

EVALUATION DE LA SURCHARGE CARDIAQUE EN FER PAR IRM T2* DANS LA BÉTA-THALASSÉMIE MAJEURE.

Ouederni M, Hassouna R, Abdennassir S, Ben Khaled M, Laabidi F, Dhoubi N, Haoua A, Thraya S, Mellouli F, Bejaoui M.

Introduction : L'insuffisance cardiaque par surcharge en fer secondaire à la polytransfusion est la première cause de décès dans la β -thalassémie majeure. Actuellement l'imagerie par résonance magnétique (IRM) T2* est devenue la méthode de référence permettant d'évaluer avec précision la concentration myocardique en fer. Notre objectif était d'évaluer la surcharge cardiaque chez des sujets β -thalassémiques polytransfusés par IRM T2* et d'étudier la liaison entre cette surcharge cardiaque d'une part et l'âge et le taux de ferritinémie d'autre part.

Méthodes : Nous avons mené une étude prospective sur l'année 2013 incluant 100 patients âgés de plus de 10 ans polytransfusés pour une β -thalassémie majeure, au Service d'Immuno-Hématologie Pédiatrique, CNGMO Tunis. Une étude descriptive des résultats de l'IRM T2* faite systématiquement chez tous ces patients a été réalisée. La surcharge cardiaque est considérée sévère lorsque le T2* <10ms, modérée entre 10 et 14 ms, légère entre 14 et 20ms et absente lorsque le T2* cardiaque >20ms. Une comparaison de l'âge des patients et du taux de la ferritinémie entre le groupe avec surcharge cardiaque et celui sans surcharge cardiaque a été réalisée.

Résultats : L'âge moyen des patients a été de 16,24 ans (10 à 29ans). Le T2* cardiaque moyen a été de 53 ms (4ms à 223 ms), avec une médiane de 44,65 ms et un écart type de 46,26 ms. La surcharge cardiaque en fer a été classée sévère dans 23% des cas, modérée dans 4% des cas, légère dans 5% des cas et absente dans 68% des cas. La moyenne d'âge était 17,68 ans dans le premier groupe de patient ayant une surcharge cardiaque en fer (IRM T2* <20 ms) versus 15,49 ans dans le deuxième groupe sans surcharge cardiaque en fer (IRM T2* 20 ms). La différence a été statistiquement significative (p=0.044). Le taux moyen de ferritinémie a été de 2351,53 μ g/l dans le premier groupe versus 1486,75 μ g/l dans le deuxième groupe. La différence a été statistiquement significative (p=0,003).

Conclusion : la surcharge cardiaque, en particulier sévère, est une complication fréquente chez nos patients β -thalassémiques polytransfusés âgés de plus de 10 ans. L'IRM T2* cardiaque est un moyen non invasif, fiable, permettant une évaluation précise de la sidérose myocardique à des stades précoces. Des études ultérieures permettraient de démontrer l'intérêt de cet examen dans l'amélioration du pronostic de la β -thalassémie majeure.

COMPARAISON DE LA « POLYMERASE CHAIN REACTION » EN TEMPS RÉEL AUX MÉTHODES CONVENTIONNELLES POUR LE DIAGNOSTIC DE LA TUBERCULOSE PULMONAIRE ET EXTRA PULMONAIRE.

Khelif J, Smaoui S, Messadi F.

Introduction : En Tunisie, la tuberculose demeure fréquente avec une prévalence de 41 cas par 100 000 habitants en 2012. Le diagnostic traditionnel des infections mycobactériennes repose sur l'examen direct et la culture nécessitant deux à plusieurs semaines. Aujourd'hui, on dispose d'outils moléculaires qui permettent de fournir un diagnostic plus rapide et plus fiable au clinicien.

Matériel et Méthodes : Cette étude a été réalisée au Laboratoire Régional d'Hygiène CHU Hédi Chaker de Sfax sur une période allant du 1^{er} Avril au 15 Octobre 2010. Elle a porté sur une cohorte de patients atteints ou suspects de tuberculose. Parmi les prélèvements reçus quotidiennement dans le laboratoire, 117 prélèvements ont été collectés, correspondant à 100 patients présentant un ou plusieurs facteurs de risque de la tuberculose maladie.

