

# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Overview

## Aperçu général

**Durée du scénario** : 12 à 15 minutes.

**Public cible** : Étudiants de médecine, internes et résidents.

**Résumé** : Patient de 44 ans, sans antécédents pathologiques particuliers, admis pour un trouble de conscience apyrétique, précédé de symptômes dépressifs, tremblements et troubles de la déglutition. Il s'agit d'une forme grave de la maladie de Wilson.

**Objectifs critiques** :

- Poser le diagnostic positif de la maladie de Wilson,
- Identifier les critères de gravité,
- Hiérarchiser les examens complémentaires,
- Considérer les différentes mesures thérapeutiques,
- Expliquer à la famille l'intérêt du dépistage familial.

# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Briefing

## Signes fonctionnels

<b>Patient(e)</b>	:	44 ans, sexe masculin
<b>Data</b>	:	Poids = 76 Kg, Taille = 166 cm
<b>SF</b>	:	somnolence
<b>Début</b>	:	quelques jours
<b>Signes associés</b>	:	syndrome dépressif, tremblements, dysarthrie, troubles de la déglutition, douleurs abdominales,
<b>Mode d'admission</b>	:	Ramené par sa famille
<b>Signes critiques</b>	:	Coma

## Antécédents

<b>Médico-chirurgicaux</b>	:	RAS
<b>Toxiques</b>	:	RAS
<b>Allergies</b>	:	RAS

## Signes physiques

<b>Fonction respiratoire</b>	:	FR = 24 c/min, pas de cyanose, pas de SLR, râles ronflants, SpO2 = 90%
<b>Fonction circulatoire</b>	:	FC = 146 bpm, PA = 80/50 mmHg, pas de pâleur, auscultation cardiaque arythmie
<b>Fonction neurologique</b>	:	GCS = 9/15, pas de déficit, myosis serré bilatéral, pas de convulsion
<b>Examen somatique</b>	:	Sub-ictère

Glycémie : 0,6 g/L

Température : 36,8 °C

# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Scénario

## Check-list

Équipement	Drogues
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire	<input type="checkbox"/> Lactulose
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique	<input type="checkbox"/> CIIIG/FQ
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence	<input type="checkbox"/> IPP
<input type="checkbox"/> Chariot de soins	<input type="checkbox"/> PFC
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique	<input type="checkbox"/> D-Pénicillamine
	<input type="checkbox"/> Trientine
	<input type="checkbox"/> Zinc

## Préparation du simulateur

- Simulateur HF, sexué masculin
- Subictère
- Voie veineuse périphérique
- Vêtements simples

## Formateurs

- Instructeur 1 : technicien aux manettes
- Instructeur 2 : briefing et debriefing
- Instructeur 3 : debriefing
- Facilitateur 1 : senior de garde
- Facilitateur 2 : épouse du patient

# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Scénario

## Baseline

FR = 24  
SpO<sub>2</sub> = 90%  
EtCO<sub>2</sub> = 30

FC = 160  
PA = 80/50  
ECG : ACFA

GCS = 9/15  
Pas de déficit

### Interventions

TTT Encéphalopathie hépatique

FC = 140  
PA = 90/60  
SpO<sub>2</sub> = 97%

RAS

TTT Maladie de Wilson

Non



Oui



# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Programmation

## Baseline

FR = 24 c/min, pas de cyanose, SpO<sub>2</sub> = 90%, râles ronflants

FC = 146 bpm, PA = 80/50 mmHg

EtCO<sub>2</sub> = 30 mmHg

## Critical

Convulsions

Dégénération neurologique

## Landing

FR = 12 c/min, SpO<sub>2</sub> = 97%, pas de râles

FC = 110 bpm, PA = 120/60 mmHg

EtCO<sub>2</sub> = 35 mmHg

Stabilité hémodynamique et respiratoire

# Maladie de Wilson

ESC\_MT\_012\_Debriefing

## Fiche

- La maladie de Wilson est une maladie génétique autosomique récessive et rare, caractérisée par l'accumulation toxique du cuivre dans le foie et le cerveau,
- Les manifestations cliniques peuvent être : Hépatiques, sous forme d'un tableau d'hépatite aigue, ou de décompensation oedémato-ascitique révélant une cirrhose méconnue, Neuropsychiatriques, sous forme de syndrome dépressif, troubles de la déglutition, tremblements, dysarthrie et dystonie, Les autres atteintes cliniques peuvent être hématologique (hémolyse), rénale (tubulopathie), osseuse (ostéomalacie, ostéoporose, arthropathies), cardiaques (cardiomyopathies et arythmies),
- Les examens d'imagerie montrent à la TDM cérébrale une hyperdensité des noyaux lenticulaires, et à l'IRM une hyperdensité des noyaux gris centraux thalamus et du tronc cérébral,
- L'examen de la lampe à fente montre un aspect typique de Kayser-Fleischer,
- Les examens biologiques montrent : Baisse du taux de la céruleoplasmine. Attention aux faux positifs (inflammation, contraception et grossesse) et faux négatifs (nouveau-né et jeune enfant), Augmentation du taux du cuivre (cuivre total et libre), Augmentation du taux du cuivre urinaire, Augmentation du taux du cuivre sur du tissu hépatique sec (PBF),
- Le diagnostic génétique est double : Diagnostic génétique direct, à la recherche de la mutation du chromosome 13, porteur du gène de Wilson, Diagnostic génotypique familial,
- La PBF montre des anomalies non spécifiques à type d'hépatopathie chronique, des corps de Mallory et de stéatose diffuse,
- Le traitement comporte : Régime pauvre en cuivre, Traitement médicamenteux : D-Pénicillamine (séquestration du cuivre en intra-cellulaire hépatique), Trientine (diminution de l'absorption intestinale et augmentation de l'excrétion urinaire du cuivre), Zinc (séquestration du cuivre en intra-cellulaire hépatique et épithéliale intestinale), Transplantation hépatique.

## Objectifs techniques

- Poser le diagnostic positif de la maladie de Wilson,
- Identifier les critères de gravité,
- Hiérarchiser les examens complémentaires,
- Considérer les différentes mesures thérapeutiques,
- Expliquer à la famille l'intérêt du dépistage familial.

## CRM

- Teamwork
- Leadership
- Communication
- Anticipation
- Workload

	<b>Résultat</b>	<b>Références</b>
<b>Hématies</b>	<b>3.5</b> $10^6/\mu\text{L}$	(3.50-5.30)
<b>Hémoglobine</b>	<b>9.1</b> g/dL	(10.9-13.7)
<b>Hématocrite</b>	<b>30.8</b> %	(34.0-40.0)
<b>VGM</b>	<b>80.3</b> fl	(73.0-86.0)
<b>CCMH</b>	<b>32.6</b> g/dL	(32.0-36.0)
<b>Leucocytes</b>	<b>10.10</b> $10^3/\mu\text{L}$	(7.00-12.00)
<b>Neutrophiles</b>	<b>52.0</b> %	
Soit	<b>7.72</b> $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-6.00)
<b>Eosinophiles</b>	<b>0.6</b> %	
Soit	<b>0.06</b> $10^3/\mu\text{L}$	(0.05-0.30)
<b>Basophiles</b>	<b>0.5</b> %	
Soit	<b>0.01</b> $10^3/\mu\text{L}$	(< 0.01)
<b>Lymphocytes</b>	<b>10.5</b> %	
Soit	<b>4.0</b> $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-5.00)
<b>Monocytes</b>	<b>6.0</b> %	
Soit	<b>0.55</b> $10^3/\mu\text{L}$	(0.10-1.00)
<b>Plaquettes</b>	<b>101</b> $10^3/\mu\text{L}$	(150-400)

# Hémostase

	Résultat	Références
<b>Temps de Quick Patient</b>	<b>27.3 sec</b>	
<b>Taux de prothrombine</b>	<b>30 %</b>	(70-140)
<b>INR</b>		
<b>TCA</b>		
<b>Temps témoin</b>	<b>30 sec</b>	
<b>TCA</b>		
<b>Temps patient</b>	<b>60 sec</b>	(25.0-35.0)
<b>Fibrinogène</b>	<b>2.1 g/L</b>	(2.00-4.00)

