

# Thomas

## Agé de 20 ans

Parents non consanguins

Père : oncle paternel : crohn

Mère : basedow ; oncle et tante maternels psoriasis

Une sœur RAS

Perso :

10 2003 Fièvre 15 jours et douleurs testiculaires ..orchite? Purpura rhumatoide incomplet?

## Observation:

2004 : Fièvre intermittente, durée variable, avec douleurs abdo, arthralgies, notion d'aphtose buccale

syndrome inflammatoire biol, calprotectine élevée à plusieurs reprises et présence d'AC antisaccharomyces cerevisiae....MICI?

Echo abdo : HSM modérée

Fibro et biopsie : helicobacter pylori , gastrite interstitielle, colite subaigue chronique plus intense au niveau du caecum , sans abcès ni granulome, rectite chronique...

HLA A2 A32 B37 B18

Ttt sympto digestif

3/ 2012 enteroIRM : atteinte jejunaie distale et de la partie initiale de l'iléon dont l'aspect n'est pas typique d'une maladie de crohn et dernière fibro : pas de preuve pour un crohn mais lléon non vu ....



5/2012 : fièvre, vomissements bilieux, douleurs abdo , , discrète éruption des MI;  
choc pseudo septique sévère, aseptique, œdème et condensations pulmonaires  
avec épanchement bilatéral avec plages en verre dépoli

PCT 20 ng/ml

Cytolyse hépatique Nx10

Lymphopénie 300-800

LBA :stérile, macrophages alvéolaires et sidérophages

PL réaction méningée inflammatoire lympho-histiocytaire sans malignité

2 myelo N

1 PBO aile iliaque : moelle riche réactionnelle sans atypie

Sous pop Lympho N

Clinispot négatif

TDM CTAP Lesions ostéolytiques T2 et aile iliaque Dte, HSM , adp abdo infl

Pet scan :pas d'hypermétabolisme iliaque ni T2; hypermétabolisme  
ostéomédullaire diffus réactionnel

**Biopsie osseuse T2 et aile iliaque droite** : pas de malignité, pas d'histiocytose ,  
antiCD1a négatif, CD68 négatif

**Biopsie de peau** : dermite lymphocytaire superficielle sans vascularite, ni argt  
lupique ni thrombus

Absence : AAN, DNA natif, ENA, cytopl PN

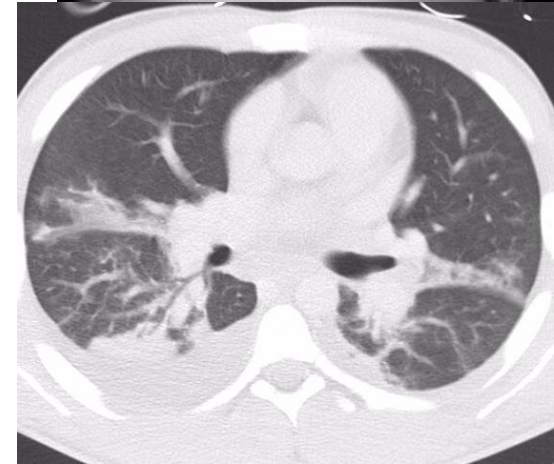
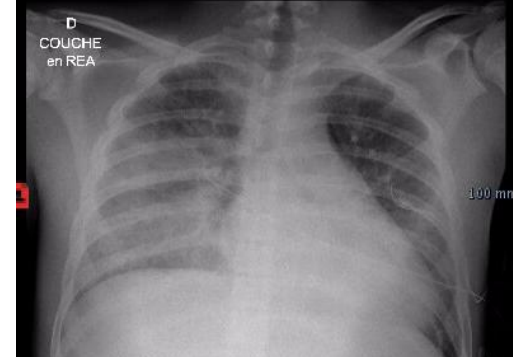
CAPS, HIDS DIRA TRAPS négatif

