à des substances chimiques (ex: benzène), médicaments (ex: chimiothérapie), troubles hématologiques sous-jacents, rétrovirus

Symptômes/Présentation Clinique

- Installation subite, sans prodrome (c.-à-d.: patient était auparavant en bonne santé)
- Se présente avec une insuffisance médullaire: **anémie**: faiblesse/fatigue, **thrombocytopénie**: saignements (gingivorragie, ecchymoses, épistaxis, ménorragie), **neutropénie**: Infections, toux sèche
- **Douleur osseuse (rare)** : s'accompagne parfois d'un malaise osseux en raison de l'expansion de la cavité médullaire par les cellules leucémiques
- Symptômes B - malaise, sueurs nocturnes, fièvre, perte de poids involontaire, frissons, perte d'appétit, etc.
- Lymphadénopathie et hépatosplénomégalie
- **Plus susceptibles d'avoir une atteinte du système nerveux central (SNC)** par les cellules leucémiques

Examens Physiques

- Chercher les signes d'anémie, de neutropénie (ex: infection) et/ou de thrombocytopénie
- Chercher une lymphadénopathie et/ou une hépatosplénomégalie

Examens Diagnostiques

1. Formule sanguin complet (FSC) + frottis sanguin (imagerie si le patient se présente avec des symptômes d'infection)
2. **Aspiration et biopsie de la moelle osseuse ***NÉCESSAIRE POUR FAIRE LE DIAGNOSTIC*****
3. Coloration histochimique en vue de différencier parmi les types de leucémie aiguë
 - a. **Coloration de la transférase terminale de déoxynucléotides**
 - i. Positif chez les lymphoblastes mais non chez les myéloblastes
 - b. Coloration **acide periodique-Schiff** positive pour les lymphoblastes
 - i. Coloration des carbohydrates, monosaccharides et polysaccharides
4. Immunophénotypage (cytométrie en flux)
 - Pre-B ALL: CD19, CD22, CD10
 - Pre-T ALL: CD7, CD3
5. Cytogénétique (caryotype) - **facteur pronostique important!**
6. ACP (aka: PCR) ou FISH - Amplification en chaîne par polymérase (pour chercher certaines mutations)

Options de Traitement:

1. Chimiothérapie

- **Chimiothérapie d'induction** + inhibiteur de tyrosine kinase (ex: imatinib)
- Le but de la chimiothérapie d'induction est d'obtenir une rémission complète, la rémission étant définie comme étant <5% de cellules blastes dans la moelle osseuse
- **La prophylaxie du SNC** (chimiothérapie donnée par une ponction lombaire (intrathécale) et rayonnement de la tête) → les patients atteints de LMA n'ont pas cette option de traitement à moins qu'ils présentent des symptômes ou signes du SNC
- **Consolidation/intensification** - éliminer les cellules cancéreuse persistantes
- **Stabilisation/entretien** - faible dose de chimiothérapie (les patients atteints de LMA ne reçoivent pas de chimiothérapie d'entretien)

³¹ "Leukemia", October 27, 2015, Mitchell Sabloff, uOttawa Faculty of Medicine

³² Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

2. Greffe de cellules souches hématopoïétiques

1.22 Leucémie Aiguë Myéloïde (LAM)^{33,34}

Patient Typique

- Plus commun chez les adultes (âge moyen de diagnostic est 65 ans)
- L'incidence augmente avec l'âge
- Représente 10-15% des leucémies pédiatriques

Causes

- Génétique, exposition aux rayonnements (ex: radiation), exposition à des substances chimiques (ex: benzène), médicaments (ex: chimiothérapie), troubles hématologiques sous-jacents, rétrovirus

Symptômes/Présentation Clinique

- Installation subite, sans prodrome (c.-à-d.: patient était auparavant en bonne santé)
- Se présente avec une insuffisance médullaire: **anémie**: Faiblesse/fatigue, **thrombocytopénie**: Saignements (gingivorragie, ecchymoses, épistaxis, ménorragie), **neutropénie**: Infections, toux sèche
- **Douleur osseuse (rare)** : s'accompagne parfois d'un malaise osseux lombaire ou rétrosternal en raison de l'expansion de la cavité médullaire par les cellules leucémiques
- Symptômes B - malaise, sueurs nocturnes, fièvre, perte de poids involontaire, frissons, perte d'appétit, etc.
- *Contrairement à LAL, LAM ne se manifeste PAS avec une lymphadénopathie ou hépatosplénomégalie

Examens Physiques

- Chercher pour des signes d'anémie, de neutropénie (ex: infection) et/ou de thrombocytopénie

Examens Diagnostiques

1. Formule sanguin complet (FSC) + frottis sanguin (imagerie si le patient se présente avec des symptômes d'infection)
2. Aspiration et biopsie de la moelle osseuse
3. Coloration histochimique
 - a. Coloration positive des **myeloperoxydases**: **granules** primaires et **corps d'Auer**
 - b. Coloration Sudan Black positive
 - c. Coloration positive à l'estérase combinée
4. Immunophénotypage (cytométrie en flux)
 - a. Marqueurs pour LAM: CD13, CD33, Myeloperoxydase (MPO), CD34, HLA-DR
 - b. Marqueurs pour leucémie promyélocytaire aiguë : MPO, CD13, CD33, CD34 négative, HLA-DR négative
5. Cytogénétique (caryotype) - **facteur pronostique important!**
6. ACP (aka: PCR) - Amplification en chaîne par polymérase pour chercher certaines mutations
7. FISH

Options des Traitements

1. **Traitement général de soutien**
 - a. Assistance avec produits sanguins lorsque les érythrocytes et les plaquettes deviennent trop peu nombreux, traitement d'infections par antibiotiques lorsqu'il y a neutropénie, hydratation
2. **Chimiothérapie**
 - a. **Induction de la rémission**:
 - i. Éliminer rapidement la plupart des cellules leucémiques. Chimiothérapie par infusion (7 jours) – 1 cycle. But est d'avoir <5% de cellules blastes dans la moelle osseuse
 - b. **Consolidation**

³³ "Leukemia", October 27, 2015, Mitchell Sabloff, uOttawa Faculty of Medicine

³⁴ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

- i. Éliminer la population de cellules leucémiques résiduelles. 2 à 3 traitements additionnels de chimiothérapie. Il n'y a pas d'entretien de la rémission comme dans LAL
- 3. Greffe de cellules souches hématopoïétiques**
- a. Chimiothérapie myéloablative et/ou radiothérapie suivi par greffon allogénique compatible

1.23 Leucémie Lymphoïde Chronique (LLC)^{35,36}

Patient Typique

- Type de leucémie le plus courant chez les adultes. Plus commun chez les > 60 ans
- ♂: ♀ ratio 2:1

Causes

- Expansion clonale de lymphocytes d'apparence mature, mais défectueux sur le plan fonctionnel (PAS des cellules blastes comme LAL et LAM)
- Originaire des cellules B (>95 % des cas)
- Trouble lymphoprolifératif

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymptomatique (40 % des LLC sont diagnostiquées par l'entremise d'un hémogramme de routine)
- S'il y a la présence de symptômes:
 - Fièvre
 - Perte de poids
 - Sueurs nocturnes
 - Adénopathie : enflure des ganglions
 - Hépto-splénomégalie
 - Infections récurrentes

Examens Physiques

Examen physique est souvent normal

- Hépatomégalie? Splénomégalie?
- Vérifier la présence de lymphadénopathie

L'insuffisance médullaire se présente plus tard dans la maladie

- Examiner le teint du patient
- Chercher des signes de thrombocytopénie (ecchymoses, etc.) - rare

Examens Diagnostiques

- FSC → Lymphocytose (> 5 X 10⁹/L)
- Frottis sanguine: lymphocytes d'apparence mature, "smudge" cells, augmentation de la numération lymphocytaire périphérique
- Aspiration et biopsie de la moelle osseuse n'est pas nécessaire
- Analyse cytométrique des cellules en flux :
 - Phénotype B (CD19, CD20, CD23 faible, CD5)
 - Restriction de chaîne légère K ou λ
- Tomodensitométrie du cou, du thorax, de l'abdomen et du pelvis afin d'évaluer la présence de lymphadénopathie/splénomégalie et pour déterminer le stade de la maladie ainsi que le pronostic (non-nécessaire à l'établissement du diagnostic)
- **20 % des patients développent une anémie hémolytique auto-immune**
- Hypogammaglobulinémie chez 50 % des patients avec ↑ risque d'infection

Pronostic est déterminé par la cytogénétique:

- Stade Rai
- Immunophénotypage: CD38, ZAP-70
- FISH: 17p, 11q, 13q-, trisomie12q

³⁵ "Leukemia", October 27, 2015, Mitchell Sabloff, uOttawa Faculty of Medicine

³⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

Traitements

- Non-curatif et limité aux patients ayant des symptômes (donc pas de traitements si asymptomatique)
- Chimiothérapie si:
 - Cytopénies
 - Lymphadénopathie symptomatique
 - Infections récurrentes
 - Transformation au lymphome diffus à grandes cellules B par la transformation de Richter

1.24 Leucémie Lymphoïde Chronique (LMC)^{37,38}

Patient Typique

- Adultes

Causes

Formation d'un gène hybride (l'oncogène BCR-ABL) qui code pour une protéine de fusion de 210 kD avec une activité tyrosine kinase. Celle-ci est responsable de la transformation cellulaire.

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes B: fièvre, perte de poids, fatigue, sueurs, gout
- Splénomégalie éventuelle

Examens Physiques

- Vérifier leur poids (perte de poids) et s'il y a présence d'une fièvre
- Splénomégalie

Examens Diagnostiques

- **FSC** → Leucocytes entre 50 et 500 x 10⁹/L avec légère augmentation des éosinophiles et basophiles
- **Frottis sanguin** → mélange hétérogène des précurseurs granulocytaires
- **Aspiration et biopsie de la moelle osseuse** → Moelle osseuse hypercellulaire avec prédominance de granulocytes (G:E > 10:1)
 - Ratio G:E normal dans la moelle est 3:1
- Cytogénétiques, FISH, ACP (aka PCR) pour trouver le transcrite de BCR-ABL
- Imagerie abdominale pour la taille de la rate
- Progression à une leucémie aigüe
- ***La détection du gène BCR-ABL est un élément diagnostique pour LMC (présent chez >90% des patients)

Phases de la LMC

- **Phase Chronique**
- **Phase Accélérée**
 - Blastes 10-20%
 - Basophiles sang périphérique ≥ 20%
 - Thrombocytopénie (≤ 100)
 - Thrombocytose (≥ 1000)
 - Splénomégalie progressive
 - Évolution clonale cytogénétique
- **Crise blastique**
 - Blastes ≥ 20% moelle ou sang périphérique
 - Risque de transformation 5-10%/année dans les 2 premières années suivant le diagnostique de LMC
 - Ce risque augmente ensuite à 25%/année

³⁷ "Leukemia", October 27, 2015, Mitchell Sabloff, uOttawa Faculty of Medicine

³⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

Traitements

- L'hydroxyurée contrôle efficacement la FSC mais n'est pas curative; cependant, elle est peu coûteuse et bien tolérée.
- **Inhibiteurs de la tyrosine kinase (ITK) tels que Imatinib (Gleevec™) maintenant révolutionnent le traitement → la rémission cytogénétique et moléculaire est possible**
- Seule l'allogreffe de moelle osseuse permet d'obtenir la guérison (dans le passé)

1.25 Thrombocytémie Essentielle (TE)^{39,40}

Patient Typique

- N/A

Causes

- ~50% des patients sont positifs pour la maturation du gène JAK2V617F
- JAK2V617F est une tyrosine kinase qui peut activer le système de signalisation JAK-STAT lorsque co-exprimée avec le récepteur:
 - Epo, thrombopoïétine et GCSF

Symptômes/Présentation Clinique

- Souvent asymptomatique
- Érythromélgie (brûlement de la peau sous l'eau chaude)
- Peut causer des caillots ou des hémorragies

Examens Physiques

- Chercher des signes de saignements (ex: ecchymose)

Examens Diagnostiques

- **FSC** → thrombocytose
- **Frottis de sang périphérique de TE** → ↑ du nombre de plaquettes + morphologie anormale + ↑ du nombre de mégakaryocytes
- **Moelle osseuse** → ↑ du nombre de mégakaryocytes
- *Diagnostic d'exclusion – il faut exclure les autres causes de thrombocytémie

Critères Diagnostiques

- JAK2 positif: 50% des cas
- Compte plaquettaire > 450 x 10⁹/L (persistant)
- Moelle osseuse avec changements de TE
- Exclure les causes secondaires
- Si JAK2 est négatif, il faut s'assurer qu'il n'y a pas d'évidence de réactions inflammatoires.

Traitements

- Le nombre de plaquettes n'est pas corrélé au risque de thrombose.
- Si asymptomatique et sans facteurs de risque, pas de traitement (toujours donner aspirine)
- Symptomatiques ou âge > 60 : hydroxyurée (1re ligne), anagrelide (2e ligne)
- Complication aiguë mettant la vie en danger: on donne plaquettophèrese → traitement très temporaire en raison de la courte demi-vie des plaquettes
- Aspirine pour prévenir les caillots
- Splénectomie n'est pas recommandée

³⁹ "Myeloproliferative and Myelodysplastic Disorders", October 28, 2015, Carolyn Faught, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁰ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.26 Polyglobulie Essentielle (PE)^{41,42}

Patient Typique

- N/A

Causes

- ~50% des patients sont positifs pour la mutation du gène JAK2V617F

Symptômes/Présentation Clinique

- 80 % sont symptomatiques
- ↑ viscosité - Hct > 0.45
 - 50% céphalée, prurit (après un bain chaud), fatigue.
 - 30% dyspnée, étourdissements, changements visuels, perte de poids, paresthésies douloureuses des mains et des pieds.
- Splénomégalie (50-80%)
- Pléthore faciale (<70%)
- Hypertension (<50%)
- Hépatomégalie (<50%)
- Ulcères cutanés
- Ischémie digitale

Examens Physiques

- Splénomégalie
- Hépatomégalie
- Pléthore faciale
- Ulcères cutanés
- Ischémie digitale (rare)

Examens Diagnostiques

- FSC → Hémoglobine élevé (Hb >185 g/L pour hommes et Hb >165 g/L pour femmes)
- Analyse de la mutation JAK2
- Niveau sanguin d'EPO

Critères Diagnostique

- **Majeurs:**
 - 1a) Hb > 185 g/L (homme)
 - 1b) Hb > 165 g/L (femme)
 - 2) Présence de la mutation JAK2
- **Mineurs:**
 - 1) Moelle osseuse avec changements de PE
 - 2) Niveau sanguin d' EPO diminué
 - 3) Croissance en culture sans EPO

* Premier critère et 2 mineurs ou 2 majeurs et 1 mineur

Traitements

- But: maintenir un compte d'érythrocytes normal
- Phlébotomies
 - Maintenir:
 - Hct <0.45 (homme)
 - Hct <0.42 (femme)
 - Agents "myélosuppresseurs" (hydroxyurée) lorsque les phlébotomies ne suffisent.

⁴¹ "Myeloproliferative and Myelodysplastic Disorders", October 28, 2015, Carolyn Faught, uOttawa Faculty of Medicine

⁴² Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

- Patient à haut risque de complications (ge >60, antécédents de thrombose, facteurs de risque cardiovasculaires)
- Symptômes réfractaires
- Thrombocytose réfractaire
- Aspirine chez tous les patients

1.27 Syndromes Myélodysplasiques (SMD)^{43,44}

Définition:

- Maladies monoclonales des cellules souches pluripotentes hématopoïétiques
 - Différentiation et maturation anormales dans la moelle osseuse
 - Érythropoïèse inefficace
 - Cytopénies réfractaires
 - Tendance à progresser vers la LAM

Patient Typique

- Patients âgés (>70 ans)
- Anémie macrocytaire
- Généralement se présente comme une insuffisance médullaire chez les personnes âgées (cytopénie)

Cause

- Primaire vs secondaire
 - Secondaire: chimiothérapie ou radiation
- Vieillesse

Symptômes/Présentation Clinique

- Généralement se présente comme une insuffisance médullaire chez les personnes âgées (cytopénie)
- Symptômes sont associés aux cytopénies:
 - Anémie (90% des cas)
 - Infections
 - Saignements

Examen Physique

- N/A

Examens Diagnostiques

- **FSC** → cytopénies, anémie est le plus commun
- **Aspiration et biopsie de la moelle osseuse** → nécessaire pour faire un diagnostic, dysplasie érythrocytaire dans la moelle osseuse
- **Analyse cytogénétiques** → perte partielle ou complète des chromosomes: 5, 7, Y, ou trisomie 8
 - **Frottis de sang périphérique**
 - Érythrocytes:
 - Anémie macrocytaire
 - Macrocytes ovales, aniso/poïkilocytose
 - Leucocytes:
 - Blastes dans le sang périphérique
 - Neutrophiles hyposegmentés et hypogranulés
 - Cellules pseudo-Pelger-Huet
 - Plaquettes:
 - Plaquettes géantes
 - Anisocytose et macrocytose

⁴³ "Myeloproliferative and Myelodysplastic Disorders", October 28, 2015, Carolyn Faught, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁴ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

Traitement et Pronostique

- Le pronostic dépend de l'âge au moment de la manifestation, des anomalies cytogénétiques, du pourcentage de blastes et du degré des cytopénies.
- Le traitement est principalement palliatif.
- Une greffe des cellules souches peut être une option chez les sujets jeunes.
- Il est commun d'avoir un surcharge en fer chez ces patients (due aux plusieurs transfusions sanguines), donc considérer un agent chélateur de fer.

***Tendance à progresser vers la LAM

1.28 Myélofibrose (MF)^{45,46}

Patient Typique

- Rare
- Age moyen de présentation est 65 ans

Cause

- Souvent progression des autres syndromes myéloprolifératifs (surtout PE)
- Fibrose provoquée par les cytokines

Symptômes/Présentation Clinique

- Anémie (fatigue sévère)
- Symptômes B
- Douleur osseuse et articulaire due à l'ostéosclérose
- Splénomégalie

Examen Physique

- Pâleur
- Splénomégalie
- Hépatomégalie

Examens Diagnostiques

- FSC → Anémie et pancytopenie progressives
- Aspiration de la moelle osseuse:
 - Généralement "dry tap"
 - Montre une fibrose au niveau du collagène (nécessaire pour faire un diagnostique)
- Frottis périphérique:
 - Érythrocytes en forme de larmes ("**tear drops**")
 - Leucoérythroblastose (précurseur de RBC et WBC dans le sang)
- Mutation du gène JAK2 sur ACP (aka PCR)

Traitement

- Traitement de support seulement
 - Transfusions
 - Hydroxyurée, stéroïdes, androgènes, thalidomide (anti-angiogénèse)
- Splénectomie s'il y a une splénomégalie massive causant des symptômes sévères ou nécessitant une grande quantité de transfusions
- Greffe des cellules souches est possible chez les patients plus jeunes
- *Traitements en développement pour les syndromes myéloprolifératifs*
 - *Thérapie ciblée sur la mutation génétique JAK 2*
 - *Inhibiteurs de JAK2 sont en développement*

⁴⁵ "Myeloproliferative and Myelodysplastic Disorders", October 28, 2015, Carolyn Faught, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.29 Tableau Sommaire des Réactions de Hypersensibilité^{47,48,49,50}

Type	Pathophysiologie	Tests cutanés ?	Exemples
Type I Anaphylaxie (IgE)	Formation de IgE → relâchement de médiateurs immunologiques (ex: histamines) provenant des basophiles et mastocytes → inflammation diffuse	Oui	Asthme Rhinite allergique Anaphylaxie allergie
Type II (ADCC) Cytotoxicité à médiation cellulaire dépendante d'un anticorps	Anticorps (IgG) contre des antigènes de surface, qui provoque la cytolysse de la cellule marquée (cellule hôte) → macrophages ou cellules NK détruisent la cellule ciblée → dommage tissulaire	Non	
Type II Cytotoxicité médiée par un anticorps	Anticorps (IgG) contre des antigènes de surface, qui provoque la cytolysse de la cellule marquée (cellule hôte) → activation du complément et la cellule est détruite via MAC	Non	Incompatibilité sanguine ABO et Rh Syndrome de Goodpasture Anémie hémolytique auto-immune Maladie de Graves
Type III Complexe immun	Formation de complexes (antigène-anticorps (IgG)) → ces complexes se déposent dans le corps (ex : vaisseaux, séreuse, glomérules) → ces complexes aussi activent le complément et les leucocytes → relâchement de cytokines et activation des cellules inflammatoires → dommage tissulaire	Non	Lupus érythémateux systémique (SLE) Polyartérite noueuse Glomérulonéphrite causée par streptococcique Maladies sériques Phénomène d'Arthus
Type IV Réaction différée	Cellules T sensibilisées stimulent l'activation des phagocytes, sécrétion de cytokines et même la formation de granulomes (cytotoxicité à médiation de cellule T) Prends 2-3 jours pour se développer *Anticorps n'ont aucun rôle dans ce type d'hypersensibilité	Non	Dermatite de contact - lierre vénéneux, allergie au nickel Test cutané TB Diabète de Type I La thyroïdite de Hashimoto Rejection immunitaire à un greffe

⁴⁷ "Allergy Integrative Lecture", ND, Ham Pong, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁸ "Adaptive Humoral Immunity", ND, Lauren Segal, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁹ Janeway CA, Travers P, Walport M, Shlomchik MJ. Immunobiology: the immune system in health and disease.

⁵⁰ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

1.30 Anaphylaxie ⁵¹

Patient Typique

- Histoire familiale d'allergies
- Hypothèse de l'hygiène
- Triade atopie

Cause

- Réaction allergique systémique sévère causée par l'exposition à un allergène
- Un allergène active les cellules B, qui relâche des anticorps – les anticorps s'attachent aux mastocytes et aux basophiles circulants provoquant ainsi une sensibilisation
- Les mastocytes vont ensuite réagir à une exposition subséquente de l'allergène spécifique
- Allergènes alimentaires courants: arachide, noix, lait de vache, oeufs, blé, soya, poisson, crustacés, graines de sésame, sulfites, graines de moutarde
- Allergènes courants non alimentaires: médicaments, insectes, physiques (ex: exercice, froid), latex, vaccins, hormones, liquide séminal, immunothérapie, tests cutanés
- Médiation-IgE: aliments, certains médicaments (pénicilline), insuline, insectes, latex, produits biologiques
- Dégranulation directe des mastocytes: contraste pour l'imagerie, dextrane, opiacés
- Activation du complément: erreur dans la transfusion de médicaments, activateur du plasminogène tissulaire
- Inhibition de la COX-1: ASA, AINS
- Idiopathique

Symptômes/Présentation Clinique

- Éruption cutanée et prurit, urticaire (médiation par l'histamine)
- Angioedème
- Difficultés respiratoires
- Vomissements et diarrhée
- Insuffisance cardiaque et hypotension
- Réaction biphasique possible - récurrence sévère après 1 à 72 heures

Examen Physique

- N/A

Examens Diagnostiques

- Diagnostic clinique – concentration d'histamine a une augmentation drastique à 5-10 min et est non détectable à 60 min
- Le niveau de la tryptase sérique atteint un pic à 1 ou 2 heures
- Tests d'allergie pour la prévention

Traitement

- Prévention!
- L'épinéphrine le traitement de première ligne – administré par voie intramusculaire
- Les antihistaminiques et les bronchodilatateurs peuvent être administrés après l'épinéphrine

⁵¹ "Anaphylaxis", November 2, 2015, Antony Ham Pong, uOttawa Faculty of Medicine

1.31 Déficit Immunitaire Combiné Sévère⁵²

Patient Typique

- Patients pédiatriques présentant avec une maladie qui ne s'améliore pas.
- Histoire familiale de la mort d'un enfant dû à une maladie.

Causes

- Mutation d'un gène impliqué dans le développement de lymphocytes T - souvent associé avec le chromosome X
- Déficience dans l'enzyme adénosine désaminase (ADA) ou dans l'enzyme purine nucléoside phosphorylase causant l'accumulation de produits métaboliques toxiques qui endommagent les lymphocytes T

Symptômes/Présentation Clinique

- Un ou plusieurs des éléments suivants:
 - Candida (infection fongique) dans la bouche
 - Taches blanches sur la langue
 - La diarrhée non sanglante qui s'empire
 - Éruption cutanée persistante (ex : diaper rash)

***Tous ces symptômes persistent pour plusieurs semaines

Examen Physique

- Examen de la tête et du cou, auscultation de la poitrine, examen neurologique
- Delay développemental

***Résultats des examens physiques varies selon la maladie

Examens Diagnostiques

- Test sanguin : niveau faible de lymphocytes
- Immunoglobulines sériques – niveau faible/normale de IgG, faible de IgM, faible de IgA
- Immunophénotypage lymphocytaire - cellules T, B et NK extrêmement faibles
- Imagerie de la poitrine – hyperinflation, atélectasie, absence de tissu thymique, anomalies osseuses

Traitement

- Éviter les foules et les gens malades
- Antibiotiques prophylactiques et antimycotiques
- Injections IVIg chaque 3-4 semaines
- Thérapie (supplément) enzymatique pour le déficit en ADA
- Greffe de la moelle osseuse ou transplantation sérique du cordon ombilical – seul traitement pour DICS

⁵² "SCID" Self Learning Module, 2015, Roy, JA, Bell R and Jalali, A, uOttawa Faculty of Medicine



Problèmes musculosquelettiques

2.1 Dysplasie Développementale de la Hanche (DDH)¹

Patient Typique

- Nouveau-nés et enfants qui sont les premiers-nés, des filles, ou qui ont une histoire familiale de DDH.

Cause

- Précoce: laxité de l'articulation
 - Haut niveau d'oestrogène sérique permet de l'oestrogène dans les articulations. Ainsi, la laxité sera vue pendant les premières quelques semaines de la vie
- Tardive - constriction de la capsule articulaire, contractures musculaires et difformités osseuses
- La DDH comprend tous les désordres de dysplasie de la hanche, de la subluxation périnatale jusqu'aux dislocations (luxations).

Symptômes/Présentation Clinique

- Position siège ("breech")
- Le côté gauche est deux fois plus susceptible d'être affecté
- Nécrose avasculaire et arthrite précoce

Examen Physique

- Signe de Galeazzi
 - L'enfant est en supination, les genoux et les hanches sont pliées, les pieds sont à plat sur le lit
 - Observer la hauteur des genoux pour la symétrie: le genou du côté affecté sera plus bas
- Observations des plis de la hanche
 - Comparer les jambes de l'enfant antérieurement et postérieurement en extension: le côté affecté aura des plis en trop
- Le test d'Ortolani (signe d'entrée)
 - L'enfant est en supination avec les genoux et les hanches pliés à des angles droits
 - L'examineur déplace les jambes latéralement (abduction) tout en posant une pression antérieurement
 - Le test est positif si la tête du fémur entre dans l'acétabulum (on peut l'entendre et le palper)
 - Le test n'est pas fiable après l'âge de 3-6 mois à cause du durcissement de la capsule
- Le test de Barlow (signe de sortie)
 - L'enfant est en supination avec les genoux et les hanches pliés à des angles droits
 - L'examineur ramène les jambes vers la ligne médiane (adduction) tout en posant une pression postérieure sur les genoux
 - Le test est positif si la tête du fémur sort de l'acétabulum (ne pas oublier la réduction si le test est positif)
 - Un test de Barlow positif peut être normal, mais un test d'Ortolani positif n'est jamais norma

Examens Diagnostiques

- Échographie
 - Mesurer les éléments osseux et cartilagineux pour évaluer la formation de l'acétabulum
 - Regarder pour un angle alpha de plus de 60°, et un angle bêta de moins de 77°.
 - Répéter l'échographie 4-8 semaines après l'échographie anormale (la plupart des faux positifs se seront biens développés par cette date)
- Éviter de faire des TDMs (radiation) et des IRM (on ne peut pas immobiliser un enfant)
- Les rayons-X sont limités par le degré d'ossification du fémur proximal
 - Cependant, on peut mesurer l'index acétabulaire (IA) – un IA < 30° est normal

Prise en Charge/Traitement

- Naissance à 6 mois – Harnais Pavlik; réduction fermée occasionnellement nécessaire
- 6-18 mois – Traction pré-réduction; réductions fermées (sans avoir recours à la force); réductions ouvertes
- 18 mois à 3 ans – Réductions ouvertes avec relâchement des tissus mous; peut comprendre une ostéotomie

¹ "MSK Congenital Disorders", November 9 2015, Ken Kontio, uOttawa Faculty of Medicine

- Plus de 3 ans – réduction ouverte avec ostéotomie; si l'enfant a plus de 8 ans et a une dislocation unilatérale, ne pas réduire; si l'enfant a plus de 5 ans et a une dislocation bilatérale, ne pas réduire

2.2 Metatarsus Adductus (ou Metatarsus Varus)²

Patient Typique

- Enfants ayant l'âge de marcher

Cause

- Position intra-utérine, déséquilibre musculaire, génétique multifactorielle
- Associé à la DDH dans 10% des cas

Symptômes/Présentation Clinique

- L'avant-pied est en adduction aux articulations tarso-métatarsales
- L'arrière-pied peut être en position neutre ou en position valgus

** Les difformités aux articulations métatarsophalangiées avec un abducteur du grand orteil hyperactif sont considérées comme un « hallux varus dynamique »

Examen Physique

- Évalué en faisant l'abduction de l'avant-pied vers la position neutre

Examens Diagnostiques

- Examen physique

Prise en Charge/Traitement

- La majorité des cas bénins se corrigent spontanément après 2-3 ans
- Si le pied est souple au-delà de la position neutre – pas de traitement
- Sinon, on devrait poser un plâtre correctif
 - Faire des étirements et remettre un plâtre aux 2 semaines, pour 4-6 semaines

² "MSK Congenital Disorders", November 9 2015, Ken Kontio, uOttawa Faculty of Medicine

2.3 Talipes Equinovarus (TEV ou Pied Bot)³

Patient Typique

- 2x plus commun chez les garçons
- Peut être vu dès l'enfance jusqu'à l'âge adulte
- Incidence de 1,24 par 1000 naissances

Cause

- Origine génétique multifactorielle compliquée

Symptômes/Présentation Clinique

- CAVE
 - Cavus (pied moyen)
 - Adductus (pied moyen)
 - Varus (arrière-pied)
 - Equinus (arrière-pied)

Examen Physique

- Inspection pour les 4 aspects de CAVE

Examens Diagnostiques

- Principalement l'inspection/l'examen physique
- On ne fait plus souvent des rayons-X

Prise en Charge/Traitement

- Méthode de Ponsetti
 - Une série de techniques manipulatoires ont été conçues pour corriger les pieds bots congénitaux sans chirurgie invasive
 - Cette méthode comprend une série de manipulations et de plâtres hebdomadaires suivant un ordre de correction particulier
 - Taux de réussite de 95-100%
- La chirurgie est rarement nécessaire

³ "MSK Congenital Disorders", November 9 2015, Ken Kontio, uOttawa Faculty of Medicine

2.4 Calcanéovalgus (Pied Plat Flexible)⁴

Patient Typique

- Nourrissons et jeunes enfants

Cause

- Malformation commune et bénigne causée par le positionnement intra-utérin

Symptômes/Présentation Clinique

- Les chevilles sont en dorsiflexion sévère et les structures antérieures de la cheville sont contractées

Examen Physique

- Inspection pour la dorsiflexion des chevilles
- Le pied peut être remis en position normale par manipulation passive

Examens Diagnostiques

- Rayons-X du tibia (AP et latéral)
- Rayons-X du pied en flexion plantaire

Prise en Charge/Traitement

- Observation: la majorité des cas se résolvent sans traitement
- On peut à l'occasion mettre un plâtre
- On n'a pas démontré de bénéfice pour des orthèses
- Généralement, le traitement est non-opératoire

⁴ "MSK Congenital Disorders", November 9 2015, Ken Kontio, uOttawa Faculty of Medicine

2.5 Ostéosarcome⁵

Patient Typique

- 4 à 25 ans
- Ratio hommes:femmes de 3:2

Cause

- Tumeur très maligne des cellules fusiformes caractérisée par une production de la matrice osseuse
- L'étiologie comprend une prédisposition génétique, le rétinoblastome héréditaire, le syndrome de Li-Fraumeni, des virus et l'exposition à la radiation

Symptômes/Présentation Clinique

- Une large masse douloureuse
- Une douleur fluctuante souvent exacerbée par l'activité
- Dans plus de 50% des cas, l'apparition de la douleur est en lien avec un traumatisme
- Restriction de la fonction

Examen Physique

- Grande taille de la tumeur (> 5 cm)
- Souvent localisée dans la métaphyse des os (seulement 10% des tumeurs sont dans la diaphyse)
- 50% des cas sont localisés dans le genou
- Le fémur distal, le tibia proximal, l'humérus proximal et les os plats représentent la majorité des cas

Examens Diagnostiques

- Analyses sanguines (phosphatase alcaline et LDH augmentées)
- Rayons-X, TDM, scintigraphie osseuse, IRM
- Biopsie

Prise en Charge/Traitement

- Chimiothérapie et résection
- L'amputation est commune
- Rotation-plastie est une option

⁵ "Clinical Approach to MSK Tumors", November 9 2015, Natasha Holder, uOttawa Faculty of Medicine

2.6 Fibrome Non-ossifiant⁶

Patient Typique

- Enfants âgés de 5-15 ans

Cause

- Lésions fibrogènes bénignes
- L'étiologie est inconnue

Symptômes/Présentation Clinique

- Habituellement asymptomatique, trouvé fortuitement
- Peut se présenter avec un fracture pathologique

Examen Physique

- Peut être la cause d'une fracture pathologique
- Localisé dans les métaphyses des os longs
- 80% sont localisés dans la moitié inférieure du corps
- Les endroits communs comprennent le genou (fémur distal et tibia proximal) et le tibia distal

Examens Diagnostiques

- Rayons-X

Prise en Charge/Traitement

- Observation
- Plâtre pour les fractures pathologiques
- Chirurgie (curetage et greffe osseuse) si la lésion est large et/ou symptomatique

⁶ "Clinical Approach to MSK Tumors", November 9 2015, Natasha Holder, uOttawa Faculty of Medicine

2.7 Lipome⁷

Patient Typique

- Légèrement plus commun chez les hommes
- Affecte les patients âgés de 40-60 ans
- Se développe chez les individus sédentaires

Cause

- Tumeur bénigne de tissus adipeux qui peut être sous-cutanée, extramusculaire ou intramusculaire
- La tendance à développer un lipome est héréditaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Habituellement une masse non-douloureuse qui est présente depuis longtemps (souvent dans le haut du dos, les cuisses, les fesses, les épaules et les bras)
- 5-10% des patients avec un lipome superficiel auront de multiples lésions
- La taille de la lésion se stabilise après la période de développement initial

Examen Physique

- Masse palpable, mobile, non-douloureuse

Examens Diagnostiques

- Rayons-X
- IRM
- Biopsie (souvent non-nécessaire puisque le diagnostic peut être posé à partir de l'IRM).

Prise en Charge/Traitement

- Observation
- Résection marginale (des lésions symptomatiques, qui croissent rapidement, qui sont localisées dans le fascia profond ou dans le rétropéritoine sont des indications pour la chirurgie)

⁷ "Clinical Approach to MSK Tumors", November 9 2015, Natasha Holder, uOttawa Faculty of Medicine

2.8 Tendinopathie de la Coiffe des Rotateurs⁸

Patient Typique

- Les athlètes et les gens qui effectuent des mouvements répétitifs au-dessus de leur tête

Cause

- Les tendons de la coiffe des rotateurs (habituellement ceux du supra-épineux) sont coincés lorsqu'ils passent dans l'espace sous-acromial, causant une irritation mécanique des tendons de la coiffe de rotateurs ce qui mène à de l'enflure et à du dommage
- Est causée par une combinaison de tendinite, de tendinose et de ruptures des tendons
- Le supra-épineux est presque toujours le premier muscle à être déchiré
- Est souvent causé par la répétition/sur-utilisation de l'épaule lors de mouvements au-dessus de la tête; peut occasionnellement être causé par un seul événement
- Peut être associé à la laxité ou l'instabilité de la jointure

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur associée à l'activité au-dessus de la tête
- Douloureux quand le patient dort sur l'épaule
- Incapacité à lever son bras (s'il y a rupture complète)

Examen Physique

- Arc douloureux (60-120 degrés) – supra-épineux
- Manoeuvre de Jobe – supra-épineux
- « Drop arm test » - supra-épineux
- Le test de « lift-off » - sous-scapulaire
- Le test de « Cups » – infra-épineux et petit rond

Examens Diagnostiques

- Aucune investigation (peut être diagnostiqué avec l'examen physique)
- Rayons-X
- Échographie
- IRM

Prise en Charge/Traitement

- Protection, repos et médicaments
- Physiothérapie
- Injections de corticostéroïdes (seulement efficace à court terme)
- Chirurgie (s'il y a déchirure complète)

⁸ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.9 Rupture du Tendon des Biceps (Signe de Popeye)⁹

Patient Typique

- Habituellement un athlète plus âgé ou un patient âgé

Cause

- Rupture du tendon du biceps, soit dans le chef long (qui prend origine sur le tubercule supra-glénoïdien de l'omoplate) ou le chef court (qui prend origine sur le processus coracoïde)
- Causé par un stress excessif sur le muscle du biceps brachial

Symptômes/Présentation Clinique

- La déchirure est plus souvent dans le chef long du biceps
- La déchirure est accompagnée par une douleur aiguë
- On peut voir une difformité évidente – le signe de Popeye
- Peu de perte de force

Examen Physique

- Observer pour le signe de Popeye
- Le test de Speed
- Le test de Yergason

Examens Diagnostiques

- Rayons-X

Prise en Charge/Traitement

- Observation avec exercices d'amplitude de mouvements et de renforcement
- Chirurgie (indiquée si la déchirure est distale, c'est-à-dire à l'insertion sur le radius)
 - Les déchirures proximales causent peu de perte de force et la chirurgie est seulement effectuée sur les patients qui s'entraînent beaucoup

⁹ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.10 Séparation/Blessure de l'Articulation Acromio-claviculaire¹⁰

Patient Typique

- Joueurs de hockey, joueurs de football, skieur

Cause

- Séparation causée par une chute/une collision absorbée par un seul point de l'épaule

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur/sensibilité locale à l'endroit de la séparation
- Difformité en marche (step deformity)
- Douleur aux amplitudes extrêmes de l'abduction et de la flexion

Examen Physique

- Le test du foulard
- Le test d'O'Brien

Examens Diagnostiques

- Rayons-X avec un angle de 15 degrés

Prise en Charge/Traitement

- Dépend de la sévérité de la blessure
 - Type 1 – écharpe (« sling ») pendant 2-3 jours
 - Type 2 – écharpe pendant quelques semaines jusqu'à ce que la douleur s'améliore; retour aux sports lorsque l'amplitude de mouvements est de retour à la normale et sans douleur
 - Type 3 – même prise en charge que le type 2, mais la chirurgie peut être indiquée si le traitement conservateur ne fonctionne pas
 - Type 4 – chirurgie
 - Type 5 – chirurgie
 - Type 6 – chirurgie

¹⁰ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.11 Capsulite Adhésive (Épaule Gelée ou « Frozen Shoulder »)¹¹

Patient Typique

- Patients qui ont déjà souffert une blessure à l'épaule dû à un trauma
- Patients avec le diabète, l'hypothyroïdie, la maladie de Dupuytren ou de Parkinson
- Patients post-op (chirurgies de rupture des tendons de la coiffe des rotateurs, de fractures ou d'AVC)

Cause

- Fibrose de l'articulation gléno-humérale et perte profonde du volume capsulaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Précoce – douleur avec les mouvements actifs et passifs; la douleur irradie souvent à l'insertion du deltoïde; douleur la nuit
- Tardive – perte des mouvements actifs et passifs; l'amplitude de mouvements est perdue dans l'articulation glénohumérale
- Maladie divisée en 4 étapes
 - Inflammatoire
 - Processus de congélation (en perte de mouvement)
 - Congélation (mouvement perdu)
 - Dégèl (retour de fonction)

Examen Physique

- Incapacité d'initier l'abduction (l'arc) des bras
- Isoler l'articulation gléno-humérale en stabilisant l'omoplate (scapula) pour déterminer si le mouvement scapulaire compense pour l'abduction limitée de l'épaule

Examens Diagnostiques

- Détecter via l'examen physique

Prise en Charge/Traitement

- Injection de stéroïdes (plus efficace dans les étapes précoces)
- Exercices d'amplitude de mouvements
- Physiothérapie (offre seulement des bénéfices lorsque la phase de dégel a commencé)
- Hydrodilatation arthrographique gléno-humérale
- Manipulation de l'épaule sous anesthésie
- Relâchement chirurgical de l'épaule

¹¹ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.12 Épicondylite Médiale (Tendinite du Golfeur)¹²

Patient Typique

- Patient dans la trentaine
- Jouer de tennis
- Tendinose

Cause

- Sur-utilisation des muscles attachés à l'épicondyle médiale (les fléchisseurs du poignet, les fléchisseurs des doigts, les pronateurs de l'avant-bras)
- Sports de lancés (golf, tennis)
- Activités d'occupation ou de loisir (pelleter la neige, remplir des sacs d'épicerie)

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur le long du côté médial du coude
- Douleur sur la face palmaire de l'avant-bras
- Si persiste, a un impact sur les activités de la vie quotidienne (AVQ)

Examen Physique

- Douleur à la palpation du tendon commun et de l'épicondyle médiale
- Douleur à la flexion résistée du poignet et à la pronation de l'avant-bras
- Douleur à l'extension passive du poignet (étirement des fléchisseurs du poignet)

Examens Diagnostiques

- Aucun examen nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- AINS (anti-inflammatoires non-stéroïdiens)
- Injection de corticostéroïdes lors d'une exacerbation aiguë
- Repos relatif (identification et modification des activités responsables de la douleur)
- Glace
- Étirements
- Exercices de renforcement
- Attelle (pour changer le point de tension lorsque les muscles se contractent)

¹² "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.13 Épicondylite Latérale (Tendinite du Joueur de Tennis)¹³

Patient Typique

- Patients qui jouent des sports de raquettes, qui utilisent des tournevis, qui tricotent, qui posent des briques, qui tapent à l'ordinateur, etc.

Cause

- Sur-utilisation des muscles attachés à l'épicondyle latérale (les extenseurs du poignet, les extenseurs des doigts, les supinateurs de l'avant-bras)

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur le long du côté latéral du coude
- sur la face dorsale de l'avant-bras
- Si persiste, impact sur les activités de la vie quotidienne

Examen Physique

- Douleur à la palpation du tendon commun et de l'épicondyle latérale
- Douleur à l'extension résistée du poignet et à la supination de l'avant-bras
- Douleur à l'extension résistée du majeur
- Douleur à la flexion passive du poignet (étirement des extenseurs du poignet)

Examens Diagnostiques

- Aucun examen nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- AINS (anti-inflammatoires non-stéroïdiens)
- Injection de corticostéroïdes lors d'une exacerbation aiguë
- Repos relatif (identification et modification des activités responsables de la douleur)
- Glace
- Étirements
- Exercices de renforcement
- Attelle (pour changer le point de tension lorsque les muscles se contractent)
- Les contractions excentriques peuvent aider à renforcer l'origine des extenseurs et à prévenir les récurrences

¹³ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.14 Ténosynovite de De Quervain¹⁴

Patient Typique

- Patients qui performent de façon répétitive des mouvements de déviation du poignet et de prise de force avec une déviation radiale du poignet
- Joueurs de jeux vidéo (mouvements répétitifs du pouce)

Cause

- Inflammation des tendons des extenseurs du premier compartiment (abducteur long du pouce et extenseur court du pouce)

Symptômes/Présentation Clinique

- Enflure
- Crépitements
- Douleur sur le processus styloïde radial
- Douleur avec les mouvements du pouce (abduction et extension)

Examen Physique

- Douleur à la palpation des tendons le long du côté radial du poignet
- Manœuvre de Finkelstein

Examens Diagnostiques

- Aucune investigation nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Cas bénins – glace, AINS, modification des activités
- Cas plus sévères/chroniques – injections de corticostéroïdes le long de la gaine des tendons, orthèse/bandage spica pour le pouce

¹⁴ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.15 Syndrome du Canal Carpien¹⁵

Patient Typique

- Patient qui utilise ses mains répétitivement (ex. travail manuel), positions de doigts/poignet anormales, utilisation d'outils qui vibrent, arthrite rhumatoïde, obésité, grossesse

Cause

- Compression du nerf médian au niveau du poignet

Symptômes/Présentation Clinique

- Changements sensoriels dans les 3,5 doigts latéraux (sensation de brûlure/fourmillement/engourdissement)
- Les symptômes sont souvent présents la nuit
- Les symptômes peuvent dépendre de la position de la main
- Soulagement en agitant les mains
- Perte de force, le patient échappe des objets

Examen Physique

- Manœuvre de Phalen
- Test de Tinel
- Anomalies sensorielles dans le territoire du nerf médian
- Perte de force lors de l'abduction du pouce
- Atrophie de l'éminence thénar

Examens Diagnostiques

- Études de la conduction nerveuse
- Électromyographie

Prise en Charge/Traitement

- Modification des activités/de l'ergonomie
- Attelles de nuit (avec le poignet placé en position neutre)
- Étirements (exercices de glissement du nerf et du tendon)
- Injections de stéroïdes
- Chirurgie

¹⁵ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.16 Bursite Trochantérique¹⁶

Patient Typique

- Athlètes de sports de contact, coureurs, skieur de fond, danseurs de ballet

Cause

- Irritation de la bourse supérieure du grand trochanter du fémur

Symptômes/Présentation Clinique

- Brûlure, douleur sourde ou douleur aigüe dans le fessier/la hanche latérale, qui irradie souvent le long de la cuisse latérale
- Souvent, le patient est incapable de dormir sur le côté affecté
- Peut présenter des « claquements de la hanche » lorsque le tenseur du fascia lata se déplace au-delà du grand trochanter

Examen Physique

- Douleur à la palpation du grand trochanter
- « Claquements de la hanche » ressentis lors de la flexion de la hanche

Examens Diagnostiques

- Aucun examen nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Aides ambulatoires; cane/bâton de marche dans la main controlatérale
- Étirements quotidiens de la bandelette iliotibiale
- Exercices de renforcement du moyen fessier
- Injections de corticostéroïde

¹⁶“Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders”, November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.17 Syndrome de la Bandelette Ilio-tibiale¹⁷

Patient Typique

- Blessure de surutilisation commune chez les coureurs ou ceux qui utilisent un simulateur d'escalier à la salle de sport

Cause

- La bande ilio-tibiale (bande IT) se retrouve en face de l'épicondyle latéral du fémur quand le genou est en extension complète
- Lors de la flexion du genou, la bande IT se déplace derrière l'épicondyle latéral
- Le syndrome de la bandelette IT arrive quand la bande IT est irritée par le frottement répété contre l'épicondyle latéral durant l'extension du genou
- Souvent précipité par la faiblesse des abducteurs des hanches ou la pronation excessive

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur latérale du genou
- Peut irradier le long de la face latérale de la jambe
- Douleur est pire avec la flexion et l'extension répétée du genou

Examen Physique

- Douleur à la palpation le long de l'épicondyle latéral
- Claquement de la bande IT ressenti sur l'épicondyle latéral à la palpation durant la flexion ou l'extension du genou
- Test d'Ober

Investigations

- Aucune nécessaire

Prise en Charge/ Traitement

- Repos et récupération
- Étirement quotidien de la bande IT
- Friction de la bande IT/ relâchement myofascial/massage
- Renforcement des abducteurs de la hanche
- Correction de la pronation excessive avec utilisation de chaussures appropriées (possiblement orthopédiques)
- Glace
- Injections de stéroïdes

¹⁷ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.18 Blessure du Ligament Croisé Antérieur¹⁸

Patient Typique

- Athlètes impliqués dans des sports qui comprennent des sauts, du pivotement, des mouvements latéraux rapides etc.

Cause

- Forces excessives au genou (souvent en valgus) causant le déchirement du ligament croisé antérieur (LCA)

Symptômes/Présentation Clinique

- Patient sent ou entend souvent un “pop”
- Blessure douloureuse aiguë, retour au jeu impossible
- Hémarthrose du genou rapide (en moins d’une heure)
- Sensation que le genou va lâcher
- Le LCM, ménisque médial et LCA sont souvent impliqués ensemble

Examen Physique

- Test du tiroir antérieur
- Test de Lachman
- Examen du genou pour effusion, amplitude de mouvement limitée, capacité de mise en charge limitée

Investigations

- Rayons X
- IRM

Prise en Charge/ Traitement

- Physiothérapie pour contrôle de la douleur, restauration de l’amplitude de mouvement, renforcement des ischio-jambiers et proprioception
- Genouillère
- Chirurgie (pas toujours requise; décision basée sur la présence d’instabilité, niveau d’activité, âge du patient, blessure associée à d’autres blessures du genou, etc.)
 - Temps de réhabilitation significatif requis avec récupération non-chirurgicale et chirurgicale (pas de sports de pivot pour 9 mois)

¹⁸ “Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders”, November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.19 Blessure du Ligament Croisé Postérieur¹⁹

Patient Typique

- Patients participant à des sports avec grand risque d'impact sur le devant du genou

Cause

- Force postérieure appliquée sur le tibia durant la flexion du genou causant le déchirement du ligament croisé postérieur (LCP)
- Peut aussi être causé par l'hyperextension avec rotation sur un pied planté
- Peut être associé à d'autres blessures du genou (ex. ménisque)

Symptômes/Présentation Clinique

- Difficulté à marcher
- Genou instable

Examen Physique

- Test du tiroir postérieur

Investigations

- Rayons-X
- IRM

Prise en Charge/Traitement

- Repos et récupération
- Chirurgie pas habituellement indiquée, à moins d'être accompagnée d'autres blessures requérant une chirurgie

¹⁹ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.20 Blessure du Ligament Collatéral Médial (LCM)²⁰

Patient Typique

- Patients qui participent à des sports impliquant le fléchissement ou la torsion du genou; ou un changement rapide de direction

Cause

- Stress en valgus au genou, habituellement quand le genou est en flexion partielle

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur à la ligne articulaire médiale le long du LCM
- Inflammation modérée possible

Examen Physique

- Douleur et laxité accrue à l'application d'un stress valgus sur le genou quand le genou est fléchi à 30°

Investigations

- Aucune nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Non-opératoire peu importe la sévérité
- Réhabilitation focalisée sur l'amplitude de mouvements, renforcement des quadriceps et ischio jambiers et proprioception de l'articulation
- Genouillère avec charnière peut être bénéfique et faciliter le retour au sport

²⁰ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.21 Blessure au Ligament Collatéral Latéral (LCC)²¹

Patient Typique

- Patients qui pratiquent des sports qui comportent un grand risque de trauma de force directe à la face médiale du genou

Cause

- Pression en varus au genou

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur à la ligne articulaire latérale du genou, le long du ligament collatéral latéral (LCL).

Examen Physique

- Douleur et laxité accrue lorsqu'une pression en varus est appliquée sur le genou fléchi à 30 degrés.

Investigations:

- Aucune investigation est nécessaire

Prise en Charge/ Traitement

- Non-chirurgicale pour les grades 1 et 2
- Grade 3 est chirurgicale est habituellement associé à d'autres instabilités, telle une rupture du ligament croisé postérieur (LCP).

²¹ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.22 Blessures aux Ménisques Médial et Latéral²²

Patient Typique

- Patients qui pratiquent des sports qui impliquent des mouvements de torsions ou des accroupissements répétés
- Peut également être observé chez les patients âgés et chez ceux qui ont subi des traumatismes répétés au genou.

Cause

- Pression au genou qui cause une déchirure du ménisque latéral ou médial
- Les ménisques subissent une plus grande pression quand le genou est en flexion quasi complète
- Une torsion du genou peut aussi provoquer un stress au ménisque
- Accompagne souvent les blessures au ligament croisé antérieur (LCA) et au ligament croisé postérieur (LCP)

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur qui s'empire à l'accroupissement
- Blocage et crépitements du genou
- Genou qui cède
- Oedème après un effort

Examen Physique

- Test de McMurray
- Détection de l'épanchement
- Diminution de l'amplitude du mouvement
- Douleur sur la ligne articulaire

Investigations:

- Rayons-X
- IRM

Prise en Charge/ Traitement

- Analgésiques et traitement conservateur
- Physiothérapie afin de rétablir l'amplitude du mouvement et renforcer l'articulation
- Chirurgie arthroscopique si la douleur ou les symptômes mécaniques persistent après plus de six semaines de traitements conservateurs.

²² "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.23 Syndrome de Douleur Patellofémorale (i.e. Chondromalacie Patellaire)²³

Patient Typique

- Patients qui demeurent assis pour de longues périodes de temps
- Plus commun chez les femmes que les hommes
- Coureurs

Cause

- Relié à un suivi patellaire altéré (patella se déplace trop loin latéralement le long du fémur durant la flexion du genou)
- Faiblesse du vaste médial oblique
- Pronation excessive
- Faiblesse des abducteurs de la hanche
- Bande iliotibiale serrée
- Mauvaise proprioception
- Augmentation de l'angle Q

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur dans et autour de la patella
- Pire lorsque assis ou en flexion
- Pire en montant les escaliers

Examen Physique

- Crépitements à la palpation
- Douleur sous la patelle à la palpation
- Douleur au stress patellaire (grincement patellaire)

Investigations:

- Aucune investigation est habituellement nécessaire
- Rayons-X pour évaluer la présence d'ostéoarthrite

Prise en Charge/ Traitement

- Analgésiques
- Modification de la routine d'entraînement
- Attelle pour stabiliser la patella

²³ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.24 Fascite Plantaire²⁴

Patient Typique

- Athlètes qui pratiquent des sports qui requièrent un élan initial (en course, danse, etc)
- Peut se produire chez les patients ayant une charge pondérale augmentée (ex. Obésité, grossesse)
- Plus prévalent chez les patients ayant les pieds plats ou creux

Cause

- Inflammation/irritation de l'aponévrose plantaire, qui s'insère dans la tubérosité médiale du calcaneus

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur ressentie lors des premiers pas du matin (pire au repos la nuit)
- Le patient préfère répartir son poids sur la face latérale ou le talon du pied affecté

Examen Physique

- Douleur le long du fascia plantaire, particulièrement à l'insertion du calcaneus
- Douleur à la dorsiflexion des orteils

Investigations:

- Aucune investigation n'est nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Modification des activités
- Chaussures appropriées/orthèses
- Étirements
- Attelle de nuit pour garder le pied en position neutre
- Glace
- Massage
- AINS
- Injections de corticostéroïdes
- Thérapie d'ondes de choc extracorporelles

²⁴ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.25 Entorses de la Cheville²⁵

Patient Typique

- Athlètes qui pratiquent des sports avec des changements de direction rapides
- Randonneurs, coureurs, personnes qui marchent sur des surfaces inégales

Cause

- Entorse du ligament latéral (plus commun) – inversion excessive de la cheville
 - Résulte habituellement d'un mauvais atterrissage à la suite d'un saut ou en marchant sur une surface inégale
- Entorse du ligament médial (moins commun) – éversion excessive de la cheville
 - Résulte habituellement de changements rapides de direction. Est associé avec des fractures de la fibula proximale (Fracture de Maisonneuve), des déchirures des membranes interosseuses et des déchirures du ligament tibio-fibulaire.

Symptômes/ Présentation Clinique

- Douleur
- Oedème
- Sensibilité locale sur les ligaments
- Diminution de l'amplitude de mouvements avec une laxité accrue du ligament

Examen Physique

- Test du tiroir antérieur
- Test d'inclinaison latérale

Investigations:

- Rayons-X, tel qu'indiqué par les règles d'Ottawa concernant l'utilisation de la radiographie de la cheville

Prise en Charge/Traitement

- Réduction de la douleur et de l'oedème
- Restauration de l'amplitude de mouvement
- Renforcement du muscle
- Entraînement proprioceptif
- Exercices fonctionnels
- Attelles de cheville

²⁵ "Approach to Soft Tissue Musculoskeletal Disorders", November 11 2015, Gerald Wolff, uOttawa Faculty of Medicine

2.26 Spondylite Ankylosante²⁶

Patient Typique

- Jeune homme de 20-40 ans (rapport homme: femme de 3:1)
- Douleur inflammatoire au dos
- Mobilité rachidienne limitée
- Sacro-iliite
- +/- uvéite
- Presque aucune arthropathie périphérique

Cause

- Facteurs génétiques/environnementaux
- Associé au gène HLA-B27

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur et raideur au bas du dos, hanches et fesses
- Fusion osseuse
- Douleur dans les ligaments et les tendons

Examen Physique

- Perte de lordose lombaire
- Expansion restreinte de la poitrine
- Augmentation de la distance entre les doigts et le plancher
- Test de Schober

Investigations

- Rayons-x du dos et pelvis
- Mesure de la poitrine lors de la respiration
- Test sanguin pour HLA-B27
- Trouvailles à l'examen physique et symptômes

Prise en Charge/ Traitement

- Physiothérapie et ergothérapie
- Exercices
- AINS
- DMARDs
- Chirurgie dans les cas de maladie articulaire avancée

²⁶ "Seronegative Spondyloarthropathies" November 16 2015, Susan Humphrey-Murto, uOttawa Faculty of Medicine

2.27 Arthrite Psoriasique²⁷

Patient Typique

- Homme ou femme , typiquement entre 30-50 ans, peut se présenter chez les enfants

Cause

- Génétique, associé au gène HLA-B27
- Retrouvé chez les patients avec le psoriasis

Symptômes/Présentation Clinique

- Arthrite inflammatoire: asymétrie, implication des articulations interphalangiennes distales
- Changements au niveau de la peau et des ongles
- Dactylite
- Enthésopathie
- +/- sacro-iliite asymétrique
- Onycholyse
- Ongles de couturière
- Enthésite
- Lésions de la peau (scaly plaques)

Examen Physique

- Rechercher des symptômes qui correspondent à la présentation clinique
- Rechercher pour les patrons articulaires suivants :
 - Arthrite oligoarticulaire asymétrique
 - Polyarthrite distale symétrique
 - Arthropathie interphalangienne
 - Arthrite mutilante
 - Spondylite avec ou sans sacro-iliite

Investigations

- Non-spécifique pour l'arthrite psoriasique, possible d'utiliser l'imagerie radiologique pour éliminer l'arthrite rhumatoïde

Prise en Charge / Traitement

- Traiter l'inflammation avec des NSAIDs/DMARDs
- Injections de corticostéroïdes
- Considérer un inhibiteur TNF si les traitements ci-dessus ne sont pas fructueux

²⁷ "Seronegative Spondyloarthropathies" November 16 2015, Susan Humphrey-Murto, uOttawa Faculty of Medicine

2.28 Goutte/Pseudogoutte²⁸

Patient Typique

- Hommes âgés faisant de l'embonpoint et consommant beaucoup d'alcool et de purines

Causes

- La goutte est causée par la déposition de cristaux d'urate monosodique; la pseudogoutte est causée par la déposition de cristaux de pyrophosphate de calcium
- Le principal facteur de risque est un niveau d'acide urique élevé
- La goutte primaire est reliée à une faible excrétion ou à une production excessive d'acide urique (e.g. chez les diabétiques ou à cause d'une consommation excessive d'alcool)
- La goutte secondaire est associée aux médicaments et aux maladies qui entraînent une hyperuricémie (e.g. maladies myéloprolifératives et traitements, insuffisance rénale, empoisonnement au plomb)
- La pseudogoutte est présumée idiopathique / reliée à un trauma.
- La goutte et la pseudogoutte ont une composante génétique.

Symptômes /Présentation Clinique

- Douleur aiguë intense, oedème et inflammation de l'articulation métatarso-phalangienne du gros orteil
- Les sites les plus communs d'arthrite goutteuse sont la cheville, le poignet, les genoux et les articulations des doigts
- La pseudogoutte se présente plus communément à la cheville, le poignet, le coude ou la cheville
- Les articulations touchées sont érythémateuses et très sensibles (e.g. toucher un drap avec l'articulation peut causer une douleur intense)

Examen Physique

- Touche souvent une seule articulation, se présente avec inflammation
- Chercher des tophi (collections de cristaux d'urate dans les tissus mous)

Investigations

- Arthrocentèse pour analyse du fluide recueilli incluant le compte cellulaire et différentiel, coloration de Gram, culture et antibiogramme, analyse microscopique des cristaux. Les cristaux de goutte sont jaunes, biréfringents et en forme d'aiguille alors que les cristaux de pseudogoutte sont bleus, non biréfringents et en forme de bâtonnets.
- Requiert une analyse du fluide synovial pour éliminer la possibilité d'une arthrite septique (qui doit être traitée rapidement à cause de dommages irréversibles qui peuvent s'installer en 4 à 6 heures)

Prise en Charge/ Traitement

- Traiter l'épisode aigu (AINS + colchicine)
- Fournir une prophylaxie pour les épisodes futurs (colchicine/NSAID, diète si embonpoint, arrêter la consommation d'alcool, éviter la nourriture riche en purine)
- Diminuer les réserves d'urate pour prévenir la déposition de cristaux dans les tissus (i.e. allopurinol, probenecid). Ces médicaments peuvent causer un épisode aigu ou aggraver un épisode et donc ne devraient être utilisés qu'après 6 mois de colchicine prophylaxique)

²⁸ Greene WB, editor. Netter's orthopaedics. Saunders Elsevier; 2006.

2.29 Arthrite Réactive (Syndrome de Reiter)²⁹

Patient Typique

- Jeunes adultes (20 à 40 ans)
- Autant les hommes que les femmes

Causes

- Précédé d'une infection ailleurs dans le dernier mois (communément des tractus GI/GU)
- Association au HLA-B27, la maladie étant plus sévère et chronique chez les porteurs
- Peut être causée par une réaction inflammatoire à un organisme / antigène persistant (ex. chlamydia, salmonelle, shigella)

Symptômes / Présentation Clinique

- Aiguë
- Asymétrique
- Oligoarticulaire
- Membres inférieurs
- +/- sacroilite
- Peut devenir chronique ou récurrent
- Triade clinique – urérite, conjonctivite, arthrite
- Enthésite
- Douleur au dos suite à l'implication de l'articulation sacroiliaque

Examen Physique

- Dactylite possible
- Chercher des ulcères buccaux, une inflammation des yeux, circinate balanitis

Investigations

- Demander s'il y a eu des infections récemment, faire un dépistage des ITS (e.g. chlamydia)
- Test pour HLA-B27

Prise en Charge/ Traitement

- Si la cause est bactérienne, utiliser l'antibiothérapie appropriée (e.g. chlamydia = azithromycin)
- AINS pour inflammation articulaire
- DMARDs dans certains cas

²⁹ "Seronegative Spondyloarthropathies" November 16 2015, Susan Humphrey-Murto, uOttawa Faculty of Medicine

2.30 Osteoarthritis³⁰

Patient Typique

- Âge moyen et personnes âgées
- Les symptômes se développent graduellement avec le temps

Cause

- Maladie chronique dégénérative caractérisée par une réponse adaptative des articulations synoviales à une variété de stressseurs (e.g. utilisation excessive, trauma)
- Inflammation locale du synovium et du cartilage peuvent contribuer à la douleur et endommager l'articulation

Symptômes / Présentation Clinique

- La douleur empire avec le mouvement, est soulagée par le repos et est localisée dans les petites et grandes articulations (i.e. hanches et genoux) ainsi que dans la colonne vertébrale. La distribution est asymétrique.
- Début insidieux avec une progression généralement lente
- Rigidité tôt le matin, qui dure habituellement moins de 30 minutes
- Inflammation des articulations
- Impact sur les activités de la vie quotidienne (AVQ)

Examen Physique

- Chaleur, oedème, sensibilité, douleur et diminution de l'amplitude du mouvement dans les articulations affectées
- Nodules dans les articulations interphalangiennes des mains

Investigations

- Généralement un diagnostic clinique
- Aspiration articulaire (pour éliminer d'autres types d'arthrite)
- Radiographie
- IRM

Prise en Charge/ Traitement

- Douleur et anti-inflammatoires (AINS, corticostéroïdes)
- Activité physique/raffermissement
- Étirement
- Gestion du poids
- Physiothérapie et ergothérapie (ex. dispositif d'assistance)
- Chirurgie pour les patients avec des dommages permanents qui limitent les AVQs.

³⁰ "Pathophysiology of osteoarthritis and juvenile idiopathic arthritis" November 23 2015, Roman Jurencak , uOttawa Faculty of Medicine

2.31 Arthrite Juvénile Idiopathique (AJI)³¹

Patient Typique

- Début avant 16 ans
- Persiste pour plus de 6 semaines
- Douleur articulaire est souvent un symptôme non-dominant (souvent le parent remarque que l'enfant boite)

Cause

- Étiologie inconnue

Symptômes / Présentation Clinique

- Rigidité matinale
- Inflammation de l'articulation
- Marcher en boitant
- AJI systémique peut présenter avec une éruption cutanée, hépatosplénomégalie, lymphadénopathie et symptômes constitutionnels (i.e. fatigue, malaise, perte de poids, faible appétit)
- Uvéite

Examen Physique

- Signes d'arthrite réactive: effusion de l'articulation ou sensibilité à deux lignes articulaires, amplitude de mouvement limitée
- Enthésite (inflammation des enthèses)
- Déviation ulnaire, déformation en boutonnière ou en col de cygne
- Signes de manifestations extra-articulaires telles que décrites ci-dessus
- Anomalies de croissance

Investigations

- Diagnostic d'AJI est clinique, aucun test de laboratoire ne peut confirmer ou infirmer cette maladie
- Tests sanguins: formule sanguine complète (FSC), facteur rhumatoïde (FR), anticorps de protéine anti-citrullinée (anti-CPP), protéine c-réactive (CRP) positive et vitesse de sédimentation érythrocytaire (ESR) peuvent être utilisés pour supporter le diagnostic clinique
- Radiographie
- Échographie
- IRM

Prise en Charge/Traitement

- AINS
- Stéroïdes
- DMARDs
- Agents biologiques
- Activité physique
- Physiothérapie
- Examens de l'oeil réguliers

³¹ "Pathophysiology of osteoarthritis and juvenile idiopathic arthritis" November 23 2015, Roman Jurecak , uOttawa Faculty of Medicine

2.32 Varicelle³²

Patient Typique

- Enfants (surtout ceux qui fréquentent les garderies, écoles...)

Cause

- Infection initiale avec le virus varicella zoster (VZV)

Symptômes/ Présentation Clinique

- Période d'incubation de 10-24 jours (n.b. le patient est non-contagieux et habituellement asymptomatique dans les 10 premiers jours suivant le contact infectieux). Les enfants sont moins susceptibles que les adultes d'avoir un prodrome grippal (fièvre, douleurs musculaires) 1-3 jours avant les éruptions cutanées.
- Éruption cutanée typique – débute comme des papules pruritiques qui progressent rapidement à des vésicules entourées d'érythème, devenant croûteuses dans les 2-3 jours suivants
- Faible fièvre, lassitude, malaise et anorexie accompagnent souvent l'éruption cutanée
- Lésions apparaissent sur une période de 4 à 5 jours et sont généralement localisées sur tronc la tête. Lors d'infections sévères, les lésions peuvent apparaître sur la muqueuse orale, le pharynx et organes génitaux. Un trait caractéristique des éruptions de varicella est l'apparence de la lésion aux différents stades de différenciation (papule, vésicule, pustule, croûte).
- Chez les adultes et patients immunocompromis, la maladie peut être plus sévère et est plus souvent associée à des complications telles que les infections secondaires (e.g. pneumonite varicellaire)

Examen Physique

- Éruption cutanée typique telle que décrite ci-dessus et est généralisée et pruritique

Investigations

- La varicelle primaire est généralement un diagnostic clinique. L'âge, le statut immunitaire et la présence d'une éruption cutanée typique sont des traits reconnaissables de la varicelle. Toutefois, chez les patients immunocompromis, la varicelle disséminée peut ressembler à une infections d'herpès disséminée et des présentations atypiques sont aussi possibles.
- Pour le diagnostic de laboratoire, le spécimen optimal est le fluide d'une vésicule et/ou le grattage de peau de la base de la lésion
- Plusieurs méthodes peuvent être utilisées pour confirmer une infection VZV en laboratoire de microbiologie incluant:
 - Anticorps fluorescent direct
 - Culture de lignées de cellules humaines
 - Réaction en chaîne par polymérase
 - Sérologie (IgG utile pour déterminer le statut immunitaire; les IgM suggèrent une infection récente)

Prise en Charge/Traitement

- Les infections infantiles ou mineures ne sont pas typiquement traitées et se résout d'elle-même. L'utilisation d'agents antiviraux a un impact minime et n'est pas recommandé en raison du coût et des risques de résistance. Le traitement est donc symptomatique et cherche à réduire le prurit (agents topiques), réduire la fièvre (analgésiques non salicyliques) et à encourager une bonne hygiène pour réduire le risque d'infections bactériennes.
- Chez les individus de plus de 12 ans ou ayant immunodéficiences congénitales/acquises, ou lors de cas sévères, les analogues nucléosides (eg acyclovir, famciclovir, valacyclovir) peuvent réduire la sévérité, minimiser le risque de complications et diminuer la durée de l'infection.
- Il y a deux approches pour la prévention du VZV: vaccination and prophylaxie post-exposition

³² "Varicella" - Self Learning Module Marc Desjardins, uOttawa Faculty of Medicine

2.33 Herpes Zoster (Zona)^{33,34}

Patient Typique

- Personne âgée de plus de 65 ans

Cause

- Réactivation du virus zoster de varicella (VZV) et migration le long des nerfs sensitifs de la peau
- Associé au déclin ou la perte d'immunité, surtout à la perte de l'immunité cellulaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Éruptions cutanées localisées qui suivent le dermatome impliqué (dermatomes T3 à L3 sont les plus communément affectés)
- Les lésions apparaissent en grappes et progressent de papules à des vésicules qui forment des croûtes. Toutefois, contrairement à la varicelle primaire, elles peuvent se regrouper en plus grandes lésions qui persistent pour 2 à 3 semaines.
- Atteinte crânienne et palpébrale peuvent mener à la kératoconjonctivite et à la cicatrisation cornéenne.
- Névralgie post-herpétique peut mener à une douleur débilitante jusqu'à un mois après la disparition de l'éruption cutanée.
- Atteinte du corps géniculé peut mener à l'herpès oticus ou au syndrome Ramsay Hunt. Les lésions vésiculaires peuvent être aperçues dans le canal auditif externe et la compression des nerfs auditif et facial secondaires à l'inflammation peut mener à une surdité, paralysie faciale unilatérale et/ou vertige.
- Chez l'hôte immunocompromis, la réactivation du VZV peut s'étendre et mener au zoster cutané généralisé. Le cours de la maladie peut être prolongé.

Chez les patients atteints du VIH, le zona est souvent une des premières infections opportunistes contractées.

Examen Physique

- Éruption cutanée typique suivant le dermatome impliqué

Investigations

- Diagnostic clinique la plupart du temps
- Diagnostic de laboratoire possible, le spécimen optimal est le fluide de vésicule / grattage de peau de la base de la lésion
- Plusieurs méthodes peuvent être utilisées pour confirmer une infection VZV en laboratoire de microbiologie incluant:
 - Anticorps fluorescent direct
 - Culture de lignées de cellules humaines
 - Réaction en chaîne par polymérase
 - Sérologie (IgG utile pour déterminer le statut immunitaire; les IgM suggèrent une infection récente)

Prise en Charge/Traitement

- Thérapie antivirale (les analogues de nucléosides acyclovir, valacyclovir, famciclovir sont préférés) pour accélérer la guérison des lésions cutanées et pour diminuer la sévérité de la névrite aiguë. L'utilité de cette thérapie quant à la diminution du risque de névralgie post-herpétique n'est pas confirmée.
- Analgésie pour les patients avec névrite aiguë modérée à sévère
- Vaccination pour l'herpès zoster peut diminuer le risque de développer l'herpès zoster et la névralgie post-herpétique chez les individus de plus de 50 ans

³³ "Varicella" - Self Learning Module Marc Desjardins, uOttawa Faculty of Medicine

³⁴ Albrecht, MA. "Treatment of herpes zoster in the immunocompetent host", Post, TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2016

2.34 Virus de l'Immunodéficience Humaine³⁵

Patient Typique

- Individus ayant des pratiques sexuelles et/ou de consommation de stupéfiants à haut risque d'infection
- Plus prévalent chez les hommes ayant des relations sexuelles avec des hommes

Cause

- Infection par le virus de l'immunodéficience humaine (VIH), souvent via la muqueuse ano-génitale
- Cellules infectées par VIH fusionnent avec les cellules T CD4+, menant à la propagation du virus et la destruction graduelle du système immunitaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Environ 10 à 60% des individus avec une infection récente n'auront pas de symptômes
- Chez les patients ayant des symptômes d'infection aiguë, la période d'incubation est généralement de 2 à 4 semaines. Les symptômes fréquents sont:
 - Symptômes constitutionnels: fièvre, fatigue, myalgie/arthralgie, perte de poids, maux de tête
 - Lymphadénopathie
 - Maux de gorge
 - Éruption cutanée
 - Symptômes gastro-intestinaux: nausée, diarrhée, anorexie
- Infections opportunistes souvent associées aux stades plus avancés du VIH (la candidose orale oesophagienne est la plus commune)

Examen Physique

- Chercher les signes et symptômes mentionnés ci-dessous

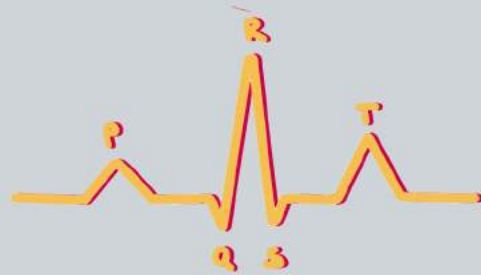
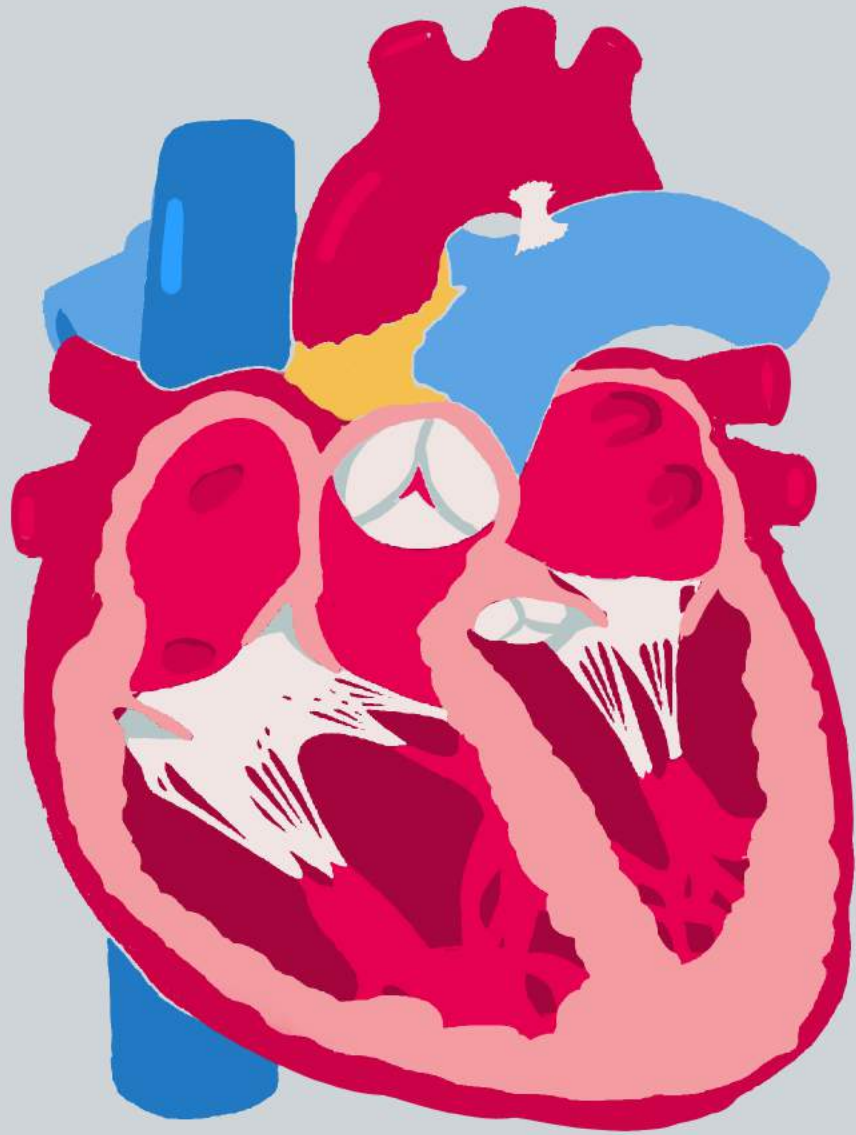
Investigations

- Mesure de la charge virale
- Détection d'antigène HIV (test d'antigène p24)
- Études sérologiques (immunodosage)
- Test de résistance aux médicaments
- Dépistage des coinfections et expositions antérieures

Prise en Charge/Traitement

- On pourrait administrer une prophylaxie post-exposition (PPE) aux individus ayant récemment été exposés au virus (i.e. dans les dernières 72 heures)
- Thérapie antirétrovirale combinée

³⁵ Sax, PE. "Acute and early HIV infection: Clinical manifestations and diagnosis", Post, TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA, 2016



Cardiologie et Oncologie

3.1 Insuffisance Cardiaque Gauche¹

Patient Typique

- Aînés
- Hommes = Femmes
- Fraction d'éjection réduite ou préservée

Cause

- Contractilité cardiaque affaiblie (ex: coronaropathies, surcharge volémique chronique, cardiomyopathie dilatée)
- Postcharge augmentée (ex: sténose aortique avancée, hypertension sévère non-contrôlée)
- Remplissage diastolique diminué (ex: hypertrophie ventriculaire gauche, cardiomyopathie restrictive, fibrose du myocarde, ischémie myocardique transitoire, constriction ou tamponnade du péricarde)

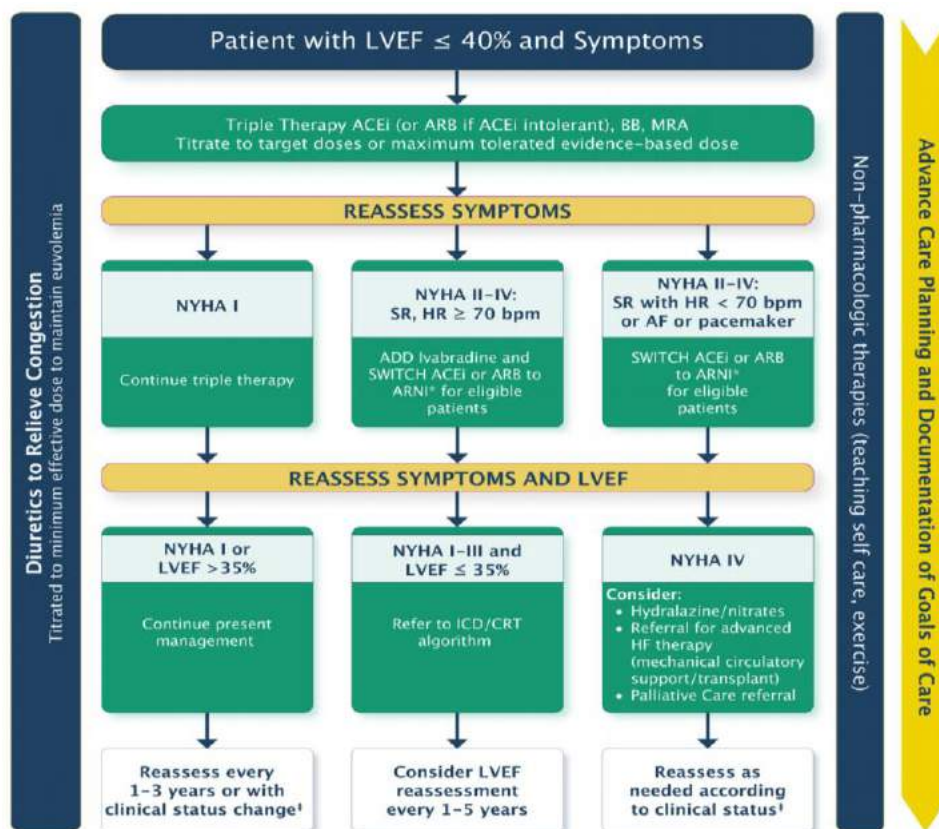
Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée, orthopnée, dyspnée nocturne paroxystique
- Fatigue, nausée, faiblesse, intolérance à l'effort
- Oedème, gain de poids, distension abdominale
- Toux
- Extrémités froides

Investigations

- Examens physique: murmures, état de volume
- Tests sanguins: FSC, électrolytes, créatinine; fonction hépatique, peptide cérébrale natriurétique (BNP), troponine
- Écho ± IRM ± coronarographie

Traitement



¹ "Heart Failure", January 11 2016, Haissam A Haddad, uOttawa Faculty of Medicine

Classification de la NYHA

Stade 1:

- Asymptomatique
- Pas de limitation de l'activité physique

Stade 2:

- Asymptomatique au repos
- Limitations modérée pour les efforts importants

Stade 3:

- Symptômes minimal au repos
- Limitations modérée pour les efforts de la vie quotidienne

Stade 4:

- Symptômes au repos
- Symptômes s'aggravent au moindre effort

3.2 L'insuffisance Cardiaque Droite²

Patient Typique

- Peut affecter les patients de n'importe quel âge mais typiquement les patients âgés

Cause

Quelque chose empêchant le ventricule droit de pomper le sang aux poumons. Il y a trois causes principales:

1. **Causes cardiaques:** insuffisance cardiaque gauche (cause la plus commune), infarctus du ventricule droit
 - Valvulaire: sténose ou régurgitation pulmonaire, régurgitation tricuspide
2. **Maladies pulmonaires vasculaires:** embolie pulmonaire chronique, hypertension artérielle pulmonaire, hypertension pulmonaire persistante du nouveau-né
3. **Maladies du parenchyme pulmonaire:** maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) - bronchite chronique et emphysème, infection chronique, maladies pulmonaires interstitielles, syndrome de détresse respiratoire aiguë chez l'adulte (SDRA)
4. **Maladies congénitales:** tétralogie de Fallot, communication interauriculaire
5. **Autres:** en post-opératoire, sepsie, combinaison de plusieurs facteurs

Présentation Clinique

- Symptômes:
 - Douleur abdominale, ballonnement, nausée et anorexie
 - Dyspnée - si l'insuffisance cardiaque gauche est présente
 - Faiblesse, intolérance à l'effort
 - Nycturie - urination fréquente durant la nuit
 - Prise de poids importante pendant une période courte

Examen Physique

- Inspection:
 - Distension de la veine jugulaire externe
 - Augmentation de la pression jugulaire veineuse (PVJ) avec reflux hépato-jugulaire
 - Signe de Kussmaul positif
 - Présence d'ascite
- Palpation:
 - Soulèvement du ventricule droit
 - Oedème de godet
 - Hépatomégalie
- Auscultation:
 - Bruit cardiaque B3. Un souffle est possible si une maladie valvulaire est présente.
 - Fort B2 si une hypertension pulmonaire est présente

Investigations

- Radiographie thoracique
- Électrocardiogramme (ECG)
- Échocardiogramme
- Analyse de sang comprenant le fonctionnement hépatique et rénale: formule sanguine complète (FSC), électrolytes, urée sanguine (BUN), créatinine, glucose, enzymes hépatiques

Traitement

- Traitement des causes sous-jacentes de l'insuffisance cardiaque droite
- Diurétiques pour décongestion; restriction du sel et des liquides
- Dispositifs d'assistance ventriculaire, transplantation cardiaque

² "Acute decompensated heart failure", January 13 2016, Sharon Chih, uOttawa Faculty of Medicine

3.3 Choc Anaphylactique³

Patient Typique

- Patient avec une vasoplégie et une augmentation de la perméabilité capillaire causée par une réaction chimique ou immunologique

Cause

- Réaction allergique

Symptômes/Présentation Clinique

- Anxiété
- Malaise ou serrement à la poitrine
- Diarrhée
- Difficulté respiratoire, toux, sifflement ou bruits respiratoires aigus
- Difficulté à avaler
- Étourdissements
- Urticaire, démangeaisons, rougeurs cutanées de la peau
- Congestion nasale
- Nausée et vomissements
- Palpitations
- Troubles d'élocution
- Enflure du visage, des yeux et de la langue
- Perte de conscience

Examen Physique

- Hypotension artérielle
- Hypotension orthostatique
- Examen de la peau

Investigations

- Allergies

Traitement

- Éliminer la cause principale
- Antihistaminiques intraveineux et corticostéroïdes

³ "Shock", January 13 2016, Matthew Cameron, uOttawa Faculty of Medicine

3.4 Choc Cardiogénique⁴

Patient typique

- Patient avec une insuffisance gauche ou droite (mortalité 40-80%)

Cause

- Insuffisance cardiaque gauche ou droite
- Infarctus du myocarde
- Arythmie

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur ou oppression thoracique
- Diminution de miction
- Respiration rapide
- Pouls rapide
- Transpiration abondante, peau moite
- Étourdissement
- Diminution de la concentration et de la lucidité
- Agitation, confusion
- Dyspnée
- Peau froide, pâle et/ou tachetée
- Pouls faible

Examen Physique

- Hypotension artérielle (pression systolique < 90 mmHg)
- Hypotension orthostatique
- Pouls faible

Investigations

- Cathétérisme cardiaque
- Radiographie thoracique
- Coronarographie
- Échocardiogramme
- Électrocardiogramme (ECG)
- Scintigraphie cardiaque
- Gazométrie artérielle, analyses biochimiques sanguines, formule sanguine complète (FSC), enzymes cardiaques

Traitement

- Traiter la cause sous-jacente (ex: dilatation du coeur, pontage ou greffe cardiaque)
- Médication
 - Dobutamine
 - Dopamine
 - Epinephrine
 - Levosimendan
 - Milrinone
 - Norépinéphrine
- Thérapie par électrochoc (défibrillation ou cardioversion)
- Implantation d'un stimulateur cardiaque temporaire

⁴ "Shock", January 13 2016, Matthew Cameron, uOttawa Faculty of Medicine

3.5 Choc Hypovolémique⁵

Patient Typique

- Patient avec un volume intravasculaire insuffisant (mortalité <10%)

Cause

- Perte de sang
- Brûlures
- Diarrhée
- Transpiration excessive, vomissements, déshydratation
- Pancréatite ou occlusion intestinale

Symptômes/Présentation Clinique

- Anxiété ou agitation
- Peau moite et froide
- Confusion
- Diminution ou absence de miction
- Faiblesse généralisée
- Pâleur
- Respiration rapide
- Transpiration
- Perte de connaissance

Examen Physique

- Hypotension artérielle (pression systolique < 90 mmHg)
- Hypotension orthostatique
- Pouls faible

Investigations

- Cathétérisme cardiaque
- Radiographie thoracique
- Coronarographie
- Échocardiogramme
- Endoscopie
- Électrocardiogramme (ECG)
- Scintigraphie cardiaque
- Gazométrie artérielle, analyses biochimiques sanguines, formule sanguine complète (FSC), enzymes cardiaques

Traitement

- Traitement de la cause sous-jacente (ex: hydratation)
- Médicaments de soutien
 - Dobutamine
 - Dopamine
 - Epinephrine
 - Levosimendan
 - Milrinone
 - Norépinéphrine

⁵ "Shock", January 13 2016, Matthew Cameron, uOttawa Faculty of Medicine

3.6 Choc Septique⁶

Patient Typique

- Patient avec une vasoplégie et une dysfonction de la microcirculation causée par des toxines (mortalité 40-50%)

Cause

- Infection bactérienne, virale ou fongique
- Facteurs de risque:
 - Diabètes
 - Maladies du système génito-urinaire, système biliaire ou système gastro-intestinale
 - Maladies qui pourraient affaiblir le système immunitaire (ex: SIDA)
 - Cathéters permanents (cathéters qui restent en place pour de longues périodes, par exemple pour les lignes intra-veineux, les cathéters urinaires et les stents de plastique ou métal utilisés pour drainage)
 - Leucémie
 - Utilisation prolongée d'antibiotiques
 - Lymphome
 - Infection récente
 - Chirurgie ou procédure médicale récente
 - Prise de médicaments stéroïdes récente
 - Greffe d'organe ou de moelle osseuse

Symptômes/Présentation Clinique

- Bras et jambes froids et pâles
- Température haute ou très basse, frissons
- Étourdissements
- Peu ou pas de miction
- Pression artérielle basse, surtout lorsque en position debout
- Palpitations
- Fréquence cardiaque augmentée
- Agitation, léthargie ou confusion
- Dyspnée
- Éruption cutanée
- Niveau de conscience diminué

Examen Physique

- Hypotension (pression systolique < 90 mmHg)
- Hypotension orthostatique
- Pouls faible

Investigation

- Culture d'urine
- Radiographie thoracique
- Scintigraphie cardiaque
- Gazométrie artérielle, analyses biochimiques sanguines, formule sanguine complète (FSC)
- Culture sanguine

Traitement

- Antibiotiques
- Corticostéroïdes

⁶ "Shock", January 13 2016, Matthew Cameron, uOttawa Faculty of Medicine

3.7 Cardiomyopathie Hypertrophique^{7,8}

Définition

- Une maladie cardiovasculaire génétique avec une fonction ventriculaire droite ou gauche inappropriée qui n'est pas expliquée par une cause cardiaque ou systémique

Patient Typique

- Jeunes hommes ou jeunes femmes

Cause

- Mutations génétiques, surtout dans les gènes codant pour les protéines du sarcomère
- Mutations génétiques familiale des gènes du sarcomère avec un profil héréditaire autosomique dominant

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée (symptôme le plus commun)
- Difficulté à l'effort
- Angine
- Syncope et présyncope
- Palpitations et arythmie
- Insuffisance cardiaque (rare)
- Mort cardiaque subite (1% par année)

Examen Physique

- S4 audible et palpable (triple-ripple OMI) si obstruction du débit présente
- Souffle cardiaque d'éjection systolique, crescendo-decrescendo
- Souffle cardiaque holo-systolique de régurgitation mitrale à l'apex et au niveau de l'aisselle
- Pouls veineux jugulaire montre une onde a proéminente: pulsation carotide a un contour de pic et de dôme

Investigations

- Échocardiographie: (1) hypertrophie ventriculaire gauche, (2) épaisseur septale > 15 mm, (3) oreillette gauche dilatée > 4 cm, (4) mouvement systolique antérieur de la valve mitrale avec régurgitation mitrale
- Électrocardiogramme (ECG) peut montrer les caractéristiques suivantes: (1) hypertrophie ventriculaire gauche, (2) onde Q anormale, (3) dépressions ST, (4) inversion de l'onde T, (5) prolongation de l'intervalle PR, (6) bloc de branche, (7) dilatation de l'oreillette
- Radiographie thoracique: normal ou agrandi

Traitement

- Bêta-bloquants, Inhibiteurs des canaux calciques (ICC), diltiazem, amiodarone, disopyramide
- Éviter les inotropes positives, vasodilatateurs, déshydratation
- Défibrillateur cardiovertible implantable (DCI)
- Éviter les sports compétitifs
- Myectomie
- Transplantation

⁷ "Cardiomyopathy", January 14 2016, Sharon Chih, uOttawa Faculty of Medicine

⁸ Shah, SN. "Hypertrophic Cardiomyopathy: Practice Essentials, Background, Pathophysiology" Ooi, HH (Ed), Medscape, 2016

3.8 Cardiomyopathie Dilatée⁹

Patient Typique

- Adultes 1 M : 1 F
- Cardiomyopathie la plus commune chez les enfants
- Âge varie en fonction de l'étiologie sous-jacente

Cause

- Idiopathique
- Génétique (profil héréditaire autosomique dominant)
- Acquis (myocardite infectieuse, cardiomyopathie du péripartum, chimiothérapie, alcoolisme, sarcoïdose)

Symptômes/Présentation Clinique

- Réduction progressive de la tolérance à l'effort avec dyspnée; éventuelle dyspnée au repos
- Orthopnée, dyspnée paroxystique nocturne
- Oedème périphérique, ascite
- Ischémie mésentérique avec douleur postprandiale, nausée, vomissements
- Arythmies avec palpitations, syncope
- Mort subite

Examen Physique

- Auscultation révèle la présence d'un B3 et B4
- Crépitements dans les bases des poumons à l'auscultation
- Augmentation de la pression jugulaire veineuse (PVJ), oedème périphérique, ascite
- Pouls périphériques faibles, hypotension (si le débit cardiaque est bas)

Investigations

- Électrocardiogramme (tachycardie sinusale, changements non-spécifiques du segment ST et de l'onde T, dilatation de l'oreillette)
- Radiographie thoracique (index cardiothoracique > 0.5)
- Échographie (fonction ventriculaire gauche anormale, régurgitation mitrale et/ou tricuspide)
- FSC (créatine kinase, peptide cérébral natriurétique, troponine I et T)

Traitement

- Traiter la cause sous-jacente
- Thérapie de soutien: restriction de sodium et liquide, arrêt de consommation d'alcool
- Diurétiques vasodilatateurs au besoin
- Traitement à long terme: Inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IECA), bêta-bloquants, antagonistes du récepteur d'aldostérone
- Défibrillateur cardiovertible implantable (DCI) si le patient est à haut risque pour arythmie ventriculaire

⁹Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences; 2011

3.9 Cardiomyopathie Restrictive^{10,11}

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes et chez les aînés

Cause

- Héritaires
- Causes infiltrantes: amyloïdose, sarcoïdose
- Maladie d'entreposage: hémochromatose, trouble du storage du glycogène, trouble de Fabry
- Fibrose endomyocardique
- Radiation (ex: radiation pour le cancer du sein qui amène à une fibrose)

Symptômes/Présentation Clinique

Une réduction du débit cardiaque et une congestion sont les causes primaires de cette présentation clinique

- Signes: Présence d'insuffisance cardiaque gauche avec fonction systolique préservée. Dans la cardiomyopathie restrictive, il y a dysfonction diastolique → augmentation des pressions mène à la congestion
 - Oedème périphérique
 - Oedème pulmonaire
- Symptômes:
 - Dyspnée, orthopnée, dyspnée paroxystique nocturne
 - Intolérance à l'effort
 - Arythmies, oedème périphérique
 - Palpitations
- Présentations spécifiques:
 - Amyloïdose:
 - Progression rapide de l'insuffisance cardiaque
 - Blocs de conduction ou arythmies menant à la présyncope ou syncope
 - Signes systémique - neuropathie, hypotension orthostatique, macroglossie, lits unguéaux anormaux, contusions périorbitaires
 - Hémochromatose: Arythmies (bloc cardiaque)
 - Sarcoïdose: Arythmies ventriculaires, bloc cardiaque complet, insuffisance cardiaque

Examen Physique

- Inspection:
 - Élévation de la pression jugulaire veineuse (PVJ) avec des descentes x et y proéminentes et un signe de Kussmaul positif
 - Autres signes d'insuffisance cardiaque - oedème à godet, etc.
- Auscultation: peut y avoir des bruits cardiaques supplémentaires B3 et B4, des souffles de régurgitation, et des crépitations causées par l'oedème pulmonaire

Investigations

- Électrocardiogramme (ECG)
- Radiographie pulmonaire
- Échocardiogramme
- Biopsie endomyocardique pour déterminer l'étiologie

Traitement

- Il faut exclure la péricardite constrictive en raison de la présentation similaire
- Traitement de la cause sous-jacente
- Traitement d'insuffisance cardiaque et d'arythmie
- Transplantation cardiaque

¹⁰ "Workshop on Cardiomyopathy", January 14 2016, Sharon Chih, uOttawa Faculty of Medicine

¹¹ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

3.10 Angine Stable^{12, 13}

Patient Typique

- Patients avec douleur thoracique à cause d'un déséquilibre entre l'apport et la demande cardiaque
- N'importe quel âge, mais la prévalence augmente avec l'âge à cause d'une augmentation du risque de maladies cardiaques sous-jacentes

Cause

- Réduction en apport myocardique: (1) lésions athérosclérotiques coronaire, (2) spasme coronaire, (3) sténose aortique, (4) cardiomyopathie hypertrophique
- Augmentation de la demande myocardique: (1) hypertrophie du ventricule gauche, (2) cardiomyopathie hypertrophique, (3) augmentation de la pression diastolique du ventricule gauche, (4) tachycardie ventriculaire ou supraventriculaire
- Maladie vasculaire inflammatoire systémique ou du collagène: (1) sclérodermie, (2) lupus érythémateux systémique, (3) Maladie de Kawasaki, (4) polyartérite noueuse, (5) Artérite de Takayasu
- Anomalies cardiaques congénitales

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur ou malaise thoracique (pression, serrement, brûlure et lourdeur)
- Dyspnée
- Douleur au cou, mâchoire, bras et épaule
- Fatigue, nausée, vomissements et étourdissements

Examen Physique

- Une anamnèse médicale complète est nécessaire pour faire un diagnostic
- Un signe de Levine positif suggère une angine de poitrine

Investigations

- Épreuve de stress à l'effort avec surveillance à l'ECG
- Échocardiographie à l'effort
- Angiographie coronaire

Traitement

- Traitement pharmacologique: bêta-bloquants, inhibiteur des canaux calciques, inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IECA), aspirine, clopidogrel, statines et nitrates
- Modifications du style de vie: cessation du tabagisme, traitement des facteurs de risque (ex: hypertension, diabète, obésité, hyperlipidémie)
- Procédures: angioplastie et implantation d'endoprothèse, pontage aorto-coronarien

¹²Alaeddini, J. "Angina Pectoris: Practice Essentials, Background, Pathophysiology" Yang, EH, Medscape, 2016

¹³Mayo Clinic. "Angina" Mayo Clinic, 2016

3.11 Sans-STEMI (Non-STEMI, NSTEMI)¹⁴

Patient Typique

- Homme de 50 ans
- Surplus de poids/obésité; hypertension
- Syndrome métabolique

Cause

- Formation aiguë de thrombus/ agrégation plaquettaire secondaire à une rupture d'une plaque d'athérosclérose
- Occlusion de l'artère coronaire avec infarctus sous-endocardique
- Rarement, vasospasme de l'artère coronaire secondaire à l'abus de substances ou à une dysfonction endothéliale

Présentation Clinique

- Habituellement, une douleur thoracique rétrosternale aiguë, serrement, lourdeur intermittente ou persistante
- Douleur thoracique aiguë qui irradie dans le bras gauche et/ou la mâchoire
- Syncope, nausée, vomissements
- Atypiquement, douleur thoracique douloureuse, douleur épigastrique, indigestion, dyspnée inexplicée

Examen Physique

- Habituellement normale
- Râles dans les bases des poumons à l'auscultation, galop ventriculaire
- Important pour exclure d'autres causes (par exemple, une costochondrite)

Investigations

- ECG (dépression ST, inversion de l'onde T dans plusieurs dérivations; **PAS d'élévation ST**)
- Biomarqueurs sériques (**troponine I élevée, CK-MB**)
- Coronarographie (si à haut risque pour un infarctus du myocarde ou mort dans les semaines/mois suivants)
- Épreuve de stress à l'effort (si risque faible)

Traitements

- Sans anomalies à l'électrocardiogramme/biomarqueurs sériques, réévaluer le patient dans 4-8 heures; si négatif, faire une épreuve de stress à l'effort; si négatif, accorder son congé au patient avec suivi en consultations externes
- Si changements d'ECG/biomarqueurs sériques présents lors de l'évaluation initiale ou lors de la réévaluation à 4 heures, admettre le patient et donner traiter l'ischémie
- Si NSTEMI présent, administrer à tous les patients: aspirine (ASA), bêta-bloquants/inhibiteurs de canaux calciques, nitroglycérine, statines
- Si patient est à faible risque: Héparine non-fractionnée (UFH) ou enoxaparin + clopidogrel ou ticagrelor
- Si le patient est à haut risque: Enoxaparin ou UFH; clopidogrel/ticagrelor avant la cathétérisation ou inhibiteurs de GP IIb/IIIa; intervention coronarienne percutanée (ICP) devrait être effectuée post-angiographie

¹⁴ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

3.12 L'infarctus du Myocarde avec Élévation du Segment ST (STEMI)¹⁵

Patient Typique

- Plus commun chez les hommes avant l'âge de 50 ans (après la ménopause le risque est égal)
- Le patient a habituellement des facteurs de risque cardiaque tels le tabagisme, l'hyperlipidémie, une pression artérielle élevée, le diabète ou une histoire familiale de maladie cardiaque.