# Hémostase

## Résultat

## Références

Facteur V

15 %

# Ionogramme

	Résultat	Références
<b>Sodium (Na<sup>+</sup>)</b>	<b>130</b> mmol/L	(135-145)
<b>Potassium (K<sup>+</sup>)</b>	<b>4,6</b> mmol/L	(3.5-5.5)
<b>Chlore (Cl<sup>-</sup>)</b>	<b>103</b> mmol/L	(100-105)
<b>Glycémie</b>	<b>0.40</b> g/L	(0.70-1.10)
<b>Urée</b>	<b>1.00</b> g/L	(0.10-0.50)
<b>Créatinine</b>	<b>20</b> mg/L	(6-12)
<b>GOT (ASAT)</b>	<b>130</b> UI/L	(< 35)
<b>GPT (ALAT)</b>	<b>90</b> UI/L	(5-40)
<b>CRP</b>	<b>29</b> mg/L	(< 10)
<b>Albumine</b>	<b>28</b> g/L	(35-55)

# Ionogramme

	Résultat	Références
Bilirubinémie	40 mg/L	(6-12)

# Ionogramme

	Résultat	Références
<b>Ammoniémie artérielle</b>	<b>2,60 mg/L</b>	(0,27-0,85)

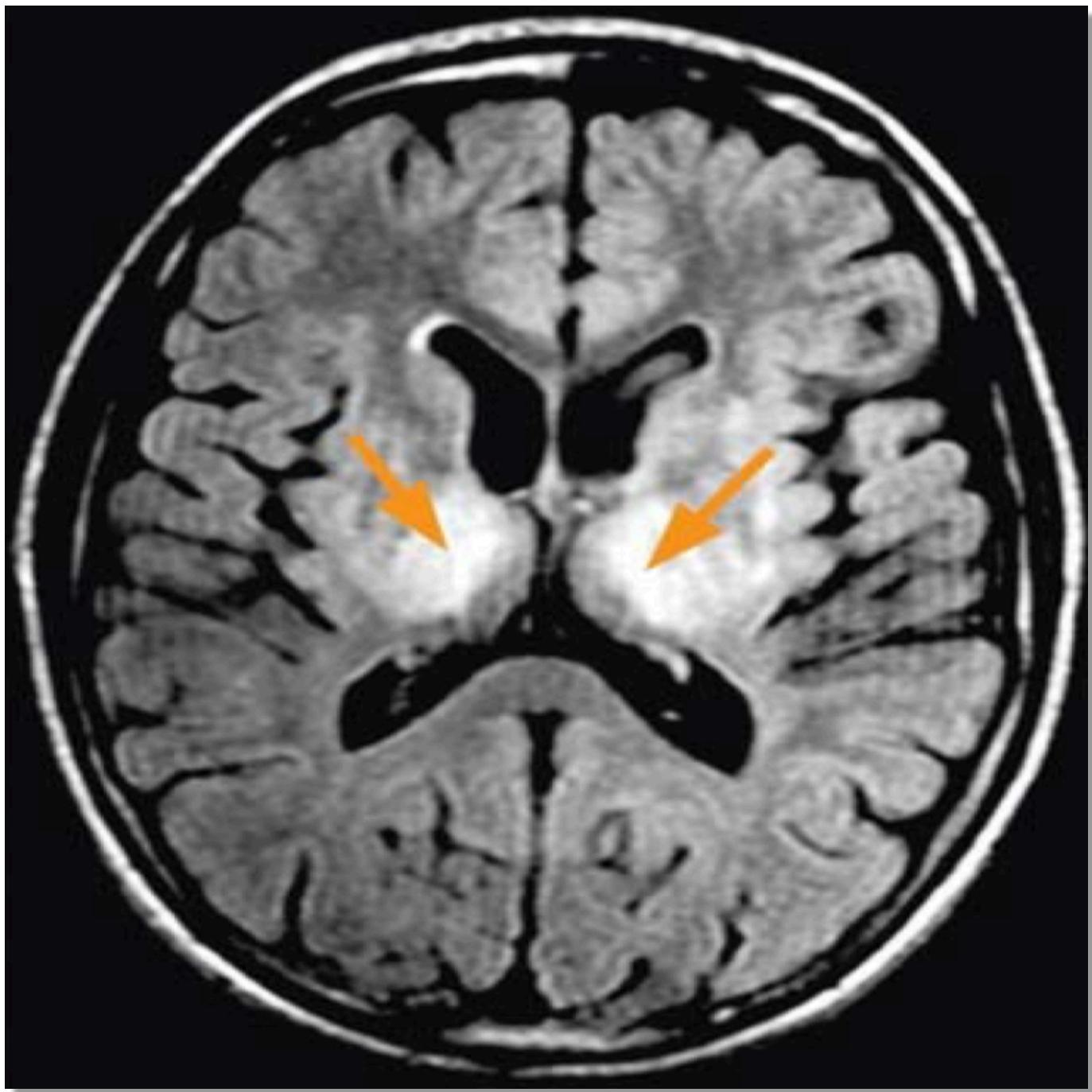
# Gaz du sang

	Résultat	Références
pH	<b>7.36</b>	(7.35-7.45)
CO <sup>2</sup>	<b>38</b> mmHg	(35-45)
HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	<b>24</b> mmol/L	(22-26)
PaO <sup>2</sup>	<b>80</b> mmHg	(> 85)
SaO <sup>2</sup>	<b>92</b> %	(95-100)
Lactates	<b>3</b> mmol/L	(< 2)

# Sérologies

	Résultat	Références
Hépatite B	Négative ---	
Hépatite C	Négative ---	

# TDM Cérébrale



Interprétation :

**Hyperdensité des noyaux lenticulaires.**

# IRM Cérébrale



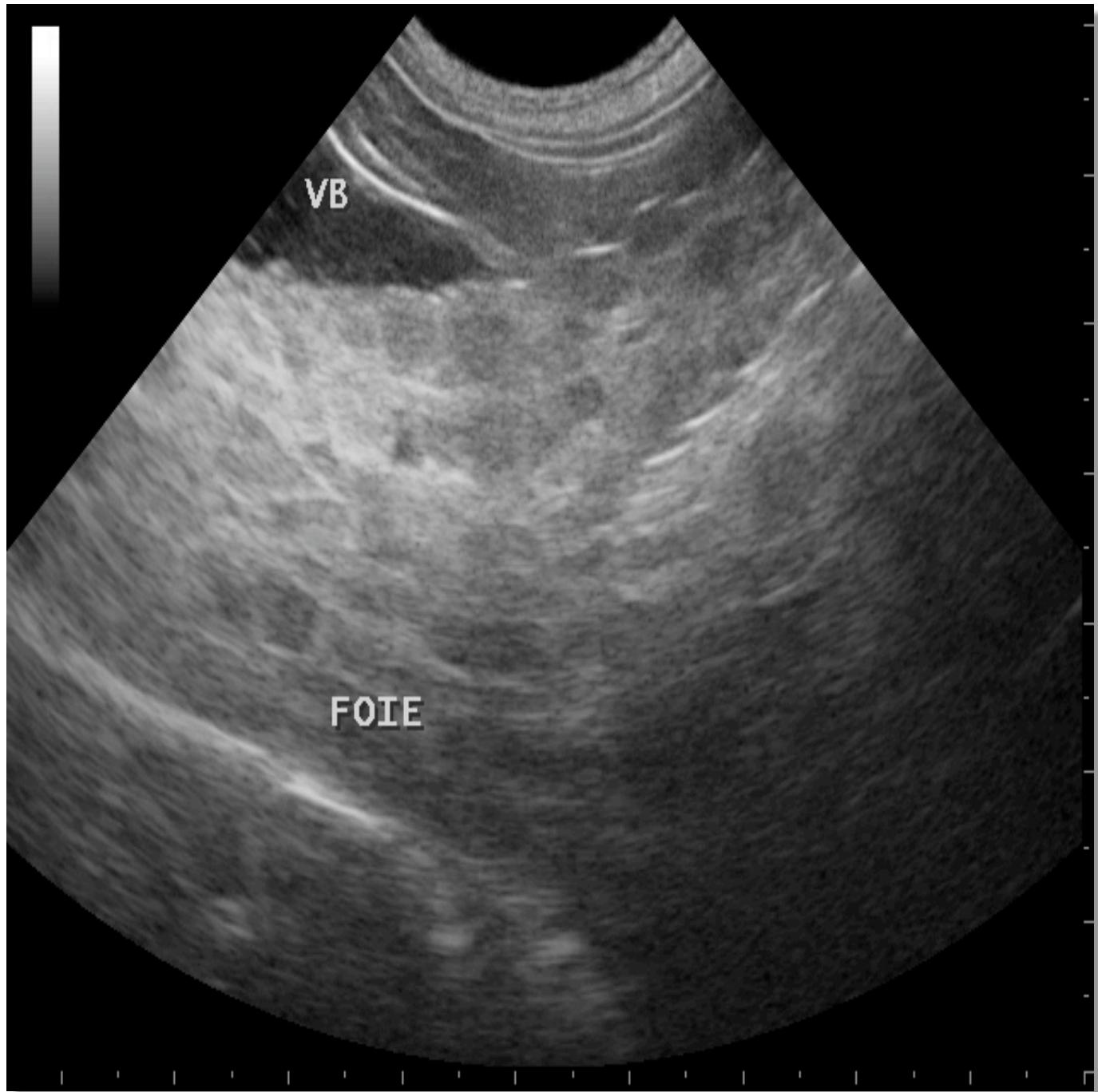
Interprétation :