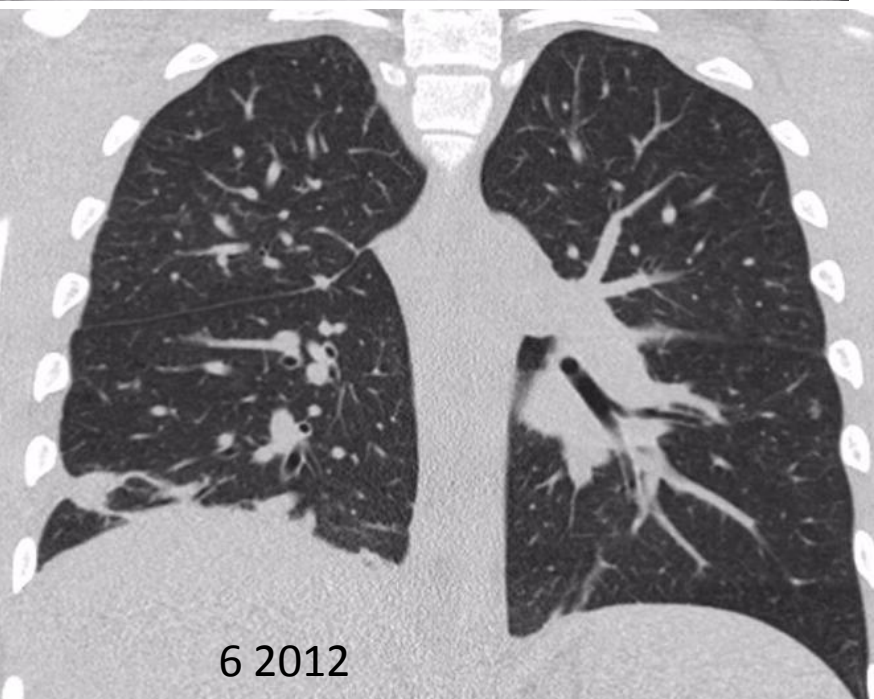
Absence de gammopathie monoclonale à IgM

Fièvre 41°C mal tolérée : bolus solumédrol x3 et relais PO cortancyl 60mg/j :  
normalisation progressive du tableau clinique respi, infl, foie, et de la lymphopénie.

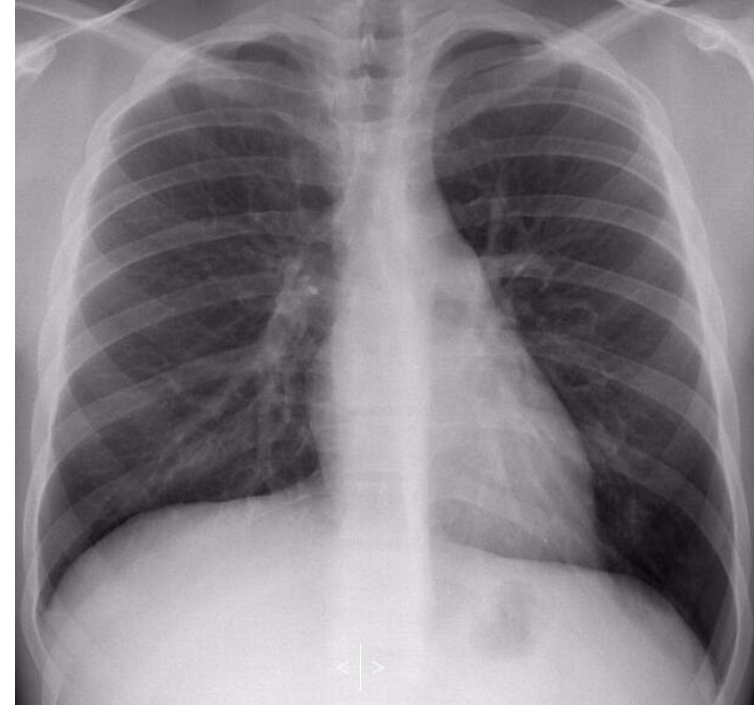
Dermographe sous corticoïdes +++

3 /2013 : arrêt des corticoïdes (8-9mois)





6 2012



2013

8/2013 : douleurs basi-thoraciques en étau, fièvre 39°C intermittente bien tolérée, hypersudation, amaigrissement de 6kg en 3 mois : 64 kg/ 171cm, HSM homogène, ganglions abdo diffus d'allure inflammatoire 1 à 2cm, dermographisme, uveite antérieure résolutive sous collyre sans récurrence, pas d'arthrite.