Cause

- Une élévation du segment ST est observée si l'ischémie affecte toute l'épaisseur du mur cardiaque
- L'ischémie est principalement causée par une rupture d'une plaque d'athérosclérose qui amène à une occlusion complète de l'artère coronaire.
- Rarement, peut être causée par un vasospasme

Présentation Clinique

- Symptômes:
 - Douleur intense/pression dans la poitrine (comme un «éléphant sur la poitrine»)
 - Douleur irradie au cou, à la mâchoire, à l'épaule et/ou dans le bras
 - Dyspnée
 - Les femmes peuvent avoir mal au dos
- Signes:
 - Diaphorèse
 - Si le STEMI est sévère et accompagné d'insuffisance cardiaque, on peut voir des signes additionnels comme un oedème des pieds, cyanose, etc.

Examen Physique

- Signes vitaux:
 - La pression artérielle peut être augmentée à cause d'une stimulation sympathique, ou elle peut être diminuée à cause d'un choc cardiogénique
 - Peut souffrir de tachycardie et tachypnée
 - Saturation d'oxygène peut être basse
- Inspection:
 - Position tripode
 - Peut montrer des signes d'insuffisance cardiaque si STEMI est sévère - oedème des pieds, cyanose, pression jugulaire veineuse (PVJ) augmentée.
- Auscultation:
 - Peut avoir un B4, mais pas dans tous les cas
 - Peut entendre une régurgitation si l'ischémie cause dysfonctionnement du muscle papillaire

Investigations

- ECG avec 12 dérivés: l'élévation ST démontre l'emplacement de l'ischémie. Avec ces résultats, l'équipe médicale peut déterminer quelle artère coronaire est affectée.
- Analyses sanguines: Biomarqueurs cardiaques (troponine, créatine kinase), FSC, azote uréique sanguin (BUN), créatinine, électrolytes, glucose
- Radiographie thoracique

Traitement:

- Revascularisation:
 - Intervention coronarienne percutanée-recommandé lorsque les symptômes débutent en <12h
 - Fibrinolytiques
 - Chirurgie de pontage coronaire
- Traitement à long terme
 - Clopidogrel (1 an seulement)
 - Aspirine
 - Statines
 - Bêta-bloquants

¹⁵ "Acute Coronary Syndromes", January 20 2016, Marino Labinaz, uOttawa Faculty of Medicine

- Nitrate – au besoin (PRN)

3.13 Régurgitation Aortique ^{16,17}

Patient Typique

- N/A mais la prévalence augmente avec l'âge en raison de la détérioration naturelle de la valve.

Cause

- Congénitale (valve bicuspide est l'anomalie congénitale la plus commune)
- Endocardite
- Fièvre rhumatismale
- Dilatation de la racine aortique (hypertension non-contrôlée de longue durée est la cause la plus commune, syphilis)
- Maladie dégénérative de la valve aortique
- Collagénose avec manifestations vasculaires (Syndrome de Marfan, Ehlers-Danlos)
- Causes traumatique/Post-chirurgicale

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée à l'effort
- Fatigue
- Douleur thoracique (angine)
- Insuffisance ventriculaire gauche
- Ischémie myocardique
- Palpitations/mal de tête

Examen Physique

- Pression artérielle augmentée et manifestations périphériques associées, e.g. waterhammer pulse
- Pouls bondissant
- Souffle diastolique précoce decrescendo, mieux entendu quand le patient se penche en avant et fait une expiration complète (souffle holodiastolique dans le cas de régurgitation aortique sévère)
- Souffle diastolique Austin-flint (Sténose mitrale fonctionnelle, à cause du jet de la régurgitation aortique)

Investigations

- Échocardiographie
- IRM (cardiaque et aorte)
- Analyse sanguine selon l'étiologie

Traitement

- Diurétiques si présence de symptômes d'insuffisance cardiaque
- Antagonistes du calcium/IEA pour traiter l'hypertension
- Thérapie chirurgicale (réparation, remplacement, implantation transcathéter de valvule aortique (ITVA))

¹⁶ "Valvular stenosis and insufficiency", January 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁷ Wang, SS. "Aortic Regurgitation: Background, Pathophysiology, Etiology" O'Brien, TX (Ed), Medscape, 2016

3.14 Sténose Aortique¹⁸

Patient Typique

- Femmes/hommes de 60-80 ans
- Histoire d'hypertension, hyperlipidémie
- Si c'est une valve bicuspide, le patient est typiquement un homme de 40-60 ans avec ou sans les comorbidités mentionnées ci-haut

Cause

- Épaississement ou calcification idiopathique de la valve aortique (bicuspide ou tricuspide)
- Congénitale
- Complication secondaire à la fièvre rhumatismale

Symptômes/Présentation Clinique

- Angine
- Syncope
- Insuffisance cardiaque (ex: oedème périphérique, PVJ élevée, etc.)

Examen Physique

- Auscultation démontre un souffle d'éjection systolique qui irradie au cou
- Élévation des carotides est diminuée et retardée (pouls parvus et tardus)
- Auscultation peut indiquer un S4

Investigations

- ECG (peut montrer un élargissement de l'oreillette gauche, une hypertrophie ventriculaire gauche)
- Radiographie thoracique (Habituellement normale, peut démontrer un coeur en forme de bottes et/ou une calcification de la valve aortique)
- Échographie (hypertrophie du ventricule gauche, augmentation de la vitesse du débit)

Traitement

- Si asymptomatique, aucun traitement n'est indiqué
- Si le patient n'est pas candidat pour une chirurgie invasive mais est symptomatique, offrir un traitement de soutien (ex: nitroglycérine pour l'angine, diurétiques pour l'insuffisance cardiaque)
- Chirurgie de remplacement valvulaire, remplacement valvulaire aortique percutané ou valvulotomie aortique par ballonnet si le patient est candidat
- Les vasodilatateurs ne sont pas recommandés

¹⁸ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011.

3.15 Régurgitation Mitrale¹⁹

Cause

- Ischémique
- Valve mitrale myxomateuse
- Maladie rhumatismale
- Congénitale

Symptômes/Présentation Clinique

- Fatigue, faiblesse
- Dyspnée, orthopnée, dyspnée nocturne paroxystique
- Insuffisance cardiaque droit

Examen Physique

- Souffle holosystolique dans l'apex qui irradie à la région axillaire
- Tachycardie
- Hypotension

Investigations

- ECG
- Examen de la fonction cardiaque (ex: fraction d'éjection du ventricule gauche)
- Imagerie (ex: radiographie, TDM, IRM, ultrason)
- Cathétérisme cardiaque, angiographie

Traitement

- Médicaments qui réduisent la postcharge
- Diurétiques
- Chirurgie
 - Réparations
 - Remplacement
- Une pince (« pince à deux bras»/clip) mitrale

¹⁹ "Valvular Heart Disease", January 25 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

3.16 Sténose Mitrale²⁰

Patient Typique

- Patients de pays en voie de développement, ainsi que dans les populations autochtones où l'accès aux antibiotiques est limitée
- Antécédents d'infection à streptocoques durant leur enfance et de rhumatisme articulaire aigu

Cause

- Maladie rhumatismale (plus commun)
- Congénitale (rare)
- Fibrose induite par la radiation (ex: cancer du sein)

Présentation Clinique

- Symptômes:
 - Fatigue
 - Palpitations
 - Orthopnée
 - Dyspnée, surtout à l'effort
 - Hémoptysie - rupture des vaisseaux pulmonaires à cause de la pression augmentée
- Signes d'insuffisance cardiaque droite peuvent se développer en raison de la présence d'hypertension pulmonaire
 - Oedème périphérique
 - Congestion du foie
 - Ascite
 - Oedème des pieds
- Si le patient développe une fibrillation auriculaire (à cause d'élargissement de l'oreillette)
 - AVC
 - Infarctus du myocarde

Examen Physique

- Inspection:
 - PVJ augmentée en cas d'insuffisance cardiaque droite
- Palpation:
 - Soulèvement parasternale droit associée avec l'hypertrophie ventriculaire droite
 - Frémissement diastolique à l'apex (5e espace intercostal), ce qui indique un souffle palpable
- Auscultation:
 - Souffle diastolique grave à l'apex – mieux entendu avec la cloche, avec le patient en position décubitus latéral gauche
 - Souffle suivant un claquement d'ouverture («opening snap») se produit entre S1 et S2
 - B1 et P2 forts

Investigations

- ECG: évaluer la fibrillation auriculaire, l'hypertrophie ventriculaire droite, l'hypertrophie auriculaire gauche
- Radiographie thoracique: pour évaluer l'élargissement de l'oreillette gauche, la calcification de la valve mitrale
- Échocardiographie : une diminution du débit par la valve mitrale sténosée

Traitement

- Traiter la fibrillation auriculaire et l'insuffisance cardiaque (ex: anticoagulants pour prévenir des événements thromboemboliques)
- Procédures en cas d'échec du traitement médical en plus d'insuffisance cardiaque persistante
 - Remplacement de valve
 - Valvuloplastie percutanée ou par ballonnet - risque de développer une régurgitation

²⁰ "Physiology of valvular heart disease", January 25 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

- Traitement de l'œdème pulmonaire - diurétiques

3.17 Régurgitation Tricuspidienne²¹

Patient Typique

- Varie en fonction de l'étiologie sous-jacente

Cause

- Plus souvent, à cause d'une dilatation du ventricule droit secondaire à l'augmentation du débit hémodynamique (ex: pression de remplissage ventriculaire gauche augmentée, hypertension pulmonaire)
- Endocardite infectieuse avec dommage à la valve tricuspide (souvent après l'abus de drogues IV)

Symptômes/Présentation Clinique

- Signes et symptômes de l'insuffisance cardiaque si sévère (PVJ élevée, ascite, élargissement du foie)

Examen Physique

- Auscultation peut révéler un souffle holosystolique au bord gauche du sternum
- Soulèvement parasternal droit
- Examen abdominal peut révéler une ascite, une hépatomégalie et une PVJ augmentée

Investigations

- ECG (peut démontrer l'élargissement de l'oreillette droite, l'hypertrophie du ventricule droit)
- Échographie (dilatation du ventricule droit, hypertension pulmonaire possible, intégrité de la valve)

Traitement

- Traiter la cause sous-jacente (ex: hypertension pulmonaire, insuffisance du ventricule gauche)
- Annuloplastie de l'anneau ou réparation de la valve tricuspide, si une chirurgie concomitante de la valve gauche doit être réalisée
- Dans les cas rares où la valve tricuspide est sévèrement déformée, un remplacement de la valve tricuspide est nécessaire.

²¹ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

3.18 Sténose Tricuspid^{22,23}

Patient Typique

- N/A (en fonction de l'étiologie)

Cause

- Rhumatisme articulaire aigue est la cause dans la plupart des cas
- Maladie cardiaque carcinoïde
- Sténose tricuspide congénitale
- Endocardite infectieuse

Symptômes/ Présentation Clinique

- Fatigue
- Oedème périphérique
- Dyspnée
- Distension de l'abdomen/foie, douleur et gonflement abdominal
- Des pulsations fortes dans le cou peuvent être présent

Examen Physique

- PVJ augmentée et une onde a proéminente
- Oedème périphérique
- Souffle diastolique (grave et difficile à entendre, plus for à l'inspiration)

Investigations

- Échocardiographie
- Radiographie thoracique
- Analyses sanguins, en fonction de l'étiologie

Traitement

- Traitement de l'étiologie
- Thérapie chirurgicale
- Restriction sodée en cas d'insuffisance cardiaque droite

²² "Valvular stenosis and insufficiency", January 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

3.19 Régurgitation Pulmonaire²⁴

Patient Typique

- L'âge varie selon l'étiologie sous-jacente

Cause

- Hypertension pulmonaire
- Cardiopathie rhumatismale
- Peut être causée par une réparation d'une sténose de la valve pulmonaire

Présentation Clinique

- Symptômes:
 - Douleur thoracique
 - Syncope
 - Fatigue
- Signes:
 - Congestion veineuse causée par le reflux sanguin
 - Oedème périphérique

Examen Physique

- Inspection:
 - PVJ élevée
 - Oedème périphérique
 - Ascite
- Palpation:
 - Oedème des pieds
 - Sensibilité de l'abdomen
- Auscultation:
 - Souffle diastolique précoce au bord gauche du sternum (peut être difficile à entendre)
 - Souvent, il y a un souffle d'éjection systolique dû à l'augmentation du volume dans la voie d'éjection

Investigations

- Radiographie thoracique
 - Dilatation du ventricule droit
 - Signes d'hypertension pulmonaire (si présente) - engorgement des vaisseaux pulmonaires
- ECG
- Échocardiogramme:
 - Pour le diagnostique

Traitement

- Réparation de la valve pulmonaire (traitement suggéré)
- Remplacement de la valve pulmonaire
 - Valve mécanique - Coumadin (warfarine) est nécessaire pour prévenir la formation de caillots sanguins
 - Bioprothèses valvulaires - Aucun anticoagulant nécessaire, mais moins durable

²⁴ "Physiology of valvular heart disease" January 25 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

3.20 Sténose Valvulaire Pulmonaire²⁵

Patient Typique

- Patients avec une hypertrophie ventriculaire droite

Cause

- Congénital
 - Valvulaire
 - Supra-valvulaire
 - Sous-valvulaire
- Maladie rhumatismale
- Tumeur carcinoïde

Symptômes/Présentation Clinique

- Fatigue, faiblesse
- Dyspnée, orthopnée, dyspnée nocturne paroxystique
- Syncope
- Angine

Examen Physique

- Un claquement d'ouverture («opening snap») après S1 et un souffle d'éjection systolique crescendo-decrescendo au rebord sternal supérieur gauche
- PVJ élevée
- Soulèvement du ventricule droit
- Cyanose

Investigations

- ECG
- Examen de la fonction cardiaque (ex: fraction d'éjection ventriculaire gauche)
- Imagerie (ex: radiographie, TDM, IRM, échographie)
- Cathétérisme cardiaque, angiographie

Traitement

- Chirurgie
 - Réparation
 - Remplacement

²⁵ "Valvular Heart Disease", January 25 2016, Kathryn Ascah, uOttawa Faculty of Medicine

3.21 Dissection Aortique²⁶

Patient Typique

- N/A (prévalence augmente avec l'âge) - habituellement chez les patients entre 50-70 ans

Cause

- Plusieurs facteurs de risques pour le développement d'une dissection aortique, y compris
- 1. Conditions associées avec une augmentation du stress sur la paroi aortique (hypertension, trauma, haltérophilie, etc.)
- 2. Conditions associées avec des anomalies de la valve aortique

Symptômes/Présentations Clinique

- 40% meurent immédiatement
- Mortalité de ~ 1% par heure pendant 48 heures
- Mortalité de 5-20%, même avec la chirurgie
- Douleur thoracique aiguë et intense (comme un déchirement) qui irradie dans le dos (sévérité 10/10)
- Symptômes peuvent varier selon l'emplacement et l'étendue de la dissection sur l'aorte et ses branches.
- Ischémie coronaire: douleur thoracique
- Ischémie cérébrovasculaire: symptômes d'AVC (perte de conscience, aphasie, paralysie, etc)
- Ischémie viscérale: douleur abdominale
- Ischémie des membres: jambe froide et non pulsatile
- Tamponnade péricardique: hypotension et collapsus cardiovasculaire
- Insuffisance aortique aiguë: dyspnée et symptômes d'insuffisance cardiaque

Examen Physique

- Signes vitaux: patient peut être hypertendu ou hypotendu
- Différence de pression artérielle entre les deux bras
- Cardiovasculaire: souffle, signes de tamponnade péricardique
- Abdominale: douleur, masse abdominale pulsatile
- Examen vasculaire périphérique: signes d'ischémie aiguë des membres (jambe froide, non pulsatile et foncée)

Investigations

- ECG: peut révéler des signes d'ischémie coronaire ou être non-spécifique
- Radiographie thoracique: signes de dilatation aortique
- TDM pose le diagnostic (haute sensibilité et spécificité): offre de l'information sur l'étendue de l'atteinte de l'aorte et ses branches
- Échographie transoesophagienne (haute spécificité, sensibilité légèrement plus basse que celle du TDM). Offre de l'information sur la fonction cardiaque et valvulaire, mais peu d'information sur l'étendue de l'atteinte des vaisseaux des branches.
- IRM: peu utilisé dans les cas aigus

Traitement

- **Type A:** Stabiliser le patient, intervention chirurgicale
- **Type B:** Dissection type B non-complicquée vs complicquée
 - Non-complicquée: traitement médical (contrôle de la pression artérielle, surveillance des complications, imageries de surveillance)
 - Complicquée: complicquée par une malperfusion, formation d'un anévrisme, rupture ou rupture imminente - évaluer pour un traitement chirurgicale ou endovasculaire

²⁶ "Aortic and Peripheral Arterial Disease" February 6 2016, Munir Boodhwani, uOttawa Faculty of Medicine

3.22 L'hypertension Pulmonaire²⁷

Causes

- Type 1 (artérielle): idiopathique, héréditaire, ou induite par les drogues [femmes, 20-40ans]
- Type 2: dû à une cardiopathie gauche
- Type 3: dû à une maladie pulmonaire ou insuffisance respiratoire, Cor pulmonale
- Type 4: dû à une thrombose
- Type 5: mécanismes incertains et/ou multifactoriels

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur thoracique
- Dyspnée
- Fatigue
- Dyspnée à l'effort
- Étourdissement
- Tachypnée
- Tachycardie
- Oedème

Examen Physique

- Auscultation démonte un P2 fort et des souffles associés à l'insuffisance des valves tricuspides ou pulmonaires
- PVJ élevée
- Oedème périphérique
- Ascite
- Reflux abdomino-jugulaire
- Hippocratisme digital

Investigations

- Échocardiogramme
- Cathétérisme cardiaque droit

Traitement

- Traitement des causes sous-jacentes
- Soins de soutien
 - Thérapie avec vasodilatateurs
 - Anticoagulants
 - Oxygène
 - Diurétiques
- Prévenir la progression de la maladie
 - Prostacycline IV
 - Inhibiteurs de phosphodiesterase
 - Antagonistes des récepteurs de l'endothéline
- Greffe pulmonaire

²⁷ "Pulmonary Hypertension", November 11 2015, George Chandy, uOttawa Faculty of Medicine

3.23 L'Endocardite^{28,29}

Patient Typique

- Homme > Femme
- Peut survenir à tout âge (plus de 50% des patients > 60 ans)
- Histoire d'une maladie dégénérative d'une valve cardiaque, d'une prothèse valvulaire, d'un prolapsus de la valve mitrale
- Les utilisateurs des drogues injectables sont à haut risque pour l'endocardite

Cause

- Un dommage à l'endocarde, par exemple secondaire à une dégénérescence, qui entraîne une agrégation plaquettaire et la formation d'une végétation. La bactérie adhère à la végétation et prolifère.
- Le type de bactérie qui forme la colonisation bactérienne dépend de l'étiologie (ex: valves naturelles - s.aureus; valves malades - viridans streptococci; prothèses valvulaires - s.epidermis; si gram négatif - HACEK)
- Moins commun, causes non-infectieuses : malignité, lupus (SLE)

Symptômes/Présentation Clinique

- Fièvre
- Nouveau souffle cardiaque ou aggravation d'un souffle cardiaque préexistant
- Insuffisance cardiaque
- Manifestations périphériques (nodules d'Osler, lésions de Janeway, taches de Roth, hémorragie sous-unguéale, hippocratisme digital)
- Symptômes d'AVC, d'IM ou d'EP

Examen Physique

- Signes périphériques (ex: nodules d'Osler, lésions de Janeway, hémorragies sous-unguéale) peuvent être observables
- Pression différentielle élevée peut indiquer une insuffisance aortique
- Examen du fond de l'oeil peut révéler des taches de Roth
- Auscultation peut révéler un nouveau souffle cardiaque ou aggravation d'un souffle cardiaque préexistant

Investigations

- Analyses sanguines (à partir d'au moins 3 endroits distincts, au moins une heure d'intervalle entre elles)*
- FSC avec électrolytes : anémie des maladie chroniques, globules blancs élevés.
- Analyse d'urine : hématurie, protéinurie.
- Radiographie thoracique : peut révéler une consolidation, un épanchement pleural, des embolies septiques.
- ECG : peut révéler un bloc AV avec un intervalle PR prolongé
- Echographie: une masse attachée à la valve, un abcès, une déhiscence de la valve prothétique, une nouvelle régurgitation valvulaire.
- Tests auxiliaires incluant une protéine C réactive (CRP), une vitesse de sédimentation (ESR) et un facteur rhumatoïde(RF) augmentés peuvent suggérer la maladie mais ne sont pas diagnostiques.

*Probabilité du diagnostic basée sur les critères de Duke.

Traitement

- Traitement antibiotique basé sur une culture et un test de sensibilité aux antimicrobiens
- Les patients cliniquement stables et sans complications ne nécessitent pas nécessairement d'antibiotiques à spectre large avant de recevoir les résultats de la culture bactérienne.
- Les patients qui sont cliniquement instables et qui souffrent de complications ont besoin d'antibiotiques à spectre large en attendant les résultats de la culture et du test de sensibilité aux antimicrobiens.
- Traitement chirurgical pour les complications cardiaques (ex: complications valvulaires, agents pathogènes résistants, infection non contrôlée)

²⁸ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

²⁹ Le, T., Bhushan, V., & Sochat, M. "First Aid for the USMLE Step 1: A student-to-student guide", New York: McGraw-Hill Education, 2016

3.24 Péricardite^{30,31}

Patient Typique

- N/A, varie en fonction de l'étiologie sous-jacente

Cause

- La majorité des cas sont idiopathiques ou de causes virales
- Infections (virale, bactérienne, tuberculose)
- Suivant un infarctus du myocarde (infarctus aigu, syndrome de Dressler)
- Troubles métaboliques (insuffisance rénale, hypothyroïdisme, hypercholestérolémie)
- Causes diverses (induite par médicaments - ex: hydralazine, néoplasme, radiation, traumatisme, post-chirurgical)
- Maladies héréditaires du collagène (polyarthrite rhumatoïde, lupus érythémateux disséminé-LED)

Symptoms/Clinical Presentation

- Douleur thoracique (rétrosternale/péricarde gauche, aiguë, pleurétique, positionnelle)
- Fièvre
- Dyspnée

Examen Physique

- Frottement péricardique, qui est plus facilement entendu avec le diaphragme du stéthoscope quand le patient se penche vers l'avant et expire.

Investigations

- Échocardiogramme : souvent normal avec la possibilité d'un épanchement péricardique
- ECG peut révéler: (1) sus-décalage du segment ST diffus, sauf à la dérivation aVR, (2) dépression du segment PR
- Analyse sanguin (FSC, électrolytes, azote uréique sanguine (*BUN*), créatinine, vitesse de sédimentation et enzymes cardiaques): globules blancs élevés, troponine élevée dans la myopéricardite
- Autres examens incluant radiographie thoracique, test de sensibilité à la tuberculine, anticorps antinucléaires, facteur rhumatoïde et mammographie en fonction de l'étiologie clinique

Traitement

- AINS (Aspirine-AAS) pour 2-3 semaines et colchicine bid pour 3 mois
- Stéroïdes (prednisone) si le patient ne répond pas à la thérapie combinée ci-dessus
- Traiter l'étiologie (antibiotiques, thérapie anti-tuberculeuse, thérapie de cancer, dialyse)

³⁰ Spangler, S. "Acute Pericarditis: Practice Essentials, Background, Anatomy", O'Brien, TX (Ed), Medscape, 2016

³¹ "Pericardial disease", January 27 2016, Ian Burwash, uOttawa Faculty of Medicine

3.25 Péricardite Constrictive³²

Patient Typique

- Pathologie rare. Maladie chronique, souvent insidieuse.

Cause

- Idiopathique ou péricardite virale
- Conséquence d'une chirurgie cardiaque
- Conséquence d'une thérapie de radiation
- Conséquence d'une tuberculose ou péricardite bactérienne
- Maladies héréditaires du collagène
- Malignité
- Urémie

Symptômes/Présentation Clinique

- Fatigue, étourdissement
- Insuffisance cardiaque droite; ascite, oedème périphérique

Examen Physique

- Hypotension
- Oedème, gonflement abdominal
- PVJ élevée avec descente Y importante
- Signe de Kussmaul (PVJ élevé avec l'inspiration)

Investigations

- Radiographie thoracique
- Échocardiogramme
- Cathétérisation cardiaque
- IRM cardiaque

Traitement

- Traiter les symptômes d'insuffisance cardiaque avec des diurétiques
- Péricardiectomie

³² "Pericardial disease", Ian Burwash, January 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.26 Tamponnade Cardiaque³³

Patient Typique

- Apparition soudaine avec détresse sévère/choc
- Peut avoir des antécédents de péricardite ou d'épanchement péricardique

Cause

Remplissage diastolique altéré en raison d'une pression intrapéricardique augmentée ce qui produit une accumulation de liquide

- Infection - virale, bactérienne, tuberculose
- Trauma
- Néoplasme
- Radiation
- Urémie
- Dissection aortique proximale avec rupture
- Cirrhose
- Syndrome néphrotique

Présentation Clinique

- Signes:
 - Tachypnée
 - Oedème périphérique
 - Congestion hépatique
 - Détresse aiguë
- Symptômes:
 - Dyspnée
 - Douleur thoracique pleurétique

<p>Triade de Beck: Hypotension artérielle Élévation de la PVJ Bruits cardiaques assourdis</p>

Examen Physique

- Signes vitaux:
 - Hypotension
 - Tachycardie
 - Tachypnée
 - Pouls paradoxal - pression artérielle systolique baisse > 10 mmHg durant l'inspiration
- Inspection:
 - PVJ élevée: descente "x" seulement, descente "y" absente
- Auscultation:
 - Bruits cardiaques diminués ou assourdis
 - Possibilité de frottements péricardiques

Investigations

- ECG:
 - Intensité faible du QRS
 - Signe d'alternance électrique du QRS - variation de l'amplitude électrique d'un complexe QRS à l'autre, en fonction des cycles respiratoires (dû au fait que le coeur "danse" dans l'épanchement)
 - Signes de péricardite (sus-décalage du segment ST diffuse, dépression du segment PR)
- Échocardiogramme:
 - Épanchement du péricarde - aspect classique du "coeur dansant" ou "swinging heart"
 - Compression des chambres cardiaques lors de la diastole
 - Déplacement important du septum interventriculaire
 - Variation respiratoire dans le remplissage ventriculaire

Traitement

- Péricardiocentèse guidée par l'échographie
- Péricardotomie
- Fluides par voie intraveineuses pour augmenter le débit cardiaque

³³ "Pericardial disease", Ian Burwash, January 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Traiter la cause sous-jacente

3.27 Fibrillation Auriculaire^{34,35}

Patient Typique

- Patients avec une fréquence cardiaque irrégulière et rapide (pas d'âge typique, mais la prévalence augmente avec l'âge)
- Plus commun chez les femmes

Cause

- Stress hémodynamique
- Anomalies structurelles cardiaques dues à l'hypertension, à des maladies coronariennes, des maladies valvulaires, des anomalies congénitales ou à l'ischémie du myocarde
- Apnée du sommeil
- Alcool, caféine, tabac
- Histoire familiale
- Anomalies endocriniennes (ex: glande thyroïde hyperactive)
- Maladie du noeud sinusal
- Inflammation et infections
- Maladies pulmonaires

Symptômes/ Présentation Clinique

- Certains patients sont asymptomatiques
- Palpitations
- Fatigue
- Difficulté à l'effort et dyspnée
- Étourdissement et confusion
- Pré-syncope et syncope

Investigations

- ECG: (1) irrégulièrement irrégulier, (2) fréquence cardiaque - typiquement entre 110 et 140, rarement plus que 160-170
- Échocardiogramme ambulatoire (moniteur holter)
- TDM/IRM cardiaque
- Échocardiogramme
- Examens laboratoire: FSC, enzymes cardiaques, étude de la fonction thyroïdienne, taux sériques de digoxine si nécessaire, électrolytes sériques et azote uréique sanguine (*BUN*)/créatinine pour révéler la cause sous-jacente

Traitement

- Contrôle de la fréquence et du rythme: bêta-bloquants, bloqueurs des canaux calciques, digoxine, amiodarone
- Thérapie antithrombotique (warfarine, anticoagulant oral direct) pour réduire le risque d'AVC
- Cardioversion électrique
- Thérapie d'ablation
- Intervention chirurgicale MAZE

³⁴ Mayo Clinic. "Overview - Atrial fibrillation", Mayo Clinic, 2016

³⁵ Lawrence Rosenthal, "Atrial Fibrillation: Practice Essentials, Background, Pathophysiology", Jeffrey N Rottman (Ed), Medscape, 2016

3.28 Flutter Auriculaire³⁶

Patient Typique

- Patients avec une fréquence cardiaque irrégulière et rapide (pas d'âge typique, mais la prévalence augmente avec l'âge)
- Plus commun chez les femmes

Cause

- Stress hémodynamique
- Anomalies structurales cardiaques due à l'hypertension, les coronaropathies, la cardiopathie valvulaire, les anomalies congénitales ou l'ischémie myocardique
- Apnée du sommeil
- Alcool, caféine, tabac
- Histoire familiale
- Troubles du système endocrinien (ex: glande thyroïde hyperactive)
- Maladie du noeud sinusal
- Inflammation et infections
- Maladies pulmonaires

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymptomatique
- Palpitations
- Fatigue
- Intolérance à l'effort et dyspnée
- Étourdissements et confusion
- Pré-syncope et syncope

Investigations

- ECG: (1) irrégulièrement irrégulier, (2) fréquence cardiaque - typiquement entre 110 et 140, rarement plus que 160-170
- Échocardiogramme ambulatoire (moniteur holter)
- Échocardiogramme
- IRM et TDM cardiaque
- Études de laboratoires: FSC, enzymes cardiaques, étude de la fonction thyroïdienne, taux sériques de digoxine si nécessaire, électrolytes sériques et BUN/créatinine pour déterminer la cause sous-jacente

Traitement

- Traitement pharmacologique: thérapie anti-arythmique (contrôle de fréquence ou contrôle de rythme), thérapie antithrombotique (warfarine, anticoagulant oral direct) pour réduire le risque d'AVC
- Cardioversion électrique
- Thérapie d'ablation
- Intervention chirurgicale de MAZE

³⁶ "Cardiac arrhythmias mechanisms", Mouhannad Sadek, January 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.29 Bloc Auriculo-ventriculaire du Premier Degré³⁷

Patient Typique

- Homme ou femme entre 40-60 ans, mais peut se produire à tout âge
- Typiquement non accompagné avec d'autres arythmies ou maladies cardiaques

Cause

- Réversible: augmentation du réflexe vagal, ischémie du noeud AV, médicaments qui inhibent la conduction du noeud AV (ex: bêta-bloquants, inhibiteurs des canaux calciques)
- Structurale: infarctus du myocarde, maladies dégénératives du système de conduction (généralement due au vieillissement)

Symptômes/Présentation Clinique

- Généralement asymptomatique

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- ECG (prolongation de l'intervalle PR > 0.2 seconde ou > 5 petits carrés)

Traitement

- Généralement une affection bénigne qui ne nécessite pas de traitement
- Peut rendre le patient plus susceptible à un bloc AV plus sévère

³⁷ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

3.30 Bloc Auriculo-ventriculaire du Deuxième Degré - Type I (Wenckebach)³⁸

Patient Typique

- La description du patient varie grandement
- Peut se présenter chez les enfants, les athlètes et ceux avec un réflexe vagal élevé
- Peut se présenter de façon transitoire chez les patients avec un infarctus du myocarde

Cause

- Troubles de la conduction du noeud AV. Généralement le résultat d'un réflexe vagal élevé et d'une ischémie du noeud AV (ex: infarctus du myocarde)

Symptômes/ Présentation Clinique

- Plus souvent asymptomatique

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- ECG : répétition d'un intervalle PR qui augmente progressivement jusqu'à un bloc de conduction éventuel - c'est-à-dire non suivi par un QRS

Traitement

- Généralement une affection bénigne qui ne nécessite pas un traitement
- Traitement temporaire: isoproterenol IV et atropine IV pour une amélioration transitoire de la conduction AV
- Occasionnellement, une insertion d'un stimulateur cardiaque si symptomatique et réfractaire au traitement

³⁸ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

3.31 Bloc Auriculo-ventriculaire du Troisième Degré- Type II ³⁹

Patient Typique

- Femme ou homme de 60 ans
- Souvent d'autres comorbidités présentes

Cause

- Bloc de conduction distal au noeud AV (faisceau de His, système de Purkinje)
- Souvent dû à un infarctus myocardique important et/ou dégénération chronique du système His-Purkinje

Symptômes/ Présentation Clinique

- Étourdissement/vertige
- Dyspnée à l'effort
- Pré-syncope/syncope
- Fatigue

Examen Physique

- Bradycardie
- Peut être hypotensif

Investigations

- ECG : perte soudaine du complexe QRS après l'onde P sans élongation graduelle du PR précédent; souvent bloc de branche gauche ou droit

Traitement

- Insertion d'un stimulateur cardiaque même si asymptomatique

³⁹ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

3.32 Bloc Auriculo-ventriculaire du Troisième Degré (Bloc Complet)⁴⁰

Patient Typique

- Femme ou homme entre 70-80 ans
- Souvent présence d'autres comorbidités cardiaques

Cause

- Échec complet de conduction des oreillettes aux ventricules
- Souvent le résultat d'un infarctus myocardique important et/ou dégénération chronique des voies de conduction à cause du vieillissement

Symptômes/Présentation Clinique

- Étourdissement /vertige
- Dyspnée à l'effort
- Pré-syncope/syncope
- Fatigue

Examen Physique

- Bradycardie

Investigations

- ECG (dissociation complète entre les ondes P et les complexes QRS)

Traitement

- Insertion d'un stimulateur cardiaque même si asymptomatique

⁴⁰ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

3.33 Tachycardie Ventriculaire⁴¹

Patient Typique

- Tachycardie ventriculaire monomorphe (ex: un patient qui a souffert d'un infarctus du myocarde)
- Tachycardie ventriculaire polymorphe

Cause

- Cardiomyopathie
- Infarctus du myocarde
- Insuffisance cardiaque
- Chirurgie cardiaque
- Myocardite
- Maladies valvulaires

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur thoracique (angine)
- Syncope
- Étourdissement ou vertige
- Palpitations (sensation de sentir son coeur battre)
- Dyspnée

Examen Physique

- Pouls absent
- Perte de conscience
- Pression artérielle normale ou basse
- Tachycardie (pouls élevé)

Investigations

- Échocardiographie ambulatoire continue (moniteur Holter)
- Électrocardiogramme (ECG)
- Étude électrophysiologique (EEP)
- Surveillance du rythme cardiaque par enregistrement en boucle

Traitement

- Réanimation cardio-respiratoire (RCR)
- Défibrillation cardiaque ou cardioversion (choc électrique)
- Ablation
- Médicaments anti-arythmique IV (ex: lidocaïne, procainamide, sotalol, ou amiodarone)

⁴¹ "Cardiac Arrhythmia", Mouhannad Sadek, February 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.34 Maladie Artérielle Périphérique⁴²

Patient Typique

- Habituellement les aînés (>60 ans)
- Patients avec des facteurs de risque cardiaque y compris tabagisme, hypertension, diabète, hyperlipidémie, histoire familiale de maladie vasculaire

Cause

- Ischémie aiguë due à l'occlusion d'un thrombus ou embolie in situ (ex: fibrillation auriculaire)
- Ischémie chronique:
 - Plaques athérosclérotiques
 - Inflammation - vasculite (ex. artérite de Takayasu)
 - Dégénérative (ex: syndrome de Marfan)
 - Dysplasique (ex: dysplasie fibromusculaire)

Présentation Clinique

- Présentation aiguë
 - Douleur
 - Absence de pouls
 - Pâleur
 - Paralysie
 - Paresthésie
- Présentation chronique:
 - Douleur musculaire induite par l'effort et soulagée par le repos
 - Ischémie critique des membres inférieurs (indiqué par la douleur au repos et pendant la nuit)

Examen Physique

- Asymétrie de la pression artérielle bilatérale (indice tibio-brachial anormal)
- Inspection (changements chroniques):
 - Perte de poils sur la partie distale des membres
 - Modifications trophiques de la peau - peau brillante
 - Ongles hypertrophiques
 - Ulcères
- Palpation:
 - Pouls faible ou absent
 - Test d'Allen positif
- Auscultation:
 - Possibilité de bruits indicatifs d'un écoulement turbulent dans les vaisseaux

Investigations

- Échographie Duplex
- Angiographie par tomodensitométrie
- Angiographie par résonance magnétique
- Angiographie avec contraste

Traitement

- Ischémie aiguë des membres inférieurs
 - Chirurgie d'urgence/cathétérisation (thrombectomie, embolectomie, pontage)
 - Thérapie anti-coagulation
 - L'ischémie irréversible des membres inférieurs peut résulter en une amputation
- Ischémie chronique des membres inférieurs:
 - Thrombolyse dirigée par cathéter avec un activateur tissulaire du plasminogène - tPA
 - Soulagement les symptômes: vasodilatation avec un inhibiteur de phosphodiesterase
 - Traitement médical pour l'hypertension, le diabète et l'hyperlipidémie
 - Traitement antiplaquettaire

⁴² "Aortic Pathology Peripheral Arterial Disease", Munir Boodhwani, January 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Arrêt du tabac

3.35 L'ischémie Aiguë des Membres Inférieurs⁴³

Patient Typique

- Patients avec des facteurs de risques pour les maladies vasculaires périphériques (ex: tabagisme, diabète)

Cause

- Embolie, thrombose
- Maladie vasculaire périphérique
- Dissection ou trauma (rare)

Présentation Clinique

- Douleur
- Pâleur
- Paresthésie
- Absence de pouls
- Paralysie

Examen Physique

- Se référer à la liste de présentation clinique
- Évaluer le coeur pour un souffle ou d'autres anomalies
- Évaluer les vaisseaux périphériques
- Changements au niveau de la peau
- Index tibio-brachial anormal

Investigations

- Échographie
- Angiographie par tomodensitométrie
- Angiographie par résonance magnétique

Traitement

- Chirurgie (thrombectomie, embolectomie, pontage)
- Thrombolyse mécanique (ex: à l'aide des ondes de l'échographie)
- Thrombolytiques

⁴³ "Aortic Pathology Peripheral Arterial Disease", Munir Boodhwani, January 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.36 Artérite de Takayasu^{44,45}

Patient Typique

- Souvent diagnostiqué chez les patients dans leur trentaine
- Les femmes sont 10 fois plus affectées que les hommes
- Plus commun chez les Asiatiques

Cause

- Causé par des processus inflammatoires pathologiques inconnus

Présentation Clinique

- Symptômes constitutionnels (perte de poids, fièvre, asthénie, sueurs nocturnes, frissons)
- Claudication des membres supérieures
- Insuffisance cérébro-vasculaire
- Anévrisme aortique
- Sténose de l'aorte abdominale
- Souffle vasculaire aortique - endroit le plus commun est l'artère carotide
- Pulsation réduite dans une ou les deux artères brachiales

Examen Physique

Critères diagnostiques - haute sensibilité et spécificité lorsque trois critères sont présents

- Âge de début < 40
- Claudication intermittente
- Pouls de l'artère brachiale diminué
- Souffle aortique ou de l'artère sous-clavière
- Variation de la pression artérielle systolique de plus que 10 mmHg entre les bras
- Évidence angiographique de sténose de l'aorte ou des vaisseaux de la branche aortique

Investigations

- Angiographie
- TDM, IRM
- Analyse sanguine

Management/Treatment

- Corticostéroïdes (anti-inflammatoire)
- Médicaments d'immunosuppression (méthotrexate, azathioprine)
- Traitement chirurgical de l'anévrisme ou de la maladie obstructive

⁴⁴ "Aortic and Peripheral Arterial Disease", Munir Boodhwani, February 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁵ Roberts, JR. "Takayasu Arteritis: Background, Pathophysiology, Etiology", Diamond, HS (Ed), Medscape, 2016

3.37 Artérite Giganto-cellulaire (Temporale)⁴⁶

Patient Typique

- Patient âgé - habituellement présente à 70 ou 80 ans
- Plus commun chez les patients d'origine Nord-Européenne
- Plus commun chez les femmes que chez les hommes (3:2)

Cause

- Inflammation de la paroi artérielle induite par les lymphocytes T, qui débute dans l'adventice
 - Mène à la formation des granulomes dans les parois des vaisseaux, ce qui réduit l'intégrité des vaisseaux

Présentation Clinique

- Symptômes:
 - Symptômes constitutionnels (perte de poids, fièvre, asthénie, sueurs nocturnes, frissons)
 - Symptômes crâniens – maux de tête, sensibilité du cuir chevelu, changements de la vision (perte de vision monoculaire)
 - Claudication de la mâchoire
- Peut être associé avec polymyalgie rhumatismale, anévrisme aortique ou occlusion des gros vaisseaux
- *Critères diagnostiques - sensibilité et spécificité > 90% lorsque trois critères ou plus sont présents:*
 - Âge > 50 ans
 - Apparition récente de maux de têtes localisées
 - Diminution ou sensibilité du pouls de l'artère temporale
 - Vitesse de sédimentation (ESR) > 50mm/h
 - Biopsie artérielle qui démontre une vascularite nécrosante

Examen Physique

- Évaluation des artères temporales
 - Érythème
 - Douleur avec palpation
 - Épaississement/nodularité
 - Pulsation réduite
- Évaluation ophtalmologique
 - Changements dans l'acuité visuelle
 - Fundoscopie – oedème de la papille optique, changements des vaisseaux dans la rétine
- Évaluation neurologique

Investigations

- Biopsie de l'artère temporale
- Analyses sanguines: vitesse de sédimentation (ESR), protéine C réactive (CRP) (augmentée - ce qui indique une inflammation)

Traitement

- Corticostéroïdes à haute dose pour 1-2 ans
- Agents immunosuppresseurs sont moins efficaces
- Traitement chirurgical d'anévrisme aortique

⁴⁶ "Aortic and Peripheral Arterial Disease", Munir Boodhwani, February 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.38 Anévrisme Aortique⁴⁷

Patient Typique

- Anévrisme de l'aorte abdominale: homme de 60 ans avec une histoire de tabagisme ou une histoire familiale
- Anévrisme de l'aorte thoracique ascendante : homme de 40 ans avec une histoire du syndrome de Marfan ou du syndrome d'Ehlers-Danlos
- Anévrisme de l'aorte thoracique descendante: homme de 60 ans avec une histoire de tabagisme ou MPOC

Cause

- Anévrisme de l'aorte abdominale et thoracique descendante: athérosclérose, inflammation locale des vaisseaux et déséquilibre entre la synthèse et la dégradation des protéines de la matrice extracellulaire
- Anévrisme de l'aorte thoracique ascendante: dégénération médiale cystique, avec dégradation des fibres élastiques et accumulation du matériel collagène dans la couche médiale
- Anévrisme de l'aorte thoracique ascendante se développent dans certaines maladies du tissu conjonctif (ex: syndrome Ehlers-Danlos)
- Anévrismes aortiques se développent habituellement dans certaines vascularites (ex: Takayasu)

Présentation Clinique

- Asymptomatique dans plusieurs cas
- Pulsation abdominale (anévrisme de l'aorte abdominale)
- Douleur lombaire (aorte abdominale)
- Symptômes de l'insuffisance cardiaque congestive (si aorte ascendante impliquée)
- Toux, dyspnée (compression de la trachée)
- Dysphagie (compression oesophagienne)
- Enrouement (compression du nerf laryngé récurrent)
- Rupture de l'aorte

Examen Physique

- Palpation peut révéler une masse abdominale pulsatile
- Auscultation peut révéler un souffle aigu diastolique précoce, mieux entendu au rebord sternal gauche (régurgitation aortique) - si l'aorte ascendante est dilatée
- Pression pulsée élevée (si l'aorte ascendante est dilatée)

Investigations

- Échographie, TDM avec contraste, IRM (dilatation de l'aorte)

Traitement

- Réduction des facteurs de risque (ex: tabagisme, hypertension)
- Traitement chirurgical recommandé pour l'anévrisme de l'aorte ascendante > 5.5-6.0cm (> 5.0cm si le patient est atteint du syndrome Marfan)
- Traitement chirurgical recommandé pour l'anévrisme de l'aorte thoracique descendante > 6.5-7.0cm
- Traitement chirurgical recommandé pour l'anévrisme de l'aorte abdominale > 5.5cm
- Les anévrismes plus petits qui grossissent > 1.0cm/an devraient avoir une chirurgie.

⁴⁷Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

3.39 Varices⁴⁸

Patient Typique

- Femmes
- Principalement dans les membres inférieurs

Cause

- Dilatation et insuffisance veineuse

Présentation Clinique

- Dilatation des veines dans les membres inférieurs
- Décoloration bleuâtre
- Douleur et inconfort associé
- Aggravation des symptômes lorsque les patients se tiennent debout pendant de longues périodes

Examen Physique

- Inspection (enflure, érythème, atrophie, déformation, changement de la peau)
- Palpation pour la variation de la température et de la sensibilité
- Oedème

Investigations

- Non nécessaire

Traitement

- Bas de compression
- Éviter de longues périodes debout
- Traitement au laser
- Produits sclérosants
- Extraction des veines ou revascularisation

⁴⁸ "Aortic Pathology Peripheral Arterial Disease", Munir Boodhwani, January 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.40 Communication Inter-auriculaire (CIA)⁴⁹

Patient Typique

- Âge de 50 ans
- Peut être accompagné par une maladie de la valve mitrale ou arythmie

Cause

- CIA secundum (la plus fréquente): Anomalie au niveau de la fossette semi-ovoïde en raison d'une déficience, perforation ou absence de la cloison primum
- Dilatation de l'oreillette et du ventricule droit en raison du shunt gauche-droit

Symptômes/Présentation Clinique

- Généralement les symptômes sont minimes avant l'âge de 50 ans
- Dyspnée à l'effort, fatigue, intolérance à l'effort (secondaire à l'hypertension pulmonaire)
- Palpitations, syncope, AVC, si arythmie présente
- Symptômes de l'insuffisance cardiaque droite (ex: oedème périphérique)

Examen Physique

- Auscultation révèle un dédoublement de B2, long et fixe
- P2 retardé à cause d'une surcharge du ventricule droit
- Un souffle doux mi-systolique dans la 2ème espace intercostale sur le côté gauche à cause du haut débit au travers de la valve pulmonaire
- Un souffle mi-diastolique sur le rebord sternal gauche inférieur à cause du haut débit au travers de la valve tricuspide
- La dilatation de l'artère pulmonaire peut occasionnellement être ressentie par palpitation du 2ème espace intercostale gauche.

Investigations

- ECG (souvent bloc de branche droit partiel; peut révéler un segment PR prolongé et des arythmies supraventriculaires)
- Radiographie thoracique (hypervascularisation pulmonaire)
- Échographie transoesophagienne pour les défauts de l'ostium primum et secundum

Traitement

- Traitement chirurgical si CIA ne se résout pas d'une manière spontanée
- Si dilatation de l'oreillette ou du ventricule droit, peu importe le profil des symptômes un traitement chirurgical est recommandé
- Une fermeture percutanée est recommandée pour la majorité des patients
- Traitement chirurgical est recommandé si des défauts de valves sont présents

⁴⁹ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

3.41 Communication Intra-ventriculaire (CIV)^{50,51}

Patient Typique

- 1.5 à 3.5 / 1000 naissances

Cause

- Génétique
- Environnementale

Présentation Clinique

Chez 10% des nourrissons avec des défauts importants.

- Tachypnée
- Difficultés d'alimentation
- Retard de croissance staturo-pondérale
- Infections des voies respiratoires inférieures récurrentes
- Possibilité de développement du syndrome d'Eisenmenger

Examen Physique

- Souffle holosystolique, mieux entendu au rebord sternal gauche
- Frémissement systolique
- Roulement diastolique au niveau de la valve mitrale

Investigations

- Radiographie thoracique (peut révéler une cardiomégalie)
- ECG peut révéler un élargissement de l'oreillette gauche, une hypertrophie ventriculaire gauche, une hypertrophie ventriculaire droite si le syndrome d'Eisenmenger est présent
- Cathétérisation cardiaque

Traitement

- Fermeture spontanée avant l'âge de 2 ans dans 50% des CIV de petite-moyenne taille
- Fermeture chirurgicale

⁵⁰ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

⁵¹ Mayo Clinic. "Ventricular septal defect (VSD)" Mayo Clinic, 2016

3.42 Persistance du Canal Artériel^{52,53}

Patient Typique

- Souvent dans les nourrissons prématurés mais se présente aussi chez les nourrissons nés à terme.
- Peut se présenter à n'importe quel âge; l'enfance ou l'âge adulte.

Cause

- La cause principale est une naissance prématuré
 - Une sensibilité augmentée à la prostaglandine
 - Une sensibilité réduite à l'oxygène
- Diminution du niveau d'oxygène dans le sang: asphyxie, poumons immatures et haute altitude

Présentation Clinique

- Symptômes: Habituellement asymptomatique
 - Réduction de la tolérance à l'exercice
 - Oedème pulmonaire:
 - Dyspnée/utilisation de muscles respiratoires accessoires
 - Toux
 - Infections des voies respiratoires inférieures
- Signes:
 - Tachypnée
 - Retard de croissance staturo-pondérale et difficultés d'alimentation
 - Une persistance du canal artériel non-traitée chez un adulte peut mener à un syndrome d'Eisenmenger - lorsque le shunt gauche-droit est inversé pour devenir un shunt droit-gauche à cause de l'hypertension pulmonaire chronique.
 - Cyanose
 - Insuffisance cardiaque droite

Examen Physique

- Inspection:
 - Normal, faible poids de naissance ou cyanotique (rare)
 - Cyanose plus évident chez les adultes puisque l'oxygénation du sang est normale chez le bébé.
- Palpation:
 - Pouls bondissant et pression pulsée élevée → volume ventriculaire élevé → augmentation de la pression systolique et du sang qui coule par le canal artériel ce cause une pression diastolique diminuée
 - Frémissements - indique un souffle provenant de l'écoulement sanguin dans le canal artériel
 - Choc de pointe à l'apex est décalé latéralement → dilatation du ventricule gauche causé par une précharge augmentée des poumons
- Auscultation:
 - Un souffle dans la région sous-claviculaire gauche:
 - Bébé < 6 semaines - souffle systolique
 - Bébé > 6 semaines - souffle continu ou de type «machine» parce que la pression pulmonaire à l'âge de 6 semaines est équivalente à la pression pulmonaire adulte
 - Respiratoire: sifflements et crépitants à cause de l'oedème pulmonaire

Investigations

- Radiographie thoracique: signes de l'oedème pulmonaire
- ECG
- Échocardiogramme: diagnostique

Traitement

- Inhibiteurs de prostaglandine, comme AINS (ex: indométacine) pour refermer le canal artériel
- Si le canal artériel est plus gros - ligature chirurgicale

⁵² "An outline of congenital heart disease", Suzie Lee, February 3 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁵³ "Cardiovascular physiology in the fetus and newborn", Suzie Lee, February 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Si le canal artériel est relativement petit, habituellement chez les enfants plus âgés - soins d'intervention par catheter

3.43 Tétralogie de Fallot⁵⁴

Patient Typique

- Une maladie cardiaque congénitale chez les nourrissons

Cause

- Maladie cardiaque cyanotique congénitale avec un débit sanguin pulmonaire réduit

Présentation Clinique

- 4 composantes principales:
 - Sténose pulmonaire
 - Dextroposition de l'aorte (aorte à cheval)
 - Hypertrophie ventriculaire droite
 - Communication interventriculaire (CIV)
- Symptômes:
 - Difficulté d'alimentation
- Signes:
 - Retard de croissance staturo-pondérale
 - Cyanose à l'effort – selon le niveau de sténose pulmonaire
 - Malaise anoxique: baisse soudaine de la saturation en oxygène due à une augmentation brutale de la sténose des vaisseaux pulmonaires durant l'effort (ex: cris, pleurs)

Examen Physique

- Inspection:
 - Diminution de la croissance
 - Cyanose des lèvres et du lit unguéal lors de la période de la fermeture du canal artériel
 - Peut développer de l'hippocratisme digitale par la suite
- Palpation:
 - Frémissement (souffle palpable) au rebord sternal gauche - indique une sténose pulmonaire
 - Soulèvement parasternal droit - indique une hypertrophie ventriculaire droite
- Auscultation:
 - Souffle d'éjection systolique au rebord sternal gauche, 2ème espace intercostale - indique une sténose pulmonaire

Investigations

- Test d'hyperoxie
 - Augmentation d'oxygène aura peu d'effet sur la saturation d'oxygène, ce qui indique une maladie congénitale cardiaque
 - N.B.: Les maladies pulmonaires vont réagir à l'oxygène supplémentaire durant l'examen d'hyperoxie
- Échocardiogramme
 - Pour identifier les 4 composantes de la tétralogie de Fallot
- Surveiller la gazométrie artérielle
- Radiographie thoracique
 - Coeur "en sabot" - hypertrophie ventriculaire droite
 - Diminution de la vascularisation pulmonaire
- ECG: Hypertrophie ventriculaire droite

Traitement

⁵⁴ "An outline of congenital heart disease", Suzie Lee, February 3 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Perfusion de prostaglandine - permet au débit sanguin de se rendre aux poumons et maintient la saturation d'oxygène
- Réparation chirurgicale - habituellement à l'âge de 6 mois, mais si cas très sévère peut être effectuée plus tôt
- Administration d'oxygène au besoin

3.44 Transposition des Gros Vaisseaux⁵⁵

Patient Typique

- Trouvé durant le dépistage prénatal ou pendant les premières heures-semaines après la naissance

Cause

La cause exacte est inconnue mais les facteurs de risque incluent:

- Âge > 40 ans
- Alcoolisme
- Diabète
- Malnutrition pendant la grossesse (nutrition prénatale)
- Rubéole ou une autre infection virale pendant la grossesse

Symptômes/Présentation Clinique

- Coloration bleuâtre de la peau
- Dyspnée
- Perte d'appétit
- Prise de poids insuffisante

Examen Physique

- Cyanose faible
- Tachypnée
- Utilisation de muscles respiratoires accessoires

Investigations

- Cathétérisme cardiaque
- Radiographie thoracique
- ECG
- Échocardiogramme foetal
- Oxygène (pour vérifier le taux d'oxygène dans le sang)

Traitement

- Prostaglandine E1
- Septostomie atriale
- Intervention du renversement des artères

⁵⁵ "An Outline of Congenital Heart Disease", Suzie Lee, February 3 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.45 Sténose Aortique Congénitale⁵⁶

Patient Typique

- 10-15% des patients âgé < 1 an
- 80-85% ont des symptômes qui apparaissent progressivement pendant l'enfance et l'âge d'adulte
- Homme

Cause

- Génétique ou défaut de développement
 - Syndrome de Turner

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée
- Intolérance à l'effort
- Étourdissement
- Douleur thoracique
- Arythmie

Examens Physiques

- Pouls faible
- Hypotension
- Souffle variable
- Acyanotique

Investigations

- Échocardiographie ambulatoire (moniteur holter)
- ECG
- Étude électrophysiologique (EEP)
- Échocardiogramme

Traitement

- Prostaglandine E1
- Valvuloplastie par ballonnet
- Valvuloplastie chirurgicale

⁵⁶ "An Outline of Congenital Heart Disease", Suzie Lee, February 3 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.46 Sténose Pulmonaire Congénitale⁵⁷

Patient Typique

- L'âge du patient varie selon la sévérité de la sténose
- Habituellement chez les enfants avec symptômes cardiaques récents et trouvailles cliniques pertinentes, mais peut se présenter à l'âge d'adulte

Cause

- Une fusion congénitale des feuillets de la valve pulmonaire, c'est-à-dire se développe pendant les premières 8 semaines de grossesse

Symptômes/Présentation Clinique

- Angine
- Syncope
- Symptômes de l'insuffisance cardiaque droite (selon la sévérité de la sténose)

Examen Physique

- Auscultation révèle un bruit d'éjection systolique précoce suivi par un souffle d'éjection systolique qui irradie à la base du coeur.
- Le bruit d'éjection diminue/disparaît pendant l'inspiration
- Si une hypertrophie ventriculaire droite se développe, le palpitation peut révéler un soulèvement parasternal

Investigations

- ECG (peut révéler une hypertrophie ventriculaire droite, si sévère)
- Échocardiogramme (sténose pulmonaire, hypertrophie ventriculaire droite, gradient transvalvulaire augmenté)

Traitement

- Si asymptomatique avec gradient transvalvulaire < 25 mmHg, aucun traitement requis
- Si asymptomatique avec gradient transvalvulaire > 50 mmHg, une commissurotomie par ballonnet est recommandée

⁵⁷ Goldman L, Schafer AI. Goldman's Cecil Medicine E-Book. Elsevier Health Sciences, 2011

3.47 Coarctation de l'Aorte (COA)^{58,59}

Patient Typique

- 1/6000 naissances vivantes
- Souvent associée à une valve aortique bicuspide
- Souvent dans les patientes avec le syndrome de Turner (45, XO)

Cause

- Inconnu

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes de l'insuffisance cardiaque
- Difficultés d'alimentation
- Retard de croissance staturo-pondérale
- Difficulté de respiration
- Douleur dans les extrémités inférieures
- Extrémités inférieures apparaissent cyanotiques
- Patient peut être asymptomatique si non sévère

Examen Physique

- Pouls fémoral faible
- Hypertension artérielle augmentée dans les membres supérieures (trouvaille la plus commune)
- La pression artérielle systolique peut être plus haute dans le bras droit que dans le bras gauche.
- La pression artérielle du bras droit est 15-20 mmHg plus haute que celle de la jambe
- Souffle d'éjection mi-diastolique

Investigations

- Radiographie thoracique
- ECG révèle: hypertrophie ventriculaire gauche
- IRM ou TDM

Traitement

- Prostaglandine pour garder le canal artériel ouvert jusqu'à la chirurgie
- Traitement chirurgicale

⁵⁸ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

⁵⁹ Mayo Clinic. "Coarctation of the aorta", Mayo Clinic, 2016

3.48 Syndrome d'Eisenmenger⁶⁰

Patient Typique

- Enfants avec une communication intra-auriculaire/intra-ventriculaire, un défaut du canal auriculo-ventriculaire ou une persistance du canal artériel de grande taille et non traité
- Adultes avec une des maladies congénitales mentionnée ci-dessus de taille plus petite

Cause

- Une obstruction sévère de la vascularisation pulmonaire est initialement le résultat d'un shunt gauche-droit d'une maladie cardiaque congénitale
- Ces changements au niveau de la vascularisation pulmonaire provoquent un renversement du shunt à une direction droite-gauche, ce qui provoque une cyanose systémique)

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée à l'effort
- Fatigue
- Maux de têtes, AVC (réduction du taux d'hémoglobine cause une érythrocytose)
- Hémoptysie (infarction/rupture des vaisseaux pulmonaires)

Examen Physique

- Cyanose
- Hippocratisme digitale
- Une onde 'a' importante dans le pouls veineux jugulaire
- Auscultation révèle un P2 fort

Investigations

- Radiographie thoracique (dilatation de l'artère pulmonaire avec diminution périphérique et une calcification des vaisseaux pulmonaires)
- ECG (hypertrophie ventriculaire droite, anomalie de l'oreillette droite)
- Echo (défauts cardiaques congénitaux, augmentation des pressions dans la vascularisation pulmonaire)

Traitement

- Éviter les activités qui aggravent le shunt (ex: effort physique intense, hautes altitudes, vasodilatateurs périphériques)
- Avertir les femmes qui considèrent tomber enceinte - haut risque de mortalité maternelle
- Thérapie de soutien pour soulager les symptômes (e.g., phlébotomie, traiter les infections, arythmie)
- Vasodilatateurs pulmonaires (e.g., antagoniste des récepteurs de l'endothéline, analogues de la prostacycline, inhibiteurs de phosphodiesterase)
- Greffe cardiaque/pulmonaire si réfractaire au traitement

⁶⁰ Lilly, SL. "Pathophysiology of Heart Disease (6th ed)", Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2016

3.49 Cancer colorectal⁶¹

Patient Typique

- Habituellement plus de 50 ans
- 1 sur 14 hommes et 1 sur 15 femmes vont développer un cancer colorectal au cours de leur vie

Causes/Facteurs de Risque

- Héritaire
 - Antécédents personnels ou familiaux de cancer sporadique
 - Cancer colorectal héréditaire sans polypose
 - Polypose adénomateuse familiale (PAF)
- Maladie inflammatoire de l'intestin (MII)- colite ulcéreuse
- Radiothérapie à l'abdomen (p.ex. les survivants de cancer pédiatrique)
- Âge

Présentation Clinique

- Peuvent être asymptomatiques jusqu'à la découverte lors d'un examen de dépistage
- Symptômes:
 - Douleur abdominale
 - Changement des habitudes intestinales
 - Hématochézie (sang rouge vif dans les selles) or méléna (selles noires)
 - Faiblesse
- Signes:
 - Anémie ferriprive
 - Perte de poids
 - Signes d'occlusion intestinale

Examen Physique

- Inspection:
 - Signes d'anémie comme pâleur sont possibles
- Palpation:
 - Possiblement une masse palpable
 - Sensibilité à la palpation
- Auscultation:
 - Diminution de bruits intestinaux possible

Investigations

- Recherche de sang occulte dans les selles lors du dépistage primaire
- Colonoscopie
- Prise de sang: FSC, enzymes hépatiques, etc.
- Tomodensitométrie
- IRM du foie si nécessaire après tomodensitométrie
- IRM pelvienne pour le cancer du rectum
- Évaluation pathologique du cancer après résection chirurgicale

Traitement

- Chimiothérapie: Fluorouracile, lévamisole, oxaliplatine
- Résection chirurgicale du cancer avec chimiothérapie néoadjuvante et adjuvante
- Ablation par radiofréquence (surtout au niveau du foie)
- Soins palliatifs si nécessaire

⁶¹ "Colorectal cancer", Tim Asmis, February 10 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.50 Cancer du poumon⁶²

Patient Typique

- Cancer du poumon à petites cellules
- Cancer du poumon non à petites cellules
 - Adénocarcinome (femmes)

Causes

- Tabac
- Gaz- Radon
- Amiante
- Polluants atmosphériques (par exemple, dioxyde d'azote)
- Facteurs génétiques
- Multifactoriel

Symptômes/Présentation Clinique

- Toux persistante
- Hémoptysie
- Dyspnée
- Douleur thoracique
- Sibilances
- Enrouement
- Perte de poids non intentionnelle, perte musculaire
- Douleur osseuse
- Maux de tête
- Sueurs nocturnes, fièvre

Examen Physique

- Chercher les signes et symptômes décrits ci-dessus

Investigations

- Imagerie (radiographie thoracique, tomodensitométrie)
- Tomographie par émissions de positrons (TEP)
- Cytologie des expectorations
- Échantillon de tissu (biopsie)
- Scintigraphie osseuse

Traitement

- Ablation chirurgicale
- Chimiothérapie
- Radiothérapie
- Médicaments ciblés
 - Afatinib (Gilotrif)
 - Bevacizumab (Avastin)
 - Ceritinib (Zykadia)
 - Crizotinib (Xalkori)
 - Erlotinib (Tarceva)
 - Nivolumab (Opdivo)
- Soins palliatifs

⁶² "Multidisciplinary Approach to Management of Primary Lung Cancer", Farid Shamji, March 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

3.51 Mélanome⁶³

Patient Typique

- Plus prévalent chez les caucasiens.

Causes

- Les facteurs de risque pour le développement du mélanome sont environnementaux et génétiques:
 1. Exposition au soleil et rayonnement UV
 2. Peau pâle avec difficulté à bronzer
 3. Yeux bleus
 4. Cheveux roux
 5. >2 coups de soleil par année
 6. Antécédents familiaux de mélanome cutané chez des membres de la famille au premier degré
 7. Nouveau grain de beauté, grain de beauté préexistant qui change
 8. Naevus dysplasique, antécédents personnels de mélanome, et mélanome familial
 9. Patients immunodéprimés

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymétrie (les 2 côtés ne sont pas identiques)
- Bords irréguliers (les marges sont irrégulières ou floues)
- Couleur variable (pigmentation n'est pas uniforme; c.-à-d. les couleurs brun pâle, brun foncé et noir peuvent être présentes ensemble. Un mélange de rouge, blanc et bleu est particulièrement inquiétant).
- Diamètre (plus large que 6 mm, une augmentation soudaine en grandeur est particulièrement inquiétante, un noircissement d'un naevus existant et un changement graduel est beaucoup plus commun)
- Élargissement ou évolution de couleur, forme ou symptômes

Examen Physique

- Une lésion sur la peau qui est anormale ou qui change devrait être examinée avec soin pour repérer une maladie en transit et/ou des noeuds lymphatiques positifs à l'examen clinique.
- Examens cardiovasculaire, respiratoire et abdominal sont probablement sans particularités dans si la maladie est localisée
- Examen complet de la peau

Investigations

- Biopsie (excision est le meilleur choix si possible)
- Cautérisation ou gel ne devraient pas être performés sur les lésions suspectes
- Classification selon le système TNM
- Pour les maladies à haut risque, faire un test moléculaire - statut BRAF
- Le patient pourrait avoir une FSC, le taux de LDH sérique, une radiographie thoracique ou tomodensitométrie/IRM/TEP selon le stage du cancer (Faible rendement pour les cancers de stades I et II chez des patients asymptomatiques).
-

Traitement

- Excision chirurgicale et évaluation du noeud lymphatique sentinelle lorsqu'indiqué
- Thérapie adjuvante systémique est habituellement considérée pour les stades IIb, III et les stades IV résecués (thérapie immunitaire et thérapie ciblant BRAF)
- Considérer la radiation adjuvante s'il y a un risque élevé de récurrence locale/régionale.

⁶³ "Neoplasms" Case Based Learning, 2015, Roy, Ja, Bell, R., Jalali, A (Ed), uOttawa Faculty of medicine

3.52 Cancer du sein⁶⁴

Patient Typique

- Femme de 50 ans
- Histoire familiale de cancer du sein/des ovaires/du côlon possible
- Utilisation de thérapie de remplacement d'hormone (pilule contraceptive) antérieure
- Antécédents de biopsies précancéreuses

Cause

- Génétique (BRCA 1, BRCA 2 +)
- Patient ayant une prédisposition génétique avec éléments déclencheurs environnementaux (p. ex. consommation d'alcool, âge, style de vie sédentaire, etc.)

Symptômes/Présentation Cliniques

- Masse palpable du sein
- Changements du mamelon/écoulement mammaire
- Changement de la peau autour du sein (p. ex. capitonnée, peau d'orange)
- Ganglions lymphatiques axillaires palpables
- Symptômes métastatiques spécifiques (p. ex. douleur lombaire si métastases osseuses)

Examen Physique

- Examen du sein peut démontrer une masse palpable du sein ou des ganglions lymphatiques axillaires
- Changements du sein/mamelon peuvent être présents

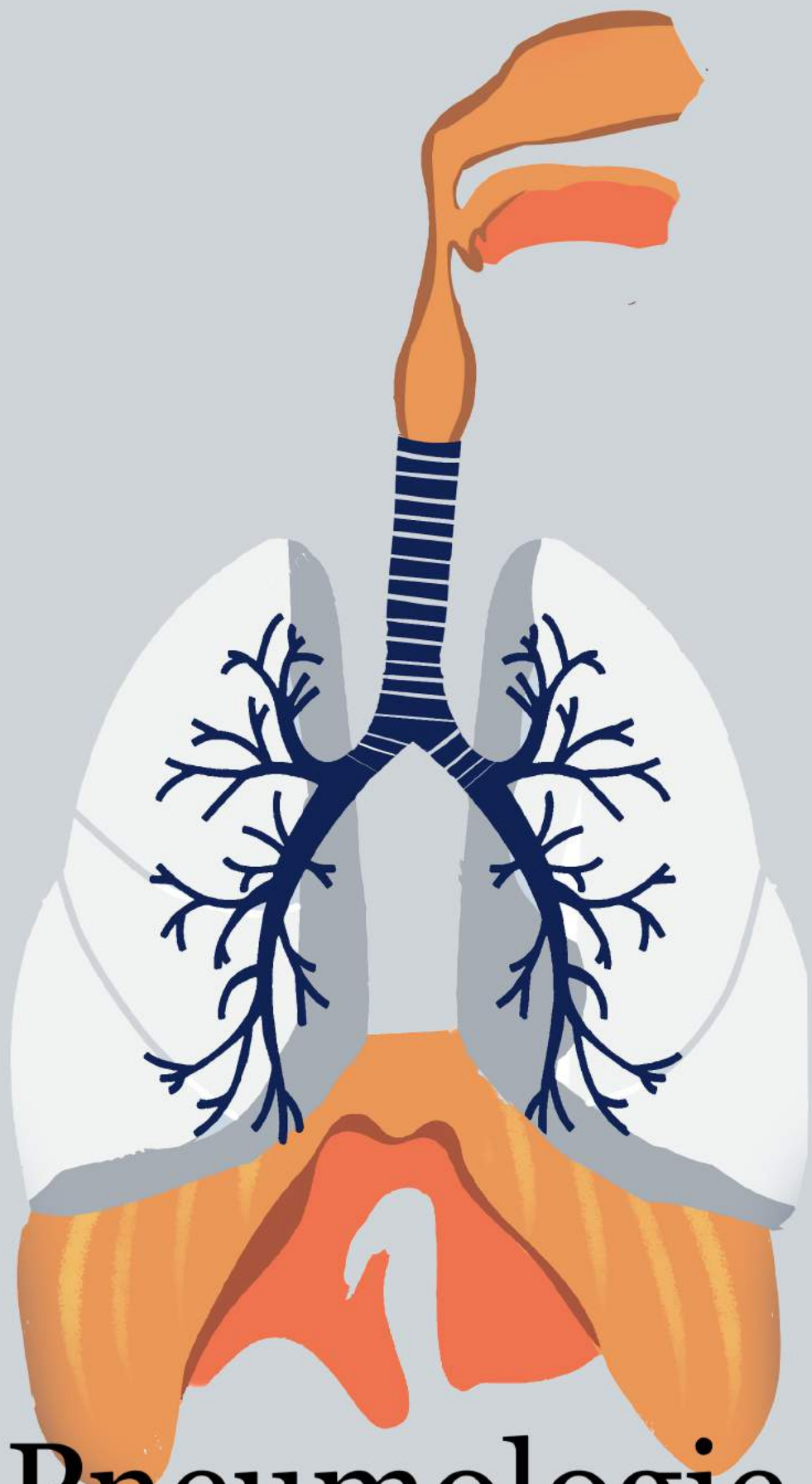
Investigations

- Mammographie (dépôts de microcalcifications, masses spiculées des tissus mous, distorsion de l'architecture)
- Échographie (examen de la masse et des ganglions lymphatiques)
- IRM (déterminer si la maladie est multifocale)
- Biopsie (déterminer si les ganglions sentinelles sont positifs)

Traitement

- Détermination du stade et évaluation clinique (p. ex. HER2, ER, PR +)
- Mastectomie partielle (ou lumpectomie) (incluant les ganglions lymphatiques positifs) + radiothérapie
- Chimiothérapie adjuvante (anthracyclines, taxanes)
- Thérapie endocrine adjuvante: anti-oestrogénique (p. ex. Tamoxifène), inhibiteurs d'aromatase, anticorps monoclonaux ciblés (p. ex. Trastuzumab- anticorps anti-her2)
- Mastectomie
- Thérapie palliative

⁶⁴ "Breast Cancer Tumor Board", Andrea Gutauskas, Joanne Meng, Xinni Song, February 11 2016, uOttawa Faculty of Medicine



Pneumologie

4.1 Apnée Obstructive du Sommeil Chez l'Adulte¹

Patient Typique

- Plus commun chez les hommes, vers 50 ans
- Facteurs de risque : obésité, micrognathie, macroglossie, hypothyroïdisme, acromégalie, hypertrophie des tissus adénoïdes ou amygdaliens, origines asiatiques, syndrome Down, dysfonction neuromusculaire, score de mallampati élevé, utilisation de narcotique ou sédatifs

Cause

- Relaxation des muscles lors du sommeil REM cause le collapsus des voies respiratoires

Symptômes/Présentation Clinique

- Ronflements (plus commun lorsque en supination)
- Épisode d'apnée le soir, souvent racontés par le partenaire du patient
- Sommeil non réparateur et fatigue diurne, échelle de somnolence Epworth avec un score de plus de 10-12
- Difficulté à se concentrer
- Céphalées, bouche sèche ou mal de gorge le matin
- Nocturie (due à un manque de sécrétion d'ADH)
- Œdème pédiéux
- Se réveiller soudainement avec une sensation d'étouffement
- Associé à d'autres conditions comme la dépression, la fibromyalgie, l'hypertension artérielle et l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP), une glycémie élevée dans le diabète de type II, la fibrillation auriculaire, l'infarctus du myocarde et les AVC.
- Dyspnée et syncope si progression à l'HTAP

Examen Physique

- Cou large, échelle de Mallampati élevée
- IMC plus de 30, œdème pédiéux
- Hypertension artérielle
- Hypotonie des muscles oropharyngiens, micrognathie
- Si progression à l'HTAP, l'examen est souvent normal, mais il peut y avoir un réflexe hépato-jugulaire positif, une regurgitation pulmonaire entendue à l'auscultation et un gallop S3 provenant de la droite.

Investigations

- Radiographie thoracique
- Compléter le questionnaire de l'échelle d'Epworth
- FSC : voir hémoglobine, B12, B9, ainsi que les fonctions des reins, du foie et de la glande thyroïde
- Polysomnographie nocturne pour chercher l'indice d'apnée-hypopnée (IAH)
État normal : IAH < 5 événements par heure
AOS légère : IAH de 5 à 15 événements par heure
AOS modérée : IAH de 15 à 30 événements par heure
AOS sévère : IAH > 30 événements par heure

Traitement

- Continuous positive airway pressure (CPAP): première ligne contre l'apnée obstructive du sommeil.
- Bilevel positive airway pressure : machine détecte l'inspiration et l'expiration. Utile pour l'apnée centrale.
- Perte de poids, thérapie positionnelle (ne pas dormir sur le dos), éviter l'alcool et les sédatifs
- Chirurgie : uvulopalatopharyngoplastie

¹ "Obstructive Sleep Apnea" - Self Learning Module, Judith Leech, uOttawa Faculty of Medicine

4.2 Apnée Obstructive du Sommeil Chez l'Enfant^{2,3}

Patient Typique

- Jeune enfant,
- Amygdalites à répétition ou syndrome de Down
- Score de mallampati élevé

Cause

- Relaxation des muscles lors du sommeil REM cause le collapsus des voies respiratoires
- Facteurs de risques incluent histoire familiale d'apnée du sommeil, hypothyroïdie, obésité, syndrome neuromusculaire, syndrome de Down, anomalies anatomiques, circonférence de cou large, macroglossie.

Symptômes/Présentation Clinique

- Ronflements et épisodes d'apnée le soir, souvent remarqués par les parents
- Changements comportementaux à l'école, changements d'humeur
- Énurésie non expliquée, respiration par la bouche durant la journée
- Céphalées et bouche sèche le matin
- Sommeil non réparateur, cauchemars fréquents
- Hyperactivité, retard de croissance,
- Associé à d'autres conditions comme l'hypertension artérielle et l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP), une prise de poids liée à la résistance à l'insuline et difficultés comportementales, académiques et sociales.
- Dyspnée et syncope si progression à l'HTAP

Examen Physique

- Cou large, échelle de mallampati élevée
- Obésité ou retard de croissance
- Si progression à l'HTAP, l'examen est souvent normal, mais il peut y avoir un réflexe hépatojugulaire positif, une régurgitation pulmonaire entendue à l'auscultation et un galop S3 provenant de la droite.

Investigations

- Polysomnographie nocturne pour chercher l'indice d'apnée-hypopnée (IAH)

État normal : IAH < 1 événement par heure

AOS légère : IAH de 1 à 5 événements par heure

AOS modérée : IAH de 5 à 15 événements par heure

AOS sévère : IAH > 15 événements par heure

Traitement

- Amygdalectomie : traitement de première ligne
- Uvulopalatopharyngoplastie
- CPAP (rare)

² "Obstructive Sleep Apnea" - Self Learning Module, Judith Leech, uOttawa Faculty of Medicine

³ Cataletto, ME. "Childhood Sleep Apnea Clinical Presentation", Serebrisky, D (Ed). Medscape, 2017.

4.3 Effusion Pleurale⁴

Patient Typique

ND

Cause

- Excès de fluide dans l'espace pleural (normalement a un volume d'environ 10 mL)
- Déséquilibre entre la pression hydrostatique et oncotique (formation et entrée de liquide pleural vs sortie et absorption de liquide pleural)

Symptômes/Présentation Clinique

- Souvent asymptomatique
- Dyspnée
- Toux
- Douleur thoracique pleurétique
- Malaise

Examen Physique

- Inspection : trachée peut être déviée loin de l'effusion, diminution de l'expansion thoracique
- Percussion : diminution ou absence du fremitus tactile, mattité
- Auscultation : diminution des sons respiratoires, respiration bronchiques, egophonie positive et frottement pleural

Investigations

- Radiographie thoracique (PA et latéral décubitus) : regarder pour « blunting » de l'angle costophrénique, regarder pour la quantité de fluide
- Thoracocentèse (ponction pleurale) : regarder pour la couleur, caractère et odeur du fluide
- FSC : LDH, protéines, glucose, pH, albumine
- Compte cellulaire, cytologie
- Biopsie pleurale : coloration de Gram, marqueurs de TB
- Classification du liquide comme transsudat ou exsudat selon les critères de Light

	Critère Light	Gradient Albumine
Protein – fluide pleural/serum	>0.5	Albumin (serum) – (fluide) >12 = transsudat <12 = exsudat
LDH – fluide pleural/serum	>0.6	
LDH Fluide Pleural	>2/3 de la limite normale du serum	
	Exudate = at least one criteria met	

*calculer gradient d'albumine si seulement un des critères de Light est atteint

Traitement

- Thoracocentèse
- Traiter la cause sous jacente
- Considerer un catheter pleural semi-permanent ou un shunt pleuroperitonéal

⁴ "Pleural Fluid Physiology and Non-malignant Effusions", Kayvan Amjadi, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.4 Mésothéliome et Asbestose^{5,6}

Patient Typique

- Travailleur d'amiante (asbestos)

Cause

- Manifestations bénignes de l'exposition à l'amiante :
 - Effusion pleurale d'amiante bénigne
effusion avec exsudat, 10 ans après l'exposition, se résout de soit
 - Plaques pleurales, souvent calcifiées
démontre une exposition à l'amiante, souvent une trouvaille radiologique asymptomatique
- Mésothéliome
 - cancer primaire de la plèvre
 - plusieurs décennies après l'exposition (même avec une exposition limitée)
 - le tabac n'est pas un facteur de risque, mais l'amiante et le tabac augmentent synergiquement le risque du cancer des poumons
- Histologie : épithelial, sarcomatoid, mixe

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur thoracique persistante (souvent non pleurétique)
- Dyspnée
- Toux
- Effusion pleurale tachée de sang
- Perte de poids

Examen Physique

- Regarder à l'inspection, percussion et auscultation pour des signes d'effusion pleurale

Investigations

- Bronchoscopie
- Biopsie à l'aiguille ou biopsie fermée de la plèvre
- TDM thorax
- TEP-TDM

Traitement

- Traitement symptomatique (drainage thérapeutique = thoracocentèse)
- Prévenir des récurrences (Chimiothérapie et radiothérapie)
- Pleurodèse chimique (Talcage de la plèvre)
- Cathéter mis à long terme
- Shunt pleuroperitonéal
- Pleurectomie

⁵ "Pleural Fluid Physiology and Non-malignant Effusions", Kayvan Amjadi, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.5 Embolie Pulmonaire ^{7,8,9}

Patient Typique (*tout facteur de risque associé avec la triade de Virchow*)

- Stase circulatoire : hospitalisation
- Hypercoagulabilité : patiente obstétrique, contraceptifs oraux, cancer, prédisposition génétique à l'hypercoagulabilité
- Dommages vasculaires : naissance, athérosclérose, cathéter

Cause

- Obstruction artérielle : 95% à cause d'une thrombose veineuse profonde (TVP) qui s'est délogée
- Caillot sanguin se forme dans une ou plusieurs veines profondes du corps (l'endroit le plus commun étant les jambes), puis se déloge et voyage aux poumons
- Changements chroniques : le tissu subit un infarctus et deviendra fibrosé. Si les poumons vivent ceci à plusieurs reprises, il y a un risque d'hypertension pulmonaire et de cor pulmonale.