**Hyperdensité des noyaux gris centraux, thalamus et tronc cérébral.**

# Radiographie du poumon

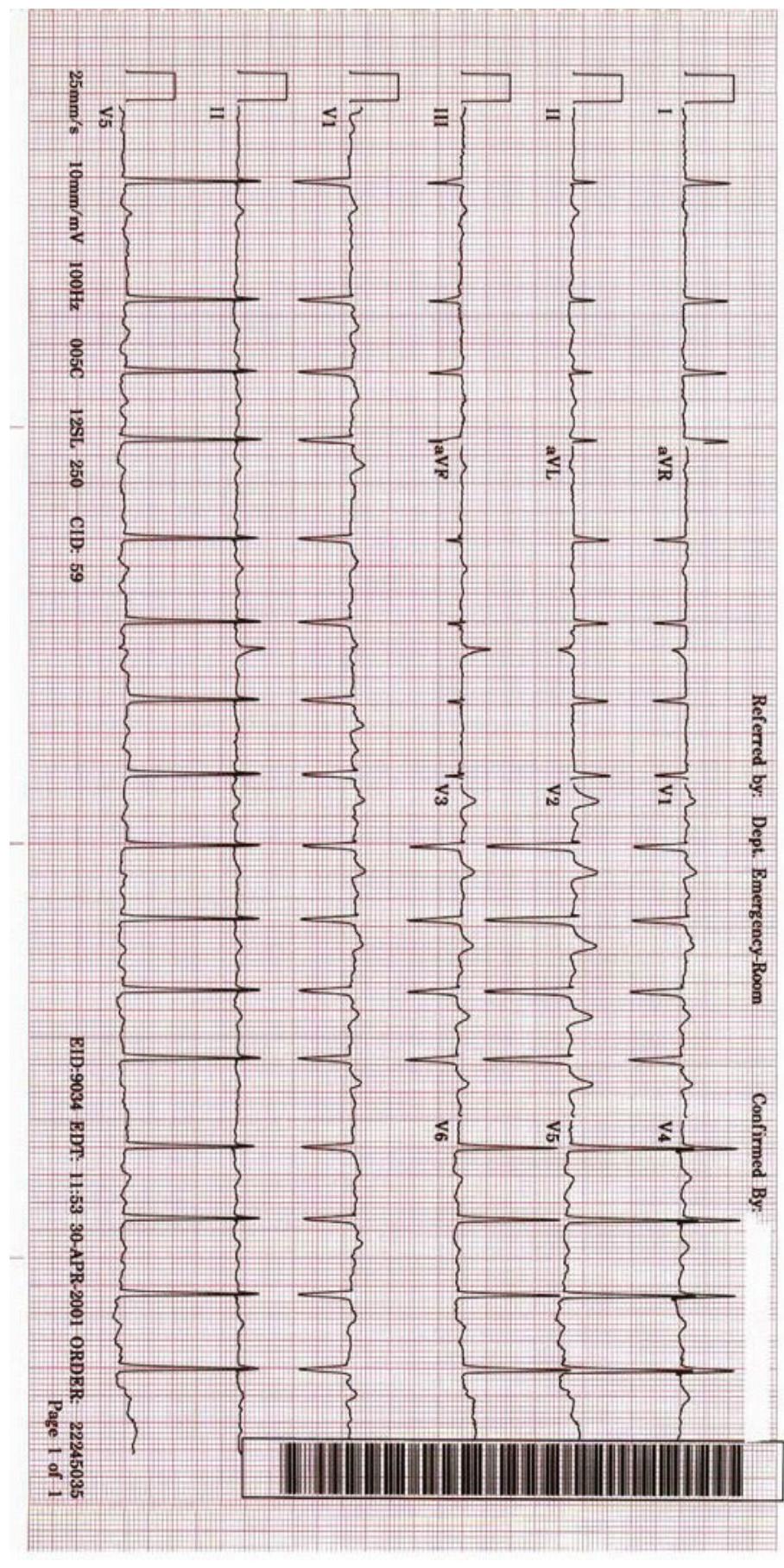


# Échographie abdominale



Interprétation :