PCR 130, PCT N, Lymphopénie 940

Sous pop lympho normales, pas de dysimmunité, LDH normales.

Réarrangement des gènes codant pour les Ig et pour les récepteurs des LT : polyclonalité

Scinti os :Geode T8

Pet scan montre un hypermétabolisme de T8 et du fémur distal gauche et des ganglions abdo plus faiblement actifs

**Biopsie T8** : rares infiltrats lymphocytaires et très légère plasmocytose réactionnelle

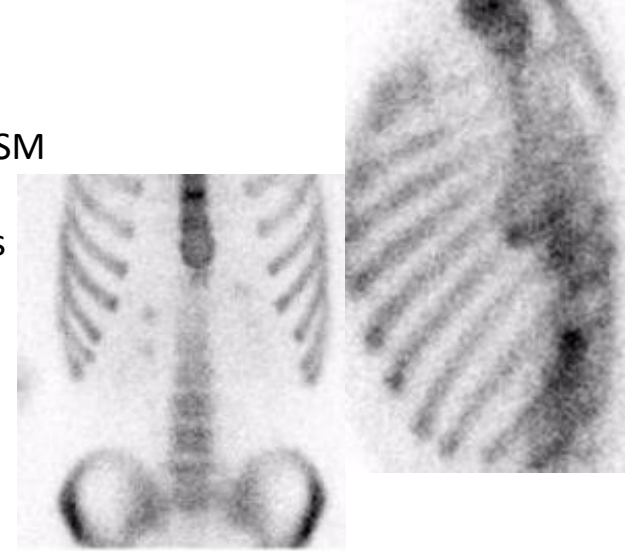
**Biopsie ganglion** : lymphadénite réactionnelle associée à une plasmocytose modérée et à des lésions de veinulite, probablement secondaire à l'infiltrat inflammatoire. Pas de lymphome ni histiocytose

**Biopsie de glande salivaire** : une discrète sialadénite chronique et focale non spécifique de grade 1 selon Chisholm et Mason

**Biopsie de peau** : subN

Oph : plus d'uveite et pas de syndrome sec

Pas de traitement ; reprise spontanée du poids 71kg/171cm



En 2014 : douleurs basithoraciques antérieures modérées avec parfois un peu de fièvre et un poids fluctuant et PCR 70-34, lymphocytes 1240, foie N

Surveillance scanographique : stabilité des lésions connues : adp coelio-mesenteriques lomboaortiques, HSM et geodes de T2 T8 et iliaque.

Calprotectine et enteroIRM non refaites par le patient

3/2015 : majoration des douleurs de l'hypochondre gauche, hypersudation nocturne, pas de prurit ni eruption ni arthralgies, 70kg/173, TBEG !