Symptômes/Présentation Clinique

- Essoufflement
- Douleur thoracique pleurétique
- Palpitations
- Syncope
- Hémoptysie (expectorations pulmonaires avec du sang)
- Symptômes de thrombose veineuse profonde (TVP)

Examen Physique

- Fréquences cardiaque et respiratoire élevées, augmentation de la pression veineuse jugulaire
- Sons cardiaques normaux dans la plupart des cas
- Saturation en oxygène abaissée
- Signes de TVP
- Détresse respiratoire, choc

Investigations

- Tests pour savoir les diagnostics différentiels; Radiographie thoracique, ECG, gazométrie artérielle
- Ultrasonographie de compression
- Score de Well's pour l'embolie pulmonaire
- D-Dimères
- TDM (CT) - angiographie pulmonaire
- TDM (CT) des poumons
- Scan nucléaire de ventilation-perfusion

Traitement

- Anticoagulants (ex : héparine, héparine à faible poids moléculaire, NOAC (nouveaux anticoagulants oraux))
- EP qui est provoquée (ie qui a une cause majeure connue) doit être traitée pour 3 mois
- EP causée par un cancer doit être traitée avec des anticoagulants tant que le cancer est actif
- EP qui est non-provoquée (ie qui n'a pas une cause connue) sera souvent traitée de manière indéfinie (certains individus nécessiteront un traitement à vie)
- Thérapie aiguë : NOAC à la maison
- Fibrillation auriculaire : NOAC, warfarine
- Thérapie pour embolie pulmonaire aiguë : héparine à faible poids moléculaire plus ou moins warfarine, NOAC
- Valves mécaniques : warfarine

⁷ "Pathology: Interstitial Lung Disease", Chi Lai, March 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁸ "Deep vein thrombosis and pulmonary embolism", Dimitri Scarvelis, April 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁹ "Clot Preventers: The pharmacology and applications of anticoagulation", Dimitri Scarvelis, April 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Prophylaxie pour TVP : héparine à faible poids moléculaire, pentasaccharide, warfarine, NOAC
- Cancer, grossesse : seulement héparine à faible poids moléculaire
- Insuffisance rénale : héparine IV, suivie par héparine

4.6 Hypertension Artérielle Pulmonaire (HTAP) ^{10,11}

Patient Typique

- HTAP de type 1: femmes de 20-40 ans
- HTAP de type 2 et 3: patients plus âgés, avec des antécédents maladies chroniques

Causes de HTAP

- Type 1: HTAP idiopathique: Prédilection familiale, médicaments (ex cocaïne, médicaments anorexigènes), maladie du collagène (sclérodémie, lupus), VIH, drépanocytose, shunts congénitaux gauche-droite (syndrome Eisenmenger), communication intraventriculaire, communication interauriculaire, hypertension portale, anémie chronique, etc
- Type 2: HTAP due aux cardiopathies gauches: Dysfonction ventriculaire ou auriculaire gauche sévère, dysfonction valvulaire gauche sévère (sténose aortique, sténose mitrale)
- Type 3: HTAP associée aux maladies respiratoires ou à l'hypoxie: Problèmes du parenchyme pulmonaire (MPOC, fibrose kystique, fibrose interstitielle), hypoxie chronique (apnée du sommeil ou autre désordre du sommeil, vivre en altitude, syndrome d'hypoventilation pulmonaire, etc)
- Type 4: HTAP due aux maladies thrombotiques ou emboliques: Thrombose menant à des embolies pulmonaires, thrombose en situ ou embolie non thrombotique (tumeur, parasite, matériel étranger)
- Type 5: HTAP multifactoriel: Désordres hématologiques, sarcoïdose, désordres métabolique, histiocytose, lymphangiomatose, compression physique des vaisseaux sanguins

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée, fatigue, douleur rétrosternale, syncope,
- Œdème pédiéux
- Phénomène de raynaud (changement de pigmentation des mains)

Examen Physique

- Normale jusqu'aux phases sévères de la maladie
- P2 fort et palpable, Souffle systolique (régurgitation tricuspide), B4 situé droite, PVJ augmentée, Réflexe hépatojugulaire positif, œdème périphérique, ascite si insuffisante VD

Investigations

- Cathétérisme cardiaque = gold standard, seule façon de réellement diagnostiquer HTAP
 - Pression artérielle pulmonaire moyenne ≥ 25 mmHg au repos ou 30 mmHg avec l'exercice
- Dépendant de cause: radiographie thoracique, test de fonction pulmonaire, TDM, FSC, étude du sommeil

Traitement

Type de HTAP	Traitement	
Type 1 – HTAP idiopathique	Pas de traitement efficace. Thérapie avancée inclut prostanoides, antagonistes des récepteurs endothéline, inhibiteur de PDE5. Greffe de poumons dans les cas sévères.	Oxygène Exercice Anticoagulation
Type 2 – HTAP due aux cardiopathies gauches	Traiter le problème cardiaque sous-jacent (réparer la valvulopathie, médicaments, etc)	

¹⁰“Pulmonary Hypertension”, George Chandy, January 25 2016, University of Ottawa Faculty of Medicine

¹¹ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

Type 3 – HTAP associée aux maladies respiratoires ou à l'hypoxie	Traitement le problème sous-jacent L'oxygénothérapie a un effet bénéfique prouvé sur la survie de ce groupe	Éviter exercice intense, grossesse, altitudes élevées, chirurgies
Type 4 – HTAP due aux maladies thrombotiques ou emboliques	Anticoagulation, Thromboendarterectomie	
Type 5 – HTAP multifactoriel	Traiter la cause sous-jacente	

4.7 Maladie Pulmonaire Obstructive (MPOC) ^{12,13,14}

Bronchite Chronique

Patient Typique

- Patient âgé de plus de 40-50 ans
- Consommateur de tabac ou ex-fumeur
- Facteurs de risque : tabac, âge, essence biomass, occupation, statut socio-économique, tuberculose, être un homme

Cause

- Inflammation causé par un irritant engendre une prolifération des muscles lisses et dysfonction muco-ciliaire. Ceci entraîne une perte d'élasticité et une augmentation de la résistance à l'écoulement d'air, causant une obstruction évolutive et partiellement réversible des voies respiratoires. Le patient devient prédisposé aux infections récurrentes et à la bronchiectasie.

Symptômes/Présentation Clinique

- Bronchite chronique a un diagnostic clinique : toux productrice pour plus de 3 mois, pendant 2 ans consécutifs.
- Exacerbations et infections pulmonaires récurrentes qui s'empirent avec le temps
- Dyspnée, oppression thoracique
- Limitation à l'exercice, absence au travail
- Sibilances, toux productrice, hémoptysie
- Obésité

Examen Physique

- Thorax en tonneau (hyperinflation), recrutement des muscles accessoires à la respiration
- Cyanose, expiration prolongée, hypoxémie, hypercapnia
- Hypertension artérielle pulmonaire et cor pulmonale dans les cas sévères
- Respiration à lèvres pincées (« Pursed lipped breathing »)
- Examen et auscultation :
 - Sibilances (wheezing)
 - Diminution diffuse des sons respiratoires
 - Expiration prolongée
 - Hyperrésonance à la percussion

Investigations

- Test de fonction pulmonaire (spirométrie, plethysmography) : permet diagnostic général de MPOC
- Gazométrie artérielle
- Culture des expectorations si on suspecte une exacerbation dû à une infection
- Radiographie pulmonaire
- Electrocardiogramme

Échelle de sévérité-Gold Classification 2007

¹² "COPD", Shawn Aaron, February 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

¹³ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

¹⁴ "Respiratory pharmacology", Krishna Sharma, February 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

Diagnostic d'obstruction: VEMS/CVF sous 0.7

- Stage 1 (léger) VEMS plus de 80%
- Stage 2 (modéré) VEMS 79% à 50%
- Stage 3 (sévère) VEMS 30% à 49%
- Stage 4 (très sévère) VEMS moins de 30% ou moins de 50% avec insuffisance cardiaque droite)

Traitement

- Seules options qui prolongent la vie : Cesser le tabac, oxygénothérapie, vaccins
- Options pour augmenter la qualité de vie :
 - a. Éducation, cessation de tabac
 - b. Bronchodilatateur à courte action (BACA) au besoin
 - c. BACA + Bronchodilatateur à longue action (BALA) ± anticholinergique
 - d. BACA + BALA ± Réadaptation pulmonaire
 - e. BALA + Anticholinergique + corticostéroïdes inhalés (CSI)
 - f. Ajouter oxygénothérapie à domicile
- Traitement d'exacerbations aiguës :
 - BACA ou anticholinergique à action rapide
 - Oxygène, stéroïdes systémique (prednisone pour 14 jours)
 - Antibiotiques s'il y a une infection

Emphysème

Patient Typique

- Patient âgé de plus de 40-50 ans
- Consommateur de tabac ou ex-fumeur ou histoire familiale d'emphysème
- Facteurs de risque : tabac, âge, essence biomass, occupation, statut socio-économique, tuberculose, être un homme

Cause

- Cause génétique (1%): déficit en α -1-antitrypsine cause une destruction du septum intra-alvéolaire panlobulaire (diffus)
- Cause inflammatoire (99%) : Un irritant engendre une destruction du septum intra-alvéolaire qui est centrolobulaire et dans les parties supérieures des poumons. On observe aussi une prolifération des muscles lisses et dysfonction muco-ciliaire. Ceci entraîne une perte d'élasticité et une augmentation de la résistance à l'écoulement d'air, causant une obstruction évolutive et partiellement réversible des voies respiratoires. Le patient devient prédisposé aux infections récurrentes et à la bronchiectasie.

Symptômes/Présentation Clinique

- Exacerbations et infections pulmonaires récurrentes, limitation à l'exercice, absence au travail
- Dyspnée, oppression thoracique, peu de toux, hémoptysie

Examen Physique

- Thorax en tonneau (hyperinflation), recrutement des muscles accessoires à la respiration
- Peau rose, cachexie, respiration à lèvres pincées (pursed lipped breathing), diminution de l'excursion diaphragmatique
- Hypertension artérielle pulmonaire et cor pulmonale dans les cas sévères
- À l'examen et l'auscultation : sibilances, diminution diffuse des sons pulmonaires, hyperrésonance à la percussion, expiration prolongée

Investigations

- Test de fonction pulmonaire (spirométrie, pléthysmographie) : permet diagnostic général de MPOC
- Gazométrie artérielle
- Culture des expectorations si on suspecte une exacerbation due à une infection
- Radiographie pulmonaire
- CT à haute résolution (emphysème a un diagnostic radiologique ou pathologique)

Échelle de sévérité-Gold Classification 2007

Diagnostic d'obstruction: VEMS/CVF sous 0.7

- Stage 1 (léger) VEMS plus de 80%
- Stage 2 (modéré) VEMS 79% à 50%
- Stage 3 (sévère) VEMS 30% à 49%
- Stage 4 (très sévère) VEMS moins de 30% ou moins de 50% avec insuffisance cardiaque droite)

Traitement

- Même traitement que bronchite chronique

4.8 Asthme^{15,16,17,18}

Patient Typique

- Patient avec une histoire d'atopie (rhinite allergique, eczéma, polypes nasaux)
- Patient avec une histoire familiale d'asthme ou d'atopie
- Enfant avec une histoire de bronchiolite

Cause

- Inflammation chronique des voies respiratoires suite à l'exposition à un antigène.

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée, oppression thoracique
- Wheeze (sibilance) polyphonique, diffuse et parfois biphasique
- Expectorations, toux souvent pire la nuit
- Limitation à l'exercice, absence au travail
- Toux

Examen Physique

- Observation nasale (pour voir des polypes)
- Sibilances (wheezing) à l'auscultation
- Thorax en tonneau, cyanose, recrutement des muscles accessoires à la respiration
- Pulsus paradoxus, difficulté à parler, tachypnée et tachycardie lors des cas sévères
- Saturation d'oxygène moins de 91% et perte de conscience lors des cas extrêmes

Investigations

- Saturation d'oxygène et gazométrie artérielle
- Radiographie thoracique si appropriée
- Tests de fonction pulmonaire (spirométrie, plethysmographie) : seulement si plus de 6 ans
diagnostic de réversibilité si le volume expiratoire maximal seconde (VEMS) augmente de 12% ou 200 mL
suite à l'administration d'un bronchodilatateur ou si l'administration de métacholine (ou histamine) fait
chuter le VEMS de 20%
- Thérapie d'essai si en-dessous de 6 ans

Traitement

- Éviter les facteurs environnementaux qui déclenchent l'asthme
- Immunothérapie
- Médicaments
 1. Bronchodilatateur à courte action (BACA)*

¹⁵ "Asthma" by Krishna Sharma MD FRCP, Feb 29th, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

¹⁷ "Respiratory pharmacology", Krishna Sharma, February 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁸ Morris, MJ. "Asthma Clinical Presentation", Mosenifar, Z (Ed), Medscape, 2016.

2. BACA avec corticostéroïdes inhalés (CSI)
3. 6-11 ans : BACA avec dose augmentée de CSI / 12 ans + : BACA + CSI + Bronchodilatateur à longue action (BALA)
4. 6-11 ans : BACA + CSI + BALA / 12 ans+ : BACA + BALA + CSI + Antagoniste des récepteurs de leukotriène (ARLT)
5. Ajout d'un anti-IgE
6. Prednisone

* est un médicament de secours, ne permet pas de contrôler à long terme comme les autres médicaments
 Pour une exacerbation aigue : BACA, anticholinergique, steroïde systémique, antibiotique s'il y a une infection

4.9 Bronchoconstriction Induite par l'Exercice¹⁹

Patient Typique

- 7-20% de la population générale
- Plus commun chez les enfants et chez les athlètes qui s'entraînent dans des températures froides (ex : joueur d'hockey)
- Patient avec asthme

Cause

- Génétique
- Inflammation via leukotriène

Symptômes/Présentation Clinique

- Se présente comme l'asthme, avec tous les autres symptômes de l'asthme (sibilance)
- dyspnée parfois
- La bronchoconstriction induite par l'asthme peut être présente même en l'absence d'asthme
- Pire dans les 10-15 minutes après l'exercice, se résout en dedans d'une heure
- Pire dans des températures froides et sèches

Examen Physique

- Normal au repos
- Tachypnée et sibilances lorsque symptomatique

Investigations

- Test de métacholine négatif dans les cas de bronchoconstriction induite par l'exercice pure (aucun asthme présent; la seule exception est chez les athlètes de haut niveau)
- Test de fonction pulmonaire suite à l'exercice : baisse de VEMS de 10% post-exercice dans les 10 minutes
- Problème : sensibilité faible parce que l'exercice ne reproduit pas nécessairement les vrais conditions (température, humidité en laboratoire n'est pas représentative de la réalité)

Traitement

- Faire des exercices de réchauffement pour plus longtemps
- Mettre un masque sur le visage pour se protéger de l'air froid
- Augmenter sa forme cardiovasculaire
- Rarement : Bronchodilatateur à courte action (BACA) en prophylaxie pour l'exercice ou pour alléger les symptômes, corticostéroïdes inhalés (CSI) et antagoniste des récepteurs de leukotriène (ARLT)

¹⁹ "Exercise Physiology and Exercise Testing", Nha Voduc, February 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.10 Fibrose Kystique ^{20,21,22}

Patient Typique

- Plus commun chez les gens d'origine caucasienne
- Patients reçoivent leur diagnostic en moyenne avant l'âge d'un an, mais certains patients avec des symptômes plus légers peuvent recevoir diagnostic à l'âge adulte

Cause

- Mutation autosomique récessive du gène CFTR présent sur le bras long du chromosome 7 (7q) qui régule la perméabilité membranaire du canal chlore (Cl) ((mutation plus commune est F508)
- Le canal laisse normalement passer le Cl à l'extérieur de la cellule, permettant à l'eau et au sodium (Na) de suivre passivement. La mutation entraîne alors une diminution de l'eau qui sort des cellules, causant un mucus extrêmement épais qui peut obstruer les bronches, le pancréas, le conduit déférent, les passages nasaux, le conduit biliaire, etc. Ceci prédispose à des infection bactériennes récurrentes et à des surinfection et, ainsi, un dommage aux poumons.
- Le canal a une insertion inversée dans les glandes sudoripares : il sert à réabsorber le Cl et le Na.

Symptômes/Présentation Clinique

- Nouveau-né : méconium ileus, jaunice
- Nourrissons : insuffisance pancréatique (carence en vitamines liposolubles ADEK), retard de croissance, anémie, hyponatrémie
- Enfance : sibilance, toux chronique, infection pulmonaire récurrente, syndrome d'occlusion intestinale distale, hémoptysie, polypes nasaux, prolapsus rectal, hippocratisme digital
- Adulte : maladie pulmonaire obstructive, infertilité complète (hommes), fertilité diminuée (femmes)
- Dans tous les cas : risque d'hypertension artérielle pulmonaire et cor pulmonale, cirrhose biliaire focale, diabète de type 1, malnutrition, douleur abdominale, rhinite, sinusite

Examen Physique

- Polypes nasaux et rhinite à l'examen du nez
- Tachypnée, sibilances, thorax en tonneau, hyperresonance à la percussion des poumons
- Toux, cyanose, hippocratisme digital, utilisation des muscles accessoires de la respiration
- Examen abdominale : distension abdominale, prolapsus rectal, hépatosplenomégalie
- Signes de déficience des vitamines liposolubles

Investigations

- Test de dépistage de sueur est l'examen de référence
- Test de dépistage génétique
- Dosage du trypsinogène pour dépistage à la naissance (si positif, procéder au test génétique ou test de sueur)
- Culture des expectorations si on suspecte une exacerbation dû à une infection
- Radiographie pulmonaire

Traitement

- Thérapie nutritionnelle (suppléments d'enzymes pancréatiques, de vitamines et régime hypercalorique, augmentation du sodium durant l'été, insuline, acide ursodeoxycholique)
- Kinésithérapie de drainage (clapping, veste, PEEP), exercice, oxygénothérapie pour les cas avancés
- Antibiotiques (oraux ou IV pour les exacerbations, tobramycin pour la suppression à long terme de Pseudomonas dans les voies respiratoires)
- Bronchodilatateur, mucolytiques (DNase alpha inhalée, soluté hypertonique inhalé), modulateur CFTR ex : ivacaftor pour mutation G551D
- Transplantation des poumons lorsque le VEMS est à moins de 30%

²⁰ Sharma, GD. "Cystic Fibrosis Clinical Presentation", Haver K (Ed). Medscape, 2016.

²¹ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

²² "Cystic fibrosis lab", Thomas Kovesi, March 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Chaque 3 mois : Test de fonction pulmonaire, culture de sputum, statut nutritionnel
- Chaque année : FSC, radiographie pulmonaire

4.11 Apnée Centrale - Syndrome d'Hypoventilation Centrale Congénitale²³

Patient typique

- Jeunes enfants
- Début à la naissance, rarement plus tard durant l'enfance

Cause

- Absence d'un générateur de patr n central du à la mutation du gène PHOX2B. Le gène RAS prédomine pour le contrôle conscient de la respiration

Symptômes/Présentation Clinique

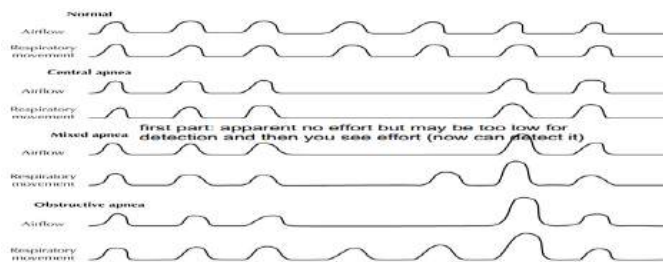
- Détresse ou arrêt respiratoire lors du sommeil de l'enfant

Examen Physique

- Respiration : monotone, lente, ne répond pas à des stimulis, hypercapnique, cyanose lors de l'arrêt respiratoire
- Il y a parfois la présence de tumeurs dans la crête neurale
- Associée à la bradychardie

Investigations

- Diaphragme : test du reniflement (« sniff test »), EMG
- Mesure de la force musculaire maximale inspiratoire et expiratoire
- IRM pour voir la présence de tumeurs neurogéniques
- Polysonogramme et étude de sommeil : on voit des périodes sans mouvements abdominaux



Traitement

- Tracheostomie, ventilation durant la nuit
- Pacemaker diaphragmatique

²³ "Ventilatory Control", Author Unknown, February 22 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.12 Pneumonie ^{24,25,26}

Patient Typique

- Patient avec des facteurs de risques tels qu'une diminution des réflexes de la toux, dysfonction muco-ciliaire, immunosuppression (diabète, VIH, transplantation), exposition à des pathogènes connus ou possibilité d'aspiration
- Patients âgés plus de 65 ans plus à risque
- Mode de vie qui augmente l'exposition (voyage, contact animal, drogues comme bloqueur H2 ou PPIs, stéroïdes)

Cause

- Pneumonie acquise en communauté :
 - Virus (influenza, adénovirus) (pneumonie interstitielle)
 - Histoplasmosse si exposé à des cavernes, chauve-souris ou oiseaux (pneumonie interstitielle)
 - Bactérie typique : *S. pneumoniae* (majorité, pneumonie lobaire), *Moraxella catarrhalis*, *Haemophilus influenzae* (pneumonie lobaire ou bronchopneumonie), *Staphylococcus aureus* (pneumonie compliquée)
- Bactérie atypique : *Mycoplasma pneumoniae* (majorité, pneumonie interstitielle), *Chlamydia pneumoniae* (pneumonie interstitielle), *Legionella pneumophila* (pneumonie compliquée, bronchopneumonie)
- Pneumonie nosocomiale : bactéries entériques, *Pseudomonas aeruginosa*, *S. aureus* (SARM)
- Pneumonie d'aspiration : perte de conscience, sédatifs, alcool, dysphagie, démence ou intubation cause infection par des bactéries orales anaérobies, entériques gram négatives (*E. coli*), *S. aureus*, *Klebsiella* ou les contenus de l'estomac. Peut mener à des abcès.
- Pneumonie chez patient immunocompromis (ex : VIH) : *Pneumocystis jirovecii*, Levure (*Cryptococcus*), *Nocardia*, Virus (CMV, HSV), Tuberculose
- Mode d'infection: 99% via inhalation, 1% via aspiration, moins de 1% via transmission hématogène ou transdiaphragmatique

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée, toux, expectoration, hémoptysie, désorientation
- Fièvre, frissons, sueur nocturne, perte d'appétit, douleur pleurétique
- Aux âgées: perte d'autonomie, confusion, chutes

Examen Physique

- Fièvre, diaphorèse, cyanose
- Tachypnée et tachycardie
- Matité à la percussion, crépitements, frémitus tactile et egophonie

Investigations

- Radiographie pulmonaire, FSC, culture sanguine, gazométrie artérielle, CT (rarement)

Traitement

- Oxygénothérapie et fluides intraveineux
- Salbutamol nébulisé au besoin
- Antibiotiques :
 - Pneumonie acquise en communauté : macrolide ou fluoroquinolone ou B-Lactame+macrolide si comorbidités
 - Pneumonie d'aspiration : amoxicilline+acide clavulanique avec ou sans macrolide
 - Pneumonie nosocomiale : B-lactame+macrolide ou fluoroquinolone

²⁴ "Community and Hospital Acquired Pneumonia", Daniel Kobewka, March 14 2016, uOttawa Faculty de Medicine

²⁵ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

²⁶ "Maladies Infectieuses – Laboratoire de pathologie", Marcio Gomes, March 17 2016, uOttawa Faculty de Medicine

- Pneumonie nosocomiale avec suspicion de Pseudomonas : (piperacillin-tazobactam ou meropenem + fluoroquinolone) ou (piperacillin-tazobactam + aminoglycoside et azithromycin)
- Pneumonie avec suspicion de SARM : vancomycine ou linezolid

4.13 Tuberculose (TB) ^{27,28}

Patient Typique

- Autochtones et personnes nées à l'étranger (Asie, Amérique du Sud, Afrique, Europe de l'Est) plus à risque
- Patients immunocompromis, utilisation de drogues intraveineuses, voyager aux endroits à haut risque

Cause

- Exposition aux gouttelettes de mycobactérium tuberculosis
- Infection initiale qui devient latente (asymptomatique) dans 95% des cas, l'autre 5% des cas ont une TB primaire. Environ 5%-10% des cas latents se réactivent, ce qu'on appelle une TB secondaire.

Symptômes/Présentation Clinique

- Infection latente est asymptomatique
- Infection secondaire
 - fièvre, frissons, perte d'appétit
 - TB pulmonaire : toux, hémoptysie, pneumonie qui ne se résout par malgré l'utilisation d'antibiotiques standards
 - TB extrapulmonaire : lymphadénite, pleurésie, péricardite, péritonite, méningite, ostéomyélite, affection adrénales, affection rénale ou ovarienne
 - TB miliaire : propagation hématogène aux poumons, indique une forme très grave de la maladie

Examen Physique

- Confusion, fièvre, perte de poids, diaphorèse avec cyanose, dyspnée, tachypnée et tachycardie si pulmonaire
- Examen pulmonaire: Matité à la percussion, crépitements, frémitus tactile et egophonie présents
- TB extrapulmonaire : dépend du site. Ex: péricardite : frottement triphasique

Investigations

- TB latente : diagnostic via test cutané à la tuberculine et radiographie.
 - Test de tuberculine (Mantoux) :
 - positif si **0-4 mm** chez un enfant de moins de 5 ans
 - positif de **5-9 mm** chez patients avec VIH, avec un contact avec la TB il y a moins de 2 ans, présence de lésions fibronodulaires à la radiographie, traitement immunosuppresseur (greffe d'organe, anti TNF- α , prednisone, etc), insuffisance rénale terminale.
 - Toujours considéré positif si **10 mm** ou plus
 - Peut être positif si patient a reçu vaccin BCG.
 - Radiographie : granulomes, ganglions lymphatiques calcifiés (n'augmente pas le risque), « blunting » de l'angle costophrénique (augmente le risque de réactivation), capping apical (0 risque), lésions fibronodulaires apicales (augmente de 6-19X le risque de réactivation)
- TB active : se fait via symptômes cliniques, radiographie et culture d'expectoration.
 - Smear TB (microscopie avec teinture acid fast): 24-28 heures: besoin d'une haute concentration de bacille
 - Culture de sputum : prend 4-7 semaines
 - Radiographie de la TB active: infiltrats alvéolaires avec cavitation (dans les lobes inférieurs si TB primaire ou apicalement si secondaire), effusion pleurale, adénopathie hilaires et médiastinale, cicatrices qui témoignent d'une infection passée, diminution des volumes pulmonaires

²⁷ "Tuberculose", Gonzalo G. Alvarez, March 14, 2016, uOttawa Faculty de Medicine

²⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

Traitement

- Prévention via le vaccin BCG : peu efficace chez les adultes, efficace à 80% chez les enfants pour prévenir surtout la TB miliaire et la méningite tuberculeuse. Seulement utile dans les régions à haut risque.
- On doit isoler les cas actifs de TB et reporter ces cas à la Santé Publique
- TB latente : Donner Isoniazid (INH) pour 9 mois. Ou rifampin (RMP) pour 4 mois si TB est INH-résistante
- TB active : INH, RMP, Pyrazinamide (PZA), Ethambutol (EMB) pour 2 mois, puis INH + RMP pour 4 mois. Durée totale du traitement est 6 mois.

4.14 Introduction aux Pneumopathies Interstitielles^{29,30}

Patient Typique

- Patient de tout âge, présentation clinique différente selon la cause

Cause

- Diminution de la compliance pulmonaire, augmentation du travail respiratoire, diminution du volume pulmonaire, diminution de la surface d'échange gazeux.
- Diagnostique différentiel : pneumonie (virus ou bactéries atypiques donnent patron interstitiel), carcinomatose lymphangitique (suit les voies lymphatiques des poumons), pneumonie d'hypersensibilité (exposition à des éléments organiques irritants), maladie du tissu conjonctif, pneumoconiose (exposition à des éléments inorganiques irritants), médicaments (amiodarone, nitrofurantoïne, methiodextrate, bléomycine), radiothérapie (fibrose 6-12 mois après traitement), pneumopathie interstitielle idiopathique, sarcoidose

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée, toux sèche
- Pas commun d'avoir de douleur thoracique, ni de respiration sifflante
- Maladie du tissu conjonctif : Douleur articulaire, fièvre, enflure
- Pneumonie : Fièvre, frissons, expectorations
- Pneumopathie interstitielle idiopathique : Hippocratisme digital, toux
- Sarcoidose : Symptômes multisystémique (peau, yeux, cerveau, foie, etc), sans hippocratisme digital
- Pneumoconiose : Histoire de travail avec du charbon, de la silice, de l'amiante, etc
- Pneumonie d'hypersensibilité : histoire de travail avec des animaux, du bois, du foin, de la nourriture

Examen Physique

- Désaturation, tachycardie, tachypnée
- Crépitations à l'auscultation - « Velcro » associé à pneumopathie idiopathique

Investigations

- Radiographie
- TDM à haute résolution (HRCT)
- Test de fonction pulmonaire (spirométrie démontre patron restrictif)
- Évaluations sanguines pour voir facteur d'inflammation (maladie du tissu conjonctif présente avec facteur rhumatoïde, anticorps-antinucléaire), FSC
- Une biopsie n'est pas toujours nécessaire (sauf dans le cas du cancer : obligatoire d'avoir biopsie)

Traitement

- Selon la cause

²⁹ "Maladie pulmonaire interstitielle", Tara Keays, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

³⁰ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.15 Fibrose Pulmonaire Idiopathique ^{31,32}

Patient Typique

- Plus commun après l'âge de 50 ans. Hommes plus que femmes. Incidence augmente avec l'âge.

Cause

- Fibrose progressive et irréversible du parenchyme pulmonaire, sans cause connue.

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée lors d'effort physique
- Toux sèche
- Perte de poids, fièvre, frissons, malaise

*** Les antécédents cliniques sont importants, car ils permettent de différencier la fibrose pulmonaire idiopathique des autres causes de fibrose

Examen Physique

- Dyspnée, tachypnée, tachycardie, utilisation des muscles accessoires de la respiration si cas avancé
- Crépitements (râles crépitants) de type « Velcro » aux bases des poumons en fin d'inspiration
- Hippocratisme digital

Investigations

- Radiographie thoracique: démontre patron réticulaire ou réticulonodulaire, plus important dans les lobes inférieurs. Dans les cas avancés, on peut voir à la radiographie des lésions en rayons de miel (« honeycombing »)
- TDM à haute résolution (HRCT) : lésions réticulaires en prédominance dans les zones inférieures/basales et périphériques, bronchiectasie de traction, lésions en verre dépoli, consolidation, lésions en rayons de miel
- Biopsie : rarement nécessaire parce que les lésions en rayons de miel rendent le diagnostic possible normalement
Une biopsie démontrerait une fibrose avec une « hétérogénéité temporelle » et relativement peu d'inflammation, sans preuve de ce qui cause l'inflammation.
- Test de fonction pulmonaire (spirométrie démontre patron restrictif – permet de savoir la sévérité)

Traitement

- Aucun traitement connu pour guérir (sauf la greffe de poumons pour les cas avancés)
- S'assurer d'avoir ses vaccins, cessation de tabac, réhabilitation pulmonaire
- Oxygène, soins palliatifs
- Les médicaments anti-fibrotiques, pirféridone (Esbriet) et nintedanib (Ofev), peuvent ralentir l'évolution de la maladie
- Inhibiteurs de la pompe à protons empiriquement
- 3-5 ans de survie moyenne après le diagnostic

³¹“Maladie pulmonaire interstitielle”, Tara Keays, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

³² Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.16 Pneumoconiose ^{33,34,35,36,37}

Amiantose

Patient Typique

- Souvent, les symptômes apparaissent plus de 20 ans après la période d'exposition initiale à l'amiante.

Cause

- Fibrose pulmonaire interstitielle, diffuse et progressive, induite par l'inhalation de fibres d'amiante
- Risques d'exposition: isolation, chantiers navals, construction, garnitures de freins, tuyauteurs, plombiers

Symptômes/Présentation Clinique

- Essoufflement et toux sèche

Examen Physique

- Inspection: l'Hippocratisme digital peut être présent (mais chez moins de la moitié des patients)
- Auscultation: craquements (chez la majorité des patients, mais dépend de la gravité de la fibrose)

Tests

- Radiographie du thorax: plaques pleurales calcifiées et non calcifiées, lobe inférieur > lobe supérieur
- Tomodensitogramme à haute résolution : structure réticulonodulaire, plaques pleurales généralement présentes, une structure alvéolaire peut se développer dans le cas d'une maladie sérieuse due à une fibrose grave
- Pathologie
- L'examen microscopique révèle des corps ferrugineux (ou corps en amiante), des structures en forme de bâtons représentant des fibres d'amiante enrobées dans des macrophages.
- Le schéma de fibrose est similaire au schéma interstitiel habituel, le schéma observé plus fréquemment dans la FPI (fibrose pulmonaire idiopathique).

Complications

- L'exposition à l'amiante augmente également le risque de cancer du poumon (le cancer le plus courant chez les patients ayant déjà été exposés à l'amiante) et de mésothéliome malin (cancer rare, mais observé presque exclusivement chez les patients exposés à l'amiante).

Traitement

- Aucun traitement spécifique n'est disponible (les patients peuvent être éligibles à l'indemnisation des accidents du travail).
- Éviter d'autres expositions
- Mesures de soutien (cessation du tabagisme, vaccins contre la pneumonie et la grippe, supplément d'oxygène si le patient qualifie en fonction de l'hypoxie, greffe de poumon si le patient conforme aux critères)

Silicose

Patient Typique

- Habituellement, exposition à la silice pendant plus de 15 ans (bien que cela varie considérablement en fonction du niveau / de la fréquence d'exposition)

Cause

³³ "Introduction to Interstitial Lung Diseases", Nha Voduc, March 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine.

³⁴ "Interstitial Lung Disease" Ashish Gupta, Mar 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine.

³⁵ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

³⁶ Laney AS, Weissman DN. The classic pneumoconioses: new epidemiological and laboratory observations. Clinics in Chest Medicine. 2012 Dec 1;33(4):745-58.

³⁷ Petsonk EL, Rose C, Cohen R. Coal mine dust lung disease. New lessons from an old exposure. American journal of respiratory and critical care medicine. 2013 Jun 1;187(11):1178-85.

- Inhalation de poussières fines contenant de la silice (quartz)
- Population à risque : sableurs, mineurs de pierre dure, tailleurs de pierre, production de verre et de céramique

Symptômes / Présentation Clinique

- Début insidieux de dyspnée et de toux (au fil des ans, la toux peut être sèche ou productive)
- Dans de rares cas, les patients peuvent également développer des symptômes évoluant rapidement (en plusieurs semaines) après une courte période d'exposition très intense à la silice (c.-à-d. Une «silicose aiguë»).

Examen Physique

- Une minorité de patients ont des craquements ou une respiration sifflante lors de l'auscultation thoracique.

Tests

- Radiographie du thorax: lobe supérieur > inférieur; l'élargissement des ganglions lymphatiques hilaires est fréquent
 - Précoce/simple: maladie nodulaire (silicose simple, pas de fibrose)
 - Tardive/sévère: les nodules se fusionnent pour former des masses plus importantes en association avec une fibrose pulmonaire (fibrose massive progressive)
- Tomodensitogramme à haute résolution : nodules bilatéraux symétriques (centrolobulaires) pouvant calcifier
- Test de la fonction pulmonaire : peut montrer une gamme d'anomalies selon la gravité de la maladie
 - Dans une maladie nodulaire précoce/simple, le test de la fonction pulmonaire peut être normal; dans le cas de fibrose plus grave, le patient peut démontrer une diminution de la diffusion, une restriction (diminution de la capacité pulmonaire totale), ou même une obstruction/MPOC

Complications

- Une minorité de patients atteints de silicose sont aussi atteints du syndrome de Caplan, qui inclut le développement de la polyarthrite rhumatoïde (douleurs articulaires inflammatoires, RF positif et anti-CCP) associée à la silicose (et plus rarement à l'asbestose ou au poumon du charbon)
- L'exposition à la silice est un facteur de risque de tuberculose, de cancer du poumon, et de MPOC (l'exposition à la fumée du tabac augmente encore les risques).

Traitement

- Identique à l'asbestose (c'est-à-dire mesures de soutien)

Pneumoconiose du charbon (poumon noir)

Patient Typique

- Habituellement plus de 10 ans d'exposition fréquente au charbon (p. exp. les mineurs de charbon)

Cause

- De petites particules sont inhalées, provoquant un état inflammatoire qui endommage l'architecture pulmonaire
- Des nodules pulmonaires et une fibrose massive progressive peuvent en résulter
- Peut se présenter avec des symptômes cliniques et radiologiques similaires à ceux de la silicose; l'histoire est donc la clé du diagnostic
- La silice est également présente dans les mines de charbon, et une minorité significative de patients atteints de la pneumoconiose du charbon démontrent également des signes de silicose sur les tests de pathologie.

Symptômes / Présentation Clinique

- Dyspnée progressive
- Toux (souvent productive)

Examen Physique

- Autre que les nodules et la fibrose, la poussière de charbon contribue aussi à la MPOC (le charbon et le tabac ont des effets additifs négatifs). Par conséquent, il faut examiner pour les signes de la MPOC (signes d'hyperinflation, respiration sifflante).

Tests

- Historique compatible (de loin le facteur le plus important)
- Test de la fonction pulmonaire : forme souvent obstructive de la MPOC, diminution de la diffusion en raison de la destruction des poumons et, en fonction du degré de fibrose, peut entraîner une restriction
- Radiographie du thorax: très semblable à la silicose (petites opacités arrondies, peuvent être présentes dans toutes les zones pulmonaires, bien que l'enseignement traditionnel affirme qu'elles sont plus courantes dans les lobes supérieurs)
- Tomodensitogramme à haute résolution : si la fibrose progresse, la fibrose se situe généralement dans les zones inférieures des poumons et peut avoir un aspect similaire à celui de la FPI (c.-à-d. structure alvéolaire)
- La biopsie est rarement pratiquée ; les antécédents cliniques (p. exp. travailleur du charbon) et la radiographie/un test de la fonction pulmonaire sont généralement suffisants pour être assez certain du diagnostic
 - Si biopsie pulmonaire ouverte est pratiquée (ou à l'autopsie), la pathologie classique comprend des lésions pigmentées dans les bronchioles, la fibrose et l'emphysème

Traitement

- Réduire l'exposition, augmenter les contrôles sur le lieu de travail (équipement de protection individuelle et contrôles environnementaux)
- Envisager l'admissibilité à l'indemnisation des accidents du travail
- Mesures de soutien (voir la section sur l'asbestose)

4.17 Sarcoïdose ^{38,39,40,41}

Patient Typique

- Patient en bas de 60 ans sont plus affectés. 70 à 90 % des cas sont chez personnes entre 10 - 40 ans
- Incidence plus élevée chez patients originaires d'Afrique et de pays nordiques (Scandinavie, Canada)

Cause

- Maladie multisystémique idiopathique, non infectieuse et granulomateuse. 90% des patients avec la sarcoïdose ont des lésions pulmonaires.
- Se caractérise par des granulomes non caséux (sans nécrose)
- Sarcoïdose peut se manifester dans tous les organes- peau, nœuds lymphatiques/rate, cœur, yeux, foie, glandes salivaires, système neurologique, articulations, hypercalcémie
- Certains types de HLA peuvent prédisposer un individu et il existe des cas familiaux de sarcoïdose.
- Il y a 4 stades d'implication pulmonaire, basée sur la radiographie thoracique :

Stade 1 : lymphadénopathie hilare

Stade 2 : lymphadénopathie hilare + infiltrats pulmonaires (lésions réticulonodulaires)

Stade 3 : infiltrats pulmonaires (lésions réticulonodulaires, sans lymphadénopathie)

Stade 4 : fibrose irréversible du parenchyme pulmonaire (lésions réticulonodulaires + « honeycombing »)

Symptômes/Présentation Clinique

- La sarcoïdose ne donnera rarement de symptômes pulmonaires au stade 1
- Les stades 2-4 se présentent avec toux, dyspnée, douleur thoracique
- Syndrome de Löfgren: triade d'adénopathie, d'érythème noueux et de polyarthrite. Très bon pronostique.
- Syndrome de Heerfordt : uvéite, inflammation de la glande parotide, fièvre chronique ± paralysie du nerf facial.

Examen physique

- Fièvre, perte de poids ou selon l'implication de la maladie

Cœur : palpitations, arythmies	Articulations : douleur, gonflement, raideur
Yeux : sensibilité à la lumière, rougeur	Poumons : toux, crépitements à l'auscultation
Ganglions : lymphadénopathie périphérique	Peau : érythème noueux, changements cutanés

Investigations

- FSC : atteinte splénique peut entraîner une anémie. Faire explorations hépatique et rénale, ainsi qu'un dosage du calcium et du phosphate
- Electrocardiogramme (ECG)
- Examen ophtalmologique
- Niveaux de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ACE) : élevée dans 75 % des cas. Test non-spécifique et non-sensible.
- Radiographie thoracique: permet de voir le stade d'implication pulmonaire
- TDM à haute résolution (HRCT) : plus précis que la radiographie. On voit des opacités nodulaires supérieures avec des adénopathies hilaires
- Biopsie (bronchoscopie avec biopsie transbronchique optimale) : On y voit des granulomes NON CASÉÉUX
- Test de fonction pulmonaire: la spirométrie démontre un patron restrictif ou mixte – permet de déterminer la sévérité

Traitement

- 85% du stade I et 50% du stade II se résoudront spontanément
- Corticostéroïdes dans les cas plus sévères

³⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

³⁹ "Maladie pulmonaire interstitielle", Tara Keays, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁰ "Sarcoidosis" Self Learning Module, Robert Dales, uOttawa Faculty of Medicine

⁴¹ "Introduction to Interstitial Lung Disease", Nha Voduc, March 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Indications pour des corticostéroïdes : dyspnée, diminution de la fonction pulmonaire, hypercalcémie, insuffisance rénale ou hépatique, arythmies cardiaques ou cardiomyopathies dues à la sarcoïdose, neuropathie, uvéite, problèmes sévères de la peau
- Immunosuppresseurs comme méthotrexate utilisés dans les cas sévères

4.18 Cancer du Poumon ⁴²

Patient Typique

- Facteurs de risque : tabac, fumée secondaire, amiante, métaux (arsenic, nickel, chromium), gaz radon, radiation ionisante, génétique

Pathologie et Prévalence de Cancer

- Cancer bronchiques non à petites cellules (85%)
 - Adénocarcinome
 - Carcinome squameux
 - carcinome adénosquameux
 - Carcinome à grandes cellules
- Cancer bronchique à petites cellules (15%)
- Carcinome sarcomatoïde (<1%)

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes intrathoraciques
 - Toux (50-70%)
 - hémoptysie (20-50%)
 - Dyspnée (25-40%)
 - Douleur thoracique (20-40%)
 - Tumeur Pancoast (Syndrome Horner's ou douleur du bras)
- Maladies métastatiques extrathoraciques
 - Foie
 - Os
 - Cerveau
 - Surrénale
- Syndromes paranéoplasiques
 - Hypercalcémie
 - SIADH
 - Syndrome Lambert-Eaton Myasthenic
 - Disturbance hématologiques (anémie, leucocytose, thrombocytose, éosinophilie, hypercoagulation)
 - Ostéoarthropathie hypertrophique
 - Dermatomyosite et polymyosite
 - Syndrome Cushing

Examen Physique

- Vitaux: Saturation d'oxygène, stabilité hémodynamique
- Inspection: Hippocratismes digitaux, déviation trachéale, détresse respiratoire
- Percussion: Matité (effusion pleurale), tympanique (pneumothorax)
- Auscultation: Réduction d'entrée d'air, respiration sifflante
- Tumeur de Pancoast : Syndrome de Horner (myosis, ptosis, anhidrose)

Investigations

- Diagnostic initial :
 - CBC, électrolytes, calcium, ALP, ALT, AST, bilirubine totale, Cr

⁴²“Head and Neck Malignancy” by Michael J. Odell BSc MD FRCSC, Mar 23rd, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Radiographie thoracique, TDM thoracique et abdominale, TDM-TEP, scan osseux
- Cytologie : expectorations, effusion pleurale
- Biopsie : Biopsie à l'aiguille transthoracique, bronchoscopie

Stades :

TMN : T – taille de la tumeur primaire, N – ganglions touchés, M – métastases

- Analyse sanguine : électrolytes, calcium, investigation pour syndromes paranéoplasiques associés au cancer à petites cellules

Génotypage

- Mutation EGFR (commun chez les asiatiques, les femmes, les gens qui n'ont jamais fumé – associé à l'adénocarcinome)
- Mutation ALK (commun avec un adénocarcinome et chez les gens qui n'ont jamais fumé)
- Translocation ROS1
- Mutation BRAF

Traitement

- Cancer bronchiques à petites cellules
 - Stade limite: Chimioradiothérapie (cisplatine/etoposide)
 - Stade extensif: chimiothérapie
 - Cancer bronchique non à petites cellules
 - Stade I, II: résection +/- chimiothérapie adjuvante
 - Stage IIA, IIIB: chimioradiothérapie
 - Stade IIIB, IV: traitement systémique
 - Cancer non à petites cellules : agents chimiothérapeutiques
 - Platine (cisplatine, carboplatine)
 - Anti-microtubules (Vinorelbine, Taxane)
 - Antimétabolites (Gemcitabine, Pemetrexed)
 - Agents biologiques (inhibiteur EGFR de la tyrosine kinase ex gefitinib, erlotinib), bevacicimad
-

4.19 Acidose Respiratoire⁴³

1. Est-ce que le patient est en acidose ou en alcalose?

- Acidose respiratoire = pH diminué (<7.36)
- Alcalose respiratoire = pH élevé (>7.44)

2. Est-ce que le problème primaire est de cause métabolique ou respiratoire?

- Acidose respiratoire = pCO₂ élevé
- Acidose métabolique = HCO₃ diminuée

3. Il y a-t-il une compensation du patient?

Acidose Respiratoire	pCO ₂ (mmHg) (normale ~40)	HCO ₃ ⁻ (mmHg) (normale ~24)
Aiguë	↑10	↑1
Chronique	↑10	↑4

Diagnostic différentiel de l'acidose respiratoire

1. Aiguë

- Dépression du centre respiratoire/système nerveux central (diminution du RR)
- Troubles neuromusculaires (diminution de la capacité vitale, par exemple: SLA, syndrome de Guillain-Barré, dystrophie musculaire)
- Maladies des poumons et/ou des voies respiratoires supérieures (asthme, MPOC)

2. Chronique

- Obstruction des voies aériennes (MPOC)
- Hypoventilation mécanique (ventilation mécanique inadéquate)
- Anomalies de la paroi thoracique (cyphoscoliose sévère)
- Syndrome d'hypoventilation reliée à l'obésité (Syndrome de Pickwick)
- Apnée obstructive du sommeil
- Dépression du SNC (drogues, troubles neurologiques, hypoventilation primaire)

⁴³ "Blood Gases: A Respiriologist's Perspective", Joe Reisman, February 24 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.20 Alcalose Respiratoire ⁴⁴

1. Est-ce que le patient a une acidose ou une alcalose?

- Acidose respiratoire = pH diminué (<7.36)
- Alcalose respiratoire = pH élevé (>7.44)

2. Quel est le problème primaire – métabolique ou respiratoire?

- Alcalose respiratoire = pCO₂ faible
- Alcalose métabolique = HCO₃ élevé

3. Est-ce qu'il y a une compensation faite par le patient?

Alcalose Respiratoire	Δ pCO ₂ (mmHg) (normale ~40)	Δ HCO ₃ ⁻ (mmHg) (normale ~24)
Aiguë	↓10	↓2
Chronique	↓10	↓4

Diagnostics différentiels d'alcalose respiratoire

- Système nerveux central
 - Douleur, anxiété, psychose
 - Syndrome d'hyperventilation
 - Fièvre
 - AVC
 - Méningite, encéphalopathie
 - Tumeur
 - Trauma
- Hypoxie
 - Haute altitude
 - Anémie sévère
 - Shunt gauche-droite
- Drogues
 - Acide salicylique
- Endocrinien
 - Grossesse
 - Hyperthyroïdisme
- Pulmonaire
 - Hémothorax ou pneumothorax
 - Pneumonie
 - Œdème pulmonaire
 - Embolie pulmonaire
 - Aspiration
 - Maladie pulmonaire interstitielle
 - Asthme
 - Emphysème, bronchite chronique
- Autres
 - Septicémie
 - Insuffisance hépatique
 - Ventilation mécanique
 - Coup de chaleur
 - Insuffisance cardiaque

⁴⁴ "Blood Gases: A Respiriologist's Perspective", Joe Reisman, February 24 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.21 Rhinosinusite Aiguë ⁴⁵

Patient Typique

- Patient avec historique de polypes nasaux, immunodéficience, déficience de la motilité ciliaire, rhinosinusite allergique ou vasomotrice
- Facteurs de risques: exposition aux allergènes, au tabac, aux drogues, à la pollution

Causes

- Inflammation aiguë des muqueuses nasales et des sinus paranasaux. La cause peut être médicamenteuse, allergique, traumatique, vasomotrice ou infectieuse.
- On différencie une rhinosinusite aiguë infectieuse virale d'une bactérienne par la durée, la sévérité et l'évolution des symptômes : si les symptômes durent plus de 7-10 jours, s'ils sont très sévères et s'ils s'aggravent avec le temps, on suspecte une étiologie bactérienne (S. Pneumonia et H. Influenzae sont les plus communs)

Symptômes/Présentation Clinique

- Congestion nasale, rhinorrhée & anosmie/hyposmie/dysosmie
- Douleur au niveau des sinus, des dents ou des joues
- Rougeur au niveau du nez, des joues ou des paupières

Examen physique

- Chercher la présence de polypes, de corps étranger, de déviation du septum nasal ou de complications orbitaires

Investigations

- Demeure un diagnostic clinique
- TDM (CT) indiquée si un patient a une rhinosinusite sévère, compliquée, à répétition ou si un patient est immunocompromis

Traitement

- Donner CSIN avec antibiotiques si symptômes sévères ou si aucune réponse après 72 heures de traitement avec CSIN pour des symptômes légers
 - Première ligne: Amoxicillin. Si allergique : TMP/SMX ou macrolide
 - Deuxième ligne: Fluoroquinolones ou amoxicillin-clavulanic
- Antibiotiques IV sont indiqués lors des complications orbitaires ou méningées
- Laver ses mains, éviter les facteurs de risques, irrigation du nez avec une solution saline, analgésiques

⁴⁵ "Acute Rhinosinusitis ", Shaun Kilty, March 18 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.22 Amygdalite ^{46, 47}

Patient Typique

- Patient de moins de 25 ans, avec une douleur dans la gorge
- Score de Mallampati élevé

Cause

- Inflammation des amygdales
- Diagnostics différentiels : infection, la mononucléose, l'herpès simplex, cellulite, pharyngite, infection des voies respiratoires supérieures, lymphome, carcinome spinocellulaire.
- 80% des cas d'amygdalite infectieuse sont de cause virale (plus communément : influenza, adénovirus), 20% sont bactériennes (plus commun : S. Pneumonia)

Symptômes/Présentation Clinique

<ul style="list-style-type: none"> ● Fièvre ● Odynophagie, dysphagie ● Douleur ● Ootalgie ● Malaise ● Rhinorrhée, toux, diarrhée (plutôt associé à une étiologie virale) 	<p>Critères de Centor : comprend (1 point chacun) :</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Fièvre ● Exsudat amygdalien ● Absence de toux ● Adénopathies cervicales ● Âge < 15, ajouter 1 point ● Âge > 44, déduire 1 point <p>Résultat :</p> <ul style="list-style-type: none"> ● 0-1 : traitement symptomatique ● 2-3 : prélèvement; traiter si positif ● 4-5 : traitement empirique
--	--

Examen Physique

- Amygdales sont érythémateuses et augmentées de volume bilatéralement
- L'uvule est dans la ligne médiane, la voix est normale et le trismus est absent
- Examiner pour des complications comme le rhumatisme articulaire aigu, la fièvre scarlatine, l'abcès périamygdalien

Investigations

- Prélever un échantillon pour dépister S. Pneumonia si critère de Centor 2-3
- Formule sanguine complète et monospot pour dépister la mononucléose

Traitement

- Traitement symptomatique (anti-inflammatoire, hydratation) si Centor de 0-1
- Traitement avec antibiotique si S. Pneumonia test positif ou si Centor de 4-5.
- Première ligne d'antibiotique : Pénicilline-Amoxicilline pour 7-10 jours
- Deuxième ligne : TMP/SMX ou macrolides

⁴⁶ "Adenotonsillar Disease", James P. Bonaparte, March 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁴⁷ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.23 Cancer de la Cavité Orale ⁴⁸

Patient Typique

- Âge moyen : 50-60
- H > F
- Fumeur
- Facteurs de risque : Alcohol, HPV 16, pauvre hygiène buccale

Cause

- Exposition chronique à des carcinogènes (ex : tabac) qui cause des changements à la muqueuse de la bouche
- 95% sont des carcinomes spinocellulaire (« squamous cell carcinoma »)

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur
- Saignement
- Otagie référée
- Dysarthrie due à la fixation de la langue (difficulté à articuler)
- Plus tard dans la maladie : difficulté à avaler, perte de poids
- Masse au cou

Examen Physique

- Examiner la bouche pour des lésions ou des ulcères qui ne guérissent pas

Investigations

- TDM
- Tumeurs de plus de 2 cm de grosseur ou 4 mm de profondeur sont des indications pour une dissection et biopsie du cou. L'atteinte des ganglions lymphatiques est aussi une indication

Traitement

- Chirurgie (résection locale avec reconstruction), puis radiation
- Petites tumeurs : excision en « wedge » puis fermeture pour la guérison
- Grosses tumeurs : résection, avec extirpation possible du mandibule, reconstruction avec « flap » radial de l'avant bras (pour les tissus mous), reconstruction avec « flap » fibulaire (si on doit reconstruire de l'os)
- Transfert de tissu microvasculaire (idéal pour la reconstruction)
- Radiation post-opératoire

⁴⁸“Head and Neck Malignancy”, Michael J. Odell, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.24 Cancer de l'Oropharynx⁴⁹

Patient Typique

- Âge moyen: 50-70
- H:F = 4:1
- Facteurs de risque = tabagisme, alcool, infection au VPH

Symptômes/Présentation Clinique

- Mal de gorge
- Masse cervicale
- Dysphagie
- Perte de poids
- Dysarthrie
- Saignement
- Otolgie référée

Examen Physique

- Sites communs: amygdales, base de la langue, paroi pharyngée postérieure

Investigations

- Biopsie
- TDM

Prise en Charge

- Radiothérapie
- Chimiothérapie
- Chirurgie (réservé pour les échec à la radiation)

⁴⁹“Head and Neck Malignancy”, Michael J. Odell, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.25 Cancer du larynx ⁵⁰

Patient Typique

- Âge moyen : 45-75
- M :F = 10 :1
- Fumeur
- Facteurs de risque : Alcohol, HPV 16

Causes

- Le larynx est la partie la plus étroite des voies respiratoires supérieures et voit alors une concentration élevée de carcinogènes (ex : tabac)
- 90% sont des carcinomes spinocellulaire (« squamous cell carcinoma »)

Symptômes/Présentation Clinique

- Voix rauque
- Odynophagie
- Dysphagie
- Obstruction des voies respiratoires (stridor)
- Otalgie référée (douleur référée aux oreilles)
- Masse au cou
- Toux, hémoptysie

Examen Physique

- Observer 3 sites communs pour le cancer : glottique, supraglottique et subglottique
 - L'endroit qui se détecte le plus tôt est dans l'espace glottique et donne alors un meilleur pronostic : les patients consulte pour la voix rauque à un stade précoce du cancer.
 - Les deux autres endroits peuvent passer inaperçus pour des années

Investigations

- Laryngoscopie
- TDM-IRM

Traitement

- Petits cancers T1 (confiné à une seule corde vocale) = laser CO2, radiothérapie
- Larges cancers T1-T2 (dans les deux cordes vocales) = radiothérapie
- Cancer supraglottiques = radiothérapie
- T3 (corde vocale paralysée) = radiothérapie avec ou sans chimiothérapie, laryngectomie totale
- T4 (cancer s'étend plus loin que le larynx) = laryngectomie totale et radiothérapie post-opératoire

⁵⁰“Head and Neck Malignancy”, Michael J. Odell, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.26 Diagnostic Différentiel de l'Enrouement ⁵¹

Symptômes de maladie laryngée

- Enrouement
 - Intermittent ou constant?
 - Caractéristiques de l'enrouement : voix voilée (« breathy »), voix rauque, voix en patate chaude
- Obstruction des voies respiratoires
 - Stridor
 - Dyspnée (surtout avec l'effort)
 - Devrait être une trouvaille plus tard dans la maladie
- Dysphagie
 - Masse peut être assez large pour bloquer l'oesophage
- Aspiration
 - Si la fonction protectrice du larynx lors de la déglutition est perdue, peut résulter en une aspiration dans les poumons- Risque de pneumonie d'aspiration

Diagnostic différentiel

- Cancer laryngé
 - Facteurs de risque : tabac, alcool
 - Signes précoces : Enrouement
 - Signes tardifs : masse au cou, obstruction des voies respiratoires, aspiration, dysphagie
 - Traitement : Chirurgie vs radiothérapie
- Papillomatose laryngée
 - Lésion bénigne causée par le VPH
 - Peut être vue pendant l'enfance (papillomatose juvénile) ou chez les adultes
 - Peut causer de l'enrouement significatif si non traitée
 - Traitement : chirurgie (enlever la lésion)
- Paralysie unilatérale des cordes vocales
 - Une corde demeure fixe latéralement à la ligne médiane
 - Causes : tumeur qui atteint le nerf laryngé récurrent, trauma iatrogénique au nerf laryngé récurrent (plus commun), idiopathique
 - Signes et symptômes : voix voilée, aspiration
 - Traitement : injections de collagène
- Paralysie bilatérale des cordes vocales
 - Cause : neurologiques (AVC, Syndrome Guillain-Barré), idiopathique, iatrogénique (chirurgie)
 - Peut mener à une obstruction des voies respiratoires (les 2 cordes vocales se retrouvent médialement et bloquent la respiration)
 - Traitement : trachéostomie
- Nodules laryngés
 - Surutilisation ou abus de la voix cause un stress sur les cordes vocales
 - Enfant : « screamer's nodules » - nodules bilatéraux à la jonction du 1/3 antérieur et du 2/3 postérieur des cordes vocales
 - Adultes : peuvent aussi les avoir unilatéralement ou bilatéralement
 - Traitement : thérapie orthophonique, chirurgie pour exciser (peut avoir une récurrence si on n'évite pas la surutilisation au futur)
- Granulomes du larynx
 - Trauma aux cordes vocales peuvent causer des granulomes
 - Cause comme = intubation

⁵¹«Physiology of Voice and Hoarseness” by Michael J. Odell, March 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.26 Diagnostic Différentiel de l'Enrouement- continuation

- Œdème de Reinke
 - Collection de fluide dans l'espace de Reinke (couche de tissu conjonctif dans les vraies cordes vocales)
 - Résulte en des cordes vocales trop souples, enflées et oedémateuses
 - Cause commune = tabac
 - Traitement : cessation de tabac, chirurgie

- Reflux gastrooesophagien (GERD)
 - Cause la plus commune d'enrouement
 - Arrive le plus souvent la nuit lorsque le patient est en supination
 - Symptômes : enrouement intermittent, pire le matin
 - Signes : muqueuse dans la région postérieure de la glotte à l'endoscopie est érythémateuse et oedémateuse (le reflux touche la portion postérieure parce que l'oesophage est situé postérieurement)
 - Traitement : Inhibiteur de la pompe à protons

- Hématome des cordes vocales
 - Trauma antérieurement au larynx peut causer une compression des cartilages laryngés et causer un hématome des cordes vocales
 - Symptômes : Enrouement aigu après un accident ou un trauma
 - Investigation : CT (important pour éliminer la possibilité d'une fracture du larynx)
 - Traitement : se résout spontanément

- Dysphonia Spasmodic
 - Condition dans laquelle une tension excessive dans les muscles laryngés causent une voix strangulée
 - Temps de phonariton courts, très difficile de créer la voix
 - Traitement : Botox (très efficace, doit être répété à chaque 6 mois)

4.27 Sténose sous-glottique^{52,53,54}

Patient Typique

- Cause congénitale (5%) : nouveau-né avec une lumière de la trachée sous-glottique de moins de 4 mm
- Cause acquise (95%) :
 - Iatrogénique (majorité) patient qui a subi une intubation de longue durée (intubation endotrachéale pire que intranasale)
 - Infectieuse : tuberculose, diphtérie, syphilis
 - Inflammation : sarcoïdose, Wegener
 - Trauma : accident, patient avec un irritant (tuberculose, diphtérie, syphilis, produit chimique, inflammation, etc)

Cause

- Congénitale : espace sous glottique de moins de 4 mm à la naissance ou à un épaissement des tissus entourant l'espace glottique ou du à la malformation du cartilage cricoïde.
- Acquise : trauma ou irritant de la muqueuse entraîne une nécrose et une cicatrisation de l'espace sous glottique et du cartilage cricoïde

Symptômes/Présentation Clinique

- Stridor biphasique
- Détresse respiratoire
- Croup récurrent ou prolongé
- Sténose moins importante cause un stridor déclenché par l'activité physique
- Voix modifiée

Examen Physique

- Signes de détresse respiratoire (battements des ailes du nez, dyspnée, utilisation des muscles accessoires)
- Fièvre, toux, expectoration dus à une susceptibilité accrue aux infections, dont croup
- L'enrouement ou une faible voix peuvent être associés à la sténose sous-glottique et au reflux gastrique

Investigations

- Laryngoscopie et bronchoscopie rigide

Traitement

- Observation s'il n'y a pas de symptômes
- Chirurgie pour les cas symptomatiques

⁵² "Détresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁵³ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

⁵⁴ McClay, JE. "Sublottic stenosis in Children", Meyers, AD (Ed). Medscape, 2016.

4.28 Laryngomalacie^{55,56}

Patient Typique

- Patient âgé de moins de 2 semaines

Cause

- Cause la plus commune de stridor dans les jeunes enfants
- Collapsus des tissus supraglottiques durant l'inspiration. Ceci cause plusieurs problèmes, dont un reflux d'acide, des pneumonies fréquentes et un retard de croissance.
- Les facteurs prédisposant à la laryngomalacie : Plis aryépiglottiques rétrécis, gros aryténoïdes avec une abondance de tissu supplémentaire qui prolapse et épiglotte en forme d'oméga

Symptômes/Présentation Clinique

- Stridor inspiratoire intermittent et variable en intensité :
- s'empire en supination, pendant les repas ou avec l'agitation.
- s'améliore avec la pronation et l'extension du cou
- Très rarement : apnée, cyanose, retard de croissance, difficulté à se nourrir
- Enfants auront des pleurs et une voix normale
- Infections des voies respiratoires supérieures fréquentes
- Histoire naturelle

Débute à 2 mois et progresse pendant les premiers mois, puis s'améliore et terminent vers 18 mois

Examen Physique

- Cyanose, pneumonie d'aspiration, pectus excavatum (cas sévères)
- Stridor inspiratoire aigu, retard de croissance
- Entrée d'air égale bilatéralement et stridor sont entendus à l'auscultation

Investigations

- Endoscopie

Traitement

- Observation (symptômes se dissipent vers 18 mois dans 90% des cas)
- Traitement du reflux gastrique associé à la condition
- Chirurgie : Division des plis aryépiglottique (supraglottoplasie) dans les cas sévères

⁵⁵ "Détrresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁵⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.29 Épiglottite ^{57,58}

Patient Typique

- Patient de 2-12 ou de 1-4 ans avec des symptômes qui progressent rapidement (autrefois)
- Depuis la vaccination, l'incidence de l'épiglottite est maintenant 2 fois plus fréquente chez l'adulte que chez l'enfant.

Cause

- Inflammation des structures supraglottiques (ne touche pas les cordes vocales, mais seulement l'épiglotte et les plis aryépiglottique), due à une infection bactérienne par *Haemophilus influenzae* de type b (Hib)
- Rare depuis le vaccin contre Hib

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur sévère dans la gorge causant une dysphagie (difficulté à avaler)
- Enfant préfère la position assise, bave abondamment et se retrouve avec la langue sortie
- Dyspnée
- Dysphonie (difficulté à parler)
- Toux et voix assourdis
- Fièvre élevée
- Stridor inspiratoire
- Position tripode (l'enfant s'assoit par en avant)
- Anorexie
- Patient à l'air toxique

Examen Physique

** Toujours être préparé à intuber avant d'examiner le patient

- Fièvre
- Cyanose, pâleur, niveau de détresse
- Expression anxieuse, respiration lente et difficile
- Auscultation : stridor inspiratoire avec des poumons clairs + une diminution de l'entrée d'air

Investigations

- NE PAS EXAMINER LA GORGE : ceci pourrait agiter l'enfant et obstruer les voies respiratoires
- Radiographie seulement si l'enfant est stable – Radiographie du cou latérale
- voir le signe en forme de pouce relevé / « thumb print sign » (signifie une inflammation de l'épiglotte), ainsi que des plis aryépiglottique épaissis
- Culture pharyngienne/épiglottique (après l'intubation)
- FSC, culture sanguine
- Chez l'adulte, si calme et stable, on peut procéder à un examen naso-laryngé fibroptique sous anesthésie topique nasale.

Traitement

- Intubation ou trachéostomie d'urgence
- Antibiotiques (céfuroxime IV ou autre céphalosporine de 2e génération qui couvre Hib)
- Fluides IV
- Evitez l'agitation
- Administrer Oxygène humidifiée par masque.
- Chez l'enfant: Intubation ou trachéostomie d'urgence en salle d'opération.
- Chez l'adulte: Observation étroite en soins intensifs
- Dexaméthasone IV pour favoriser la réduction de l'oedème

⁵⁷ "Détresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁵⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.30 Laryngotrachéobronchite Aiguë / Croup^{59,60}

Patient Typique

- Patient de 3 mois à 5 ans qui se présente à l'automne ou au printemps

Cause

- Inflammation des structures infraglottiques et des muqueuses, causant un exsudat visqueux qui compromet les voies respiratoires supérieures.
- Dysfonction mucociliaire
- Étiologie : infection virale par le virus parainfluenzae I (plus commun), II, III, influenzae A ou B, virus syncytial respiratoire

Symptômes/Présentation Clinique

- Coryza (rhinite)
- Fièvre
- Perte de voix ou enrouement
- Toux forte aboyante (« barking cough ») pire la nuit
- Symptômes d'infection des voies respiratoires supérieures précédant l'attaque
- Stridor (souvent biphasique)
- Patient semble moins toxique qu'épiglottite
- Cyanose si sévère
- Symptômes pire la nuit

Examen Physique

- L'enfant peut souvent avoir l'air bien
- Fièvre
- Toux, dyspnée, expectorations
- Dans certains cas : Voix anormale, agitation, utilisation des muscles accessoires de la respiration

Investigations

- Diagnostique est clinique (il ne requiert pas de radiographies)
- Radiographie latérale du cou (voir le signe du clocher / « steeple sign ») : est normale dans 50% des patients affectés, utile pour visualiser la présence d'un corps étrange, d'une sténose sous-glottique ou autre diagnostic différentiel

Traitement

- Maladie se résout souvent de soit, ne requiert pas toujours de traitement
- Oxygène au besoin
- Épinéphrine nébulisée au besoin (s'il y a une détresse respiratoire)
- Corticostéroïdes systémiques (prednisone, dexaméthasone) et hydrater le patient – les symptômes partent après 7-14 jours
- Intubation et hospitalisation dans les cas sévères

⁵⁹ "Détresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶⁰ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.31 Coqueluche / Pertussis ^{61,62}

Patient Typique

- Majorité des cas chez les patients de moins d'un an (non immunisés) ou chez les adolescents (immunité descendante)

Cause

- Infection respiratoire prolongée causée par *Bordetella pertussis* (bactérie Gram négatif)
- Vaccin efficace à 90% - efficacité du vaccin diminue avec le temps : les adultes peuvent être des réservoirs/vecteurs et donner la maladie aux enfants
- Maladie extrêmement contagieuse (le plus durant la phase catarrhale), transmissible via gouttelettes et qui a une période d'incubation de 6 à 20 jours.

Symptômes/Présentation Clinique

- La phase prodromale/catarrhale: Dure jusqu'à 7 jours. Coryza, toux, éternuements +/- fièvre
- La phase paroxysmale: Dure 4-6 semaines. Toux paroxysmale, suivie d'un « whoop » inspiratoire
- Présence de plethora facial, vomissements (« bucket sign »). Les enfants de moins de 6 mois peuvent présenter avec une apnée après leur toux et ont souvent une absence de « whoop »
- Phase de convalescence: Dure jusqu'à 1 ans. Paroxysmes de toux qui sont moins fréquents et moins sévères
- La toux peut être exacerbée dans la prochaine année par des infections respiratoires virales

Examen Physique

- Fièvre (rare, si présente est de bas grade)
- Enfant a généralement l'air bien, mais dans certains cas épuisement général, cyanose
- Toux, ecchymose due à la toux, vomissements suite aux épisodes de toux
- Les poumons sont souvent clairs à l'auscultation
- La pression causée par la toux peut causer une hémorragie sous-conjonctivale, un prolapsus rectal, des hernies ou l'épistaxis
- La coqueluche augmente le risque de sinusite, pneumonie, aspiration, atélectasie, pneumomédiastin, pneumothorax et rupture alvéolaire, ainsi que le risque d'encéphalopathie, d'hémorragie intracrânienne et de convulsions

Investigations

- Diagnostique est clinique
- Prélèvement nasopharyngien par aspiration (culture ou amplification en chaîne par polymérase [ACP]),
- Analyse sérologique confirme présence de pertussis,
- FSC peut parfois démontrer une lymphocytose sévère (« forme pseudoleucémique »)
- Radiographie démonte un patron de bronchopneumonie

Traitement

- Admettre le patient à l'hôpital si la toux est associée à la cyanose et donner oxygène + salin
- Antibiothérapie par macrolide est seulement efficace pour diminuer la toux si administrée lors de phase catarrhale, mais peut diminuer la durée de l'infectiosité
- Les macrolides sont aussi utilisés en prophylaxie en cas de contacts étroits
- Les remèdes pour la toux n'ont aucun effet
- Il faut reporter les cas de coqueluche à la santé publique
- Prévention de la coqueluche peut se faire via la vaccination (Pentacel chez les jeunes enfants et Adacel comme dose de rappel (« booster ») chez les adultes)

⁶¹ “Détrousse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants”, Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶² Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.32 Bronchiolite ^{63,64}

Patient Typique

- Majoritairement vu chez des jeunes enfants (de moins de 2 ans)

Cause

- Infection des voies respiratoires inférieures chez les enfants (bronchioles)
 - Virus Syncytial Respiratoire (VRS) - plus commun
 - Influenza (grippe), virus parainfluenza
 - Rhinovirus
 - Adénovirus
- L'infection produit une inflammation, une surproduction de mucus, un œdème et la desquamation de l'épithélium des bronchioles. Un bronchospasme et de l'atélectasie peuvent se produire.
- Le rétrécissement et l'obstruction des petites voies respiratoires peuvent causer une hyperinflation et atélectasie.
- Les IgE anti-VRS qui se forment suite à la maladie augmentent le risque d'atopie chez les enfants à risque de sorte que 50% des enfants qui ont une bronchiolite à VRS seront asthmatiques plus tard.
- La propagation contiguë du virus dans l'interstitium des poumons peut causer une pneumonie interstitielle
- Les bronchiolites sévères peuvent entraîner des lésions permanentes (bronchiolitis obliteras, bronchiectasie, etc)

Symptômes/Présentation Clinique

- Prodrome avec des symptômes d'infection des voies respiratoires supérieures (coryza, toux, fièvre)
- Difficulté à se nourrir, irritabilité
- Sibilances (wheezing), crépitants, détresse respiratoire, tachypnée, tachycardie,

*** 50% des enfants développeront de l'asthme : regarder pour signes et symptômes d'asthme

Examen Physique

- Voir le niveau de détresse, le patron de respiration
- Cyanose si sévère
- Auscultation : diminution de l'entrée d'air, avec crépitants et sibilances
- Coryza, toux, fièvre, léthargie, utilisation des muscles accessoires

Investigations

- Diagnostique est surtout clinique
- Échantillon nasopharyngien pour culture virale ou dosage rapide immunoradiométrique
- Radiographie seulement dans les cas graves: démontre un patron de pneumonie virale (patron interstitiel, avec atélectasie hétérogène (« patchy atelectasis »), de l'atélectasie et des signes d'hyperinflation

Traitement

- Se résout souvent de soi, spontanément
- Jusqu'à 50% des patients répondent aux bronchodilatateurs (b2-agoniste) et l'épinephrine en nébulisation
- Salin hypertonique en nébulisation pour augmenter la composition d'eau dans le mucus
- Stéroïdes oraux sont controversés
- Oxygène, fluides, antipyrétiques, nourriture plus épaisse pour diminuer le risque d'aspiration
- Ne pas donner d'antibiotiques sauf si sur-infection par bactérie (pneumonie bactérienne secondaire)
- Dans les cas sévères, donner une dose mensuelle de Ig-VRS ou palivizumad
- Indication pour hospitaliser : Saturation d'oxygène moins de 92%, tachypnée persistante suite à l'utilisation de bronchodilatateur, problèmes cardiaques, problèmes neuromusculaires, patient immunocompromis, enfants de moins de 6 mois, problèmes à se nourrir significatif

⁶³ "Détresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶⁴ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.33 Abscess Périmygdalien^{65,66}

Patient Typique

- Patient âgé de 15-30 ans, avec une douleur dans la gorge pire d'un côté
- Enfant de moins de 10 ans
- Histoire d'amygdalite

Cause

- Cellulite de l'espace derrière la capsule des amygdales qui s'étend sur le palais mou, causant un abcès
- Causes bactériennes les plus communes : S. pyogenes (50%), S. aureus, H. influenzae & bactéries anaérobies. Peut être polymicrobial.

Symptômes/Présentation Clinique

- Fièvre
- Histoire récente de pharyngite
- Odynophagie, dysphagie
- Mal de gorge
- Douleur
- Otalgie (unilatérale)
- Fatigue, déshydratation
- Malaise
- Trismus (incapacité d'ouvrir la bouche, à cause de l'inflammation des muscles pterygoides médiaux)
- Dysphonie

Examen Physique

- Une amygdale est plus rouge que l'autre
- L'atteinte est bilatérale, mais plus grave d'un côté
- L'uvula est déviée dans le cas d'un large abcès
- Palais mou est rouge et gonflé
- La voix est modifiée (dysphonie) : voix de patate
- Trismus sévère
- Examiner pour des complications comme le rhumatisme articulaire aigu (fièvre rhumatique), la fièvre scarlatine, pneumonie d'aspiration, septicémie.
- Voix de patate chaude
- Examen cervical pour adénopathies

Investigations

- Le diagnostic est clinique
- Le diagnostic est clinique, si suspect, éliminer mononucléose avec FSC et monostest
- 3ième ligne Aspiration à l'aiguille pour confirmer l'abcès et prélèvement de culture pour confirmer S. pyogenes
- TDM pour les cas compliqués ou atypiques

Traitement

- S'assurer que les voies respiratoires sont libres
- Traitement symptomatique (anti-inflammatoire, contrôle de la douleur, hydratation) avec antibiotiques
- Incision et drainage
- Antibiotiques de choix :
 - Si culture positive pour S. pneumonia: Penicilline IV
 - Si culture positive pour bactérie anaérobies: Clindamycine 300-450 mg QID, Metronidazole 500 mg BID pour 7-10 jours

⁶⁵ "Adéno-amygdalite", Joe Marsan and Laurie McLean, March 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

- Possibilité de prescrire des stéroïdes
- 3ième ligne: Aspiration par aiguille #16 ou incision et drainage sous anesthésie locale

4.34 Phlegmon Amygdalien (Cellulite) ^{67,68}

Patient Typique

- Patient de moins de 30 ans, avec une douleur dans la gorge
- Score de mallampati élevé

Cause

- Progression d'une infection des amygdales à une cellulite
- Majorité des cas sont dûs à une infection par S. Pneumonia, mais haute incidence aussi de bactéries anaérobiques.

Symptômes/Présentation Clinique

- Fièvre
- Odynophagie, dysphagie
- Douleur à la gorge
- Otagie
- Malaise

Examen Physique

- Une amygdale est plus rouge que l'autre
- L'atteinte inflammatoire est bilatérale, mais un côté est plus grave
- Voix de patate chaude
- Examen cervical pour adénopathies
- L'uvula est dans la ligne médiane, la voix est normale ou légèrement modifiée (voix patate)
- Le trismus, si présent, est léger
- Examiner pour des complications comme le rhumatisme articulaire aigu, la fièvre scarlatine, abcès périamygdalien

Investigations

- Diagnostic est clinique
- Prélèver un échantillon pour dépister S. Pneumonia
- Éliminer mononucléose, si suspect, avec FSC et monostest

Traitement

- Traitement symptomatique (anti-inflammatoire, hydratation, contrôle de la douleur) + antibiotiques
- Antibiotiques de choix :
 - Penicilline-Amoxicilline ou
 - Clindamycine: 300-450 mg QID, 7-10 jours
 - Metronidazole: 500 mg BID, 7 jours

⁶⁷ "Adéno-amygdalite", Joe Marsan and Laurie McLean, March 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶⁸ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

4.35 Œdème Pulmonaire ⁶⁹

Patient Typique

- Peut être vue chez les patients de tout âge
- Majoritairement vue chez des patients avec maladies cardiaques

Cause

- Œdème pulmonaire cardiogénique
 - Insuffisance ventriculaire gauche
 - Maladie athérosclérotique avec insuffisance ventriculaire gauche
 - Arythmies cardiaques
 - Cardiomyopathie
 - Lésions valvulaires obstructives
 - Endocardite infectieuse et myocardite
- Œdème non cardiogénique (due aux changements dans la perméabilité capillaire)
 - Inhalation de fumée ou de toxines
 - Syndrome de détresse respiratoire aigu (Acute Respiratory Distress Syndrom " ARDS ")
 - Trauma à la tête
 - Septicémie
 - Choc hypovolémique
 - Re-expansion pulmonaire aiguë
 - Œdème dû à la haute altitude
 - Coagulopathie intravasculaire disséminée
 - Noyade
 - Aspiration

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée au repos et à l'effort
- Orthopnée (difficulté à respirer lorsque couché)

Examen Physique

- Auscultation : crépitements aux bases des poumons

Investigations

- Radiographie thoracique : démontre des signes d'œdème pulmonaire
 - Lignes Kerley B (lignes septales)
 - Effusions pleurales
 - Fissures majeurs et mineurs épaissies
 - Épaississement péribronchique (« péribronchial cuffing »)

Traitement

- Furosémide (lasix)
- Morphine
- Nitrate
- Oxygène
- Position (s'asseoir, ne pas se coucher)

⁶⁹ "Acute decompensated heart failure", Sharon Chih, January 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.36 Syndrome de Détresse Respiratoire Aiguë (SDRA)⁷⁰

Patient Typique

- Tout patient qui vit une exposition aiguë à des irritants qui mène à une blessure aiguë aux alvéoles

Cause

- Œdème pulmonaire non cardiogénique due à l'écoulement de fluide des capillaires vers les espaces alvéolaires et l'interstitium. Ceci cause l'inflammation pulmonaire et une défaillance respiratoire
- Aspiration (contenu gastrique)
- Inhalation de toxines (gaz ou fumée nocifs)
- Infection, pneumonie sévère, Sepsicémie (surtout si une bactérie gram négative), coagulopathie intravasculaire disséminée, choc
- Trauma thoracique sévère
- Embolie (gras, liquide amniotique, etc)
- Iatrogénique (transfusion, bypass cardiopulmonaire, médication, radiation, ventilation mécanique)
- Autres : neurogénique (trauma crânien), pancréatite, idiopathique

Symptômes/Présentation Clinique

- Dysfonction pulmonaire sévère associée à l'hypercapnie et à l'insuffisance respiratoire hypoxémique
- Dyspnée sévère
- Cyanose
- Respiration rapide et peu profonde
- Peut se présenter avec choc
- Pression « wedge » normale indique que l'œdème pulmonaire est non-cardiogénique

Examen Physique

- Inspection : respiration difficile avec détresse qui augmente
- Auscultation : crépitants aux bases des poumons
- Présence de d'autres organes en défaillance

Investigations

- Radiographie thoracique : démontre des signes d'œdème pulmonaire
 - Opacités alvéolaires
 - Infiltrats interstitiels
 - Épaississement des murs bronchiques

Traitement

- Traiter le problème sous-jacent :
 - infection (antibiotiques)
 - diminuer l'exposition aux irritants
- Traiter l'œdème pulmonaire sous jacent
 - Furosémide (lasix)
 - Morphine
 - Nitrate
 - Oxygène
 - Position (s'asseoir, ne pas se coucher)

⁷⁰ "Acute respiratory distress and acute respiratory infections in children" by Tom Kovesi, Matthew Bromwich, and Jean Philippe Vaccani, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.37 Trachéomalacie ^{71,72}

Patient Typique

- Patient de 4-8 semaines qui présente avec une stridor ou sibilance (wheeze) expiratoire ou biphasique
- Bronchodilatateurs n'améliorent pas (et empirent même) la situation

Cause

- Malformation congénitale du cartilage de la trachée menant à un cartilage flaccide, facilement collapsable
- Autres causes plus rare : dommage à la trachée due à une chirurgie, du reflux gastrique, problèmes vasculaires ou aspiration récurrente.
- Associée à d'autres malformations congénitales cardiaques et vasculaires, ainsi qu'au reflux gastrooesophagien

Symptômes/Présentation Clinique

- Sibilance expiratoire (« expiratory wheeze ») qui devient biphasique si très sévère
- Patient a un stridor ou des sibilances récurrentes, pire lors d'activité ou de l'allaitement.
- Cas sévères peuvent avoir un stridor biphasique caractéristique ("DISHWASHER GRINDING SOUND")
- Peut mener à l'apnée du sommeil, retard de croissance, pneumonie récurrentes à cause d'une dysfonction mucociliaire

Examen physique

- Possibilité d'une rétraction intercostale (« intercostal indrawing »)
- Retard de croissance
- Auscultation : normale durant l'inspiration et sibilances lors de l'expiration
- Patient avec stridor/sibilance important, mais qui a une saturation en oxygène normale (facteur permettant de différencier ceci avec l'asthme et la fibrose kystique)
- Signes vitaux normaux (aucune tachypnée, tachycardie, ni désaturation)
- La voix du patient devrait être normale, sauf s'il y a présence de reflux gastro-oesophagien

Investigations

- Radiographie thoracique démontre de l'hyperinflation et une diminution de la lumière de la trachée
- Endoscopie
- Laryngoscopie

Traitement

- Observation est suffisante pour la majorité des cas (les symptômes se résolvent spontanément avant l'âge de 2 ans)
- Trachéotomie ou autre chirurgie pour les cas extrêmes jusqu'à la maturation des cartilages
- Contrôle des infections via des antibiotiques
- Possibilité du besoin d'une intervention chirurgicale

⁷¹ "Détréresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants", Scott Kohlert, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁷² Concepcion, E. "Pediatric Tracheomalacia Clinical Presentation" Sharma, GD (Ed). Medscape, 2016.

4.38 Abscess Rétropharyngé^{73,74}

Patient Typique

- Le plus souvent chez des enfants de moins de 2 ans, suite à une infection des voies respiratoires supérieures, une amygdalite, une otite ou une adénite.
- Peut aussi arriver à cause d'une blessure pénétrant la paroi postérieure du larynx (suçon, os de poisson « fish bone », etc)

Cause

- Accumulation de bactérie dans l'espace rétropharyngé
- Bactéries les plus communes causant des abscesses sont : streptocoque du groupe A, Streptocoque B-H-hémolytique

Symptômes/Présentation Clinique

- Difficulté à respirer, douleur lors de la respiration ou de la déglutition (voix étouffée, respiration gargouillante, patient a beaucoup de salive)
- Fièvre
- Douleur sévère à la gorge
- Stridor
- Torticolli
- Signes : masse dans la paroi postérieure du pharynx (généralement unilatérale), cou en hyperextension, ganglions lymphatiques élargis

Examen Physique

- Examen oral (observer pour une déviation latérale de l'uvula ou pour des amygdales enflammées)
- Examen des ganglions lymphatiques

Investigations

- Culture
- FSC
- Radiographie ou TDM (seulement dans les cas atypiques)

Traitement

- Antibiotiques (penicilline IV)
- Incision et drainage
- Contrôle de la douleur
- Stéroïdes pour contrôler l'inflammation

⁷³“Pediatric stridor and acute respiratory infections” by Thomas Kovesi, Matthew Bromwich, and Philippe Vaccani, March 14 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁷⁴“Adenotonsillar Disease”, James P. Bonaparte, March 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.39 Paralyse des Cordes Vocales^{75,76,77}

Patient Typique

- Patient qui a eu une chirurgie qui a touché le nerf laryngé récurrent ou qui a une histoire d'intubation, lésion au cerveau (ex : AVC) ou une masse dans le cou (ex : carcinome des cordes vocales, lymphome, lésion de la glande thyroïde)
- Patient qui a une paralysie congénitale à sa naissance (rare)

Cause

- Lésion organique aux structures nerveuses qui participent dans la phonation : nerf laryngé récurrent, nerf vague, partie du tronc cérébral qui produit la voix.

Symptômes/Présentation Clinique

- Unilatéral : Peut donner de l'enrouement, mais plus souvent une voix faible et voilée (« breathy voice »)
- Bilatéral : La voix peut demeurer intacte, mais il y a souvent la présence d'un stridor.
- Il y a un risque élevé de détresse respiratoire à cause de l'incapacité des cordes vocales à bouger lors de la respiration.
- Le patient a un risque élevé d'aspiration (unilatéral>bilatéral) et peut alors se présenter avec douleur thoracique, toux, fièvre, dyspnée, expectoration et plus due à une pneumonie d'aspiration

Examen Physique

- Paralysie unilatérale : corde vocale paralysée est vue à l'endoscope latéralement.
- Paralysie bilatérale : les cordes sont placées médialement, causant une fermeture glottique et un risque d'obstruction respiratoire
- Signes de détresse respiratoire dans les cas sévères : cyanose, utilisation des muscles accessoires, perte de conscience
- Signes de pneumonie d'aspiration : fièvre, matité à la percussion, crépitements, frémitus tactile, egophonie, etc

Investigations

- Laryngoscopie
- Electromyographie laryngéale
- FSC
- MRI, Radiographies
- Electromyographie laryngée
- Imagerie: TD cervicale et thoracique

Traitement

- Paralysie unilatérale :
 - Observation pour la majorité des cas
 - Orthophonie
 - Laryngoplastie d'injection (radiessse)
 - Médialisation silastic
- Paralysie bilatérale :
 - Observer s'il n'y a pas de problèmes respiratoires
 - Intubation et trachéotomie (réversible) pour les cas avec des problèmes respiratoires
 - Ne pas faire d'intervention chirurgicale permanente avec 1-2 ans
 - 80% des cas nécessitent un trachéostomie avant 1 an vs 50% se résolvent après 2 ans sans intervention chirurgicale **permanente**

⁷⁵ "Détresse respiratoire aiguë et infections respiratoires aiguës chez les enfants" Scott Kohlert, March 14, 2016, uOttawa Faculté de Médecine

⁷⁶ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

⁷⁷ Mayo Clinic. "Vocal Cord Paralysis." Mayo Clinic, 2016.

4.40 Histoplasmosse ⁷⁸

Patient Typique

- Patient vit dans une région endémique

Cause

- Infection fongique par le pathogène *Histoplasma capsulatum*, une levure intracellulaire qui vit dans les macrophages
- Résulte en une pneumonie fongique avec une pathophysiologie similaire à la tuberculose (nécrose caséuse)

Symptômes/Présentation Clinique

- Majorité des cas sont asymptomatiques, sauf chez les gens immunodéprimés
- S'il y a des symptômes, ils ressemblent à ceux d'une pneumonie

Examen Physique

- Majoritairement asymptomatique

Investigations

- Radiographie thoracique
- Culture fongique

Traitement

- Aucun traitement si asymptomatique
- Anti-fongique si symptomatique

⁷⁸ "Pathology: Air Exchange Diseases – Infectious Pneumonias", Harman Sekhon, March 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

4.41 Pneumopathie d'Hypersensibilité^{79,80,81}

Patient Typique

- Patient qui a été exposé à un antigène souvent à cause du travail : foin moisi (fermier), selles d'oiseaux et plumes (éleveur de pigeon), poussière de bois (charpentier de bois), peinture, soya, blé, insecticides, plastique, moisissure sur le fromage, popcorn, etc

Cause

- Réaction immunologique inflammatoire non médiée par IgE suite à l'inhalation répétitive d'antigène organique spécifique (fait des granulomes immatures et une lymphocytose)
- Réaction aiguë : réaction d'hypersensibilité de type 3, arrive quelques heures après l'exposition et arrête quelques jours après.
- Réaction sous-aiguë : dure des semaines ou des mois. Réaction la plus commune. But = essayer d'empêcher la progression vers chronique.
- Réaction chronique : réaction d'hypersensibilité de type 4, très rare, s'étend pour des années. Fibrose irréversible des poumons
- Plus commun chez les non-fumeurs (le tabagisme est protecteur)
- Pathologie : pneumonite (inflammation) de l'interstitium peribronchial = inflammation centrolobulaire lymphoplasmocytaire
- Présence de granulomes non-nécrosant mal-formés (en opposition à la sarcoidose) + cellules géantes + épaissement septal

Symptômes/Présentation Clinique

- Présentation aiguë : toux, fièvre, frissons et dyspnée de 6-12h après l'exposition. Ressemble à une pneumonie atypique
- Présentation sous-aiguë : plusieurs semaines de toux chronique et productrice, avec dyspnée graduelle. Mène à une cyanose si non traitée
- Présentation chronique : seule présentation avec une fibrose pulmonaire. Dyspnée, anorexie, toux.

Examen Physique

- Aiguë : crépitations diffus et bilatéraux, fièvre, tachypnée. Symptômes ressemblent à une infection virale
- Sous-aiguë : même signes que chronique, mais durent moins longtemps
- Chronique :
 - Désaturation, tachycardie, tachypnée
 - Perte de poids, utilisation des muscles accessoires
 - Crépitations à l'auscultation, surtout dans les lobes inférieurs
 - Hippocratisme digital peut être présent

Investigations

- Histoire = plus important
- Radiographie (peut être normal) : aiguë démontre infiltrats diffus, chronique démontre lésions reticulonodulaires dans le lobe du haut
- TDM à haute résolution (HRCT) (préférable à la radiographie)
- Lavage bronchoalvéolaire (démontre lymphocytose)
- Prendre une biopsie comme dernier recours (démontrerait granulomes malformés)

Traitement

- Éviter l'exposition à l'antigène, utiliser des masques, s'assurer que l'environnement est bien ventilé
- Présentation aiguë (rarement nécessaire, seulement si présentation sévère) ou sous-aiguë : Predisone 1mg/kg par jour pour 3-6 semaines

⁷⁹ "Occupational Lung Disease", Sunita Mulpuru, March 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁸⁰ Hsieh, C. "Hypersensitivity Pneumonitis Clinic Presentation" Oppenheimer, JJ (Ed). Medscape, 2016.