**Aspect d'hépatopathie chronique.**



# Ponction lombaire

Résultat

Références

**Ponction lombaire**

**Traumatique**

# Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Cuivre libre	5 µmol/L	(<2,1)

# Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
<b>Cuivre urinaire</b>	<b>4,4 µmol/24H</b>	(<0,8)

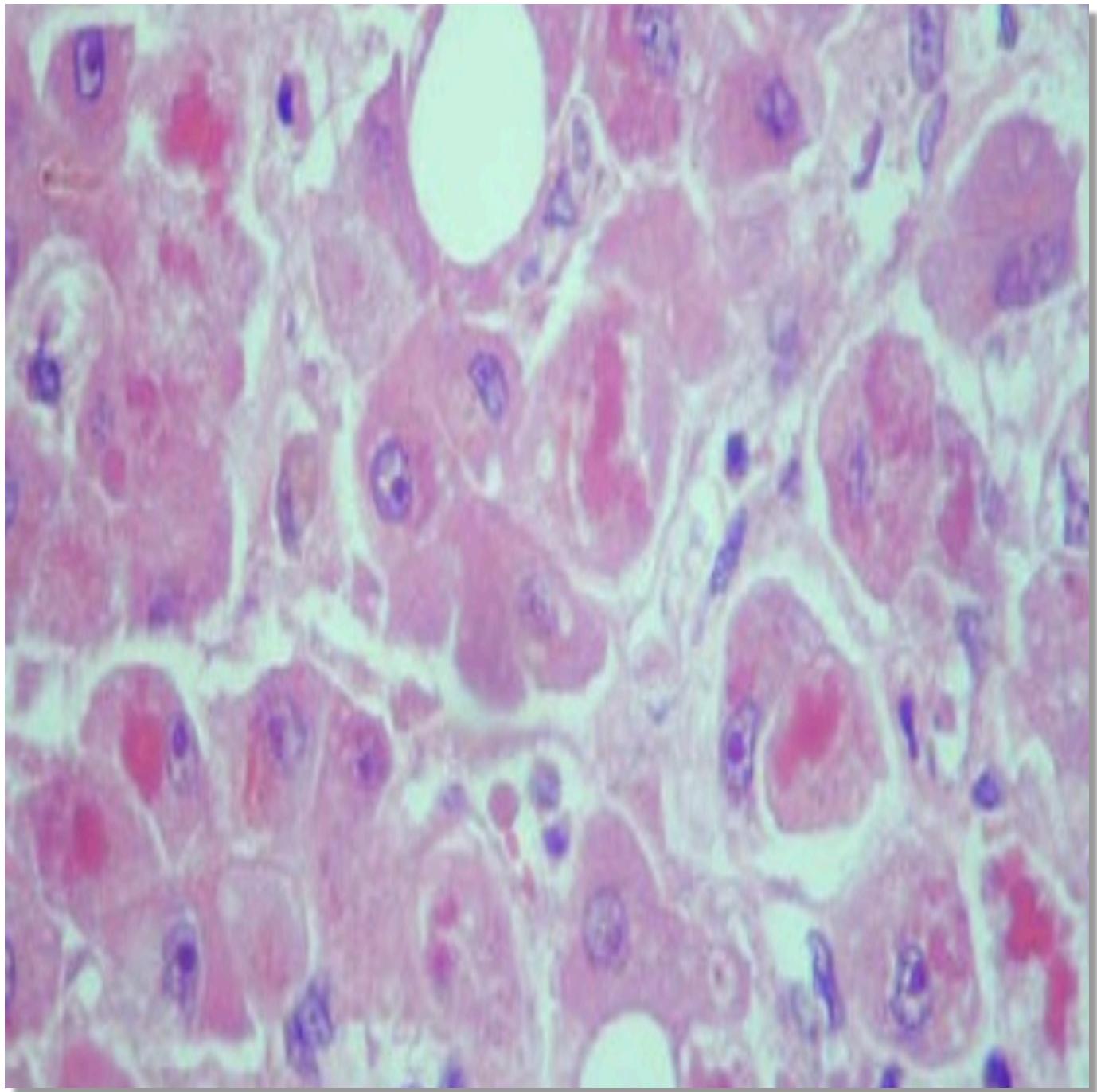
# Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
<b>Cuivre foie</b>	<b>7 µmol/g</b>	(<0,3-0,9)

# Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
<b>Céruloplasmine</b>	<b>0,1 g/L</b>	(<0,2-0,4)

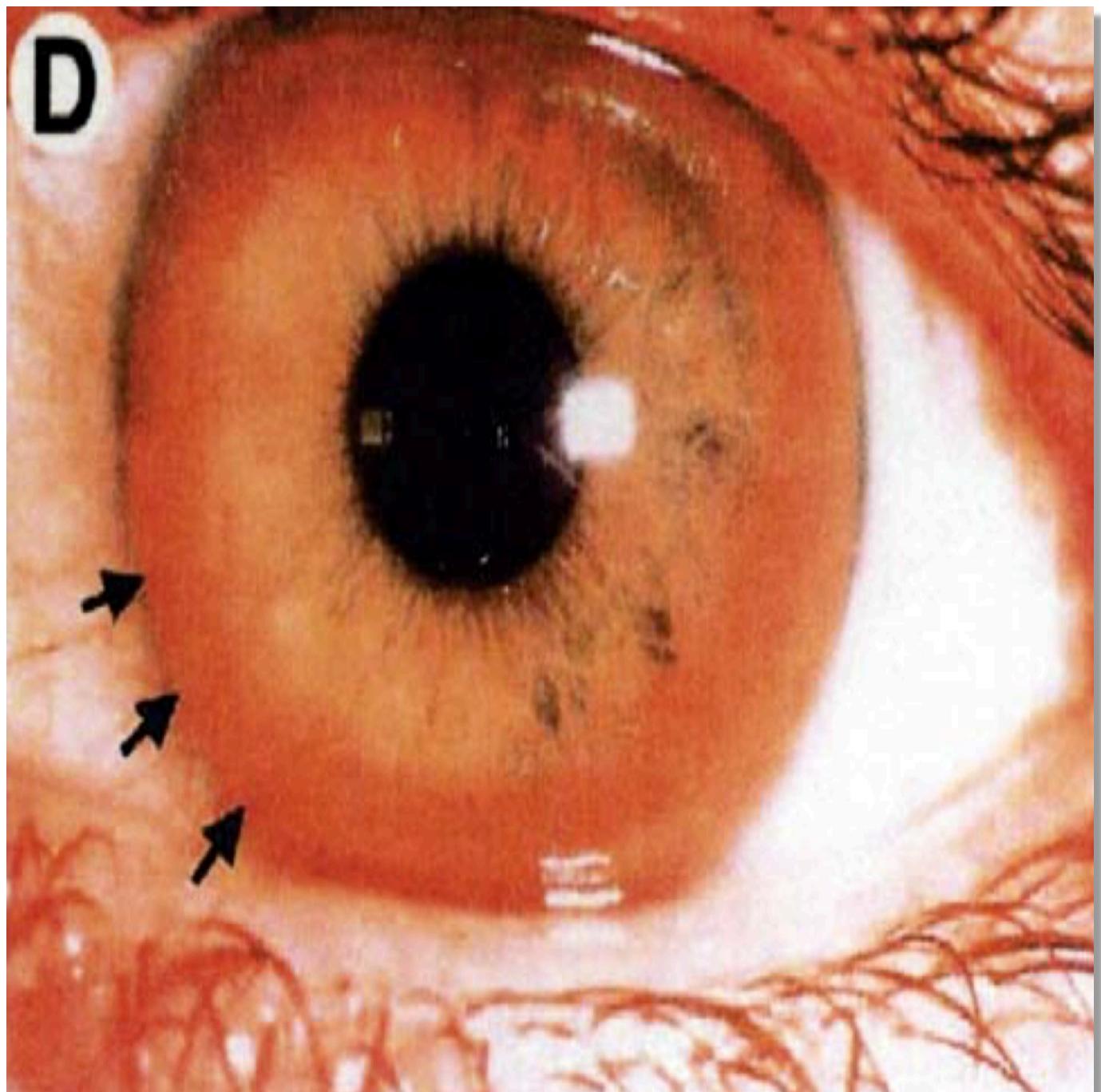
# Ponction biopsie hépatique



Interprétation :

**Aspect d'hépatopathie chronique, corps de Mallory et stéatose diffuse.**

# Lampe à fente



Interprétation :

Anneau de Kayser-Fleischer.