

Conclusion

Les tumeurs cartilagineuses peuvent être à l'origine de rares complications vasculaires, le plus souvent artérielles (Faux anévrisme, compression ou rupture artérielle, thrombose artérielle) et plus rarement veineuses. La thrombophlébite récidivante est une complication exceptionnelle, comme elle peut être révélatrice. Ainsi devant une thrombophlébite sans étiologie évidente, une cause mécanique, en particulier tumorale, doit être évoquée. Pour confirmer le diagnostic, une exploration vasculaire par échographie doppler est nécessaire. Outre un traitement anticoagulant, le traitement de base passera par une résection carcinologique du chondrosarcome. Seule la résection tumorale permettra de prévenir les récurrences.

Références

1. Navadgi BC, Davies N, Beale AM, Arya R, Williamson DM. Deep venous thrombosis in a child: an unusual presentation of an osteochondroma. J Pediatr Orthop 2009; 29:312-4

Bouabdellah Mohamed, Miri R, Bouzidi Ramzi, Karray Bechir, Nouira Ramzi, Kooli Mondher*

Service d'orthopédie traumatologie

**Service de chirurgie générale B23. Hôpital Charles Nicolle. Tunis. Tunisie*

Faculté de Médecine de Tunis

Université Tunis El Manar

Syndrome de Cornélia De Lange

Le syndrome de Cornelia de Lange (CdLS) est une maladie secondaire à une anomalie génétique. Sa fréquence est de

l'ordre de 1 pour 20 000 naissances. Ce syndrome a été décrit pour la première fois en 1933 par le Docteur Cornelia de Lange (1). Il n'existe pas de critère unique pour établir un diagnostic définitif. La variabilité en est telle que seul un médecin familiarisé avec le syndrome peut l'évoquer. Le phénotype du CdLS est cliniquement évident associant un visage caractéristique, un retard de croissance intra utérin avec microcéphalie, un hirsutisme et des anomalies des membres supérieurs atteignant surtout les doigts. Le retard intellectuel est constant. Les enfants atteints souffrent d'autisme ou ont des tendances auto-destructives. Ce syndrome est certes compatible avec la vie, mais au prix d'une qualité très médiocre. Son incidence sporadique sans véritable mode de transmission identifié, expose à l'apparition, bien que rare, de nouveaux cas en raison notamment de l'absence de moyens de diagnostics anténataux fiables (2). Cependant, l'association de plusieurs signes échographiques pourrait orienter vers ce syndrome et indiquer une interruption médicale de la grossesse.

Observation

Mme J.G, 25 ans, sans antécédents familiaux ni personnels particuliers, mariage non consanguin sans notions de pathologies congénitales dans les antécédents familiaux du conjoint, cinquième geste, unipare avec un enfant vivant de 04 ans en bonne santé apparente et 3 interruptions volontaires de grossesse. Au cours de la grossesse actuelle, l'échographie du premier trimestre n'a pas montré d'anomalies avec une clarté nucale à 1.5 mm. Le triple test a été refusé par la patiente. L'échographie morphologique faite à 23 SA a retrouvé les anomalies suivantes (figures 1-4) : une biométrie fœtale entre le 3^{ème} et le 10^{ème} Percentile, un nez recourbé et bombé, un philtrum

Figure 1 : Pieds mal posés



Figure 2 : Nez recourbé



Figure 3 : Philtrum long



Figure 4 : Micro-rétrognatisme



Figure 5 : Synophris, cils longs, lèvres minces



Figure 6 : Orteils mal posés



Figure 7 : Nez antéversé, philtrum long, micrognathie



Figure 8 : Fente palatine totale



Figure 9 : Palmure du dos et des coudes

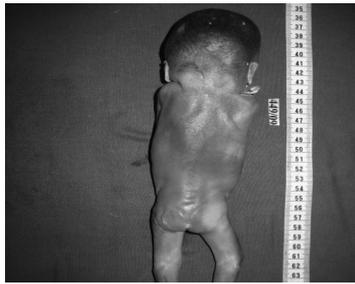
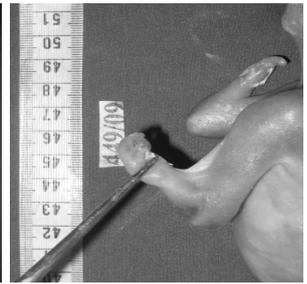