⁸¹ "Introduction to Interstitial Lung Diseases, Nha Voduc, March 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Présentation chronique : aucun traitement définitif. Les dommages causés par la pneumopathie chronique sont irréversibles. Possible de faire un essai de prednisone 1mg/kg par jour pour 3-6 semaines

4.42 Asthme professionnel ⁸²

Patient Typique

- Patient qui a été exposé à des irritants

Cause

- Obstruction variable des voies respiratoires et/ou hyperréactivité attribuable à l'environnement de travail (et non à un irritant rencontré à l'extérieur du travail)
- Asthme nouveau la plupart du temps, mais peut arriver chez un patient avec une histoire d'asthme pré-existant
- Pathophysiologie : anticorps IgE réagissent à des éléments à haut poids moléculaire ou faible poids moléculaire (ex : latex, farine, allergènes animaux, teinture) ou à des irritants physiques
- Histoire clinique donne le plus haut degré de suspicion. Demander une histoire de l'occupation. Les symptômes s'améliorent lorsque le patient n'est pas au travail et reviennent lorsqu'au travail

Symptômes/Présentation Clinique

- Comme l'asthme : obstruction suite à l'exposition à l'agent

Examen Physique

- Comme l'asthme : sibilances suite à l'exposition

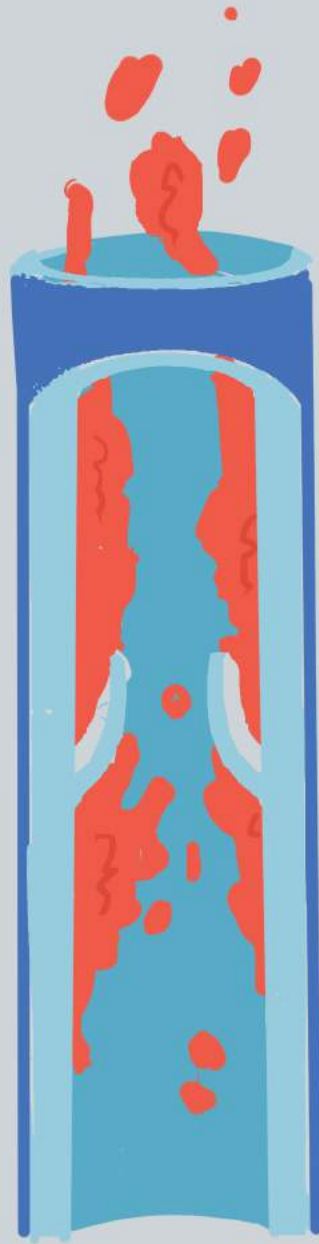
Investigations

- Histoire = plus important
- Démontrer l'asthme : Test de fonction pulmonaire pré et post bronchodilateur ou test de methacholine
- Démontrer que l'asthme est dû au travail :
 - ** Standard = Test avec inhalation spécifique d'antigène
 - Dosage d'IgE anti-antigène : rare parce qu'on connaît rarement l'antigène précis
 - Serie de 4x par jour de test du débit expiratoire de point durant 2 semaines de travail et 2 semaines de vacance
 - Serie de test de methacholine durant le travail et hors du travail
- TDM à haute résolution (HRCT) (préférable à la radiographie)
- Lavage bronchoalvéolaire (démontre lymphocytose)
- Prendre une biopsie comme dernier recours (démontrerait granulomes malformés)

Traitement

- Éviter l'exposition à l'antigène, utiliser des masques, s'assurer que l'environnement est bien ventilé
- Possibilité d'avoir une compensation monétaire – CSPAAT (Commission de la sécurité professionnelle et de l'assurance contre les accidents du travail)

⁸² "Occupational Lung Disease", Sunita Mulpuru, March 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine



Lymphome et
maladies vasculaires

5.1 Myélome¹

Patient Typique

- Plus commun chez : (i) les gens âgés, (ii) les gens d'origine afro-américaine

Causes

- Translocation causent des syndromes lymphoprolifératifs au niveau de la moëlle osseuse
- Translocations communes et classification FISH pour le pronostic

Risque élevé	Risque intermédiaire	Risque standard
FISH ^c <ul style="list-style-type: none"> • Del 17p • t(14;16) • t(14;20) 	FISH <ul style="list-style-type: none"> • t(4;14) • 1q gain Caryotype complexe Délétion 13 en métaphase ou hypodiploïdie Haut nombre de cellules plasmocytes en phase S ^f	Tout autre en incluant: <ul style="list-style-type: none"> • Trisomies • t(11;14)^e • t(6;14)

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur et fracture osseuses
- Symptômes de pancytopenie (anémie, fatigue, pâleur, infections récurrentes)
- Insuffisance rénale
- Hypercalcémie
- Fatigue, nausées, constipation, perte d'appétit, perte de poids

Examens Physiques

- Pâleur, fatigue (anémie)
- Ecchymoses ou purpura (thrombocytopénie)
- Douleur osseuse à la palpation, fractures
- Problèmes neurologiques : perte de sensation (si la moelle épinière est comprimée), neuropathie
- Hépatosplénomégalie

Investigations

- FSC, créatinine, calcium, albumine, protéines totales
- Électrophorèse et immunofixation du sérum et de l'urine
- Dosage sérique des chaînes légères libres (serum free light chain assay)
- Biopsie de la moëlle osseuse
- Radiographies : examen du squelette (série de radiographies pour voir une atteinte osseuse)
- Frottis sanguin : recherche de rouleaux causés par un excès d'anticorps
- IRM seulement si les radiographies sont négatives et s'il y a un haut niveau de suspicion

Traitements

- Chimiothérapie
- Greffe de moëlle osseuse autologue (seulement chez les patients plus jeunes, < 70 ans)
- Contrôle de la douleur (hydromorpnone, radiothérapie palliative)
- Bisphosphonate (pour aider à prévenir l'atteinte osseuse)
- Transfusion sanguine (pour l'anémie)
- Fluides IV, dialyse (pour l'insuffisance rénale)
- Fixation interne et consultation en orthopédie pour les lésions lytiques (prévenir les fractures)
- Maladie essentiellement incurable : le traitement prolonge la vie seulement

¹ "Malignant lymphomas and multiple myeloma", Arleigh McCurdy, March 29 2015, uOttawa Faculty of Medicine

5.2 Lymphome²

Patient Typique

- Plus commun chez : (i) les gens âgés

Causes

- Les translocation causent des syndromes lymphoprolifératifs
- Le plus souvent d'origine ganglionnaire
- Facteurs de risque : infection (ex : virus d'Epstein-Barr), environnement (chimiothérapie, produits chimiques, exposition à la radiation), immunodéficience, inflammation chronique
- Translocations communes:
 - t(14;18) pour le lymphome folliculaire
 - t(8;14) pour le lymphome de Burkitt (qui implique l'oncogène c-myc)

Symptômes/Présentation Clinique

- Lymphadénopathie (indolore, habituellement unilatérale)
- Symptômes constitutionnels (fièvre, perte de poids, sueurs nocturnes)
- Pancytopenie
- Douleur induite par l'alcool (très rare, mais très spécifique au lymphome de Hodgkin)
- Prurit [Plus commun pour le lymphomes de Hodgkin et le lymphome à cellule T non-Hodgkinien]

Examen Physique

- Lymphadénopathie indolore et palpable (plus souvent dans le cou, rare dans les régions axillaires ou inguinales)
- Splénomégalie et/ou hépatomégalie (parfois)

Investigations

- Formule sanguin complète (FSC), électrolytes, albumine, calcium, créatinine, enzymes hépatiques et fonction hépatique, lactate déshydrogénase, sérologie virale (VIH, hépatite B, C)
- TDM du cou, du thorax, de l'abdomen et du pelvis
- TEP (Tomographie par émission de positrons)
- Biopsie (du/des ganglion(s))
- +/- biopsie de la moelle osseuse

Prise en Charge/Traitements

- Chimiothérapie
- +/- radiothérapie et greffe de cellules souches (chez les patients plus jeunes)
- Après le traitement : TEP ou TDM pour réattribution d'un stage/réévaluation
- L' ABVD (adriamycine, bléomycine, vinblastine, dacarbazine) est une chimiothérapie communément utilisée avec le lymphome de Hodgkin. Traitement associé à un très haut niveau de succès mais qui augmente le risque de cancer du sein, de toxicité cardiaque et de toxicité pulmonaire.
- Les lymphomes agressifs (ex. lymphome à cellules B larges) sont guérissables
- Les lymphomes indolents (ex. lymphome folliculaire) sont presque toujours incurables à long terme
- Le lymphome de Hodgkin est associé avec le meilleur pronostic

² "Malignant lymphomas and multiple myeloma", Arleigh McCurdy, March 29 2015, uOttawa Faculty of Medicine

5.3 Thrombose Veineuse Profonde (TVP)^{3,4}

Patient Typique

- Facteurs de risque **acquis** : chirurgie, trauma, immobilisation, cancer actif, thérapie de remplacement hormonale, contraceptif oral, grossesse, âge
- Facteurs de risque **génétiques** : histoire familiale, thrombophilies génétiques (facteur V Leiden, mutation du gène de la prothrombine, carence en protéine C/S, carence en antithrombine III)

Causes

- Caillot sanguin se forme dans une ou plusieurs veines profondes du corps (l'endroit le plus commun étant les jambes), puis se déloge et voyage aux poumons (embolie pulmonaire)
- Triade de Virchow : (i) stase sanguine (ii) lésion vasculaire (iii) hypercoagulabilité

Symptômes/Présentation Clinique

- Œdème pédieux (plus communément unilatéral)
- Douleur dans les jambes (crampes)
- Rougeur
- Douleur lors de la palpation des trajets veineux profonds (mollet, cuisse, aine)
- Douleur à la dorsiflexion du pied (signe de Homans)
- Différence dans la circonférence des mollets (droit vs. gauche)
- Dilatation du réseau veineux superficielle (collatérales remplies de sang se voient à la surface de la peau)

Examens Physiques

- Œdème pédieux unilatéral
- Douleur lors de la palpation des jambes et de la dorsiflexion du pied

Investigations

- Probabilité clinique - Score de Wells pour la TVP
- Échographie de compression veineuse
- D-Dimères

Traitements

- Anticoagulants (ex : héparine non fractionnée, héparine de faible poids moléculaire, anticoagulant oral (antagoniste de la vitamine K, anticoagulant oral directe)
- Thrombolyse dirigée par cathéter dans les cas les plus sévères (phlegmasia cerulea)
- Filtre de la veine cave inférieur (dernier recours si les anticoagulants sont contre-indiqué chez l'individu)
- Bas de compression

³ "DVT and pulmonary embolism", Dimitri Scarvelis, April 5 2015, uOttawa Faculty of Medicine

⁴ "Clot Preventers – The pharmacology and applications of anticoagulation", Dimitri Scarvelis, April 5 2015, uOttawa Faculty of Medicine

5.4 Embolie Pulmonaire^{5,6}

Patient Typique

- Facteurs de risque **acquis** : chirurgie, trauma, immobilisation, cancer actif, thérapie hormonale, contraceptif oral, grossesse
- Facteurs de risque **génétiques** : thrombophilies génétiques (facteur 5 Leiden, mutation du gène de la prothrombine, déficience en C ou S, déficience en antithrombine 3)
- Le plus souvent idiopathique ou non provoquée

Causes

- Caillot sanguin se forme dans une ou plusieurs veines profondes du corps (l'endroit le plus commun étant les jambes), puis se déloge et voyage jusqu'aux poumons
- Triade de Virchow : (i) stase sanguine, (ii) lésion vasculaire et (iii) hypercoagulabilité

Symptômes/Présentation Clinique

- Essoufflement
- Douleur thoracique pleurétique
- Palpitations
- Faiblesse, syncope
- Hémoptysie (expectorations pulmonaires avec du sang)
- Symptômes de thrombose veineuse profonde (TVP)

Examens Physiques

- Fréquences cardiaque et respiratoire élevées, augmentation de la pression veineuse jugulaire
- Sons cardiaques normaux dans la plupart des cas
- Saturation en oxygène abaissée
- Signes de TVP
- Détresse respiratoire, choc dans les cas les plus sévères

Investigations

- Score de Wells pour l'embolie pulmonaire
- Ultrasonographie de compression veineuse (pour tenter de trouver un TVP)
- D-Dimères
- Angioscanner thoracique
- Scintigraphie pulmonaire de ventilation-perfusion
- ECG, radiographie thoracique, gazométrie artérielle

Traitements

- Anticoagulants (ex : héparine, héparine à faible poids moléculaire, AOD (anticoagulant oral direct))
- Thrombolyse pour les EP avec défaillance hémodynamique
- EP qui est provoquée (i.e. qui a une cause connue) doit être traité pour 3 mois
- EP causée par un cancer doit être traitée avec des anticoagulants tant que le cancer est actif
- EP qui est non-provoquée (i.e. qui n'a pas une cause connue) sera traitée pour plus de 3 mois. Certains individus nécessitent un traitement à vie.

⁵ "Clot Preventers – The pharmacology and applications of anticoagulation", Dimitri Scarvelis, April 5 2015, uOttawa Faculty of Medicine

⁶ "DVT and pulmonary embolism", Dimitri Scarvelis, April 5 2015, uOttawa Faculty of Medicine



Néphrologie

6.1 Incontinence Urinaire¹

Patient Typique

- Varie selon la cause d'incontinence

Causes

- Des causes réversibles incluent :
 - **D** – Delirium
 - **I** – Infection
 - **A** – Atrophie (vaginale)
 - **P** – Pharmacologie/Psychologique
 - **E** – Endocrinien/ absorption excessive de fluide
 - **R** – Restriction de la mobilité
 - **S** – Selles (fécalomes)

Symptômes/Présentation Clinique

- Incontinence d'effort—Perte d'urine avec une augmentation de pression intra-abdominale (effort, toux, éternuement)
- Incontinence par impériosité—Fuites urinaires accompagnées ou immédiatement précédées d'une sensation urgente d'uriner
- Incontinence mixte—Perte d'urine associée avec une sensation d'urgence et aussi avec effort, éternuement ou toux
- Incontinence par regorgement—Fuites d'urine associé avec une rétention urinaire
- Incontinence totale— perte d'urine continue

Examen Physique

- Varie selon la cause d'incontinence

Investigations

- Pas nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Varie selon la cause d'incontinence

¹ "Basic Urology", Jeremy Setterfield, May 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.2 Rétention Urinaire²

Patient Typique

- Varie selon la cause de rétention

Causes

- Peut être causé par une obstruction des voies urinaires:
 - Supra-vésicale ou infra-vésicale
 - Aiguë ou Chronique
 - Unilatéral ou Bilatéral
 - Extra-luminal (nœuds lymphatiques, masse) ou intra-luminal (pierre, caillots de sang, boule fongique) ou intra-luminal (carcinome à cellules transitionnelles, polype)
 - Peut se produire dans divers sites anatomiques: intra-rénal, uretère, vessie, prostate, urètre
 - Le plus commune chez les hommes:
 - Hypertrophie Bénigne de la Prostate (HBP)
 - Le plus commun chez les femmes:
 - Prolapsus pelvien (cystocèle, rectocèle, utérine), l'organe qui prolapse comprime directement l'urètre, rétrécissement urétral, diverticule urétral, incontinence d'effort post-chirurgie
- Neurologique
 - Blessure de la moelle épinière
 - Spina Bifida
 - Sclérose en plaques

Symptômes/Présentation Clinique

- Fréquence, urgence, nycturie, hésitation urinaire, faible débit, débit intermittent, et résidu post-mictionnel
- Urémie—signes cliniques et symptômes résultant d'une insuffisance rénale
 - Faiblesse
 - Épuisement
 - Douleur abdominale et lombaire
- Azotémie—concentration d'urée dans le sang élevée
- Uropathie obstructive—dysfonction rénale réversible ou irréversible due aux effets du drainage rénal diminué
- Hydronéphrose—dilatation du pelvis rénal et des calices
- Obstruction mènerait à un épaissement du mur de la vessie
- Problèmes majeurs:
 - Perte de la fonction rénale
 - Infection des voies urinaires/Septicémie
 - Calcul rénal

Examen Physique

- Varie selon la cause de rétention
- Si HBP présent, présent lors du toucher rectal

Investigations

- Toucher rectal, échographie, azote uréique du sang, rayon X/TDM pour les calculs rénaux, test d'urine (exclure infection des voies urinaires), examen neurologique

Prise en Charge/Traitement

- Varie selon la cause d'incontinence
- En général, soulager l'obstruction

² "Basic Urology", Jeremy Setterfield, May 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.3 Calculs Rénaux ³

Patient Typique

- 50 ans, autrement homme en bonne santé
- A vécu dans un climat chaud, travaille près de la chaleur comme un cuisinier, personne obèse, ne boit pas beaucoup d'eau
- Se plaint de crise de douleur de type colique et démontre des mouvements positionnels constant

Causes

- Sursaturation urinaire (calcium, oxalate, acide urique, et cystéine augmentés) dans l'absence des inhibiteurs urinaires (citrate, magnésium, quelques glycoprotéines, phosphore)
- À noter: La plupart des calculs contiennent du calcium. Hypercalciurie peut être causée par une augmentation de l'absorption intestinale, une diminution de l'absorption rénale, une hyperparathyroïdie, ou d'autres causes rares (malignité, stéroïdes, sarcoïdose).
- À noter: Les niveaux d'oxalate peuvent être élevés dû à un trouble génétique dans le métabolisme du glyoxylate, des états chroniques de diarrhée, dans l'absorption de gras diminués, dans la consommation excessive de nourritures riches en oxalate, ou idiopathiques

Symptômes/Présentation Cliniques

- Colique néphrétique (rénal) –la douleur peut irradier à travers le flanc antérieurement et vers l'abdomen supérieur et l'ombilic et peut être référé aux testicules ou aux lèvres à l'entrée du vagin
- Nausées et vomissements (causé par la stimulation du réflexe du ganglion coeliaque ou la proximité des autres organes comme le colon ou la vésicule biliaire)
- Symptômes de l'irritabilité de la vésicule
 - Fréquence, urgence, inconfort suprapubique (souvent associé avec des calculs urétraux distaux)
- Hématurie
- À noter: Fièvre et instabilité hémodynamique, si associé avec une infection est considéré une urgence et exige une décompression urgente du système collecteur
- À noter: Si le patient a un seul rein, il peut se présenter avec oligurie ou anurie, une créatinine augmentée et de l'hypertension

Examen Physique

- Examen abdominal sans particularité avec absence des signes péritonéaux

Investigations

- FSC – globules blancs
- Urée, créatinine, électrolytes – fonction rénale
- Analyse d'urine – globules rouges, pH, nitrate, leucocyte estérase
- Culture d'urine
- Radiographie abdominale → pas toutes les calculs sont radio-opaques; les structures superposées peuvent masquer les calculs
- Échographie (pas très sensible)
- TDM sans contraste (test de 1^{ère} ligne–découvre tous les calculs sauf les calculs Indinavir rares)

Prise en charge/Traitement

- Conservatif:
 - La plupart des calculs seront expulsés spontanément en moins de 40 jours (90% des calculs de 5mm et moins seront expulsés spontanément)
 - Antagonistes des récepteurs alpha-1
 - AINS pour le contrôle de la douleur
 - Hydratation modérée

³ "Kidney Stone", Annie-Claude Blouin, April 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Chirurgical: lithotripsie extracorporelle par ondes de choc, urétéroscopie, néphrolithotomie percutanée, lithotomie ouverte
- Pour le drainage: Endoprothèse urétérale ou tube de néphrostomie

6.4 Insuffisance Rénale Aiguë – Pré-rénale⁴

Patient Typique

- Déshydratation

Cause

- L'insuffisance rénale aiguë (IRA) est définie comme une perte soudaine de la fonction rénale causant une rétention des produits qui sont normalement excrétés par les reins.
- Les causes sont classifiées comme :
 - Pré-rénale
 - Le rein lui-même est normal, mais il y a un apport sanguin inadéquat qui est acheminé au rein pour être filtré.
 - Hypovolémie (vomissement, diarrhée, diurétiques, cirrhose, médicaments)
 - Diminution du débit cardiaque (cardiomyopathie)
 - Maladies des artères rénales

Symptômes/Présentation clinique

- Pré-rénale
 - Signes d'hypovolémie ou signes d'une diminution du débit cardiaque
 - Sédiments urinaires sans anomalies- pas d'hématurie ou de protéinurie puisqu'il n'y pas de dommage rénal
 - Oligurie
 - Faible taux de sodium urinaire (moins de 1%)

Examen Physique

- Signes d'hypovolémie (froid, pression artérielle basse)
- Signes de troubles cardiaques (PVJ élevé)

Investigations

- Tests sanguins
- Analyse d'urine avec microscopie
- Fraction d'excrétion du sodium, si la Cr de base est normale et que le patient est oligurique

Prise en Charge/Traitement

- Fluides IV, sérum salé habituellement
- Traiter la cause sous-jacente

⁴ "Acute Kidney Injury", Ann Bugeja, April 19 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.5 Insuffisance Rénale Aiguë –Rénale⁵

Patient Typique

- N/A

Cause

- L'insuffisance rénale aiguë (IRA) est définie comme une perte soudaine de la fonction rénale causant une rétention des produits qui sont normalement excrétés par les reins.
- Les causes sont classifiées comme:
 - Rénale
 - Une interruption abrupte de la fonction rénale en raison d'une insulte directe au parenchyme rénal
 - Tubules et interstitium
 - Nécrose tubulaire aiguë (NTA)
 - Ischémie (insuffisance cardiaque congestive, cirrhose, septicémie, pancréatite aiguë)
 - Toxique (Antibiotiques, autres drogues)
 - Néphrite interstitielle aiguë (NIA)
 - Causée par des drogues, des infections ou idiopathique
 - Glomérulaire
 - Vasculite
 - Néphropathie à IgA
 - Glomérulonéphrite proliférative liée à une infection
 - Glomérulonéphrite proliférative liée au lupus

Symptômes/Présentation Clinique

- Rénale
 - NTA – cylindres granuleux, concentration normale de sodium urinaire
 - NIA -cylindres leucocytaires dans l'urine (fièvre, éruption cutanée, triade éosinophilie dans moins de 25% des cas)
 - Glomérulaire - symptômes systémiques, élévation rapide de la créatinine, HTA, cylindres érythrocytaires, protéine

Investigations

- Tests sanguins
- Analyse d'urine avec microscopie
- Considérer une biopsie rénale

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la cause
- Dialyse (Acidose, anomalies électrolytique, intoxication, surcharge volémique, péricardite)
- Greffe rénale

⁵ "Acute Kidney Injury", Ann Bugeja, April 19 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.6 Insuffisance Rénale Aiguë –Post-Rénale⁶

Patient Typique

- Homme agee
- Trouble de miction
- Elargissement de la prostate

Cause

- L'insuffisance rénale aiguë (IRA) est définie comme une perte soudaine de la fonction rénale causant une rétention des produits qui sont normalement excrétés par les reins.
- Les causes sont classées comme :
 - Post-rénale
 - Atteinte rénale résultant d'une obstruction mécanique ou fonctionnelle au flot d'urine, qui peut être située à n'importe quel point entre le bassin rénal et la fin de l'urètre
 - Congénital (valves urétrales postérieures, méningomyélocèle)
 - Tumeurs (prostate, vessie, cervical)
 - Urologique (Nécrose papillaire, néphrolithiase bilatérale, néphrolithiase au niveau de la vessie, strictures)
 - Vessie neurogénique (Sclérose en plaque, diabète)
 - Fibrose rétropéritonéale

Symptômes/Présentation Clinique

- Post-rénale
 - À noter: la présence d'un débit urinaire n'exclue pas une cause post-rénale comme étiologie de l'IRA
 - Mictions peu fréquentes, jet urinaire faible

Examen Physique

- Vessie palpable

Investigations

- Tests sanguins
- Analyse d'urine
- Imagerie (Échographie abdominale pour éliminer une hydronéphrose)

Prise en Charge/Traitement

- Soulager l'obstruction
- Traiter la cause sous-jacente

⁶ "Acute Kidney Injury", Ann Bugeja, April 19 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.7 Insuffisance Rénal Chronique (IRC)⁷

Définition

DFG < 60ml/min pour > 3 mois

Stades de l'Insuffisance Rénal Chronique (IRC)

Stade	Description	DFG (ml/min per 1.73m ²)
1	Domage aux rènes avec DFG normale ou elevee	≥ 90
2	Domage aux rènes avec légère diminution de DFG	60-89
3	Domage aux rènes avec diminution modere de DFG	30-59
4	Domage aux rènes avec diminution severe de DFG	15-29
5	Insuffisance rénale	<15 or dialysis

Cause

Les causes les plus communes d'IRC sont:

1. Diabète
2. Hypertension

D'autres causes communes:

- Toutes causes de IRA prolongée
 - La plus commune est une atteinte post-rénal
- Infection chronique, cancer (myélome), glomérulonéphrites, maladies tubulo-interstitielle, drogues, etc.

Insuffisance Rénale Aiguë vs Chronique

Ce n'est pas toujours facile à déterminer si c'est une IRA or IRC. Le diagnostic est basé selon :

1. L'histoire
2. Les valeurs de créatinine précédentes
3. La taille des reins: avec l'IRA les reins sont larges et dilatés; avec l'IRC la taille des reins est réduite (il y a certaines maladies qui sont des exceptions à cette règle)
4. Présence des complications de IRC p.ex. anémie, urémie, et maladie osseuse

Symptômes/Présentation Clinique et Examen Physique

Symptômes varient énormément selon le degré de dysfonction rénal. Généralement en IRC quand le DFG atteint <30ml/min, il y a des conséquences hormonales et des changements au niveau des électrolytes. Les patients peuvent se présenter avec ses complications.

Complications de IRC:

- Anemie: essoufflements, fatigue, pâleur
- Syndrome urémique: prurits, encéphalopathie (confusion, astérixie), N/V, péricardite, neuropathie
- Hyperkaliémie: aucune trouvaille physique, peut être découvert avec un ECG
- Acidose: léthargique, tachypnée
- Maladie osseuse: ostéodystrophie rénale and ostéomalacie, hyperparathyroïdies
- MCV
- Malnutrition
- Surcharge volémique: crépitements inspiratoires, tachypnée, hypoxie, œdème a godet en périphérique, PVJ augmentée
- Dysfonction plaquettaire: saignements plus fréquents, plus abondants, ou difficile à arrêter
- Déséquilibre hormonal: les femmes qui souffre d'IRC seront infertile
- Hypertension artérielle

Investigations

- FSC, électrolytes, créatinine, AUS (taux d'azotes uréiques) - ils permettront de déterminer le DFG, l'étendue de la maladie rénale, et les troubles de saignement
- Hormone parathyroïde
- Échographie rénale - pour déterminer s'il s'agit d'une IRA ou IRC

⁷ "Basic Urology", Jeremy Setterfield, May 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Albumine urinaire, ratio de créatinine/albumine urinaire – la protéinurie est un déterminant majeur de l'efficacité du traitement, si le traitement est efficace, elle nous permet aussi d'avoir une idée de l'étendu de la maladie et des causes potentielles de IRC
- Biopsie rénale - faite pour déterminer la cause de l'IRC, seulement si le diagnostic changera le plan de traitement
- ANCA, dsDNA, facteur rhumatoïde, et test d'anticorps anti GBM pour exclure des causes auto-immunes (exclure les causes plus communes avant de demander ces tests dispendieux)

Prise en Charge/Traitement

L'hypertension artérielle est la 2ème cause la plus commune d'IRC. 70% des patients avec l'IRC souffrent d'hypertension causée par ou empirée par l'IRC. Alors la prise en charge de HTA est essentielle au traitement de l'IRC.

Cible de TA <140/90 pour les non-diabétique et <130/80 pour les patients diabétique ou les patients avec protéinurie.

Pharmacologique

- Inhibiteurs de ECA/ARA:
 - Clé dans le traitement de l'IRC
 - Réduisent la protéinurie; corrélée à une fonction rénale préservée plus longtemps. Traitent aussi l'HTA.
- Statines: Les patients avec une maladie rénale sont à risque élevé d'événements cardiovasculaires comparé à ceux qui n'ont pas de maladie rénale.
- ASA à faible dose

Non-pharmacologique:

- Diète (Restriction de sel et de protéines), cessation de tabagisme, contrôle du diabète

Prise en Charge des Complications

- Anémie- supplémentation de fer, EPO synthétique, transfusions sanguines
- Syndrome urémique- dialyse
- **Hyperkaliémie:** Glucose, Calcium, Insuline, Ventolin, +/-Bicarbonate, +/- Kayexalate
- Acidose- fluides, Bicarbonate, dialyse, traiter la cause sous-jacente (métabolique ou respiratoire)
- Maladie osseuse: Calcitrol (analogue de Vitamin D), restriction de PO4 dans le régime alimentaire, chélateurs de phosphore, parathyroïdectomie
- Surcharge de volume- Lasix et autre diurétiques. S'il n'y a pas de réponse: dialyse
- Dysfonction plaquettaire - DdAVP, estrogen, cryoprécipité

Traitement Rénal Substitutif

Une fois le DFG atteint <30ml/min, il n'y aura pas de retour de la fonction rénale (référer à la lecture à propos de la 5/6^{ème} théorie de néphrectomie) alors planifier un traitement rénal substitutif- soit la dialyse ou une greffe.

Dialyse:

- Les deux principales formes de dialyse sont l'hémodialyse et la dialyse péritonéale. Les deux ont des morbidités et mortalités égales. La DP fournit généralement un style de vie plus confortable pour les patients, mais le risque d'infection est plus élevé comparé à l'HD.
- Ultimement c'est le choix des patients selon ce qui est mieux pour leurs styles de vie.
- La dialyse corrigera toutes les complications de l'IRC sauf les déséquilibres hormonaux (estrogène/testostérone, PTH, EPO, et calcitriol), et n'améliorera pas le DFG.

Transplantation:

- C'est le traitement préféré car il corrige toutes les complications de l'IRC, incluant les déséquilibres hormonaux, et améliore le DFG
- Seulement 20% des patients avec une maladie rénale de stade terminal seront mis sur la liste de transplantation parce que la plupart des patients avec IRC ont des comorbidités qui les empêchent d'être candidat pour la chirurgie
- La dialyse peut être utilisée dans quelques situations **aigues: AEIOU**
 1. Acidose

2. Déséquilibre des Électrolytes: Hyperkaliémie
3. Intoxication (méthanol)
4. Surcharge de volume (s'il n'y a pas de réponse au Lasix)
5. **U**rémie (péricardite, encéphalopathie). Ceci est la seule indication absolue pour la dialyse aiguë, les autres sont des indications relatives

6.8 Infection des Voies Urinaires⁸

Information Générale

- Plus commun dans les femmes (en particulier si c'est postménopause) à cause d'une urètre courte
- La fréquence des relations sexuelles est le facteur de risque le plus fort relié aux infections des voies urinaires récurrentes
- L'organisme le plus commune qui cause infection des voies urinaires non nosocomiale sans complication sont *Escherichia coli* (85%) et *Staphylococcus saprophyticus* (10%)

Causes

- Colonisation bactérielle
 - Comportementale
 - Relation sexuelle, usage de spermicide
 - Urinaire
 - Anomalies congénitales, hypertrophie de prostate (la cause la plus commune dans les hommes), reflux vesicourétéral, obstruction urinaire, vessie neurogénique
 - Iatrogénique
 - Cathétérisme urinaire, cystoscopie, néphrotomie, endoprothèse urinaire
 - Autre
 - Diabète, immunosuppression

Symptômes/Présentation Clinique

Infection des voies urinaires inférieures

- Fréquence
- Urgence
- Dysurie
- Hématurie

Infection des voies urinaires supérieures

- Fièvre, frissons
- Douleur du dos
- Nausée, vomissement

Examen Physique

- Fièvre peut être présent
- Sensible à l'angle costovertébrale

Investigations

- Culture du sang si une fièvre ou des frissons sont présents
- Test d'urine à mi-miction
 - Analyse d'urine
 - Culture

Prise en Charge/Traitement

- Une Culture d'urine positive ne signifie pas que les antibiotiques sont nécessaires
- Diriger le traitement selon le compte des bactéries, présence/absence des symptômes et le type de bactérie
- Antibiotiques sont ajustés selon les modèles de résistance locale
 - Un traitement court est conseillé pour les infections inférieures
- Si associé à un cathéter, traiter seulement si symptomatique
 - Éviter cathétérisme et enlever le cathéter aussitôt que possible
- Si infection récurrente avec le même organisme, considérer un traitement à long terme et exclure des anomalies urologiques
- Si une infection récurrente avec un nouvel organisme, considérer la miction post coïtal et les antibiotiques post coïtaux, etc.
 - Peut considérer les antibiotiques de prophylaxie

⁸ "Urinary Tract Infections", Baldwin Toye, April 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Estrogène topique pour les femmes post ménopause
- Éviter le diaphragme et le spermicide

6.9 Approche Générale aux Problèmes Acido-basique⁹

1) Examiner le pH artériel:

- pH = 7.40 est normal
- pH > 7.40 suggère une acidémie
- pH < 7.40 suggère une alcalose

2) Si le pH est anormal, identifier le type de déséquilibre en examinant le [HCO₃⁻] et la pCO₂:

- En cas d'acidose métabolique, [HCO₃⁻] est faible (<25)
 - En cas d'acidose métabolique, déterminer si c'est une acidose avec trou anionique ou non
- En cas d'acidose respiratoire, pCO₂ est élevée (>40)
- En cas d'alcalose métabolique, [HCO₃⁻] est élevé (>25)
- En cas d'alcalose respiratoire, pCO₂ est faible (<40)

3) Rechercher la présence de signes de compensation appropriée dans l'autre paramètre

- En général, pour les problèmes acido-basiques isolés, l'autre paramètre compense dans la même direction que le premier paramètre ayant causé le déséquilibre

<u>Trouble Primaire</u>	<u>Physiologie</u>	<u>Ampleur</u>
Acidose Métabolique	Hyperventilation	La pCO ₂ diminue de 1 – 1.2 mm Hg pour chaque diminution de 1 mmol/L de [HCO ₃ ⁻]
Alcalose Métabolique	Hypoventilation	La pCO ₂ augmente de 0.7 mm Hg pour chaque augmentation de 1 mmol/L de [HCO ₃ ⁻]
Acidose Respiratoire		
Aiguë	Production de HCO ₃ ⁻ (CO ₂ + H ₂ O -> H ⁺ + HCO ₃ ⁻)	[HCO ₃ ⁻] augmente de 1 mmol/L pour chaque augmentation de 10 mm Hg de pCO ₂
Chronique (> 3 jours)	Augmentation de l'excrétion rénale de NH ₄ ⁺	[HCO ₃ ⁻] augmente de 3 mmol/L pour chaque augmentation de 10 mm Hg de pCO ₂
Alcalose Respiratoire		
Aiguë	Consommation d'HCO ₃ ⁻ (H ⁺ + HCO ₃ ⁻ -> CO ₂ + H ₂ O)	[HCO ₃ ⁻] diminue de 2 mmol/L pour chaque diminution de 10 mm Hg de pCO ₂
Chronique (> 3 jours)	Diminution de l'excrétion rénale de NH ₄ ⁺	[HCO ₃ ⁻] diminue de 5 mmol/L pour chaque diminution de 10 mm Hg de pCO ₂

Information Additionnelle

- Dans tous les cas de problèmes acido-basiques sauf l'alcalose respiratoire chronique, la compensation ne normalise jamais le pH à 7.40

⁹ "Acid Base Workshop Answers", Author unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.10 Acidose Métabolique¹⁰

Approche

- Identifier si l'acidose métabolique est une acidose avec trou anionique ou non
- Trou anionique = $[\text{Na}^+] - ([\text{Cl}^-] + [\text{HCO}_3^-])$
- La valeur normale est environ 8-12 et représente la charge négative de l'albumine
- Les valeurs de trou anionique au-dessus des limites normales indiqueront une acidose métabolique avec trou anionique (ceci présume que les taux d'albumine sont normaux)

Acidose avec trou anionique

Causes

- Ingestion excessive d'acide
- Génération excessive d'acide
 - Acidose lactique
 - Accumulation des corps cétoniques (ex. acidocétose diabétique, éthanol excessive)
 - Consommation d'alcools toxiques (ex. méthanol, éthylène glycol)
 - Insuffisance rénale (rétention d'ions organiques)
 - Surdosage de salicylés

Acidose sans trou anionique

Causes

- Pertes excessives de bicarbonates
 - Diarrhée de grands volumes
 - Échec de réabsorption du bicarbonate dans les tubules proximaux
- Problèmes avec l'excrétion rénale d'acide (ex. hyperkaliémie qui affecte la genèse d'ammonium)

Symptômes/Présentation Cliniques

- Symptômes non-spécifiques
- Douleur abdominale
- Fatigue

Examen Physique

- Hyperventilation
- Respiration de Kussmaul (si sévère)
- Léthargie, symptômes neurologiques
- Hypotension si sévère

Investigations

- Gaz sanguins artériels
- Tests sanguins (p. ex. déterminer si le trou anionique est augmenté, vérifier les niveaux de potassium)
- Mesures de laboratoire de tCO_2 du plasma veineux

Prise en Charge/Traitement

- S'occuper des causes sous-jacentes (p. ex. insuline pour acidocétose diabétique, traitement d'hyperkaliémie)
- Si sévère, thérapie de bicarbonate de sodium pour stabiliser le pH au-dessus de 7.0 en attendant
- Préserver la ventilation (éviter la sédation, traiter les pneumonies, intuber lorsque nécessaire)

¹⁰ "Acid Base Workshop Answers", Author unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.11 Alcalose Métabolique¹¹

Causes

- Perte d'acide à cause de vomissements
- Production excessive de bicarbonate (p. ex. hypokaliémie induite par alcalose)
- Ingestion excessive de bicarbonate

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes non-spécifiques
- Confusion

Examen Physique

- Hypoventilation

Investigations

- Gaz sanguins artériels
- Tests sanguins (ex. vérifier les niveaux de potassium)
- Mesures de laboratoire de tCO₂ du plasma veineux
- Électrolytes de l'urine (confirmer certains soupçons)

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la cause sous-jacente (p. ex. rétablir les niveaux de potassium si hypokaliémie)

¹¹ "Acid Base Workshop Answers", Author Unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty Medicine

6.12 Acidose Respiratoire¹²

Causes

- Échec d'excrétion de CO₂ (problèmes de ventilation)
 - Maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC)
 - Obstruction des voies respiratoires
 - Maladies pulmonaires primaires
 - Pneumonie, embolie pulmonaire, surcharge de fluides, épanchement pleural, pneumothorax
 - Pulsion respiratoire diminuée par une suppression du système nerveux central (p. ex. dose élevée de narcotiques comme morphine)
 - Maladie neuromusculaire
 - Apnée obstructive du sommeil

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée
- Confusion ou état de conscience modifié
- Souvent associée avec l'hypoxie ou cyanose
- Somnolence diurne

Examen Physique

- Évaluer la présence de détresse respiratoire, de l'utilisation des muscles accessoires, du thorax en tonneau, d'hippocratisme digitale suggérant la maladie chronique respiratoire, etc.
- Évaluer la présence de signes d'hypoxie ou de cyanose (ex. lits unguéaux, lèvres)
- Ausculter la poitrine pour des sifflements, l'obstruction des voies respiratoires, etc.
- Vérifier la présence d'astérixis

Investigations

- Gaz sanguins artériels
- Saturation sanguine en oxygène
- Rayon X pulmonaire
- TDM de la tête si l'on soupçonne une maladie du système nerveux central
- Examen de la fonction pulmonaire si un bilan pour les maladies respiratoires est nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- ABC de situation de crise, appeler à l'aide
- Donner l'oxygène si la saturation est faible (attention à l'administration d'oxygène en situation MPOC)
- Médicaments pour les maladies des voies respiratoires (ex. Ventolin (albutérol))
- Soutien des voies respiratoires pour des problèmes de ventilation (intubation/ventilation ou soutien non invasif)
- Cessation des opioïdes et renversement des effets narcotiques avec le naloxone

¹² "Acid Base Workshop Answers", Author Unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty Medicine

6.13 Alcalose Respiratoire¹³

Causes

- Pertes excessives de CO₂ (ex. hyperventilation)
- Pneumothorax, pneumonie, œdème pulmonaire, embolie pulmonaire, asthme, maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC)
- Hypoxie
- Drogues (ex. salicylates)
- Grossesse
- Hyperthyroïdie

Symptômes/Présentation Clinique

- Dyspnée
- Poitrine serrée
- Symptômes neurologiques
 - Étourdit
 - Confus
 - Syncope
 - Crises

Examen Physique

- Ausculter pour des crépitements et sifflements (respiration sifflante)
- Évaluer pour une cyanose possible
- Tachycardie
- Tachypnée
- Conscience déprimée

Investigations

- Gaz artériel
- Rayon X de thorax
- Tomodensitométrie si nécessaire

Prise en Charge/ Traitement

- Rarement danger à la vie
- Traiter la cause sous-jacente
- Avec les patients ventilés, réduire le volume courant et le taux respiratoire
- Évaluer la sédation et le contrôle de douleur
- Utiliser les sédatifs et antidépresseurs si un traitement conservatif n'aide pas

¹³ "Acid Base Workshop Answers", Author Unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty Medicine

6.14 Polyurie^{14,15}

Causes

- L'urine est surtout composée d'eau:
 - Prise excessive d'eau
 - Incapacité de se concentrer l'urine dans les reins (ex. diabète insipide, central (ADH) ou nephrogénique)
- Une grande excrétion de solutés:
 - Sel
 - Grande consommation de sel/augmentation importante du volume de liquide extracellulaire
 - L'utilisation de diurétique(s)
 - Rétablissement après une insuffisance rénale aigue/après une obstruction urinaire
 - Osmotique
 - Glucose: hyperglycémie
 - Mannitol IV
 - Urée: consommation importante de protéine/état de catabolisme
- Nycturie avec la défaillance cardiaque congestive

Symptômes/Présentation Clinique

- Urination fréquente/grand volume
- Autres symptômes dépendant de la cause
 - Soif (suggère diabète insipide)

Examen Physique

- Trouvailles non spécifiques/varient selon la cause
- Évaluation du volume de liquide extracellulaire pour aider à faire le diagnostic

Investigations

- Na plasmatique, glucose, urée, créatinine
- Collection urinaire de 24 heures (volume, Na, K, Cl, glucose, urée)
- Test d'urine aléatoire (osmolalité, Na, K, Cl, glucose, urée)

Prise en Charge/ Traitement

- Pallier aux déficits présents (eau, NaCl...)
- Traiter la cause sous-jacente
- ADH (dDAVP) pour traiter le diabète insipide central

¹⁴ "Water Homeostasis", Steven Nadler, May 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁵ Shah, AP. "Polyuria". Merck Manual, July 2013, <<http://www.merckmanuals.com/professional/genitourinary-disorders/symptoms-of-genitourinary-disorders/polyuria>>

6.15 Hypernatrémie^{16,17,18}

Causes

- Manque d'eau
 - Consommation inadéquate d'eau: perte cognitive rendant difficile/impossible de demander de l'eau; plus rarement lésion au centre de la soif
 - Pertes excessives
 - Diarrhée sévère,
 - Diabète insipide central (relié à l'ADH)
 - Diabète insipide néphrogénique (réponse à l'ADH altérée)
- Excès de sodium (rare), e.g. boire de l'eau salée

Symptômes/Présentation Clinique (signes et symptômes sont plus sévère en présentation aiguë)

- Soif (si ce signe n'est pas présent, il y a un problème central)
- +/- polyurie
- Léthargie, irritabilité, confusion, convulsion, coma, mort
- Ataxie, tremblement, spasme musculaire

Examen Physique

- Hyperréflexie
- Déficits neurologiques
- +/- diminution du volume de liquide extracellulaire

Investigations

- Sodium plasmatique et osmolalité (électrolytes)
- Créatinine et urée plasmatique, glucose
- Sodium et l'osmolalité de l'urine
 - Si l'osmolalité de l'urine augmente après avoir donné l'ADH, ceci suggère diabète insipide central
- Si des signes neurologiques sont présents, considère l'utilisation de neuro-imagerie

Prise en Charge/Traitement

- Pour un diabète insipide central: dDAVP
- Donner des fluides de faible osmolalité (Na +K) comparé à l'urine pour restaurer les valeurs normales
- Donner de l'eau p.o.; donner de l'eau pas IV cause lyse osmotique des globules rouges (une solution de dextrose 5%, 1/3:1/3 ou 0,45% NaCl feront l'affaire)
- S'il y a une contraction de volume extracellulaire en plus, donner du sel (mais en solution hypotonique, 0,45% NaCl)
- Corriger les pertes lentement (sur une période de 2-3 jours) pour rétablir l'osmolalité
- Surveiller et ajuster la thérapie fréquemment

¹⁶ "Hypernatraemia", The Royal Children's Hospital Melbourne, December 2012, http://www.rch.org.au/clinicalguide/guideline_index/hypernatraemia

¹⁷ "Water Homeostasis", Steven Nadler, May 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁸ "Fluid & Water Homeostasis Workshop – Answers", Author Unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.16 Hyponatrémie^{19,20}

Causes

- Déficience au niveau du mécanisme de la dilution de l'urine dans les reins
 - Taux de filtration glomérulaire diminué
 - Diurétiques de l'anse (e.g. thiazide)
 - Présence anormale de l'hormone antidiurétique (HAD)
- Consommation excessive d'eau

Symptômes/Présentation Clinique (signes et symptômes sont plus sévère en présentation aiguë)

- Soif, polyurie
- Oedème cérébral: céphalée, léthargie, somnolence, perte d'orientation, diminution de l'état de conscience, nausée, anorexie et lors de cas extrêmes, convulsions, coma, quadriplégie (suite à une herniation du tronc cérébral), mort

Examen Physique - généralement normal, mais lors l'hyponatrémie sévère aiguë, il est possible d'observer:

- Sensorium anormal, réflexes des tendons profonds diminués, Respiration de Cheynes-Stokes
- Paralysie pseudo-bulbaire
- Le volume de liquide extracellulaire peut être normal, élevé ou bas; important pour le diagnostic

Investigations

- Sodium plasmatique et l'osmolalité (s'assurer que le faible sodium plasmatique est parallèle à une faible osmolalité plasmatique)
- Créatinine, glucose et urée plasmatique
- Na, Cl et osmolalité de l'urine
 - Si l'osmolalité de l'urine est faible, suggère une consommation d'eau trop importante
 - Si l'osmolalité de l'urine est augmentée, il y a action de l'ADH:
 - Pourrait être relié à une diminution de l'action du volume extracellulaire (à vérifier lors de l'examen physique, Na urine < 20)
 - Pourrait être relié à une diminution du volume circulatoire artériel (cirrhose, insuffisance cardiaque chronique)
 - +/- TSH & cortisol
 - Si n'est pas l'une des possibilités mentionnées, considérer SIADH (syndrome de l'ADN inappropriée, plusieurs causes possibles); faire une radio/TDM thoracique
- Si des signes neurologiques sont présents, considère l'utilisation de neuro-imagerie

Prise en Charge/Traitement

- Donner une solution saline isotonique si le volume est diminué
- S'assurer que les médicaments ne sont pas la cause d'une ADH trop élevée
- Si le patient est asymptomatique, il n'est pas nécessaire de traiter agressivement (i.e. Na plasmatique > 130)
- Limiter la consommation d'eau
- Traitement agressif pour les patients symptomatiques
 - Donner une solution saline hypertonique pour graduellement restaurer le sodium
 - Surveiller le patient et le niveau de sodium souvent; éviter un ajustement trop rapide du taux de sodium (généralement, un maximum de 8 mmol/L/24h pour éviter une démyélinisation du tronc cérébral)
 - Si la concentration de sodium plasmatique augmente rapidement, diluer les solutions IV et donner de l'ADH

¹⁹ "Water Homeostasis", Steven Nadler, May 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

²⁰ "Fluid & Water Homeostasis Workshop – Answers", Author Unknown, May 5 2016, uOttawa Faculty of Medicine

6.17 Hypertension Artérielle (HTA)²¹

Définition

- Tension artérielle <140/90 pour les non-diabétiques
- Tension artérielle <130/80 pour les diabétiques
- Tension artérielle <120/90 pour les patients à haut risque (>55 ans et insuffisance rénale ou cardiaque chronique; >75 ans)

Patient Classique

- La prévalence au Canada est de 23% et augmente avec l'âge
- >55 ans
- Diagnostiqué à un âge plus jeune chez les hommes que chez les femmes
- Facteurs de risque communs : âge, tabagisme, obésité, histoire familiale/génétique (femme diagnostiquée avec hypertension avant 65 ans ou homme diagnostiqué avec hypertension avant 55 ans), dyslipidémie, diabète, alcool, pauvre alimentation

Hypertension Artérielle Essentielle vs Secondaire

- 90% des cas d'hypertension artérielle est essentielle, 10% de l'HTA est reliée à une cause secondaire
- Hypertension artérielle essentielle est causé par plusieurs facteurs, incluant ceux nommés précédemment. La composante génétique joue un rôle particulièrement important.
- Hypertension artérielle secondaire est causée par une autre maladie.
 - Des causes communes de l'hypertension artérielle secondaire incluent :
 1. Insuffisance rénale chronique
 2. Apnée du sommeil
 3. Hyperaldostéronisme primaire
 4. Sténose de l'artère rénale
 5. Syndrome de Cushing
 6. Phéochromocytome (tumeur de la glande surrénale sécrétant des catécholamines)
- Certains facteurs suggèrent une HTA secondaire
 1. HTA chez un jeune patient
 2. Changement soudain dans la TA chez un patient avec un HTA auparavant bien contrôlée
 3. HTA qui est résistante aux médicaments

Complications de HTA

- **Les lésions des organes cibles** est un facteur de diagnostic et de pronostic important d'HTA
- Une HTA maligne endommage les yeux, le cœur, le cerveau, les vaisseaux périphériques et les reins
- Ceci peut entraîner une **perte/changements de vision, IM, MAC, AIT, AVC, démence, MVP, dissection aortique, insuffisance rénale chronique**

Symptômes/Présentation Clinique

- Maladie sournoise: les personnes ayant une HTA n'en sont pas conscients jusqu'à ce qu'il y ait un dommage important aux organes cibles
- La présentation varie d'aucun symptôme à une instabilité hémodynamique massive suite à une dissection ou IM

Examen Physique

- Les yeux : le signe de croisement, nodules cotonneux, micro hémorragies
- MCV : choc de pointe prolongé, B4, bruits des artères rénales, bruits carotidiens/fémoraux, oedème périphérique
- Poumons : crépitements inspiratoires, essoufflement, tachypnée - dans le contexte d'une surcharge de volume causée par une insuffisance rénale chronique secondaire

Investigations

²¹ "Hypertension", Marcel Ruzicka, May 11 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Une partie importante de l'investigation de HTA est l'évaluation des facteurs de risques cardiovasculaires. Ils jouent un rôle intégral dans l'évaluation de la mortalité de patient à 10 ans. Voir appendice: **outil d'évaluation de score de risque cardiovasculaire de Framingham**
- FSC, électrolytes (K⁺ est important car un taux faible de K⁺ peut indiquer hyperaldostéronisme primaire), créatinine, analyse d'urine and RAC (évaluer la fonction des reins)
- Glycémie à jeun - dépister du diabète
- Profil lipidique à jeun (HDL, LDL, HDL/LDL, triglycérides), ECG-pour évaluer le risque MCV

Investigations pour des Causes Secondaires de HTA

- Angiographie des artères rénales pour évaluer une sténose d'artère rénale - c'est l'étalon d'or pour diagnostiquer la sténose d'artère rénale. Le TDM ou angiographie par IRM peuvent aussi être utilisés
- Biopsie rénale pour déterminer les divers types de néphrites glomérulaires si MRC est la cause
- Teste de métanéphrines (produit de dégradation de catécholamine) pour déterminer s'il y a un phéochromocytome
- Étude de sommeil
- Niveau de cortisol urinaire (24h); Cushing's
- Rénine et aldostérone plasmatique pour le syndrome de Conn (aldostéronisme primaire)

Prise en charge/Traitement

But du traitement

TA <140/90 pour les patients non-diabétique

TA <130/80 pour les patients diabétique/néphrotique - ces patients sont déjà à haute risque cardiovasculaire

Tension artérielle <120/90 pour les patients à haut risque (>55 ans et insuffisance rénale ou cardiaque chronique; >75 ans)

Non-pharmacologique

- Diète : limitation de la consommation de sel et lipides (protéine aussi si la cause est MRC)
- Perte de poids : perte de poids est la clé de la prise en charge de HTA. 1 kg de perte = une baisse de 1 mmHg de la pression systolique. Exercice sans perte de poids n'est **pas** avantageux l'HTA
- Prise en charge du diabète
- Cessation du tabagisme

Pharmacologique

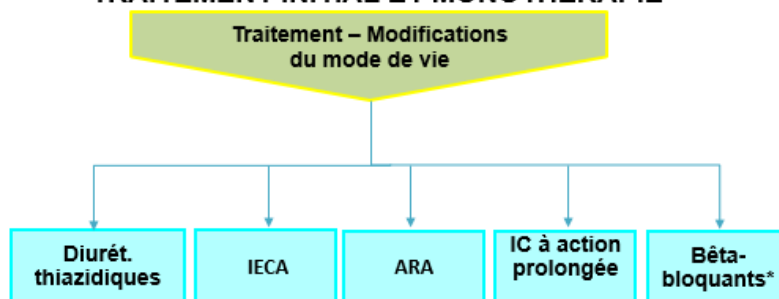
- Thiazidiques : Très bon pour la prise en charge d'une HTA légère à modérée, souvent utilisé comme monothérapie
- Inhibiteur ECA/ARA : Très bon médicament de première ligne pour HTA modérée à sévère, peut être utilisé comme monothérapie
- Bloqueurs de canaux calciques : Très bon médicament de première ligne pour HTA modérée à sévère, peut être utilisé comme monothérapie
- Groupe Dihydropyridine: ex. amlodipine
- Béta-bloquants (BB) : Pas le meilleur pour traiter HTA, car les BBs ne sont pas des bons affaiblisseurs de la résistance vasculaire. Souvent utilisé en combinaison avec les diurétiques ou vasodilatateurs. Par contre, quelques BBs ont une action sur les récepteurs alpha-1 qui va beaucoup réduire la résistance vasculaire → labétalol et carvedilol

Algorithme du Traitement de HTA

CIBLE < 140/90 mm Hg

CIBLE <130/80 pour le diabète

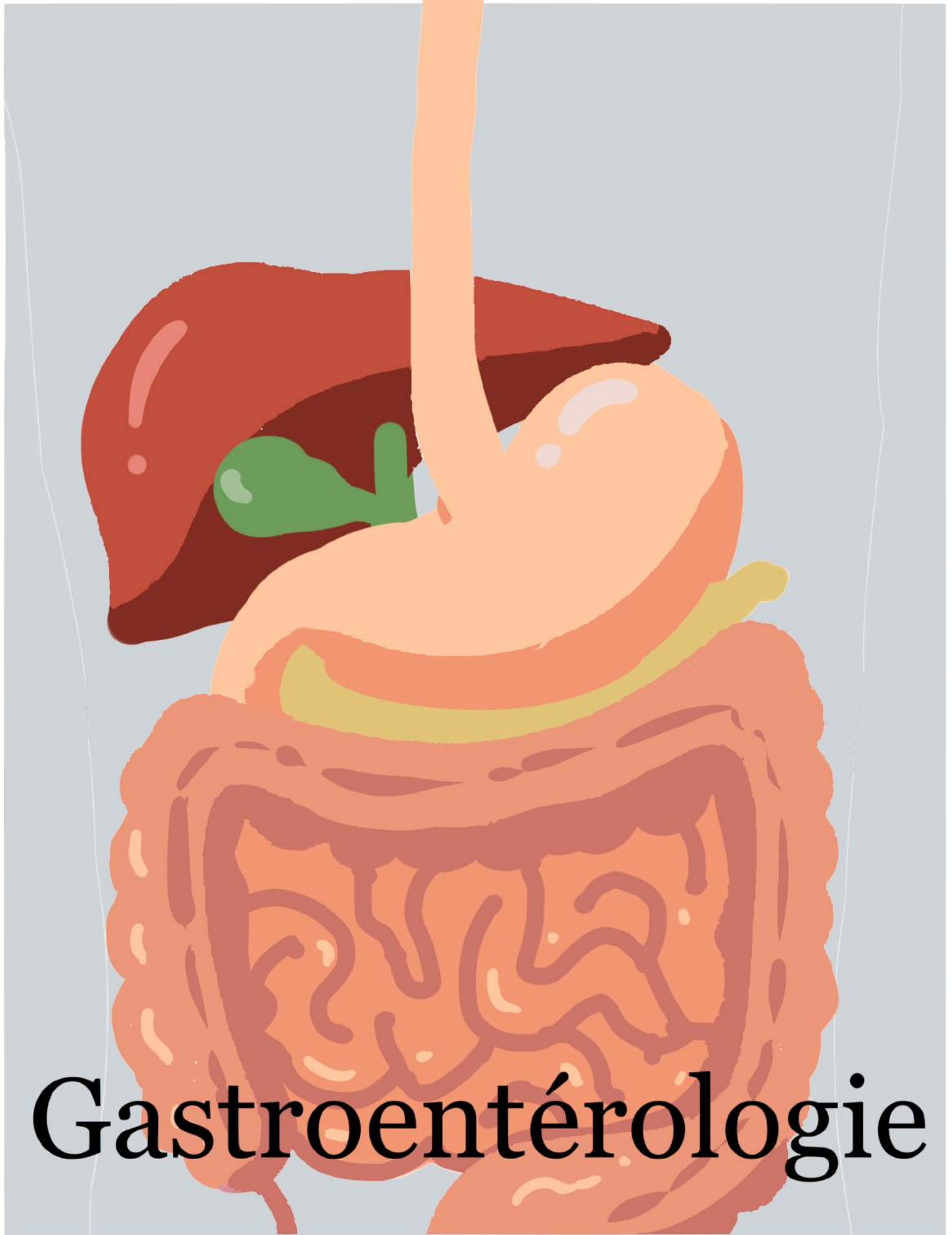
TRAITEMENT INITIAL ET MONOTHÉRAPIE



L'association de 2 médicaments de 1^{re} intention peut être envisagée en traitement initial si la PS est ≥ 20 mm Hg ou la PD ≥ 10 mm Hg au-dessus de la valeur cible.

**Les BB ne sont pas indiqués en traitement de 1^{er} recours chez les patients de 60 ans et plus.

Les IECA, les ARA et les inhibiteurs directs de la rénine sont contre-indiqués en cas de grossesse et la prudence s'impose dans la prescription de ces médicaments chez les femmes en âge de procréer.



Gastroentérologie

7.1 Caries de la Jeune Enfance (CJE)¹

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Mauvaise hygiène buccale
- Exposition prolongée à des breuvages sucrés, particulièrement si consommés la nuit
- Infections bactériennes, compte élevé de S. Mutans
- Défauts d'émail, hypoplasie

Cause

- Les bactéries adhèrent à la couche de protéines sur l'émail et fermentent les glucides provenant de la diète. Ce procédé produit de l'acide et baisse le pH. L'accumulation de plaque empêche la salive d'agir comme tampon. L'émail est déminéralisé, ce qui expose la dentine à l'acide, ce qui cause son érosion. La carie dentaire atteint finalement la pulpe. Ceci stimule les terminaisons nerveuses, ce qui envoie un signal douloureux.

Symptômes/Présentation Clinique

- Précoce (Débute rapidement après l'éruption dentaire)
 - Décalcification blanche crayeuse
- Lésion progressante
 - Carie virulente à progression rapide
 - L'émail se fracture à mesure que la lésion progresse
- Lésion rampante
 - Affecte progressivement les molaires et les canines
 - Les lésions se présentent au maxillaire et à la mandibule
- Lésion sévère
 - Implication de la pulpaire
 - Formation d'abcès, fistule
 - Risque de cellulite

Examen Physique

- Examen de la dentition genou-à-genou (Il s'agit de la position adéquate pour l'examen oral)

Investigations

- Aucun test est nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Évaluation du risque et plan de prévention (ex : changement de comportement (hygiène orale), protection des dents)
- Détection précoce des caries, guérison des lésions le plus tôt possible
- Restauration et extraction chirurgicales
- Scellants, vernis fluoré

¹ "Dental and periodontal pathology and odontogenic infections", Caroline Fulop and Carol Janik, September 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.2 Maladie Parodontale²

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Tabagisme
- Hormones
- Stresse
- Médicaments
- Serrer ou grincer les dents
- Diabète
- Malnutrition
- Iatrogénique
- Dents entassées
- Âge avancé

Cause

- Inflammation des tissus autour de la dent, menant à la perte des dents et des os (si ce n'est pas traité)
- Pathogènes communs : A. actinomycetemcomitans, P. gingivalis, P. intermedia, B. forsythus (Bactéries anaérobiques et gram négative).

Symptômes/Présentation Clinique

- Gencives rouges et brillantes
- Gingivorragie (spontanée ou avec le brossage des dents)
- Indolore la plupart du temps
- Sensible à la palpation
- Tuméfaction et décoloration des gencives
- Mauvaise haleine/mauvais goût
- Récession
- Mobilité ou déplacement des dents
- Abscesses ou purulence

Examen physique

- Ton/Texture/couleur et contour
- Sondage (Saignement, niveau d'attachement)
- Calculs/plaque
- Récession des gencives
- Furcations
- Mobilité des dents

Investigations

- Examen radiographique pour évaluer la densité osseuse

Prise en Charge/Traitement

- Hygiène orale adéquate pour contrôler la plaque, les calculs et la mauvaise haleine
- Soins buccaux et suivis réguliers par un professionnel
- Traitement non-chirurgical pour les cas mineurs (curetage)
- Traitement chirurgical pour les cas avancés (chirurgie parodontale/extraction)
- Examen médical si une cause orale est éliminée

² "Dental and periodontal pathology and odontogenic infections", Caroline Fulop and Carol Janik, September 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.3 Infection de l'Espace Parapharyngeal³

Facteurs de Risques

- Amygdalite, pharyngite
- Infection dentaire
- Infection des glandes salivaires
- Secondaire à l'instrumentation
- Présence d'un corps étranger
- Trauma
- Usage de drogues IV

Pathogènes Communs

- Polymicrobien
 - Souvent streptocoque, staphylocoque, bactérie anaérobique
 - Bactéries G (-)

Symptômes/Présentation Clinique

- Trismus
- Voix étouffée
- Fièvre
- Odynophagie
- Dysphagie
- Sialorrhée
- Rigidité nucale
- Obstruction des voies respiratoires (dans des cas sévères)

Examen Physique

- Apparence générale (Stridor, détresse respiratoire, etc), signes vitaux
- Cou : Vérifier l'amplitude des mouvements, lymphadénopathie
- Cavité orale/oropharynx : Évaluer pour trismus, identifier une source d'infection
- Laryngoscope flexible : Identification d'une source d'infection, localisation d'un abcès, évaluation pour une obstruction des voies respiratoires.
- Examen complet des nerfs crâniens

Investigations

- Formule sanguine complète
- Rayon-X latéral
- TDM avec contraste

Prise en Charge/Traitement

- Voies respiratoires (intubation ou trachéotomie)
- Drainer abcès
- Antibiotiques
- Réanimation liquidienne

³ "Deep space neck infections" -Self Learning Module, Eric Henry, uOttawa Faculty of Medicine

7.4 Néoplasmes des Glandes Salivaires⁴

Patient Typique

- Plus vieux

Cause

- Dépend du type de tumeur

Symptômes/Présentation Clinique

- Présente avec une masse palpable
- Grandit lentement habituellement
- Signes suggérant une malignité : Paralysie du nerf facial, lymphadénopathie, atteinte cutanée

Physical Examination

- Apparence générale
- Glandes (Quelle(s) glande(s) sont impliquée(s), changements cutanés)
- Cavité buccale (Observation et palpation, enflure du plancher de la bouche, calcul, sécrétions des canaux salivaires)
- Cou : Adénopathies cérébrales, amplitude de mouvements
- Atteinte neurologique (VII, XII)

Investigations

- Aspiration avec aiguille fine
- Imagerie :
 - Ultrasons
 - TDM/IRM sont importants pour déterminer le stage et planifier la chirurgie dans le cas de malignité

Prise en Charge/Traitement

- Basé sur la pathologie
 - Observation
 - Chirurgie (Ex : parotidectomie, soit superficielle ou totale)

Considérations Spéciales

- Le plus petit est la glande, le plus élevé sont les chances de malignité
 - Glande salivaire mineur > sous-linguale > sous-mandibulaire > glande parotide

⁴ "Taste and salivary glands", James Bonaparte, September 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.5 Sialadénite⁵

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Patients en période postopératoire, typiquement après une chirurgie abdominale (Déshydraté et apport alimentaire diminué)
- Hygiène buccal inadéquat
- Débilitation
- Calculs/pierres
- Structure des canaux salivaires

Causes

- Infections bactériennes
 - **Pathogènes communs:** Staph aureus, Strep pneumonia, E. coli, H. influenza, Bacteroides melaninogenicus, Strepto micros
- Étiologie virale: VIH, Mumps, influenza

Symptômes/Présentation Clinique

- Apparition soudaine d'une tuméfaction diffuse de la glande
- Induration
- Sensibilité
- Chaleur
- Trismus
- Salive +/- purulence à l'ouverture du conduit (lors d'un massage)

Physical Examination

- Apparence générale
- Glandes (Quelle(s) glande(s) sont impliquée(s), changements cutanés)
- Cavité buccale (Observation et palpation, enflure du plancher de la bouche, calcul, sécrétions des canaux salivaires)
- Cou : Adénopathies cervicales, amplitude de mouvements
- Atteinte neurologique (VII, XII)
- Évaluation des voies respiratoires (En particulier, si on s'inquiète d'infections des tissus profonds du cou (Angine de Ludwig - infection de l'espace submandibulaire)

Investigations

- Aucune, à moins qu'il n'y aie aucune améliorations en 48 heures
- Si la situation empire ou si la fièvre persiste, TDM du cou avec contraste pour exclure un abcès

Prise en Charge/Traitement

- Hydratation
- Améliorer l'hygiène buccale
- Massage de la glande
- Sialogogues (ex : bonbons sûrs)
- Culture du pus
- Antibiotique i.e. céphalosporine de 1ère génération

⁵ "Taste and salivary glands", James Bonaparte, September 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.6 Lithiase Salivaire⁶

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Dé-hydratation, apport oral diminué (ex : Post interventions GI)

Cause

- Précipité de phosphate de calcium/carbonate qui mène à la formation de lithiases dans les conduits ou les glandes salivaires (Plus→ moins commun: sous-mandibulaire > parotide > glande sous-linguale)

Symptômes/Présentation Clinique

- Tuméfaction récurrente douloureuse qui apparaît pendant les repas et qui guérit
- La plupart des calculs seront éliminés spontanément
- Peut parfois s'infecter

Examen Physique

- Apparence générale
- Glandes (Quelle(s) glande(s) sont impliquée(s), changements cutanés)
- Cavité buccale (Observation et palpation, enflure du plancher de la bouche, calcul, sécrétions des canaux salivaires)
- Cou : Adénopathies cervicales, amplitude de mouvements
- Évaluation des voies respiratoires (en particulier, si on s'inquiète d'une infection sévère)

Investigations

- Ultrason
- Sialographie
- Sialendoscopie
- Tomodensitométrie

Prise en Charge/Traitement

- Aucune infection et le calcul n'est pas palpable :
 - Massage de la glande
 - Hydratation
 - Sialogogues (Ex : bonbons sûrs)
 - Analgésiques au besoin
- Aucune infection et gros calcul :
 - Même traitement que ci-haut, cependant l'évolution est habituellement chronique et les infections sont récurrentes
 - Considérer l'extraction du calcul ou l'ablation de la glande
 - Lithotripsie
 - Sialendoscopie
- Infection (même traitement qu'une sialadénite)
 - Hydratation
 - Amélioration de l'hygiène buccale
 - Massage de la glande (aide à drainer l'abcès)
 - Sialogogues
 - C/S du pus
 - Antibiotiques i.e céphalosporine de 1ère génération

⁶ "Taste and salivary glands", James Bonaparte, September 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.7 Syndrome de Sjögren⁷

Patient Typique

- Femmes d'âge moyen
- Présence d'une autre maladie auto-immune

Cause

- Auto-immune - infiltration lymphocytaire des glandes exocrines
- Primaire : Affecte les glandes exocrines seulement
- Secondaire : Associée avec une autre maladie auto-immune (le plus souvent l'arthrite rhumatoïde)

Symptômes/Présentation Clinique

- Kératoconjonctivite sicca (Yeux secs)
- Xérostomie (bouche sèche)
- Enflure bilatérale et intermittente de la parotide
- Douleurs musculaires
- Fatigue

Examen Physique

- Kératite
- Muqueuse sèche

Investigations

- SSA (anti-Ro) et SSB (anti-La)
- Biopsie de la lèvre pour évaluer les glandes salivaires mineures
- Test de Schirmer : Évaluer la production de larmes

Prise en Charge/Traitement

- Symptomatique (larmes et salive artificielles)
- Surveiller - Risque de lymphome non-Hodgkinien

⁷ "Taste and salivary glands", James Bonaparte, September 6 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.8 Dysphagie⁸

Patient Typique

- Dépend de l'étiologie : AVC, post-intubation, malignité, reflux, procès neuropathique primaire etc.

Causes

Dysphagie Orale	Dysphagie Pharyngienne	Dysphagie Oesophagienne
<ul style="list-style-type: none"> ● Inflammation/infection (amygdalite, xérostomie) ● Néoplasme (SCC de la langue, etc) ● Dégénératif ● Vieillesse (e.g. mauvaise dentition, xérostomie). 	<ul style="list-style-type: none"> ● Inflammation ou infection ● Néoplasme (SCC) ● Centrale (neurocognitif, neuromusculaire) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Infection (bactérienne, virale, fongique) ou inflammation (oesophagite, rétrécissement) ● Néoplasme (oesophage, thyroïde (large), poumons) ● Dégénératif (achalasia)

Symptômes/Présentation Clinique

- Étouffement ou toux en mangeant
- Salivation ou perte d'aliments de la bouche
- Formation de « poches » d'aliments dans les joues
- Mastication et déglutition lente ou difficile (Repas qui durent longtemps)
- Voix mouillée, bruits respiratoires mouillés
- Difficulté/douleur en avalant des pilules/nourriture ; évitement de certains liquides ou solides
- Sensation de blocage des aliments dans la gorge
- Sensation de globus
- Reflux ou brûlements d'estomac
- Signes alarmants : Enrouement, Stridor, Odynophagie, Toux ou aspiration, Pneumonie récurrente, Régurgitation, Perte de poids, Otagie

Examen Physique

- Apparence générale
- Examen de la tête et du cou (cavité orale, palpation du cou pour des masses, crepitus, voix, larynx (miroir, endoscopie à fibres optiques, nasopharyngoscopie)
- Examen neurologique

Investigations

- Repas baryté -> dysphagie œsophagienne
- Repas baryté modifié
- Évaluation endoscopique à fibres optiques (EEFO) de la déglutition
- Oesophagogastroduodénoscopie flexible
- Manométrie œsophagienne

Prise en Charge/Traitement

- Oesophagienne : Traiter la cause sous-jacente. Ex : Antimicrobiens, IPP, dilatation, insertion d'une endoprothèse, considérer des options chirurgicales (ex : excision d'un diverticule de Zenker).
- Oropharyngée : Méthodes passives de compensation : texture (viscosité et consistance), positionnement (s'asseoir droit), présentation (Fréquence, quantité, alterner solides/liquides), restriction (pain, consistance mixte, particules sèches, pailles), environnement (distractions, parler).
- Techniques compensatoires actives :
 - Position de la tête (Baissée du menton, tourner et hocher la tête)
 - Manœuvres spécifiques (Supraglottique, super-supraglottique, efforcée, Mendelsohn)
- NG/PEG/PEJ

⁸ "Physiology of swallowing and dysphagia", Karen Mallett and Laurie McLean, September 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.9 Achalasie⁹

Patient Typique

- Âge : 20-40 ans

Cause

- Diminution des ganglions inhibiteurs du plexus mésentérique

Symptômes/Présentation Clinique

- Dysphagie progressive des solides et/ou des liquides
- Perte de poids
- Régurgitation d'aliments non digérés
- Brûlures d'estomac
- Douleurs à la poitrine
- Aspiration (toux, symptômes respiratoires)

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigations

- Repas baryté (apparence de bec d'oiseau- classique et très spécifique)
- Oesophagogastroduodénoscopie (EGD) pour éliminer d'autres pathologies qui pourraient mimer l'achalasie, tel une malignité distale
- Manométrie (pour confirmer le diagnostic)

Prise en Charge/Traitement

- Pharmacologique (n'aura probablement pas d'effet significatif)
 - Bloqueurs de canaux calciques
 - Nitrates
 - Inhibiteurs de phosphodiesterase (sildénafil)
- Endoscopique:
 - Injection de la toxine botulinique du sphincter oesophagien inférieur
 - Dilatation (pneumatique ou assistée par dilateur)
- Myotomie (thérapie optimale):
 - chirurgie ouverte (myotomie de Heller's) ou endoscopie (POEM)

⁹ "Esophageal Obstruction", Amy Sharaf, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.10 Oesophagite Éosinophilique ¹⁰

Patient Typique

- Âge: 20-30 ans (adulte); 10.5 +/- 5.4 ans (enfants)
- Mâle (3:1)
- Caucasien
- Histoire atopique

Causes

- Inflammation oesophagienne, fibrose et dysphagie secondaire à l'activation des éosinophiles après l'exposition à un stimulus (p. ex. allergies alimentaires)

Symptômes/Présentation Clinique

- Adulte
 - Dysphagie
 - Impaction alimentaire * présentation initiale la plus commune
 - Reflux
 - Douleur à la poitrine d'origine non-cardiaque
 - Odynophagie
 - Vomissements
 - Douleur à l'abdomen supérieur
- Enfants
 - Dysphagie
 - Vomissements
 - Douleur abdominale
 - Troubles d'alimentation
 - Impaction alimentaire

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigations

- Endoscopie
- Biopsie de l'oesophage (2-4 des parties supérieures et inférieures de l'oesophage)
- Essai thérapeutique d'inhibiteurs de pompe à protons et biopsie endoscopiques subséquentes (aucune amélioration n'est attendue)

Prise en Charge/Traitement

- Diète (p.ex. éviter les allergènes ou les irritants)
- Médicaments (e.g. corticostéroïdes inhalés ou ingérés)
- Dilatation de l'oesophage (pneumatique ou assistée par dilatateur)

¹⁰ "Clinical pathological conference: Barrett's esophagus, carcinoma, eosinophilic esophagitis", Jeffrey McCurdy and Celia Marginean, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.11 Anneaux Oesophagiens¹¹

Cause

- Pourrait être acide mais la cause n'est pas claire

Symptômes/Présentation Clinique

- Type A (symétrique, muscle hypertrophié couvert d'épithélium squameux, affecte principalement l'œsophage inférieur proximal
 - Rarement symptomatique
 - Dysphagie rare
- Type B (Anneau de Schatzki) (Mince anneau membrannee couvert d'epithelium squameux au-dessus et cylindrique en- dessous; au niveau de jonction gastroœsophagienne)
 - Dysphagie intermittente pour les solides
 - Impaction de bolus

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigation

- Repas baryté
- Endoscopie

Prise en Charge/Traitement

- Anneau type A ou B
 - Observation si asymptomatique
 - Si symptomatique
 - Endoscopie et dilatation (bougie ou ballon)
 - Injection de toxine botulique
 - Traitement médical du RGO (IPP)

¹¹ "Esophageal Obstruction", Amy Sharaf, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.12 Membranes Oesophagiennes¹²

Cause

- Incertain

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymptomatique
- Dysphagie aux solides
- Associé au syndrome de Plummer-Vinson (Triad de dysphagie, membranes œsophagiennes et anémie à déficience en fer)

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigation

- Repas baryté
- Endoscopie

Prise en Charge/Traitement

- Dilatation en bougie ou ballon

¹² "Esophageal Obstruction", Amy Sharaf, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.13 Œsophage de Barrett¹³

Patient Typique/ Facteurs de Risque

- Âge >50 ans
- Mâle (2:1)
- Caucasien
- Histoire de reflux gastro oesophagien chronique (RGO)
- Hernie hiatal
- Indice de masse corporelle élevé
- Distribution de gras plutôt intra-abdominale

Cause

- Dommages prolongées près de la jonction gastro oesophagienne qui mène à la métaplasie intestinale (l'épithélium squameux de l'oesophage se remplace par l'épithélium cylindrique avec cellules caliciformes); plutôt un résultat de RGO chronique.

Symptômes/Présentation Clinique

- Trouble de reflux gastro-oesophagien:
 - Brûlements d'estomac, régurgitation
 - Douleur à la poitrine, toux, mal de gorge, hypersalivation acide
 - Œsophagite, ulcères œsophagiens, rétrécissement de l'oesophage
- Peut être asymptomatique

Examen Physique

- N'est pas applicable

Investigations

- Endoscopie supérieure (Epithélium semble orange au lieu de rose)
 - Biopsie (démontre la métaplasie intestinale)

Prise en Charge/Traitement

- Pharmacologique
 - IPP, antagonistes H2
- Ablation endoscopique de tissu dysplasique
 - Résection muco-sal endoscopique
 - Ablation par radiofréquence
- Chirurgical
 - Fundoplicature par laparoscopie
 - Œsophagectomie

¹³ "Clinical pathological conference: Barrett's esophagus, carcinoma, eosinophilic esophagitis", Jeffrey McCurdy and Celia Marginean, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.14 Cancer de l'Oesophage¹⁴

Patient Typique

- Âge ≥ 50 ans

Facteurs de Risque

- Carcinome à cellules squameuses
 - Tabagisme
 - Alcool
 - Diète
 - Trouble de l'oesophage pré-existant e.x. Achalasie
- Adénocarcinome
 - Reflux gastro-oesophagien
 - Tabagisme
 - Obésité
 - Sexe mâle (8:1)
 - Caucasien > Afro-américains (5:1)

Symptômes/Présentation Clinique

- Dysphagie au solide progressive
- Perte de poids involontaire
- Anorexie
- Inconfort rétrosternal
- Anémie ferriprive
- Stages avancés – Enrouement, pneumonie d'aspiration, hémorragie des voies digestives supérieures

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigations

- Endoscopie haute et biopsies multiples
- Investigations radiologiques (Seulement comme adjuvante; surtout pour déterminer le stage)
 - TDM
 - PET scan

Prise en Charge/Traitement

- Curatif (stage 0, I, IIa)
 - Oesophagectomie chirurgicale
 - Techniques d'endoscopie
 - Chimiothérapie ou radiation
 - Combinaison des 3 méthodes ci-haut
- Palliatif (Stage IV, incurable)
 - Radiation et/ou chimiothérapie
 - Dilatation de l'oesophage et/ou endoprothèse (stent)
 - Ablation tumorale
 - Alimentation entérale

¹⁴ "Clinical pathological conference: Barrett's esophagus, carcinoma, eosinophilic esophagitis", Jeffrey McCurdy and Celia Marginean, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.15 Reflux Gastroœsophagien (RGO)¹⁵

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Diète (café, chocolat, nourriture grasse)
- Tabagisme
- Alcool
- Surpoids et obésité
- Manger 2-3 heures avant d'aller se coucher

Cause

- Reflux d'acide gastrique dans l'œsophage causant une irritation

Symptômes/Présentation Clinique

- Brûlements d'estomac
- Régurgitation
- Dysphagie, odynophagie, douleur à la poitrine, douleur épigastrique
- Nausée
- Hypersalivation
- Manifestations extra-œsophagiennes
 - Mal de gorge
 - Voix enrouée
 - Toux
 - Difficulté à respirer
 - Respiration sifflante
 - Sensation de boule dans la gorge

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen de la tête et du cou (cavité orale, palpation du cou pour des masses, crepitus, voix, larynx (miroir, endoscopie à fibres optiques, nasopharyngoscopie)
- Examen neurologique
- Examen cardiologique (pour éliminer un IAM, etc)
- Examen respiratoire (pour éliminer une infection, etc)

Investigations

- Testes sanguin
- ECG
- Radiographie pulmonaire
- Repas baryté
- Endoscopie
- pH-métrie œsophagienne sur 24 heures
- Manométrie

Prise en Charge/Traitement

- Modifications du style de vie (par exemple: diète, ne pas manger tard, ne pas se coucher a plat, etc)
- Inhibiteurs de la pompe à protons
- Chirurgicale

¹⁵ "Gastro-esophageal Reflux Disease (GERD)" Case Based Learning, Ralph Lee (Ed), uOttawa Faculty of Medicine

7.16 Sténose Peptique¹⁶

Patient Typique

- Avec Reflux gastro oesophagien (RGO)

Cause

- Reflux Gastro-œsophagien →l'inflammation →déposition de collagène →fibrose

Symptômes/Présentation Clinique

- Dysphagie progressive des solides (sans perte de poids)
- Brûlures de l'estomac
- Impaction du bolus de nourriture

Examen Physique

- Voir dysphagie

Investigations

- Repas baryté
- TDM
- Biopsie
- Endoscopie

Prise en Charge/Traitement

- Inhibiteur de la pompe à proton
- Dilatation progressive (avec des procédures de Maloney, Savary, Ballon)

¹⁶ "Esophageal Obstruction", Amy Sharaf, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.17 Maladie de l'Ulçère Peptique¹⁷

Cause

- H. pylori
- AINS
- Cancer de l'estomac
- autres (moins commun): chimiothérapie/radiation, hypersécrétion de l'acide, cocaïne

Facteurs de Risque

- Tabagisme
- Alcool
- Usage chronique des AINS

Symptômes/Présentation Clinique

- Peut être asymptomatique
- Dyspepsie
- Douleur abdominale épigastrique (sensation de brûlure et rongeur)
 - amélioré avec la nourriture (ulcère duodénale)
 - aggravée avec la nourriture (ulcère gastrique)
- Nausée
- Si c'est un ulcère compliqué
 - Douleur sévère
 - Vomissement
 - Vomissements du marc de café, selles noire (Melena)

Examen Physique

- Examen abdominale (peut démontrer la douleur dans la région épigastrique)
- Examen rectale s'il y a du saignement

Investigations

- Test de Sérologie pour H pylori
- Test d'haleine à l'urée
- Endoscopie avec biopsie

Prise en Charge/Traitement

- Soins de soutien, cessation des AINS
- Traitement endoscopique, ou injection d'épinéphrine pour les saignements
- Antibiotiques pour l'éradication de H. pylori
 - Traitement quadruple: IPP, tetracycline, bismuth, métronidazole pour 14 jour avec confirmation d'éradication avec test d'haleine à l'urée
- Rarement: enlèvement chirurgicale de la partie de l'estomac qui secrète l'acide ou vagotomie
- Médicaments par ex. inhibiteurs de la pompe à protons

¹⁷ "Clinical pathological conference: H. Pylori, peptic ulcer disease, gastric cancer", Navaaz Saloojee, Geoffrey Doherty and Terence Moyana, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.18 Sténose du Pylore¹⁸

Patient Typique

- Age entre 2 et 8 semaines
- Male

Cause

- Rétrécissement de l'ouverture entre l'estomac et le duodénum dû à l'hypertrophie du pylore

Symptômes/Présentation Clinique

- Vomissement qui est progressif, projectile, et non-bilieux
- Possible d'avoir du marc de café
- Déshydratation
- Ictère

Examen Physique

- Évaluer l'hydratation (les fontanelles, les yeux, les membranes buccales, turgescence cutanée, production d'urine)
- Distension gastrique
- Péristaltisme gastrique visible
- Olive palpable dans le quadrant supérieur droit ou quadrant épigastrique

Investigations

- Échographie
- Séries GI supérieurs (rayon-x) avec contraste
- Electrolytes, pH, urée sanguine et créatinine

Prise en Charge/Traitement

- Ressuscitation avec fluides et correction des électrolytes et anomalies métaboliques
- Myotomie du pylore de Ramstedt

¹⁸ "Pediatric gastrointestinal disorders", Kyle Cowan, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.19 Carcinome Gastrique¹⁹

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Pauvre diète alimentaire
- Infection à H. pylori
- Facteurs environnementaux (Tabagisme, statut socioéconomique, diet)
- Âge avancé
- Syndromes héréditaires

Symptômes/Présentation Clinique

- Perte de poids (60%)
- Douleur abdominale (50%)
- Fièvres, sueurs nocturnes
- Nausée, vomissements
- Anorexie
- Satiété précoce
- Méléna
- Dysphagie
- Sténose gastrique
- Symptômes paranéoplasiques (rare)

Examen Physique

- Habituellement normal
- Apparence générale (Cachexie, pâleur)
- Examen abdominale (masse épigastrique, hépatomégalie)
- Ganglions sous-claviculaires gauches, nodules périombilicaux
- Métastases ovariens, masse dans le cul-de-sac recto-utérin ou vésical

Investigations

- FSC
- Endoscopie et biopsies
- TDM du thorax, abdomen et bassin

Prise en Charge/Traitement

- Chirurgie
- Chimiothérapie et/ou radiothérapie

¹⁹ "Clinical pathological conference: H. Pylori, peptic ulcer disease, gastric cancer", Navaaz Saloojee, Geoffrey Doherty and Terence Moyana, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.20 Syndrome du Côlon Irritable (SCI)²⁰

Facteurs de Risque Supposés

- Post-infectieux
- Hypersensibilité viscérale
- Dysmotilité gastro-intestinale
- La génétique
- Sensibilité alimentaire
- Traitement anormale du système nerveux central
- Dysfonction de l'axe cervical-intestinal
- Facteurs environnementaux
- Inflammation
- Antécédents d'abus psychologique

Signes / Symptômes

- Douleur abdominale récurrente
- Soulagé souvent par la défécation
- Associée avec un changement de la forme/fréquence des selles (diarrhée/constipation/les deux)

Symptômes d'Alarme

- Méléna
- Hématémèse
- Anémie
- Fièvre
- Perte de poids >5 kg
- Changement important et récent de la fréquence et de la consistance des selles
- Membre de la famille au premier degré avec un cancer colorectal

Critères diagnostiques (Rome) : douleur abdominale récurrente **ou** inconfort ≥ 3 jours/mois durant les dernier 3 mois, + ≥ 2 des suivants, ≥ 2 de: 1. Soulagé par la défécation, 2. Apparition associée avec un changement de la fréquence des selles, 3. Apparition associée avec un changement de la forme des selles

Examen Physique: Examen abdominale (aucune constatation spécifique)

Tests de Diagnostic

- Choisis selon les symptômes du patient
- Colonoscopie afin d'éliminer autres désordres structuraux

Gestion / Traitement

- Poser un diagnostic positif (crédibilité, réconfort, réassurance, effet placebo)
- Changement des habitudes de la vie (régime alimentaire, exercice, réduire la caféine et l'alcool)
- Dépister des intolérances alimentaires (ex. au lactose, au gluten...)
- Traitement psychologique (psychothérapie, hypnothérapie, thérapie cognitivo-comportementale, gestion du stress, rétroaction biologique, techniques de relaxation)
- Pharmacothérapie: probiotics, lopéramide (diarrhée), amitriptyline (douleur chronique), son de blé, psyllium, laxatifs légers (pour la constipation), médicament psychologiques
- À noter : traitement d'approche graduée
 - SCI léger :changements de régime alimentaire, et conseiller sur les habitudes de vie
 - SCI modéré : gestion du stress, pharmacothérapie
 - SCI sévère : approche multidisciplinaire, traitement psychologique, améliore la fonction social

²⁰ " Adult Functional Bowel Disease"- Self Learning Module, Grant Thompson, uOttawa Faculty of Medicine

7.21 Maladies Associées au Clostridium difficile²¹

Patient Typique

- Utilisation récente d'antibiotique
- récente hospitalization
- habite dans une institution

Cause

- Thérapie antimicrobienne (plutôt Clindamycine ou Ampicilline)

Symptômes/Présentation Clinique

- Diarrhée aqueuse
- Maladie dysentérique
- Fièvre
- Choc

Examen Physique

- Apparence générale
- Signs vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Histologie
- Culture C Difficile
- Culture de tissu de granulation
- Détection de toxine par EIA
- Méthode d'acide nucléique de délétion du gène de la toxine B
- Radiographie abdominale pour détection de mégacôlon

Prise en Charge/Traitement

- Métronidazole
- Vancomycine
- Réhydratation
- Prévention

²¹ "Microbiology of the gut: Normal and abnormal", Peter Jessamine, September 19 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.22 Colite ulcéreuse²²

Patient Typique:

- Patient âgé entre 18-20s et 50-60 ans

Cause:

- Environnementales, génétiques, infectieuses, immunologiques

Symptômes et Présentation Clinique:

- Les selles molles fréquents
- Hématochézie, mucus ou pus avec les selles
- Douleur abdominale
- Urgence
- Retard staturo-pondéral
- Perte de poids
- Manifestations extra-intestinales
 - Inflammation oculaire
 - Ulcères de la bouche
 - Douleur articulaire
 - Sacroiliite
 - Spondylite ankylosante
 - Eruptions dermatologique

Principales Caractéristiques

- Inflammation diffuse de la muqueuse du côlon
- Le rectum est toujours atteint

Examen Physique

- Manifestations extra-intestinales: examen des yeux, de la bouche, de la peau, des articulations
- Examen abdominal

Tests Diagnostiques

- Rayon X abdominal
- Colonoscopie
- Entérographie par CT ou MRI (épaississement continu du colon)
- Tester pour l'anémie et l'inflammation (CRP)
- Test de dépistage du sang occulte
- Biopsie

Traitements

- 5-ASA
- Antibiotiques
- Modulateurs immunologiques
- Corticostéroïdes
- Traitements biologiques (anti-TNF- α , anti-integrins, etc)
- Chirurgie (colectomie partielle ou totale)
- Thérapie de support (e.g. hydratation, suppléments de B12)

²² "Clinical pathological conference: Inflammatory bowel disorders (IBD) and other colitides", Richmond Sy, Celia Marginean and Cynthia Walsh, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.23 Maladie de Crohn²³

Patient Typique

- Patient âgé 18-20 ans et 50-60 ans

Cause

- Multifactorielle (e.g., environnementale, génétique, infectieuse, immunologique)

Symptômes/Présentation Clinique

- Passages de selles fréquents
- Diarrhée
- Selles sanglantes
- Douleur abdominale
- Sentiment d'urgence
- Retard de croissance
- Perte de poids
- Ulcères et fistules
- Manifestations non intestinales
 - Inflammation oculaire
 - Ulcération orale
 - Douleur articulaire
 - Sacro-illite
 - Spondylite ankylosante

Examen Physique

- Manifestations extra-intestinales: examen des yeux, de la bouche, de la peau, des articulations
- Examen abdominal

Investigations

- Radiographie abdominale
- Coloscopie avec biopsie
- Entérographie TDM ou IRM
- Test sanguin pour l'anémie

Prise en Charge/Traitement

- 5-ASA
- Antibiotiques
- Immunomodulateurs
- Corticostéroïdes
- Chirurgie (ablation des segments affectés)
- Thérapie de support (eg hydratation, Vitamine B12)

²³ "Clinical pathological conference: Inflammatory bowel disorders (IBD) and other colitides", Richmond Sy, Celia Marginean and Cynthia Walsh, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.24 Fissure Anale²⁴

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Trauma local
 - Passage de selles dures
 - Diarrhée prolongée
 - Accouchement vaginal
 - Sex anal

Cause

- Déchirure de l'anoderme après la ligne dentelée

Symptômes/Présentation Clinique

- Sang sur papier hygiénique
- Douleur (surtout au passage de selles)
- Prurit

Examen Physique

- Inspection du périnée

Investigations

- Aucune requise

Prise en Charge/Traitement

- Thérapie conservatrice (diète élevée en fibres, bains de siège)
- Thérapie médicale
 - Onguent de nitroglycérine
 - Bloqueurs de canaux calciques topique
 - Toxine Botulinum
- Chirurgie
 - Sphinctérotomie interne latérale (chronique)
 - Fissurectomie
 - Lambeau d'avancement endorectal

²⁴ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.25 Appendicite²⁵

Patient Typique

- Age: tard adolescence, vingtaines

Cause

- Obstruction du lumen de l'appendice → prolifération bactérienne et distension par la production de muqueux → obstruction veineuse → oedème et ischémie → gangrène et perforation

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur péri-ombilicale avec crampes qui migre au quadrant inférieur droit
- Anorexie
- Nausée / vomissements
- Diarrhée
- Frissons
- Fièvre
- Dysurie

Examen Physique

- Examen abdominal :
 - Douleur dans the quadrant droit et inférieur
 - Défense
 - Douleur de rebond
 - Douleur au point de McBurney, Signe de Rosving positif, Signe de l'obturateur positif si appendice pelvienne ou du psoas si appendicite rétrocaecale

Investigations

- Formule sanguine complète (leucocytose 90%)
- B-HCG chez les femmes
- Analyse d'urine
- Ultrason
- TDM (meilleur test)

Prise en Charge/Traitement

- Fluides IV et antibiotiques préopératoires
- Traitement de la douleur
- Appendicectomie (traitement de choix)
- Prise en charge non-chirurgicale peut être considérée si présentation retardée et associée à un phlegmon ou abcès
- Antibiotiques postopératoires si l'appendice est perforé

²⁵ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.26 Maladie Diverticulaire²⁶

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Patient âgées (>80 ans) avec diète faible en fibres
- Obésité
- AINS
- Mode de vie sédentaire
- Tabagisme

Cause

- Stase ou obstruction au cou d'un diverticule qui mène à une abondance de bactérie et l'ischémie

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur dans le quadrant inférieur droit
- Fièvre, frissons
- Changement d'habitude de défécation
- Nausée/vomissement
- Urgence urinaire
- Abdomen distendu
- Péritonite diffuse

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal (peut démontrer douleur sur rebond et garde dans les quadrant gauche inférieure et supérieures)

Investigations

- Prise de sang
- TDM abdominal et pelvien

Prise en Charge/Traitement

- Non-complicé
 - Traitement en externe par antibiotiques oraux
 - Microbiologie- culture de selles et sang
- Complicé
 - Hospitalisation, NPO, fluides
 - Drainer l'abcès (s'il y a lieu)
 - Antibiotiques IV qui couvrent les grams négatifs et les anaérobies
 - Chirurgie (s'il n'y a pas de résolution)

²⁶ "Surgical Problems in GI – Part B", Melanie Paquin-Gobeil, September 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.27 Fistule Anale²⁷

Patient Typique/ Facteurs de Risque

- Trauma
- Fissure anale
- Carcinome
- Radiothérapie
- Infection

Cause

- Presque toujours causée par un abcès anorectal précédent

Symptômes/Présentation Clinique

- Écoulement périanal
- Douleur
- Induration
- Saignement
- Diarrhée
- Excoriation
- Ouverture externe

Examen Physique

- Examen du périnée complet pour une ouverture externe
- Toucher rectal pour induration, trajet fibreux
- Détermination la relation entre l'anūs et la fistule
- Évaluation du tonus anal au repos et à la contraction

Investigations

- Aucune investigation requise à moins d'une cause complexe ou d'une inflammation chronique (dans ce cas: Échographie, TDM ou IRM)
- Colonoscopie pour évaluer pour maladie luminal

