



Poster N°: P1057

Cœdème angioneurotique familiale héréditaire A-propos d'un cas

Auteurs :

Dr Ferjaoui Mohamed
Dr Hedhli Lobna

Service:
INSPECTION MEDICALE



Global Events
& Training Solutions
www.ipgets.tn

Introduction :

L'œdème angioneurotique héréditaire, ou angioœdème, est une pathologie génétique rare, qui provoque des épisodes d'œdème transitoires et récidivant pouvant dans certains cas se compliquer d'un œdème survenant au niveau du larynx et provoquer une asphyxie.

A la région de Beja un médecin de libre pratique spécialiste en médecine interne a détecté une famille dont plusieurs membres sont atteints de cette maladie rare.

Objectifs :

Sensibilisation et explication de la gravité de cette maladie rare.

Appeler tous les intervenants à s'impliquer pour assurer la formation continue et le développement des compétences des médecins.

Cas pratique :

Le 08/05/2020 à 14H 15 mn:

Une femme âgée de 29 ans a été admise aux urgences de l'hôpital régional de Beja.

Elle a présenté une dyspnée avec un œdème modéré de la face et une SaO2: 92% à l'air ambiant.

CAT : O2, Nébulisation, Adrénaline, HSHC.

A 15H:

Le médecin traitant de la patiente, un médecin de libre pratique spécialiste en médecine interne a appelé le médecin de garde aux urgences de l'HRB et lui a expliqué que la patiente a une maladie rare qui est l'œdème angioneurotique héréditaire et qu'elle a des membres de sa famille décédés à cause de cette maladie et a proposé de l'admettre au service ORL et de lui faire une trachéotomie.

A 17H: A été vue par le médecin spécialiste en ORL qui a éliminé une urgence ORL.

A 17H 10 mn:

Dégradation de l'état de la patiente, aggravation de l'œdème et de la dyspnée et désaturation SaO2 à 80%. Tentative d'intubation par le technicien d'anesthésie.

Arrêt cardio - respiratoire.

Tentative de réanimation par le médecin réanimateur.

A 17H 30 mn: Le décès de la patiente a été déclaré.

Manquements:

Méconnaissance de la maladie par les médecins et sous estimation de la gravité de l'état de santé de la patiente.

Retard dans la prise en charge de la patiente.

Le médecin spécialiste en ORL a mis environ 2H pour venir aux urgences, il faisait une garde à domicile.

Le médecin réanimateur a refusé au début de venir voir la patiente aux urgences. Après dégradation de son état, il a rejoint les urgences et il a essayé de la réanimer mais sa tentative a échoué.

Droits applicables:

Loi n°66-48 du 3 juin 1966 relative à l'abstention délictueuse.

Art 217 du code pénal : Homicide involontaire.

Décret n° 93-1155 du 17 mai 1993, portant code de déontologie médicale, Art 31 et 32: Manquement au devoirs envers le malade.

Loi no 83-112 du 12/12/1983: portant statut général des personnels de l'Etat, des collectivités publiques locales et des établissements publics a caractère administratif, Art 6: Manquement au devoirs professionnels.

Discussion :

L'œdème angioneurotique héréditaire :

Affection héréditaire qui touche le système d'activation du complément (système enzymatique qui participe à la destruction des antigènes).

Une maladie provoquée par un déficit du C1 inh, inhibiteur de la fraction C1 du complément.



Se traduit par des crises d'œdème (rétention pathologique de liquide) des tissus sous-cutanés, des muqueuses et de certains viscères.

L'œdème angioneurotique héréditaire se transmet sur le mode autosomique (par les chromosomes non sexuels) dominant : il suffit que le gène responsable soit transmis par l'un des deux parents pour que l'enfant développe la maladie.

Symptômes et signes :

Les crises touchent le visage et les membres.

L'œdème qui apparaît se présente comme un gonflement mou augmentant en quelques heures, puis disparaissant spontanément en 24 ou 48 heures. Ses répercussions sont variables mais, s'il est très marqué (s'il empêche d'ouvrir les yeux, par exemple), il peut constituer une gêne importante. Lorsque l'œdème atteint la muqueuse du larynx ou des bronches, il peut provoquer une détresse respiratoire et une asphyxie.

L'appareil urinaire et l'appareil digestif peuvent également être touchés. Dans ce dernier cas, le patient souffre de dysphagie (difficulté à déglutir) et de douleurs abdominales.

Diagnostic :

Des œdèmes à répétition chez un enfant ou un adolescent doivent suggérer le diagnostic d'œdème angioneurotique héréditaire.

La baisse, voire l'effondrement, du taux de certaines protéines du sérum sanguin qui composent le complément permettent d'établir le diagnostic.

L'examen demandé par le médecin pour procéder au diagnostic est un dosage du complément, de ses fractions et de ses inhibiteurs.

La maladie est prévisible dans certaines familles et peut faire l'objet d'un conseil génétique.

Les facteurs déclenchant des crises :

Les traumatismes, même bénins.

Les interventions chirurgicales, notamment celles des voies aériennes ou les soins dentaires.

Les épisodes de stress peuvent être un facteur déclenchant d'une crise.

La période de la puberté ainsi que celle des règles et la prise d'une contraception orale peuvent représenter d'autres facteurs déclenchant chez les femmes.

Traitement de fond : Le Danazol.

Traitements des crises :

Lors d'une crise sévère, hospitalisation dans un service de réanimation.

Traitements proposés lors d'une crise :

Inhibiteur de la C 1 estérase, C1Inh .

Antagoniste de la bradykinine.

L'acide tranexamique.

Intubation.

Trachéotomie si intubation difficile.

La prévention des crises :

Avant une intervention chirurgicale urgente s'effectue en prenant dans les 6 heures qui précèdent l'intervention, un inhibiteur de la C1 estérase d'origine plasmatisque.

Lors d'une intervention chirurgicale programmée ou lors de soins dentaires, la prise de Danazol est conseillée les 7 à 10 jours précédant.

Conclusion :

L'œdème angioneurotique héréditaire est une pathologie rare mal connue par les médecins.

Des gestes simples peuvent sauver la vie d'un patient présentant une attaque.

Une sensibilisation, une formation et un développement des compétences des médecins sont nécessaires.

Le développement d'une culture de sécurité est un point clé pour une meilleure prise en charge des patients. Il doit être à la fois un objectif individuel, d'équipe, d'établissement, et aussi un objectif pour le système de santé dans son ensemble : les patients, les usagers, les managers et les autorités publiques sont parties prenantes de l'urgence et du développement de la sécurité des patients.