Résultats : Nous avons réalisé une réaction de PCR IS6110 en temps réel sur tous les prélèvements et nous avons comparé et interprété les résultats par rapport à ceux trouvés par les méthodes conventionnelles en

tenant compte des données épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques collectées pour chaque patient. La sensibilité, la spécificité, la VPP et la VPN de la PCR par rapport à la culture ont été, respectivement : 100%, 91,4%, 57,1% et 100%.

Conclusion : La PCR a montré son utilité dans les formes graves et urgentes (méningite, miliaire, disséminée ...). En raison de leur coût élevé, ces techniques ne devraient pas être utilisées en routine pour le diagnostic ou l'exclusion d'une tuberculose mais devraient être réservées aux cas fortement suspects. Dans les cas graves, où l'établissement rapide d'un diagnostic et la mise en route immédiate d'un traitement antituberculeux sont impératifs, une technique d'amplification permet de gagner du temps en révélant la présence du complexe *tuberculosis* alors que l'examen microscopique direct est encore négatif. La PCR en temps réel présente, de ce fait, un moyen simple, très rapide et de très haute sensibilité pour diagnostiquer la tuberculose maladie, notamment pour les cas suspects à examen direct négatif.

DÉCOUVERTE FORTUITE D'UN VARIANT DE L'HÉMOGLOBINE PAR LE DOSAGE DE L'HÉMOGLOBINE GLYQUÉE.

Gara S, Guemira F.

Les hémoglobinopathies sont définies par la présence d'anomalies qualitatives et / ou quantitatives touchant les chaînes de globines. Leur diagnostic biologique repose dans la plupart des cas sur l'analyse du phénotype. Les anomalies qualitatives conduisent à la production d'une hémoglobine de structure anormale. Dans ce travail nous rapportons la découverte fortuite d'un cas d'hémoglobinoïde C homozygote par la mesure de l'hémoglobine glyquée (HbA1c).

Il s'agit d'une femme diabétique âgée de 34 ans, adressée au laboratoire de Biologie Clinique de l'Institut Salah Azaiez pour un bilan de suivi du diabète. La glycémie a été mesurée par méthode enzymatique colorimétrique et son taux était de 17,04 mmol/l. L'HbA1c a été mesurée par la chromatographie en phase liquide à haute pression et son taux était de zéro% avec absence des pics de l'HbA et de HbA1c sur le chromatogramme. Devant ces résultats une enquête familiale et une électrophorèse de l'hémoglobine ont été réalisées et le diagnostic d'une hémoglobinoïde C homozygote a été retenu.

L'Hb C provient du remplacement d'un acide glutamique par une lysine en position 6 sur la chaîne β . C'est le deuxième mutant le plus fréquent après l'hémoglobine S. Les sujets homozygotes ont des manifestations cliniques bénignes, apparaissant à l'âge adulte. Cependant, Les résultats du dosage de l'HbA1c peuvent être inexacts en cas de présence d'un variant d'hémoglobine, et les chiffres d'HbA1c habituellement considérés comme critères d'interprétation de l'équilibre glycémique ne peuvent plus être retenus.

Des taux d'HbA1c ininterprétables (très élevés ou très diminuée) ou en désaccord avec les données clinico-biologiques conduisent à la recherche d'un variant de l'hémoglobine.

LA PELLAGRE : AUX GRANDS MAUX LES PETITS REMÈDES.

Kort Y, Aloui A, Khammassi N, Abdelhedi H, Cherif O.

Introduction : La pellagre est une maladie systémique secondaire à un déficit en niacine ou vitamine B3. L'atteinte cutanée est la plus fréquente. Mais en cas de déficit prolongé, des manifestations plus graves peuvent survenir (telle qu'une encéphalopathie) et rapidement aboutir au décès. La carence d'apport en est l'étiologie la plus fréquente mais elle peut être secondaire à une malabsorption ; un éthyisme chronique ou certains médicaments tel que le phénobarbital.

Observation : Nous rapportons l'observation d'une femme de 61 ans chez qui nous avons porté le diagnostic de pellagre secondaire à un traitement au long cours par phénobarbital.

Cas clinique : Patient âgée de 61 ans suivie depuis l'âge de 15 ans pour

une épilepsie traitée par phénobarbital 100mg/j et qui nous a consulté pour une altération de l'état général évoluant depuis 8 mois. L'interrogatoire retrouvait la notion de ralentissement psychomoteur avec amnésie des faits récents, une dysphagie aux liquides et aux solides, une diarrhée faite de 2 à 7 selles liquidiennes/ jour, des douleurs abdominales diffuses ainsi qu'une éruption des zones découvertes évoluant depuis 2 mois.