Pas de ganglions palpables, SPM un peu ferme non douloureuse

Echo : **splénomégalie un peu hétérogène**

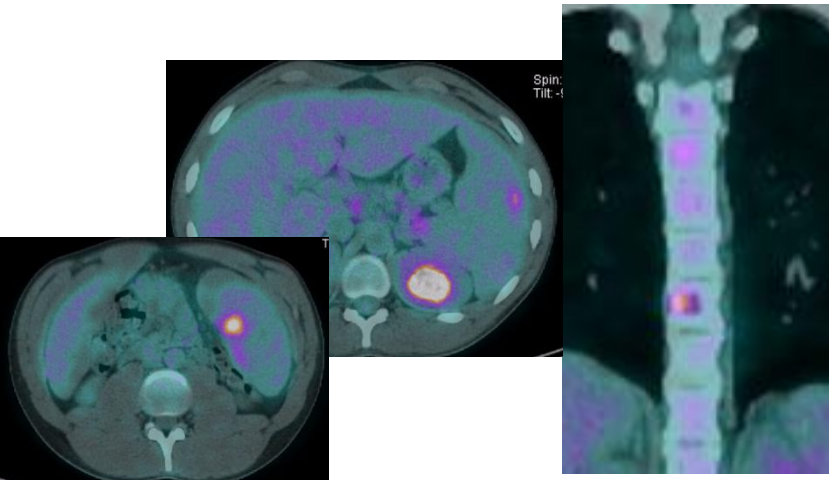
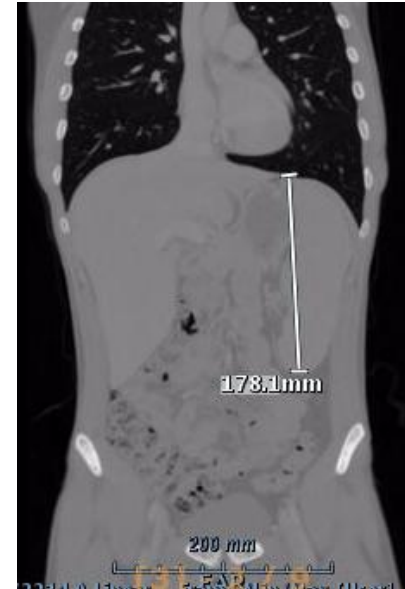
Hb 12.5, GB 11200, N 8970, lymphopénie 840, plaquettes 352 000

PCR 120, vs 69/111, Fibrinogène 6, albuminémie 41g/l, , LDH normales

TDM majoration SPM 18 cm , lésions osseuses iliaques hyperdenses en taches de bougie à centre hypodense, adénopathies coeliomésentériques et lomboaortiques connues stables

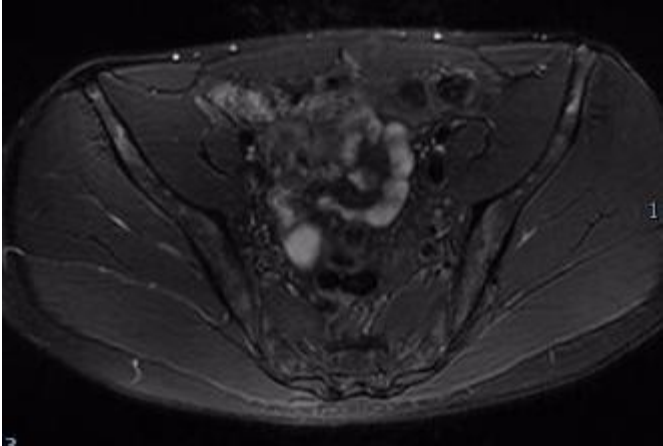
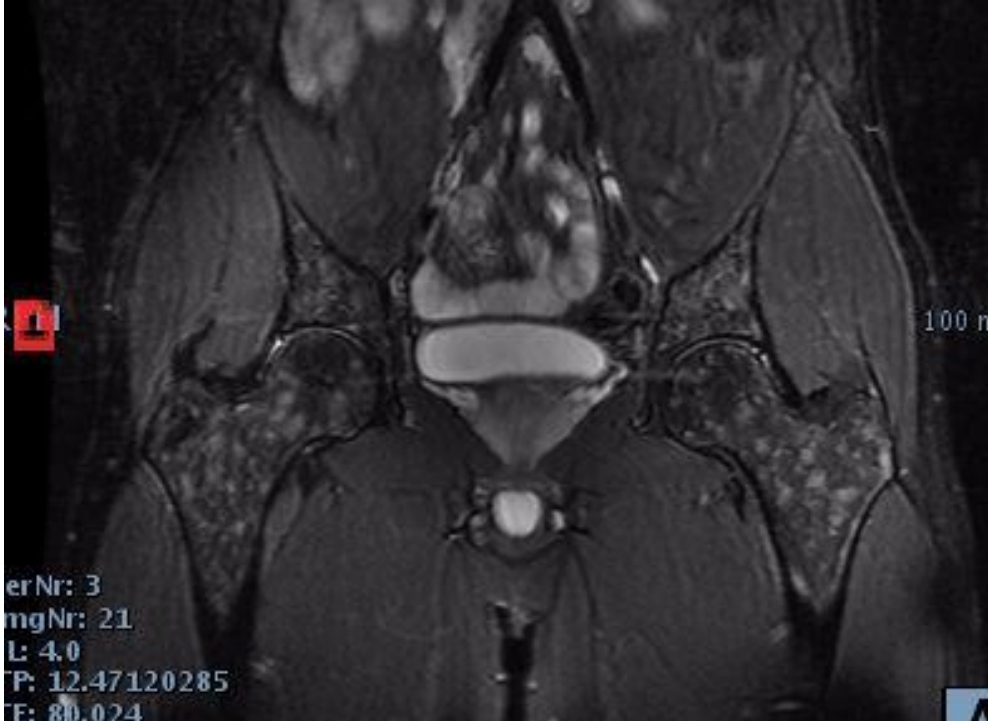
PET scan (sous 15 mg de cortancyl depuis 2 semaines) : hypermétabolisme avec 2 foyers spléniques, et de T8 et plus faible au niveau des adénopathies abdo