Prise en Charge/Traitement

- Fistulotomie
- Colle de fibrine
- Séton, plug, lambeau d'avancement endorectal, procédure LIFT

²⁷ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.28 Hémorroïdes²⁸

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Grossesse
- Effort à la selle, beaucoup de temps passé à la selle, manque de fibres dans la diète
- Blessures spinales

Cause

- Gonflement des coussins vasculaires situés dans la sous-muqueuse anale ➤ dilatation du plexus artérioveineux ➤ étirage des muscle suspensoire ➤ prolapsus

Symptômes/Présentation Clinique

- Hémorroïdes externes
 - Douleur aiguë seulement si thrombosés
 - Gonflement
 - prurit
- Hémorroïdes internes
 - Saignement anal non douloureux
 - Gonflement
 - Prolapsus possible (qui se replace ou non – peut devenir douloureux si étranglé par l'anus)

Examen Physique

- Examen abdominale
- Examen rectale et toucher rectale

Investigations

- Anuscopie
- Sigmoidoscopie
- Toucher rectal

Prise en Charge/Traitement

- Hémorroïdes externes
 - Conservateur
 - Bain de siège
 - Analgésiques
 - Diète forte en fibres et liquides
 - Nifedipine topique
 - Chirurgical
- Hémorroïdes internes
 - Conservateur
 - Fibres 25-30g/jour et eau (éviter la constipation et diarrhée)
 - Traitements topiques
 - Non-chirurgical
 - Sclérothérapie
 - Ligature élastique (rubber-band)
 - Coagulation infrarouge
 - Chirurgical

²⁸ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.29 Hernie²⁹

Patient Typique

- Dépend du type d'hernie
 - Indirect: mâle
 - Direct: mâle âgée
 - Fémorale: femme
 - Ombilicale: post chirurgie

Cause

- Predisposition congénitale: une augmentation de pression et un défaut au niveau du fascia
- Iatrogenic: chirurgie précédent avec création d'une nouvelle espace anatomique

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur (à l'effort), inconfort
- Limitations dans certaines activités
- Masse palpable
- Problèmes digestifs
- Inquiétudes esthétiques

Examen Physique

- Examen abdominale

Investigations

- Endoscopie
- échographie
- TDM abdominale

Prise en Charge/Traitement

- Observation si asymptomatique
- Réduction si incarcerated
- Chirurgie +/- plaque

²⁹ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.30 Colite Ischémique³⁰

Patient Typique

- Plus souvent chez les femmes
- Âge avancé

Facteurs de Risques

- Insuffisance cardiaque congestive, arythmies cardiaques, infarctus du myocarde récent
- Âge
- Diabète
- Hypotension
- Médicament (vasopresseur, digoxine)
- Thrombophilie sous-jacente
- Pancréatite, hypertension portale, cirrheses
- Malignité
- Troubles de coagulation
- Insuffisance rénale chronique
- Usage de cocaïne/amphétamine

Cause

- Pert d'oxygène et nutrition a une section de colon à cause de blessure de hypoperfusion et reperfusion, maladie de vaisseaux sanguines, etc

Symptômes/Présentation Clinique

- Des crampes soudaines abdominales
- Urgence
- Nausée
- Saignement digestif bas
- Diarrhée

Examen Physique

- Examen abdominal: Sensible à la palpation
- Examen rectale avec toucher rectale

Investigations

- Radiographie abdominale « Thumb-printing » sur les images du côlon transverse
- TDM avec contraste
- TDM d'angiographie
- Tests laboratoire (hémoglobine et albumine basse, acidose, globules blancs élevé, lactate élevé)
- Colonoscopie avec biopsie

Prise en Charge/Traitement

- La plupart se resoude spontanément avec prise en charge conservative (hydratation)
- Chirurgie si sévère et présence de gangrène
- Antibiotiques si nécessaires

³⁰ "Clinical pathological conference: Inflammatory bowel disorders (IBD) and other colitides", Richmond Sy, Celia Marginean and Cynthia Walsh, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.31 Colite Microscopique³¹

Patient Typique

- 50 à 70 ans
- Femme
- Tabagisme
- Maladie cœliaque, arthrite, et/ou maladies auto-immunes

Cause

- Inconnue
- Médicaments: ISRS, AINS, IPP

Symptômes/Présentation Clinique

- Diarrhée aqueuse, non sanglante et chronique: En moyen, 8 selles/jour + épisode nocturne
 - Peut fluctuer avec des rémissions et exacerbation
- Crampes abdominaux
- Ballonnement
- Nausée
- Incontinence fécale
- Symptômes réduit à jeûne

Examen Physique

- Plutôt normale
- Examen abdominale
- Examen rectale, incluant toucher rectale

Investigations

- Tests sanguins
- Colonoscopie avec biopsie

Prise en Charge/Traitement

- Budesonide
- Antidiarrhéiques
- Agents de charge
- Cholestyramine
- 5-ASA
- Pepto-bismol
- Probiotiques
- Glucocorticoïdes
- Chirurgie

³¹ "Clinical pathological conference: Inflammatory bowel disorders (IBD) and other colitides", Richmond Sy, Celia Marginean and Cynthia Walsh, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.32 Abcès Péréal³²

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Tabagisme
- Diabète
- Obésité
- Homme
- Épisode antécédente

Cause

- Obstruction des glandes anales -> stase des sécrétions glandulaires -> infection subséquente -> suppuration -> formation d'abcès

Symptômes/Présentation Clinique

- Inconfort perianal sourd
- Prurit
- Fièvre
- Douleur avec défécation ou en s'asseyant
- Pertes purulentes

Examen Physique

- Inspection
- Palpation
- Examen rectal
- Anuscopie

Investigations

- Aucune nécessaire
- Peut considérer ultrasons

Prise en Charge/Traitement

- Incision et drainage de l'abcès
- Antibiotiques si
 - Diabète
 - Déficit immunitaire
 - Maladie valvulaire
 - Cellulite

³² "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.33 Cancer anal³³

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Maladie inflammatoire de l'intestin
- Activité sexuelle anale
- VPH (type 16 et 18)
- VIH
- Immunosuppression chronique
- Tabagisme

Symptômes/Présentation Clinique

- Saignement rectal
- Changement dans les mouvements intestinaux
- Sensation de prolapsus
- Bosse palpable sur le bord de l'anus
- Incontinence
- Perte de poids, fièvres, sueurs nocturnes
- Prurit et écoulement

Examen Physique

- Examen des régions perianal, toucher rectal
- Examen gynécologique chez les femmes

Investigations

- Anuscopie ou sigmoïdoscopie rigide, ou TDM colonographie
- Endoscopie avec biopsies aux bordures de la lésion
- TDM / IRM thorax, abdomen, bassin pour staging
- TEP

Prise en Charge/Traitement

- Chirurgie
- Modalités combinées
 - Chimiothérapie: 5-fluorouracil, Mitomycin ou Cisplatine
 - Radiothérapie

³³ "Surgical problems in GI – Part A", Isabelle Raïche, September 20 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.34 Cancer colorectal (CRC)³⁴

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Âge
- Vie dans les pays développés
- Environnement (mineur) – régime alimentaire riche en gras, faible en fibres, riche en viande rouge, faible en calcium, faible en folates
- Polypes adénomateux
- Antécédents familiaux (membre de la famille au premier degré atteint du cancer colorectal)
- Syndromes de la polypose (PAF, syndrome CHCSP)
- MICI / CSP

Cause

- Syndrome de polypose (polyposis adénomateux familial, syndrome lynch, Peutz Jeghers, etc)
- Cas sporadique (commence avec une mutation du gène APC)

Signes / Symptômes

- Souvent asymptomatique
- Perte de poids, fièvre, sueurs nocturnes
- Douleur abdominale
- Perforation / abcès
- Ténesme / défécation incomplète
- Côlon proximal :
 - Commence souvent de façon asymptomatique
 - Saignement occulte, anémie ferriprive (fatigue, essoufflement à l'effort, douleur thoracique après effort)
- Côlon distal :
 - Occlusion, saignement rectal
 - Changement dans les habitudes d'évacuation des selles, selles très fines

Examen Physique

- Apparence générale
- Examen abdominale
- Toucher rectale pour masses

Investigations

- Colonoscopie avec biopsie
- Radiologie (lavement baryté en double contraste, colonographie par TDM)
- Recherche de sang occulte dans les selles (dépistage ou aide à l'établissement du diagnostic)
- Analyses sanguines (enzymes hépatiques, l'antigène carcinoembryonnaire humain)
- Radiographie thoracique, TDM de l'abdomen / pelvis – stadification

Traitement

- Endoscopie ou chirurgie si possible
- Chimiothérapie adjuvante au stade 3 (and parfois au stade 2)
- Chimiothérapie pour cancer métastatique au stade 4
- Radiothérapie adjuvante pour les cancers rectaux
- Endoprothèse palliative pour les tumeurs obstructives

³⁴ "Clinical Pathological Conference", Navaaz Saloojee, Cynthia Walsh and Fawaz Halwani, September 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

7.35 Mégacôlon Congénitale (Hirschsprung)³⁵

Patient Typique

- Nouveaux-nés
- Homme (4:1)
- Associé avec le syndrome de Down, et malformations cardiaques

Cause

- Développement de la système nerveux myentérique interrompu, qui cause perte ou absence des cellules ganglionnaires intestinales
- Incapacité de relaxation menant à une obstruction de l'intestin fonctionnelle

Symptômes/Présentation Clinique

- Présentation Néonatale
 - Passage de méconium retardée (>48h après naissance)
 - Vomissements bilieux
 - Distension abdominale
 - Diarrhée explosive au touché rectale
- Au-delà présentation néonatal
 - Constipation chronique
 - Distension
 - Malnutrition
 - Retard staturo-pondéral, retard statural
- Enterocolite comme première présentation (10%)

Examen Physique

- Examen abdominal
- Examen rectale

Investigations

- Radiographie abdominale (distension des intestins)
- Lavement baryté – évacuation baryté retardée
- Manométrie (rarement utilisé)
- Biopsie rectale (absence de cellule ganglionnaire, hypertrophie des troncs de nerfs, hypertrophie des muscles)

Prise en Charge/Traitement

- Ressuscitation avec des fluides
- Antibiotiques
- Irrigation rectale
- Résection chirurgicale de la zone sans cellules ganglionnaires

³⁵ "Pediatric gastrointestinal disorders", Kyle Cowan, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.36 Intussusception³⁶

Patient Typique

- 3 à 9 mois

Cause

- Plupart idiopathique
- Un segment d'intestin est tiré dans la lumière d'un autre anse d'intestin

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur abdominale intermittente avec des coliques
- Vomissement non-bilieux
- Masse abdominale
- Hémorragie Rectale
- Peut avoir des symptômes non spécifiques au début

Examen Physique

- Examen abdominale: peut sentir une mass dans the quadrant droit supérieur ou épigastrique et un quadrant droit inférieur vide

Investigations

- Échographie abdominale
 - Axiale – signe de cible/signe de beignet
 - Transverse –signe pseudo rénale
- Lavement à l'aire ou barium (l'aire est préférée à barium) via fluoroscopie

Prise en Charge/Traitement

- Lavement à l'air
- Chirurgie –résection de l'intestin si c'est nécrotique ou échec du lavement à l'air

³⁶ "Pediatric gastrointestinal disorders", Kyle Cowan, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.37 Malrotation et Volvulus³⁷

Patient Typique

- Nouveaux-nés (<1 mois d'âge)
- Ou les patients âgées

Cause

- Chez les nouveaux-nés: l'intestin ne subit pas la rotation embryologique propre → angle de Treitz et le cécum sont à côté d'un à l'autre → l'intestin se tourne autour des vaisseaux mésentériques supérieures → ischémie
- Chez les âgés: laxité de la mesentere facilite un volvulus

Symptômes/Présentation Clinique

- Aigue
 - Problèmes d'alimentation
 - Vomissement bilieux
 - Distension abdominale avec sensibilité ou érythème et sang rouge vif
- Chronique
 - Vomissement fréquent
 - Douleur/Crampes abdominale intermittente
 - Distension
 - Diarrhée ou constipation
 - Hématémèse
 - Malabsorption et retard staturo-pondéral

Examen Physique

- Examen abdominale

Investigations

- Radiographie de l'abdomen avec contraste

Prise en Charge/Traitement

- Ressuscitation par des fluides et les antibiotiques
- Decompression pneumatic via endoscopie
- Chirurgie (dérotation, division des bandes Ladd, ouverture de la base de la mesentere, appendicectomie)

³⁷ "Pediatric gastrointestinal disorders", Kyle Cowan, September 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.38 Diverticule de Meckel³⁸

Patient Typique

- Age <4 ans

Cause

- Une fermeture incomplète de la partie proximale du conduit omphalomésentérique

Symptômes/Présentation Clinique

- Saignement avec ulcération sans douleur abdominale
- Obstruction des voies digestives
- Inflammation

Investigations

- Hématocrite, hémoglobine
- Frottis des selles pour vérifier la présence du sang invisible
- TDM/ Radiographie abdominale/ échographie abdominale
- Scan de Technétium

Prise en Charge/Traitement

- Réanimation liquidienne
- Chirurgie (s'il y a un saignement) pour enlever le diverticule
- Suppléments de fer (si anémique)
- Blood transfusion de sang (s'il y a une perte de sang extensive)

7.39 Ingestion de Corps Étranger³⁹

Patient Typique

- Enfants (80%): 6 mois- 6 ans
- Adultes, incluant ceux avec troubles cognitives

Facteurs de Risque

- Pathologie œsophagienne (eg anneau de Schatzki)
- Adultes: trouble psychiatrique, délai développementale, âgées, démence, intoxication, troubles dentales

Symptômes/Présentation Clinique

- Dysphagie
- Odynophagie
- Douleur à la poitrine
- Étouffement
- Sialorrhée
- Vomissements
- Difficulté à respirer

Examen Physique

- Apparence générale
- Examen physique de la tête du cou pour une perforation : examiner pour du crépitement, enflure, érythème
- Examen respiratoire pour une aspiration, blocage des voies respiratoires
- Examen abdominal pour sensibilité, obstruction, perforation et autres signes péritonéaux

Investigations

- Radiographie du thorax et de l'abdomen
- Endoscopie
- Repas baryté contre-indiqué

Prise en Charge/Traitement

- Aucun (80% vont passer d'eux-mêmes)
- Évaluation des voies respiratoires –intubation endotrachéale au besoin
- Si symptomatic/severe: Oesogastroduodénoscopie (pas s'il y a une perforation intestinale, obstruction ou ingestion de narcotique)
- Surveillance avec radiographie
- Chirurgie
 - seulement si: complications, objet n'avance pas, échec d'endoscopie, anatomie compliqué

³⁹ "Esophageal Obstruction", Amy Sharaf, September 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.40 Obstruction de L'Intestin Grêle⁴⁰

Patient Typique

- Chirurgie antécédente
- Malignité

Causes

- Extrinsèque
 - Adhésions
 - Hernie
 - Néoplasme
- Intrinsèque
 - Congénital
 - Inflammatoire
 - Néoplasme
 - Autre (intussusception, endométriose)
- Intra murale
 - Corps étranger
 - Bézoard
 - Calculs biliaires

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes classique: ballonnement, Nausée et vomissements, constipation, constipation sévère, crampes abdominales
- Signs classique: Non fébrile, abdomen distendu, sons d'intestins aigus, intestins hyper-résonants, pas de tendresse localisée

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale- distension

Investigations

- Travaux de labo
 - Globules blancs normales ou élevée
 - Hypochlorémie, hypokaliémie, alcalose métabolique secondaire au vomissement
- Imagerie (Radiographie abdominale, radiographie thoracique droite, tomodensitométrie)

Prise en Charge/Traitement

- Hospitalisation
- Fluides IV
- NPO (rien prendre par voie orale)
- Tube nasogastrique
- Chirurgie si: Obstruction complète, adhésion, hernie

⁴⁰ "Surgical Problems in GI – Part B", Melanie Paquin-Gobeil, September 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.41 Occlusion du Côlon⁴¹

Patient Typique

- Patient avec cancer colorectal

Causes

- Intrinsèques à la paroi intestinale :
 - Cancer colorectal, cause la plus commune
 - Inflammation – diverticulite, maladie de Crohn, schistosomiase, tuberculose
- Extrinsèques à la paroi intestinale :
 - Volvulus du côlon, deuxième cause la plus commune
 - Adhésions (rare)
 - Hernies
 - Tumeurs dans les organes adjacents
 - Abscès
- Intraluminales :
 - Surcharge fécale
 - Baryum épaissi
 - Corps étrangers

Signes / Symptômes

- Similaires à ceux de l'occlusion de l'intestin grêle (OIG) – distension, constipation opiniâtre, constipation, nausée, vomissements
- En plus, possibilité d'antécédents compatibles avec le cancer colorectal :
 - Méléna, saignement du rectum, changement des habitudes d'évacuation, diminution du calibre des selles, défécation incomplète, souillure des sous-vêtements

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale avec touche rectale

Investigations

- Radiographie :
 - « Cadre », chercher les haustrations
 - Absence de gaz du rectum
 - Boucle d'intestin fermée (intervention chirurgicale d'urgence) ou ouverte

Prise en Charge/Traitement

- Hospitalisation, NPO, liquides IV, succion NG
- Le traitement définitif dépend de la cause de l'occlusion
- TDM, colonoscopie, lavement baryté – si on soupçonne la présence d'une tumeur maligne
- Décompression colonoscopique pour cause de volvulus du sigmoïde, suivie de la résection ultérieure du sigmoïde
- Chirurgie (hernies, occlusions de boucle fermée)

⁴¹ "Surgical Problems in GI – Part B", Melanie Paquin-Gobeil, September 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.42 Ileus⁴²

Patient Typique

- Patient post-opératoire

Cause

- Post opératoire
- Déséquilibre métabolique et électrolytique
- Drogues: opiacés, anticholinergiques
- Inflammation intra-abdominale
- Hémorragie ou inflammation rétro-péritonéale
- Ischémie intestinale
- Septicémie systémique

Symptômes/Présentation Clinique

- Distension
- Aucune flatulence
- Constipation
- Nausée et vomissements

Examen Physique

- Examen abdominale

Investigations

- Radiographie abdominale

Prise en Charge/Traitement

- De soutien
 - Tube nasogastrique
 - Fluides par voie IV
- Traiter la cause sous-jacente
 - Par ex. Réduire les opiacés
 - Corriger les électrolytes
 - Traiter la septicémie, infection intra-abdominale ou inflammation

⁴² "Surgical Problems in GI – Part B", Melanie Paquin-Gobeil, September 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.43 Syndrome de Pseudo-Obstruction dit Syndrome d'Ogilvie⁴³

Patient Typique

- Plus vieux
- Post-operative

Causes/Associations

- Médicaments neuroleptiques
- Opiacés
- Maladie métabolique grave
- Diabète
- Urémie
- Lupus
- Maladie Parkinson
- Hyperparathyroïdie
- Sclérodermie
- Hématomes rétropéritonéaux traumatiques

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Radiographie
- Lavement à la gastrographine – test le plus utile

Traitement

- Surtout conservatif et de soutien :
 - Sonde NG, liquides IV, correction d'anomalies électrolytiques
- Minimiser la prise de médicaments qui affectent la motilité intestinale (opiacés)
- Néostigmine – augmente la tension artérielle et la décompression colonique (effets secondaires : la bradycardie)

⁴³ "Surgical Problems in GI – Part B", Melanie Paquin-Gobeil, September 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.44 Saignement Gastro-Intestinal Supérieurs⁴⁴

Patient Typique

- Mâles (2 mâles : 1 femelle)
- Histoire d'utilisation de AINS (Incluent l'aspirin)

Cause

- Ulcères gastroduodénaux (20 à 50 % des cas) * la cause la plus fréquente*
- Varices (5 à 20 % des cas)
- Syndrome de Mallory-Weiss (8 à 15 % des cas)
- Érosions (8 à 15 % des cas)
- Malformations artérioveineuses (5 % des cas)
- Tumeurs (5 % des cas)
- Lésions de Dieulafoy (1 % des cas)
- Autres: ectasie vasculaire gastrique antrale, gastropathie d'hypertension portale, hémobilie, pancreaticus hemossuccus, fistules aorto-entérique, lésions/ulcères de Cameron

Symptômes / Présentation Clinique

- Hématémèses – rouge vif; caillots; vomissements ayant l'aspect de marc de café
- Méléna
- Fréquence augmentée des selles (due au sang; indicateur de la sévérité du saignement)
- Symptômes d'instabilité hémodynamique (pré-syncope, étourdissement orthostatique)
- Hématochézie (dans les cas de saignement grave)
- Douleur à la poitrine
- Dyspnée
- Autres: douleur abdominale, brûlure d'estomac, dysphagie, nausée et vomissements (dépendamment de la cause du saignement)

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux (hypotension, tachycardie, changements orthostatiques)
- Hydratation, instabilité hémodynamique
- Changement de cognition, ictère
- Examen abdominal avec touche rectale

Investigations

- Analyses sanguines – FSC (hémoglobine, plaquettes), électrolytes, taux d'azote uréique sanguin, créatinine, enzymes hépatiques, tests de fonction hépatique
- Aspiration nasogastrique
- Œsophagogastroduodéoscopie (EGD)
- Analyse des globules rouges (les globules rouges étiquetés au technetium-99)

Gestion / Traitement

- INITIALEMENT: « ABCs », réanimation liquidienne (accès IV x2, fluides, NPO)
- Gestion de liquides (cristalloïdes IV, colloïdes; transfusion de globules rouges)
- Renverser l'anti-coagulation, s'il y a lieu (si le INR est haut -> vitamine K, plasma frais congelé, concentré de complexe prothrombique; si le taux plaquettaire est bas -> transfusion de plaquettes)
- Pharmacothérapie (1. IPP IV; 2. Somatostatine IV (ex. octréotide);
- EGD (à l'intérieur de 24 h, stratifier le risque, et de traiter si c'est possible): Injection (vasoconstricteurs), thérapie thermique, thérapie mécanique (Hemoclip, élastiques), hémospay
- Angiographie mésentérique (diagnostic et thérapeutique)
- Chirurgie

⁴⁴ "GI Bleeding", Jeffrey McCurdy, September 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

7.45 Saignement Gastro-Intestinal Inférieur⁴⁵

Patient Typique

- Patient âgées (moyenne 63-77 ans)

Cause

- Diverticulose (dans 25 à 65 % des cas) *la cause la plus fréquente*
- Cancer/polypes (17 % des cas)
- Colite/ulcères (18 % des cas) – MICI, ischémie, vascularite, infectieux, provoqué par la radiation, provoqué par les AINS
- Inconnu (16 % des cas)
- Angio-dysplasie (3 à 15 % des cas)
- Autre (8 % des cas) – post-polypectomie, ulcère stercoral, fistules aorto-coloniques
- Ano-rectal (24 à 64 % des cas) – fissures, hémorroïdes

Symptômes / Présentation Clinique

- Sang d'un rouge vif au toucher rectal (si rouge vif, saignement plutôt du colon gauche; si rouge foncé / marron, saignement plutôt du colon droit ou de l'intestin grêle)
- Changement dans les selles (augmentation en fréquence, diarrhée, sang)
- Méléna (non fréquent, mais possible si le saignement provient de l'intestin grêle distal, du cæcum, ou du colon droit)
- Autre: urgence fécale, incontinence, ténésme, douleur abdominale, fièvre, frissons, perte de poids

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux (hypotension, tachycardie, changements orthostatique)
- Hydratation, instabilité hémodynamique
- Changement de cognition, ictère
- Examen abdominale avec touche rectale

Investigations

- Analyses sanguines – FSC (hémoglobine, plaquettes), électrolytes
- Taux d'azote uréique sanguin, créatinine
- Enzymes hépatiques, tests de fonction hépatique
- Aspiration nasogastrique
- Colonoscopie (peut être une sigmoïdoscopie flexible dans un patient jeune sans signes alarmante)
- Analyse des globules rouges (les globules rouges étiquetées au technetium-99)

Gestion / Traitement

- INITIALEMENT: « ABCs », réanimation liquidienne (accès IV x2, fluides, NPO)
- Gestion de liquides (cristalloïdes IV, colloïdes; transfusion de globules rouges)
- Renverser l'anti-coagulation, s'il y a lieu (si le INR est haut -> vitamine K, plasma frais congelé, concentré de complexe prothrombique; si le taux plaquettaire est bas -> transfusion de plaquettes)
- Colonoscopie
- Hémostase endoscopique
 - Injection (vasoconstricteurs)
 - Thérapie thermique
 - Thérapie mécanique (Hemoclip, élastiques)
 - Produit Hemospray
- Angiographie mésentérique (diagnostic et thérapeutique)
- Chirurgie
- À noter : aucune pharmacothérapie précise n'est utilisée pour les saignements GI inférieurs

⁴⁵ "GI Bleeding", Jeffrey McCurdy, September 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

7.46 Maladie Céliaque⁴⁶

Patient Typique/Facteurs de Risques

- Susceptibilité génétique : HLA-DQ2/DQ8 (l'absence du gène élimine un diagnostic de la maladie céliaque)
 - plutôt comorbide avec des conditions avec haplotypes HLA similaires (Diabète sucré de type 1, Dermatite herpétiforme, Hypo- ou hyperthyroïdisme, arthrite rhumatoïde, colite microscopique, maladie inflammatoire chronique de l'intestin, déficience d'IgA, syndrome de Down)
- Histoire familiale de la maladie Céliaque
- Europe ouest, Amérique du nord, Australie

Cause

- Réaction anormale immunitaire contre le gluten

Pathogénèse

- Le gluten est libéré de sources alimentaires dans la lumière de l'intestin grêle -> lamina propria -> gliadine est présentée à la cellule présentatrice de l'antigène -> sécrétion de cytokines -> dommages causés à la surface intestinale et formation d'auto-anticorps

Symptômes / Présentation Clinique

- Asymptomatique (le plus fréquent)*
- Aménorrhée, infertilité*
- Anémie ferriprive (le fer est normalement absorbé dans le duodénum)*
- Ostéopénie / ostéoporose (malabsorption du calcium et de la vitamine D)*
- Retard de la croissance et de la puberté*
- Ballonnement, diarrhée (fréquents)
- Stéatorrhée, perte de poids (rares)
- Symptômes extra-intestinaux (rares) : prurit, éruptions cutanées, hépatite non spécifique, symptômes neurologiques (ataxie, neuropathies, crises épileptiques)

*Présentation atypique chez les patients symptomatiques

Examen Physique

- Apparence Générale, avec examen dermatologique
- Examen abdominale

Investigations

- Analyses sanguines (FSC)
- Anticorps IgA anti-transglutaminase tissulaire et anti-endomysium
- Endoscopie avec biopsies de l'intestin grêle

Gestion / Traitement

- Régime alimentaire sans gluten
- Essai de stéroïdes, d'immunosuppresseurs, et de régimes alimentaires d'élimination (si le régime sans gluten est sans succès après 6 mois)
- Futur : médicaments pris au repas pour prévenir l'absorption du gluten par les entérocytes

⁴⁶ "Malabsorption", Alaa Rostom, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.47 Calculs Biliaires⁴⁷

Cholécystite = inflammation de la vésicule biliaire (possiblement causé par des calculs biliaires)

Cholédocholithiase = ≥ 1 calcul(s) biliaires(s) dans le cholédoque

Cholangite = infection bactérienne des voies biliaires (souvent il y a la présence de calculs biliaires aussi)

Patient Typique

- Les 5 F's: femelles, « forty » (40 ans), « fair » (teint clair), fertile, « fat » (faire de l'embonpoint)
- Calcul pigmenté: anémie hémolytique, infection

Cause

- Stase
- Composition de la bile: excès de cholestérol, excès de bilirubine, pas assez d'acide biliaire

Symptômes / Présentation Clinique

- Douleur dans le quadrant supérieur droit
- Nausée / vomissements
- Douleur épigastrique, souvent empirée par les repas
- Ictère / ictère scléral
- Douleur irradiant à l'épaule droite ou le dos du côté droit
- Fièvre, frissons
- Possiblement asymptomatique

Examen Physique

- Apparence Générale, signes vitaux
- Examen abdominal (signe de Murphy)

Investigations

- Analyses sanguines de bases (FSC, électrolytes)
- INR, créatinine, bilirubine, enzymes hépatiques, lipase
- Échographie abdominale (l'imagerie qui constitue la norme de référence)
- CT, CPMR, une échographie endoscopique peut être effectuée si la cause n'est pas claire

Gestion / Traitement

- « ABCs », liquides IV, admission à l'hôpital
- Cultures sanguines et répétition des test de laboratoire
- Antibiotiques IV
- Extraction du calcul (ERCP)
- Cholécystectomie (si c'est indiqué)
- Autre: acide biliaire par oral, lithotripsie par ondes de choc + acide biliaires

⁴⁷ "Clinical Radiological Conference: Non-neoplastic biliary and pancreatic diseases", Paul James and Wael Shabana, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.48 Pancréatite Aiguë⁴⁸

Patient Typique

- Histoire de coliques biliaires/ abus d'alcool

Cause

- Pneumonique anglophone « **I GET SMASHED** » : Idiopathique, calculs biliaires (« gallstones »), EtOH, trauma, Stéroïdes, oreillons (« Mumps »; et autres virus come le CMV, EBV), Auto-immune (lupus érythémateux systémique, périartérite noueuse), Scorpion (aiguillon), Hypercalcémie ou hypertriglycémie, ERCP, Drogués (thiazides, sulfonamides, inhibiteurs de l'ECA, AINS, azathioprine)
- À noter : les calculs biliaires et l'alcool sont les deux causes les plus fréquents (60-70% des cas)

Symptômes / Présentation Clinique

- Douleur dans le quadrant supérieur droit
- Douleur épigastrique aiguë qui irradie dans le dos
- Nausée / vomissements, possiblement une fièvre
- Urine foncée
- Ictère
- Selles décolorées
- Tachycardie
- Signe de Cullen (hémorragie péri-ombilicale)
- Signe de Grey-Turner (hémorragie dans les flancs)

Examen Physique

- Signes vitaux
- Examen Abdominale: sensibilité dans la région épigastrique

Investigations

- Analyses sanguines – FSC (leucocytose), électrolytes, enzymes hépatiques, bilirubine, lipase (augmentée), amylase (augmentée)
- Test des fonctions pancréatiques
- Échographie (afin d'éliminer les calculs biliaires dans le cholédoque)
- IRM
- TDM n'est PAS indiquée (seulement dans les cas de complications ou d'un diagnostic inconnu)

Gestion / Traitement

- Élimination de l'agent responsable (ex. les calculs biliaires, les drogues, l'alcool)
- Soins de soutien (admission à l'hôpital, liquides IV avec électrolytes, analgésie, support nutritionnel)
- Surveiller pour des complications
- Considérer des antibiotique SI : 1. Cholangite; 2. Nécrose infectée; 3. Abscess; 4. Pseudo-kyste infecté

⁴⁸ "Clinical Radiological Conference: Non-neoplastic biliary and pancreatic diseases", Paul James and Wael Shabana, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.49 Pancréatite Chronique⁴⁹

Patient Typique

- Diagnostic de diabète sucré récent
- L'usage d'alcool chronique

Cause

- Alcool (>80% des cas)
- Idiopathique
- Rare : calculs biliaires, hyperparathyroïdie, auto-immune, malformations congénitales, fibrose kystique

Pathophysiologie

- Destruction irréversible du parenchyme (les cellules acineuses), menant à une dysfonction pancréatique (exocrine et / ou endocrine)

Symptômes / Présentation Clinique

- Douleur épigastrique qui irradie dans le dos; empiré par la consommation d'aliments, soulagé par le Tylenol avec la codéine
- Perte de poids (due à la malabsorption)
- Selles décolorées (stéatorrhée – selles décolorées et grasses)
- Diagnostic de diabète sucré récent

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Analyses sanguines – FSC (leucocytose), électrolytes, enzymes hépatiques, bilirubine, lipase (augmentée), amylase (augmentée)
- Échographie (afin d'éliminer autres causes des symptômes)
- TDM (si sans particularité, effectue une échographie endoscopique, une CPMR, ou une ERCP) – visualisation du canal pancréatique dilaté et de dépôts de calcium
- Si le canal pancréatique est dilaté → ERCP, bloc nerveux par voie endoscopique, chirurgie)
- Si canal pancréatique est normal → bloc nerveux par voie endoscopique, greffe des cellules d'îlots pancréatiques)

Gestion / Traitement

- Élimination de l'agent responsable (ex. l'alcool)
- Analgésie
- Réduire les sécrétions pancréatiques – drogues, supplément d'enzymes pancréatiques (améliore la douleur, la diarrhée, et l'absorption des nutriments)
- Modification de la transmission neurale – drogues, bloc nerveux
- Soulager l'obstruction – chirurgie, endoprothèses

⁴⁹ "Clinical Radiological Conference: Non-neoplastic biliary and pancreatic diseases", Paul James and Wael Shabana, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.50 Malabsorption des Lipides⁵⁰

Patient Typique

- voir causes

Cause

- Excès d'acide gastrique (dénaturation du lipase) – ex. Zollinger-Ellison Syndrome
- Production / sécrétion de lipase ou de co-lipase perturbée – pancréatite chronique; obstruction du canal pancréatique (ex. tumeurs, fibrose kystique)
- Perturbation des acides biliaires (cholestase, perturbation de la re-circulation entéro-hépatique, erreurs innés de la synthèse de l'acide biliaire)
- Perte de la surface ou de la fonction des entérocytes (maladie inflammatoire comme la maladie Crohn ou la maladie céliaque), infections chroniques, les pathologies de dépôts, le lymphome intestinal, résection ou pontage de l'intestin grêle)
- Transport lymphatique perturbé (lymph-angiectasie primaire ou secondaire)

Symptômes / Présentation Clinique

- Stéatorrhée
- Crampes et douleurs abdominales, ballonnement
- Perte de poids, perte de gras sous-cutané
- Calculs rénaux d'oxalate
- Ostéoporoses / ostéomalacie / Rachitisme (si incapacité d'absorber la vitamine D liposoluble)
- Cécité (si incapacité d'absorber la vitamine A liposoluble)
- Coagulopathie (si incapacité d'absorber la vitamine K liposoluble)

Examen Physique

- Apparence générale- signes vitaux, IMC faible
- Examen abdominale

Investigations

- Analyses des graisses fécales sur 72-h lors d'un régime alimentaire riches en matières grasses (*pour évaluer la stéatorrhée*)
- Analyse des selles
- Investigations ciblé sûre les cause de la malabsorption

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la cause sous-jacente

⁵⁰ "Malabsorption", Alaa Rostom, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.51 Malabsorption des Glucides⁵¹

Patient Typique

- voir causes

Cause

- Excès d'acide gastrique (dénaturation de l'amylase)
- Production / sécrétion d'amylase pancréatique perturbée – pancréatite chronique; obstruction du canal pancréatique (ex. tumeurs, fibrose kystique)
- Perte de la surface ou de la fonction des entérocytes (maladie inflammatoire comme la maladie Crohn ou la maladie céliaque), infections chroniques, les pathologies de dépôts, le lymphome intestinal, résection ou pontage de l'intestin grêle)

Symptômes / Présentation Clinique

- Diarrhée liquide (à cause de la pression osmotique)
- Crampes et douleurs abdominales
- Ballonnement, flatulence

Investigations

- pH fécal <6
- Taux élevé de d-xylose dans l'urine sur 24 h suivant l'administration de 25 g de d-xylose oral
- Taux élevé d'H₂ ou de ¹³CO₂ (test de l'air expiré) suivant l'ingestion de lactose, ou de fructose
- Dépistage de l'intolérance au lactose

Prise en Charge/Traitement

- Traiter la cause sous-jacente

⁵¹ "Malabsorption", Alaa Rostom, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.52 Insuffisance Pancréatique⁵²

Patient Typique

- Histoire de dommages pancréatique (tumeur, fibrose kystique, pancréatite, ou autre)

Cause

- Perte de >80-90% des cellules pancréatiques (un critère prérequis pour le diagnostic de l'insuffisance pancréatique)
- Obstruction des voies pancréatiques (ex., due à une tumeur, la fibrose kystique)
- Inactivation des enzymes pancréatiques (ex., le syndrome Zollinger-Ellison)

Symptômes / Présentation Clinique

- Stéatorrhée, diarrhée
- Douleur abdominale, ballonnement
- Fatigue, perte de poids
- Douleur abdominale chronique et récurrente (ex., pancréatite chronique)
- Malabsorption de la vitamine B12 (incapacité de trancher la protéine R dans le duodénum)

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Tests directs
 - Test avec tubage duodéal et stimulation par sécrétine (la norme de référence)
 - L'élastase et la chymotrypsine fécales (niveaux bas dans l'insuffisance pancréatique)
- Tests indirects
 - Analyse de graisses fécales (évaluer pour une malabsorption)
 - Imagerie (IRM, CPRM, ERCP)
 - Essai d'enzymes pancréatiques de remplacement

Traitement

- Régime alimentaire faible en gras
- La lipase pancréatique exogène
- Traiter la cause sous-jacente de l'insuffisance pancréatique
 - Éviter l'alcool
 - ERCP avec endoprothèse ou lithotripsie dans le cas d'une obstruction
 - Pancréato-jéjunostomie dans le cas d'une obstruction chronique
 - Chirurgie dans le cas d'une tumeur pancréatique obstructive

⁵² "Malabsorption", Alaa Rostom, September 27 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.53 Cancer Pancréatique⁵³

Patient Typique

- 1.3 mâles : 1 femelle
- Plus fréquent (~2x) chez les Noirs
- Apparaît presque toujours après l'âge de 45 ans

Facteurs de Risque

- Âgé
- Le diabète sucré (habituellement à l'intérieur de 2 années du diagnostic du cancer)
- Tabac
- Pancréatite chronique
- Pancréatite héréditaire
- Cancer pancréatique familial
- Certains cancers héréditaires (p53, BRCA2, k-ras)
- Kystes pancréatiques

Symptômes / Présentation Clinique

- Présence d'ictère indolore
- Prurit (+/- excoriations)
- Douleur dans la région épigastrique, qui pourrait irradier dans le dos
- Ictère scléral
- Perte de poids, anorexie
- Urine de couleur foncée
- Polydipsie / polyurie (diabète sucré)

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Analyses sanguines (FSC, INR, électrolytes, AST, ALT, ALP, bilirubine totale)
- Échographie de l'abdomen
- TDM de l'abdomen – dilatation bicanalaire ("double duct sign")
- IRM (dans le cas de contre-indications à la TDM)
- ERCP (plutôt comme usage thérapeutique pour installer un endoprothèse)
- Biopsie – pour la stadification

Traitement

- Chirurgie, si résécable
- ERCP si non-résécable, avec endoprothèse
- +/- chimiothérapie, radiothérapie
- Enzymes pancréatiques de remplacement

⁵³ "Clinical Pathological Conference: Pancreatic and biliary tumours", Harinder Dhaliwal, Goo Lee and Wael Shabana, September 30 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.54 Cancer des Voies Biliaires⁵⁴

Patient Typique

- âgées
- femme (cancer de la vésicule biliaire)
- Homme (cholangiocarcinome)

Facteurs de Risque

- Cancer de la vésicule biliaire: obésité, apport élevé en glucides, polype de la vésicule biliaire > 1cm, vésicule de porcelaine, jonction anormale des conduits pancréatico-biliaires
- Cholangiocarcinome: la cholangite sclérosante primitive, colite ulcéreuse, calcul intracanalair, tabagisme
- Ampoule: adénomes, particulièrement du type villieux, SIDA

Symptômes / Présentation Clinique

- Ictère (selles argileuses décolorées, urine foncée à couleur de thé)
- Prurit
- Douleur (moins fréquent avec le cholangiocarcinome)
- Hépatomégalie
- Lymphadénopathie
- Fatigue, malaise, perte de poids
- Ictère scléral
- Parfois: cholécystite, cholangite, pancréatite, obstruction du défilé gastrique, diabète, stéatorrhée

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen des ganglions lymphatiques
- Examen abdominal (hépatomégalie, vésicule biliaire palpable, masse abdominale)

Investigations

- Analyses sanguines
 - Tests de fonction hépatique – ALP, AST, ALT, GGT (niveaux d'ALP et de GGT élevés, et AST/ALT légèrement élevé)
 - Bilirubine, INR, albumine (INR élevé à cause d'une carence en vitamine K)
 - Diabète sucré
 - CA-19 (marqueur tumoral)
- Échographie
- TDM
- CPMR
- ERCP +/- brosse canalaire +/- endoprothèse (plutôt thérapeutique)
- Écho-endoscopie +/- biopsie d'aspiration à aiguille fine (pour la stadification)
- TEP (pour la stadification)

Traitement

- Vésicule biliaire: Cholécystectomie laparoscopique (ou par voie ouverte dans les cas avancés)
- Pancréato-biliaire (canal cholédoque distal, l'ampoule de Vater, pancréatique)
 - Whipple (chirurgie)
 - Radiothérapie/chimiothérapie dans les cas non résectables
 - Endoprothèses (pour les obstructions)
 - Narcotiques, blocage du tronc cœliaque

⁵⁴ "Clinical Pathological Conference: Pancreatic and biliary tumours", Harinder Dhaliwal, Goo Lee and Wael Shabana, September 30 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.55 L'hépatite Aiguë⁵⁵

Causes

- Hépatite A, B, C, D, et E
- VCM, VEB (mononucléose), VHS
- Médicaments
- La maladie de Wilson
- L'hépatite auto-immune
- Calcul du canal cholédoque
- Maladie céliaque
- Déficit en alpha-1 antitrypsine

Symptômes / Présentation Clinique

- Nausée, anorexie, léger inconfort dans le quadrant supérieur droit
- Ictère (rare), urine de couleur foncée (rare)
- Fièvre peu élevée
- Niveau d'ALT très élevé (dans les 100s ou même les 1000s)

⁵⁵ "Acute and chronic liver disease – Part 1", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.56 Virus de l'Hépatite A (VHA)⁵⁶

Cause

- Transmission par voie fécale-orale

Patient Typique

- Personnel militaire
- personnel du secteur alimentaire/ les voyageurs
- professionnels de la santé, les travailleurs en garderie, travailleurs dans le système sanitaire

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Enzymes hépatiques (particulièrement l'ALT)
- Anticorps au VAH (IgM versus IgG)

Prévention

- Vaccin contre le virus de l'hépatite A

Traitement

- Aucun – c'est spontanément résolutif

⁵⁶ "Acute and chronic liver disease – Part 1", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.57 Virus de l'Hépatite B (VHB)⁵⁷

Patient Typique/ Facteurs de Risque

- Utilisateurs de drogues intraveineuses*, immigrants* de pays à haut risque, patients de la hémodialyse, les hommes ayant des rapports sexuels avec des hommes, patients qui ont fréquemment reçus des transfusions sanguines

Cause

- La voie de transmission la plus commune est verticale (de mère-enfant)
- Autres voies : transfusions sanguines, fluides (sang, sperme), aiguilles contaminés (fréquent)

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigation

- HBsAg, HBeAg, anti-HBC (IgM, IgG), -HBs, -HBe
- HBV DNA – le test de référence pour déterminer l'infectiosité

Indications pour un Traitement

- Résultat positif pour l'HBsAg et positif pour l'ADN du VHB
- Élévation persistante de l'ALT
- Fibrose hépatique importante (biopsie/FibroScan)
- Professionnel de la santé infecté
- Complications: progression au carcinome hépatocellulaire

Traitement

- Non-spécifique (éviter l'alcool et les drogues hépatotoxiques)
- Immunisation des contacts actifs et passifs – ex. les nourrissons de mères infectées, les hommes ayant des rapports sexuels avec des hommes, les utilisateurs de drogues intraveineuses*, les voyageurs, patients de la hémodialyse, les professionnels de la santé
- Antiviraux (tenofovir, entecavir)
- Surveiller pour la cirrhose

⁵⁷ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitis - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.58 Virus de l'Hépatite C (VHC)⁵⁸

Patient Typique/ Facteurs de Risque

- Utilisateurs de drogues intraveineuses, hémophiles, patient immigrants* de pays à haut risque, patients recevant la dialyse rénale, les hommes ayant des rapports sexuels avec des hommes, patients provenant de ou allant à des zones endémiques

Cause

- injections avec aiguilles contaminés (fréquent)

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale

Investigations

- Positif pour l'anticorps VHC
- Test ARN-VHC (APC)
- Biopsie hépatique ou FibroScan – afin de déterminer l'importance de la fibrose
- ALT
- Signes spécifiques: l'hépatite C cause une cryoglobulinémie / angéite leucocytoclasique, porphyria cutanea tarda

Indications pour un Traitement

- Âge
- ALT -> 1.5x le niveau normal
- Fibrose importante notée sur la biopsie / le FibroScan
- Présence des maladies associées
- Aucun usage courant d'alcool ni de drogues
- Note: si le patient a aussi la cirrhose ou indication pour une greffe de foie, cela peut être fait avant le traitement pour l'hépatite

Traitement

- L'interféron pégylé et la ribavirine
- Nouveaux antiviraux (ex. Harvoni)
- L'agent le plus récent: Eplusa (sofosbuvir et velpatasvir)

⁵⁸ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitis - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.59 Hépatite Alcoolique⁵⁹

Patient Typique

- Abus d'alcool chronique

Cause

- Environnementale (alcool)
- Génétique

Symptômes / Présentation Clinique

- Ictère d'apparition soudaine
- Douleur dans le quadrant supérieur droit
- Nausée, fièvre
- Si la cirrhose:
 - Angiome stellaire, érythème palmaire
 - Œdème
 - Ascites

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale
- Signes de la maladie chronique de la foie

Investigations

- Analyses sanguines
 - Bilirubine totale élevée, macrocytose, leukocytos, niveau diminué de plaquettes, niveau diminué d'albumine
 - AST>ALT (typiquement, ressemble à un ratio de 2:1; d'habitude élevé légèrement à modérément)

Traitement

- Admission à l'hôpital : cesser la consommation d'alcool, et donner un support nutritionnel avec la thiamine et des vitamines
- Identifier s'il y a une infection existante (tests pour les hépatites B et C)
- Score pour l'hépatite alcoolique : la fonction discriminante de Maddrey (inclut la bilirubine et l'INR, dans laquelle un niveau de bilirubine >32 est indicateur d'un pauvre pronostic)
 - Si haut, traiter avec Prednisolone
- Greffe du foie

⁵⁹ "Acute and chronic liver disease – Part 1", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.60 Maladie de Wilson⁶⁰

Patient Typique

- Patient jeune (5-30 ans) avec histoire familiale de maladie de Wilson

Cause

- Maladie génétique à transmission autosomique récessive -> dépôts de cuivre dans le foie et dans les noyaux gris centraux

Symptômes / Présentation Clinique

- La maladie se présente chez les personnes de 5 à 30 ans ayant une maladie hépatique ou neurologique
- La maladie de Wilson peut se présenter comme suit :
 - Tests de la fonction hépatique anormaux
 - Insuffisance hépatique fulminante
 - Hépatite active chronique
 - Cirrhose (moins commun)
- Caractéristiques de troubles du système nerveux central (telles que tremblements, désordres psychiatriques)

Investigations

- Baisse de céruloplasmine sanguine (protéines de fixation du cuivre)
- Hausse de cuivre dans l'urine (analyse d'urines sur 24 h)
- Anneaux de Kayser-Fleischer (examen à l'aide d'une lampe à fente)

Traitement

- D-pénicillamine (fixation du cuivre)

⁶⁰ "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.61 Hémochromatose Héréditaire⁶¹

Patient Typique

- Patient nord européen

Cause

- Maladie génétique à transmission autosomique récessive → excès d'absorption de fer et déposition dans plusieurs organes

Symptômes / Présentation Clinique

- Hyperpigmentations épidermiques
- Arthrite (douleurs articulaires)
- Fatigue, faiblesse
- Symptômes de hypopituitarisme- hypothyroïdisme, etc
- Douleur abdominale

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominale
- Examen du system musculoskeletal
- Examen cardiovasculaire

Investigations

- Coefficient de saturation de la transferrine
- Ferritine sérique
- Tests de la fonction hépatique
- IRM (taux de fer)
- Biopsie

Prise en Charge/Traitement

- Phlébotomie
- Test génétique chez les membres de la famille
- Dépistage d'hépatome chaque 6 mois chez les patients cirrhotiques

⁶¹ "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.62 Hépatite Auto-immune⁶²

Patient Typique

- Femme jeunes ou en ménopause

Signes / Symptômes

- Fatigue
- Ictère
- Hépatomégalie
- Douleurs articulaires
- Éruptions cutanées
- Angiomes stellaires

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Analyses sanguines :
 - Augmentation de l'AST, de l'ALT et des IgG
 - Test des anticorps antinucléaires (AAN) positifs dans 50 % des cas
 - Anticorps anti-muscle lisse
- Biopsie du foie

Traitement

- Corticostéroïdes
- Ajouter Azathioprine quand stable (avec un plan de diminuer les corticostéroïdes)

⁶² "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.63 Cholangite Biliaire Primitive (CBP) (auparavant appelé cirrhose biliaire primaire)⁶³

Patient Typique

- Femmes d'âge moyen

Cause

- Destruction auto-immune chronique des voies biliaires intra-hépatiques

Signes / Symptômes

- Fatigue
- Hépatomégalie
- +/- prurit
- Xanthomes
- Pigmentation
- Ictère / ictère scléral

Examen Physique

- Apparence générale, Signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Analyses sanguines :
 - Taux de phosphatase alcalin augmenté (une présentation fréquente)
 - Anticorps anti-mitochondriaux positifs
 - IgM positifs

Traitement

- Greffe du foie
- Cholestyramine pour la prurit
- Acide ursodéoxycholique

⁶³ "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.64 Cholangite Sclérosante Primitive (CSP)⁶⁴

Patient Typique

- Male
- Histoire de colite ulcéreuse

Cause

- Maladie auto-immune des voies biliaires intra- et extra-hépatiques de taille moyenne

Signes / Symptômes

- Fatigue
- Démangeaisons
- Douleurs dans la partie supérieure de l'abdomen
- Fièvre, frissons, sueurs nocturnes
- Hépatomégalie
- Ictère

Examen Physique

- Apparence générale, Signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Analyses sanguines – tests de la fonction du foie
- IRM des voies biliaires (MRCP)
- Biopsie du foie

Traitement

- Aucun traitement effectif
- Greffe du foie dans certains cas
- Dilatation des voies sténotiques durant l'ERCP

⁶⁴ "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.65 Syndrome de Budd-Chiari⁶⁵

Patient Typique

- Patient avec hypercoagulation

Cause

- Blocage des veines hépatiques (thrombose ou autres)

Signes / Symptômes

- Douleur abdominale
- Ascite soudaine
- Hépatomégalie

Examen Physique

- Examen abdominal

Investigations

- Analyses sanguines
- Échographie Doppler
- Examen des vaisseaux sanguins au moyen d'une angiographie par résonance magnétique (ARM) ou d'une TDM si le Doppler n'est pas clair

Traitement

- Anticoagulation
- +/- TIPS (pose d'un shunt dans le foie)
- +/- greffe du foie

⁶⁵ "Acute and chronic liver disease – Part 2", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.66 Surdose d'Acétaminophène (Toxicité Hépatique)⁶⁶

Patient Typique/ Facteurs de Risque

- Abus de substances
- Atteinte hépatique sous-jacente
- Certains médicaments

Cause

- Ingestion du niveau toxique d'acétaminophène
 - Dose typique causant un surdosage
 - >250 mg/kg en une ingestion unique
 - >12 g sur une période de 24 heures

Signes / Symptômes

- Asymptomatique au départ
- Nausée et vomissements, malaise
- Douleur dans le quadrant supérieur droit
- Confusion -> œdème cérébral
- Ecchymoses, saignements (hématémèse)
- Pupilles dilatées
- Ictère

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal
- Examen neurologique

Investigations

- Analyses sanguines :
 - augmentations de l'INR
 - Bilirubine augmentée
 - Créatinine augmentée
 - Hypoglycémie
 - ALT et AST > 1 000
 - Niveaux d'acétaminophène
- Antécédents cliniques importants pour établir un diagnostic

Traitement

- N-acétyl-cystéine (NAC) (utilisation possible d'un normogramme en cas d'ingestion unique)
 - hépatoprotecteur à 100 % si administré < 8 heures après l'ingestion
- Greffe du foie – potentielle si le foie est gravement endommagé

⁶⁶ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitis - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.67 Maladie Alcoolique du Foie (MAF)^{67, 68}

- Relation dose-réponse entre le montant d'alcool consommé et le risque de MAF
- Femmes : <2 boisson standards/jour, ou 10/semaine
- Hommes : <3 boisson standards/jour, ou 15/semaine

Types de MAF

- Stéatose hépatique
- Hépatite alcoolique
- Cirrhose alcoolique

⁶⁷ "Acute and chronic liver disease – Part 1", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁶⁸ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitides - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.68 Stéatose Hépatique⁶⁹

Patient Typique

- Consommation d'alcool excessive et chronique

Cause

- Consommation d'alcool excessive continue -> inflammation de la foie a cause des cytokines et stress oxydatifs

Signes/Symptômes

- Ictère
- Anorexie
- Fièvre
- Hépatomégalie douloureuse
- Confusion
- Ascite possible

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Basée sur histoire clinique approprié
- Testes sanguines
 - AST>ALT (2:1)
 - GGT élevée
 - Biopsie (pas nécessaire pour la diagnostique)- hepatocytes ballonné, neutrophiles Mallory, goutte de gras

Traitement

- General
 - Abstinence
 - Traitement du retrait d'alcool
 - Support nutritionnelle- haute calorie et thiamine
 - Surveillance pour infection
 - Prévention d'insuffisance rénale aiguë
- Peut considérer
 - prednisolone
 - pentoxifylline
 - NAC

⁶⁹ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitis - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.69 Stéatohépatite Non-Alcoolique (SHNA)^{70, 71}

Patient Typique/Facteurs de Risque

- Obèse (69-100%); surtout une obésité centrale vs. poids total
- Diabétique (34-75%)
- Hyperlipidémique (20-80%)
- Patients de la chirurgie bariatrique

Cause

- Non connu

Signes/Symptômes

- Souvent une maladie silencieuse avec des signes et symptômes non spécifiques
- Peut chercher des signes de cirrhose

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal

Investigations

- Biopsie du foie = étalon d'or, "gold standard"
- Tests non invasifs – US
 - Fibroscan pour trouver la cirrhose et le degré d'inflammation
 - Tomodensitométrie, IRM, paramètre d'atténuation contrôlé (CAP)
- Teste sanguines: enzymes de la foie, bilirubine, testes pour éliminer autre cause d'augmentation des valeurs de fonction hépatique

Traitement

- Première ligne
 - Changements du mode de vie (perte de poids, exercice)
 - Utilisation de médicaments pour les complications des syndromes métaboliques (dyslipidémie, HTN, diabète)
- Deuxième ligne
 - Pharmacothérapie (glitazones, vitamine E)
- Troisième ligne
 - Agonistes du récepteur Farnesoid X, GFT505, LOXL2

⁷⁰ "Acute and chronic liver disease – Part 1", Linda Scully, October 4 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁷¹ "Clinical Pathological Conference: NASH, alcohol and other hepatitis - clinical portion", Cynthia Tsien, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.70 Ascite⁷²

Patient Typique

- Voir les causes

Causes

- La cause plus fréquente c'est la maladie chronique du foie
- Malignité (ovarienne, gastrique)
- Insuffisance cardiaque
- Tuberculose

Pathogenèse

- Albumine abaissée -> pression oncotique diminuée -> fuite de liquide

Signes / Symptômes

- Bombement des flancs
- Douleur abdominale, inconfort
- Essoufflement

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal
- Signes de maladie de la foie chronique
- test pour la distension mobile
- Test d'onde de fluid
- Oedeme peripherique

Investigations

- Paracentèse
 - Numération cellulaire, culture, albumine, protéines
 - Glucose, LDH, amylase, coloration de Gram, frottis pour la tuberculose, cytologie, triglycérides
 - $[\text{Albumine}]_{\text{sérique}} - [\text{Albumine}]_{\text{ascite}} = \text{gradient de l'albumine sérique-ascite}$
 - Élevé si $> 11\text{g/L}$
 - Bas si $< 11\text{g/L}$
- Échographie

Traitement

- Restriction de l'apport en sodium ($< 1.5\text{g/jour}$)
- Diurétiques
 - Spironolactone +/- furosémide (5:2)
 - Augmentation progressive au besoin, jusqu'à la dose maximale
- Paracentèse importante en volume
- Pour l'ascite réfractaire: TIPS, greffe du foie

⁷² "Complications of Cirrhosis", Linda Scully, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.71 Encéphalopathie Hépatique⁷³

Patient Typique

- Insuffisance hépatique
- « Shunting » porto-systémique

Cause

- Niveaux élevée d'ammonium dans le cerveaux qui mène à l'anormalité neuropsychiatrique réversible
- Précipitants: Infection, protéines en excès, TIPS, chirurgie, sédatives, hypnotiques, diurèse excessive avec diurétiques, non adhérence à la lactulose

Signes / Symptômes

- Insomnie la nuit, mais dort durant le jour
- Astérixis
- Agressive / hostile
- Odeur de mercaptan (sucré/doux)
- Confusion
- Comatose, somnolent

Examen Physique

- Apparence générale, signes vitaux
- Examen abdominal (pour les signes de la maladie de la foie chronique)
- Tremblement de battement
- Examen neurologique

Investigations

- EEG anormale
- Test de connexion des nombres, test de la montre, et l'évaluation de l'orthographe (micrographie)
- Analyses sanguines –ammoniaque augmentée

Traitement

- Lactulose – un laxatif (objectif d'avoir 2-3 selles par jour)
- Rifaximin – un antibiotique

⁷³ "Complications of Cirrhosis", Linda Scully, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine

7.72 Cirrhose⁷⁴

Patient Typique

- Voir les causes

Causes

- Hépatites A à E
- Hépatite alcoolique
- Hépatite auto-immune / maladie du foie (CSP, CBP)
- Génétique : maladie de Wilson, hémochromatose
- Stéatohépatite non alcoolique
- Cryptogéniques

Signes / Symptômes

- Ictère, ictère scléral
- Érythème palmaire
- Contracture de Dupuytren
- Leukonychie
- Contusions
- Ascite
- Ongles Terry
- Perte de masse des muscles proximaux
- Gynécomastie, atrophie testiculaire
- Angiome stellaire, tête de méduse (medusa caput)
- Élargissement (bilatéral) de la parotide

Examen Physique

- Signes vitaux
- Examen pour déceler un ictère et d'autres changements cutanés
- Examen abdominal

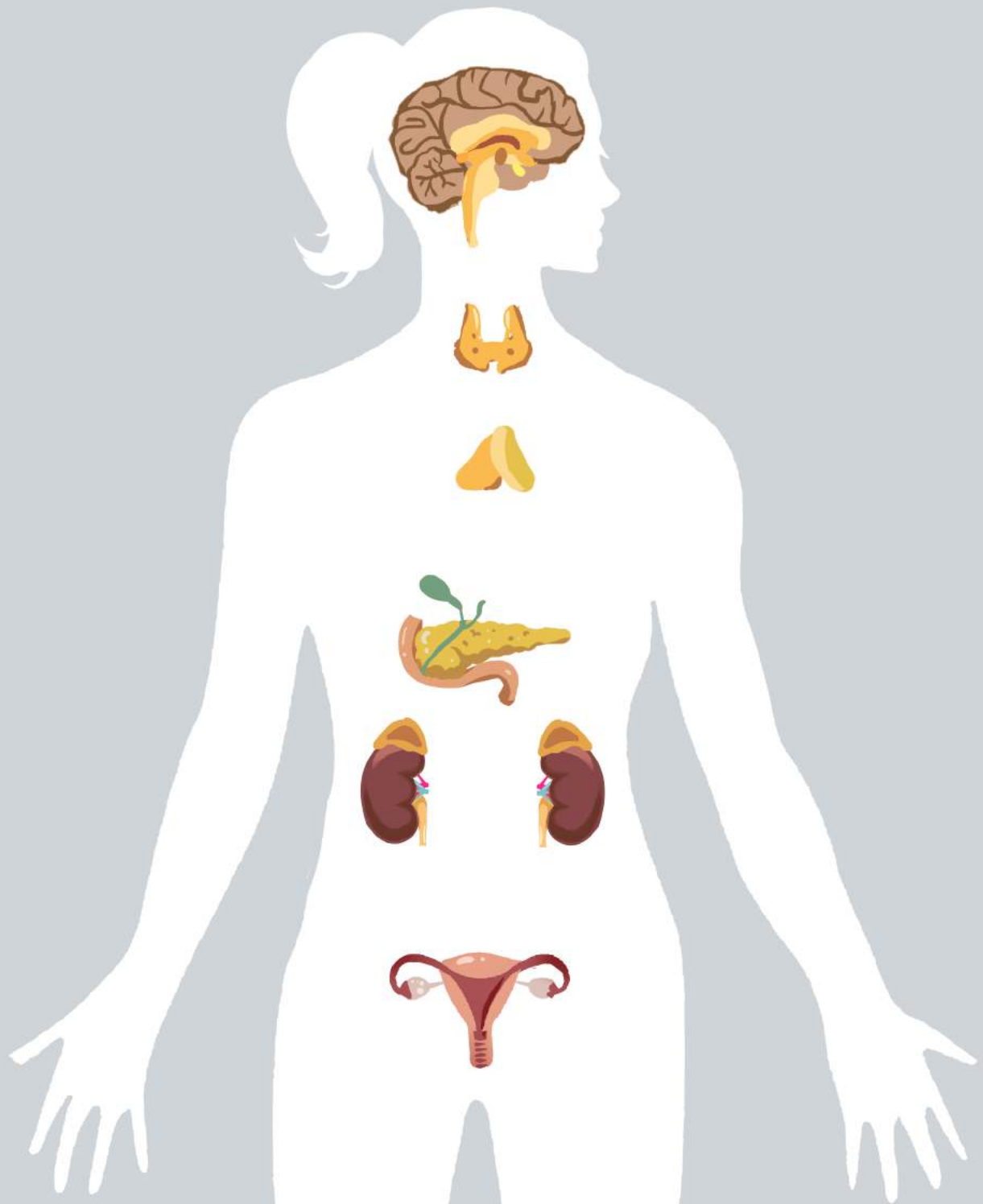
Investigations

- Tests de la fonction hépatique
- INR, albumine, bilirubine
- Formule sanguine complète (FSC) :
 - Thrombocytopénie, neutropénie – séquestration splénique
 - Anémie légère et macrocytose (attribuable à l'alcool)

Traitements

- Greffe du foie comme seule option curative (selon les résultats du MELD Score– INR, bilirubine, créatinine)
- Surveiller pour:
 - Hémorragie variqueuse avec EGD
 - Carcinome hépatocellulaire avec US ou IRM q6 mois
 - Encéphalopathie hépatique- lactulose ou rifaximin

⁷⁴ "Complications of Cirrhosis", Linda Scully, October 7 2016, uOttawa Faculty of Medicine



Endocrinologie

8.1 Diabète de Type I¹

Patient Typique

- Peut se présenter à tout âge - 50% des nouveaux cas de diabète de type 1 se développe après l'âge de 30 ans
- Peut se présenter en acidocétose diabétique avec des symptômes de décompensation métabolique
- 0.4% de la population générale
- 10% de tous les diabètes

Causes

- Le diabète de type 1 est un résultat de la destruction auto-immunitaire des cellules B produisant l'insuline dans le pancréas
 - Auto-anticorps à l'insuline (IAA), protéine analogue à la tyrosine-phosphatase (IA2), anticorps à l'acide glutamique décarboxylase (GAD), anticorps contre le cytoplasme des cellules des îlots pancréatiques (ICA)
- Susceptibilité génétique
 - Antigènes du CMH de classe II DR3 et/ou DR4
 - Acide non-aspartique à la position 57 de la chaîne DQ-B
 - 5% si frère ou soeur affectés, 4% si mère affectée, 6% si père affecté

Symptômes/Présentation Clinique

- 3 Ps: polyurie, polydipsie, polyphagie
 - +/- perte de poids, fatigue
- Sévère: acidocétose due à l'incapacité d'utiliser le CHO comme source d'énergie
- Risque de complications macrovasculaires et microvasculaires

Examen Physique

- Tension artérielle, fréquence cardiaque, poids
- Dépistage pour les complications reliées au diabète

Diagnostic

- Hémoglobine A1c *reflète le taux de glucose à long terme, ne pas utiliser si < 18 ans
 - 5.7-6.4% - prédiabète
 - ≥ 6.5% - diabète
- Glycémie plasmatique à jeun
 - 6.1-6.9 – anomalie de la glycémie à jeun
 - ≥ 7.0 mmol/L – diabète
- Glycémie 2h postprandial
 - 7.8-11.0 – intolérance au glucose
 - ≥ 11.1 mmol/L – diabète
- Glycémie aléatoire
 - ≥ 11.1 mmol/L – diabète
- Autres investigations pour éliminer les complications possibles (voir complications micro/macrovasculaires)

Gestion/Traitement

- Période initiale de stabilisation
 - Contrôler l'hyperglycémie par l'entremise de l'insuline et la diète
 - Fluides IV ne sont pas requis à moins que le patient soit en acidocétose diabétique
- Autogestion et insuline – gérer la diète, l'activité et les niveaux d'insuline
- Éducation
- Objectifs de traitement
 - Contrôle du taux de glycémie sanguine

¹ "Introduction to Diabetes", Erin Keely, October 11 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Éviter les complications
- Optimiser la qualité de vie
- Peut tenter une transplantation des cellules des îlots pancréatiques

8.2 Diabète de Type 2²

Patient Typique

- Syndrome métabolique
 - Maladie du cœur, troubles lipidiques, hypertension, diabète de type 2, obésité

Causes

- Diabète qui varie entre la résistance à l'insuline avec déficience relative à l'insuline et un défaut sécrétoire prédominant avec une résistance à l'insuline

Symptômes/Présentation Clinique

- Peuvent se présenter avec des complications – changements dans la vision, maladie du rein, ulcères aux pieds, infarctus du myocarde, AVC
- Peut se présenter avec la polydipsie ou la polyurie
- Maladies associées :
 - Syndrome des ovaires polykystiques, acanthosis nigricans, apnée du sommeil obstructive, troubles psychiatriques (maladie bipolaire, dépression, schizophrénie), infection au VIH
- Médicaments associés au diabète :
 - Glucocorticoïdes
 - Antipsychotiques atypiques
 - Traitement antirétroviral hautement actif (HAART)

Examen Physique

- Tension artérielle, fréquence cardiaque, poids, circonférence de la taille

Diagnostic - Voir Diabète de Type 1

- Hémoglobine A1c *reflète le taux de glucose à long terme, ne pas utiliser si < 18 ans
 - 5.7-6.4% - prédiabète
 - ≥ 6.5% - diabète
- Glycémie plasmatique à jeun
 - 6.1-6.9 – anomalie de la glycémie à jeun
 - ≥ 7.0 mmol/L – diabète
- Glycémie 2h postprandial
 - 7.8-11.0 – intolérance au glucose
 - ≥ 11.1 mmol/L – diabète
- Glycémie aléatoire
 - ≥ 11.1 mmol/L – diabète

Gestion/Traitement

- Changements de style de vie – diète et exercice
 - Fibre dans la diète, nourriture avec un index glycémique bas
- Agents oraux
 - Sulfonylurées (gliclazide), Biguanides (metformin), antagonistes du récepteur GLP-1, inhibiteurs de DPP-4
- Insuline

² "Introduction to Diabetes", Erin Keely, October 11 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.3 Complications Microvasculaires³

Patient Typique

- Tous les patients avec le diabète sucré
- Dépistage lors du diagnostic du diabète de type 2, et après 5 ans avec le diabète de type 1

Cause

- Lien d'association très clair avec le taux de glucose sérique, mais aussi avec la génétique
- Voies proposées:
 - Voie de l'aldose réductase, voie du produit final de glycosylation avancée, voie de dérivé réactif de l'oxygène, voie de protéine kinase C

Symptômes/Présentation Clinique

- Rétinopathie diabétique
 - Rétinopathie non-proliférative
 - Micro-anévrismes, petites hémorragies rétinienues (dot hemorrhages), exsudats, œdème rétinien
 - Rétinopathie proliférative
 - Angiogenèse des capillaires et croissance de tissus fibreux sur la rétine et dans le corps vitré
- Néphropathie diabétique
 - Rapport albumine:créatinine urine 24h élevé
- Neuropathie diabétique
 - Neuropathie périphérique : anesthésie en gant et en chaussette (forme la plus commune) – les nerfs plus longs sont spécialement vulnérables, expliquant l'impact sur les pieds
 - Neuropathie autonome : peut affecter la tension artérielle et le pouls, l'activité gastro-intestinale, la fonction de la vessie, la fonction érectile

Examen Physique

- Ophtalmoscopie directe
- Test du monofilament avec 10g ou sensation des vibrations avec 128 Hz
- Dépister pour toutes complications

Investigations

- Rapport albumine:créatinine (RAC) urine 24h - besoin de 2 sur 3 tests positifs (≥ 2 mg/mmol)
- Créatinine sérique

Gestion/Traitement

- Rétinopathie
 - Examen des yeux annuel
 - Photocoagulation à l'argon et traitement focal des nouveaux vaisseaux pour réduire la perte visuelle sévère
 - L'anti-VEGF ou des injections de bevacizumab (Avastin) peuvent arrêter l'angiogenèse
- Néphropathie diabétique
 - Surveiller les niveaux de Cr, d'urée et RAC
 - Référé en néphrologie si chronique, perte progressive de la fonction rénale, RAC urinaire persiste à ≥ 60 mg/mmol, DFG < 30 mL/min, effets adverses des thérapies protectrices rénales (Inhibiteur de l'enzyme de conversion de l'angiotensine ou antagoniste des récepteurs de l'angiotensine II), incapable d'atteindre une tension artérielle normale
 - Pour maladie rénale au stade avancé: Hémodialyse et/ou transplantation rénale
- Neuropathie diabétique
 - Test de monofilament 10 g annuellement

³ "Acute Emergencies and Chronic Complications of Diabetes", Amel Arnaout, October 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Considérer examen de la conduction nerveuse pour éliminer d'autres causes possibles de neuropathie
- Gestion de la douleur neuropathique

8.4 Complications Macrovasculaires⁴

Patient Typique

- Diabète chronique de Type 1/Type 2

Cause

- Pas de lien aussi clair avec le taux de glucose sanguin
- Autres risques
 - Hypertension
 - Lipides (taux élevé de LDL-Cholestérol)
 - Hyperinsulinémie/résistance à l'insuline
 - État d'hypercoagulabilité etc.
 - Tabagisme
- Le contrôle de la glycémie peut diminuer le risque, mais le contrôle de la tension artérielle et des lipides sont aussi importants

Symptômes/Présentation Clinique

- Maladie coronarienne
- Maladie vasculaire périphérique
 - Ischémie des membres inférieurs
- Maladie vasculaire cérébrale
- Ulcères

Examen Physique et Investigations

- Dépister tous les facteurs de risque (syndrome métabolique)
 - Obésité abdominale: > 102 cm pour H; > 88 cm pour F
 - Tension artérielle élevée: > 130 mmHg systolique et/ou > 85 mmHg diastolique
 - Taux de glycémie plasmatique à jeun élevé: > 5.6 mmol/L
 - Taux de triglycérides sériques élevés: > 1.7 mmol/L
 - Taux de LDL diminué: < 1.3 mmol/L pour H; < 1.0 mmol/L pour F
- Examen cardiovasculaire
 - bruits carotidiens
- Examen vasculaire périphérique
 - pouls pédieux
- Considérer un ECG pour symptômes cardiaques typiques et atypiques (ex: dyspnée inexpliquée, inconfort thoracique)

Gestion/Traitement

- Protection cardiovasculaire
 - thérapie de statines pour les patients diabétiques, âge ≥ 40 ans ou ≥ 30 ans et ≥ 15 ans avec le diabète, indépendamment du point de départ du LDL-C
 - Ciblé LDL-C ≤ 2.0
- Maladie vasculaire périphérique
 - Prévention des blessures aux pieds
 - Contrôle des facteurs de risques tels que la tension artérielle, le taux de glycémie, arrêt tabagique
 - Les patients devraient être avisés de chercher de l'aide médicale immédiate si un ulcère diabétique au pied se développe
- Selon les complications

⁴ "Acute Emergencies and Chronic Complications of Diabetes", Amel Arnaout, October 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.5 Hypoglycémie⁵

Patient Typique - Triade de Whipple (les 3 critères sont requis):

- Développement des symptômes neuroglycopéniques ou autonomiques
- Bas taux glycémique, <2.8 (<4.0 mmol/L pour les patients traités avec de l'insuline ou avec un agent sécrétagogue d'insuline)
- Les symptômes répondent à l'administration de glucides/carbohydrates

Cause

- Non-diabétique
 - Excès d'insuline – insulinome, hypoglycémie postprandiale
 - Non médié par l'insuline – insuffisance surrénalienne, maladie du foie sévère, malignité
 - Factice – insuline exogène, agents oraux
- Diabétique
 - Excès d'insuline
 - Apport oral inadéquat – maladie (nausée/vomissements), gastroparésie
 - Exercice – augmentation de la sensibilité à l'insuline, augmentation de l'utilisation du glucose

Symptômes/Présentation Clinique

- Adrénergique
 - Diaphorèse, tremblements, palpitations, anxiété, famine, paresthésie
- Neuroglycopénique
 - confusion, anormalité psychomotrice, changement de vision, perte de conscience, convulsions, coma
- Manque de sensibilité à l'hypoglycémie
 - Manque de signaux adrénergiques jusqu'à la perte de conscience malgré la présence d'hypoglycémie 🚫 perte de permis de conduire

Examen Physique

- S/O

Investigations

- Test des repas mixtes - vérifier critiquelement les échantillons après l'ingestion d'un repas qui produit habituellement les symptômes
- "Échantillon critique" (critical sample) - glucose sérique, insuline, c-peptide, B-hydroxybutyrate - peut aider à déterminer la cause

Gestion/Traitement

- Forme légère-moderée
 - 15-gram de glucides au choix (tablettes de glucose, sucre de table dissout dans l'eau, jus ou boisson gazeuse, « Lifesavers », miel)
- Hypoglycémie postprandiale: consultation avec une diététicienne, petit repas fréquents, diète bien balancée, évitée/limitée aliments avec index glycémique élevé
- Insulinome: résection chirurgicale

⁵ "Hypoglycemia cases", Irena Druce, Oct 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.6 État Hyperosmolaire Hyperglycémique⁶

Patient Typique

- Patient avec diabète de type 2

Cause

- Stresseur - ↑résistance à l'insuline
- Déficience relative d'insuline
- ↑de production de glucose, ↓de l'utilisation
- ↓excrétion rénale de glucose (2° à la maladie rénale, reins vieillissants)
 - Incapable de subir la diurèse osmotique : ne peuvent pas éliminer le glucose par l'urine, alors deviennent très hyperglycémiques

Symptômes/Présentation Clinique

- Hyperglycémie sévère
- Déshydratation
- Hyperosmolalité sérique
- Absence de cétose notable
 - Ça prend moins d'insuline pour prévenir la cétose que ça en prend pour arrêter l'hyperglycémie
 - S'il y a présence d'insuline □ la cétose ne se produira pas

Examen Physique

- Examiner pour des signes de déshydratation
 - Hypotension orthostatique
 - Tachycardie en position allongée
 - Membranes muqueuses sèches, signe du pli cutané

Investigations

- Hyperglycémie
 - Glucose >11.1 mmol/l; habituellement > 15 mmol/l
- Absence de cétones
- Créatinine sérique

Gestion/Traitement

- Corriger l'osmolalité sérique
 - Fluides IV
- Réduire la glycémie sanguine
 - La glycémie sanguine devrait baisser suite à la réanimation liquidienne
- Corriger l'hyponatrémie
 - Si Na >155 mmol/L, commencez 0.45% NS comme fluide initial
- Insuline
 - Infusion d'insuline si l'hyperglycémie persiste après la réanimation liquidienne

⁶ "Acute Emergencies and Chronic Complications of Diabetes", Amel Arnaout, October 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.7 Acidocétose Diabétique⁷

Patient Typique

- Patient atteint de diabète de type 1 en détresse respiratoire

Cause

- Déficience en insuline → réduction de l'utilisation périphérique du glucose → augmentation de production de glucose → augmentation de céto-genèse → augmentation de lipolyse dans les adipocytes → augmentation d'acide gras libres pour la production de cétones → augmentation du glycérol pour la glycogénèse
- Excès d'hormones contre-régulatrices

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes d'une décompensation métabolique (polyurie, polydipsie, perte de poids, fatigue)
- Acidose métabolique avec alcalose respiratoire compensatoire
- Risque de complications macrovasculaires et microvasculaires

Examen Physique

- Caractéristiques d'une perte de volume
- Caractéristiques cliniques d'acidose lactique : Hyperventilation marquée et confusion

Investigations

- Hyperglycémie
 - Glucose >11.1 mmol/l; habituellement > 15 mmol/l mais peut être plus bas ou normal (patient plus jeune et/ou qui utilise des inhibiteurs SGLT2)
- Acidose métabolique (trou anionique élevé)
 - trou anionique élevé > 12
 - pH < 7.35
 - bicarbonate diminué <18 (le meilleur estimé vient du sang veineux)
- Cétones sériques positives (B-hydroxybutyrate)
 - Corps cétonique dans l'urine : peuvent être absents dans la phase précoce

Gestion/Traitement

- Buts principaux:
 - Remplacer la perte de volume
 - Arrêter la production de cétones
 - Remplacer la perte de K+
 - Diminuer la glycémie
 - Corriger l'acidose
- Fluides:
 - Solution saline normale si glucose >15 mmol/L.
 - Va devoir remplacer entre 1-4 Litres
 - CHANGER AU D5/NS LORSQUE LA GLYCÉMIE BAISSÉ À <15 MMOL/L
- Insuline:
 - Intraveineuse - Bolus 0.1 unité par kg de masse corporelle
 - Infusion 0.1 unité/kg/heure
 - Évaluation de la glycémie q1h, gaz sanguin veineuse et électrolytes q2-4h
 - Ajuster la vitesse d'insuline IV et des fluides IV selon les investigations
 - NE PAS ARRÊTER L'INFUSION D'INSULINE JUSQU'À CE QUE L'ACIDOSE/LE TROU ANIONIQUE SOIT CORRIGÉE
- Bicarbonate:
 - En général, éviter. Mais CONSIDÉRÉ SI PH<7.0

⁷ "Acute Emergencies and Chronic Complications of Diabetes", Amel Arnaout, October 13 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Potassium:
 - Commencer quand K+ sérique 4.0-5.5 - 20 mmol/L comme fluide de remplacement
 - SI <3.3 MMOL/L, REMPLACER K AVANT DE DÉBUTER L'INSULINE

8.8 Hypercholestérolémie Familiale⁸

Patient Typique

- IM <60 ans
- Prévalence: 1 sur 260-500

Cause

- Autosomique dominante : LDLR – 93%, ApoB, PCSK9 (gain de fonction)
- Autosomique récessive: LDLRAP1
- *Une mutation qui cause des hauts niveaux de LDL

Symptômes/Présentation Clinique

- Maladie coronarienne artérielle précoce
- Arcade cornéenne (dépôts jaunes de gras riches en cholestérol aux marges extérieures de l'iris)
- Xanthélasmas (dépôts jaunes de gras riche en cholestérol sur les paupières)
- Xanthomes tendineux (dépôts jaunes de gras riche en cholestérol sur les tendons)
 - Particulièrement sur le tendon d'Achilles, le tendon patellaire, et les tendons extenseurs des mains

Examen Physique

- S/O

Investigations

- LDL-C très élevé
- Dépistage génétique pour des mutations du récepteur de LDL ou des mutations de ApoB

Gestion/Traitement

- Modifications de diète et style de vie
- Utilisation précoce de statine
- Ezetimibe
- Chélateurs des acides biliaires
- Inhibiteur des PCSK9

⁸ "Introduction to lipoprotein metabolism and genetic disorders of lipoprotein metabolism", Ruth McPherson, October 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.9 Dysbétalipoprotéinémie Familiale⁹

Patient Typique

- Voir symptômes

Cause

- Mutation dans ApoE -- le plus commun est $\epsilon 2/\epsilon 2$ (le type sauvage est $\epsilon 3/\epsilon 3$)
- Mutation Cys → Arg à la position 158 sur $\epsilon 3$ + un facteur additionnel ("deuxième coup")
- Réduction de l'absorption de chylomicrons et de VLDL du foie, causant une augmentation de l'absorption par les macrophages dans les tissus périphériques

Symptômes/Présentation Clinique

- Xanthomes tubéro-éruptifs
 - Ont tendance à se produire sur les surfaces des extenseurs, surtout les coudes et les genoux
- Xanthomes striés palmaires
- Maladie coronarienne prématurée, maladie vasculaire périphérique

Examen Physique

- Voir ci-haut

Investigations

- Triglycérides élevés, LDL-C élevé

Gestion/Traitement

- Contrôler la diète
 - Réduire l'apport de cholestérol, de gras et d'alcool
- Traiter les causes secondaires

⁹ "Introduction to lipoprotein metabolism and genetic disorders of lipoprotein metabolism", Ruth McPherson, October 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.10 Hypercholestérolémie Familial Combinée¹⁰

Patient Typique

- 1 sur 100, désordre des lipides le plus commun

Cause

- Inconnue
- Autosomique dominante

Symptômes/Présentation Clinique

- Antécédents familiaux de désordre des lipids, histoire d'infarctus du myocarde précoce

Examen Physique

- Voir ci-haut

Investigations

- Triglycérides élevés, LDL-C élevé, HDL-C diminué

Gestion/Traitement

- Traiter les causes secondaires
- Changements du style de vie
- Statine
 - Peut ajouter ezetimibe, fénofibrate, séquestrants des acides biliaires au besoin

¹⁰ "Introduction to lipoprotein metabolism and genetic disorders of lipoprotein metabolism", Ruth McPherson, October 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.11 Hyperchylomicronémie¹¹

Patient Typique

- Voir sx

Cause

- Déficience en lipoprotéine lipase (LPL), déficience en Apo CII – maladie autosomale récessive
- Conditions médicales – diabète non-contrôlé
- La majorité des causes sont inconnues

Symptômes/Présentation Clinique

- Pancréatites récurrentes
 - Évaluer pour des symptômes tels que : N/V, sueurs, douleur dans les quadrants supérieurs de l'abdomen ou qui irradie vers le dos
 - Le risque de pancréatite augmente lors de la grossesse et de la lactation, ou pendant l'administration de stéroïdes estrogéniques*
- Xanthomes éruptifs
- Hépatosplénomégalie
- Lipémie rétinienne

Examen Physique

- Voir ci-haut

Investigations

- Triglycérides très élevés
- Collet crémeux ("cream layer") à 4°C (sérum lipémique)

Gestion/Traitement

- But : maintenir les triglycérides sous 10 mmol/L*
- Diète et style de vie
 - Diète basse en teneur de gras et de glucides simples (l'apport en calories venant du gras devrait être <10% des calories totales)
 - Consulter une diététicienne par rapport à l'utilisation d'huile de triglycérides à chaîne moyenne (TCM)
- Médicaments qui abaissent le taux sérique de lipides
 - Fibrates
 - Statines

¹¹ "Introduction to lipoprotein metabolism and genetic disorders of lipoprotein metabolism", Ruth McPherson, October 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.12 Hypothyroïdie¹²

Patient Typique

- Plus fréquent chez les femmes
- Il y a souvent une histoire familiale d'hypothyroïdie

Cause

- Thyroïdite auto-immune chronique (maladie de Hashimoto) - la cause la plus commune dans le monde développé
- Carence en iode
- Autre: médicaments, thyroïdectomie, hypothyroïdie centrale (maladie pituitaire)

Symptômes/Présentation Clinique

- Altération de la croissance et du développement chez les nourrissons
- Déficits du CNS (déficience intellectuelle, fatigue, dépression, psychose, ralentissement cognitif)
- Déficits musculaires et nerveux (faiblesse, crampes, réflexes tendineux diminués)
- Symptômes cardiovasculaires (bradycardie, cardiomégalie, épanchement péricardique, hypertension)
- Intolérance au froid, peau sèche/rugueuse/épaisse/froide, bouffissure du visage et du corps, cheveux secs et fragiles ou perte de cheveux, langue hypertrophiée, enrouement de la voix, hémorragie, constipation, hyperlipidémie

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie
- Palpation de la glande thyroïde pour des nodules ou un goitre

Investigations

- Test de TSH (marqueur le plus sensible)
- Considérer faire un taux de T4 libre seulement s'il y a soupçon d'hypothyroïdie centrale
- Recommandations de "Choosing Wisely Canada":
 - Ne PAS utiliser le taux de T4 ou T3 libre pour dépister l'hypothyroïdie ou pour surveiller et ajuster la dose de lévothyroxine (T4) chez les patients avec une hypothyroïdie primaire connue
 - Ne PAS faire une échographie de la thyroïde sauf s'il y a une anomalie palpable de la thyroïde
 - Ne PAS tester de routine les taux d'anticorps anti-thyroïde peroxydase (anti-TPO)

Gestion/Traitement

- Lévothyroxine (T4 synthétique)
 - Initier le traitement si la TSH est plus que 10 mU/L, ou si le TSH est élevé et le patient a des symptômes d'hypothyroïdie

¹² "Thyroid disorders: Hyper and hypothyroidism", Amel Arnaout, October 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.13 Hyperthyroïdie¹³

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes
- Souvent retrouvé chez les patients avec une histoire familiale de maladies de la glande thyroïde (p. ex. La maladie de Graves) ou autres maladies auto-immunes

Cause

- Maladie de Graves
- Nodule(s) thyroïdienne(s) autonome(s)
- Thyroïdite
- Excès de lévothyroxine exogène

Symptômes/Présentation Clinique

- Anxiété, intolérance à la chaleur, insomnie, sueurs, diarrhée
- Agitation, peau chaude/moite, tremblements, faiblesse musculaire proximale
- Rare: Dermopathie, onycholyse, paralysie périodique

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie
- Palpation de la glande thyroïde pour des nodules ou un goitre
- Auscultation de la glande thyroïde pour un souffle

Investigations

- TSH
- T4 libre
- T3 libre
- Scintigraphie thyroïdienne

Gestion/Traitement

- Dépend de la cause
- Médicaments antithyroïdiens (i.e. methimazole, propylthyracil), chirurgie

¹³ "Thyroid disorders: Hyper and hypothyroidism", Amel Arnaout, October 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.14 Thyroïdite de Hashimoto¹⁴

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes
- Affecte plus souvent les femmes entre 30 et 50 ans
- Souvent vu chez les patients avec autres maladies auto-immunes
- Les patients peuvent avoir des antécédents familiaux de maladies de la glande thyroïde

Cause

- Des anticorps réagissent avec l'enzyme TPO (thyroperoxydase) résultant en une destruction auto-immunitaire et une infiltration lymphocytaire de la glande thyroïde
- Mène à la fibrose et la destruction de la glande thyroïde

Symptômes/Présentation Clinique

- Généralement pas de symptômes locaux
- Un goitre peut être présent
- Caractéristiques cliniques de l'hypothyroïdie

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hypothyroïdie
- Palpation de la glande thyroïde pour chercher un goitre

Investigations

- TSH

Gestion/Traitement

- Lévothyroxine

¹⁴ "Thyroid physiology", Amel Arnaout, October 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.15 Maladie de Graves¹⁵

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes que les hommes (4:1)
- Souvent vu chez les patients de moins de 40 ans
- Souvent vu chez les patients avec d'autres maladies auto-immunes
- Peuvent avoir des antécédents familiaux de maladie de la glande thyroïde
- Peuvent avoir des antécédents de stress émotionnel ou physique

Cause

- Maladie auto-immune médiée par les anticorps aux récepteurs de TSH

Symptômes/Présentation

- Symptômes d'hyperthyroïdie
- Ophtalmopathie (oedème périorbitaire, rétraction palpébrale, asynchronisme oculo-palpébral ("lid lag"), proptose, oedème, chémosis conjonctivale, ophtalmoplégie) – souvent bilatéral
- Myxoedème pré tibial

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie
- Inspection pour des ophtalmopathies et de l'oedème pré tibial
- Palper la glande thyroïde pour hypertrophie diffuse
- Ausculter la glande thyroïde pour chercher un souffle

Investigations

- TSH
- T3 libre
- T4 libre
- Scintigraphie thyroïdienne

Gestion/Traitement

- Médicament anti-thyroidiens (Methimazole, Propylthiouracil)
- Iode radioactive
- Thyroïdectomie subtotale

¹⁵ "Thyroid physiology", Amel Arnaout, October 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.16 Thyroïdite¹⁶

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes
- Souvent vu chez les patients avec des antécédents de maladies auto-immunes
- Peuvent avoir des antécédents familiaux de maladie de la glande thyroïde

Cause

- Inflammation de la glande thyroïde causant la libération d'hormone thyroïde pré-formée

Symptômes/Présentation Clinique

- Patients peuvent décrire un prodrome viral suivi par une douleur au et/ou une sensibilité du cou
- 3 phases:
 - Hyperthyroïdie
 - Hypothyroïdie
 - Phase de rémission

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie ou d'hypothyroïdie
- Palpation de la glande thyroïde pour de la douleur ou une sensibilité

Investigations

- TSH
- T3 libre
- T4 libre
- Scintigraphie thyroïdienne

Gestion/Traitement

- Pour la douleur: AINS ou prednisone
- Bêta-bloquant pour les symptômes d'hyperthyroïdie
- Faire des tests en série de la fonction thyroïdienne (i.e. q6-8 semaines) pour assurer une résolution

¹⁶ "Thyroid physiology", Amel Arnaout, October 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.17 Nodules Thyroïdiens¹⁷

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes

Cause

- 95% de tous les nodules thyroïdiens sont bénins
- Kystes, nodule colloïde, néoplasme bénin
- Carcinome papillaire
- Thyroïdite granulomateuse, infections, carcinome folliculaire/médullaire/anaplasique, lymphome métastatique (moins communs)

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymptomatique
- 5% de la population générale ont un nodule thyroïdien palpable
- Symptômes causés par la compression (dyspnée en décubitus, dysphagie, dysphonie)
- Si le nodule est autonome, peut se présenter avec des symptômes cliniques d'hyperthyroïdie

Examen Physique

- Inspecter pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie
- Palper la glande thyroïde pour des nodules et pour des ganglions lymphatiques cervicaux

Investigations

- TSH
- Échographie si le TSH est normal ou élevé
 - Aspiration à l'aiguille fine de la nodule s'il y a présence de caractéristiques inquiétants
- Scintigraphie thyroïdienne si le TSH est bas

Gestion/Traitement

- Nodule à risque faible: observation
- Nodules à risque élevé: référer à ORL pour opinion chirurgicale
- Médicaments antithyroïdiens, iode radioactive, chirurgie (nodule toxique)

¹⁷ "Thyroid physiology", Amel Arnaout, October 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.18 Cancer de la thyroïde¹⁸

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes
- Plus probable d'être malin chez les hommes que chez les femmes

Cause

- Généralement inconnue
- Peut être en lien avec une exposition aux radiations

Symptômes/Présentation Clinique

- Bosse/enflure dans le cou (symptôme le plus commun)
- Douleur dans le cou et les oreilles, dysphagie, difficulté à respirer, voix rauque, toux fréquente
- Le patient peut de présenter avec des signes cliniques d'hyperthyroïdie (s'il y a des métastases extensives ou une grosse charge tumorale)
- Diarrhée

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie
- Palper la glande thyroïde pour des bosses/nodules ou de l'enflure
- Trouvailles physiques qui sont en corrélation avec un haut risque de malignité:
 - Grosseur de plus de 4 cm
 - Patient homme
 - Âge entre 20 et 60 ans
 - Croissance rapide de la tumeur
 - Présence de lymphadénopathies, de voix rauque, de changements de la voix, ou de paralysie des cordes vocales
 - Masse fixe qui ne bouge pas lorsque le patient avale

Investigations

- Échographie
 - Des microcalcifications, hypoéchogénicité, des formes irrégulières, une vascularité augmentée, l'absence de contour en halo et des calcifications extensives sont tous en corrélation avec un risque augmenté de malignité
- TSH
- Thyroglobuline, niveaux sériques de calcitonine
- Dépistage génétique des membres de la famille pour le cancer médullaire de la thyroïde
- Biopsie d'aspiration à l'aiguille fine

Gestion/Traitement

- Chirurgie
- Iode radioactif
- Supplémenter avec la lévothyroxine
- Rendez-vous de suivi annuels (évaluer les niveaux de thyroglobulin, échographies du cou, rayons-X de la poitrine, TDM, scintigraphie du corps entier à l'iode-131, scan TEP)

¹⁸ "Thyroid Cancer", Self Learning Module, Heather Lochnan, uOttawa Faculty of Medicine

8.19 Crise Thyroïdienne Aiguë¹⁹

Patient Typique

- Patients souffrant d'hyperthyroïdie qui ont récemment subi un trauma, une chirurgie, de la détresse émotionnelle sévère, un AVC, une acidocétose diabétique, une insuffisance cardiaque ou une embolie pulmonaire
- Plus commun chez les patients atteints de la maladie de Graves

Cause

- Condition potentiellement fatale associée à l'hyperthyroïdie non-traitée ou mal traitée, qui aboutit à la décompensation des organes cibles

Symptômes/Présentation Clinique

- Hyperpyrexie, tachycardie, dysrythmie cardiaque
- Déshydratation et peau sèche, agitation anxieuse, délirium
- Goitre avec ou sans exophtalmie
- Stupeur, coma, choc
- Hypertension systolique, augmentation de la pression différentielle
- Effets gastro-intestinaux (diarrhée, nausée, vomissements)

Examen Physique

- Mesurer tous les signes vitaux (rythme cardiaque, rythme respiratoire, température, tension artérielle) et le niveau de conscience
- Inspection pour des signes cliniques d'hyperthyroïdie, ainsi que des signes cliniques de crise thyroïdienne aiguë (la crise thyroïdienne aiguë est souvent un diagnostic clinique)

Investigations

- TSH, T3, T4
- Leucocytose
- Niveaux de calcium
- AST, ALT, ALP, LDH, CK

Gestion/Traitement

- Les patients doivent être dans un lit surveillé
- Diminuer la température corporelle (couverture de refroidissement, acétaminophène, chlorpromazine)
- Solution saturée d'iode de potassium (SSKI)
- Bêta-bloquants
- Médicaments antithyroïdiens
- Hydrocortisone
- Remplacement de fluides et d'électrolytes
- Plasmaphérèse ou dialyse péritonéale
- Traiter l'événement déclencheur

¹⁹ "Thyroid disorders: Hyper and hypothyroidism", Amel Arnaout, October 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.20 Hypercalcémie²⁰

Patient Typique

- Femmes de plus de 50 ans

Cause

- Dépendant du PTH - ex : hyperparathyroïdisme primaire
- Non-dépendant du PTH - ex : hypercalcémie ou malignité, médicaments (thiazides)

Symptôme/Présentation Clinique

- Faiblesse
- Hypertension, calcifications valvulaires et artérielles
- Constipation, anorexie, nausée, vomissements, pancréatite
- Lithiases rénales, insuffisance rénale, diabète insipide néphrogénique (rare)
- Douleur osseuse
- Altération du statut mental

Examen Physique

- Mesurer la tension artérielle pour déceler l'hypertension
- Inspection pour des trousses neurologiques (confusion, hypotonie, hyporéflexie, parésie, coma)
- Inspection pour des signes d'insuffisance rénale
- Inspection pour impaction fécale, pancréatite
- Inspection pour une kératite en bandelette
- Ausculter pour des arythmies

Investigations

- Taux de calcium sérique, albumine, phosphate, magnésium, PTH, créatinine, ALP
- Taux de calcium ionisé si les résultats doivent être obtenus rapidement (une hypercalcémie sévère requiert une admission à l'hôpital)

Gestion/Traitement

- Fluides IV
- Furosémide (en cas de surcharge volémique)
- Calcitonine - tachyphylaxie est observée en 1-2 jours
- Stéroïdes - si la cause est une maladie granulomateuse
- Bisphosphonates - effet début à 48-72 heures
- Dialyse si réfractaire aux traitement ci-haut

²⁰ "Calcium metabolism", Dora Liu, October 25, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.21 Hyperparathyroïdie Primaire²¹

Patient Typique

- Plus commun chez les femmes que chez les hommes (présent chez 2-3% des femmes post-ménopausées)

Cause

- Sécrétion excessive d'hormone parathyroïde menant à l'augmentation de la résorption osseuse et de la réabsorption du calcium par les reins
- Causé par :
 - Adénome solitaire
 - Hyperplasie primaire
 - Carcinome de la glande parathyroïde

Symptômes/Présentation Clinique

- Faiblesse musculaire, léthargie, fatigue, dépression
- Lithiases rénales, miction fréquente, douleur abdominale, vomissement, confusion, déficits de mémoire, constipation, ostéoporose et fractures

Examen Physique

- Généralement sans particularités
- Examiner pour faiblesse musculaire et dépression

Investigations

- À des fins diagnostiques : PTH (élevé ou normale), calcium sérique, albumine, phosphate, calcium urinaire en 24h
- Pour planification chirurgicale : scan de la parathyroïde (des tests négatifs n'excluent pas l'hyperparathyroïdisme primaire), ultrason de la thyroïde
- Ostéodensitométrie

Gestion/Traitement

- Parathyroïdectomie
- Traitement pharmacologique en attendant une chirurgie (bisphosphonates, cinacalcet)

²¹ "Calcium metabolism", Dora Liu, October 25, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.22 Hypercalcémie Associée aux Malignités²²

Patient Typique

- Plus commun chez les patients avec le cancer du sein, le cancer du poumon, le carcinome des cellules rénales, les lymphomes et le myélome multiple (plutôt rare chez les patients avec le cancer du côlon et un carcinome thyroïdien)
- Cause la plus commune d'hypercalcémie chez les patients hospitalisés

Cause

- Secondaire aux effets humoraux des niveaux élevés de facteurs tumoraux (p. ex. protéine reliée à l'hormone parathyroïdienne dans la plupart des cas)
- Les lymphomes peuvent aussi être associés avec des niveaux élevés de vitamine D

Symptôme/Présentation Clinique

- Symptômes d'hypercalcémie

Examen Physique

- Faiblesse
- Hypertension, calcifications valvulaires et artérielles
- Constipation, anorexie, nausée, vomissements, pancréatite
- Lithiases rénales, diabète insipide néphrogénique, insuffisance rénale
- Douleur osseuse
- Altération du statut mental

Investigations

- PTH, calcium sérique, albumine, phosphates, magnésium
- ALP
- Imagerie (CT) pour chercher des malignité si non-diagnostiquées ultérieurement

Gestion/Traitement

- Traiter la tumeur primaire
- Traitement de l'hypercalcémie aiguë (voir 8.20)

²² "Calcium metabolism", Dora Liu, October 25, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.23 Hypocalcémie²³

Patient Typique

- Post-chirurgie de la thyroïde ou de la parathyroïde (75% des cas)
- Patients avec une déficience de vitamine D ou de magnésium
- Patients avec des antécédents de maladies gastro-intestinales, de pancréatite, d'insuffisance rénale, d'insuffisance hépatique ou de troubles de l'anxiété

Cause

- Hypoparathyroïdisme
- Déficience en vitamine D sévère
- Pseudohypoparathyroïdie
- Iatrogène (calcitonine, furosémide)

Symptômes/Présentation Clinique

- Paresthésie
- Laryngospasme
- Convulsions
- Spasme carpo-pédal
- Hyperréflexie
- Altérations du statut mental

Examen Physique

- Examen neurologique pour des paresthésies et pour l'hyperréflexie
- Signe de Chvostek et le signe de Trousseau
- Évaluation psychiatrique pour des changements du statut mental

Investigations

- Calcium sérique, albumine, PTH, magnésium, ALP
- Vitamine D 25OH sérique

Gestion/Traitement

- Gestion des ABCs
- Restaurer le niveau de calcium (administration de gluconate de calcium IV, calcium oral)
- Traiter l'hypomagnésémie si présente
- Peut avoir besoin de supplémenter en vitamine D, incluant de calcitriol
- Corriger les causes sous-jacentes

²³ "Calcium metabolism", Dora Liu, October 25, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.24 Ostéoporose²⁴

Patient Typique

- Touche 1:3 femmes et 1:5 hommes (risque au long de la vie)
- Souvent vu chez les patients de plus de 65 ans
- Antécédents de chutes et de fractures osseuses

Cause

- Ostéoporose primaire (maladie métabolique des os caractérisée par une faible masse osseuse et une détérioration de la microarchitecture du tissu osseux, causant la fragilité osseuse)
- Ostéoporose secondaire (le résultat d'une variété de conditions/usage de médicaments/carences nutritionnelles chroniques causant une perte de minéraux osseux)
- Ostéogénèse imparfaite (une condition génétique caractérisée par des os excessivement fragiles qui sont prône aux fractures)
- Ostéoporose juvénile idiopathique (pathophysiologie inconnue)

Symptômes/Présentation Clinique

- Asymptomatique
- Fractures de fragilité (À faible énergie ou non-traumatiques ex : chute depuis la position debout)
- Perte de poids - 2/3 des fractures vertébrales sont asymptomatiques

Examen Physique

- Poids sous 51 kg
- Moins de 20 dents
- Distance entre les côtes et le pelvis de moins de 2 largeurs de doigts
- Distance entre le mur et l'occiput de plus de 0 cm
- Le patient déclare qu'il a le dos bossu

Investigations

- DEXA (absorptiométrie de photons x à deux longueurs d'onde)
- Calcium (corrige pour l'albumine), FSC, créatinine, ALP, TSH, SPEP (si présence de fractures vertébrale), vitamine D (après 3-4 mois de suppléments)

Gestion/Traitement

- Risque faible (intervention de style de vie)
- Risque modéré (changements de style de vie avec traitement pharmacologique dépendant de la préférence du patient ou s'il y a présence de facteurs de risque importants)
- Risque élevé (changements de style de vie et traitement pharmacologique)
- Pour les femmes ménopausées :
 - Traitements de 1^{ère} ligne – Alendronate/Risedronate/Zoledronic acid (bisphosphonates), Denosumab (inhibiteurs pour le ligand du RANK), Raloxifene (SERM)
 - Si les symptômes vasomoteurs sont présents - traitement par substitution d'hormones
 - Si intolérance aux traitements de 1^{ère} ligne – Etidronate, potentially Teriparatide
- Pour les hommes:
 - Traitements de 1^{ère} ligne – Alendronate, Risedronate, Zoledronic acid, Denosumab
 - PAS recommandé de prendre de la testostérone
- Intervention chirurgicale – vertébroplastie (pour les fractures vertébrales douloureuses et aiguës, en 6 semaines)

²⁴ "Bone remodelling/osteoporosis", Dora Liu, October 28 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.25 Masses Pituitaires²⁵

Patient Typique

- Variable dépendant de la cause de la masse pituitaire

Cause

- Adénomes pituitaires
- Craniopharyngiomes
- Méningiomes
- Gliomes
- Lésions métastatiques
- Anévrismes

Symptômes/Présentation Clinique

- Mal de tête
- Hémianopsie bitemporale (compression du chiasma optique supérieurement)
- Paralysies des nerfs crâniens (compression des sinus caverneux latéralement)
- Rhinorrhée (compression du sinus sphénoïdal inférieurement)
- Peut aussi voir des symptômes de la maladie de Cushing, d'hyperprolactinémie (galactorrhée, diminution de la fonction sexuelle), acromégalie, d'hyperthyroïdie (TSH-omes sont rares)

Examen Physique

- Examen neurologique pour des signes cliniques - champs visuels par confrontation, NC 3-6

Investigations

- Niveau de cortisol sérique, électrolytes, FSH/LH, IGF-1, prolactine, testostérone/estradiol, TSH, T4 libre - mieux si effectué à 8 am
- Si on soupçonne une hypercortisolémie - test de suppression au dexaméthasone, test de cortisol urinaire de 24h)
- Champs visuels- si on soupçonne une masse au niveau du chiasme optique
- IRM

Gestion/Traitement

- Prolactinomes : thérapie par agonistes de la dopamine
- Chirurgie (surtout s'il y a compression du chiasma optique)
- Radiation (s'il y a des contre-indications à la chirurgie)
- Traitement post-opératoire avec des hormones de remplacement si la chirurgie cause de l'hypopituitarisme.