L'examen notait une patiente asthénique, apathique, déshydratée et maigre avec un BMI à 17Kg/m². L'examen cutané muqueux retrouvait une chéilite, une langue décapillée et une hyperpigmentation en plaques associée à une desquamation du dos des mains avec une limite nette au tiers inférieur des avant bras. Il existait de même des placards hyper pigmentés du dos des pieds. L'examen neurologique notait un syndrome démentiel débutant (MMS ou mini mental state à 27/30 et BREF ou batterie rapide d'évaluation frontale à 10/18), un syndrome quadri pyramidal et un syndrome cérébelleux statique. Le reste de l'examen était sans anomalies. A la biologie, la numération formule sanguine ainsi que le bilan hépatique, rénale, phosphocalcique étaient normaux. Il n'y avait pas de syndrome inflammatoire biologique et pas de syndrome de malabsorption. La fibroscopie œsogastroduodénale et la tomodensitométrie thoraco-abdominale étaient sans anomalies. Nous avons retenu le diagnostic de pellagre secondaire au phénobarbital et nous avons entrepris un traitement a base de complexe multivitaminé et de niacine à la dose de 200mg*2/jour. Le phénobarbital a été arrêté et remplacé par du Clobazam. L'évolution à l'arrêt du phénobarbital et après traitement symptomatique était marquée par une nette amélioration des lésions cutanée et des troubles digestifs.

Conclusion : L'association d'une éruption cutanée photosensible à un tableau digestif et neurologique doit faire évoquer le diagnostic de pellagre surtout lorsque le contexte (éthylisme, traitement, carence d'apport) s'y prête. Le dosage de la vitamine B3 n'est pas utile au diagnostic et ne doit pas faire retarder le traitement qui est basé sur l'association de vitamine B3 et de multi vitamines ainsi que sur le traitement étiologique (arrêt d'un médicament ou de l'éthylisme et correction d'une carence d'apport).

LE CANCER DU SEIN CHEZ L'HOMME JEUNE : PROFILS ANATOMO-CLINIQUE ET MOLECULAIRE. A PROPOS D'UNE SÉRIE DE 25 CAS.

Abdeljaoued S, Bettaieb I, Jaïdane O, Goucha A, Miladi S, Jomaa W, Chabchoub A, Dhiab T, Rahal K, El May A, Gamoudi A.

Introduction : Le cancer du sein chez l'homme est rare, il représente 1% des cancers mammaires. L'âge moyen au moment du diagnostic se situe entre 60 et 70 ans. Malgré que le cancer du sein chez la femme jeune soit connu par son pronostic défavorable, peu est connu sur le cancer du sein chez l'homme jeune (50 ans). Le but de notre étude est de discuter les aspects anatomo-cliniques et immunohistochimiques ainsi que le profil moléculaire du cancer du sein chez l'homme jeune.

Méthodes: Notre étude a porté sur 25 cas de cancer du sein chez l'homme jeune colligés à l'institut Salah Azaïz de Tunis, sur une période de 9 ans (2005-2013). Une étude immunohistochimique de l'expression des RO, RP, Her2 et Ki-67 (indice de prolifération) était réalisée. Pour les cas Her2 douteux, on a complété par une hybridation chromogénique in situ (CISH).

Résultats : L'âge moyen des patients était de 43 ans avec des extrêmes de 38 à 50 ans. Un seul patient avait des antécédents familiaux de cancer du sein. Le motif de consultation le plus commun était un nodule palpable dans 84 % des cas (n= 21). Une mammographie et une échographie mammaire étaient pratiquées chez tous les patients. La taille moyenne de la tumeur était de 3.6 cm avec des extrêmes allant de 1 à 10 cm. Toutes les tumeurs étaient de type carcinome canalaire infiltrant. Les tumeurs de grade II étaient majoritaires, elles représentaient 88% des cas (n=22), suivie par celles de grade III (8% des cas soit n=2) et de grade I (4 % des cas soit n=1). 56 % des patients (n=14) présentaient un envahissement des ganglions axillaires et 64% présentaient des embolies vasculaires (n=16). 60% des patients (n=15) présentaient des métastases à distance. 88% des tumeurs exprimaient les

RO (n=22) et 72% les RP (n=18). Plus que la moitié des tumeurs de notre série avait un index de prolifération Ki67 élevé (14%) (60 % des cas ; n=15). 40 % des cas (n=10) étaient de type Luminal A, 48% des cas (n=12) de type Luminal B et 12 % des cas (n=3) de type triple négatif non basal-like. 32% des patients (n=8) avaient récidivé. La médiane de survie était de 35 mois avec des extrêmes

Conclusion : En matière de présentation clinique et de profil moléculaire, le cancer du sein chez l'homme jeune semble être comparable à celui chez l'homme âgé. Nos résultats en association avec ceux de la littérature plaident en faveur de formes plus évolutives et de pronostic plus défavorable que chez l'homme âgé.