Pas d'activité de l'aile iliaque ni de T2

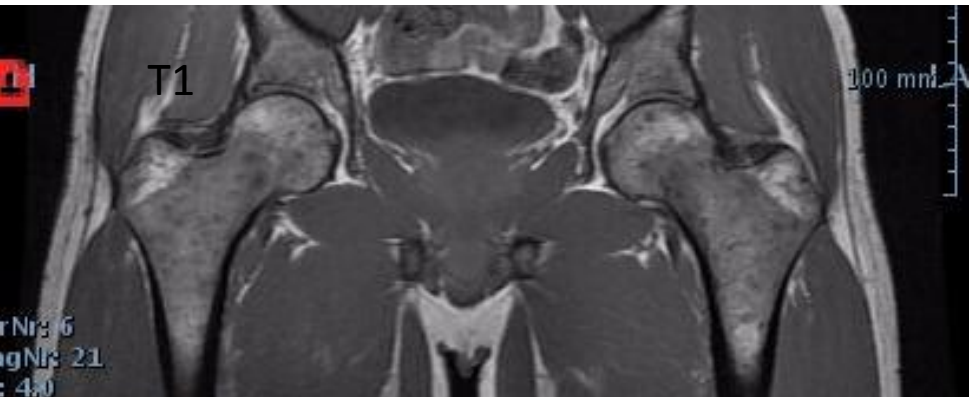
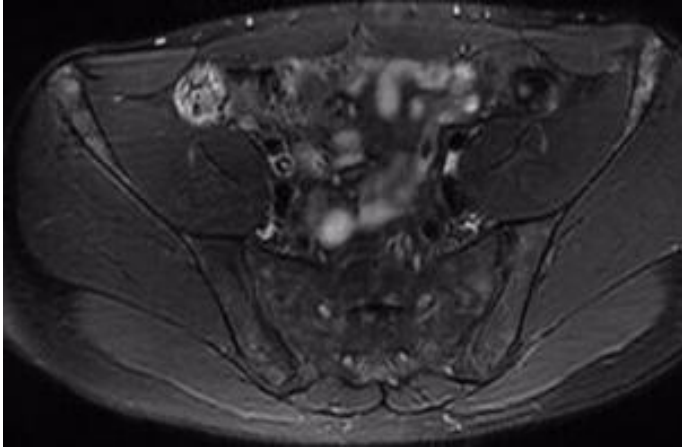


IRM 5 2015

lesions osseuses diffuses des vertèbres , de l'anneau pelvien et des fémurs avec un aspect tacheté avec micronodules en hyposignal T1 se renforçant en hypersignal en T2.



T2 fat sat



Myelofibrose ?  
Lymphome anaplasique ?  
Splénectomie ?  
PBO...  
Est-ce une MAI ?  
32 gènes / NGS :  
non informatif

CARD14	MEFV	PSTPIP1	CASP1	PSENE1
CECR1	MVK	RBCK1	MDFC	PSMA3
IL10	NLRP4	SH3BP2	NCSTN	PSMB4
IL10RA	NLRP12	SLC29A3	NLRP1	PSMB9
IL10RB	NLRP3	TNFRSF1A	POMP	TNFRSF9
IL1RN	NOD2	TNFRSF11A		
IL36RN	PLCG2			
LPIN2	PSMB8			