²⁵ "Physiology of the hypothalamic/pituitary axis (HPA)", Erin Keely, October 31 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.26 Hypopituitarisme²⁶

Patient Typique

- Variable selon la cause
- Peut être retrouvé chez les patients avec des syndromes génétiques (MEN1, MEN4, syndrome de McCune-Albright, etc.)

Cause

- Tumeurs – adénomes pituitaires, craniopharyngiomes, apoplexie pituitaire
- Granulomes – sarcoïdose, tuberculose, syphilis
- Vasculaire – nécrose post partum (maladie de Sheehan), anévrisme carotidien
- Traumatique – section de l'infundibulum, radiation
- Infiltration – hémochromatose, amyloïde, histiocytose
- Auto-immun
- Syndrome de la selle turcique vide
- Déficiences congénitales
- Maladies de l'hypothalamus

Symptômes/Présentation Clinique

- CRH/ACTH – insuffisance surrénale
- GnRH/LH/FSH – délai de la puberté, diminution de la libido, impuissance, changement de la pilosité corporelle, habitus eunuchoïde, azoospermie, aménorrhée, infertilité
- TRH/TSH – hypothyroïdie
- GHRH/GH – petite taille, teint pâle, réduction de la masse musculaire, peau fine et ridée, baisse du niveau d'énergie
- Prolactine – incapacité d'allaiter en post partum
- Oxytocine – pas d'effets cliniques
- ADH – diabète insipide

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques de déficiences en hormones spécifiques

Investigations

- Biochimique (mesurer l'hypophyse antérieure et les hormones des organes cibles, ou tests de stimulation tels que le test de stimulation à l'ACTH, le test de stimulation à l'arginine)
- MRI de la selle

Gestion/Traitement

- Remplacer l'hormone pituitaire ou les produits des organes cibles
 - ACTH – cortisol
 - Hormones de croissance – hormone de croissance
 - TSH – hormone thyroïde
 - LH/FSH – testostérone ou oestrogène
 - ADH – DDAVP

²⁶ "Pituitary and adrenal disorder cases", Stephanie Dizon, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.27 Hypersécrétion de la Glande Pituitaire²⁷

Patient Typique

- Variable dépendant de la cause
- Peut être vu chez les patients avec des syndromes génétiques (MEN1, MEN4, syndrome McCune-Albright, etc.)

Cause

- Adénome pituitaire
- Réduction des facteurs inhibiteurs normaux
- Stimulation excessive (stress, drogues, etc.)
- Production ectopique de facteurs stimulateurs ou de l'hormone
- Réduction de clairance de l'hormone active (p. ex. insuffisance rénale chronique)

Symptômes/Présentation Clinique

- Prolactine – galactorrhée, infertilité, aménorrhée, impuissance, changements dans la libido
- Hormone de croissance – acromégalie, gigantisme
- ACTH – Syndrome de Cushing
- TSH (rare)– hyperthyroïdisme

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'excès de certaines hormones

Investigations

- Biochimique (taux de base des hormones, test de suppression)
- IRM de la selle

Gestion/Traitement

- Traiter la cause sous-jacente
- 3 options pour des adénomes pituitaires :
 - Médical (p. ex. Bromocriptine, Cabergoline) - peut prévenir la croissance des non-prolactinomes
 - Radiation
 - Chirurgie
- Pour les prolactinomes
 - Thérapie avec agonistes de la dopamine
 - Chirurgie n'est pas requise à moins que l'effet de masse soit important
- Pour l'acromégalie :
 - Chirurgie, médical (Somatostatine, Cabergoline, Pegvisomant), radiation

²⁷ "Pituitary and adrenal disorder cases", Stephanie Dizon, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.28 Syndrome de Cushing²⁸

Patient Typique

- Tension artérielle élevée
- Obésité
- Diabète
- Ostéoporose
- Syndrome de virilisation (hirsutisme) avec des troubles du cycle menstruel

Cause

- Les signes et symptômes sont le résultat de l'action excessive des glucocorticoïdes
- Les causes peuvent être :
 - dépendantes à l'ACTH (syndrome de Cushing pituitaire, syndrome d'ACTH ectopique, syndrome de CRH ectopique)
 - indépendantes à l'ACTH (adénome, carcinome, hyperplasie surrénale, administration de glucocorticoïdes)
 - pituitaires (maladie de Cushing)
 - Cause endogène la plus commune d'hypercorticisme

Symptômes/Présentation Clinique

- Redistribution du gras corporel/gain de poids
- Effets métaboliques (diabète, hypertension, hypokaliémie)
- Effets cataboliques (amaigrissement de la peau, tendance aux ecchymoses, stries abdominales, guérison lente des plaies, ostéoporose, myopathie proximale)

Examen Physique

- Gras supra-claviculaire
- Bosse de gras dorsal
- Faciès lunaire, pléthore facial
- Vérifier les signes vitaux pour l'hypertension
- Inspecter pour une peau fragile, des ecchymoses, des stries abdominales
- Examen physique pour l'ostéoporose

Investigations

- Étape 1 – tests de dépistage pour documenter l'hypercholestérolémie (test d'urine de cortisol libre de 24h, test de suppression de dexaméthasone pendant la nuit, cortisol plasmatique pour le rythme diurne)
- Étape 2 – déterminer la cause de l'hypercortisolémie (ACTH et DHEA-S plasmatiques, test de suppression du dexaméthasone à haute dose, échantillonnage du sinus pétreux inférieur)
- Étape 3 – imagerie (IRM de la glande pituitaire, TDM des glandes surrénales, imagerie du site de production ectopique de production d'ACTH)

Gestion/Traitement

- Syndrome de Cushing's pituitaire dépendant de l'ACTH – résection trans-sphénoïdale de la tumeur, surrénalectomie bilatérale, radiothérapie, thérapie médicale (inhibiteurs d'enzymes surrénaliennes, supprimeurs d'ACTH, antagonistes des récepteurs de glucocorticoïdes)
- Syndrome de Cushing surrénalien – résection chirurgicale de la tumeur surrénale, radiothérapie, bloqueurs d'enzymes surrénaliennes, Mitotane
- Syndrome d'ACTH ectopique – traitement de la tumeur primaire, bloqueurs d'enzymes surrénaliennes, Mitotane, surrénalectomie bilatérale

²⁸ "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.29 Insuffisance Surrénalienne Primaire²⁹

Patient Typique

- Souvent vu chez les patients atteints d'un cancer, de la tuberculose ou avec de maladies immunitaires (diabète de type 1, maladie de Graves, etc.) ainsi que chez les patients prenant des anticoagulants ou qui ont eu des chirurgies pour enlever une partie de leur glande surrénale

Cause

- Auto-immun (Maladie d'Addison)
- Tuberculose
- Infarctus aigu surrénalien
- Surrénalectomie
- Médicaments- stéroïdes pendant des périodes prolongées, opioïdes
- Autres (viral, hémorragie surrénalienne, métastases, trouble infiltratifs)

Symptômes/Présentation Clinique

- Hyperpigmentation (lit unguéal, plis palmaires, bouche, peau)
- Nausée et vomissements, fatigue, hypotension, hypoglycémie
- Hypotension, hyponatrémie, hyperkaliémie

Examen Physique

- Signes vitaux
- Hyperpigmentation

Investigations

- Sodium
- Potassium
- Cortisol
- ACTH
- Test de stimulation d'ACTH

Gestion/Traitement

- Glucocorticoïdes (hydrocortisone, acétate de cortisone, prednisone, dexaméthasone)
- Minéralocorticoïdes (fludrocortisone) - si insuffisance surrénale primaire
- Prévention de crise surrénalienne (augmenter les doses lorsque le patient est stressé)
- S'assurer que le patient porte un bracelet medic-alert

²⁹ "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.30 Hyperplasie Surrénale Congénitale³⁰

Patient Typique

- Souvent vu chez les patients dont les 2 parents souffrent d'hyperplasie surrénale congénitale, ou qui sont des porteurs du défaut génétique
- Plus prévalent chez les juifs Ashkénaze, les hispaniques, les italiens, les yougoslaves et les Inuits Yupik

Cause

- Groupe de maladies autosomiques récessives résultant d'une déficience d'une de 5 enzymes nécessaires pour la synthèse du cortisol
- Mène à la réduction de l'inhibition par feedback négatif de la sécrétion de l'ACTH par le cortisol
- Le résultat est une déficience de synthèse de cortisol (et parfois d'aldostérone) ainsi qu'un excès de sécrétion des précurseurs
- Déficience en 21-hydroxylase (90% de tous les cas d'hyperplasie surrénale congénitale) – déficience de cortisol mène à un haut taux d'ACTH, qui mène à la surproduction d'androgènes causant la virilisation
 - 2/3 des patients ont aussi une déficience en minéralocorticoïdes
- Déficience en 11-hydroxylase – similaire à la déficience de 21-hydroxylase mais avec de l'hypertension due à l'accumulation de 11-désoxycorticostérone (minéralo corticostéroïde faible)
- Déficience de p450 et de 3B-hydroxystéroïde dehydrogénase – mort in utero

Symptômes/Présentation Clinique

- Symptômes communs : taille adulte réduite, ostéoporose, obésité, fertilité diminuée, changements aux fonctions sexuelles, hyperinsulinémie

Examen Physique

- Mesurer les signes vitaux pour l'hypertension
- Inspection pour des signes cliniques tels que l'hyperpigmentation, la déshydratation, des signes de virilisation/organes sexuels ambigus chez les femmes (fusion des plis labio-scotaux), développement précoce de poils pubiens/élargissement phallique/croissance et maturation du squelette accélérée chez les hommes

Investigations

- Sodium
- Potassium
- Déficience en 21-hydroxylase – mesurer le 17 alpha-hydroxyprogestérone sérique (précurseur)

Gestion/Traitement

- Remplacer les glucocorticoïdes et potentiellement les minéralocorticoïdes
- Supprimer la production d'ACTH et d'androgènes

³⁰ "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.31 Hyperaldostéronisme Primaire (Syndrome de Conn)³¹

Patient Typique

- Plus haute prévalence chez les patients d'origine africaine
- Plus commun chez les femmes, particulièrement entre 30 et 50 ans
- Cause la plus commune d'hypertension artérielle secondaire

Cause

- Causé par un adénome surrénalien qui produit de l'aldostérone et qui mène à un ratio élevé d'aldostérone/rénine

Symptômes/Présentation Clinique

- Hypertension
- Hypokaliémie
- Alcalose métabolique
- Bas taux de sodium sérique
- Répression de l'activité de rénine plasmatique
- Taux élevé et non-supprimable d'aldostérone plasmatique
- Taux normal de cortisol dans le plasma et l'urine

Examen Physique

- Mesurer les signes vitaux pour l'hypertension
- Inspection pour de la distension abdominale
- Examen GI pour déterminer s'il y a présence d'iléus causé par l'hypokaliémie
- Tester la force pour déterminer s'il y a présence de faiblesse musculaire

Investigations

- Taux sérique d'électrolytes, de rénine et d'aldostérone
- Si le ratio aldostérone/rénine (RAR) est élevé, peut être confirmé avec un test d'infusion saline
- Médicaments anti-hypertenseurs peuvent affecter l'RAR
- Imagerie (TDM ou IRM des glandes surrénales, scan adrénal d'iodo-cholestérol, échantillonnage sélectif veineux pour mesurer le taux d'aldostérone)

Gestion/Traitement

- Adénome produisant de l'aldostérone: résection chirurgicale pourrait diminuer le besoin de prendre des antihypertenseurs
- Hyperplasie surrénale bilatérale: antagonistes de récepteurs d'aldostérone (spironolactone, eplerenone)

³¹ "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.32 Tumeurs Corticosurrénales^{32,33}

Patient Typique

- Souvent découverts accidentellement - l'incidence de ces adénomes augmente avec l'âge (7% au-dessus de l'âge de 70 ans)
- Souvent vu chez les patients avec des syndromes génétiques (LiFraumeni, maladie de Von Hippel-Lindau, MEN1/MEN2, syndrome Beckwith-Wiedemann)

Cause

- Fonctionnel – syndrome de Cushing, syndrome de Conn, syndromes d'hyperandrogénisme
- Non-fonctionnel – plusieurs sont découverts accidentellement

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur et masse abdominale
- Perte de poids, faiblesse, fièvre
- Anorexie, nausée, vomissements
- Lymphadénopathie, hépatomégalie
- Hypertension
- Manifestations endocrines

Fonction	Symptômes	Investigations
Non-sécrétoire (90%)		
Syndrome de Cushing's (5%)	Obésité au niveau du tronc Ecchymoses Hypertension, diabète	24h cortisol libre Test de suppression à la dexaméthasone 1 mg
Pheochromocytome (5%)	Peut être asymptomatique Hypertension, diaphorèse, palpitations, céphalées	Métanéphrines urinaires 24h
Aldostéronisme primaire (1%)	Hypertension Hypokaliémie	Taux sérique de la rénine et de l'aldostérone
Malin		
Malin (3%) Primaire vs métastases	Peut être fonctionnel	CT surrénal

Examen Physique

- Mesurer les signes vitaux pour l'hypertension et la fièvre
- Examen GI pour douleur/masse abdominale
- Examen des ganglions
- Tester la force pour déterminer s'il y a présence de faiblesse musculaire

Investigations

- Métanéphrines urinaires 24h
- Test de suppression à la dexaméthasone
- Si hypertensif, taux sérique d'électrolytes, de rénine et l'aldostérone
- TDM des glandes surrénales

Gestion/Traitement

- Chirurgie
- Radiation
- Chimiothérapie

³² "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

³³ Fassnacht M, Arlt W, Bancos I, Dralle H, Newell-Price J, Sahdev A, Tabarin A, Terzolo M, Tsagarakis S, Dekkers OM. Management of adrenal incidentalomas: European Society of Endocrinology Clinical Practice Guideline in collaboration with the European Network for the Study of Adrenal Tumors. Eur J Endocrinol. 2016 Aug;175(2):G1-G34. doi: 10.1530/EJE-16-0467

8.33 Phéochromocytome³⁴

Patient Typique

- Plus commun du début ou au milieu de l'âge adulte
- Souvent héréditaire
- Les patients peuvent avoir d'autres troubles génétiques (maladie de Von Hippel-Lindau, neurofibromatose type 1, MEN2, etc)

Cause

- Tumeur des cellules chromaffines menant à une surproduction de catécholamines

Symptômes/Présentation Clinique

- Hypertension
- Diaphorèse, tachycardie, arythmies, pâleur, perte de poids
- Céphalées, diaphorèse, palpitations, nervosité, nausée et vomissements, douleur abdominale et à la poitrine

Examen Physique

- Mesurer les signes vitaux pour l'hypertension et le rythme cardiaque
- Inspection pour une diaphorèse et une pâleur

Investigations

- Biochimique – metanéphrines/normetanéphrine urinaires en 24h, taux de catécholamines sériques
- Localisation – TDM, IRM, scans de radionucléotides, CT, MRI, radionucléide scans, artériographie

Gestion/Traitement

- Bloqueurs des récepteurs alpha
- Bloqueurs des récepteurs bêta
- Chirurgie
- Traitement post-op

³⁴ "Adrenal disorders", Erin Keely, November 1 2016, uOttawa Faculty of Medicine

8.34 Syndrome de Néoplasie Endocrinienne Multiple de Type 1 (MEN1)³⁵

Patient Typique

- L'âge d'apparition est habituellement dans l'adolescence, mais les symptômes peuvent ne pas apparaître jusqu'à la quarantaine
- Les tumeurs cutanées peuvent survenir à l'adolescent

Cause

- Mutation du gène de suppression des tumeurs MEN1 sur la bande chromosomique 11q13
- Des mutations sur les 2 allèles sont requises pour causer la formation de tumeurs

Symptômes/Présentation Clinique

- Hyperparathyroïdie et hypercalcémie
- Tumeurs pancréatiques neuroendocriniennes
- Adénomes pituitaires (galactorrhée, acromégalie, syndrome de Cushing, effet de masse)

Examen Physique

- Inspection pour des signes cliniques d'hypercalcémie, de galactorrhée, de Cushing, etc
- Examen neurologique pour déterminer la présence d'un effet de masse

Investigations

- Hyperparathyroïdisme – calcium sérique, PTH, calcium urinaire sur 24 heures, échographie du cou, scan de la parathyroïde
- Tumeurs pancréatiques neuroendocriniennes – niveaux hormonaux à jeun (pour des tumeurs des cellules d'îlots pancréatiques), IRM, échographie endoscopique
- Adénomes pituitaires – électrolytes, prolactine sérique, niveau de cortisol matinal, niveau d'hormone de croissance matinal, LH, FSH, IGF-1, testostérone, niveau de cortisol urinaire libre sur 24 heures, test de charge de glucose (pour l'acromégalie), IRM

Gestion/Traitement

- Hyperparathyroïdisme – résection chirurgicale de la parathyroïde
- Tumeurs pancréatiques neuroendocriniennes – résection chirurgicale, surveillance, chimiothérapie
- Adénomes pituitaires – médicaments pour le prolactinome, résection chirurgicale pour d'autres tumeurs sécrétrices d'hormones ou pour l'effet de masse
- Dépistage post-diagnostic
 - Gastrine à jeun, polypeptide pancréatique, calcium, PTH
 - Prolactine/hormones pituitaires périodiques
 - IRM/TDM périodiques de l'abdomen, du cou et de la glande pituitaire

³⁵ "Multiple endocrine neoplasia", Self Learning Module, Claire Gavin, uOttawa Faculty of Medicine

8.35 Syndrome de Néoplasie Endocrinienne Multiple de Type 2 (MEN2)³⁶

Patient Typique

- Peuvent avoir des antécédents familiaux de MEN2
- Pas de différence de prévalence entre les sexes ou les races

Cause

- Mutations autosomiques dominantes du gène RET
- Caractéristiques typiques du MEN2A – cancer médullaire de la thyroïde, phéochromocytome, tumeurs parathyroïdiennes
- Caractéristiques typiques du MEN2B – cancer médullaire de la thyroïde, phéochromocytome, névrome muqueux, habitus marfanoïde et ganglionévromes

Symptômes/Présentation Clinique

- cancer médullaire de la thyroïde – masse sur la thyroïde, douleur au cou, diarrhée reliée à la calcitonine, calcitonine élevé
- Phéochromocytome/ganglionévrome
- Tumeurs de la glande parathyroïde (2A)

Examen Physique

- Examen de la thyroïde pour rechercher pour des masses ou de la douleur

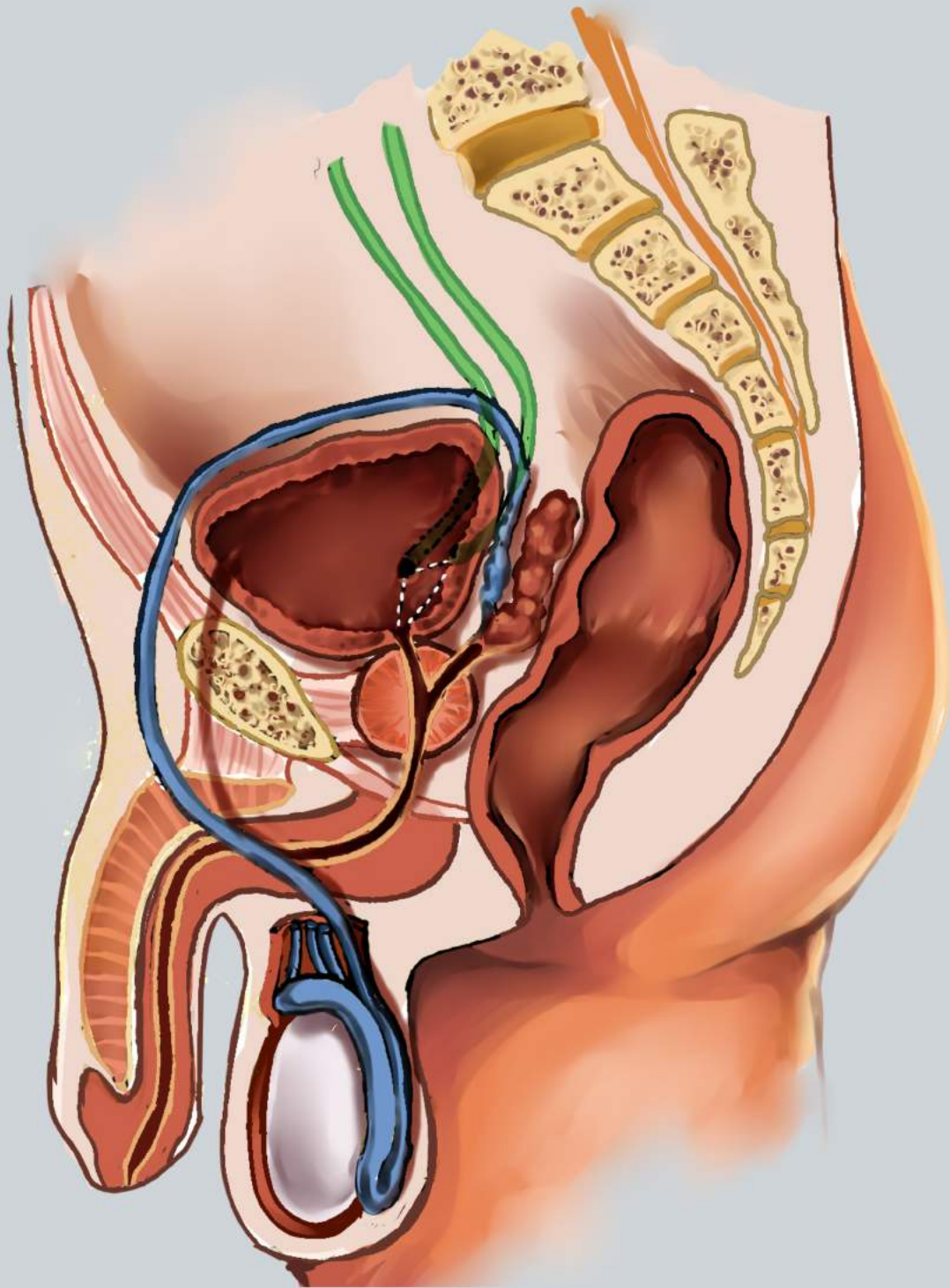
Investigations

- Niveau de calcitonine
- Biopsie et échographie de la thyroïde
- Collecte d'urine de 24 heures pour mesurer le niveau de métanéphrine, de normetanéphrine et de dopamine
- Imagerie (IRM ou scan MIBG)

Gestion/Traitement

- Cancer médullaire de la thyroïde – thyroïdectomie chirurgicale et dissection centrale des ganglions, traitement par inhibiteurs de tyrosine-kinase (s'il y a des métastases), surveiller le niveau de calcitonine
- Phéochromocytome/ganglionévrome – résection chirurgicale, bloqueurs alpha et bêta
- Tumeurs de la parathyroïde – résection chirurgicale
- Dépistage
 - Suivi périodique pour un phéochromocytome et pour l'hyperparathyroïdisme (2A)
 - Dépistage génétique

³⁶ "Multiple endocrine neoplasia", Self Learning Module, Claire Gavin, uOttawa Faculty of Medicine



Obstétrique, Gynécologie et
Urologie

9.1 Approche aux Soins Prénataux et Postpartum^{1,2}

Soins Avant la Conception

- Histoire obstétricale complète (GTPAL)
- Déterminer les facteurs de risque maternels de grossesse à haut risque et réduire/optimiser :
 - Conditions médicales : diabète, hypertension, maladie cardiaque, maladie rénale, anémie, maladie thyroïdienne
 - Obésité ou insuffisance pondérale
 - Multiparité (>5 grossesses)
 - Facteurs sociaux : abus de substances, tabagisme, abus domestique, insécurité financière, hébergement, santé mentale
 - Maladies infectieuses et immunisation : gonorrhée, chlamydia, HIV, syphilis, hépatite B, tuberculose, absence d'immunité à la varicelle ou rubéole
 - Exposition professionnelle : radiation, pathogènes tels que parvovirus B19, fortes demandes physiques
 - Maladies héritées : thalassémie, anémie à cellules falciformes
 - Facteurs anatomiques pelviens
 - Antécédents familiaux de maladie génétique
 - Antécédents de mortinatalité, mort néonatale, accouchement prématuré
 - Âge maternel avancé (>35 ans)
 - Grossesse par fertilisation *in vitro*
 - Gestation multiple
 - Immunisation Rh
 - Ajustement de la médication (eg acide valproïque)
- Counseling génétique optionnel
- Folate : dosage selon le risque (0.4-4mg/jour); prendre 2-3 mois avant la conception et durant la grossesse
- Multivitamines : prendre 2-3 mois avant la conception et durant la grossesse

Soins Prénataux

- Dossiers prénataux standardisés utilisés pour documenter les visites prénatales
- Diagnostic de la grossesse : aménorrhée, test de grossesse (urine ou sang)
- Visite initiale : établir l'âge gestationnel et la date prévue d'accouchement (EDD) en utilisant la règle de Naegele, nécessitant la date des dernières menstruations (LMP) : (EDD=LMP + 1 an – 3 mois + 7 jours)
 - Il est possible d'utiliser la roue de grossesse pour un aperçu rapide
- Premier trimestre (semaines 0-12 de grossesse)
 - Visite prénatale a toutes les 4 semaines
 - Examen physique
 - Pression sanguine
 - Indice de masse corporelle
 - Bruits du cœur
 - Examen de la thyroïde
 - Examen des seins
 - Examen pelvien (signe d'Hegar, signe de Chadwick, grosseur de l'utérus, chercher pour de l'herpès)
 - Examen vasculaire périphérique
 - Fréquence cardiaque fœtale
 - Tests de routine :
 - Hémoglobine et VCM
 - ABO, Rh et dépistage d'anticorps
 - TSH
 - Immunité à la rubéole

¹ "Antenatal Care and Prenatal Screening", Daisy Moores, November 16 2016, uOttawa Faculty of Medicine

² "Postpartum et Allaitement", Steve Ballou, November 25 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- HBsAg, VIH et VDRL
 - Test pap, au besoin
 - *N. gonorrhoeae*, *C. trachomatis*, *Trichomonas vaginalis*, vaginose bactérienne
 - Culture d'urine et coloration gram : pour glycosurie et protéinurie (chaque visite)
 - Électrophorèse d'hémoglobine et d'anémie falciforme chez les populations à haut risque
 - Dépistage prénatal d'aneuploïdies fœtales (*voir plus bas*)
 - Échographie de datation (5-12 semaines) – ce résultat sera pris en compte pour la EDD
- Deuxième trimestre (semaines 12-24 de grossesse)
 - Visites prénatales a toutes les 4 semaines
 - Histoire : saignement, rupture des membranes, mouvements fœtaux, contractions
 - Examen physique :
 - Pression sanguine
 - Poids
 - Fréquence cardiaque fœtale
 - Présentation du fœtus
 - Hauteur utérine
 - Tests de routine :
 - Semaines 24-28 : Hémoglobine, ABO, Rh et dépistage d'anticorps
 - Semaines 24-28: dépistage du diabète de grossesse
 - Culture d'urine à chaque visite pour glycosurie et protéinurie
 - Dépistage d'anomalies à l'échographie (*voir plus bas*)
- Troisième trimestre (semaines 24 de grossesse jusqu'à l'accouchement - 40 semaines)
 - Visites prénatales aux 2 semaines à partir de la 28^e semaine jusqu'à la 36^e, puis chaque semaine jusqu'à l'accouchement
 - Histoire et examen physique (comme au 2^e trimestre)
 - Dépistage du Streptococcus Groupe B par cultures vaginale et rectale entre la 35^e et 37^e semaine et 40 semaines et antibioprofylaxie durant le travail si le test est positif
 - Dépistage prénatal
 - Dépistage non-invasif – n'est pas diagnostic
 - Dépistage prénatal intégré si la patiente se présente entre la 11^e-14^e semaine de grossesse
 - Partie 1 : échographie + protéine plasmatique liée à la grossesse
 - Partie 2 : β HCG libre, protéine fœtale alpha, estriol non-conjugué - calcule le risque de trisomie 18, 21 et d'anomalies du tube neural (ATN)
 - Dépistage du sérum maternel si la patiente se présente entre la 15^e-20^e semaine de grossesse
 - Dépistage invasif (si a un risque élevé d'après le dépistage non-invasif)
 - Prélèvement des villosités choriales (semaines 11-13) – risque de fausse couche(1-2%)
 - Amniocentèse (semaines 15-22) – risque de fausse couche (<0.5%)
 - Immunisation :
 - Vaccin Influenza
 - Éviter les vaccins vivants
 - Nutrition
 - 300 calories / jour de surplus
 - Alimentation adéquate en fer, calcium, vitamine D, omega-3 & 6 et acides gras
 - Éviter les aliments crus et non pasteurisés
 - Exercice : 30 minutes d'activité d'aérobie 3-5x/semaine (dépendant de la routine préconception)
 - Médications : Tylenol et antihistaminiques préférés au lieu des NSAIDs
 - Gérer les inquiétudes de santé mentale

Soins Postpartum

- Mère:
 - Signes vitaux
 - Hauteur utérine (pour noter l'involution)
 - Lochies et saignements

- Examen du périné (ex pour déchirures)
- Questionner sur la douleur et les fonctions urinaires et intestinales
- Investigations de laboratoire
- Repos
- Nouveau-né:
 - Score APGAR (FC, mouvements respiratoires, tonus musculaire, réaction face à la stimulation cutanée, coloration)
 - Anticiper le besoin de ressuscitation néonatale
 - Examen physique complet du nouveau-né
 - Encourager le contact peau-à-peau
 - Administration de médicaments pour le nouveau-né : vitamine K, pommade topique à l'érythromycine
- Allaitement :
 - Éduquer sur les bénéfices multiples de l'allaitement maternel (pour la mère et l'enfant) et sur la technique (positions, le « latch », suivre l'horaire du bébé)
 - Le colostrum est la première production de lait, celui-ci est rempli d'anticorps maternels
- Dépistage d'anomalies (*voir plus bas*)

9.2 Polypes³

Patient Typique

- Femme pré ou post-ménopausée

Cause

- Croissance hyperplasique des glandes endométriales et du stroma qui entourent une formation vasculaire
- Structure sessile ou pédiculée, unique ou multiple
- Une des causes les plus communes de saignement utérin anormal chez les femmes pré et post-ménopausée

Facteurs de Risque

- Tamoxifène, obésité, hormonothérapie

Facteurs de Risque de Malignité (~5% des Polypes)

- Taille >1.5cm, thérapie de tamoxifène, post-ménopausée

Symptômes/Présentation Clinique

- Saignement utérin anormal – cycle régulier avec saignement entre les menstruations
- Peut être unique ou multiple, de taille et d'emplacement variables
- Peut être asymptomatique

Examen Physique

- Examen pelvien

Investigations

- Échographie transvaginale
- Sonohystérographie à l'aide d'une solution saline

Prise en Charge/Traitement

- Tous ceux qui sont symptomatiques doivent être retirés
- Si asymptomatique : décision d'exciser le polype ou non dépend du risque de malignité et s'il cause une infertilité :
- Femmes pré-ménopausées
 - Polype > 1.5 cm diamètre
 - Polypes multiples
 - Polype pédiculé dans le col
 - Infertilité
 - Présence de facteurs de risque pour le cancer de l'endomètre
- Femmes post-ménopausées
 - Tous les polypes doivent être excisés

³ "Abnormal Uterine Bleeding", Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.3 Adénomyose et Endométriose^{4,5}

Patient Typique

- Femme âgée entre 40-50 ans (bien que les études récentes suggèrent que ça peut aussi être la cause de douleurs pelviennes chroniques et de dysménorrhée chez les plus jeunes femmes d'âge de procréer)

Cause

- Glandes endométriales et stroma ectopique dans le muscle utérin (myometrium) qui cause une hypertrophie et hyperplasie du myomètre environnant, résultant en un utérus augmenté de volume et de forme globulaire ou avec des nodules focaux (adénomyomes)
- Se développe durant les années de procréation et régresse après la ménopause
- Pathogénèse n'est pas bien comprise mais l'on croit que ce serait causé par une invagination de l'endomètre plutôt qu'une origine müllérienne

Facteurs de Risque

- Âge, parité, thérapie au tamoxifène

Symptômes / Présentation Clinique

- Saignement utérin anormal - cycle régulier avec menstruations abondantes
- Dysménorrhée (menstruations douloureuses)
- Douleur pelvienne chronique
- Utérus agrandi, globuleux
- Peut être asymptomatique

Examen Physique

- Examen pelvien : utérus augmenté en volume, globuleux et qui peut être sensible

Investigations

- IRM
- Échographie transvaginale
- Diagnostic est confirmé en histopathologie après une hystérectomie (diagnostic préopératoire peut seulement être un diagnostic clinique)
- Trait pathognomonique est la présence du tissu endométrial dans le myomètre

Prise en Charge/Traitement

- Traitement définitif est l'hystérectomie et est le traitement de choix pour les femmes qui ont complété leurs années de procréation ou qui ont des symptômes importants
- Options hormonales (pour celles qui souhaitent demeurer fertiles)
 - Thérapie de progestine (ex dispositif intra-utérin relâchant la Levonorgestrel)
 - Analogues d'hormone relâchant la gonadotropine
 - Inhibiteurs d'aromatase
 - Contraceptif hormonal oral combiné (mais pas de consensus sur son efficacité)
N.B. symptômes reprennent dans les 6 mois suivant l'arrêt
- Options chirurgicales conservatives (pour celles qui souhaitent demeurer fertiles)
 - Ablation ou résection de l'endomètre
 - Électrocoagulation myométriale laparoscopique
 - Excision de l'adénomyose
 - Embolisation de l'artère utérine

⁴ "Abnormal Uterine Bleeding", Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

⁵ Hoffman, B. Schorge, J., Bradshaw, K., Halvorson, L., Schaffer, J., Corton, M.M. (2016) Chapter 9: Pelvic Mass in Williams Gynecology, 3rd edition. McGraw Hill Professional.

9.4 Léiomyome (Fibromes ou Myomes)⁶

Cause

- Tumeur bénigne monoclonale bien circonscrite qui prend son origine dans le muscle lisse myométrial
- Tumeur pelvienne la plus courante chez les femmes
- Survient chez les femmes en âge de procréer et régresse après la ménopause

Classification

- Myome intramural
- Myome sous-muqueux, types 0 (complètement dans la cavité, I (<50% envahit le mur utérin), et II (>50% envahit le mur utérin)
- Myome sous-séreux
- Myome cervical

Facteurs de Risque

- Ethnicité afro-américaine (2-3x plus commun, survient plus tôt, fibromes sont plus gros)
- Grand nombre de menstruations
 - Nullipare
 - Ménarche précoce (<10 ans)
 - Menstruations fréquentes / cycles courts
- Antécédents médicaux : HTN, diabète
- Âge 40-50 ans

*Un plus grand nombre de grossesses réduit le risque

Symptômes / Présentation Clinique

- Saignement utérin anormal – cycle régulier avec menstruations abondantes et prolongées
- Douleur ou pression pelviennes
 - Dysménorrhée, dyspareunie
 - Si volume important: fréquence des mictions, difficulté à vider la vessie, obstruction des voies urinaires, hydronéphrose
- Dysfonctionnement de l'appareil reproducteur : Infertilité ou résultats indésirables de la grossesse
- La majorité sont asymptomatiques

Examen Physique

- Examen pelvien : Utérus mobile mais augmenté de volume de manière asymétrique à l'examen bimanuel, fibrome sous-muqueux pédiculé ou un changement au niveau du contour du col utérin à l'examen au spéculum

Investigations

- Échographie transvaginale – plus couramment utilisée
- Hystérosonographie (avec infusion saline)
- Hystérocopie diagnostique
- Biopsie endométriale chez les femmes âgées de >40 ans avec SUA pour exclure une malignité.
- IRM pour la planification de chirurgies complexes – peut faire la distinction entre les léiomyomes, les adénomyoses et les adénomyomes

Prise en Charge/Traitement

- La thérapie prophylactique n'est pas très utile, à l'exception d'avoir un gros myome sous-muqueux chez une femme planifiant une grossesse ou si un fibrome cause une compression urétrale causant une hydronéphrose modérée à sévère
- Prise en charge sans intervention

⁶ "Abnormal Uterine Bleeding", Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Hormonothérapie : contraception hormonale combinée, dispositif intra-utérin libérant du lévorgestrel (Mirena®), injection de progestatif (Depo-Provera®) ou pilule à progestatif (Micronor®), agoniste de la gonadolibérine (Lupron®), modulateurs sélectifs des récepteurs de la progestérone (ulipristal acetate)
- Prise en charge chirurgicale : embolisation de l'artère utérine, myomectomie (préserve la fertilité), hystérectomie

9.5 Hyperplasie de l'Endomètre et Carcinome⁷

Cause

- Stimulation prolongée de l'estrogène sans opposition par la progestérone

Pathologie et Progression

- Prolifération des glandes endométriales qui peut progresser ou coexister avec le carcinome endométrial
 - Hyperplasie simple sans atypie : nombre accru de glandes
 - Hyperplasie complexe sans atypie : plus épais mais hyperplasie simple, les cellules sont normales en histologie
 - Hyperplasie atypique simple ; cellules avec atypie nucléaire qui tapissent les glandes, celles-ci sont séparées par un montant important de stroma normal
 - Hyperplasie atypique complexe : encombrement de glandes tapissées de cellules atypiques
 - Carcinome : glandes congruentes avec perte de stroma

Facteurs de Risque

- Âge > 40 ans
- IMC > 30
- Nulliparité
- Syndrome des ovaires polykystiques
- Diabète
- Cancer colorectal héréditaire sans polypose
- Ménarche précoce, ménopause tardive
- Thérapie au Tamoxifène / estrogène non opposée
- Histoire familiale de cancer du sein, colon ou gynécologique
- Tumeur à sécrétion d'oestrogène

Symptômes/ Présentation Clinique

- Saignement utérin anormal – cycle irrégulier / non-prévisible

Examen Physique

- Examen pelvien

Investigations

- Échographie transvaginale pour exclure une autre étiologie du SUA
- Diagnostic posé en histologie par une biopsie de l'endomètre
 - Indications pour une biopsie de l'endomètre ; âge > 40 ans, facteurs de risque énumérés ci haut, échec du traitement médical ou saignement intermenstruel important

Prise en Charge/ Traitement

- Hyperplasie atypique
 - Traitement de choix pour les femmes qui ne planifient pas de grossesses dans le futur : hystérectomie
 - Thérapie à forte dose de progestine pour les femmes pré-ménopausées qui désirent préserver leur fertilité
- Carcinome : Stadification et hystérectomie totale

⁷ "Abnormal Uterine Bleeding", Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.6 Cancer Cervical⁸

Patient Typique

- Femmes âgées de 20 à 49 ans

Cause

- Carcinome invasif qui survient dans la zone de transformation cervicale – prend environ 10 ans à développer à partir de la dysplasie
- Infection persistante au virus du papillome humain (VPH) cause >90% des cas – les types oncogéniques au risque le plus élevé sont les types HPV-16 et HPV-18
- Types cytologiques : carcinome à cellules squameuses (>95% des cas), adénocarcinome, autres types rares (carcinome à petites cellules, carcinome à cellules claires)

Facteurs de Risque

- Risques d'infection au VPH :
 - Nombre élevé de partenaires sexuels
 - Âge de coïtarche précoce
 - Nombre élevé de partenaires du partenaire sexuel masculin
 - Partenaires sexuels porteurs du VPH
- Co-facteurs pour la transformation néoplasique :
 - Tabagisme et exposition à la fumée secondaire
 - Usage de contraceptifs oraux > 5 ans
 - > 5 grossesses à terme
 - Diète inadéquate
 - Immunosuppression

Symptômes / Présentation Clinique

- Asymptomatique dans les premiers stades
- Saignement vaginal (irrégulier, post-coïtal, post-ménopause)
- Douleur pelvienne ou au dos

Examen Physique

- Examen pelvien (inspection visuelle du col utérin pour friabilité, changements de couleur ou de contour)

Investigations

- Test pap pour cytologie cervicale – permet la prise de décision
- Si indiqué par le résultat du test pap, colposcopie pour biopsie cervicale (excision électrochirurgicale à l'anse ou cônisation)
- Si indiqué, imagerie pour décision de traitement

Prise en Charge / Traitement

- Options thérapeutiques dépendent de la pathologie
- Chirurgie : trachélectomie ou hystérectomie +/- lymphadénectomie
- Options de traitement avancées radiothérapie, chimio-radiation, chimiothérapie

Prévention

- Usage de condoms et pratiques sexuelles sécuritaires
- Tests Pap réguliers selon les lignes directrices de dépistage de l'Ontario
- Vaccination contre le VPH idéalement avant le début de l'activité sexuelle : Gardasil® or Cervarix®

⁸ "Human Papilloma Virus" Case Based Learning, Amy Nakajima, uOttawa Faculty of Medicine

9.7 Maladies Bénignes du Sein⁹

Masse Palpable

- Examen physique - Bénin
 - Lisse, ronde, mobile, caoutchouteuse
- Examen physique - Malin
 - Dure, irrégulière, parfois immobilisable, fixée à la peau ou au muscle pectoral, bordures moins bien définies
- Histoire:
 - Âge à la ménarche et à la ménopause, utilisation de la pilule contraceptive, utilisation des hormones, histoire de cancer du sein dans la famille, parité, âge de la première naissance, investigations et biopsies antérieures
- Investigations
 - Mammographie: 1^{ère} ligne femme > 35;
 - Échographie: 1^{ère} ligne femme < 35, 2^e ligne femme > 35;
 - MRI: utilisation si les seins sont denses et forte suspicion
 - Aspiration ou biopsie
- Traitement
 - Observation et suivi fréquent (généralement tous les 3 à 6 mois pendant 2 ans, puis retour au dépistage régulier)
 - Excision chirurgicale

Présentation Clinique/Investigations/Traitement

- Fibroadénome – néoplasme le plus fréquent
 - Âge 15-30
 - Nodule palpable ou trouvé sur imagerie, taille > 5 cm
 - Mammographie avec calcifications
 - Traitement : observation, biopsie, échographie de suivi, excision si diagnostic incertain ou symptômes graves
- Papillome – néoplasme bénin
 - Situé à proximité de l'aréole (taille < 1cm)
 - Écoulement mammaire sanglant
 - 2 types :
 - 1] Solitaire – plus fréquent : âge 60-70, grand, papillome central, écoulement mammaire, peut être une masse ou intrakystique
 - 2] Multiple: plus périphérique, micropapillomes, âge 40-50, moins d'écoulement mammaire
 - Investigation: échographie
 - Traitement: excision du conduit terminal
- Mastite +/- abcès
 - Chaud, érythème, dure, douleur, fièvre (Staph. aureus)
 - Traitement: Céphalexine ou Érythromycine/Clavulin ou Érythromycine + Flagyl, allaitement/pompe, compresse chaude, aspiration répétée, drainage, AINS pour douleur et enflure
- Abcès mammaire périphérique non lié à la lactation
 - Diabète, arthrite rhumatoïde, immunodéficience, habituellement pré-ménopause
 - Mammographie lorsque résolue
- Mastite granulomateuse
 - Jeune, asiatique, dans les 5 ans entourant une grossesse, non-fumeur
 - Traitement: stéroïdes sont utiles, se résout spontanément
- Abcès péri-aréolaire (Maladie de Zuska) – abcès mammaire
 - Jeune femme environ 32 ans, fumeurs, mastite péri-canalaire, fistule mammaire

⁹“Benign Breast Disease”, Susan J. Robertson and Erin Cordeiro, November 22 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Traitement : s'assurer d'aucun carcinome canalaire *in situ* (CCIS) sous-jacent ou autres pathologies avec mammographie et échographie
- Maladie mammaire fibrokystique
 - Âge 40-59
 - 60-90% des seins mais 10% se présentent cliniquement
- Mastalgie cyclique prémenstruelle
 - Changements au niveau des seins: deviennent dures avec nodule palpable
 - Mammographie: tissu mammaire épais
- Kyste mammaire – non proliférative
 - Âge 40-49
 - 25% de toutes les nodules; risque de développer plus qu'un durant la vie
 - Kyste complexe : peut être associée avec un nodule
 - Kyste simple: aspiration si symptomatique
 - Traitement: aspiration, excision, observation
- Adénose sclérosante: proliférative (sans atypie, bénin)
 - Nombre croissant des unités terminales ductulo-lobulaires. Petites calcifications; nodule
 - Traitement: excision
- Nécrose adipeuse
 - Causes: traumatisme, chirurgie, radiation. Peut être "spontanée".
 - Indurée, rétraction cutanée, peut être kystique ou calcifié
- Tumeur Phyllode (rare)
 - Risque élevé : femme > 40 ans, plus grand que 4 cm, histoire de croissance récente
 - Traitement : biopsie par forage pour triage de la prochaine étape – surveillance, excision ou excision avec marge plus large
- Gynécomastie
 - Prévalence : 25 à 64 % des hommes sont affectés
 - Associé avec certains médicaments
 - Ranitidine, Omeprazole, Amiodarone, Digitoxin, Spironolactone, stéroïdes anabolisants, Domperidone, marijuana
 - Associé à certaines conditions médicales
 - Obésité, hyperthyroïdisme, cirrhose hépatique, insuffisance rénale chronique, syndrome Klinefelter

9.8 Cancer du Sein¹⁰

Cause

- Cancer pré-invasif: Carcinome lobulaire *in situ* – CLIS, Carcinome canalaire *in situ* – CCIS
- Invasif: Cancer canalaire invasif (le plus fréquent), cancer lobulaire invasif

Présentation Clinique/Symptômes

- Carcinome canalaire *in situ* – CCIS
 - Masse, souvent palpable; présente radiologiquement et inclut des calcifications
- Maladie de Paget
 - Ulcération ou eczéma du mamelon, écoulement sanglant, démangeaisons
 - Si une masse est palpable, probablement un cancer invasif ; si non palpable, souvent CLIS
- Cancer invasif
 - Masse non douloureuse ou découverte par dépistage ; irrégulière plutôt que ronde, dure ; ganglions axillaires palpables
 - Non-mobilisable, ou provoquant une distorsion ou une rétraction du mamelon vers l'intérieur, ou des changements cutanés incluant des fossettes ou rides à la surface du sein avec un aspect de "peau d'orange"
 - Cas rares de *carcinome inflammatoire* avec peau rouge, gonflée, épaissie ; progression rapide
- Cancer du sein inflammatoire
 - Érythème, œdème, chaud au touché, aspect de peau d'orange

Investigations/Traitement

- Mammographie ; Compression localisée ; échographie et biopsie; *BI-RADS*; IRM des seins
 - Cancer lobulaire invasif: difficile à observer sur la mammographie – indication pour un IRM
- Carcinome lobulaire *in situ* - CLIS
 - Localisée : Mastectomie partielle (lumpectomie) + radiation
 - Généralisée : Mastectomie avec ou sans reconstruction, sans radiation
 - Axillaire: seulement faire biopsie du ganglion sentinelle si traitement par mastectomie en raison d'une augmentation du risque de cancer de 15% ou pour des raisons techniques si la lésion est au niveau du quadrant supérieur externe
 - Lorsque LCIS sur la biopsie avec une imagerie anormale: biopsie excisionnelle si incompatible
- Maladie de Paget
 - Crème stéroïde ; besoin de suivi, si aucune amélioration nécessite alors une biopsie à l'emportepièce
 - Mammographie et échographie:
 - Si négatif, IRM pour s'assurer d'aucune lésion connexe (CCIS ou invasif)
 - En cas de lésions connexes, traiter comme un cancer invasif ou CCIS
- Cancer du sein au stade précoce
 - Seins: lumpectomie + radiation, mastectomie avec ou sans reconstruction
 - Axillaire (ganglions non palpables): biopsie du ganglion sentinelle
- Cancer du sein avancé localement
 - Tumeur > 5 cm; cancer du sein inflammatoire; multiples nodules positifs et palpables
 - Seins: lumpectomie + radiation (petite tumeur, multiples nodules positifs)
 - Axillaire: ganglions palpables – dissection axillaire (niveau I et II), ganglions non palpables – biopsie du ganglion sentinelle
 - Cancer non résécable : chimiothérapie néoadjuvante pour réduire le stade de la maladie et rendre la chirurgie possible
- Cancer du sein inflammatoire
 - Toujours chimiothérapie en premier. Si aucune réponse – chimiothérapie de 2^{ème} ligne ; si aucune réponse – radiation
 - Si réponse : mastectomie totale et dissection axillaire sans reconstruction
- Radiation adjuvante : si lumpectomie et si mastectomie avec 4 nodules ou plus positif ou tumeur ≥ 5 cm

¹⁰“Breast Cancer”, Susan J. Robertson and Erin Cordeiro, November 22 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Chimiothérapie adjuvante : nodule positif, HER-2 positif ($\geq 5\text{mm-1cm}$), Triple négatif ($\geq 5\text{mm-1cm}$), patients de moins de 40 ans (relatif)

9.9 Dysfonctionnement Ovarien¹¹

Cause

- Absence de production cyclique de progestérone
- Causes sous-jacentes
 - Trouble hypothalamique :
 - Stress psychologique
 - Obésité
 - Faible poids corporel
 - Athlètes niveau élite / activité physique excessive
 - Endocrinopathie
 - Maladie thyroïdienne
 - Syndrome des ovaires polykystiques / hyperandrogénie
 - Hyperprolactinémie
 - Évènements lutéaux
 - Idiopathique

Symptômes / Présentation Clinique

- Saignements utérins anormaux – cycle irrégulier / imprédictible
- Schéma du saignement variable durant les règles

Prise en Charge / Traitement

- Traiter les causes sous-jacentes

¹¹ “Abnormal Uterine Bleeding”, Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.10 Infertilité¹²

Définition

- Incapacité de procréer après 1 an de relations sexuelles non-protégées
- Âge et fertilité:
 - Diminution du nombre de follicules et de la qualité des ovocytes avec l'âge
 - Taux d'avortement spontané augmente avec l'âge
- Facteurs de risque
 - **Femmes:**
 - Âge > 35 ans
 - Oligo/aménorrhée
 - Maladie inflammatoire pelvienne/ITS
 - Endométriose
 - Antécédents de traitement de cancer
 - Antécédents de chirurgie pelvienne/abdominale
 - Poids corporels extrêmes
 - **Hommes:**
 - Âge > 40 ans
 - Testicules non descendus
 - Antécédents de traitement de cancer
 - Antécédents de chirurgie urogénitale (testiculaire et hernie)
 - Drogues récréatives, tabac, alcool
 - Troubles génétiques (Klinefelter, fibrose kystique, microdélétion de l'Y)
 - Exposition à la chaleur, lubrifiant
 - Utilisation d'hormones exogènes

Cause

- Aménorrhée
 - Primaire – absence de ménarche par l'âge de 15 ans
 - Secondaire – absence des menstruations pour 6 mois
- Oligoménorrhée – cycles >35 jours; Hyperménorrhée – cycles <21 jours
- Lorsque oligoménorrhée ou anovulation est suspectée
 - Aménorrhée hypothalamique (hypogonadisme hypogonadotrope):
 - Exercice physique, nutrition, stress psychologique; déficience congénitale ou acquise en GnRH
 - Syndrome des ovaires polykystiques (normogonadotrope)
 - Insuffisance ovarienne prématurée (hypergonadisme hypogonadotrope)
 - Autres: prolactinome, dysfonction thyroïdienne, grossesse, adhérences utérines (Syndrome d'Asherman)

Investigations

- Évaluation primaire
 - Âge de la femme et du partenaire
 - Durée des rapports sexuels non protégés
 - Temps et fréquence des rapports sexuels : 2-3 fois par semaine au milieu du cycle (jour 11-22)
 - Déterminer s'il y a une compréhension appropriée du moment de l'ovulation
 - Histoire ciblée des deux partenaires
 - Examen des 2 partenaires
- Évaluation de l'infertilité
 - Évaluation de l'ovulation
 - Histoire: menstruations régulières et prédictibles à chaque 21-35 jours
 - Si cycles irréguliers: dépistage TSH, niveau de prolactine, FSH au jour 3
 - Suivre la température corporelle basale

¹² "The Infertile Couple", Aaron Jackson, October 10 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Kits de détection de LH dans l'urine
- Détection d'un motif de fougère dans la salive
- Taux de progestérone lors de la phase lutéale (sérum) : jour 21-23
- Évaluation de la perméabilité des trompes: hystérosalpingographie ou laparoscopie
- Analyse du sperme (critères de l'OMS)
 - 1. Vol >1.5 mL
 - 2. Concentration > 15 millions/mL
 - 3. Motilité >40% progressive
 - 4. Morphologie >30% normale

Gestion/Traitement

- Induction de l'ovulation/ supraovulation ± insémination intra-utérine; fécondation *in vitro*
- Quand référer:
 - Si évidence d'anomalie à l'histoire, l'examen physique ou lors des investigations – référer immédiatement
 - Si aucune évidence d'anomalie: âge <35 – après 12 mois d'essai, âge 35-39 - après 6 mois d'essai, ≥ 40 ans – évaluation immédiate en fertilité

9.11 Approche au Saignement Utérin Anormal (SUA)¹³

Définitions

- Cycle normal : cycle régulier chaque 28 +/- 7 jours, règles durent 3-8 jours avec perte de sang <80cc
- SUA : saignement menstruel de quantité, de durée ou d'intervalle anormal
 - Oligoménorrhée : cycle d'une durée de >35 jours
 - Polyménorrhée : cycle d'une durée de <21 jours
 - Ménorragie : cycles réguliers avec saignement > 80 cc ou durant > 8-10 jours
 - Métrorragie : cycles irréguliers avec saignement et durée normaux
 - Ménométrorragie : cycles irréguliers avec saignement > 80 cc ou saignement pendant > 8-10 jours

Classification des Causes

- Par âge
- Structural ou non-structural
- Ovulatoire ou Anovulatoire

Approche au SUA Chez les Femmes d'Âge Reproductive

- Exclure une grossesse
- Exclure une infection, trauma, coagulopathie, maladie systémique, cause iatrogénique, médicaments
- Déterminer si anovulatoire ou ovulatoire
 - Anovulatoire : cause plus commune chez les femmes d'âge fertile (voir section 5.5); évaluer pour causes sous-jacentes et pour une pathologie endométriale
 - Ovulatoire : évaluer pour une pathologie utérine

Approche au SUA Chez les Femmes Préménopausées

- Exclure une infection, trauma, coagulopathie, maladie systémique, cause iatrogénique, médicaments
- Évaluer pour une pathologie endométriale (hyperplasie, carcinome, polypes, fibroïdes)

Approche au SUA Chez les Femmes Ménopausées

- Exclure l'usage d'hormonothérapie (HRT), surtout si le traitement a été débuté <6 mois plus tôt (recommander que le SUA soit réévalué s'il persiste après 9 mois de HRT)
- Évaluer pour une pathologie endométriale
- Évaluer pour une autre néoplasie (du vagin, col, ovaire, trompe de Fallope, vessie, rectum)

Investigations

- β HCG
- Échographie transvaginale +/- échographie à infusion saline
- Hystérocopie +/- biopsie endométriale
- Si coagulopathie suspectée : FSC, frottis sanguin périphérique, ferritine, bilan de coagulation +/- bilan Van Willebrand (antigène du facteur VW), cofacteur Ristocétine, activité du facteur VIIa)
- Si trouble de thyroïde suspecté ; TSH
- Si trouble pituitaire suspecté ; prolactine

Prise en Charge Générale

- Médicaments sont en première ligne pour les causes non-structurales de SUA
- Médicaments non-hormonaux (pour cycles réguliers avec règles abondantes +/- dysménorrhée) : NSAIDs, antifibrinolytiques (acide tranexamique)
- Médication hormonale (pour cycles irréguliers +/- règles abondantes +/- dysménorrhée) : contraceptifs hormonaux combinés, progestines (oral, injection ou dispositif intra-utérin), agoniste de l'hormone de sécrétion de gonadotrophine, modulateurs de récepteurs sélectifs de progestérone, Danazol
- Chirurgie est en deuxième ligne pour les causes non-structurales : ablation endométriale, hystérectomie

¹³ "Abnormal Uterine Bleeding", Olga Bougie, November 8 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.12 Aménorrhée¹⁴

Présentation Clinique

- Aménorrhée primaire : ménarche n'a jamais eu lieu
 - Pas de menstruations par l'âge de 14 ans et aucun signe de développement pubertaire
 - Pas de menstruations par l'âge de 16 ans, malgré la présence de signes de développement pubertaire
- Aménorrhée secondaire : menstruations auparavant, mais ont cessé pour un minimum de 3 cycles ou 6 mois avant l'âge de 40 ans

Cause

- Physiologique: Grossesse, lactation, ménopause
- Hypothalamique: Tumeur, fonctionnel (maladie chronique, perte de poids, trouble alimentaire, stress, exercice excessif, obésité), délai constitutionnel, consommation d'hormone agoniste sécrétant la gonadotrophine, blessure traumatique au cerveau, radiation, syndrome de Kallman
- Pituitaire: Prolactinome, radiation, chirurgie, maladie infiltrative (hémochromatose, sarcoïdose), médicaments (antidépresseurs, antipsychotiques, antihypertenseurs, opiacés)
- Thyroïde: Hyper ou hypothyroïdie
- Surrénal: Maladie Cushing, maladie d'Addison, hyperplasie surrénale congénitale, tumeur sécrétant des androgènes
- Ovariien: Syndrome des ovaires polykystiques (voir section 5.8), insuffisance ovarienne primaire (voir section 5.9), tumeur, chirurgie
- Obstruction anatomique: Causes congénitales (résistance androgénique complète, hymen imperforé, agénésie müllérienne, septum vaginal transverse), causes acquises (syndrome d'Asherman, sténose cervicale)

Conséquence

- Infertilité primaire

Examen Physique

- Aménorrhée primaire : Croissance, examen de la thyroïde, stigmates génétiques, examen des cheveux et de la peau (thyroïde, hyperandrogénie, Cushing), stade de Tanner, examen de l'abdomen (masses), examen de l'appareil génital externe (estrogène bas ou signes d'hyperandrogénie)
- Aménorrhée secondaire : Examen de la thyroïde, examen des cheveux et de la peau (thyroïde, hyperandrogénie, Cushing), stade de Tanner, examen de l'abdomen (masses), examen de l'appareil génital externe (oestrogène bas ou signes d'hyperandrogénie)

Investigations

- Aménorrhée primaire : courbe de croissance, âge osseux (pour un délai constitutionnel), défi de retrait de progestérone, β HCG, FSH, LH, TSH, prolactine, E2, 17-OHP, échographie pelvienne et abdominale, tests génétiques, IRM si suspicion de tumeur
- Aménorrhée secondaire : défi de retrait de la progestérone, β HCG, FSH, LH, TSH, prolactine, bilan d'androgène, cortisol libre urinaire sur 24 heures, échographie pelvienne et abdominale, IRM si suspicion de tumeur

Prise en Charge / traitement

- Traiter la cause sous-jacente

¹⁴ "Amenorrhea and Polycystic Ovarian Syndrome", Case Based Learning, Tania Dumont, uOttawa Faculty of Medicine

9.13 Syndrome des Ovaires Polycystiques (PCOS)¹⁵

Cause

- Étiologie précise inconnue
- Pathogénèse :
 - Résistance à l'insuline diminue la globuline liant les hormones sexuelles, ce qui fait augmenter la testostérone libre. Ce phénomène cause des traits hyper-androgéniques.
 - Niveaux élevés de LH stimulent la production de testostérone, menant à l'atrésie folliculaire et l'anovulation. L'excès de testostérone est converti en oestrogène, ce qu'induit une prolifération endométriale non-opposée par la progestérone (sans ovulation, il n'y a pas de corpus luteum)

Facteurs de Risque

- Histoire familiale, syndrome métabolique

Présentation Clinique

- Cycles irréguliers, oligoménorrhée, aménorrhée
- Hyperandrogénie (acné et hirsutisme)
- Obésité
- Infertilité

Examen Physique

- Peau et cheveux (hirsutisme, acné, alopecie androgénique, acanthosis nigricans) et examen pelvien (évaluer la taille des ovaires)

Investigations

- Exclure les autres causes : β HCG, FSH, LH, TSH, prolactine, cortisol urinaire libre sur 24 heures, échographie abdominale
- Tests qui pointent vers le PCOS : Test de retrait de la progestérone, bilan d'androgène, échographie pelvienne

Critères Diagnostics Rotterdam

2 des 3 ci-dessous :

- Hyperandrogénie (hirsutisme ou évidence biochimique d'hyperandrogénie)
- Dysfonction ovarienne (oligoménorrhée ou aménorrhée)
- Ovaires polykystiques sur échographie

N.B. PCOS est un diagnostic d'exclusion

Conséquences

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> ● Court terme : <ul style="list-style-type: none"> ○ Problèmes de fertilité ○ cycles irréguliers ○ hyperandrogénie ○ syndrome métabolique | <ul style="list-style-type: none"> ● Long terme : <ul style="list-style-type: none"> ○ Diabète de type 2 ○ hyperplasie endométriale et cancer ○ maladie cardiovasculaire |
|--|---|

Prise en Charge / Traitement

- Restaurer les menstruations et réduire le risque d'hyperplasie endométriale / carcinome :
 - Si la contraception est nécessaire : contraception hormonale combinée (CHC), timbre, anneau, dispositif intra-utérin
 - Si contraception n'est pas nécessaire : progestérone cyclique
- Acné : CHC, acétate de cyprotérone (Diane-35®), traitement topique, antibiotique, isotrétinoïne
- Hirsutisme : CHC, acétate de cyprotérone, spironolactone, 5-alpha-reductase, laser, épilation

¹⁵ "Case-Based Learning Tutor Guide – Amenorrhea and Polycystic Ovarian Syndrome" by Tania Dumont MD FRCP, Nov 10th, 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Syndrome métabolique : faire un suivi avec un dépistage du diabète, profil lipidique, pression sanguine, circonférence de la taille, IMC; prendre en charge et traiter avec une modification du style de vie (diète, exercice), perte de poids, metformine (pour résistance à l'insuline)

9.14 Insuffisance Ovarienne Primaire (IOP)¹⁶

Cause

- IOP est la perte d'oocytes et du stroma qui les entourent avant l'âge de 40 ans, résultant en une absence de production d'oestrogène et de progestérone par les ovaires
- Plusieurs causes possibles
 - Congénital : dysgénésie gonadique, syndrome de Turner, X fragile, syndrome d'insensibilité complète aux androgènes, hyperplasie congénitale des surrénales, déficience d'aromatase
 - Acquis : destruction auto-immunitaire particulièrement associée avec l'hypothyroïdie, iatrogénique (chimiothérapie, radiation, chirurgie pelvienne, oreillons)
 - Idiopathique

Facteurs de Risque

- Traitement d'une tumeur par chimiothérapie ou radiothérapie

Symptômes / Présentation Clinique

- Aménorrhée primaire ou secondaire

Examen Physique

- Aménorrhée primaire : Croissance, examen de la thyroïde, stigmates génétiques, examen des cheveux et de la peau (thyroïde, hyperandrogénie, Cushing), stade de Tanner, examen de l'abdomen (masses), examen de l'appareil génital externe (oestrogène bas ou signes d'hyperandrogénie)
- Aménorrhée secondaire : Examen de la thyroïde, examen des cheveux et de la peau (thyroïde, hyperandrogénie, Cushing), stade de Tanner, examen de l'abdomen (masses), examen de l'appareil génital externe (estrogène bas ou signes d'hyperandrogénie)

Investigations

- Spécifique au IOP : 2 FSH sanguin > 40 sur 2 occasions séparées, à au moins 1 mois d'intervalle
- Autre: LH, E2, TSH, prolactine, bilan d'androgènes, échographies abdominale et pelvienne, test génétique
- Pour une aménorrhée primaire, considérer regarder : courbe de croissance et âge osseux (radiographie du poignet)

Diagnostic

- Aménorrhée, FSH sanguin > 40 sur 2 occasions séparées, à au moins 1 mois d'intervalle, âge ≤40 ans

Conséquences

- Risque élevé de maladie cardiovasculaire
- Risque élevé d'ostéoporose
- Infertilité

Prise en Charge / Traitement

- Pour prévenir l'hyperplasie endométriale / carcinome :
 - Si développement pubertaire complété : Contraceptifs oraux hormonaux combinés (CHC)
 - Si aucun signe de puberté : dose faible d'oestrogène, augmentant graduellement sur 2 ans, puis ajout de progestérone via CHC
- Pour la contraception, reprendre les menstruations normales et la fertilité : CHC, timbre, anneau vaginal, dispositif intra-utérin de cuivre + HRT, dispositif intra-utérin + thérapie de remplacement de l'oestrogène ; pas d'acétate de médroxyprogestérone (Depo-provera®)

¹⁶ "Amenorrhea and Polycystic Ovarian Syndrome" Case Based Learning, Tania Dumont, November 10 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Pour la santé cardiovasculaire : adopter un style de vie santé (diète et exercice, éviter le tabagisme), hormonothérapie, suivi annuel de la pression sanguine, suivi des niveaux de cholestérol chaque 5 ans
- Pour la santé osseuse : exercices avec le poids, apport adéquat en vitamine D et calcium, ostéodensitométrie
- Pour la santé mentale : support psychologique
- Pour les problèmes de fertilité : donneur d'ovule ou d'embryon

9.15 Ménopause¹⁷

Définition

- Ménopause : un jour dans la vie exactement après une période de 12 mois d'aménorrhée suivant les dernières menstruations; survient entre l'âge de 45-55 ans (en moyenne, à 51.4 ans)
- Ménopause précoce : ménopause qui survient entre l'âge de 40-45 ans
- Ménopause tardive : ménopause qui survient après 55 ans
- Insuffisance ovarienne primaire : ménopause qui survient avant l'âge de 40 ans (voir section 5.9)
- Post-ménopausée : la période de vie après la ménopause
- Péri-ménopause : la période symptomatique (2-8 ans) menant à la ménopause

Cause

- Due à la perte de fonction ovarienne physiologique reliée à l'âge
- Péri-ménopause est associée à des niveaux d'hormones fluctuants, menant à des cycles irréguliers, des périodes d'anovulation, symptômes d'excès/insuffisance d'oestrogène (E), et rétrécissement de la zone thermoneutre (symptômes vasomoteurs)

Symptômes / Présentation Clinique

- Cycles menstruels qui progressent de normal, à raccourci, à cycles irréguliers, à l'arrêt des cycles
- Symptômes vasomoteurs : bouffées de chaleur, sueurs nocturnes, frissons
- Symptômes urogénitaux : fréquence urinaire et sensation d'urgence, sécheresse vaginale, diminution de l'envie sexuelle et de la réponse
- Troubles du sommeil, pauvre concentration ou mémoire, irritabilité et/ou labilité émotionnelle, dépression, fatigue, myalgie et arthralgie, sensibilité épisodique des seins

Examen Physique

- Signes vitaux, poids, IMC, examens cardiaque et respiratoire, examen du sein, examen abdominal, examen pelvien (masses pelviennes, atrophie vulvovaginale, diminution du calibre vaginal)

Investigations

- Diagnostic est clinique, investigations sont rares ; FSH, LH, E2 à confirmer
- Test Pap, bilan lipidique et glycémique à jeun, mammographie, ostéodensitométrie +/- échographie pelvienne

Conséquences du Faible Taux d'Estrogène

- Dyslipidémie et risque accru de maladie cardiovasculaire (cause #1 de mortalité chez les femmes)
- Ostéoporose
- Cancer colorectal
- Inquiétudes sur la qualité de vie

Traitement

- Symptômes vasomoteurs : modifications du mode de vie (réduction du poids si obèse, cessation du tabagisme, éviter les déclencheurs tels que l'alcool, les environnements chauds, breuvages chauds) +/- hormonothérapie (E + progestérone, E seul, progestérone seul) sous forme de pilules, de gels ou timbres à la dose la plus petite qui contrôle les symptômes
- Symptômes urogénitaux : E vaginal local (crème, suppositoire, anneau)

¹⁷ "Menopause", Yaa Amankwah, November 12 2016, uOttawa Faculty of Medicine

Prévention

- Maladie cardiovasculaire: modification du mode de vie (cessation du tabagisme, exercice, modération de l'alcool)
- Ostéoporose : exercices de mise en charge et d'équilibre ; apport quotidien adéquat de calcium et de vitamine D
- Suivi régulier de : pression sanguine, bilans lipidique et glycémique, fonction thyroïdienne, dépistage du cancer du sein, dépistage du cancer colorectal, ostéodensitométrie, vaccin annuel pour la grippe, pratiques sexuelles sécuritaires

9.16 Dysfonctionnement Sexuelle Chez la Femme¹⁸

Réponse Sexuelle

1. Désir: la libido, les croyances et les valeurs sexuelles, et la motivation sexuelle reflétant les émotions pour s'engager dans des activités sexuelles.
2. Excitation sexuelle: stimulation physique et émotionnelle menant à la vasocongestion vaginal et vulvaire, augmentation du transsudat vaginal, vasodilatation vaginal et mammaire, et au gonflement du clitoris.
3. Orgasme: contractions répétitives du plancher pelvien à des intervalles de 0.8 sec, contractions musculaires généralisées, spasmes carpo-pédales, et contractions utérines.
4. Résolution: relâchement des tensions musculaires et retour à l'état de préexcitation.

Dysfonctionnements Sexuels Communs

1. Trouble du désir sexuel: perturbation ou absence d'intérêt pour l'activité sexuelle.
2. Trouble de l'excitation sexuelle: perturbation ou absence de réponse physiologique habituelle à des stimuli
3. Trouble de l'orgasme: diminution importante de l'intensité ou absence totale de l'orgasme malgré une phase d'excitation sexuelle suffisante selon la patiente.
4. Dyspareunie: douleur génitale associée à l'activité sexuelle.

Prévalence

- Trouble du désir sexuel: 64%
- Trouble de l'orgasme: 35%
- Dyspareunie: 26%

La plupart des troubles durent moins de 6 mois, mais un tiers peut persister plus longtemps.

Causes

- Trouble du désir sexuel
 - Psychologique et émotionnel: dépression; la fatigue due à des conditions médicales telles que l'anémie et la dysfonction thyroïdienne; aversion sexuelle avec anxiété et / ou un dégoût de l'activité sexuelle.
 - Facteurs sociaux: relation ou occupation
- Trouble de l'excitation sexuelle
 - Absence ou altération de la phase d'excitation sexuelle, telle qu'un gonflement vulvaire minime ou faible lubrification vaginal; par ex. ménopause, hyperoestrogénisme, post-partum.
 - Médicaments, par ex., ISRS, sédatifs, narcotiques, alcool, drogues, antihypertenseurs, antipsychotiques; douleur pelvienne et incapacité physique, par ex. arthrite, fibromyalgie, sclérose en plaques.
- Trouble de l'orgasme
 - Absence, diminution de l'intensité, ou retard de l'orgasme malgré l'excitation sexuelle.
 - Médicaments, dyspareunie, par ex. atrophie vulvovaginale, dermatoses.
- Dyspareunie
 - Trouble fonctionnel appelé vaginisme; vulvodynie, atrophie vaginale, par ex. ménopause.
 - Troubles pelviens: maladie inflammatoire pelvienne (PID), endométriose, tumeurs ou kystes.
 - Affections cutanées ou infections et irritants.
 - Vestibulite vulvaire: associée à des antécédents d'infections à levures fréquentes

¹⁸ "Female Sexual Function", Case Based Learning, Jonathan D. Huber, uOttawa Faculty of Medicine

Traitement / Gestion

- Traiter les problèmes médicaux tels que les maladies chroniques, problèmes aigus, et les médicaments pouvant entraîner un dysfonctionnement sexuel.
- N'hésitez pas à consulter un thérapeute ou un conseiller spécialisé dans l'évaluation des problèmes sexuels.
- Thérapie de couple pour trouble du désir sexuel, trouble d'excitation sexuelle.
- Éduquer au sujet des attentes; essayez différentes positions sexuelles.
- Pour dyspareunie: exercices Kegel et Kegel inverse, hydratation locale, crème d'oestrogène, élimination des irritants locaux, changement dans les méthodes contraceptives, psychothérapie ou d'autres techniques comportementales, clinique de la douleur.