CONFRONTATION DES RÉSULTATS DU FROTTIS, DE LA COLPOSCOPIE ET DE LA BIOPSIE CERVICALE : A PROPOS DE 120 CAS.

Slimani O, Ben Temim R, Zghaier M, Tiili N, Makhlouf T, Mathlouni N, Attia L.

Introduction : type de l'étude : Le cancer du col de l'utérus est le deuxième cancer gynécologique de la femme en Tunisie après celui du sein. Il s'agit d'une maladie sexuellement transmissible dont le rôle du virus HPV a été prouvé. Le dépistage du cancer du col est possible vu l'accessibilité du col à l'examen au spéculum et à la réalisation du frottis cervico-utérin.

Il s'agit d'une étude analytique rétrospective

Méthodes : Nous avons colligés 120 observations de patientes ayant bénéficié d'une colposcopie et d'une biopsie du col sur une période de sept ans allant de Janvier 2006 à Décembre 2012.

Résultats : L'âge moyen de nos patientes était de 46,6 ans. La gestité moyenne était de 4,99. La parité moyenne était de 4,07. L'âge moyen du premier rapport sexuel était de 24 ans. 95,83% des patientes étaient mariées. Quatre patientes avaient des partenaires multiples, soit 3, 33%. Quatre vingt une patientes soit 67,5% étaient en activité génitale. Deux patientes avaient des antécédents d'infection génitale haute soit 1,66%. Des antécédents d'infection génitale basse à répétition ont été retrouvés chez 20 patientes, soit 16,66%. Un test HPV a été demandé pour deux patientes. Les génotypes trouvés étaient le 16, 35 et 53. Les motifs de consultation les plus fréquents étaient essentiellement un frottis pathologique, des douleurs pelviennes et l'exploration des métrorragies. Le FCU a été réalisé chez 98 patientes soit dans 81,66% des cas. Le frottis était pathologique chez 83 patientes soit 84,69% des frottis. Il a montré : un frottis inflammatoire persistant chez 64 femmes, soit 65,30 % des cas, 6 ASCUS, soit 6,12 % des cas, 13 dysplasies cervicales soit 13,26% des cas : 8 CIN1 soit 8,16%des cas ; 1 CIN2 soit 1,02 % et 4 CIN 3, soit 4,08% des cas.

La colposcopie a été indiquée devant un frottis anormal : Chez 83 patientes soit dans 69,16% des cas. La colposcopie a été réalisée devant un aspect anormal du col chez 37 patientes. La colposcopie a conduit à : un col normal chez 28 patientes soit 23,33% des cas, un aspect de cervicite chez 15 patientes soit 12,5% des cas, un ectropion chez 23 patientes soit 19,2% des cas, TAG1 chez 47 patientes soit 39,2 %des cas, une TAG2 chez 6 patientes soit 5 % des cas, une ulcération chez une patiente soit 0,83% des cas. La biopsie cervicale a objectivé une muqueuse normale chez 19 patientes, soit 15,8% des cas. Elle a objectivé une métaplasie cervicale chez 11 patientes, soit 9,2% des cas, un ectropion chez une patiente, soit 0,8% des cas, une cervicite chez 56 patientes, soit 46,7% des cas, un condylome chez 2 patientes, soit 1,7% des cas, un CIN1 chez 6 patientes, soit 5% des cas, un CIN2 chez 4 patientes, soit 3,3% des cas et un CIN3 chez 3 patientes, soit 2,5% des cas.

Le FCU avait une sensibilité de 60%, une spécificité de 95,18%, une valeur prédictive positive de 69% et une valeur prédictive négative de 93%. La sensibilité de la colposcopie était de 66% et la spécificité de 59%. Une valeur prédictive positive de 18% et une valeur prédictive négative de 92%. Pour les dysplasies de haut grade, la colposcopie avait une sensibilité de 85%, une spécificité de 58%, une valeur prédictive positive de 11,3% et une valeur