Figure 10 : Oligodactylie



long et bombé (9 mm) avec rétrognathisme, un seul os hypoplasique au niveau des 2 avant-bras avec mains réduites et oligodactylie, deux pieds de taille normale, mal posés. Devant ces signes échographiques et après concertation avec radiologues, généticiens, embryo-foeto-pathologistes et après avis du couple, une interruption médicale de la grossesse a été indiquée à 24 SA par maturation cervicale par des prostaglandines. Le travail s'est déroulé sans incidents et la patiente a accouché d'un fœtus de sexe féminin de 372 gr. Une analyse du caryotype fœtal a été faite sur prélèvement du sang du cordon et a conclu à une formule chromosomique normale. L'examen foeto-pathologique a permis de conclure à syndrome de Cornélia de Lange très probable, devant la présence (figures 5-10) : d'un synophris, des cils longs, des lèvres minces, un nez antéversé, un philtrum long, une micrognathie, une fente palatine totale, une oligodactylie bilatérale, une palmure du dos et des deux coudes.

Conclusion

Le diagnostic du SCdL est un diagnostic clinique et la recherche d'anomalies génétiques reste longue et coûteuse. Les progrès à faire résident essentiellement dans le diagnostic anténatal, souvent difficile devant ce syndrome d'incidence sporadique. L'échographie est l'élément clé de ce diagnostic. Malgré l'absence de spécificité, l'association de certains signes peut être suffisante pour confirmer ce diagnostic et indiquer à temps une interruption médicale de la grossesse.

Références

1. Opitz JM. The Brachmann-de Lange syndrome. *Am J Med Genet* 1985; 22: 89-102.
2. Sepulveda W, Wong AE, Dezerega V. Brachmann-de Lange Syndrome: prenatal diagnosis with 2- and 3-dimensional sonography. *J Ultrasound Med.* 2009; 28:401-4.

Nabil Mathlouthi, Mohamed Amine Jellouli, Riadh Ben Temime, Tahar Makhoul, Masmoudi Aida*, Gaigi-Siala Soumeiya*, Leila Attia, Chachia Abdellatif

*Service de Gynécologie-obstétrique "A". Hôpital Charles Nicolle. Tunis
* Service d'embryo-foeto-pathologie. Centre de Maternité et de Néonatalogie de Tunis.*

*Faculté de Médecine de Tunis. Tunisie
Université Tunis El Manar*

Regression of an inflammatory myofibroblastic tumor of the porta-hepatis with steroid drugs

Inflammatory myofibroblastic tumor of the liver (IMT) is a proliferation of myofibroblasts and inflammatory cells infiltrate with a resultant mass. It has been recognized with increasing frequency mainly in Asian countries, and occurs mostly in children and young adults (1). Most cases have been located within a hepatic lobe, but may also invade the hepatic hilum (2, 3). The surgical resection is the treatment of choice but can be difficult in some cases and other therapeutic methods can be considered.

We report a new case of IMT partially removed and medicated with steroid anti-inflammatory drugs with good result.

Case report

A five-months-old child presented to our department with a two-week history of jaundice, intense itching and abdominal pain. On physical examination, there was hepatomegaly with a liver edge palpable four cm below the costal margin. Laboratory examination results demonstrated predominantly conjugated hyperbilirubinemia with a total bilirubin rate at 142 mg/l and a conjugated bilirubin rate at 98 mg/l, an elevated liver enzymes (ASAT = 74 UI/l, ALAT 142 UI/l) and elevated alkaline phosphatase. The hepatitis screen was negative. An ultrasound demonstrated intra-hepatic duct dilatation caused by a hepatic hypo-echogenic mass located in the hilum. A magnetic resonance cholangio-pancreatography was performed, which confirmed intra-hepatic duct dilatation with non involvement of the pancreatic duct (figures 1 and 2).

A laparotomy was performed which demonstrated an enlarged mass arising from the porta hepatis and infiltrating the hepatic hilum. The mass was partially removed and instead hepato-jejunal by pass was performed to relieve the jaundice. Intraoperative biopsies obtained from the mass demonstrated inflammatory lesions that were confirmed as MIT. Post operatively, the patient was placed on steroid anti-inflammatory drugs for one month and he denied any problems and the patient's liver function tests and bilirubin levels trended downward.