9.17 Vaginose Bactérienne¹⁹

Cause

- Infection polymicrobienne anaérobiques qui remplace la flore vaginale normale de lactobacilles produisant de l'hydrogène
- Les anaerobes incluent : Gardnerella (plus commun), Prevotella, Mobiluncus, Ureaplasma et Mycoplasma
- N'est pas considéré une infection transmise sexuellement

Facteurs de Risque

- Ethnicité afro-américaine
- Le changement du partenaire sexuel
- Avoir une partenaire femme avec la vaginose bactérienne
- Les douches vaginales
- Stérilet
- Prise d'antibiotiques
- Avoir un STI coexistant

Symptômes/Présentation Clinique

- Le plus souvent asymptomatique
- Augmentation des pertes vaginales malodorantes

Examen Physique

- Examen pelvien : pertes vaginales, odeur

Investigations/Diagnostic avec les Critères AMSEL

- Nécessite 3 des 4 critères suivants :
 - Pertes vaginales minces blanchâtres
 - « Clue cells » sur la microscopie (cellules recouvertes d'anaérobies et absence de lactobacilles)
 - fluide vaginal pH >4.5
 - Test Whiff positif (odeur de poisson sur KOH10%)

Conséquences

- Risque augmenté de contracter un ITS tel que HIV, gonorrhée, chlamydia, HSV

Traitement

- Recommandation d'un de ces 3 régimes :
 - Metronidazole 500 mg PO BID pour 7 jours
 - Metronidazole gel 0.75% intravaginal
 - Clindamycin en crème 2% intravaginal
- Régime alternatif
 - Clindamycin 300 mg PO BID pour 7 jours

¹⁹ "Écoulement vaginal", Hélène M. Gagné, November 12 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Si enceinte :
 - Metronidazole 500 mg PO BID pour 7 jours
 - Metronidazole 250 mg PO TID pour 7 jours
 - Clindamycin 300 mg PO BID pour 7 jours
- Traitement non requis pour le partenaire sexuel

9.18 Candidose Vulvo-vaginale²⁰

Cause

- Aussi connu sous le nom d'infection vaginale aux levures
- Infection fongique de la vulve et/ou du vagin
- Pathogènes responsables :
 - *Candida Albicans* (95 % des cas)
 - Espèces non Albicans: *Candida Glabrata*, *C. Parapsilosis*, *C. Krusei*, *Saccharomyces cerevisiae*

Facteurs de Risque

- Groupes à faible risque :
 - Ménopause
 - Pré-pubertaire
- Groupes à risque accru :
 - Immunodépression
 - Diabète
 - Grossesse

Présentation Clinique, Investigations et Diagnostic

- Diagnostic posé par les suivants :
 - Prurit
 - Brûlure
 - Décharge / leucorrhée d'aspect épaisse, blanchâtre, et l'apparence classique de « cottage cheese »
 - Fissures
 - Lésions satellites sont pathognomoniques pour la candidose de la vulve
 - Culture vaginale

Examen Physique

- Examen pelvien

Traitement

- Options de première ligne :
 - Azoles topiques disponibles sans ordonnance
 - Clotrimazole
 - Micronazole
 - Terconazole
 - Fluconazole 150 mg PO en une dose unique
- Infection résistante ou atypique traitée avec de l'acide borique à raison de 600 mg PV QHS pour 14 jours
- Régimes alternatifs: violet de gentiane, Lactobacille et probiotiques, tampons à l'ail, l'huile d'arbre à thé, échinacée, suppositoires contre les levures

²⁰ "Écoulement vaginal", Hélène M. Gagné, November 12 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.19 Trichomonase²¹

Cause

- Infection transmise sexuellement (ITS) du conduit urogénital dont le pathogène responsable est le parasite unicellulaire flagellé, *Trichomonas Vaginalis*

Facteurs de Risque

- Aucun usage de condom

Symptômes / Présentation Clinique

- Symptômes apparaissent une semaine suivant un contact sexuel avec un partenaire infecté :
 - Décharge / leucorrhée mousseuse et verte
 - Malodorant
 - Prurit
 - Dysurie
 - Dyspareunie
 - Saignements post-coïtaux
- Asymptomatique dans ~50 % des cas

Examen Physique

- Examen pelvien (le col peut être ponctué de taches rouges comme l'apparence d'une fraise « strawberry cervix », ce qui est pathognomonique pour trichomonas)

Investigations

- Frottis vaginal pour l'examen microscopique
- Test rapide des antigènes (*non disponible au Canada*)

Conséquences

- La trichomonase est un marqueur d'activité sexuelle à haut risque et il arrive fréquemment d'identifier d'autres co-infections (autres ITS)
- Cause rarement une maladie pelvienne inflammatoire

Traitement / Gestion

- Cette ITS est non-déclarable
- Option de régimes thérapeutiques :
 - Metronidazole 500 mg PO BID pour 7 jours
 - Metronidazole 2 g PO en une dose unique
- Traiter le(s) partenaire(s)
- Éviter les rapports sexuels pour 1 semaine car le risque de réinfection est élevé

²¹ "Écoulement vaginal", Hélène M. Gagné, November 12 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.20 Chlamydia, Gonorrhée, et Syphilis²²

	Pathogène	Symptômes	Diagnostique	Traitement
Chlamydia	Bactérie <i>Chlamydia trichomatis</i>	<ul style="list-style-type: none"> ● Souvent asymptomatique ● Symptômes apparaissent 2 jours à 2 semaines après le contact sexuel ● Dysurie, décharge vaginale, saignements inter-menstruels, douleur abdominale ou pelvienne ● Peut infecter le rectum, l'urètre, et parfois la gorge ou l'œil ● Peut causer une maladie pelvienne inflammatoire 	<ul style="list-style-type: none"> ● Culture spécifique ou évaluation urinaire (il arrive souvent d'avoir une co-infection avec la gonorrhée) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Maladie reportable ● Azithromycine 1 g PO en une dose unique OU OR Doxycycline 100 mg PO BID pour 7 jours ● Traiter le(s) partenaire(s) ● Abstenir des rapports sexuels pour 1 semaine ● Réinfection possible
Gonorrhée	Bactérie <i>Neisseria Gonorrhoeae</i>	<ul style="list-style-type: none"> ● Souvent asymptomatique ● Dysurie, décharge vaginale, saignements vaginaux ou douleur vaginale, saignements rectaux ou douleur rectale ● Peut aussi infecter le rectum et l'œil ● Peut causer une maladie pelvienne inflammatoire 	<ul style="list-style-type: none"> ● Culture spécifique ou évaluation urinaire (il arrive souvent d'avoir une co-infection avec chlamydia) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Maladie reportable ● Azithromycine 1 g PO en une dose unique + soit Ceftriaxone 250 mg IM OU Cefixime 400 mg PO en une dose unique ● Traiter le(s) partenaire(s) ● Abstenir des rapports sexuels pour 1 semaine ● Réinfection possible
Syphilis	Bactérie <i>Treponema Pallidum</i>	<ul style="list-style-type: none"> ● Primaire : chancre d'inoculation non-douloureux ● Secondaire: prodrome viral, éruption miliaire, arthralgie ● Latente: asymptomatique (peut durer de 1 à 30 ans) ● Tertiaire: destruction majeure du cerveau, de la peau, des articulations, des yeux, des oreilles, et du système cardiovasculaire 	<ul style="list-style-type: none"> ● Microscopie d'un échantillon de la lésion OU test d'anticorps (VDRL) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Maladie reportable ● Pénicilline ● Abstenir des rapports sexuels jusqu'à la guérison soit confirmé ● Réinfection possible

Facteurs de Risque

- Relations sexuelles avec partenaire non-traité
- Manque de monogamie mutuelle
- Avoir des rapports sexuels non protégés
- Changement de partenaire sans pause
- Douches vaginales

Prévention

- L'utilisation d'un condom
- Comportements qui réduisent les risques

²² "Sexually Transmitted Infections", Karen Visser, December 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.21 Infections Virales Transmises Sexuellement²³

	Pathogène	Symptômes	Diagnostique	Traitement
Herpès génital	Virus herpès simplex (VHS) 1 et 2	<ul style="list-style-type: none"> ● Foyer primaire : prodrome de et de picotements, dysurie, plusieurs vésicules douloureuses qui éclatent, causant des érosions sans cicatrisation ● Foyers récurrents, symptômes légers 	<ul style="list-style-type: none"> ● Culture virale de la lésion ou d'un échantillon de celle-ci ● Sérologie pour le VHS-1 et le VHS-2 	<ul style="list-style-type: none"> ● Incurable ● Antiviraux oraux (ex. Acyclovir) comme traitement aigu, ainsi que pour la suppression, et la réduction de transmission
Virus de l'immunodéficience humaine (VIH)	HIV	<ul style="list-style-type: none"> ● Asymptomatique pour plusieurs années ● Fatigue, sueurs nocturnes, diarrhée, perte de poids ● Syndrome d'immunodéficience acquise (SIDA) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Test sanguin 	<ul style="list-style-type: none"> ● Maladie reportable ● Incurable ● But du réduire la charge virale à un niveau non-détectable à l'aide d'antirétroviraux, d'inhibiteurs de la transcriptase inverse et d'inhibiteurs de la protéase
Papillomavirus humain (PVH)	Plusieurs sous-types de PVH (les plus notables sont : 6, 11, 16, 18)	<ul style="list-style-type: none"> ● Verrues génitales (condylomata acuminata) qui peuvent guérir et ensuite réapparaître à un moment plus tard 	<ul style="list-style-type: none"> ● Clinique 	<ul style="list-style-type: none"> ● Modalités physiques : excision, laser, cryothérapie, électrochirurgie ● Modalités immunologiques : Imiquimod ● Modalités chimiques : acide trichloroacétique, podophilline, podophilo

Facteurs de Risque

- Relations sexuelles avec partenaire non-traité
- Manque de monogamie mutuelle
- Avoir des rapports sexuels non protégés
- Changement de partenaire sans pause
- Douches vaginales

Prévention

- L'utilisation d'un condom (moins protectif pour le VHS)
- Comportements qui réduisent les risques
- Vaccin contre le PVH, Gardasil® ou Cervarix®

²³ "Sexually Transmitted Infections", Karen Visser, December 2 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.22 Infections Durant la Grossesse²⁴

	Présentation clinique	Diagnostique	Traitement
Toxoplasmose	<ul style="list-style-type: none"> ● >90% asymptomatique ● Symptômes viraux ● Transmission mère-enfant : 1-4 mois après la colonisation placentaire ● Fœtus <ul style="list-style-type: none"> ○ Triade classique: chorioretinite, hydrocéphalie, calcifications intracrâniennes ● Risques à long terme: maladies rétiniennes, anomalies neurologiques majeures, problèmes de développement psychomoteur 	<ul style="list-style-type: none"> ● IgG et IgM pour la toxoplasmose ● Dépistage du liquide amniotique 	<ul style="list-style-type: none"> ● Basé sur l'amniocentèse ● Spiramycine ou Pyriméthamine + sulfadiazine + leucovorine <p>Prévention</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Bonne cuisson de la viande ● Nettoyer soigneusement les fruits et les légumes ● Porter des gants pour changer la litière du chat
Rubéole	<ul style="list-style-type: none"> ● Éruptions cutanées ● 25-50% asymptomatique ● 60-70% polyarthrite-polyarthralgie ● Risque de malformation congénitale jusqu'à 20 semaines de grossesse seulement <ul style="list-style-type: none"> ○ 16-20 semaines: perte auditive neurosensorielle ● Néonatale <ul style="list-style-type: none"> ○ Perte auditive neurosensorielle ○ Cardiopathie, maladie du SNC, rétinopathie, cataracte, glaucome congénital 	<ul style="list-style-type: none"> ● IgG et IgM pour la rubéole 	<ul style="list-style-type: none"> ● Immunoglobuline ● Discuter de l'avortement ● Vaccin contre la rubéole <ul style="list-style-type: none"> ○ Vaccin vivant atténué ○ Contre-indication lors de la grossesse ○ Administration post-partum chez les femmes non-immunisées
CMV	<p>Cause la plus fréquente d'une infection intra-utérine</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Asymptomatique ● Symptômes viraux ● Néonatale <ul style="list-style-type: none"> ○ Perte auditive neurosensorielle, retard mental, retard de développement, problèmes de vision 	<ul style="list-style-type: none"> ● IgG et IgM pour CMV ● Dépistage du liquide amniotique 	<ul style="list-style-type: none"> ● Aucun traitement recommandé <ul style="list-style-type: none"> ○ Immunoglobulines ne sont pas utiles ● Discuter de l'avortement <p>Prévention</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Transfusion de produits sanguins CMV – pour femmes enceintes et fœtus
Herpès	<ul style="list-style-type: none"> ● Ulcères génitaux et prodrome ● Dououreux ● Infection congénitale (1-5%) – Acquisition <i>in utero</i>: symptômes < 48h ● Néonatale: symptômes > 48h après la naissance <ul style="list-style-type: none"> ○ Exposition par voies génitales maternelles (85%) – lors de la naissance ○ Transmission iatrogène/familiale après la naissance via les lésions sur la peau (10-15%) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Culture virale des vésicules ● Test d'IgG de type spécifique à l'herpès - controversé 	<ul style="list-style-type: none"> ● Traitement suppressif à 36 semaines de grossesse <ul style="list-style-type: none"> ○ Acyclovir 400 mg PO tid ou 200 mg PO qid ○ Valacyclovir 500 mg PO bid ● Néonatale: Acyclovir IV

²⁴ "Infections in pregnancy", Marie-Ève Roy-Lacroix, November 21 2016, uOttawa Faculty of Medicine

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Infection de la peau, yeux, bouche ○ Infection du SNC; Maladie disséminée 		
Streptococcus Groupe B (GBS)	<ul style="list-style-type: none"> ● 20% des femmes sont asymptomatiques ● Sans intervention: 50% des nouveau-nés seront colonisés et 1% développeront une septicémie ● Maternel: <ul style="list-style-type: none"> ○ Chorioamnionite (fièvre maternelle) ○ Endométrite ● Néonatale: <ul style="list-style-type: none"> ○ Première semaine de vie (souvent dans les premiers 48h) <ul style="list-style-type: none"> ■ Détérioration rapide, haut taux de mortalité ■ Choc septique, syndrome de détresse respiratoire, méningite ○ Infection tardive : plus souvent une méningite, mortalité de 2% et jusqu'à 50% avec séquelles neurologiques 	<ul style="list-style-type: none"> ● Culture recto-vaginale entre la semaine 35 et 37 de la grossesse – dépistage du GBS ● Pas nécessaire si la culture d'urine montre GBS – la patiente est considérée comme positive pendant la durée de la grossesse 	<ul style="list-style-type: none"> ● Pénicilline G 5 millions d'unités initialement suivi de 2.5 millions d'unités à chaque 4h jusqu'à l'accouchement ● Alternatives: ampicilline, clindamycine, vancomycine ● Traité si: <ul style="list-style-type: none"> ○ Culture positive pour GBS ○ Bactériurie GBS ○ Histoire passée d'un enfant infecté par GBS* ○ <37 semaines de grossesse* ○ Rupture des membranes > 18 heures* <p>*Si résultat de la culture est inconnue</p>

Investigations

- Marqueurs à l'échographie d'infection durant la grossesse
 - Calcifications intracrâniennes
 - Microcéphalie
 - Hydrocéphalie
 - Ascites
 - Hépatosplénomégalie
 - Retard de croissance intra-utérin (RCIU)

9.23 Diabète Durant la Grossesse²⁵

Cause

- Pré-diabète
- Diabète gestationnel
- Intolérance aux glucides avec début ou première reconnaissance pendant la grossesse
 - Prévalence = 2-4% des grossesses
 - Mêmes facteurs de risque que le diabète de type 2

Symptômes/Présentation Clinique

- Changements physiologiques
 - Taux de glucose à jeun diminue lors de la grossesse; 3.5 mmol/L lors du 1^{er} trimestre
 - Augmentation du manque de sensibilité à l'hypoglycémie
 - Augmentation de la résistance à l'insuline
 - Augmentation du risque d'acidocétose diabétique ; risque élevé de mortalité fœtale
- Comorbidités:
 - Type 1: Auto-immunité, troubles de la thyroïde
 - Type 2: Hypertension, obésité, syndrome des ovaires polykystiques, coronaropathies
- Complications:
 - Rétinopathie: s'aggrave avec la grossesse
 - Néphropathie: augmentation du taux de filtration glomérulaire (TFG) de 50%
 - Si la créatinine sérique > 125 mmol/L = risque d'aggravation prolongée/permanente
 - Risque élevé d'accouchement prématuré
- Impact sur le fœtus
 - Agénésie sacrée : partie inférieure du corps très petit et partie supérieure du corps très grande
 - Poids à la naissance : macrosomie > 4.5kg ou 95% pour l'âge gestationnel, ou petit pour l'âge de gestation dans 20% des naissances
 - Perte fœtale: premier trimestre ou tardive durant la grossesse
 - Augmentation du risque lorsque : 1) pauvre contrôle du diabète 2) macrosomie fœtale 3) hypertrophie du septum interventriculaire fœtale

Diagnostique

1. 50g de glucose oral avec une mesure du glucose plasmatique après 1 heure. Diagnostique si ≥ 11 mmol/L **ou** 1 heure glucose plasmatique 7.8-11.0mmol/L + 75g Épreuve de tolérance au glucose avec mesure du glucose plasmatique à jeun ≥ 5.3 mmol/L, après 1 heure glucose plasmatique ≥ 10.6 mmol/L, après 2 heures glucose plasmatique ≥ 9.0 mmol/L

Ou
2. Épreuve de tolérance orale au glucose avec administration de 75g de glucose et mesure du glucose plasmatique à jeun ≥ 5.1 mmol/L. Diagnostique si après 1 heure glucose plasmatique ≥ 10.0 mmol/L, après 2 heures glucose plasmatique ≥ 8.5 mmol/L

Investigations

- Toutes les femmes sont testées à 24-28 semaines
- Raison pour rechercher un diabète gestationnel
 - Indice lors de la grossesse : macrosomie, hypoglycémie chez le nouveau-né, perte foetale
 - Famille: diabète de type 2, obésité
 - Maternelle: diabète de type 2

Gestion/Traitement

- Objectif du traitement : HBA1C < 7%
- Recommandation de supplémentation en folate: 5mg pour le diabète et pour un IMC > 35kg/m²
- Besoin de traitement au laser avant la grossesse et d'être stable pendant 6 mois pour la rétinopathie
- Arrêt des inhibiteurs de l'ECA; aggravation de la microalbuminurie

²⁵ "Medical problems of pregnancy", Erin Keely, November 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.24 Infection Urinaire Durant la Grossesse²⁶

Cause

- Changements physiologiques
 - Progestérone : cause un relâchement des uretères et de l'urètre dès 7 semaines de gestation
 - Compression du système collecteur urinaire = stase urinaire
 - Changements dans le pH de l'urine et augmentation de la glycosurie
- Effet de la grossesse sur les infections urinaires
 - Une bactériurie asymptomatique non traitée est plus susceptible de persister et d'entraîner une pyélonéphrite (jusqu'à 20 à 30%)
 - Pyélonéphrite aiguë est plus susceptible d'être compliquée
 - Augmentation du risque du syndrome de détresse respiratoire aiguë (SDRA)
 - Impact sur le choix des antibiotiques
 - Pénicillines, Céphalosporines, Clindamycine, Nitrofurantoïne
 - ÉVITER Fluroquinolones, Érythromycine et Tétracycline

Symptômes/Présentation Clinique

- Effet des infections urinaires sur la grossesse
 - Risque accru d'accouchement prématuré
 - Risque accru de faible poids à la naissance

Investigations

- Toutes les femmes devraient avoir un test d'urine à chaque visite

Gestion/Traitement

- Si test d'urine positif = traiter, même si asymptomatique

²⁶ "Medical problems of pregnancy", Erin Keely, November 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.25 Asthme et Anémie Durant la Grossesse²⁷

Asthme

Cause

- Effet de la grossesse sur l'asthme
 - Exacerbations entre 17-24 semaines de gestation
 - Risque accru que le reflux et la sinusite agissent en tant que déclencheur
- Effet de l'asthme sur la grossesse
 - L'asthme bien contrôlé ne produit pas un risque accru sur la grossesse

Symptômes/Présentation Clinique

- Changements physiologiques
 - Essoufflement
 - Alcalose respiratoire
 - Hypoxémie
 - Changement des volumes pulmonaires

Investigations

- Spirométrie non affectée

Gestion/Traitement

- Une thérapie efficace ne doit pas être arrêtée

Anémie

Causes

- Carence en fer – la plus commune
- Malaria
- Carence en Folate/ B12
- Thalassémie

Symptômes/Présentation Clinique

- Changements physiologiques
 - Augmentation du volume plasmatique total ➤ Anémie de dilution de la grossesse

Complications

- Maternelle
 - Mort lors d'anémie sévère
 - Fatigue
- Foetal
 - Carence en fer chez le nouveau-né
 - Faible poids à la naissance
 - Hypertrophie placentaire

Investigations

- Hémoglobine normale durant la grossesse est de 110g/L

Gestion/Traitement

- Supplémentation en fer

²⁷ "Medical problems of pregnancy", Erin Keely, November 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.26 Maladies Cardiaques Durant la Grossesse²⁸

Cause

- Prévalence = 1% des grossesses
- Peut se présenter durant la grossesse chez des femmes non diagnostiquées
- Différents types de maladies cardiaques affectent la grossesse
 - Maladie cardiaque valvulaire congénitale par exemple, la sténose mitrale secondaire à la fièvre rhumatismale
 - Remplacement d'une valve (habituelle mécanique)
 - Cardiomyopathie – dilatée ou hypertrophique
 - Maladie cardiaque ischémique
- Cardiomyopathie du péripartum – une condition unique qui se présente lors du 3^e trimestre
 - Dysfonction systolique du ventricule gauche; entre le dernier mois de grossesse et 5 mois après l'accouchement
 - Facteurs de risque:
 - Descendance africaine
 - Plus de 30 ans
 - Gestation multiple

Symptômes/Présentation Clinique

- Changements physiologiques
 - Augmentation de la précharge, du débit cardiaque et de la consommation en oxygène
 - Diminution de la postcharge
- Type/gravité de la maladie cardiaque
 - Les lésions de surcharge de volume sont bien tolérées, par exemple, l'insuffisance aortique, alors que les lésions de surcharge de pression sont mal tolérées, par exemple, la sténose mitrale.
 - Maladie cardiaque cyanotique et ischémique sont mal tolérées
 - Certaines ont un risque plus élevé que la normal de mortalité maternelle, par exemple le syndrome d'Eisenmenger et l'hypertension pulmonaire – taux de mortalité maternel jusqu'à 50%
- Travail et accouchement
 - Changements physiologiques
 - Le débit cardiaque augmente de 10 à 15% avec chaque contraction
 - La manoeuvre de Valsalva augmente la postcharge, diminue la précharge et diminue le débit cardiaque
 - Peut nécessiter une assistance durant la deuxième phase de travail, c'est-à-dire ne pas pousser
 - Immédiatement après l'accouchement
 - Autotransfusion de 300-500 cc pendant 24-48 heures postpartum
 - Débit cardiaque augmente de 65% = Perte de la faible résistance du lit placentaire, diminution de la compliance vasculaire

Gestion/Traitement

- Besoin de changer certains médicaments
 - Par exemple, la warfarine et valve mécanique
 - Par exemple, un inhibiteur de l'ECA et l'insuffisance cardiaque
- Cardiomyopathie péripartum
 - Taux de récupération:
 - 30-50% de récupération pour la fonction du ventricule gauche
 - 10% nécessitent une transplantation cardiaque
 - 35% sont à risque de récurrence lors d'une grossesse subséquente – surtout si la fonction du ventricule gauche n'a pas été rétablie

²⁸ "Medical problems of pregnancy", Erin Keely, November 17 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.27 Isoimmunisation Durant la Grossesse²⁹

Cause

- Incompatibilité des globules rouges mère-enfant

Symptômes/Présentation Clinique

- Maladie hémolytique du fœtus et du nouveau-né (MHFN)
 - Les anticorps des globules rouges maternels traversent le placenta et détruisent les globules rouges fœtales = anémie fœtale et/ou néonatale
 - Circonstances cliniques à risque pour MHFN
 - Perte ou fin de grossesse précoce
 - Avortement spontané ou induit
 - Grossesse ectopique
 - Grossesse molaire
 - Hémorragie antepartum
 - Traumatisme abdominal
 - Version céphalique externe
 - Hémorragie fœto-maternelle
 - Procédures fœtales invasives
 - Amniocentèse
 - Prélèvement de villosités choriales
 - Cordocentèse
 - Hémorragie fœto-maternelle en péripartum
- Grossesse à risque pour une MHFN
 - Mère avec les anticorps des globules rouges connus pour provoquer une MHFN (ex: anti-D)
 - ET si le fœtus a les antigènes des globules rouges
 - Si le père est homozygote pour l'antigène, alors le fœtus est à risque
 - Si le père est hétérozygote, alors le fœtus n'est peut-être pas à risque ; test d'ADN fœtal à 8-12 semaines
- Cause la plus fréquente de maladie hémolytique chez le nouveau-né = incompatibilité du groupe ABO
 - La plupart des anticorps anti-A et anti-B sont des IgM qui ne peuvent pas traverser le placenta
 - Anémie est habituellement légère; ils ont généralement une anémie néonatale et une jaunisse, et n'ont pas une érythroblastose fœtale

Investigations

- Toutes les femmes enceintes devraient avoir un dépistage du groupe sanguin et des anticorps
 - Identifier les femmes Rh(D) négatives à risque de développer des anticorps anti-D
 - Identifier les femmes avec les anticorps à risque pour développer une MHFN

Gestion/Traitement

- Prévention
 - Première dose d'immunoglobuline anti-D à 28 semaines, WinRho pour les femmes Rh(D) négative sans anticorps anti-D ; Dose plus tôt si avortement, traumatisme ou procédure invasive
 - Deuxième dose est administrée dans les 72 heures après l'accouchement si le nouveau-né est Rh(D) positif
- Surveillance de la grossesse à risque
 - Titrer les anticorps maternels chaque mois ; un titrage croissant ou élevé suggère un fœtus à risque d'hémolyse
 - Évaluation de l'artère cérébrale moyenne par Doppler: mesure indirecte du niveau hémoglobine I
 - Autre technique: échographie pour l'anasarque fœto-placentaire (*hydrops fetalis*)
 - Cordocentèse : échantillon du sang fœtal pour mesurer directement l'hémoglobine foetale

²⁹ "Isoimmunization", Alan Tinmouth, November 11 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Gestion postpartum
 - Transfusion de globules rouges; photothérapie – pour la plupart des nouveau-nés avec MHFN
 - Transfusion d'échange pour les bébés hydriques avec anémie sévère et hyperbilirubinémie sévère

9.28 Varicocèle³⁰

Patient Typique

- Mâle adulte ou adolescent

Cause

- Dilatation des veines du plexus pampiniforme du cordon spermatique secondaire à des valves veineuses incompetentes
- Il est postulé que l'augmentation résultante de la température testiculaire est responsable pour des difficultés en fertilité dans environ 35% des cas

Symptômes/Présentation Clinique

- Indolore ou douleur pulsatile qui est empirée avec une posture debout/de l'activité prolongée et qui est aggravée par la manoeuvre de valsalva
- Inconfort ou lourdeur qui est souvent atténué(e) avec support scrotal ou en décubitus
- Infertilité dans ~35% des cas
- Prédominant du côté gauche (85%), parfois bilatéral (15%), and rarement du côté droit (drapeau rouge, investiguer davantage)

Examen Physique

- Examen génitourinaire:
 - "Sac-de-vers" est le signe classique trouvé sur palpation
 - Grade 0: Impalpable et seulement visible sur sonographie (aucun traitement requis)
 - Grade 1: Palpable avec manoeuvre de valsalva seulement
 - Grade 2: Palpable sans manoeuvre de valsalva
 - Grade 3: Visible
 - Noter le volume testiculaire (chercher atrophie de(s) testicule(s) affectée(s))
- Examen abdominal (chercher pour une/des masse(s))

Investigations

- Échographie scrotale pour évaluer le volume testiculaire (peut être réduit)

Prise en Charge/Traitement

- Indications chirurgicales:
- Veines palpables
- ET 1 des critères suivantes:
 - Infertilité with spermogramme anormal
 - Symptomatique
 - Atrophie testiculaire ipsilatérale
- Options chirurgicales:
- Varicocélectomie microchirurgicale est préféré
 - Inguinale
 - Subinguinale
- Varicocélectomie ouverte traditionnelle
 - Rétroperitonéale
 - Inguinale
 - Ouverte

³⁰ "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Laparoscopique
- Embolisation transveineuse

9.29 Hydrocèle³¹

Patient Typique

- Nourrisson mâle (hydrocèle communicant)
- Mâle adulte ou adolescent (hydrocèle simple/non-communicante)

Cause

- Collection de fluide séreux entre les deux couches de la tunique vaginale
- Deux types:
 - Congénital (chez les enfants): tunique vaginale ouverte après la descente des testicules, résultant en une hydrocèle communicante avec le péritoine
 - Acquis (chez les adultes):
 - Primaire / idiopathique
 - Secondaire (*p. ex.* causé par maladies testiculaires tels que hémostasie lymphatique défectueuse, ou une réaction subséquente à un trauma, une infection, ou une tumeur (rarement))

Symptômes/Présentation Clinique

- Indolore sauf si très large
- Variations en la taille scrotale à travers de la journée suggère une hydrocèle communicante
- Autres symptômes pourraient être présents en cas d'hydrocèle secondaire

Examen Physique

- Examen génitourinaire:
 - Fluide palpable
 - Transillumination de la masse scrotale indiquant la présence de fluide
 - Fluide pourrait être réductible avec une hydrocèle communicante
 - Testicules pourraient ne pas être palpables avec des hydrocèles larges

Investigations

- Échographie scrotale

Prise en Charge/Traitement

- Indications pour un traitement:
 - Enfants: la majorité des cas se résoudront spontanément en un an; traiter si persistant >1 an à cause du risque de herniation
 - Adultes: traiter si symptomatique, pour inquiétudes cosmétiques, ou s'il y a une pathologie sous-jacente
- Traitement principal est chirurgical:
 - Approche inguinale chez les enfants
- Approche scrotale chez les adultes

³¹ "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.30 Spermatocèle³²

Patient Typique

- Mâle âgé entre 40-60 ans (mais peut être trouvé à tous les âges)

Cause

- Dilatation kystique à la région caput d'une tubule épидидymaire contenant du fluide séminale
- Occurrence typiquement après la puberté

Symptômes/Présentation Typique

- Masse scrotale indolore trouvé sur le bord postéro-supérieur de la testicule

Examen Physique

- Examen génitourinaire:
 - Spermatocèle est normalement différencié du testis sur palpation (sent comme une bille)
 - Spermatocèle pourrait éclaircir sur transillumination

Investigations

- Échographie scrotale

Prise en Charge/Traitement

- Aucun traitement (il est rarement nécessaire de traiter)
- Spermatocelectomie utilisant une approche scrotale scrotal si le kyste est large et symptomatique
- Chirurgie peut résulter en une obstruction épидидymal et en infertilité, donc il est préférable d'attendre que le patient ait eu ses enfants avant de traiter

³² "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.31 Orchite Aiguë, Épididymite, et Épididymo-orchite³³

Cause

- Inflammation de l'épididyme
- Le testis est souvent impliqué, ainsi le nom "épididymo-orchite"
- Deux types:
 - Infectieux: causé par l'ascension rétrograde d'un pathogène
 - Bactérien: typiquement associé avec une infection transmise sexuellement (ITS) chez les hommes âgés ≤35 ans (les pathogènes communs sont *N. gonorrhoea*, *C. trachomatis*, et *E. coli*) ou avec une infection du tractus urinaires chez les hommes âgés >35 ans (le pathogène le plus commun est *E. coli* ou les autres organismes *KEEPS*)
 - Non-bactérien: infections viraux (noter que l'infection à oreillons chez les enfants porte le risque d'infertilité), tuberculose
 - Non-infectieux: idiopathique, traumatique, autoimmun

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur testiculaire à début progressif, gonflement et rougeur
- Fièvre, sepsis occasionnellement
- Instrumentation récente
- Activité sexuelle
- Symptômes du tractus urinaire bas/Symptômes d'IVU

Examen Physique

- Examen génitourinaire:
 - Épididyme ± testis gonflés et sensibles sur palpation
 - Écoulement uréthrale
 - Chercher pour lymphadénopathie inguinale
 - Signe de Prehn positif
 - Réflex crémasterien intacte
- Examen abdominal et touché rectal si évaluation pour obstruction de la sortie vésicale

Investigations

- FSC, analyse des urines, et culture & sensibilité, et écouvillon urétral pour ITS
- Investigations pour la tuberculose si soupçonné
- Échographie scrotale pour éliminer torsion testiculaire

Complications

- Abscess
- Douleur chronique
- Thrombose veineuse
- Épididymite progressant à une orchite

Prise en Charge/Traitement

- Repos avec support scrotal
- Analgésie
- Antibiotique si infection bactérienne:
 - Hommes âgés ≤35 ans: Ceftriaxone 250 mg IM x1 + Doxycycline 100 mg PO pour 10 jours*
 - *Traiter le(s) partenaire(s) sexuelle(s) aussi
 - Hommes âgés >35 ans: Levofloxacin 750 mg PO pour 10-14 jours

³³ "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.32 Torsion Testiculaire³⁴

Patient Typique

- Garçons âgés de 12-18 ans

Cause

- Rotation de la testicule cause une torsion du cordon spermatique, résultant en la perte du flot sanguin à la testicule
- Deux mécanismes différents:
 - Torsion extravaginal (néonatal): Torsion complet du cordon spermatique avant la fusion de la tunique vaginale avec le fascia du dartos
 - Torsion intravaginal (pubertal): Torsion du cordon spermatique avec les couches viscérales seulement; déformation de type "bell-clapper"

Symptômes/Présentation clinique

- Torsion extravaginale:
 - Scrotum rouge et gonflé à la naissance
 - Souvent asymptomatique
- Torsion intravaginale:
 - Douleur scrotale soudain
 - Nausée et vomissements dans 98% des cas
 - Antécédents de douleur ipsilatéral
 - Rougeur et gonflement du scrotum

Examen physique

- Torsion extravaginale:
 - Testis induré
 - Érythème scrotal
 - Gonflement scrotal, parfois associé à un hydrocèle
- Torsion intravaginale:
 - Testicule sensible, érythémateuse, et gonflée
 - Difformité de type "bell-clapper"
 - Testicule en position élevée et transverse
 - Signe de Prehn négatif
 - Perte du réflex crémasterien est le signe le plus spécifique pour une torsion testiculaire

Investigations

- Échographie Doppler scrotal si le diagnostic n'est pas évident sur examen physique (si le diagnostic est évident, ne PAS faire une échographie car cela prolongera le temps au traitement chirurgical)

Conséquences

- Le risque de perte testiculaire devient important 6h après le début de la douleur
 - >97% des cas sont sauvables si traités en dedans de 6h
 - <10% des cas sont sauvables si traités à 24h
- Problèmes hormonaux et de fertilité si le testicule controlatéral est aussi impliqué
- Nécrose et/ou abcès

Prise en Charge/Traitement

- C'est une urgence chirurgicale!
- Exploration chirurgicale ± détordre la corde, et orchidopexie bilatérale ou orchidectomie s'il y a de la nécrose

³⁴ "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

9.33 Cancer testiculaire³⁵

Patient Typique

- Mâle âgé entre 15-34 ans (le cancer le plus commun dans ce groupe d'âge)

Cause

- Tumeur prenant origine du testis
- Types:
 - Tumeurs germinales (95% des tumeurs testiculaires)
 - Séminome (le plus fréquent avec le meilleur pronostic)
 - Non-séminome
 - Tumeurs stromales/non-germinales
 - Lymphome

Facteurs de Risque

- Histoire familiale (risque relatif de 8-10 si un frère atteint, et 4-6 si père atteint)
- Antécédents de cancer testiculaire
- Facteurs génétiques: syndrome de Down, syndrome de Klinefelter, dysgénésie gonadique
- Néoplasie des cellules germinales intra-tubulaires
- Cryptorchidie

Symptômes/Présentation Clinique

- Masse testiculaire avec possibilité de gonflement de d'inconfort
- Symptômes systémiques: douleur abdominale, douleur au dos, lymphadénopathie, dyspnée (suggère métastase)

Examen Physique

- Examen génitourinaire (masse ne s'éclaircit pas sous transillumination); examen physique complet

Investigations

- Marqueurs sériques: β HCG, alpha-foetoprotéine, lactate déshydrogénase
- Échographie scrotale (révélera une masse vasculaires hypoéchoïque)
- TDM pelvien/abdominale pour stadification
- Radiographie ou TDM thoracique

Prise en Charge/Traitement

- Orchidectomie radicale (bilatérale si gonadoblastome ou lymphome) \pm prothèse et confirmation histopathologique pour stadification afin de guider traitements subséquents
- Suite à l'orchidectomie, surveiller avec suivis fréquents (marqueurs sériques, radiographie thoracique, TDM pelvien/abdominale)
- Autres options de traitement pour tumeurs à haut risque ou s'il y a preuve de métastases: dissections des ganglions lymphatiques rétropéritonéales, chimiothérapie, radiothérapie dépendant sur l'histologie et le stade

Stadification

- Stade I: Tumeur est confiné au testis
- Stade II: Cancer a métastasé aux ganglions lymphatiques rétropéritonéaux
- Stage III: Cancer a métastasé au delà des ganglions lymphatiques rétropéritonéaux

³⁵ "Scrotal Pathology", Ravin Bastiampillai, November 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

Impact Biopsychosocial

- Estime de soi, infertilité, risque de cancer futur augmenté

9.34 Dysfonction Érectile (DE)³⁶

Patient Typique

- Male âgé de 40 ans ou plus avec facteurs de risque de maladie cardiovasculaire

Définition

- L'incapacité d'atteinte et/ou de maintenir une érection du pénis de qualité suffisante pour une performance sexuelle satisfaisante

Causes par Classification

- Causes organiques
 - Vasculogénique (artérielle)
 - Neurogénique (sensorielle, moteur, autonome, neurotransmetteurs)
 - Hormonale (testiculaire, pituitaire, thyroïdienne)
 - Anatomique (caverneuse, trauma)
 - Médicaments et drogues
- Causes psychogéniques (anxiété de performance, stress)
 - Généralisé
 - Situationnelle

Présentation Clinique

- Causes organiques: début graduel et perte progressive de la fonction érectile; absence ou atténuation des érections nocturnes
- Causes psychogéniques: perte situationnelle soudaine et complète de la fonction érectile; présence d'érections nocturnes normales

Facteurs de Risque

- | | | |
|----------------------------|-----------------------------------|--|
| ● Vieillesse | ● Hypertension | ● Conditions neurodégénératives |
| ● Diabète mellitus | ● Dyslipidémie | ● Insuffisance rénale |
| ● Tabagisme | ● Dépression | ● Médicaments (p.ex., bloqueurs histamine-2, antihypertenseurs, antidépresseurs) |
| ● Obésité | ● Hyperplasie bénigne prostatique | |
| ● Maladie cardiovasculaire | ● Lésion de la moelle épinière | |

Examen physique

- Signes vitaux, poids, et tour de taille
- Examen génitourinaire (difformité du pénis, atrophie testiculaire), examen cardiovasculaire ± examen neurologique

Investigations

- Panneau lipidique, glucose à jeun ou HbA1C, testostérone totale, ± testostérone biodisponible, TSH, prolactine

Conséquences

- DE est prédictif pour des maladies cardiovasculaires futures et est associé avec le syndrome métabolique

Prise en Charge/Traitement

- Éducation

³⁶“Testosterone Deficiency and Erectile Dysfunction”, Ravin Bastiampillai and Tony Bella, Nov 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Modification des causes réversibles: ajustement des médicaments, style de vie (diète, exercice, cessation de tabagisme, alcool en modération), traiter les conditions sous-jacentes contributrices
- Thérapies de première ligne: psychothérapie, inhibiteurs de la phosphodiesterase-5* (sildénafil, vardénafil, tadalafil) Contre-indiqué chez les patients prenant des nitrates
- Thérapies de deuxième ligne: injections intra-caverneuses, suppositoires intra-urétraux, dispositifs érectils à vide
- Thérapies de troisième ligne: chirurgie (implants péniens, vasculaire)

9.35 Syndrome de Déficience en Testostérone (SDT)³⁷

Définition

- Aussi connu sous le nom de hypogonadisme tardif, le SDT est un syndrome clinique et biochimique de déficience en testostérone (T)

Cause

- Déclin lié au vieillissement de la fonction hypothalamique et testiculaire: diminution de la production d'hormone de libération des gonadotrophines hypophysaires et d'hormone lutéinisante (LH) résultant en un quantité moindre de cellules de Leydig, une sensibilité diminuée de celles-ci, et ainsi moins de T
- Deux types: hypogonadisme primaire et secondaire

Facteurs de Risque

- | | |
|--|-----------------------|
| ● Syndrome métabolique | ● Insuffisance rénale |
| ● Obésité | ● Hémochromatose |
| ● Diabète | ● Infection au VIH |
| ● Maladie pulmonaire obstructive chronique | ● |

Symptômes/Présentation Clinique

- | | | |
|-----------------------------|----------------------------------|--|
| ● Libido atténué | ● Anémie | ● Faiblesse |
| ● Diminution de la vitalité | ● Bouffées de chaleur | ● Augmentation en gras corporelle, gynécomastie |
| ● Fatigue | ● Éjaculation retardé | ● Atrophie testiculaire |
| ● Changements d'humeur | ● Dysfonction érectile | ● Ostéopénie/ostéoporose |
| ● Insomnie | ● Diminution en masse musculaire | ● Perte de pilosité faciale, corporelle, et pubienne |

Examen Physique

- Apparence générale: augmentation du gras corporelle, diminution de la masse musculaire
- Examen de la peau et des cheveux: perte de pilosité faciale/corporelle/pubienne
- Examen génito urinaire: atrophie testiculaire

Investigations

- Profile T (T totale, T biodisponible, globuline liant les hormones sexuelles), LH, FSH
- Tests effectués au besoin: prolactine, ferritine, test du karyotype, imagerie par résonance magnétique

Conséquences

- Problèmes de qualité de vie
- Syndrome métabolique
- Maladie cardiovasculaire
- Diabète mellitus
- Ostéoporose

Prise en Charge/Traitement

³⁷“Testosterone Deficiency and Erectile Dysfunction”, Ravin Bastiampillai and Tony Bella, Nov 29 2016, uOttawa Faculty of Medicine

- Thérapies non-hormonales: changement des facteurs de risque modifiables (style de vie), psychothérapie ou antidépresseurs PRN, bisphosphonates PRN
- Thérapie de remplacement de T: timbre transdermique ou gel, injections, buccal, ou oral (rarement)*
- Vérifier chaque 3, 6, et ensuite 12 mois: niveaux de T, touché rectal, antigène prostatique spécifique, hémocrite, lipides
 - Noter les contre-indications et risques de thérapie à T



Psychiatrie

DSM-5

10.1 Trouble Dépressif Majeur (MDD)^{1,2}

Symptômes/Critères Diagnostiques (MSIGECAPS)

Au moins deux semaines (une semaine pour les enfants ou adolescents) avec une humeur déprimée (**M**) ou une perte d'intérêt (**I**), accompagné de 4 autres symptômes :

- Hu**M**eur dépressive
- Problèmes de **S**ommeil
- Perte d'**I**ntérêt
- Culpabilité (**G**, du mot anglais « guilt »)/diminution de l'estime de soi
- Manque d'**É**nergie/fatigue
- Difficultés **C**ognitives/de concentration
- Perte d'**A**ppétit
- Changements **P**sychomoteurs (p. ex. agitation)
- Idéation **S**uicidaire

Examen Physique

- Avec une suspicion clinique, examiner pour des manifestations cliniques de problèmes médicaux pouvant contribuer au changement d'humeur (ex. vitamine B12, thyroïde...)

Investigations

- Avec une suspicion clinique, écarter la possibilité de problèmes médicaux pouvant contribuer au changement d'humeur

Traitement

- Première ligne: considérer une approche biopsychosociale
- Si légère à modérée, psychothérapie ou antidépresseurs
- Si modérée à sévère, médicaments avec ou sans psychothérapie
- Si dépression accompagnée d'une psychose, combiner les antipsychotiques et antidépresseurs ou considérer l'électroconvulsivothérapie (ECT)
- Traitement avec antidépresseurs
 - Débuter avec des inhibiteur sélectif de la recapture de sérotonine (ISRS) ou de la norepinephrine-sérotonine (ISRN)
 - Commencer à la dose la plus basse possible et titrer graduellement à chaque 5 demie-vies jusqu'à ce que les effets secondaires deviennent intolérables, que l'effet complet soit atteint ou que la dose maximale soit atteinte
 - Suivre de près (l'effet clinique du médicament peut prendre jusqu'à 4-6 semaines avant d'être ressenti et on doit maintenir le traitement pendant 6 mois à 1 an pour le premier épisode, 2 ans pour le second)
 - Choisir un antidépresseur avec lequel le patient n'aura pas de difficulté à prendre et maintenir

¹ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

² "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.2 Trouble Disruptif avec Dysrégulation Émotionnelle (TDDE)^{3,4}

Symptômes/Critères Diagnostiques

- Crises de colère sévères, avec une humeur irritable ou colérique sous-jacente et persistante
 - Durée d'au moins 12 mois
 - 3 crises de colère ou plus par semaine
 - Crises présentes dans deux des trois milieux (maison, école, pairs), et sévères dans au moins un de ces milieux
 - Apparition avant l'âge de 10 ans, mais ne doit pas être diagnostiqué avant l'âge de 6 ans
 - Ne peut pas être diagnostiqué pour la première fois après l'âge de 18 ans

Examen Clinique

- En cas de suspicion clinique, chercher des manifestations de troubles médicaux sous-jacents qui pourraient contribuer à la présentation

Examens Diagnostiques

- En cas de suspicion clinique, écarter la possibilité de troubles médicaux sous-jacents

Prise en Charge/Traitement

- Identique au traitement du trouble dépressif majeur

³ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

⁴ "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.3 Trouble Dépressif Persistant (Trouble Dysthymique)^{5,6}

Symptômes/Critères Diagnostiques (MSIGECAPS)

Au moins deux ans (un an pour les enfants et les adolescents) d'humeur dépressive (**M**), accompagné d'au moins 2 autres symptômes :

- Hu**M**eur dépressive
- Problèmes de **S**ommeil
- Perte d'**I**ntérêt
- Culpabilité (**G**, du mot anglais « guilt »)/diminution de l'estime de soi
- Manque d'**É**nergie/fatigue
- Difficultés **C**ognitives/de concentration
- Perte d'**A**ppétit
- Changements **P**sychomoteurs (p. ex. agitation)
- Idéation **S**uicidaire

Examen Clinique

- En cas de suspicion clinique, chercher pour des manifestations de troubles médicaux sous-jacents qui pourraient contribuer à la présentation

Examens Diagnostiques

- En cas de suspicion clinique, écarter la possibilité de troubles médicaux sous-jacents

Prise en Charge/Traitement

- Identique au traitement du trouble dépressif majeur

⁵ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

⁶ "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.4 Trouble Dysphorique Prémenstruel (TDPM)^{7,8}

Symptômes/Critères Diagnostiques

Symptômes affectifs marqués qui se manifestent la semaine avant les menstruations et qui disparaissent rapidement suivant le début des menstruations;

Présents à chaque cycle menstruel au cours de la dernière année et documenté prospectivement pendant au moins deux cycles ;

Au moins 5 des symptômes suivants, dont 1 ou plus de la catégorie B et 1 ou plus de la catégorie C

B.

- Labilité affective
- Irritabilité
- Humeur dépressive
- Anxiété/tension

C.

- Difficulté à concentrer
- Perte d'intérêt
- Fatigue ou perte d'énergie
- Changement d'appétit
- Hypersomnie/insomnie
- Sentiment d'être dépassé/perte de contrôle
- Symptômes physiques (douleur aux seins, ballonnements, douleurs musculaires)

Ces symptômes doivent affecter les activités quotidiennes et le fonctionnement.

Ne peuvent pas être expliqués par une autre maladie.

Examen Clinique

- En cas de suspicion clinique, chercher des manifestations de troubles médicaux sous-jacents qui pourraient contribuer à la présentation

Examens Diagnostiques

- En cas de suspicion clinique, écarter la possibilité de troubles médicaux sous-jacents

Prise en Charge/Traitement

- Identique au traitement du trouble dépressif majeur
- Médications contraceptives
- NSAID pour douleurs

⁷ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

⁸ "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.5 Trouble dépressif secondaire à un trouble médical^{9,10}

Symptômes/Critères Diagnostiques

- Début soudain
- Absence d'antécédents psychiatriques
- Présentation atypique
- Réfractaire au traitement
- Fièvre
- Perte de poids malgré les habitudes alimentaires
- Antécédents médicaux personnels ou familiaux de troubles médicaux pertinents

Causes

- Neurologique: ex. AVC, maladie de Parkinson, sclérose en plaques
- Endocrinienne/Métabolique: ex. hyperthyroïdie, hypothyroïdie
- Néoplasique
- Hématologique: ex. anémie (Vitamine B12, fer, folate)
- Cardiovasculaire: ex. coronaropathie
- Rhumatologique
- Sommeil: ex. apnée du sommeil
- Médicaments: ex. stéroïdes, antihypertenseurs, contraceptifs oraux, Accutane
- Drogues: Alcool, cannabis, amphétamines, opioïdes

Examen Clinique

- Selon le cas

Examens Diagnostiques

- Selon le cas

Prise en Charge/Traitement

- Selon le cas

⁹ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁰ "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.6 Trouble Bipolaire de Type I & II^{11,12}

Symptômes/critères diagnostiques pour le trouble bipolaire de type I

Manie

Au moins 1 semaine d'euphorie avec au moins 3 autres symptômes, ou d'irritabilité avec au moins 4 autres symptômes :

- Idées de grandiosité
- Augmentation des activités orientées vers un but
- Jugement affaibli
- Facilement distrait
- Irritabilité
- Besoin réduit de sommeil
- Euphorie
- Fuite des idées
- Discours rapide

Symptômes/Critères Diagnostiques pour le Trouble Bipolaire de Type II

- Hypomanie + épisode de dépression majeure
- Aucun épisode de manie

Hypomanie

Mêmes critères diagnostiques que pour la manie sauf :

- Durée d'au moins 4 jours
- Aucune psychose
- Aucune effect sévère sur la vie quotidienne
- Aucune hospitalisation

Causes de Présentations Semblables

- Conditions médicales
 - ex. hyperthyroïdie, malignité, insuffisance rénale, AVC, sclérose en plaques
- Médicaments
 - ex. stéroïdes, immunosuppresseurs, antidépresseurs
- Drogues
 - ex. alcool, amphétamine

Examen Clinique

- Selon le cas, détecter des troubles médicaux qui pourraient possiblement contribuer à la présentation

Examens Diagnostiques

- En cas de suspicion clinique, écarter la possibilité de troubles médicaux qui pourraient se présenter de manière semblable
- Investiguer selon le cas si la consommation de drogues est soupçonnée

Prise en Charge/Traitement

- Pour la manie aiguë : lithium, acide valproïque, antipsychotiques atypiques
 - Réduire graduellement, puis arrêter les antidépresseurs
- Pour la dépression bipolaire aiguë : lithium, lamotrigine, quétiapine
 - Ne pas utiliser uniquement des antidépresseurs
- Pour le traitement d'entretien : lithium, acide valproïque, lamotrigine, antipsychotiques atypiques
- Surveiller l'apparition d'effets secondaires
- En présence de causes médicales, gérer et traiter selon le cas

¹¹ "Differential Diagnosis of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹² "Psychopharmacology of Mood Disorders", Sinthuja Suntharalingam, January 5 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.7 Schizophrénie^{13,14}

Information Générale

- Ratio hommes : femmes est de 1,4 : 1
- Âge moyen à l'apparition est de 21 ans chez l'homme et 27 ans chez la femme

Symptômes/Critères Diagnostiques

Critères A

2 ou plus des symptômes suivants doivent être présents pendant la majorité du temps dans une période d'un mois (ou moins, en cas de traitement réussi) ; au moins 1 des symptômes doit être parmi les 3 premiers :

- Idées délirantes
- Hallucinations (généralement auditives)
- Discours désorganisé
- Comportement nettement désorganisé ou catatonique
- Symptômes négatifs (expression émotionnelle réduite, perte d'intérêt, etc.)

Critères B

- Dysfonction sociale/professionnelle

Critères C

- Durée d'au moins 6 mois (incluant le prodrome), avec 1 mois où les critères A sont suivis

Autres Critères

- Symptômes dépressifs et/ou maniaques sont brefs, comparés à la durée totale de la maladie
- Pas causé par une drogue ou un trouble médical

Autres Symptômes

- Symptômes cognitifs: Déficience de l'attention, de la mémoire, des fonctions exécutives
- Symptômes affectant l'humeur: Dysphorie, comportements suicidaires (5% décèdent par le suicide, 20% font des tentatives), désespoir
- Trouble de la pensée: Relâchement des associations, déraillement, pensée circonstanciée, pensée tangentielle, salade verbale, écholalie, mutisme, association par assonances, verbigération, incohérence, fuite des idées, barrage

Examen Clinique

- En cas de suspicion clinique, chercher des manifestations de troubles médicaux sous-jacents
- Examen neurologique complet, examen de l'œil

Examens Diagnostiques

- Vérifier l'état de santé avec une FSC, électrolytes, azote uréique sanguin (BUN), créatinine, AST, ALT, ALP, Ca, PO₄, TSH, B12, folate, glycémie à jeun et profil lipidique
- En cas de suspicion clinique, écarter la possibilité de troubles médicaux sous-jacents ou la consommation de drogues, selon le cas et examens radiologiques selon le cas

Prise en Charge/Traitement

- Traitement avec un antipsychotique de deuxième génération (antagonistes 5HT_{2A}/D₂) pendant 1 an
 - Commencer par des antipsychotiques qui n'affectent pas le poids
 - Une fois stabilisé, diminuer la posologie pour prévenir les rechutes ; arrêt graduel et supervisé du traitement si le patient démontre un bon jugement de soi et est asymptomatique après 1 an
- Individualiser les médicaments et la voie d'administration selon leur profil des effets secondaires et les antécédents d'efficacité
- Surveiller l'apparition d'effets secondaires, tel que des symptômes extrapyramidaux (tremblement, rigidité, akinésie, posture voutée, etc.), akathisie, dyskinésie tardive, symptômes d'hyperprolactinémie
- Si deux essais d'antipsychotiques à dose complète pendant 8 semaines échouent, ou en cas de comportement suicidaire sévère, envisager la clozapine

¹³ "Schizophrenia: 'The Schizophrenias'" Sharman Robertson, January 9 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁴ "Neurotransmitters and Psychosis", Elliott K. Lee, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Avec la clozapine, effectuer des analyses sanguines hebdomadaires pour surveiller l'apparition possible d'une agranulocytose
- Psychothérapie : thérapie cognitivoportementale, thérapie familiale, psychothérapie de soutien

10.8 Trouble Lié à l'Utilisation de Substances^{15,16}

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

Un comportement inquiétant concernant la consommation de drogues, menant à des facultés nettement affaiblies ou une détresse nette, se manifestant par au moins 2 des critères suivants au cours d'une période de 12 mois :

- La drogue est souvent consommée en quantité plus importante ou au cours d'une période plus longue que prévu
- Désir persistant ou tentatives infructueuses de réduire ou de contrôler la consommation de drogues
- Beaucoup de temps est investi dans l'obtention, la consommation ou le rétablissement (suite à la consommation) de la drogue
- Envie, état de besoin ou désir ardent de consommer la drogue
- Consommation récurrente de la drogue, entraînant une incapacité de remplir ses obligations au travail, à l'école ou à la maison (p. ex. absences répétées ou rendement médiocre au travail en raison de la consommation d'alcool ; absences liées à la consommation de drogues, suspensions, ou renvoi de l'école ; négligence à l'égard des enfants ou des tâches ménagères)
- Consommation continue de la drogue malgré des difficultés sociales ou interpersonnelles persistantes ou récurrentes, causées ou exacerbées par les effets de la drogue
- Abandon ou réduction d'activités sociales, professionnelles ou récréatives importante à cause de la consommation de drogue
- Consommation récurrente de la drogue dans des situations présentant un danger physique (p. ex. conduire une voiture ou manœuvrer une machine avec les facultés affaiblies par l'utilisation de drogues)
- Consommation de la drogue est continuée même en sachant que des problèmes physiques ou psychologiques persistants ou récurrents ont probablement été causés ou exacerbés par la drogue
- Tolérance, telle que définie par l'un des éléments suivants :
 - Besoin d'une quantité nettement accrue de drogue pour atteindre l'intoxication ou l'effet souhaité
 - Effet nettement diminué avec la consommation continue de la même quantité de drogue
- Sevrage, tel que manifesté par l'un des éléments suivants :
 - a. Syndrome de sevrage caractéristique de la drogue
 - b. La même drogue (ou une drogue semblable) est consommée pour soulager ou éviter les symptômes de sevrage

Examen Clinique

- Selon le cas, chercher les signes physiques de consommation de drogues, dont l'intoxication et le sevrage, dépendant de la drogue en question

Examens Diagnostiques

- Analyse sanguine
- Analyse toxicologique : urine, dosage immunologique
- Marqueurs associés : p. ex. AST, ALT, GGT, VGM pour l'alcool
- Épreuves de fonction hépatique : albumine, bilirubine, rapport international normalisé (RIN)
- Dépistage de maladies infectieuses : hépatite C, hépatite B, VIH, infections transmises sexuellement

Prise en Charge/Traitement

- Gérer selon le cas et la drogue en question

¹⁵ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁶ "Substance Intoxication and Withdrawal", Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.9 Intoxication Alcoolique/aux Benzodiazépines^{17,18}

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Consommation récente de drogue (Alcool [A]/Benzodiazépines [B])
- B. Changements psychologiques ou comportementaux mal adaptés cliniquement importants, survenant durant, ou peu de temps après, la consommation (A/B) (comportement sexuel ou agressif inapproprié, labilité émotionnelle, jugement affaibli)
- C. Un (ou plus) des signes ou symptômes suivants apparaissent durant, ou peu de temps après, la consommation (A/B)
 1. Trouble de l'élocution
 2. Incoordination
 3. Démarche instable
 4. Nystagmus
 5. Déficience de la fonction cognitive (p. ex. attention, mémoire)
 6. Stupeur ou coma
- D. Les signes et symptômes ne doivent pas être expliqués par un autre trouble médical ou mental, incluant l'intoxication par une autre drogue

Examen Clinique

- Signes vitaux, examen neurologique
- En cas de suspicion clinique, rechercher et détecter les autres causes possibles

Examens Diagnostiques

- Analyse sanguine
- Marqueurs associés : p. ex. AST, ALT, GGT, VGM pour l'alcool
- Épreuves de fonction hépatique : albumine, bilirubine, rapport international normalisé (RIN)
- Investiguer selon le cas si d'autres causes sont soupçonnées

Prise en Charge/Traitement

- Surveiller en milieu hospitalier
- Maintenir les voies respiratoires et assurer la respiration
- Thiamine afin de prévenir l'encéphalopathie de Wernicke et le syndrome de Korsakoff
 - Symptômes: confusion, ataxie, nystagmus, paralysie du sixième nerf
- Hémodialyse si les concentrations sont dangereusement élevées
- Traitement symptomatique
- Aborder le problème de consommation d'alcool/de benzodiazépine
- Pour la consommation chronique d'alcool, adresser le patient à Alcooliques Anonymes (>150 rencontres par semaine à Ottawa)

¹⁷ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁸ "Substance Intoxication and Withdrawal", Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.10 Sevrage Alcoolique/des Benzodiazépines^{19,20}

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Arrêt (ou réduction) prolongé de la consommation de drogue (Alcool [A]/Benzodiazépines [B])
- B. Deux (ou plus) des critères ci-dessous se manifestent dans les heures ou les jours suivant l'arrêt (ou la réduction) de A/B
 1. Hyperactivité autonome (p. ex. transpiration ou pouls supérieur à 100) (A/B)
 2. Tremblement accru des mains (A/B)
 3. Insomnie (A/B)
 4. Nausée ou vomissements (A/B)
 5. Hallucinations visuelles, tactiles ou auditives transitoires (A/B)
 6. Agitation psychomotrice (A/B)
 7. Anxiété (A/B)
 8. Crises du grand mal (A/B)
- C. Signes et symptômes des critères B entraînent une détresse ou un handicap cliniquement important au niveau social, professionnel ou autre
- D. Signes et symptômes ne doivent pas être expliqués par un autre trouble médical ou mental, incluant l'intoxication ou le sevrage d'une autre drogue

Examen Clinique

- Signes vitaux, examen neurologique
- En cas de suspicion clinique, rechercher et détecter les autres causes possibles

Examens Diagnostiques

- Analyse sanguine
- Marqueurs associés : p. ex. AST, ALT, GGT, VGM pour l'alcool
- Épreuves de fonction hépatique : albumine, bilirubine, rapport international normalisé (RIN)
- Investiguer selon le cas si d'autres causes sont soupçonnées

Prise en charge/Traitement

- Pour la consommation d'alcool :
 - Intensité maximale des symptômes habituellement à 48-72 heures
 - S'améliore vers la 4^e ou 5^e journée
 - Thiamine afin de prévenir l'encéphalopathie de Wernicke et le syndrome de Korsakoff : 100 mg IM quotidiennement pendant plusieurs jours
 - Benzodiazépines, tels que le diazépam, pour gérer les symptômes de sevrage, à moins que le patient soit dans un état de sédation marqué (considérer l'oxazepam, temazepam, lorazepam pour les patients avec des troubles hépatiques)
 - En cas de crises convulsives sévères ou répétées : diazépam IV
 - Si le traitement n'est pas initié lors du sevrage, les convulsions peuvent se présenter après 2-3 jours
 - Pour contrer le besoin de consommer : Antabuse, naltrexone, acamprosate (utilisation non conforme de topiramate, gabapentine, baclofène)
 - Surveiller l'efficacité des médicaments et l'apparition d'effets secondaires
 - Alcooliques Anonymes (>150 rencontres par semaine à Ottawa)
 - Stratégies de réduction des méfaits
- Pour la consommation de benzodiazépines :
 - Réduire la posologie à l'aide de benzodiazépines, de préférence avec des agents à action prolongée tel le diazépam
 - Donner les médicaments selon la fiabilité du patient
 - Lorsque des doses plus faibles sont utilisées, le traitement en externe est préférable

¹⁹ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

²⁰ "Substance Intoxication and Withdrawal", Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Surveiller l'apparition d'effets secondaires, de rebond

10.11 Intoxication aux Opiacés^{21,22}

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Usage récent de la substance
- B. Troubles comportementaux et psychologiques cliniquement significatifs (euphorie suivie d'apathie, dysphorie, agitation ou retard psychomoteur, troubles du jugement) qui se développent pendant ou peu de temps après l'usage de l'opiacé
- C. Myosis (ou mydriase lie à l'anoxie lors d'overdose) et 1 ou plus des signes ou symptômes suivants:
 1. Somnolence ou coma
 2. Trouble de l'élocution
 3. Troubles cognitifs de l'attention ou de la mémoire
- D. Les symptômes ne sont pas dus à un trouble médicale sous-jacent et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, incluant l'intoxication d'une autre substance

Examen Physique

- Signes vitaux, examen neurologique
- Examiner pour la dépression neurologique et cardiorespiratoire
- Examiner le nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Investiguer le nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Symptômes qui durent normalement pour plusieurs heures
- Administration rapide de naloxone
- Appareils de maintien de vie cardiaque avancés, selon le besoin
- Évaluer pour les troubles de substances
 - Si présent, recommander Narcotiques Anonymes (>20 rencontres par semaines à Ottawa)

²¹ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

²² "Substance Intoxication and Withdrawal", Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.12 Sevrage aux Opiacés^{23, 24}

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. La présence d'une des circonstances suivantes :
 1. Arrêt ou réduction d'un usage d'opiacés qui a été massif et prolongé
 2. Administration d'un antagoniste des opiacés après une période d'usage
- B. La présence d'au moins trois des manifestations suivantes se développant de quelques minutes à quelques jours après le critère A
 1. Humeur dysphorique
 2. Nausées ou Vomissements
 3. Douleurs musculaires
 4. Larmolement ou rhinorrhée
 5. Dilatation pupillaire, piloérection, ou transpiration
 6. Diarrhée
 7. Bâillement
 8. Fièvre
 9. Insomnie
- C. Signes et symptômes du Critère B causent une souffrance cliniquement significative ou une altération du fonctionnement dans un milieu social, occupationnel, ou d'autre endroit important
- D. Les signes et symptômes ne sont pas causés par un autre trouble médical et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, y compris une intoxication ou sevrage d'une autre substance
- Autres plaintes subjectives incluent l'anxiété, la fièvre, un sentiment douloureux dans le dos et les jambes, le désir de poursuivre la consommation de la substance, irritabilité, augmentation de la sensibilité à la douleur

Examen Physique

- Signes vitaux, examen neurologique
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Utiliser l'échelle clinique du sevrage des opiacés (COWS) pour évaluer la sévérité
- Investiguer le nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Ne menace pas la survie mais c'est pénible
- Aura probablement besoin de médicaments de soutien +/- les opiacés

Modifier le choix de traitement selon le patient:

- Abstinence
- Prise en charge avec des médicaments non-opioïdes
 - Clonidine
 - Anti diarrhéiques (lopéramide), antiémétiques (dimenhhydrinate), analgésiques (AINS)
- Cesser progressivement en utilisant un opiacé à longue action comme l'oxycotin
 - Assurer une surveillance adéquate
- Thérapie de substitution aux opiacés
 - Methadone en forme oral ou liquide
 - Suboxone sublingual
 - Assurer une surveillance adéquate
- Stratégies de réduction des méfaits
- Narcotiques Anonymes (>20 rencontres par semaines à Ottawa)

²³ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

²⁴ "Substance Intoxication and Withdrawal", Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.13 Intoxication par un stimulant²⁵

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Usage récent d'une substance amphétaminique, de cocaïne ou d'un autre stimulant
- B. Changement comportementaux ou psychologiques problématiques, cliniquement significatifs (p. ex., euphorie ou émoi affectif, changements de la sociabilité, hyper vigilance, sensibilité interpersonnelle, anxiété, tension ou colère, comportements stéréotypés, altération du jugement) qui se sont développés pendant ou peu après l'usage du stimulant
- C. Au moins deux des signes ou symptômes suivants, qui se développent durant ou peu après l'usage du stimulant :
 1. Tachycardie ou bradycardie
 2. Dilatation pupillaire
 3. Augmentation ou diminution de la pression artérielle
 4. Transpiration ou frissons
 5. Nausée ou vomissements
 6. Perte de poids avérée
 7. Agitation ou ralentissement psychomoteur
 8. Faiblesse musculaire, dépression respiratoire, douleurs thoraciques ou arythmies cardiaques
 9. Confusion, crise convulsives, dyskinésies, dystonies, ou coma
- D. Les signes et symptômes ne sont pas imputables à une autre affection médicale et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, y compris une intoxication ou sevrage d'une autre substance

Examen Physique

- Signes Vitaux, examen neurologique
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Test de toxicologie des drogues
- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Prise en charge symptomatique
- Évaluer pour la potentiel d'une trouble liée à l'utilisation des substances
- Stratégies de réduction des méfaits

²⁵ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.14 Sevrage d'un Stimulant²⁶

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Arrêt ou réduction de l'usage prolongé d'une substance amphétaminique, de cocaïne ou d'un autre stimulant
- B. Humeur dysphorique et deux (ou plus) des modifications physiologiques suivantes, apparaissant de quelques heures à plusieurs jours après le critère A :
 1. Fatigue
 2. Rêves intenses et déplaisants
 3. Insomnie ou hypersomnie
 4. Augmentation de l'appétit
 5. Agitation ou ralentissement psychomoteur
- C. Les signes and symptômes du critère B causent une souffrance cliniquement significative ou une altération du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants
- D. Les signes et symptômes ne sont pas imputables à une autre affection médicale et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, y compris une intoxication ou sevrage d'une autre substance

Examen Physique

- Signes Vitaux, dépistage neurologique
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autre causes

Investigations

- Tests sanguins
- Test de toxicologie des drogues
- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autre causes

Prise en Charge/Traitement

- Aucun médicament nécessaire
- Évaluer pour la potentiel d'une trouble liée à l'utilisation des substances
- Stratégies de réduction des méfaits

²⁶ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.15 Intoxication par le Cannabis²⁷

Symptômes/Critères Diagnostiques (DSM V)

- A. Usage récent de cannabis
- B. Changements comportementaux ou psychologiques problématiques, cliniquement significatifs (p. ex., altération de la coordination motrice, euphorie, anxiété, sensation de ralentissement du temps, altération du jugement, retrait social) ...
- C. Deux (ou plus) des signes ou symptômes suivants, se développant dans les 2 heures qui suivent l'usage du cannabis:
 1. Conjonctives injectées
 2. Augmentation de l'appétit
 3. Sècheresse de la bouche
 4. Tachycardie
- D. Les signes ou symptômes ne sont pas imputables à une autre affection médicale et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, y compris une intoxication par une autre substance

Examen Physique

- Signes vitaux, examen neurologique
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Test de toxicologie des drogues - restera dans l'urine pour 20-30 jours
- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Prise en charge des symptômes
- Peut potentiellement précipiter un trouble psychotique, un syndrome amotivationnel, etc.
- Évaluer pour la potentiel d'une trouble liée à l'utilisation des substances
- Stratégies de réduction des méfaits

²⁷ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.16 Sevrage du Cannabis²⁸

Symptômes/Critères de Diagnostiques (DSM V)

- A. Arrêt d'un usage massif et prolongé du cannabis
- B. Au moins 3 des signes et symptômes suivants se développent dans un délai d'environ 1 semaine après le critère A :
 1. Irritabilité, colère ou agressivité
 2. Nervosité ou anxiété
 3. Trouble de sommeil (insomnie, rêves perturbants)
 4. Diminution de l'appétit ou perte de poids
 5. Agitation
 6. Humeur dépressive
 7. Au moins un des symptômes physiques suivants cause de l'inconfort significatif : douleurs abdominales, chevrottement/tremblements, sueurs, fièvres, frissons ou céphalées.
- C. Signes ou symptômes causent une souffrance cliniquement significative ou une altération du fonctionnement
- D. Signes ou symptômes ne sont pas imputables à une autre affection médicale et ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental, y compris une intoxication ou un sevrage d'une autre substance

Examen Physique

- Signes Vitaux, examen neurologique
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Test de toxicologie des drogues
- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Aucun médicament nécessaire
- Typiquement se résout dans quelques semaines
- Évaluer pour la potentialité d'un trouble lié à l'utilisation des substances
- Stratégies de réduction des méfaits

²⁸ "Substance Use Disorders" Melanie Willows, January 10 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.17 Dystonie^{29,30}

Présentation Typique

- Jeune homme <30 ans
- Utilisation des antipsychotiques puissants
- Symptômes commencent d'habitude à l'intérieur d'une semaine de traitement

Symptômes

- Torticollis
- Langue enflée
- Trismus
- Crise oculogyrique
- Opisthotonos
- Hyperpronation dystonique
- Spasme des adducteurs laryngés

Examen Physique

- Examiner le patient pour identifier les symptômes
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Anticholinergiques oraux: benztropine, procyclidine (intraveineux ou intramusculaire si c'est un cas sévères)
- Diphenhydramine oral ou intraveineux
- Benzodiazépine orale or intraveineuse
- Réviser le besoin pour et le dosage des antipsychotiques
- Maintenir les anticholinergiques ou les benzodiazépines pour 4-6 semaines

²⁹ "Movement Disorders and Extrapryramidal Symptoms", Alain Labelle, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

³⁰ "Psychopharmacology of Psychotic Illness", Elliott K. Lee, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.18 Parkinsonisme^{31,32}

Présentation Typique

- Femme âgée
- Antécédents des problèmes neurologiques
- Utilisation d'un antipsychotique très puissant à dosage élevé
- Début à l'intérieur de 30 jours

Symptômes

- Bradykinésie
 - Diminution de l'activité motrice de fond
 - Exécution lente des mouvements avec de la difficulté à les initier
 - Fatigue progressive et diminution d'amplitude des mouvements
 - Interruption du flow des mouvements consécutifs
- Rigidité
 - Augmentation dans le tonus musculaire de repos
- Tremblement

Examen Physique

- Examiner le patient pour identifier les symptômes
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autre causes

Investigations

- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autre causes

Prise en Charge/Traitement

- Modifier le régime d'antipsychotiques
 - Essai d'un antipsychotique de nouvelle génération
 - Clozapine
- Anticholinergiques
 - Benztropine
 - Kemadrin
- Agonistes de dopamine
 - L-dopa
 - Bromocriptine
 - Lisuride
 - Pergolide
- Antagonistes de sérotonine 5HT2

³¹ "Movement Disorders and Extrapryamidal Symptoms", Alain Labelle, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

³² "Psychopharmacology of Psychotic Illness", Elliott K. Lee, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.19 Akathisie^{33,34}

Présentation Typique

- Femme de moyen âge
- Utilisation d'un antipsychotique puissant
- Début variable de symptômes

Symptômes

- Ne peut pas rester assis
- Dysphorie
- Appréhension
- Anxiété
- Tension
- Impatience
- Irritabilité

Examen Physique

- Examiner le patient pour identifier des symptômes
- Examiner comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Investiguer comme nécessaire si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Modifier le régime d'antipsychotiques
 - Essai d'un antipsychotique de nouvelle génération
 - Clozapine
- Anticholinergiques
- Bêta-bloquants
 - Propanolol
- Benzodiazépines
 - Lorazépam
 - Clonazépam
- Antagoniste de Sérotonine 5HT2

³³ "Movement Disorders and Extrapyrimal Symptoms", Alain Labelle, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

³⁴ "Psychopharmacology of Psychotic Illness", Elliott K. Lee, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.20 Dyskinésie Tardive^{35,36}

Présentation Typique

- Âge avancé
- Femme
- Exposition prolongée aux antipsychotiques puissants (>3 mois d'usage)
- Début de symptômes variable

Symptômes

- Mouvements moteurs involontaires qui sont anormaux et répétitifs dans plus d'une partie du corps après une exposition prolongée aux antipsychotiques
 - Ex: Protrusion et roulement de la langue, sucement et claquement des lèvres, mouvements de mastication, dyskinésie du visage, mouvements involontaires du corps et des extrémités

Examen Physique

- Examiner le patient pour identifier des symptômes
- Examiner de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Investiguer de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Modifier le régime d'antipsychotiques
 - Minimiser le dosage
 - Essai d'un antipsychotique de nouvelle génération
 - Clozapine
- Tétrabénazine (inhibiteur du VMAT-2)
- Clonazepam
- Toxine botulique
- Propranolol
- Reserpine
- Ondansetron
- Cessation des antipsychotiques
- Vitamine E

³⁵ "Movement Disorders and Extrapyrarnidal Symptoms", Alain Labelle, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

³⁶ "Psychopharmacology of Psychotic Illness", Elliott K. Lee, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.21 Syndrome Malin des Neuroleptiques (SMN)^{37,38}

Facteurs de Risques

- Usage des antipsychotiques
- Augmentation rapide du dosage
- Anormalités psychomotrices extrêmes
- Déshydratation
- Trouble affectif
- Usage des médicaments intramusculaire
- Homme
- Affection médicale

Symptômes (FRAME)

- Fièvre
- Rigidité
- Instabilité Autonominique
 - Fréquence cardiaque élevée, tension artérielle instable, diaphorèse
- Changement dans le statut de l'état **M**ental
- Extra
 - Changements de labo - ex: numération des globules blancs élevée (leucocytose)

Examen Physique

- Signes vitaux, examen neurologique
- Examine de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins
- Investiguer de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Hospitalisation
- Arrêter tous les antipsychotiques
- Traitement de soutien
 - Antipyrétiques, hydratation
- Agonistes de dopamine
 - Bromocriptine, amantadine
- Myorelaxant
 - Dantrolène

³⁷ "Movement Disorders and Extrapryramidal Symptoms", Alain Labelle, January 11 2017, uOttawa Faculty of Medicine

³⁸ "Psychopharmacology of Psychotic Illness", Elliott K. Lee, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.22 Anorexie Mentale³⁹

Information Générale

- Majoritairement chez les femmes (90%)
- Les jeunes sont plus affectés (13-20 ans); il y a une distribution bimodale à 14 et à 18 ans
- 5% se présentent après 20 ans
- Les patients ont souvent des comorbidités de dépression, trouble obsessionnel-compulsif, trouble d'anxiété généralisé ou phobie sociale

Symptômes/Critères Diagnostiques

- A) Restriction de l'ingestion menant à un poids corporel très bas
- B) Peur intense de prendre du poids
- C) Altération de la perception du poids ou de la forme de son propre corps
 - Influence excessive du poids sur l'estime de soi
 - Dénier de la gravité de la maigreur actuelle
- Spécifier selon 2 types : type restrictif ou type avec crises de boulimie/vomissements ou prise de purgatifs
- Symptômes Associés
 - Exercice physique excessif
 - Agitation
 - Vomissement provoqué
 - Usage des pilules minceurs et laxatifs

Examen Physique

- Signes vitaux, taille/poids, état d'hydratation
- Examine la peau pour la sécheresse, les mains pour le signe de Russell, élargissements des glandes parotides, atrophie des muscles, érosions dentaires
- Examine de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins (glucose, électrolytes, test de la fonction hépatique, azote uréique sanguin, Cr, TSH)
- Électrocardiogramme si on soupçonne des complications cardiaques
- Investiguer de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Évaluation biopsychosociale complète
- Renversements des résultats de la famine et surveillance médicale
 - Réadaptation nutritionnelle
 - Planification des repas
- Aucun médicament n'est efficace (antipsychotique atypique, spécifiquement l'olanzapine qui peut diminuer la détresse)
- Traitement psychologique
 - Thérapie familiale pour les enfants et les adolescents
 - Thérapie cognitivo-comportementale, psychothérapie interpersonnelle, thérapie motivationnelle
- Support, éducation sur le trouble
- Traiter les comorbidités (notez que les ISRS ne sont pas effectifs chez les personnes atteintes de malnutrition)

³⁹ "Eating Disorders", Leanna Isserlin, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.23 Boulimie⁴⁰

Information Générale

- Majoritairement chez les femmes
- Les jeunes sont plus affectés (16.5-19 ans)
- Les patients ont souvent des comorbidités de dépression, trouble d'anxiété généralisé, phobie sociale, abus de substance; idée suicidaire est commun et doit être surveillé

Symptômes/Critères Diagnostiques

- A) Les frénésies alimentaires récurrentes:
 - Ingestion de grandes quantités de nourriture dans une période de temps limité
 - Perte de contrôle sur le comportement alimentaire pendant la crise
- B) Comportements compensatoires récurrents pour prévenir un gain de poids
 - Vomissement
 - Laxatif
 - Jeûne
 - Exercice physique excessif
- C) A et B surviennent au moins une fois par semaine pendant trois mois
- D) L'estime de soi est influencée de manière excessive par le poids et la forme corporelle
- E) Ce n'est pas le trouble d'anorexie mentale

Examen Physique

- Signes vitaux, taille/poids, état d'hydratation
- Examine la peau pour la sècheresse, les mains pour le signe de Russell, élargissements des glandes parotides, atrophie des muscles, érosions dentaires
- Examine de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins ((glucose, électrolytes, test de la fonction hépatique, azote uréique sanguin, Cr, TSH)
- Électrocardiogramme si on soupçonne des complications cardiaques
- Investigue d'une façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Prise en Charge/Traitement

- Une évaluation biopsychosociale complète
- Renversements des résultats de la famine et surveillance médicale
 - Réadaptation nutritionnelle
 - Planification des repas
- Inhibiteur sélectif du recaptage de la sérotonine (ISRS) à des doses élevées
 - Fluoxétine (50-80 mg/jour)
- Psychothérapie
 - Thérapie familiale pour les enfants et les adolescents
 - Thérapie cognitivo-comportementale
 - Psychothérapie interpersonnelle
- Support, éducation sur trouble
- Traiter les comorbidités

⁴⁰ "Eating Disorders", Leanna Isserlin, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.24 Hyperphagie Compulsive⁴¹

Information Générale

- Ratio davantage égal entre femme:homme comparé aux autres désordres alimentaires (ratio 3.5:2)
- Présent typiquement durant l'adolescence et chez les adultes

Symptômes/Critères Diagnostiques

- Hyperphagie au moins une fois par semaine pour 3 mois
- Hyperphagie associé avec au moins 3 ou plus des éléments suivants :
 - Manger rapidement
 - Manger jusqu'à être inconfortablement rassasié
 - Manger de grandes quantités même sans avoir faim
 - Manger seul
 - Se sentir dégoûté, déprimé ou coupable après avoir mangé
- Aucun comportement compensatoire ou de purge
- Pas anorexie mentale ou boulimie

Examen Physique

- Signes vitaux
- Examine de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Investigations

- Tests sanguins (FSC)
- Examine de façon appropriée si on soupçonne d'autres causes

Traitement

- Psychothérapie
 - Thérapie cognitivo-comportementale (TCC) (individuelle ou en groupe)
 - Psychothérapie interpersonnelle
 - Thérapie comportementale dialectique
- Médicaments
 - Sertraline
 - Imipramine
 - Citalopram
 - Escitalopram
 - Topiramate

⁴¹ "Eating Disorders", Leanna Isserlin, January 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.25 Anxiété et Stress⁴²

Patient Typique

- Aigüe
 - Attaques de panique
 - Stimulation autonome (sympathique)
- Chronique
 - Tension
 - Épuisement
 - Symptômes somatiques inexpliqués

Causes

- Gènes
- Environnement
- Menace/Danger
- Personnalité

Anxiété de Séparation

- Peur ou anxiété marquée par la séparation des figures d'attachement qui est inappropriée pour le développement (peur principale - bien-être ou mort d'un être cher ou un événement fâcheux qui arrive à soi-même)
- Cauchemars et symptômes physiques de détresse
- Durée de 4 semaines requise pour le diagnostic durant l'enfance; durée d'au moins 6 mois pour le diagnostic chez les adultes

Phobie Spécifique

- Peur marquée, anxiété ou évitement des circonstances, objets ou situations qui sont hors de proportion par rapport au risque de danger réel

Anxiété Sociale

- Peur, anxiété ou évitement marqué des situations sociales et des situations qui demandent d'être le centre de l'attention ou d'être examiné/scruté. Des exemples de situations sont d'être observé en parlant, mangeant ou performant devant d'autres personnes. Hors de proportion par rapport au danger réel

Agoraphobie

- Peur, anxiété ou évitement de 2 ou plusieurs des situations suivantes: transport public, espaces ouverts, espaces fermés, lignes ou foules, se retrouver seul à l'extérieur de la maison (peur principale - échappement est difficile ou l'aide peut ne pas être disponible lors d'une attaque de panique ou lors du développement de symptômes de paniques ou gênants)

Trouble Panique

- Attaques de panique récurrentes et inattendues – poussée abrupte et intense de peur ou inconfort qui atteint son maximum dans quelques minutes et qui inclut 4 ou plus des symptômes spécifiques (stimulation sympathique, autres symptômes physiques et cognitifs)
- Préoccupation constante ou inquiétude d'avoir une autre attaque de panique ou des comportements d'évitement mal adapté pour au moins 1 mois

Trouble d'Anxiété Généralisée

- Anxiété et inquiétude marquée, la majorité des jours, dans plusieurs domaines (finance, travail, école, etc)
- Excessif et difficulté à contrôler (inclut plusieurs fois la question "et si?")
- Dure au moins 6 mois

⁴² "Anxiety and Stress: Overview" J. Shlik, January 16 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Comporte au moins 3 symptômes physiques: agitation, fatigue, difficulté de concentration, irritabilité, tension musculaire, perturbation du sommeil

Caractéristiques du Trouble de l'Anxiété au Courant de la Vie

	Enfance, adolescence	Adulte	Ainé
Présentation	Irritabilité, pauvre sommeil, symptômes comportementaux et somatiques	Fatigue, pauvre sommeil, irritabilité, symptômes somatiques	Symptômes somatiques et cognitifs, fatigue, insomnie
Contexte	École	Travail/vie sociale	AVQ, santé
Fardeau	Refus de l'école, développement social, fardeau sur la famille	Invalidité, dysfonction interpersonnelle	Fardeau à l'aidant, santé physique, mortalité prématurée
Comorbidités	Dépression, autres troubles d'anxiété	Dépression, autres troubles d'anxiété, abus de substance	Dépression, démence

Traitement

- Éducation et réassurance
- Thérapies psychosociales
- Thérapie cognitivo-comportementale (TCC)
- Thérapie d'exposition
- Thérapies pharmacologiques
 - Antidépresseurs ISRS (SSRI) ou ISRN (SNRI)
 - Benzodiazépines-anxiolytiques (court terme), autres antidépresseurs
 - Antipsychotiques, stabilisateurs de l'humeur (si trouble bipolaire concomitant ou comme adjuvant aux antidépresseurs)

10.26 TDAH (ADHD)⁴³

Patient Typique

- Enfant d'âge scolaire (4-16 ans)

Causes

- Génétique (0.76)
- Facteurs non-génétiques (faible poids de naissance/prématurité, tabac maternel ou consommation d'alcool durant la grossesse, difficultés psychosociales)
- Dysfonctionnement des catécholamines (norépinéphrine et dopamine)

Critères Diagnostiques du DSM-5

- Symptômes d'inattention (>6/9) ET/OU symptômes d'hyperactivité-impulsivité (>6/9) qui persistent pour au moins **6 mois** (**Note:** pour les adolescents et adultes (>17 ans), >5 symptômes sont requis)
- Plusieurs symptômes doivent avoir été présents avant l'âge de 12 ans
- Plusieurs symptômes doivent être présents dans > 2 sphères
- Interférence importante avec le fonctionnement (école, sociale, famille, travail)
- Symptômes ne sont pas expliqués par un autre trouble de santé mentale ou problème médical

Comorbidités

- Trouble de l'humeur
 - Trouble de dépression majeure
- Trouble anxieux
 - Phobie sociale
 - Trouble de l'anxiété généralisée
- Trouble d'abus de substance

Évaluation chez les Enfants et Adolescents

- Entrevue des parents incluant l'histoire du développement (changements récents majeurs ou stressors dans la vie de l'enfant)
- Entrevue de l'enfant/adolescent
- Information venant d'autres sources (professeurs, etc)

Évaluation chez les Adultes

- Histoire Bio-Psycho-Sociale
- Histoire brève de l'enfance et des symptômes du TDAH durant l'enfance
- Évaluer les symptômes de TDAH dans la vie adulte

Investigations – Évaluation Médicale

- Ouïe, vision, sommeil, blessure à la tête, convulsions

Traitement

- Non-Pharmacologique:
 - Psychoéducation
 - Formation en gestion comportementale parentale
 - Intervention comportementale sociale et académique
- Psychothérapie (TCC (CBT))
- Pharmacologique:
 - Methylphenidate (Ritalin, Concerta, Biphentin)
 - Amphetamines (Adderall, Vyvanse)
 - Non-stimulant (Atomoxetine)

⁴³ "ADHD, Oppositional Defiant Disorder, Conduct Disorder", Dhiraj Aggarwal, January 17 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.27 Trouble des Conduites⁴⁴

Patient Typique

- Patient d'âge scolaire (4-16 ans)

Causes

- Multifactoriel = génétique et environnement

Critères Diagnostiques DSM-5

- Comportement répétitif et persistant
 - Violation des droits fondamentaux d'autrui ou les normes et règles sociales correspondant à l'âge du sujet
 - > 3 des 15 comportements au cours des 12 derniers mois (au moins 1/15 au cours des 6 derniers mois)
- Perturbation du comportement entraîne une altération cliniquement significative (social, académique, occupation)
- Si > 18 ans, le trouble ne répond pas aux critères de la personnalité antisociale

Comorbidités

- Trouble de l'apprentissage
- Anxiété
- Trouble d'humeur – dépression ou bipolaire
- Trouble d'abus de substance

Traitement

- Non-Pharmacologique :
 - Entraînement aux aptitudes de résolution de problèmes cognitifs
 - Formation sur la prise en charge à l'intention des parents
 - Thérapie familiale
 - Thérapie multisystémique
- Traiter les conditions co-morbides:
 - TDAH – stimulants
 - Dépression –ISRS, bupropion
 - Anxiété –ISRS, buspirone
- Traiter les symptômes du trouble des conduites:
 - Impulsivité/agressivité: stabilisateurs de l'humeur, neuroleptique, agonistes alpha-2
 - Hyperactivité: stimulants, agonistes alpha-2

⁴⁴ "Disruptive Behavior Disorders" C. Robertson, January 17 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.28 Trouble d'Opposition avec Provocation(TOP)⁴⁵

Patient Typique

- Enfant d'âge scolaire (4-16 ans)

Causes

- Multifactoriel = tempérament, gènes and environnement

Critères Diagnostiques DSM-5

- Tendance d'avoir une humeur colérique/irritable, comportement argumentatif/défiant, ou caractère vindicatif durant au moins 6 mois, avec >4 symptômes de toute catégorie, durant des interactions avec >1 personne (qui n'est pas frère/soeur)
- La perturbation du comportement est associé avec de la détresse chez l'individu ou les gens dans le contexte social immédiat de l'individu ou cause un déclin significatif dans le fonctionnement
- Les comportements ne se produisent pas exclusivement durant le cours d'une psychose, d'utilisation de substance, du trouble dépressif ou du trouble bipolaire

Co-morbidités

- TDAH
- Augmentation du risque des troubles anxieux et du trouble dépressif
- Trouble d'apprentissage
- Trouble de conduite

Traitement

- Non-Pharmacologique :
 - Formation pour les parents
 - Thérapie d'interaction parent-enfant
 - Psychothérapie individuelle
 - Psychothérapie familiale
 - Formation de compétences sociales
- Pharmacologique
 - TOP + TDAH: utiliser les médicaments de première ligne pour le TDAH
 - TOP seul – les stimulants n'aident pas!

⁴⁵ "Disruptive Behavior Disorders" C. Robertson, January 17 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.29 Insomnie⁴⁶

Patient Typique

- Tous les groupes d'âge : La présentation la plus commune est entre 30-50 ans, prédomine chez les femmes

Causes

- Évènement personnels stressants
- Stresseurs futurs (examens, légal, etc)
- Maladie aigue
- Peut être constitutionnel : Un dormeur au sommeil peu profond tout la vie, qui est facilement réveillé, avec hyper-réveil persistant

Critères Diagnostiques DSM-5

- Présente pour au moins 3 mois et à lieu au moins 3 nuits par semaine
- Ne peut pas être expliquée par un problème psychiatrique :
 - Trouble anxieux
 - Trouble d'abus de substance (surtout alcool et cocaïne)
 - Trouble d'humeur
 - Psychose
- Ne peut pas être expliquée par une condition médicale chronique (ex : diarrhée), un trouble de sommeil spécifique (ex : apnée du sommeil) ou par une substance (ex : abus de drogues ou médicament)
- Pourrait être expliqué par une fausse perception des besoins de sommeil ou de la quantité de sommeil qui se produit.

Évaluation

- Histoire psychiatrique (Critique!!)
 - Quantité d'insomnie (au moins 31 min. 3x/semaine)
 - Quand l'insomnie a débuté (événements de vie récents et stress)
 - Est-ce que le patient prend des siestes durant la journée? (plusieurs patients souffrant "d'insomnie" ne sont pas objectivement fatigués lors de la journée, contrairement aux patients avec l'apnée du sommeil).
 - Est-ce que le patient travaille en quarts de travail? Est-ce que les quarts changent plus que chaque 2 semaines?
 - Dans quelle partie de la nuit est-ce que l'insomnie arrive? (au début = anxiété; tard= dépression)
 - Est-ce que c'est associé avec des causes physiques ou environnementales
 - Est-ce qu'il y a de la consommation d'alcool après 19h ou de la consommation de caféine après 14h?

Traitement

- Insomnie aigue (qui dure moins de 3 mois)- rassurer, support; benzodiazépines à court terme
- Insomnie chronique ⑦ demander des questions sur l'histoire psychiatrique au sujet de l'abus de substance, dépression, anxiété; questionner sur l'hygiène du sommeil, siestes, caféines, quart de travail
 - Traiter les problèmes psychiatriques, si présents, ou référer à un psychiatre
 - Problème de sommeil physique? Référer à un laboratoire pour une étude du sommeil
 - Suggérer une Thérapie Cognitivo-Comportementale (TCC) avec un psychologue
 - Hygiène du sommeil
 - Inclut plusieurs concepts, incluant la limitation de caféine et d'alcool en soirée, en plus de diminuer les stimulations et le temps d'écran avant de se coucher.
- Médicaments communs utilisés pour traiter l'insomnie à court terme seulement (2 semaines):
 - Trazodone, Doxepine, Temazepam, Lorazepam, Clonazepam, Zopiclone, Zolpidem

⁴⁶ "Insomnia", Alan B. Douglass, January 18 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.30 Troubles liés à des Traumatismes et à des Facteurs de Stress⁴⁷

Patient Typique

- Individu ayant vécu ou témoigné d'un événement stressant perçu comme étant terrible ou incontrôlable
- Apprendre la nouvelle qu'un événement terrible est arrivé à un être cher
- Exposition répétée ou extrême aux détails aversifs d'un traumatisme (ex: premiers intervenants ou investigateurs de scène de crime)

État de Stress Aigu

- Revivre certaines expériences (souvenirs, rêves, souvenirs dissociatifs, détresse **Ψ ou Px prolongée en réponse à des signaux internes ou externes**)
- Humeur négative (émoussement de la réactivité)
- Hyper-éveil
- Évitement
- Dissociation
 - Réduction de la **conscience** de son entourage
 - Amnésie
- Diagnostic: 9+ (des 14) symptômes pour >2 jours mais <1 mois

État de Stress Post-Traumatique

- 4 groupes de symptômes
 - Symptômes intrusifs (Revivre une expérience) (au moins 1 symptôme)
 - Évitement (au moins 1 symptôme)
 - Cognition et humeur négatives (au moins 2 symptômes)
 - Augmentation de l'éveil et de la réactivité (au moins 2 symptômes)
- Diagnostic: Exposition et symptômes pour plus d'un mois
- Symptômes causent une **déficiencia cliniquement significative** socialement, académiquement ou dans d'autres sphères du fonctionnement importantes
- Symptômes ne sont pas mieux expliqués par un autre diagnostic

Évaluation

- Histoire psychiatre dans un endroit privé et confortable
 - Type de trauma – âge auquel l'événement s'est passé
 - Réaction au trauma
 - Facteurs de risque (ex : abus lors de l'enfance, femme, dissociation au moment du traumatisme, aucun support psychologique)
 - Facteurs protecteurs
 - Évaluer le niveau de fonction

Stages de Traitement pour les Traumatismes

- Stage 1 - Stabilisation
 - Le but est de contrôler les symptômes (ex : sobriété, comportement suicidaire, traitement des comorbidités)
 - Pharmacothérapie :
 - Médicaments de base
 - ISRS (SSRIs) (Paroxetine, Sertraline, Fluoxetine)
 - ISRN (SNRIs) (Venlafaxine)
 - Médicaments d'ajout
 - Insomnie: Trazodone, Mirtazapine, Zopiclone, Seroquel
 - Cauchemar: Prazosin, Nabilone

⁴⁷ "Trauma-Stressor Related Disorders", Helene Cadotte, January 18 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Psycho-éducation
 - TCC (adapté pour PTSD) - surtout pour le PTSD lié à l'abus lors de l'enfance ou si le PTSD est comorbide avec un trouble de personnalité borderline.
- Stage 2 - Traitement axé sur le trauma ; deuil; donner un sens au trauma
 - Le but est de pouvoir vivre dans le présent au lieu du passé
 - Psychothérapie
 - Thérapie d'exposition prolongée (Semblable au TCC, implique une exposition in-vivo)
 - Thérapie du Processus Cognitif (TPC) et Narration
 - Intégration neuro-émotionnelle par les mouvements oculaires et retraitement (EMDR)
- Stage 3 - Reconnection (avec les amis, la communauté et activité liées au travail)

Traitement du Traumatisme Aigu

- Fournir les besoins de base au besoin (ex: logement, nourriture)
- Psycho-éducation et support social
- Séance de verbalisation après l'incident critique - controversé
 - Aucune preuve de l'efficacité avec une ou plusieurs session de verbalisation psychologique
 - Peut interférer avec le cours naturel de la guérison
- Observer attentivement pour des symptômes (la plupart des gens ne vont pas développer de PTSD- il faut dépister pour les facteurs de risque.

10.31 Trouble de Personnalité⁴⁸

Patient Typique

- Fin d'adolescence ou début de l'âge adulte, avec des difficultés interpersonnelles importantes

Causes

- L'hérédité génétique des troubles de personnalité est similaires à celle de la personnalité
- Expériences négatives durant l'enfance (ex: abuse physique/émotif/sexuel, négligence physique/émotive)

Critères Diagnostiques DSM-5

- Déficience modérée dans le fonctionnement de la personnalité (LPFS)
- Un ou plusieurs traits pathologiques de personnalité:
 - Antisociale
 - Limite (borderline)
 - Schizotypique
 - Évitante
 - Obsessive-Compulsive
 - Narcissique
- Les troubles sont relativement inflexibles et affectent plusieurs situations personnelles et sociales
- Les troubles sont relativement stables au fil du temps, débutent souvent à l'adolescence ou début de la vie adulte

Trouble de la Personnalité du Groupe A

- Ces troubles ont tous des liens génétiques avec la schizophrénie (La personnalité schizotypique à le lien le plus fort)
- Schizoïde
 - Détachement des relations sociales
 - Restriction de la gamme de l'expressivité émotionnelle dans les situations interpersonnelles
- Schizotypique
 - Inconfort important et diminution de la capacité d'avoir des relations rapprochées
 - Distorsions cognitives ou de perception (croyances étranges)
 - Excentricité du comportement (langage ou comportement)
- Paranoïde
 - Suspicion et méfiance envers les autres
 - Les intentions des autres sont interprétées comme étant malveillantes

Trouble de la personnalité du groupe B

- Histrionique
 - Émotivité excessive (change rapidement et semble superficielle)
 - Quête d'attention (comportement séductif ou provocation inappropriée; apparence, discours impressionniste; dramatique/théâtral)
- Antisociale
 - Mépris et violation des droits des autres
 - Manifeste depuis l'âge de 15 ans (trouble de conduite)/doit avoir au moins 18 ans
- Narcissique
 - Grandiosité – fantasmes ou comportements
 - Besoin d'admiration
 - Manque d'empathie et exploitation interpersonnelle
- Limite
 - Instabilité des relations interpersonnelles, image de soi négative et affect
 - Impulsivité marquée

⁴⁸ "Personality Disorders" Deanna Mercer, January 19 2017, uOttawa Faculty of Medicine

Trouble de Personnalité du Groupe C

- Obsessive-Compulsive
 - Ordre, perfectionnisme mental et contrôle interpersonnel
 - Au dépend de la flexibilité, de l'ouverture et de l'efficacité
 - À ne pas confondre avec le trouble obsessionnel-compulsif
- Évitant
 - Inhibition sociale
 - Sentiment d'être inadéquat
 - Hypersensitivité à l'évaluation négative
- Dépendant
 - Besoin excessif et pervasif qu'on s'occupe de soi
 - Ceci mène à un comportement soumis et dépendant et à une peur de l'abandon

Complications

- Déficit fonctionnel
 - A un impact négatif important sur la qualité de vie
- Augmentation du risque de suicide
- Diminution de l'espérance de vie de 15 à 20 ans
- Risque augmenté d'avoir d'autres troubles psychiatriques (dépression, anxiété, abus de substance)

Évaluation

- Histoire psychiatrique et psychosociale

Traitement

- Psychothérapie

10.32 Trouble de la Personnalité Limite (Borderline Personality Disorder)⁴⁹

Patient Typique

- Tard dans l'adolescence ou jeune adulte

Causes

- L'héritabilité génétique des troubles de la personnalité est similaire à l'héritabilité de la personnalité
- Expériences néfastes de l'enfance (Adverse Childhood Events) (ex: abus physique/émotif/sexuel, négligence physique/émotive)

Critères Diagnostiques DSM-5

- Patron d'instabilité envahissante au niveau des relations interpersonnelles, de l'image de soi et de l'affect, impulsivité importante.
- Affect: Labilité émotionnelle, problème avec la gestion de la colère
- Comportements: Suicide et automutilation, Impulsivité (sexe, frénésie alimentaire, vitesse au volant, promiscuité)
- Relations: Chaotiques, idéalisation/dévaluation, peur de l'abandon
- Cognitif/image de soi: Vide, sentiment d'identité instable, stress peut causer de légers symptômes psychotiques, dissociation

Co-morbidités

- Troubles de l'humeur
 - Dépression, dysthymie, trouble bipolaire
- Troubles alimentaires
 - Anorexie, boulimie, obésité
- Troubles anxieux
- Troubles de l'abus de substance

Évaluation

- Histoire psychiatrique

Traitement

- Psychothérapie (Thérapie comportementale dialectique ou Good Psychiatric Management (GPM))
- Hospitalisation en cas de crise – court terme
 - Après une tentative de suicide sérieuse
 - Psychose/désorganisation sévère
- Médicaments pour traiter les autres troubles psychiatriques (dépression and anxiété) et à court terme pour le sommeil

⁴⁹ "Personality Disorders", Deanna Mercer, January 19 2017, uOttawa Faculty of Medicine

10.33 Trouble du Spectre de l'Autisme⁵⁰

Patient Typique

- Enfant d'âge scolaire (4-16 ans)

Causes

- Génétiques
 - Syndromes génétiques connus, mutations définies, variations de novo
 - Désordre d'un seul gène (syndrome du X-fragile, sclérose tubéreuse, Prader-Willi, Neurofibromatose)
- Facteurs environnementaux
 - Âge parental avancé (esp. > 40 ans), antiépileptiques maternels

Critères Diagnostiques DSM-5

- Critère A:
 - Déficits en réciprocité émotionnelle et sociale
 - Déficits en communication non-verbale et comportements utilisés pour les interactions sociales
 - Déficits au niveau du développement, du maintien et de la compréhension des relations sociales
- Critère B :
 - Mouvements stéréotypés ou répétitifs, utilisation d'objets ou de la parole
 - Insiste sur la stabilité, adhérence rigide à des routines ou des actions ritualisées de comportement non- verbal
 - Intérêts hautement spécifiques, avec une fixation qui est anormalement intense
 - Hyper or hypo-réactivité aux stimuli sensoriels ou intérêt anormal envers les aspects sensoriels de l'environnement
- Symptômes doivent être présents lors de la période de développement précoce
- Symptômes causent une déficience cliniquement significative socialement, académiquement ou dans d'autres sphères du fonctionnement importantes
- Symptômes ne sont pas mieux expliqués par une déficience intellectuelle ou un retard du développement global

Co-morbidités

- Déficience intellectuelle
- TDAH
- Déficit du langage spécifique
- Anxiété et dépression, TOC
- Trouble du développement moteur

Évaluation

- Histoire psychiatrique
- Observation de l'enfant incluant durant le jeu
- Observations collatérale des enfants dans plusieurs cadres sociaux
- Évaluation physique: Identifier des traits dysmorphiques en incluant l'examen neurologique, la circonférence de la tête, la vision et l'ouïe
- Évaluation psychologique: Évaluation cognitive, compétences d'adaptation
- Évaluer la parole/langage/communication
- Évaluation (sensitive/motrice) par un ergothérapeute
- Évaluation médicale: Analyse chromosomique par microréseaux, Test moléculaire de l'ADN

Traitement

- Non-Pharmacologique :Applied Behavior Analysis (ABA) ou Intensive Behavioural Intervention

⁵⁰ "Autism Spectrum Disorder", Dhiraj Aggarwal, January 20 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Pharmacothérapie: Risperidone et Aripiprazole sont approuvés pour l'irritabilité chez les enfants et adolescents avec l'autisme

10.34 Délirium^{51,52}

Patient Typique

- Âgé

Causes (IWATCHDEATH)

- Infection
- Withdrawal/Intoxication – Sevrage/Intoxication
- Acute Metabolic – Problème métabolique aigu
- Trauma
- CNS pathology – Pathologie du système nerveux central
- Hypoxie
- Déficiences - carences
- Endocrine
- Acute vascular/MI – Pathologie vasculaire aiguë/Infarctus du myocarde
- Toxines (induites par les médicaments)
- Heavy metals - Métaux lourds

Critères Diagnostiques DSM-5

- Altération de l'attention et de la conscience
- Aiguë, changement de l'état ultérieur, fluctuations
- Une autre altération cognitive (ex: mémoire, désorientation, langage, habileté visuo-spatiale, perception)
- Pas mieux expliqué par un autre trouble neurocognitif ou une réduction sévère du niveau de conscience
- Due à l'effet physiologique direct d'une condition médicale, d'une substance, toxine, ou étiologies multiples
- Spécifier si aigu ou persistant et si hypoactif, hyperactif ou mixte

Facteurs de Risque

- Facteurs de risque indépendants :Top 4: Déficit visuel, toute maladie sévère, déficience cognitive, urée/créatinine élevée
- Histoire démographique/médicale: Mâle, âge >75, soins de longue durée, déficit sensoriel
- Histoire psychiatrique: Histoire de délirium, autres troubles neurocognitifs, dépression, bipolaire, schizophrénie, drogues/alcool
- Médicaments: Polypharmacie, médicaments anticholinergiques, médicaments 5-HT
- Autres (état général): Déshydratation, malnutrition, manque de sommeil, douleur, IV, cathéter, contentions

Investigations

- Signes vitaux, examen physique, état d'hydratations
- Laboratoires de base: FSC, électrolytes, BUN/Cr, glucose, TSH, B12, LFTs, Ca, Albumine
- Rechercher une infection (Analyse des urines, radiographie thoracique) +/- culture sanguine

Conséquences

- Durée prolongée du séjour à l'hôpital
- Réhabilitation/résultats fonctionnels négatifs
- Taux d'institutionnalisation augmentés
- Augmentation du risque de déclin cognitif

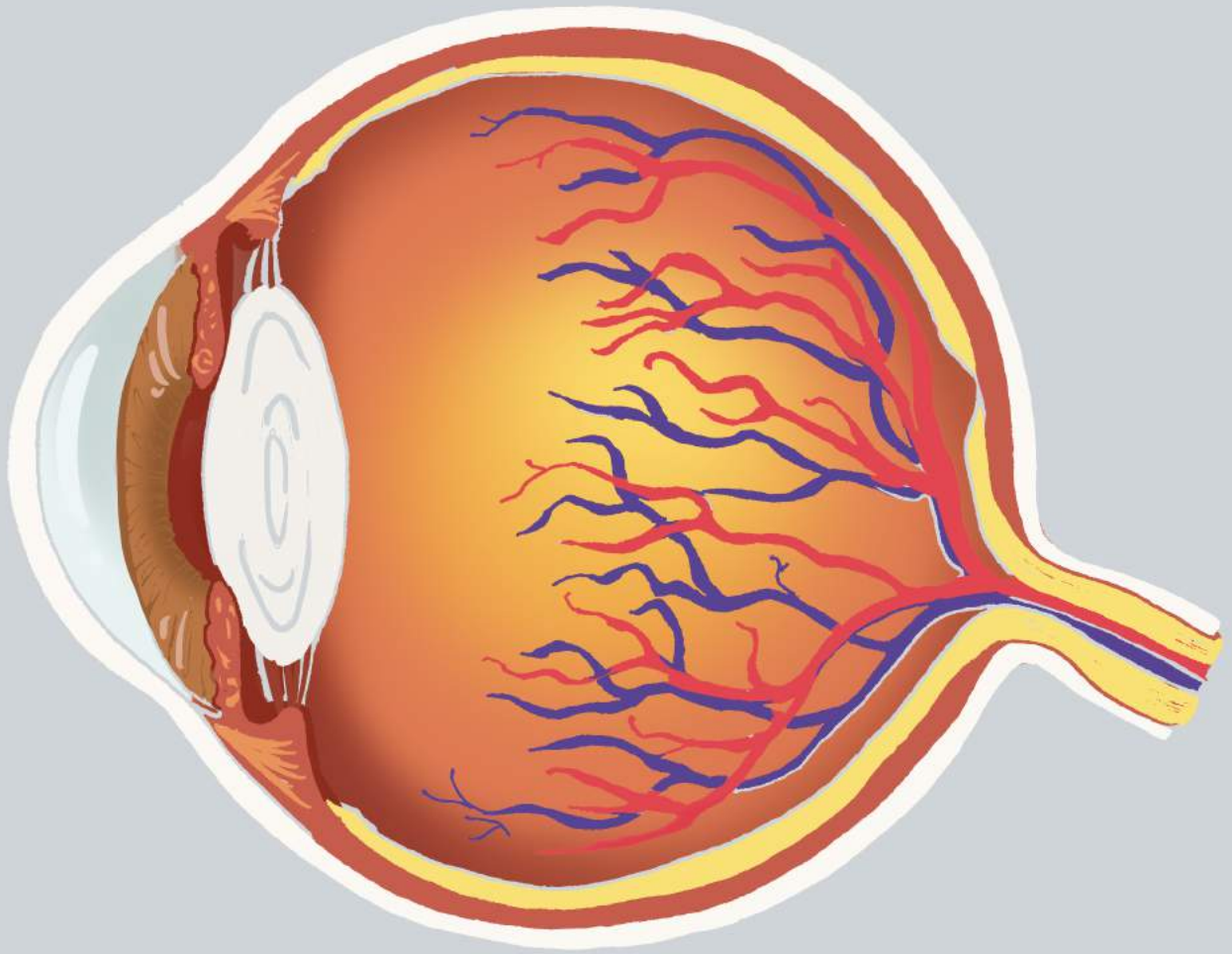
⁵¹ "Neurocognitive Disorders", Soojin Chun, January 4 2017, uOttawa Faculty of Medicine

⁵² "Acute Confusion in the Elderly", Barbara Power, March 31 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Taux de mortalité augmentés

Traitement

- Diagnostic précis - Le délirium hypoactif est souvent diagnostiqué comme une dépression
- Renverser les signes et symptômes psychotiques (Haldol pour traiter l'agitation sévère)
- Identifier et traiter les causes sous-jacentes- À noter : environ 10% des cas n'ont pas de cause identifiable.



Ophthalmologie

11.1 Cataractes^{1,2,3}

Patient Typique

- Âge avancé
- Diabétique

Causes

- Vieillesse: plus commune
 - Risque augmenté selon la génétique, la présence de dommage oxydatif (tabac, diète) et des facteurs environnementaux nocifs (rayons UV, radiation)
- Drogues: stéroïdes
- Trauma
- Enfance: congénital, métabolique, infectieux

Symptômes/Présentation Clinique

- Perte de vision graduelle et indolore
- Difficulté à lire/changements fréquents des lunettes à prescription
- Éblouissement (le patient évite de conduire la nuit)
- Désaturation de la couleur (le patient remarque un teint jaune)
- Diplopie monoculaire (vision double)
- Myopie

Examen Physique

- Opacification du cristallin
- Diminution du réflexe rouge avec l'ophtalmoscope

Investigations

- Opacité du cristallin visible à l'aide d'une lampe à fente

Traitement

- Indications pour le traitement
 - Pédiatrie: référence immédiate pour prévenir l'amblyopie (dépistage est important)
 - Adulte: décision du patient, incapacité à atteindre les normes de conduite, ophtalmologue incapable de visualiser la rétine, cataracte très large causant un glaucome (rare)
- Chirurgie
 - Phacoémulsification: Ultrason détruit la cataracte, qui sera ensuite aspirée, permettant l'insertion d'un cristallin intraoculaire (99% des cas) ou d'une lentille de contact
- Pour une cataracte congénitale, le cristallin est remplacé par une lentille externe, car l'oeil de l'enfant continuera de grandir jusqu'à 2-4 ans
 - Laser: Le laser fait une incision et brise la cataracte en morceaux
 - Techniques "Extracapsulaires": le cristallin est retiré d'une autre façon, surtout utilisées dans les pays en voie de développement

¹ "Chronic Visual Loss", Julia Baryla, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

² "Ophthalmic Emergencies in the first three months of life", Michael D. O'Connor, January 24 2017

³ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

11.2 Dégénérescence Maculaire Liée à l'Âge (DMLA)⁴

Patient Typique

- Patient âgé avec antécédents de tabagisme et de mauvaise diète
- Perte aiguë de la vision centrale due à la dégénérescence maculaire exsudative (humide), responsable de 80% des cas de cécité liée à la dégénérescence maculaire

Causes

- Âge
- Tabac
- Génétique
- Rayons ultraviolets

Types

- DMLA sèche/Non-néovasculaire/Non-exsudative ⑦ 90% des cas
- DMLA mouillée/Néovasculaire/Exsudative

Présentation Clinique

DMLA Sèche

- Perte de vision centrale graduelle (le patient est incapable de lire ou de reconnaître les visages), souvent bilatérale et symétrique
- Vision périphérique souvent intacte (ne mène pas à la cécité complète)

DMLA Exsudative

- Souvent sévère, perte de vision soudaine et centrale sur un arrière-plan de DMLA sèche

Signes

DMLA Sèche

- Druses: petits dépôts jaunes causés par une accumulation de lipides entre la membrane de Bruch et la RPE
- Changements de pigmentation maculaire: Hypo/hyperpigmentation

DMLA Exsudative

- Membrane néovasculaire, pigmentation de l'épithélium de la rétine élevée causée par une fuite des vaisseaux sanguins situés en dessous

Investigations

- 1) **DMLA Sèche:** Grille d'Amsler démontre un scotome (région blanche) démontrant une perte de vision du champ central.
- 2) **DMLA Exsudative:** Grille d'Amsler démontre un scotome et une métamorphopsie (distorsion du champ visuel central)

Traitement

- 1) **DMLA Sèche:** Anti-oxydants et suppléments de minéraux (Vitamine C & E, Zinc et Cuivre), cessation du tabagisme, contrôle de la diète (pas de traitement pour la DMLA Sèche, seulement pour retarder la progression)
- 2) **DMLA Exsudative**
 - Injections intra-oculaires d'anticorps anti- VEGF (Facteur de croissance endothéliale vasculaire)
 - Ranibizumab (Lucentis)
 - Bevacizumab (Avastin)
 - Aflibercept (Eylea)
 - Prognostic: La majorité des patients se stabilisent, peu s'améliorent et certains s'empirent

⁴ "Chronic Visual Loss" Julia Baryl, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.3 Rétinopathie Diabétique⁵

Patient Typique

- Patient d'âge moyen, obèse, avec une histoire de diabète de type 2 (DM2) de plus de 10 ans
- Diabète de type 1 (DT1) après la puberté si le patient n'est pas dépisté de manière appropriée

Causes/Facteurs de Risque

- Diabète mal contrôlé: HbA1C > 7.0
- Hyperlipidémie (exsudats durs), néphropathie et grossesse
- Note: Pauvre contrôle de l'hypertension artérielle (>130/80) pourrait causer une rétinopathie hypertensive

Types

Rétinopathie diabétique non-proliférative

Rétinopathie diabétique proliférative

Lignes Directrices de Dépistage

- DM1: chez les adultes, débiter 5 ans après le diagnostic; chez les enfants, débiter à la puberté
- DM2: débiter au moment du diagnostic
- Le dépistage subséquent dépend de la présence et du degré de la rétinopathie. Le dépistage additionnel est nécessaire si la patiente est enceinte.

Présentation Clinique

- Perte de vision chronique, souvent indolore

Examen Physique (Fundoscopie)

1) Rétinopathie Non-Proliférative

- Œdème rétinien
- Microanévrismes, Dilatation des veines de la rétine/présence de "perles"
- Hémorragies: Hémorragies intra-rétiniennes ponctuées ("dot"), Hémorragies en flammèches (même si cela concorde mieux avec des rétinopathies hypertensives)
- Capillaires non-perfusés à cause de l'épaississement de la membrane basale
- Ischémie maculaire: due à la fermeture des capillaires intra-rétiniens
- Oedème maculaire causé par une augmentation de la perméabilité vasculaire (cause principale de la perte de vision)
- Exsudats secs: lipides et protéines s'échappent des vaisseaux sanguins affaiblis
- Infarctus de la couche nerveuse, apparence en laine de coton ("Cotton wool spots")

2) Rétinopathie proliférative: prolifération de nouveaux vaisseaux sanguins fragiles

- Hémorragie pré-rétinienne du corps vitreux ("vitreous hemorrhage") en forme de bateau ("boat shaped hemorrhage")
- Contient du tissu fibreux → Membrane fibroblastique → Traction rétinienne, perforations et décollement
- Glaucome néovasculaire

Traitement

- Contrôle du diabète
- Laser: photocoagulation panrétinienne pour mettre fin à la néovascularisation (même si cela diminue le champs visuel)
- Injections intraoculaires d'anticorps anti-VEGF dans certaines situations (et pour traiter l'œdème maculaire)
- Chirurgie en case de complications (hémorragie du corps vitreux, détachement rétinien)

⁵ "Chronic Visual Loss" Julia Baryl, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.4 Glaucome à angle ouvert⁶

Patient Typique

- Patient âgé
- Patient originaire d’Afrique de l’Ouest
- Patient avec histoire familiale de glaucome
- Cornée mince

Causes

- Primaire: idiopathique, dysfonction du système trabéculaire résultant en une augmentation de la pression intraoculaire
- Secondaire
 - Traumatisme (saignement dans la partie antérieure de l’oeil, dommage au réseau trabéculaire ou globules rouges qui bloquent le trabéculum)
 - Inflammation: uvéite, globules blancs qui bloquent le réseau trabéculaire ou cicatrisation si l’inflammation est chronique
 - Stéroïdes: surtout si le patient à déjà un glaucome ou a une histoire familiale de glaucome
 - Néovascularisation (tel que dans le diabète): nouveaux vaisseaux bloquent le drainage

Types

- Glaucome normotensif : angle ouvert, pression normale, mais dommage au nerf optique
- Glaucome à angle ouvert: angle ouvert, pression élevée, dommage au nerf optique (type qui donne le plus de dommage au nerf optique)
- Glaucome suspecté: angle ouvert, pression élevée, aucun dommage au nerf optique

Présentation clinique

- Perte progressive et lente des champs visuels (vision en “tunnel”)
- Souvent indolore et découverte lors d’un examen de dépistage

Examen physique (fundoscopie)

- Augmentation du ratio C/D dûe à la perte permanente des axones

Traitement

- Perte irréversible, se concentrer sur la prévention en diminuant la pression intraoculaire avec un dépistage fréquent
- Médicaments pour réduire la pression intraoculaire
 - Diminution de la production d’humeur aqueuse: inhibiteur de l’anhydrase carbonique, bêta-bloqueurs
 - Augmentation du débit d’humeur aqueuse: analogues de prostaglandines
 - Diminution de la production et augmentation du débit (mécanisme double) : agoniste alpha
- Trabéculoplastie: augmentation du débit
- Chirurgie pour augmenter le débit: trabéculectomie, implants de drainage

⁶ “Glaucoma”, Garfield Miller, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.5 Glaucome Primaire Aigu à Angle Fermé⁷

Patient Typique

- Femme âgée
- Origine asiatique ou inuite
- Hypermétrope (les petits yeux sont plus prédisposés car leur chambre antérieure est plus entassée)
- (aucune histoire de chirurgie de cataractes)

Causes

- Primaire/idiopathique
- Résistance au débit au niveau du corps ciliaire ➔ fluide ne peut pas passer l'iris ➔ Pression ↑ derrière l'iris ➔ l'iris s'arce vers l'avant

Présentation Clinique

- Sensation de pression autour de l'orbite
- Œdème de la cornée
- Douleur
- Rougeur
- Vision embrouillée
- Halo en présence de lumière
- Céphalée, nausée, vomissements (causé par une augmentation de la pression intraoculaire)

Examen Physique

- Pression intraoculaire augmentée: pression très élevée → perte visuelle très rapide (heures)
- Cornée embuée avec beaucoup d'œdème
- Pupille mi-dilatée et fixe

Investigations

- Lampe à fente gonioscopie: chambre antérieure peu profonde (à cause de la pression derrière l'iris)

Traitement

- URGENCE
- Débloquer la pupille d'urgence et diminuer la pression: gouttes de pilocarpine, acetazolamide, glycérine, isosorbide, mannitol
- Rétablir le débit: iridotomie périphérique au laser (traitement définitif)

⁷ "Glaucoma", Garfield Miller, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.6 Glaucome Congénital⁸

Patient Typique

- Nourrisson avec yeux énormes qu'il garde fermés la majorité du temps

Causes

- Drainage insuffisant de l'humeur aqueuse

Symptômes/Présentation Clinique

- "Beaux" gros yeux (ou oeil): comme les tissus des enfants sont plus élastiques, l'oeil prend de l'expansion à cause de la pression élevée
- Cornée embuée: les cellules sont sous une haute pression → l'endothélium cornéen ne peut plus pomper l'eau
- Blépharospasme: garde les yeux fermés lorsque les yeux sont exposés à la lumière
- Photophobie: due à la diffusion de la lumière dans l'oeil
- Larmolement

Examen Physique/Investigations

- Pression intraoculaire élevée

Prise en Charge/Traitement (Dépend de la cause)

- Chirurgie (Contrairement aux adultes, chez qui le glaucome est traité au laser et avec des gouttes)

⁸ "Ophthalmic Emergencies in the first three months of life", Michael D. O'Connor, January 24 2017

11.7 Causes Vasculaires Rétiniennes d'une Perte de Vision Soudaine^{9,10}

Patient Typique

- Patient avec HTA, pression intra-oculaire élevée ou dyscrasie sanguine (occlusion de la veine rétinienne)
- Patient à risque élevé d'embolie (occlusion de l'artère rétinienne)

Types

- Occlusion de l'artère rétinienne centrale
- Occlusion d'une branche de l'artère rétinienne
- Occlusion de la veine rétinienne centrale
- Occlusion d'une branche de la veine rétinienne centrale

Causes

- Occlusion de l'artère rétinienne: secondaire à un phénomène embolique, souvent carotide ou cardiaque
- Occlusion de la veine rétinienne: associée avec l'hypertension, une dyscrasie sanguine ou une pression intraoculaire élevée.

Symptômes/Présentation Clinique

- Perte de vision monoculaire soudaine, souvent indolore
- Occlusion de l'artère rétinienne centrale: Amaurose fugace (Rideau qui tombe)

Signes Physiques

- Occlusion de l'artère rétinienne centrale: fundus pâle avec "cherry red spot"
- Occlusion d'une branche de l'artère rétinienne: embolies dans les plus petits vaisseaux avec œdème rétinien et "cotton wool spots"
- Occlusion de la veine rétinienne centrale : hémorragie en flammèche diffuse avec infarctus superficiels ("cotton wool spots"); apparence "blood and thunder"
- Occlusion d'une branche de la veine rétinienne centrale: Hémorragies et "cotton wool spots"

Traitement

- Urgence!
- Pour la prise en charge de l'occlusion de l'artère rétinienne, faire un massage du globe oculaire afin de restaurer le débit sanguin
- Diminuer la pression intraoculaire: bêtabloqueurs, drainage de l'humeur aqueuse
- Thrombolyse intra-artérielle ou intraveineuse

⁹ "Sudden painless loss of vision", Walter T. Delpero, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁰ Vojvodic, M., Young, A. Toronto Notes. Toronto, ON: Type & Graphics Inc. 2014.

11.8 Névrite Optique^{11,12}

Type de neuropathie optique inflammatoire antérieure

Patient Typique

- Souvent chez des patients plus jeunes
- Associé avec la sclérose en plaques (SP) dans 75% F et 35% H sur 15 ans de suivi

Causes

- Infection virale
- Inflammation d'origine auto-immunitaire

Symptômes

- Perte de vision sous-aiguë des champs visuels centraux
- Symptômes s'aggravent avec une augmentation de la température corporelle
- Prognostic: La vision s'empire durant 1-2 semaines, puis elle s'améliore lentement durant 4 à 12 semaines. La majorité des cas s'améliorent jusqu'à 20/40 ou mieux.

Examen Physique

- Fundoscopie: élévation et gonflement des marges du disque du nerf optique, perte des rebords du nerf optique, excavation (cup) perdue, souvent unilatéral
 - Indiscernable du papilloedème
 - Exception: dans la névrite optique rétrobulbaire, l'examen du fundus est positif
- Réflexe rouge et pression intraoculaire normaux
- Trouvailles systémiques de problèmes neurologiques

Investigations

- Test de désaturation des couleurs est positif
- Déficit pupillaire afférent relatif positif

Traitement

- Controversé
- Pas de prednisone oral
- IV methylprednisolone

¹¹ "Sudden painless loss of vision", Walter T. Delpero, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹² "Imaging of the optic nerve", Danah Albreiki, January 25 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.9 Artérite Temporale^{13,14,15}

*Aussi connue sous le nom d'Artérite à cellules géantes (Giant Cell arteritis), artérite crânienne
Ceci est un type de neuropathie optique artéritique ischémique antérieure*

Patient Typique

- Femme blanche, âgée (>55)

Causes

- Vasculite systémique
- Activation auto-immunitaire des cellules dendritiques des parois des vaisseaux, ce qui recrute les lymphocytes T et les macrophages. Ceci forme des cellules "géantes" multinucléées. Ce processus inflammatoire résulte en une hyperplasie de l'intima, puis une occlusion du vaisseau sanguin créant ainsi une perte soudaine d'irrigation du nerf optique.

Symptômes/Présentation Clinique

- Perte visuelle aiguë (cécité subite) ou diminution de l'acuité visuelle
- Céphalée, sensibilité du cuir chevelu, claudication de la mâchoire
- Souvent associé avec une polymyalgia rheumatica : malaise généralisé, fatigue, perte de poids, perte d'appétit, douleur à l'épaule/hanche
- Peut affecter le cœur, le cerveau et les reins

Examen Physique

- Fundoscopie: oedème du nerf optique, papille optique enflée indiscernable du papilloedème, majoritairement unilatéral. Présence de "cherry red spot" s'il y a une occlusion de l'artère rétinienne centrale, "cotton wool spots", hémorragie.
- Artère temporale sensible et palpable (peut avoir absence de pouls)

Investigations

- Dysfonction du nerf optique (Déficit pupillaire afférent relatif)
- Laboratoire: ESR ↑, CRP ↑, FSC (PLAT ↑)
- Diagnostic définitif est confirmé par une biopsie de l'artère temporale
 - Faux négatifs causés par la nature géographique non uniforme des vaisseaux sanguins chez les personnes atteintes de la maladie
 - Traitement débuté immédiatement lors de la SUSPICION, avant même le résultat de la biopsie

Traitement

- Dose élevée de stéroïdes IMMÉDIATEMENT (prednisone orale, solumédrol IV)
- But est de préserver la fonction restante, aucune récupération possible

¹³ "Sudden painless loss of vision", Walter T. Delpero, January 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁴ "Imaging of the optic nerve", Danah Albreiki, January 25 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁵ "The eye and systemic disease", Michael Dollin, January 27 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.10 Amblyopie¹⁶

Patient Typique

- Enfant âgé de moins de 9-10 ans avec une condition qui affecte le développement normal du système visuel nerveux
- Si les causes ne sont pas adressées assez tôt, il y aura une diminution de l'acuité visuelle *même quand tous les problèmes ophtalmologiques ont été corrigés*
- Cause la plus commune de perte de vision unilatérale durant l'enfance

Causes

- Aucune image fournie par l'oeil au cerveau - Blocage/Opacité des milieux oculaires
 - Tumeur de la paupière (Ex: hémangiome capillaire)
 - Cataractes
- Image embrouillée qui se rend au cerveau - Erreur de réfraction
 - Des erreurs de réfraction inégales sont particulièrement mal tolérées
- Mal-fusion de l'image se rendant au cerveau, faisant en sorte que ce dernier ignore l'information venant d'un des yeux = strabisme
 - Œil tourné vers l'extérieur: exotropie
 - Œil tourné vers l'intérieur: esotropie

Symptômes/Présentation Clinique

- Inquiétudes parentales
- Histoire familiale ophtalmologique
- Mauvais résultats de dépistage de vision
- Dépistage fréquent doit être fait par le médecin de famille, car l'amblyopie est toujours prévisible et peut arriver même avant qu'un enfant puisse parler. Si les dépistages donnent des résultats inquiétants, suivre avec funduscopie et référer.
- Peut être unilatéral ou bilatéral. Même un faible angle erroné cause un problème.

Examen Physique/Investigations

- Réflexe rouge: absent s'il y a obstruction (leucocorie causée par des cataractes congénitales)
 - Référer s'il y a un réflexe rouge absent dans un oeil ou deux yeux
- Acuité visuelle: capacité à maintenir une fixation, diagramme pour les yeux, objection à l'occlusion d'un oeil
 - Référer s'il y a une diminution ou asymétrie de l'acuité
- Alignement oculaire – Cache-œil (cover test)
 - Référer si strabisme constant ou latent
- Funduscopie: seulement s'il y a une inquiétude lors du dépistage

Traitement

- S'il y a une opacité, libérer les milieux oculaires (Ex: cataracte)
- Si l'image est brouillée, corriger l'erreur de réfraction
- S'il y a deux images distinctes, utiliser la thérapie de pénalisation (forcer le patient à utiliser l'œil qui ne voit pas bien)
 - Occlusion (cache-œil)
 - Pharmacologique (embrouillé le bon oeil avec des cycloplégiques)
 - Ceci pourra soigner l'amblyopie, mais ne réglera pas le strabisme
- Le plus tôt on entame le traitement, le mieux, car le cerveau a plus de plasticité en bas âge

¹⁶ "Amblyopia", Michael O'Connor, January 24 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.11 Papilloedème¹⁷

Patient Typique

- Patient avec hypertension ou avec une lésion prenant de l'espace dans le cerveau

Causes

- Hypertension
- Lésion occupant de l'espace: **Tumeur**, hémorragie, oedème (obstruction mécanique)
- Hydrocéphalie
- Infection (méningite)
- Hypertension intracrânienne idiopathique: jeune femme, prise de poids récente (diagnostic d'exclusion)

Symptômes/Présentation Clinique

- Angle mort élargit et asymptomatique
- Fonction du nerf optique normale si la présentation est aiguë
- Céphalée est possible

Examen Physique/Investigations

- *Trouvailles bilatérales avec la fundoscopie*
- Papille optique
 - Couleur: hyperhémie si aiguë, gris/gliose si chronique à cause de la cicatrisation
 - Ratio C/D très petit (La cupule disparaît)
 - Marges élevées
- Vaisseaux (caractéristiques vasculaires): hémorragie, tortuosité
- Plis choroïdiens ou rétiniens sur la rétine

Prise en Charge/Traitement (dépend de la cause)

- Contrôle urgent de la pression artérielle sanguine et neuro-imagerie

¹⁷ "Imaging of the optic nerve", Danah Albreiki, January 25 2017, uOttawa Faculty of Medicine

11.12 Conjonctivite¹⁸

Patient Typique

- Histoire d'un contact avec d'autres personnes avec des yeux rouges
- Histoire d'atopie (conjonctivite allergique)
- Histoire de plusieurs partenaires sexuels (chlamydia, gonorrhée)

Causes

- Virale
- Bactérienne (ex: Chlamydia, gonorrhée)
- Allergique

Symptômes/Présentation Clinique

- Œil rouge indolore, œil enflé, paupières collantes, brûlure ou sensation de corps étranger, larmoiement
- Virale: écoulement mucoïde non-purulent bilatéral, souvent avec une histoire d'infection des voies respiratoires supérieures
- Bactérienne: écoulement unilatéral mucopurulent. Soupçonner une gonorrhée si hyper-purulente ou très aiguë
- Chlamydia: écoulement muco-purulent unilatéral, beaucoup plus de larmoiement que pour les causes virales
- Allergie: écoulement unilatéral ou bilatéral non-purulent, souvent clair et mucoïde et associé avec prurit

Examen Physique/Examen de Lampe à Fente

- Viral: follicules conjonctivaux, nœuds lymphatiques préauriculaires sensibles, injection diffuse
- Bactérienne: papilles des conjonctives visibles, pas de nœuds lymphatiques, injection diffuse
- Chlamydia: follicules conjonctivaux, croûtes au niveau des paupières, injection diffuse, nœuds lymphatiques préauriculaires enflés mais non sensibles
- Allergie: follicules papillaires, œdème (chémose conjonctival), injection diffuse modérée

Investigations

- Écouvillon pour infection bactérienne/chlamydia

Traitement

- Virale: Spontanément résolutif, souvent en 2 semaines. Lubrification avec des larmes artificielles topiques. Compresses froides. Conseiller sur l'hygiène des mains. Extrêmement contagieux jusqu'à 2 semaines après le début des symptômes.
 - Si la douleur est significative, ceci suggère une abrasion cornéenne – référer
- Allergie: compresse froide, lubrification avec des larmes artificielles, antihistaminiques oraux (diphénhydramine), stabilisateur topique des mastocytes, stéroïdes topiques (seulement prescrit par des ophtalmologues)
- Chlamydia: N'est pas spontanément résolutif. Nécessite des antibiotiques.
- Bactérienne: Antibiotiques topiques avec couverture approprié. Si on suspecte des gonocoques, référer à l'ophtalmologue d'urgence et traiter avec ceftriaxone IV, ciprofloxacine topique, une irrigation saline et traiter une possible co-infection avec chlamydia.
- Chlamydia: doxycycline ou azithromycine systémique +/- érythromycine topique, traiter les partenaires sexuels

¹⁸ "The Red Eye", Case Based Learning, Rishi Gupta, Michael Dolin and Michael O'Connor, January 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine

11.13 Uvéite Antérieure Aiguë (Iritis)¹⁹

Patient Typique

- Patient atteint d'une condition HLA-B27 séronégative: arthrite psoriasique, spondylite ankylosante, maladie inflammatoire de l'intestin (Crohn/Colite ulcéreuse), arthrite réactive (utiliser la mnémotechnique "PAIR")

Causes

Corps ciliaire enflammé causé par problèmes

- Idiopathique (~50%)
- Auto-immune
- Infectieux
- Inflammatoire
- Néoplasique

Symptômes/Présentation Clinique

- Douleur
- Rougeur
- Photophobie: Quand l'iris se dilate et se resserre, le corps ciliaire enflammé est irrité
- Absence de teinture cornéenne ou d'infiltrat cornéen suggère une pathologie cornéenne
- Le manque de follicules ou présence d'écoulement suggère une conjonctivite

Examen Physique

- Injection ciliaire (ciliary flush)
- Diminution de la vision: due aux globules blancs qui flottent dans la chambre antérieure, des débris vitreux, de l'œdème maculaire ou de l'étiologie sous-jacente de l'uvéite
- Précipités de kératine
- Hypopyon: Agglutination d'exsudats neutrophiliques dans l'aspect postérieur de la chambre antérieure
- Douleur lombaire si le patient est atteint de spondylite ankylosante

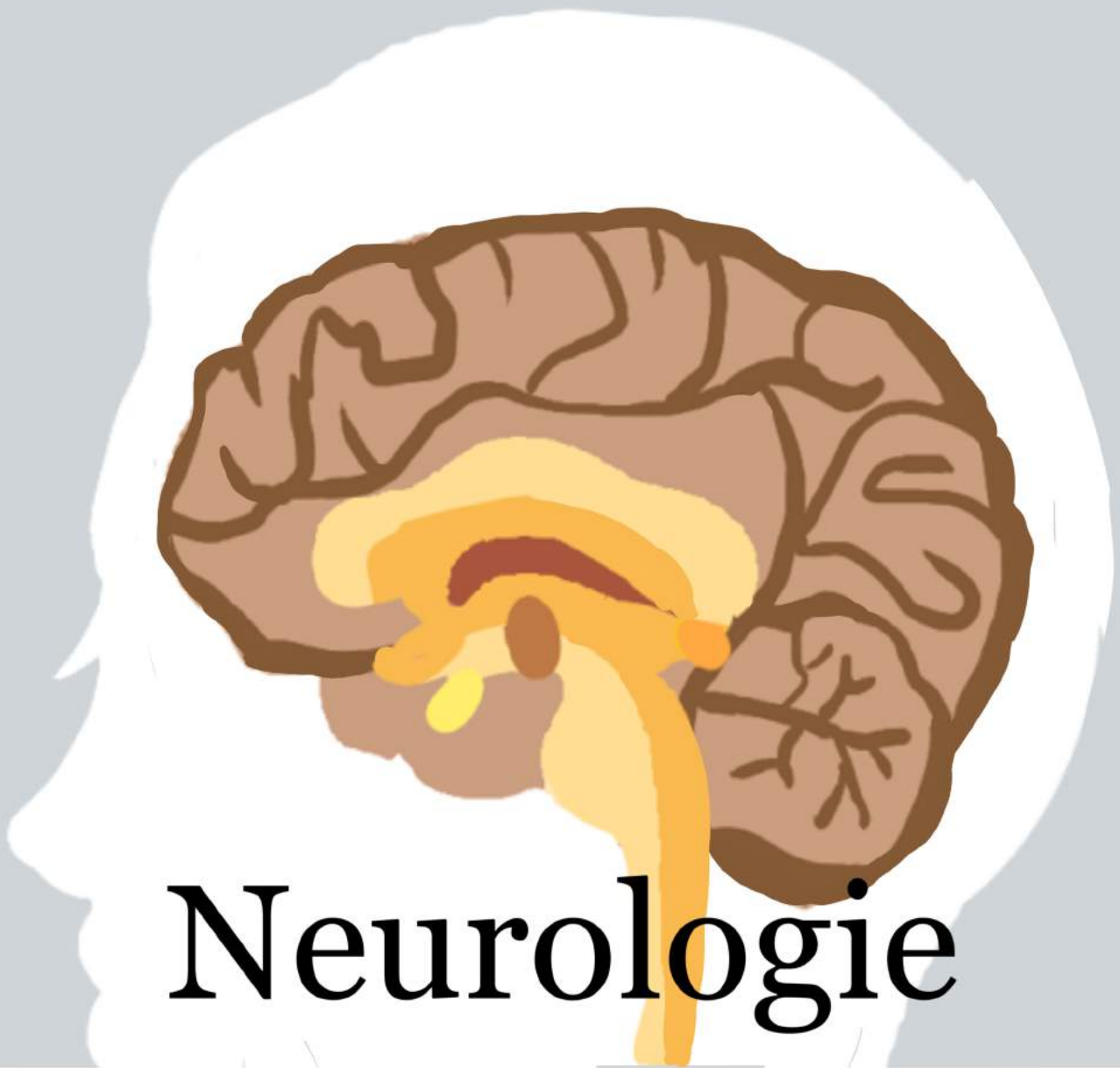
Investigations

- Lampe à fente: cellules dans la chambre antérieure
- Pression oculaire peut être faible, normale ou modérément élevée

Traitement

- Gouttes de stéroïdes ou onguent (prescrit par un ophtalmologue): diminuer l'inflammation
- Cycloplégique: prévient une synéchie postérieure
- Observer si le patient rencontre les standards de conduite (Standards de l'Ontario: au moins 20/50 avec les deux yeux ouverts, champs visuels continus de 120° horizontalement et 15° verticalement)

¹⁹ "The Red Eye", Case Based Learning, Rishi Gupta, Michael Dolin and Michael O'Connor, January 23 2016, uOttawa Faculty of Medicine



Neurologie

12.1 Glioblastome Multiforme (Astrocytome de grade 4)¹

Patient Typique

- 40-60 ans H/F

Cause

- Tumeur provenant d'astrocytes avec anaplasie, haute cellularité, cellules rondes et pléomorphismes, atypie nucléaire, prolifération vasculaire, et nécrose (noter que les 2 dernières caractéristiques ne se produisent pas avec un astrocytome anaplasique grade III)

Symptômes/Présentation Clinique

- Maux de tête
- Convulsions
- Déficits neurologiques focaux
- Changement de l'état mental

Examen Physique

- Examen neurologique

Investigations

- TDM/IRM (lésion cérébrale solitaire avec rehaussement de contraste et œdème)
- Biopsie

Prise en Charge/Traitement

- Résection chirurgicale avec radiothérapie et chimiothérapie adjuvante (par exemple, témozolomide)
- Des agents anti-angiogéniques (par exemple, bevacizumab) avec une radiochirurgie stéréotaxique pour les récives locales

¹ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.2 Accident Ischémique Cérébral²

Patient Typique

- 80% des accidents vasculaires cérébraux sont d'origine ischémique
- Début soudain de symptômes neurologiques focaux basés sur la région du cerveau affectée – habituellement unilatéral
- Habituellement, présence de facteurs de risque vasculaires tels que le diabète, l'hypertension, l'hyperlipidémie, une histoire familiale positive et le tabagisme

Cause

- Thrombose d'un gros vaisseau – Athérosclérose (eg: sténose de l'artère carotide)
- Thrombose d'un petit vaisseau – Diabète, HTA (mène à des vaisseaux lipohyanisés)
- Cardioembolique – Fibrillation auriculaire, maladie valvulaire, insuffisance cardiaque congestive (affecte habituellement plus d'un territoire vasculaire)
- Hypoperfusion systémique (ischémie cérébrale globale) – affecte principalement le territoire de jonction entre deux artères
- Autre (RARE) – dissection (eg: artère carotide, malignité, vasospasme relié à la cocaïne)

Présentation Clinique – basé sur la région du cerveau affectée

- Artère cérébrale moyenne (plus communément affectée) – faiblesse et perte de sensation controlatérale du visage et du bras, jambes non affectées, aphasia situé du côté gauche
- Artère cérébrale antérieure – faiblesse jambe controlatérale / déficit sensoriel, déficits cognitifs
- Artère cérébrale postérieure – Déficiences des champs visuels controlatéraux
- Petits vaisseaux pénétrants dans le cerveau – infarctus lacunaire (peut affecter les ganglions basaux, la capsule interne) – symptômes de l'hémicorps (moteur, sensoriel ou les deux)

Examen Physique

- Signes vitaux : FC, FR, TA
- Score de Glasgow
- Examen neurologique complet: Nerfs crâniens, démarche, coordination, sensoriel, moteur

Investigations

- Principalement un diagnostic clinique (histoire et examen physique)
- TDM sans contraste du cerveau pour exclure l'hémorragie cérébrale
- Étude de perfusion – CTA ou MRA
- Investigations additionnelles :
 - TA – si >185/110 besoin d'administrer Labetolol avant le TPA
 - FSC, urée, créatinine, électrolytes, INR
 - Glucose sanguin – hypoglycémie ou hyperglycémie peuvent imiter des conditions neurologiques
 - ECG si implication cardiaque suspectée – eg fibrillation auriculaire

Prise en Charge/Traitement

- Traitement aigu: besoin d'un traitement urgent pour éviter la pénombre ischémique
 - Administration de TPA après avoir considéré les contre indications – début <4.5 heures
 - Contre Indication absolue = saignement intracrânien
- Adresser la cause :
 - Gros vaisseau : thrombectomie mécanique/ endartériectomie si début <6h
 - Note : Sténose de l'artère carotide traitée seulement si >70%
 - Cardioembolique (fibrillation / flutter auriculaire) : anticoagulants
- Traitement à long terme : réhabilitation et prévention d'AVC futurs
 - Programme de réhabilitation
 - Médicaments à long-terme – ASA, statines, antihypertenseurs, contrôle glycémique
 - Modifications du style de vie –diète adéquate, cessation du tabagisme

² "Ischemic Stroke", Dar Dowlatshahi, February 6 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.3 Hémorragie Sous-arachnoïdienne (HSA)³

Patient Typique

- HSA est un type d'accident cérébral vasculaire hémorragique
- Histoire de tabagisme, excès d'alcool et hypertension artérielle (risque plus élevé d'anévrisme)
- Histoire de présentation similaire (saignement sentinelle)
- Associé à la maladie des reins polykystiques

Cause

- Trauma (plus commun)
- Rupture d'anévrisme (2^e plus commune) – anévrisme sacculaire/ de Berry rupture plus probable si >7mm, plus souvent retrouvé à la bifurcation des artères, surtout dans le cercle de Willis antérieur
- Cocaïne
- Vasculite
- Coagulopathie
- Infection (endocardite)

Présentation Clinique

- Mal de tête en coup de tonnerre d'apparition subite et d'intensité sévère
- Nausée/ vomissement
- Perte de conscience aiguë
- Convulsions
- Déficits neurologiques peuvent survenir si la pression est assez grande pour causer du dommage aux tissus avoisinants

Examen Physique

- Signes vitaux : FC, FR, TA
- Score de Glasgow
- Examen neurologique complet : Nerfs crâniens, démarche, coordination, sensoriel, moteur

Investigations

- Principalement un diagnostic clinique (histoire et examen physique)
- TDM sans contraste de la tête : première ligne, sensibilité 95% surtout si a débuté il y a <6h. Noter une lésion hyperdense.
 - Si TDM est normal et suspicion de HAS, faire une ponction lombaire 6-12h après l'apparition des symptômes. Positif s'il y a du sang ou de la xanthochromie
- Étude de perfusion – si HAS confirmé, faire une CTA or MRA pour trouver l'anévrisme
- Investigations additionnelles
 - FSC, urée, créatinine, électrolytes, glucose, INR

Prise en Charge/traitement

- Traitement aigu:
 - Niveau de conscience diminué : protéger les voies aériennes
 - L'anévrisme vasculaire : mise en place de microspirales endovasculaires, "clipping" surgical
 - Adresser les problèmes cardiaques tels que l'arythmie, convulsions
- Faire le suivi pour détecter des complications tardives potentielles
 - Saignement
 - Hydrocéphalie
 - Vasospasme, menant à un AVC ischémique : prévenir en évitant l'hypotension et en utilisant des bloqueurs à canaux calciques
- Traitement à long terme: réhabilitation et prévention d'AVC futurs
 - Programme de réhabilitation

³ "Hemorrhagic Stroke", Grant Stotts, February 7 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Médicaments selon les facteurs de risque – antihypertenseurs, contrôle de la glycémie
- Modifications du mode de vie – diète adéquate, cessation du tabagisme

12.4 Hémorragie Intracérébrale (HIC)⁴

Patient Typique

- HIC est un type d'accident vasculaire cérébral (AVC)
- Survient habituellement chez les patients âgés avec des facteurs de risque vasculaires, hypertension, EtOH excessif (risque élevé de microanévrisme)

Cause

HIC peut être classifié en :

- Sous-cortical
 - Microanévrismes (Charcot-Bouchard) des petits vaisseaux qui sont à risque de saigner
- Lobaire
 - Effet des anticoagulants
 - Coagulopathie
 - Saignement dans une tumeur
 - Saignement après un infarctus ischémique
 - Angiopathie amyloïde – reliée à l'Alzheimer, personnes âgées

Présentation Clinique

- Apparition aiguë de déficits neurologiques (similaire à l'AVC ischémique)
- De plus, peut avoir des symptômes de pression intracrânienne élevée
 - Maux de tête
 - Nausée/vomissement
 - Détérioration progressive du niveau de conscience

Examen Physique

- Signes vitaux : TA, FR, FC
- Score de Glasgow
- Examen neurologique complet :
 - Nerfs crâniens, démarche, coordination, sensoriel, moteur

Investigations

- Principalement un diagnostic clinique (histoire et examen physique)
- TDM sans contraste
- Étude de perfusion – CTA ou MRA
- FSC, urée, créatinine, électrolytes
- Glucose sanguin – hypoglycémie ou hyperglycémie peut imiter des problèmes neurologiques
- INR

Prise en Charge/Traitement

- Traitement aigu :
 - Limiter la progression de l'hématome : contrôle de la TA, renverser les effets des médicaments tel que la Warfarine
 - Investiguer les causes sous-jacentes de l'hémorragie
 - Ex: malformations vasculaires peuvent être identifiées avec le CTA ou MRA
 - Le plus souvent, aucune lésion ne peut être identifiée et seulement un petit vaisseau est impliqué
 - Soins de support

⁴ "Hemorrhagic Stroke", Grant Stotts, February 7 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Décompression chirurgicale du tronc cérébral si possible
- Traitement à long terme : réhabilitation et prévention d'AVC futurs
 - Programme de réhabilitation
 - Médicaments à long-terme selon les risques – ASA, statines, antihypertenseurs, contrôle de la glycémie
 - Modifications du style de vie – diète adéquate, cessation du tabagisme

12.5 Traumatisme Médullaire⁵

Patient Typique

- En général, un jeune homme mais peut survenir à tout individu

Cause

- Traumatisme au cou ou au dos (le plus souvent par des accidents d'automobiles ou d'activités sportives)

Symptômes/Présentation Clinique

- Hyperréflexie et extension plantaire
- Faiblesse flaccide et absence complète de réflexes tendineux profonds après un traumatisme (choc rachidien)
- Spasticité se développe au fil des jours et des semaines
- Perte de la fonction sensorielle / motrice au-dessous du niveau de la lésion

Examen Physique

- Examen neurologique complet (par exemple, signe de Babinski, évaluation de la faiblesse, piquer avec une épingle, etc.)

Investigations

- TDM/IRM de la colonne vertébrale

Prise en Charge/Traitement

- Immobilisation du cou
- ABC, support
- Fortes doses de méthylprednisolone s'il y a une compression de la moelle épinière
- Décompression chirurgicale est un bénéfice incertain, mais peut être réalisée pour les patients appropriés

⁵ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.6 Traumatisme Intracrânienne- Commotion Cérébrale⁶

Patient Typique

- Enfants et jeunes adultes
- Athlète

Cause

- Traumatisme crânien le plus souvent causé par un accident d'automobile ou des activités sportives

Symptômes/Présentation Clinique

- Altération du niveau de conscience suite à un traumatisme crânien
- Maux de tête
- Désorientation
- Étourdissements
- Nausée
- Amnésie rétrograde/antérograde

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- Aucun

Prise en Charge/Traitement

- Principalement des soins de soutien (par exemple: AINS, repos avec progression progressive vers ses activités régulières)
- Des directives existent concernant le protocole pour une commotion cérébrale ; exemple de l'American Academy of Neurology
- Si aucune perte de conscience et aucun symptôme persistant <15 minutes, l'athlète peut retourner jouer, mais un deuxième événement ce jour-là nécessite 1 semaine de repos
- S'il n'y a pas de perte de connaissance mais des symptômes sont présents pendant plus que 15 minutes, l'athlète doit être évalué très attentivement pendant les 48 premières heures et peut reprendre le jeu après un repos d'au moins 1 semaine sans récurrence des symptômes.
- S'il y a une perte de connaissance, une évaluation urgente est nécessaire avec l'admission à l'hôpital jusqu'à ce que les symptômes disparaissent ; l'athlète peut retourner jouer après une semaine sans symptômes ; un deuxième événement nécessite un minimum de repos d'un mois
- *** Notez qu'il existe plusieurs lignes directrices pour la gestion des commotions cérébrales chez les athlètes, Uptodate peut fournir les lignes directrices les plus récentes ***

⁶ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.7 Traumatisme Crânien- Hématome épidural⁷

Patient Typique

- H>F
- Jeunes adultes et personnes âgées

Cause

- Traumatisme résultant d'une fracture de l'os temporal et lacération de l'artère méningée moyenne (moins fréquemment, veine méningée moyenne ou sinus dural)

Symptômes/Présentation Clinique

- Intervalle de lucidité est classiquement attendu après l'impact initial, avec une détérioration subséquente rapide du niveau de conscience lorsque l'hématome grossit

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- TDM (lésion hyperdense en forme de lentille entre le crâne et la dure-mère)

Prise en Charge/Traitement

- Évacuation chirurgicale si nécessaire

⁷ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.8 Traumatisme Crânien- Hématome Sous-dural⁸

Patient Typique

- Aigus - jeunes adultes,
- Antécédents de traumatisme crânien aigu
- Chronique - personnes âgées, patients anticoagulés, antécédents de traumatisme crânien léger

Cause

- Traumatisme crânien entraînant la rupture des veines de pontage reliant le cerveau et les sinus duraux

Symptômes/Présentation Clinique

- Maux de tête
- Hémiparésie controlatérale
- Convulsions
- Augmentation de la pression intracrânienne s'il y a un grand hématome

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- TDM (hyperdensité en forme de croissant entre le parenchyme cérébral et le crâne)

Prise en Charge/Traitement

- Évacuation chirurgicale si nécessaire
- Arrêt des traitements d'anticoagulation

⁸ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.9 Encéphalite⁹

Patient Typique

- 30 ans

Cause

- Inflammation du parenchyme cérébral associé à des signes cliniques de dysfonction neurologique
- Infectieux (VHS, VZV, Nil occidental, oreillons, etc.) ou post-infectieux
- Si les méninges sont impliquées, la condition est classée comme méningo-encéphalite

Symptômes/Présentation Clinique

- Prodrome: myalgie, fièvre, anorexie
- Maux de tête
- Changements de personnalité, comportements bizarres (surtout VHS)
- Signes neurologiques focales
- Diminution du niveau de conscience
- Convulsion
- Coma

Examen Physique

- Signes vitaux
- Examen neurologique complet
- Signes de Kernig/Brudinski pour dépister une méningite

Investigations

- TDM ou IRM
- Ponction lombaire pour décompte des cellules, glucose, protéines, cultures et colorations de routine, VHS PCR
- EEG

Prise en Charge/Traitement

- De soutien
- Traiter l'étiologie sous-jacente (par exemple: si VHS, donner acyclovir IV)

⁹ "Infections of the Central Nervous System", Baldwin Toye, February 21 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.10 Méningite¹⁰

Patient Typique

- Adultes de plus de 50 ans ou enfants de moins de 2 ans

Cause

- Inflammation méningée secondaire à une infection bactérienne / virale / fongique
- Bactéries les plus communes : Streptococcus pneumoniae, Neisseria meningitidis, Haemophilus influenzae

Symptômes/Présentation Clinique

- Prodrome: malaise, IVRS
- Triade classique: fièvre, mal de tête, raideur de la nuque
- Photophobie
- Léthargie ou coma
- Changement de l'état mental
- Convulsions
- Anomalies des nerfs crâniens
- Les nourrissons et les nouveau-nés peuvent également présenter une mauvaise alimentation / vomissements, de la léthargie, de l'irritabilité, des convulsions, etc.

Examen Physique

- Le signe de Kernig (douleur à la flexion de la cuisse au niveau de la hanche et au genou à 90 degrés ainsi qu'extension subséquente du genou)
- Le signe de Brudzinski (la flexion du cou entraîne le soulèvement involontaire des jambes de la table d'examen)
- Examen des nerfs crâniens

Investigations

- Imagerie TDM
- Ponction lombaire (bactérienne = riche en protéines, faible en glucose, PMN; virale = riche en protéines, glucose normal, lymphocytes; TB / Fongique = haute teneur en protéines, faible taux de glucose, lymphocytes).
- Si la ponction lombaire est contre-indiquée, il faut obtenir des hémocultures + coloration

Prise en Charge/Traitement

- Stabiliser le patient: gérer les crises, aspirer, contrôler la pression intracrânienne
- Commencer les antibiotiques appropriés (si bactériens) +/- dexaméthasone
- Évitez des délais dans le début des antibiotiques empiriques

¹⁰ "Infections of the Central Nervous System", Baldwin Toye, February 21 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.11 Maladies des Prions¹¹

i.e. encéphalopathies transmissibles spongiformes

Types

- Maladie de Creutzfeldt-Jakob (MCJ)
- Variante de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (vMCJ)
- Maladie de Kuru

Patient Typique

- Maladie Creutzfeldt-Jakob: 45- 75 ans (patients plus âgés), globale
- Variante de la maladie de Creutzfeldt-Jakob: vingtaine (plus jeunes), consommation de bétail infecté, incidence plus élevée au Royaume-Uni et en France
- Maladie Kuru: cannibalisme, consommation d'humains infectés

Cause

Protéines à prions induisent un repliement anormal de protéines normales, causant des changements spongiformes (vacuolaires) dans le cerveau menant à la déposition de protéines à prions ainsi qu'une perte neuronale, gliolyse et dégénération.

- Sporadique (85%) → consommation de bétail infecté, MCJv
- Familial – autosomal dominant (15%) → MCJ
- Iatrogénique (<1%)
 - Transplantation cornéenne
 - Greffe de la dure-mère
 - Hormone de croissance humaine

Présentation Clinique

- Démence rapidement progressive
- Myoclonus
- Spasticité
- Cécité corticale
- Symptômes extrapyramidaux (ganglions basaux)
- Ataxie (cervelet)
- Anormalités psychiatriques, spécialement MCJv

Examen Physique

- Évaluation neurologique complète, symptômes dépendent des fonctions neuronales affectées

Investigations

- EEG – complexes d'ondes bi ou triphasiques périodiques et synchronisées
- IRM
- Ponction lombaire – marqueurs de protéines du LCR comme protéines tau et 14-3-3
- Diagnostic définitif posé par biopsie du cerveau

Prise en Charge/Traitement

- Pas de traitement disponible – mène à 100% de mortalité
- Soins de support et soins palliatifs

¹¹ "Infections of the Central Nervous System", Baldwin Toye, February 21 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.12 Sclérose en Plaques¹²

Patient Typique

- Pic d'apparition à 25 ans et onset moyen à 30 ans (entre 15-50 ans)
- Plus fréquent chez les femmes que chez les hommes (2:1)
- Prévalence élevée chez les caucasiens, particulièrement en Écosse

Cause

- Attaque auto-immunitaire des oligodendrocytes qui mène à la démyélinisation du système nerveux central et au ralentissement / bloc de la conduction nerveuse.
- Plusieurs sous-types
 - Exacerbation – rémission (le plus commun)
 - Progressif primaire
 - Progressif secondaire
 - Syndrome clinique isolée – symptômes suggèrent SP, mais diagnostic non établi
 - Syndrome radiologique isolé – trouvaille accidentelle, mais pas encore de symptômes

Présentation Clinique

- Souvent après une infection virale systémique
- Névrite optique / déficit du champ visuel : est souvent premier symptôme
- Faiblesse des membres, paresthésie et engourdissement des membres
- Myélite transverse affectant le niveau sensoriel
- Dysfonction de la vessie
- Syndrome du tronc cérébral / cervelet = vertige

Examen Physique

- Fundoscopie : Déficit pupillaire afférent relatif, diplopie, déficit du champ visuel
- Évaluation sensorielle : peut démontrer une perte de sensations, engourdissement, fourmillement
- Examen moteur : faiblesse
- Démarche
- Coordination
- Nerfs crâniens
- Signe de Lhermitte = transmission électrique qui descend le long de la moelle avec la flexion du cou
- Signe Uhthoff= aggravation des symptômes avec l'augmentation de la température

Investigations

- Diagnostic clinique et radiologique - critères de McDonald (2010, 2017)
- PL: globules rouges et glucose normaux, protéine normale ou légèrement élevée, leucocytose légères (5 à 20), bandes oligoclonales
- IRM – multiples lésions dans la substance blanche (juxtacortical, périventriculaire - doigts de Dawson, tronc cérébral, moelle épinière)
- Potentiels évoqués - visuels >> somatosensoriels, auditif du tronc cérébral

Prise en Charge/Traitement

- Traiter les attaques (durée d'environ 6 semaines)
 - Methylprednisolone 1000mg IV x 3-5 jours OU
 - Prednisone 1200mg PO daily x 3-5 jours
- Traiter les symptômes : dépendant du patient
- SP exacerbation rémission : Prévenir les attaques et retarder l'invalidité avec des agents modificateurs de la maladie (le plus fréquemment géré par un spécialiste en SP)
 - 1^{ère} ligne - interférons comme Betaseron, Rebif, etc.
 - 2^{ème} ligne – natalizumab, ocrelizumab, rituximab, fingolimod, etc.
 - 3^{ème} ligne - chimiothérapie, transplantation de la moëlle osseuse

¹² "Multiple Sclerosis", Heather MacLean, February 23 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- SP progressive : peu de traitements efficaces (ocrelizumab est le premier traitement approuvé)

12.13 Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)¹³

Patient Typique

- Maladie adulte
- Habituellement après 40 ans – âge médian d’apparition à 54 ans avec survie médiane de 3 ans
- Légère prédominance mâle

Cause

Dégénérescence des MNS et MNI avec inclusions intraneuronales de corps de Bunina, résultant en neuronophagie, atrophie des fibres, atrophie fasciculaire

- Sporadique – plus commun (>90%)
- Familiale – autosomal dominant, ex. gain de mutation fonctionnelle dans l’enzyme superoxyde dismutase (SOD)

Présentation clinique – combinaison de signes motoneurones supérieurs et inférieurs

- MNI
 - Atrophie progressive et faiblesse des membres - asymétrique
 - Fasciculation
- MNS
 - Spasticité progressive
 - Hyperréflexie
 - Babinsky
- Absence de déficits sensoriels significatifs
- Dysarthrie et dysphagie dues à l’atteinte corticobulbaire
- Perte de poids
- « Incontinence émotionnelle » (rires et pleurs aux petits éléments déclencheurs) due à l’atteinte pseudobulbaire, souvent plus tard
- Insuffisance respiratoire éventuelle (cause de mortalité)

Examen Physique

- Examen neurologique complet
- Moteur – trouvailles positives d’atrophie musculaire, fasciculations, spasticité, faiblesse, hyperréflexie, tonus augmenté
- Sensoriel – absence de déficits sensoriels significatifs

Investigations

- SLA est un diagnostic d’exclusion nécessitant de plus amples investigations
- IRM pour exclure d’autres conditions telle la compression nerveuse, la spondylarthrose et la sténose spinale (qui présente des signes MNI et MNS)
- Électromyographie / étude de conduction nerveuse : implication des NMI, dénervation

Prise en Charge/Traitement

- Riluzole (antagoniste de glutamate) a démontré une extension de survie de trois mois
- Assistance respiratoire -BiPAP
- Support nutritionnel
- Relaxant musculaire pour la spasticité
- Approche multidisciplinaire : physiothérapie, thérapie occupationnelle, travailleur(euse) social, orthophonie, support de groupe, essais de recherche, soins palliatifs
- Survie moyenne de 3 ans, une petite portion (<10%) survivent 10 ans et plus

¹³ “Amyotrophic Lateral Sclerosis” Self Learning Module, Jocelyn Zwicker, Pierre Bourque, uOttawa Faculty of Medicine

12.14 Maladie de Huntington¹⁴

Patient Typique

- 35-45 ans H:F
- Antécédents familiaux positifs - État autosomique dominant

Cause

- Trouble neurodégénératif du gène HTT affectant les ganglions de la base (par exemple, atrophie du caudé et du putamen) et le cortex cérébral (3e couche)
- Formation de dépôts dans le noyau et induction de la mort cellulaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Triade: chorée, changements comportementaux / de personnalité et démence (peut précéder de plusieurs années)

Examen Physique

- Examen neurologique complet

Investigations

- TDM/IRM
- MMSE/MOCA
- Test génétique

Prise en Charge/Traitement

- Prise en charge pharmacologique de la démence / chorée (par exemple, antagonistes dopaminergiques - tétrabénazine, halopéridol, etc.)
- Consultation génétique

¹⁴ Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins

12.15 Tremblement Essentiel^{15,16}

Patient Typique

- Peut se présenter à n'importe quel âge
- Habituellement histoire familiale de tremblement essentiel
- 10X plus commun que la maladie de Parkinson

Cause

- Idiopathique

Présentation Clinique

- Tremblement postural et cinétique qui s'empire progressivement et qui est de longue durée
- Tremblement qui est soulagé par le repos ou en marchant
- Pas de tremblement au repos
- Diminution significative du tremblement avec la consommation d'alcool
- Aggravation du tremblement avec le stress
- Présence de tremblement de la tête et de la voix, les jambes sont rarement affectées

Examen Physique

- Tremblement postural/ cinétique de haute fréquence et d'amplitude variable
- Souvent bilatéral
- Démarche normale (peut avoir une légère difficulté à marcher en tandem)
- Pas d'instabilité posturale
- Pas de rigidité, seulement en tuyau de plomb
- Expression faciale normale
- Écriture : pas clair
- Test de versage d'un verre : plus de renversement en raison du tremblement

Investigations

- Diagnostic clinique (histoire et examen physique)

Prise en Charge/Traitement

- Pharmacologique
 - Beta-bloquants:
 - 1^{ère} ligne = Propranolol
 - 2^{ème} ligne = atenolol
 - Anticonvulsivants:
 - 1^{ère} ligne = primidone
 - 2^{ème} ligne = gabapentine, topiramate
- Stimulation profonde du cerveau si sévère

¹⁵ "Movement disorders" by D. A Grimes MD FRCPC, Feb 13th 2017, Division of Neurology, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁶ "Neurodegenerative Disorders" Case Based learning, David A. Grimes, uOttawa Faculty of Medicine

12.16 Maladie de Parkinson^{17,18}

Patient Typique

- Hommes > Femmes, 1-3% de la population >65 ans

Cause

- Dégénération des neurones dopaminergiques, spécialement dans la substance noire.
- Idiopathique/ sporadique = Plus commun
- Familial

Présentation Clinique

- T – Tremblement (lent et de basse fréquence): au repos et postural. Habituellement pas de tremblement d'intention.
 - Peut avoir tremblements du menton et de la jambe
 - Si tremblement de la tête – ce n'est PAS la maladie de Parkinson
- R – Rigidité : en tuyau de plomb ou non, peut présenter comme une épaule gelée
- A – Akinésie/ Bradykinésie : lenteur des mouvements avec difficulté à les initier
- P – Instabilité posturale : dos voûté, marche en se dandinant
- Troubles psychiatriques et cognitifs : démence, apathie, dépression, anxiété
- Trouble du sommeil REM
- Hypotension posturale (en raison de la dysfonction autonome)

Examen Physique (examen neurologique complet, en particulier examen moteur)

- Signes vitaux : hypotension posturale
- Inspection :
 - Tremblement au repos unilatéral
 - Diminution de la fréquence du clignement des yeux
 - Diminution de l'expression faciale
 - Diminution de la phonation
- Évaluation de la démarche
 - Lenteur et traînage des pieds, difficulté à initier la marche, démarche festinante, diminution du balancement des bras, tremblement augmente avec la marche
- Tonus : rigidité des membres
- Dysdiadokinésie avec alternance de pronation/supination du poignet, tapotement des doigts
- Posture : Test de rétroimpulsion positif – diminution de la stabilité posturale mène au besoin de faire plus de 2 pas pour retrouver l'équilibre
- Micrographie
- Déficits cognitifs possibles au MMSE

Investigations

- Diagnostic clinique (histoire et examen physique)

Prise en Charge/Traitement

- Pharmacologique :
 - Si >70 ans 1^{ère} ligne Sinemet (Levodopa/ Carbidopa) (effets 2[°] : hypotension orthostatique, delirium)
 - Si <60 ans 1^{ère} ligne Agoniste de Dopamine – ropinirole (Requip), pramipexole (Mirapex)
 - Additionnellement: inhibiteurs MAO (Selegiline), Anticholinergiques (seulement chez les patients plus jeunes), inhibiteurs COMT (Entacapone)
- Exercice
- Évaluation et traitement de la dépression et des troubles du sommeil

¹⁷ "Movement disorders", D. A Grimes, February 13 2017, uOttawa Faculty of Medicine

¹⁸ "Neurodegenerative Disorders" Case Based learning, David A. Grimes, uOttawa Faculty of Medicine

- Si sévère –Stimulation du cérébrale profonde

12.17 Syndrome de Guillain Barré (SGB)¹⁹

Patient Typique

- N'importe quelle âge, Hommes > Femmes
- 2/3 ont une histoire d'infection respiratoire/diarrhée d'origine virale ou bactérienne (souvent campylobacter) des jours à semaines avant l'apparition des symptômes initiaux

Cause

- Peut suivre des antécédents de maladie, surtout respiratoire ou diarrhée, qui résulte potentiellement en un mimétisme moléculaire et une attaque sélective auto-immune des cellules de Schwann.
- Le sous-type le plus commun est une polyradiculoneuropathie démyélinisante inflammatoire aiguë (PDIA)

Présentation Clinique

- Sensoriel : douleur profonde / paresthésie du dos est souvent le premier symptôme
- Moteur : paralysie ascendante symétrique qui s'étend des jambes- bras - muscles proximaux
- Faiblesse du visage souvent bilatérale
- Aréflexie
- Peut progresser à une insuffisance respiratoire exigeant de la ventilation
- Dérèglement autonome
 - Dérèglement de la pression sanguine
 - Arythmie cardiaque
 - Dysfonction de la vessie
 - Constipation
- Se développe sur plusieurs jours/semaines, diminue en 3 semaines

Examen Physique

- Signes vitaux : TA, FC, FR, Saturation O₂, Température
- Examen neurologique: Faiblesse motrice, niveau de paresthésie sensorielle possible, mais un niveau spinal clair suggère un autre diagnostic

Investigations

- Principalement un diagnostic clinique (histoire et examen physique)
- Spirométrie au chevet (MIP, MEP, SVC)
- Si paresthésie sensorielle est présente, IRM pour exclure lésion de la moelle épinière
- Ponction lombaire : dissociation albumino-cytologique (protéines élevées, GB normaux)
- Électromyographie et étude de conduction nerveuse : souvent normale ou légèrement anormale initialement, les anomalies se développent en 2-3 semaines.

Prise en Charge/Traitement

- Immunomodulation : IVIG. Plasmaphérèse, PAS de corticostéroïdes
- Soins de support :
 - Obligatoire : Surveillance de la respiration avec spirométrie au chevet à chaque heure et support ventilatoire au besoin (PAS d'oxymétrie ou de sang artériel)
 - Prise en charge de la douleur
 - Surveillance de la pression sanguine
- Général
 - Prophylaxie TVP
 - Contrôle des infections nosocomiales
 - Routine des mouvements intestinaux
 - Cathéter urinaire

¹⁹ "Disorders of peripheral Nervous system", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

- Support nutritionnel
- Gérer les inquiétudes psychologiques
- Habituellement rétablissement fonctionnel complet dans les 6 à 12 mois. Si les symptômes persistent plus d'un mois, ce n'est pas le GBS.

12.18 Neuropathie Diabétique²⁰

Patient Typique

- 50-65 ans H/F (plus jeune si diabète type I)
- Antécédents de diabète de type I/type II (début habituellement >5 ans)
- Mauvais contrôle glycémique

Cause

- Multifactoriel
- Maladie microvasculaire
- Glucose intracellulaire élevée entraînant une perturbation de la fonction protéique, l'activation de la protéine kinase C et l'activation de la voie des polyols

Symptômes/Présentation Clinique

- Nombreux patrons cliniques
- Le modèle le plus courant est la distribution axonale sensorielle chronique (> motrice) dépendant de la longueur
- Picotement distal / engourdissement
- Crampes musculaires distales
- Si la douleur des petites fibres est prédominante, neuropathie autonome
- Si les grands fibres prédominent – peu / pas de douleur, ataxie prédominante (pseudotabes diabétiques), en raison de la perte de proprioception
- Neuropathie autonome (par exemple, tachycardie, hypotension orthostatique, dysfonction vésicale, etc.)
- Diabétique troisième paralysie du nerf (ptosis, diplopie, écartement des pupilles) – oeil «vers le bas et extérieur»

Examen Physique

- Examen moteur / sensoriel (c.-à-d. vibration, température, piquûre)
- Évaluation de la démarche
- Examen du nerf crânien (en particulier CN III, IV, VI)

Investigations

- FSC
- Glycémie à jeun + HbA1C
- Test de tolérance au glucose par voie orale s'il n'a pas déjà été effectué

Prise en Charge/Traitement

- Modifications du style de vie
- Si réfractaire, médicaments par voie orale (par exemple, la metformine)
- Si réfractaire, insuline injectable
- Suivi régulier pour vérifier le glucose / assurer un contrôle approprié
- Agents pour douleur neuropathique :
 - Topiques : capsaïcine, dinitrate d'isosorbide, timbre de lidoderme
 - Oral : prégabaline, gabapentin, amitriptyline, duloxetine, opioïdes si réfractaire

²⁰ "Disorders of the Peripheral Nervous System Part 1: Overview, radiculopathies, neuropathies", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.19 Myasthénie Grave²¹

Patient Typique

- Peut arriver à n'importe quel âge, mais 2 pics d'incidence élevée – femmes dans la trentaine et hommes dans la cinquantaine
- Les femmes sont plus affectées que les hommes (3:2)
- Peut être associé à d'autres maladies auto-immunitaires (troubles thyroïdiens, diabète, anémie pernicieuse)

Cause

- Attaque auto-immune des récepteurs d'acétylcholine à la jonction neuromusculaire, menant à une fatigue et une incapacité des muscles à soutenir une force de contraction

Présentation Clinique

- Degré variable de fatigue, dépendant de la force initiale et de la sévérité de la maladie
- Fatigue musculaire asymétrique, alternante et fluctuante
- 70% ont des changements hyperplasiques du thymus. 10% ont un thymome.
- Fatigue musculaire et faiblesse pire à l'effort ou vers la fin de la journée
 - S'améliore avec le repos
 - S'empire dans un environnement chaud
- Muscles souvent impliqués :
 - Oculaires – ptose, vision double, ne peut pas garder les yeux ouverts à mesure que la journée progresse, contraction du muscle frontal pour compenser l'effort de garder les yeux ouverts
 - Bulbaire – faiblesse faciale, difficulté à sourire résultant en un grondement, dysarthrie (marmonnement), difficulté à parler à haute voix pour une longue période, dysphagie, fatigue rapide lors de la mastication,, faiblesse du cou, dyspnée si sévère
 - Membres, tronc – ne peut pas garder les bras étendus vers le haut pour une longue période de temps

Examen Physique

- Examen neurologique – évaluation motrice
 - Demander de nous regarder ou le plafond, noter que les paupières descendent graduellement
 - Demander d'étendre les bras vers le haut, noter que le bras descend graduellement

Investigations

- Test du « icepack » : revigore le muscle temporairement
- Test au tensilon (historique) – médicament qui bloque l'enzyme acétylcholinestérase et cause ainsi un soulagement des symptômes temporaire
- Test électrophysiologique – test de Jolly, EMG à fibre unique
- Anticorps récepteur Anti-ACh : spécifique mais faible sensibilité, spécialement si oculaire. La concentration ne corrèle pas avec la sévérité, le cours ou le pronostic.
- Anticorps anti-MuSK : détecte quelques-uns des faux négatifs obtenus au test du récepteur anti-ACh.

Prise en Charge/Traitement

- Prise en charge des symptômes ⑦ inhibiteur de l'acétylcholinestérase (Mestinon / Pyridostigmine)
- Immunosuppression
 - Corticostéroïdes, Azathioprine, Mycophenolate, Cyclosporine, IVIg, Plasmaphérèse
- TDM du thymus pour détecter la présence d'un thymome
- Thymectomie pour les patients avec thymome
- Éviter les médicaments qui peuvent aggraver la myasthénie (aminoglycosides, macrolides, fluoroquinolones, magnésium, bêta-bloquants, inhibiteurs des canaux calciques, toxine botulique)

²¹ "Neuromuscular junction and muscle", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.20 Dermatomyosite²²

Patient Typique

- Femme > Homme adulte
- Début aigu / subaigu
- Antécédents potentiels de troubles auto-immuns

Cause

- Attaque auto-immune médiée par les cellules B contre les vaisseaux sanguins dans les muscles et la peau
- 10-20% des cas sont associés à une malignité sous-jacente (p. ex. Poumon, sein, ovaire, côlon)

Symptômes/Présentation Clinique

- Faiblesse généralement indolore (muscles proximaux > distaux, fléchisseurs du cou > extenseurs, muscles oculaires épargnés)
- Éruption héliotrope
- Papules de Gottron
- Calcinose
- Lit de l'ongle dilaté
- Symptômes systémiques consistant en:
 - Respiratoire: pneumonie interstitielle et fibrose
 - Cardiaque: cardiomyopathie, défauts de conduction
 - Appareil digestif: dysphagia, viscosité perforée

Examen Physique

- Évaluation de la démarche
- Examen moteur (en particulier les muscles proximaux)
- Survol de la peau
- Auscultation du cœur et des poumons

Investigations

- Mesure du CK sérique
- Test d'anticorps (anti-Jo1, anti-Mi2, etc.)
- EMG (activité spontanée anormale, changement myopathique)
- Biopsie (infiltrat inflammatoire autour des vaisseaux, atrophie périfasciculaire)
- Dépistage pour une malignité sous-jacente (TDM du thorax/abdo/pelvis; PET)

Prise en Charge/Traitement

- Corticostéroïdes (ex : prednisone)
- Immunosuppresseurs (ex: azathioprine, méthotrexate, cyclophosphamide, IgIV)

²² "Disorders of the Peripheral Nervous System Part 2: Neuromuscular Junction and Muscle", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.21 Myosite à Corps d'Inclusion²³

Patient Typique

- Homme (>50 ans)
- Antécédents potentiels de troubles auto-immuns (ex: syndrome de Sjögren, sarcoïdose, thrombocytopénie)

Cause

- Multifactorielle - hypothèse auto-immune et dégénérative primaire

Symptômes/Présentation Clinique

- Faiblesse proximale = distale, prédilection pour les fléchisseurs des doigts / poignets, les extenseurs du genou (ex: atrophie des quadriceps)
- Faiblesse/atrophie des muscles
- Dysphagie

Examen Physique

- Évaluation de la démarche
- Examen moteur (en particulier pour les muscles proximaux)

Investigations

- Sérum CK (niveau élevé)
- Biopsie musculaire

Prise en Charge/Traitement

- Aucun traitement disponible (l'immunothérapie n'a pas démontré d'efficacité)
- Soins de soutien (ex: thérapie physique, exercice selon la tolérance, etc.)

²³ "Disorders of the Peripheral Nervous System Part 2: Neuromuscular Junction and Muscle", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.22 Polymyosite²⁴

Patient Typique

- Femme >Homme adultes
- Début aigu / subaigu
- Antécédents potentiels de troubles auto-immuns

Cause

- Auto-immune
- Attaque médiée par les lymphocytes T contre les fibres musculaires

Symptômes/Présentation Clinique

- Faiblesse généralement indolore (muscles proximaux> distaux, fléchisseurs du cou> extenseurs, muscles oculaires épargnés)
- Dysphagie
- Symptômes systémiques :
 - Respiratoire: pneumonie interstitielle et fibrose
 - Cardiaque: cardiomyopathie, défauts de conduction
 - Appareil digestif: dysphagie, viscose perforée

Examen Physique

- Évaluation de la démarche
- Examen moteur (surtout les muscles proximaux)
- Auscultation du cœur et des poumons

Investigations

- Mesure du CK sérique
- Test d'anticorps (anti-Jo1, anti-Mi2, etc)
- EMG (activité spontanée anormale, changements myopathiques)
- Biopsie (infiltrats inflammatoires envahissant les fibres musculaires)

Prise en Charge/Traitement

- Corticostéroïdes (ex: prednisone)
- Immunosuppresseurs (ex: azathioprine, méthotrexate, cyclophosphamide, IgIV)

²⁴ "Disorders of the Peripheral Nervous System Part 2: Neuromuscular Junction and Muscle", Elizabeth Pringle, February 14 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.23 Dystrophie Musculaire de Duchenne^{25,26}

Patient Typique

- Jeunes garçons démontrent des signes dès 2 ans et sont habituellement en fauteuil roulant vers 12 ans.

Cause

- Maladie liée à l’X= 1 sur 3300 naissances vivantes mâles
- Mutation nonsense dans le gène de la dystrophine qui mène à l’absence de production de dystrophine – cause une augmentation de l’usure musculaire avec le temps

Présentation Clinique

- Délais dans les étapes importantes du développement moteur
- Marche sur les orteils
- Mollets volumineux
- Protubérance de l’abdomen
- Faiblesse des muscles proximaux qui est pire dans les jambes que les bras

Examen Physique

- Examen neurologique complet
 - Moteur : faiblesse musculaire proximale, pseudohypertrophie des muscles du mollet (dû au remplacement du muscle par du tissu adipeux)
 - Démarche : lordotique, en se dandinant et en marchant sur les orteils
 - Signe de Gower
- Examen cardiaque : cardiomyopathie dilatée, spécialement chez les femmes porteuses

Investigations

- Études génétiques moléculaires
- Analyse du pedigree
- CK élevé (habituellement dans les milliers) : présent à la naissance, décline éventuellement avec l’atrophie musculaire qui s’installe
- Biopsie musculaire – dégénération, nécrose des fibres, fibres hypercontractées, dystrophine absente sur les études de coloration histochimiques

Prise en Charge /Traitement

- Soins de support
 - Physiothérapie
 - Aide à la mobilité
- Peut utiliser des stéroïdes (peut stabiliser les membranes)
- Médication pour la cardiomyopathie
- Tests de fonction pulmonaire périodiques et support
- Faire partie d’ essais de recherche

²⁵ “Neuromuscular junction and muscle” by Dr. Pringle MD FRCPC, Feb 14th 2017, Division of Neurology, uOttawa Faculty of Medicine

²⁶ Duchenne Muscular Dystrophy” Case Based learning, Nikkel, Jackie Carnegie, uOttawa Faculty of Medicine

12.24 Épilepsie²⁷

Patient Typique

- Distribution bimodale - Enfants et/ou jeunes adultes , mais affecte tous les âges
- Antécédents de convulsions
- Peut survenir dans le cadre d'un syndrome chez les patients plus jeunes (ex. Épilepsie myoclonique juvénile)

Cause

- Convulsion épileptique - décharge hypersynchrone excessive et anormale au cerveau causant une interruption temporaire de la fonction cérébrale
- Épilepsie - 2 convulsions non provoquées > 24 heures entre les deux OU 1 convulsion non provoquée et une chance élevée pour d'autres convulsions (basé sur EEG, IRM)
 - Causes multifactorielles (génétique, environnemental, trauma cérébral antérieur causé par un AVC/tumeur/infection)
- Convulsion provoquée - causé par une disturbance cérébrale aiguë et réversible sans risque futur de convulsion (sevrage d'alcool, changement métabolique, infection du SNC, etc.)

Symptômes/Présentation Clinique

- Dépend de la région affectée du cerveau et le niveau d'extension de l'activité convulsive
- Convulsion focale:
 - Lobe temporal: automatismes, déviation des yeux/tête, hallucinations sensorielles, peur/panique, déjà-vu, sensation épigastrique ascendante, etc.
 - Lobe frontal: mouvement clonique des membres, déviation des yeux/tête, comme faire de la bicyclette avec les jambes, "fencing posture", etc.
- Convulsions typiques durent quelques secondes à quelques minutes; souvent stéréotypé (plusieurs épisodes semblables)
- Classement basé sur crise focale/généralisée, moteur/non-moteur, alerte/non-alerte

Examen Physique

- Examen neurologique (ex. peut identifier la parésie de Todd, la méningite comme cause sous-jacente, etc.)
- si status epilepticus - signes vitaux, ABC, etc.

Investigations

- TDM/IRM
- EEG
- FSC, électrolytes +/- dépistage toxique (éliminer cause sous-jacente)

Prise en Charge/Traitement

- Traitement spécifique dépendant de la cause sous-jacente
- Médicaments antiépileptiques (ex. crises partielles - phénytoïne, crises d'absence -éthosuximide, crises partielles/généralisées – acide valproïque)
- Status epilepticus/convulsion interrompue: benzodiazépine suivi du phénytoïne ou autres médicaments antiépileptiques (acide valproïque, levetiracetam, etc), peut utiliser anesthésie générale si réfractaire (propofol, barbiturates, etc.)

²⁷ "Seizures and Epilepsy", Danny Lelli, February 27 2017, uOttawa Faculty of Medicine

12.25 Migraine- Avec/sans aura²⁸

Patient Typique

- 20-50 ans
- Avant puberté H=F, après puberté F>H
- Peut avoir des antécédents familiaux de migraine

Cause

- Multifactorielle (génétique avec des contributions environnementales)
- Pendant la phase d'aura - dépression étendue (dépolarisation neurale et gliale)
- Pendant la phase de maux de tête
 - 1) activation des neurones trigéminaux sensoriels primaires innervant les méninges et les vaisseaux sanguins;
 - 2) perturbation primaire des voies centrales de la douleur produisant l'allodynie.

Symptômes/Présentation Clinique

- Aura prodromique: symptômes neurologiques transitoires (par exemple, scotome visuel, scintillations) qui durent 5-60 minutes
- Migraine avec douleur modérée/sévère, pulsatile, unilatérale pendant 2-24 heures (avec aura) ou 4-72 heures (sans aura)
- Nausées/vomissements
- Photophobie /phonophobie
- Symptômes autonomes vasomoteurs (par exemple, étourdissements, vertige, etc.)

Examen Physique

- Pas nécessaire

Investigations

- TDM ou IRM en fonction du diagnostic différentiel (pas requis pour cas typique)

Prise en Charge/Traitement

- Aigu (interruption): Aspirine /AINS; triptans-sumatriptan, rizatriptan, alcaloïdes de l'ergot-ergotamine/caféine; Agents narcotiques (seulement si réfractaire); Anti-émétiques-chlorpromazine, metoclopramide, etc)
- Prophylactique: TCA-amitriptyline; Bêta-bloquants-propranolol, aténolol; Anticonvulsivants-topiramate, acide valproïque; Bloqueurs des canaux calciques - vérapamil, flunarizine; Nutraceutics - magnésium, riboflavin)
- * Ne pas combiner les alcaloïdes de l'ergot avec les triptans *

²⁸ Aminoff, M.J., Greenberg, D.A., & Simon, R.P. (2015). Clinical Neurology (9th ed.). New York: McGraw-Hill Education

12.26 Céphalée de Tension²⁹

Patient Typique

- F>H
- 20-40 ans

Cause

- Inconnue

Symptômes/Présentation Clinique

- Non pulsatile
- Douleur bilatérale au niveau occipitale qui dure des heures et des jours (peut sembler être comme une bande autour de la tête du patient)
- Pas associé à des vomissements, nausées, troubles visuels

Examen Physique

- Douleur à la palpation des structures musculo-tendineuses est commune

Investigations

- TDM/IRM dépend du diagnostic différentiel (pas requis pour cas typique)

Prise en Charge/Traitement

- Attaques aiguës: AAS, acétaminophène, AINS, triptans
- Prophylactique: TCA-amitriptyline, nortriptyline; Beta-bloquant - propranolol, aténolol

²⁹ Aminoff, M.J., Greenberg, D.A., & Simon, R.P. (2015). Clinical Neurology (9th ed.). New York: McGraw-Hill Education

12.27 Algie Vasculaire de la Face³⁰

Patient Typique

- 25-40 ans
- H>F
- Rarement une cause familiale

Cause

- Inconnue
- IRMf des patients démontre une activation hypothalamique ipsilatérale

Symptômes/Présentation Clinique

- Prodrome: sensation de brûlure sur la face latérale du nez, pression derrière les yeux
- Céphalée unilatérale et pulsatile constante pendant 15 minutes - 3 heures
- Se produisent souvent la nuit en se réveillant pendant son sommeil, et se répète en groupes de semaines en mois avec une migraine se produisant chaque 2 jours pour un total de 8 par jour
- Entre les épisodes, aucun symptôme
- Symptômes associés: injection conjonctivale, larmoiement, congestion nasale, syndrome de Horner

Examen Physique

- Aucun – pas nécessaire

Investigations

- Aucun requis, si présentation atypique CT/IRM du cerveau pour éliminer une cause vasculaire et/ou une lésion hypothalamique ou sellaire

Prise en Charge/Traitement

- Aiguë: inhalation de 100% d'oxygène pendant 15 – 20 minutes ou sumatriptan IV pour soulager la douleur
- Autres options d'interruption: sumatriptan intranasal, lidocaïne, etc.
- Prophylactique: première ligne – vérapamil; deuxième ligne – gabapentin, lithium, topiramate

³⁰ Aminoff, M.J., Greenberg, D.A., & Simon, R.P. (2015). Clinical Neurology (9th ed.). New York: McGraw-Hill Education

12.28 Névralgie du Trijumeau³¹

Patient Typique

- Maladie chez les adultes > 50 ans
- Plus commun chez les femmes que les hommes

Cause

- Idiopathique
- Sclérose en plaques (patient jeune)
- Compression neurovasculaire (patient âgé)

Présentation Clinique

Âge ⑦ les artères plient avec l'âge comme des vieilles rivières ⑦ cela pousse contre les racines nerveuses ⑦ pression ⑦ démyélinisation ⑦ court circuit des fibres nerveuses à proximité (fibre C, douleur) ⑦ signal sensoriel interprété comme une douleur intense

- Douleur aiguë/électrique soudaine le long de la distribution d'une ou plusieurs branches du nerf trijumeau
 - Très court – seconde ou minute, plusieurs fois par jour
 - Douleur unilatérale
 - Sévère
 - Tranchant
 - Douleur peut être déclenchée/précipitée par des stimuli mécaniques au niveau de la distribution du nerf trijumeau (toucher léger, brossage des dents)
 - V2 et V3 > V1

Examen Physique

- Examen neurologique
 - Évaluation des nerfs crâniens (moteur et sensoriel)

Investigations

- Rencontre les critères diagnostic (Diagnostic clinique)
- IRM pour exclure la compression nerveuse ou la sclérose en plaques : **chez les jeunes patients pour exclure la sclérose en plaques**

Critères Diagnostic

- Au moins 3 attaques de douleur faciale unilatérale remplissant les critères B et C
- Survient dans une ou plusieurs distributions du nerf trijumeau, sans radiation au-delà de sa distribution
- La douleur a au moins 3 des 4 caractéristiques suivantes :
 - Attaques paroxysmales récurrentes durant un maximum de 2 minutes
 - Intensité sévère
 - Sensation de choc électrique, sensation tranchante, lancinante ou douleur vive
 - Précipitée par des stimuli inoffensifs du côté non affecté de la face
- Pas de déficit neurologique clinique évident
- Pas mieux expliqué par un autre diagnostic ICHD-3

Prise en Charge/Traitement

- Première ligne : Carbamazepine
- Deuxième ligne : oxcarbazepine, gabapentin, lamotrigine, baclofen, botox
- Considérer le traitement chirurgical pour la névralgie du nerf trijumeau réfractaire au traitement médical (décompression microvasculaire)

³¹ "Headache", February 28 2017, L.D. Sitwell, uOttawa Faculty of Medicine

12.29 Narcolepsie³²

Patient Typique

- H/F fin de l'adolescence /début vingtaine

Cause

- Perte de neurones sécrétant de l'hypocrétine dans l'hypothalamus

Symptômes/Présentation Clinique

- Somnolence diurne excessive
- Cataplexie (perte soudaine de la tonicité musculaire lors des rires ou des fortes émotions)
- Paralysie du sommeil
- Hallucinations hypnagogiques (survient quand tombe endormi)

Examen Physique

- Aucun

Investigations

- Test de latence de sommeil multiple (MSLT) - latence de sommeil <8 minutes avec > 2 épisodes de REM au début du sommeil est diagnostique
- Ponction lombaire avec analyse du liquide céphalo-rachidien pour les taux d'hypocrétine (<110pg / ml) - habituellement non nécessaire

Prise en Charge/Traitement

- Modafinil
- Amphétamines (ex: methylphenidate/dextroamphétamine)
- Cataplexie peut être traitée avec des TCA (ex: clomipramine), fluoxétine, venlafaxine, sodium oxybate

³² Drislane, F.W., Benatar, M., Chang, B., Acosta, J., Tarulli, A., & Caplan, L. (2014). Blueprints Neurology (4th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins