

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.

Signes fonctionnels

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

Antécédents

Médico-chirurgicaux	:	RAS
Toxiques	:	RAS
Allergies	:	RAS

Signes physiques

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

Glycémie : 0,6 g/L

Température : 36,8 °C

Maladie de Wilson

ESC_MT_012_Scénario

Check-list

Équipement
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence
<input type="checkbox"/> Chariot de soins
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique

Drogues
<input type="checkbox"/> Lactulose
<input type="checkbox"/> CIIG/FQ
<input type="checkbox"/> IPP
<input type="checkbox"/> PFC
<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
SpO2 = 90%
EtCO2 = 30

FC = 160
PA = 80/50
ECG : ACFA

GCS = 9/15
Pas de déficit

Interventions

TTT Encéphalopathie
hépatique

RAS

FC = 140
PA = 90/60
SpO2 = 97%

TTT Maladie
de Wilson

Non

Oui



Maladie de Wilson

ESC_MT_012_Programmation

Baseline

FR = 24 c/min, pas de cyanose, SpO2 = 90%, râles ronflants

FC = 146 bpm, PA = 80/50 mmHg

EtCO2 = 30 mmHg

Critical

Convulsions

Dégradation neurologique

Landing

FR = 12 c/min, SpO2 = 97%, pas de râles

FC = 110 bpm, PA = 120/60 mmHg

EtCO2 = 35 mmHg

Stabilité hémodynamique et respiratoire

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 aiguë, 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 céruloplasmine. Attention aux des 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 sut 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 diagnsotic 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

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

Hémostase

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

Hémostase

	Résultat	Références
Facteur V	15 %	

Ionogramme

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

Ionogramme

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

Ionogramme

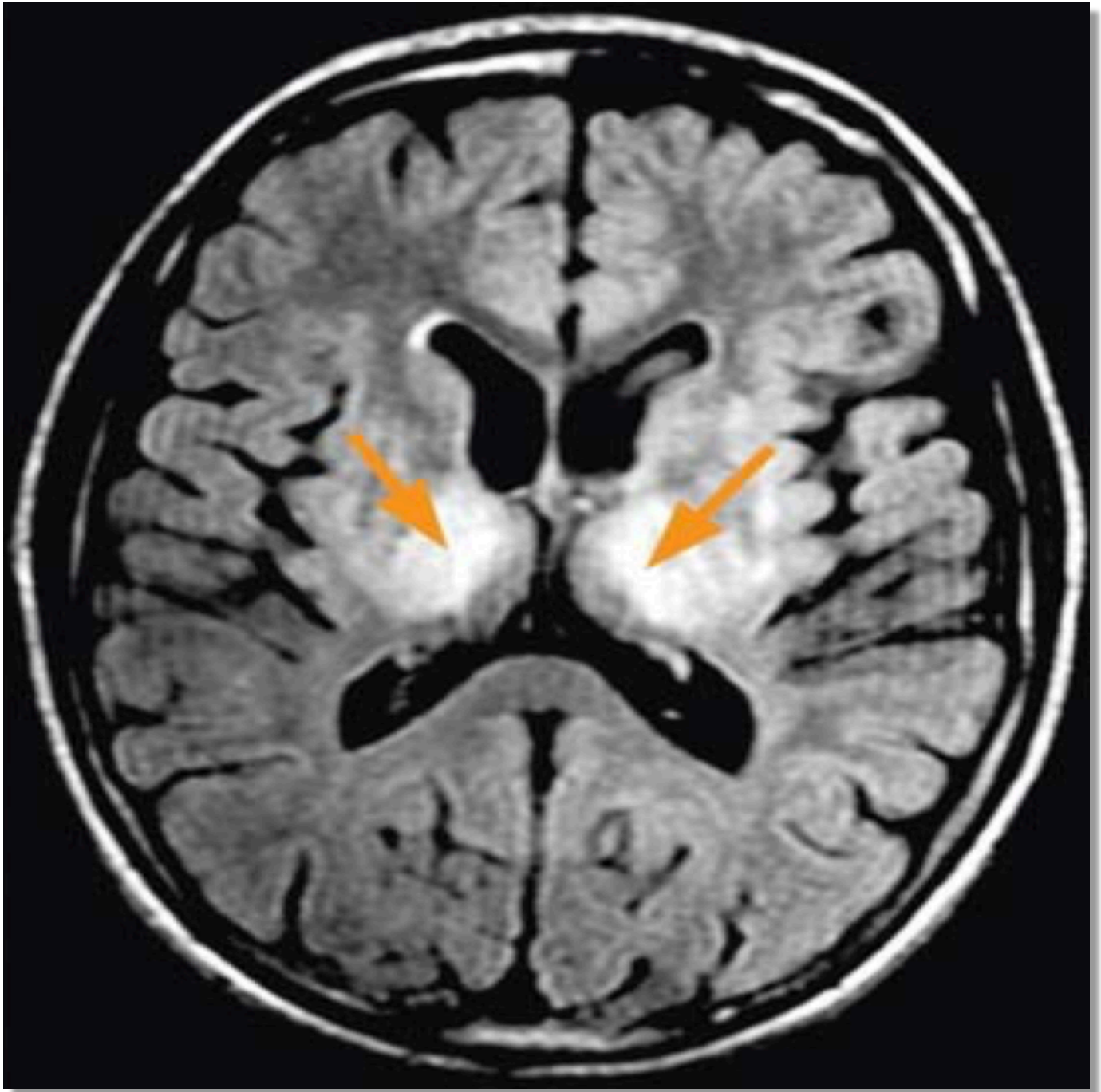
	Résultat	Références
Ammoniémie artérielle	2,60 mg/L	(0,27-0,85)

Gaz du sang

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

Sérologies

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



Interprétation :

Hyperdensité des noyaux lenticulaires.



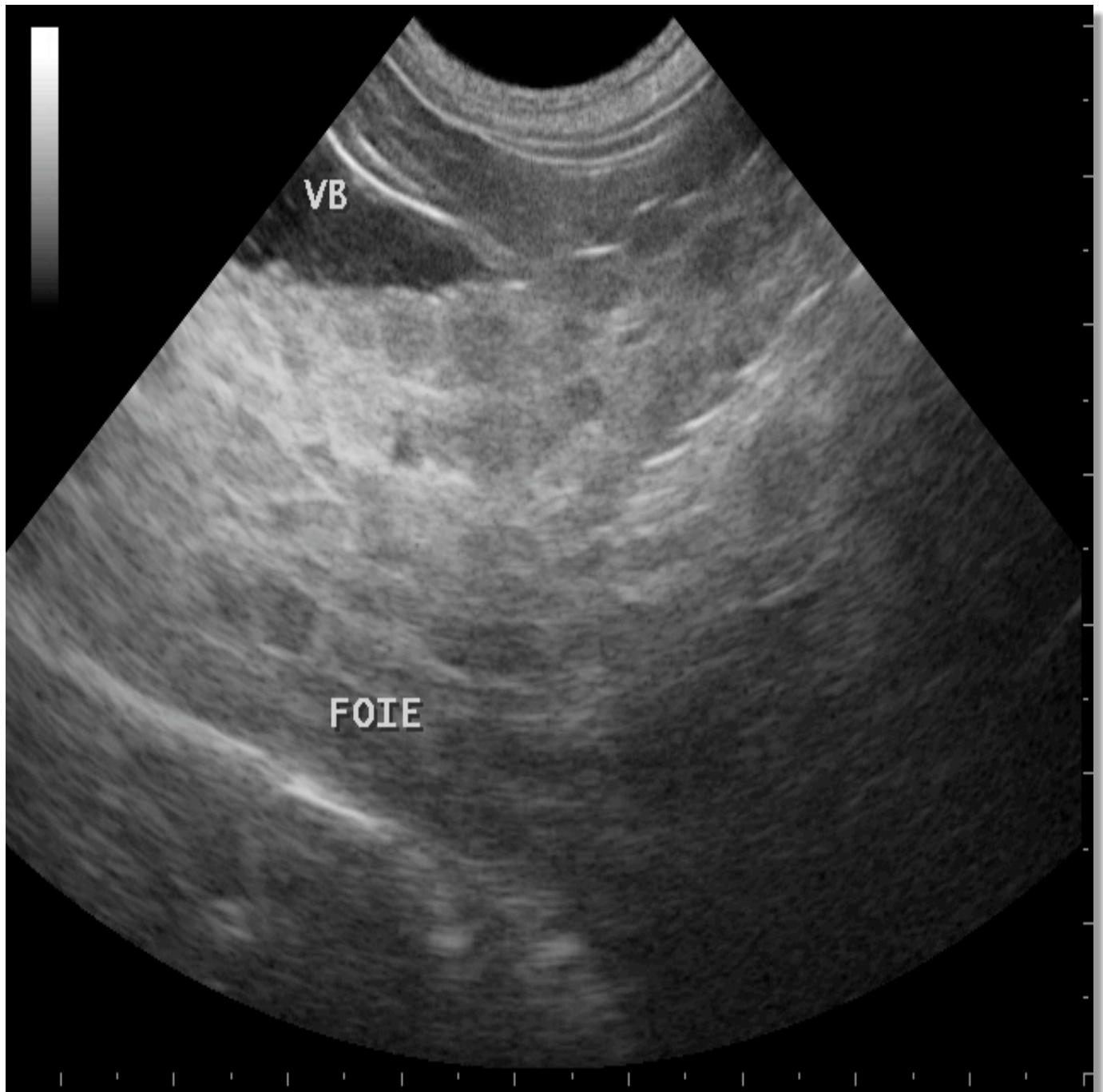
Interprétation :

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 $\mu\text{mol/L}$	(<2,1)

Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Cuivre urinaire	4,4 $\mu\text{mol}/24\text{H}$	(<0,8)

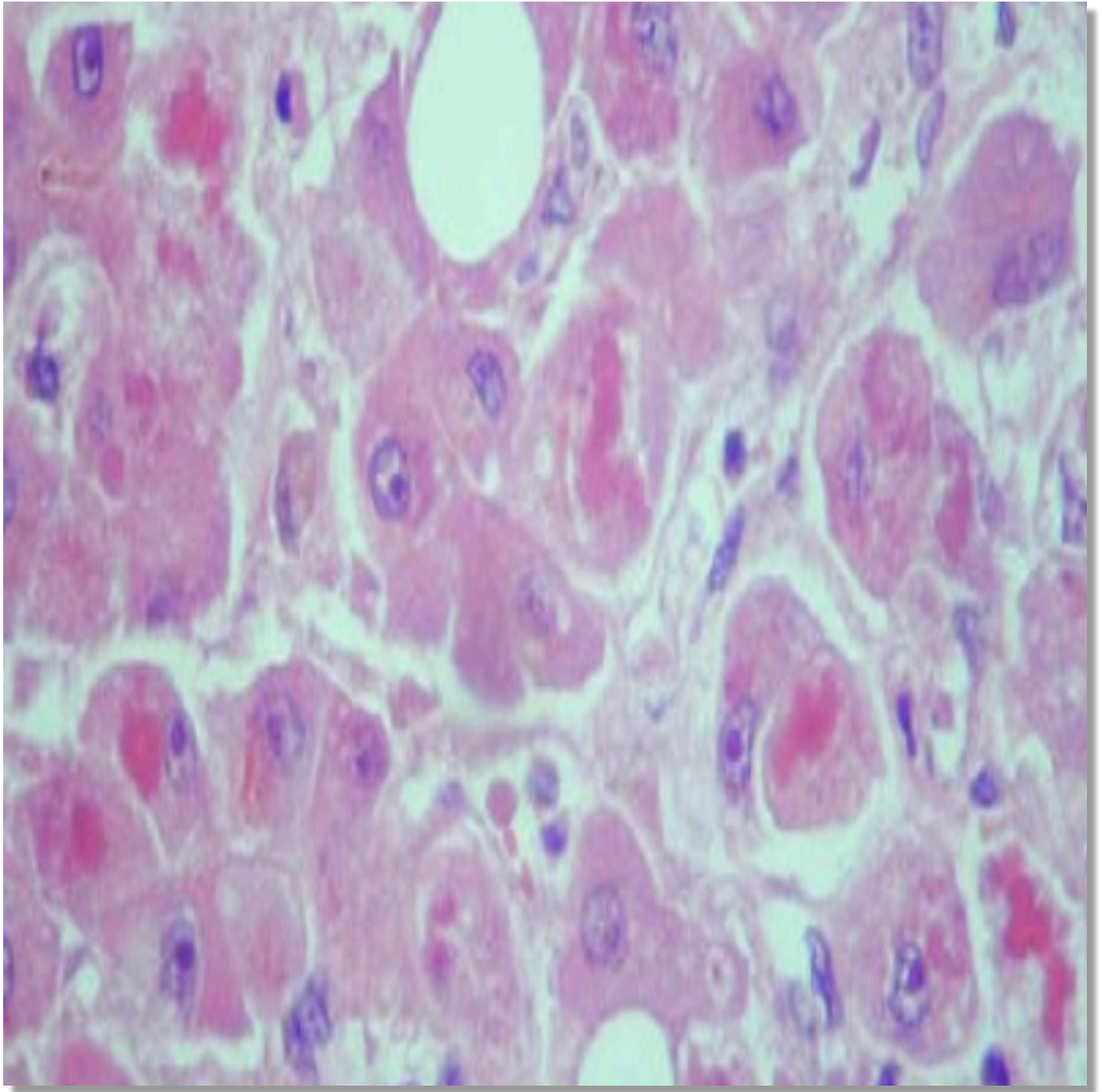
Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Cuivre foie	7 $\mu\text{mol/g}$	(<0,3-0,9)

Marqueurs biologiques

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

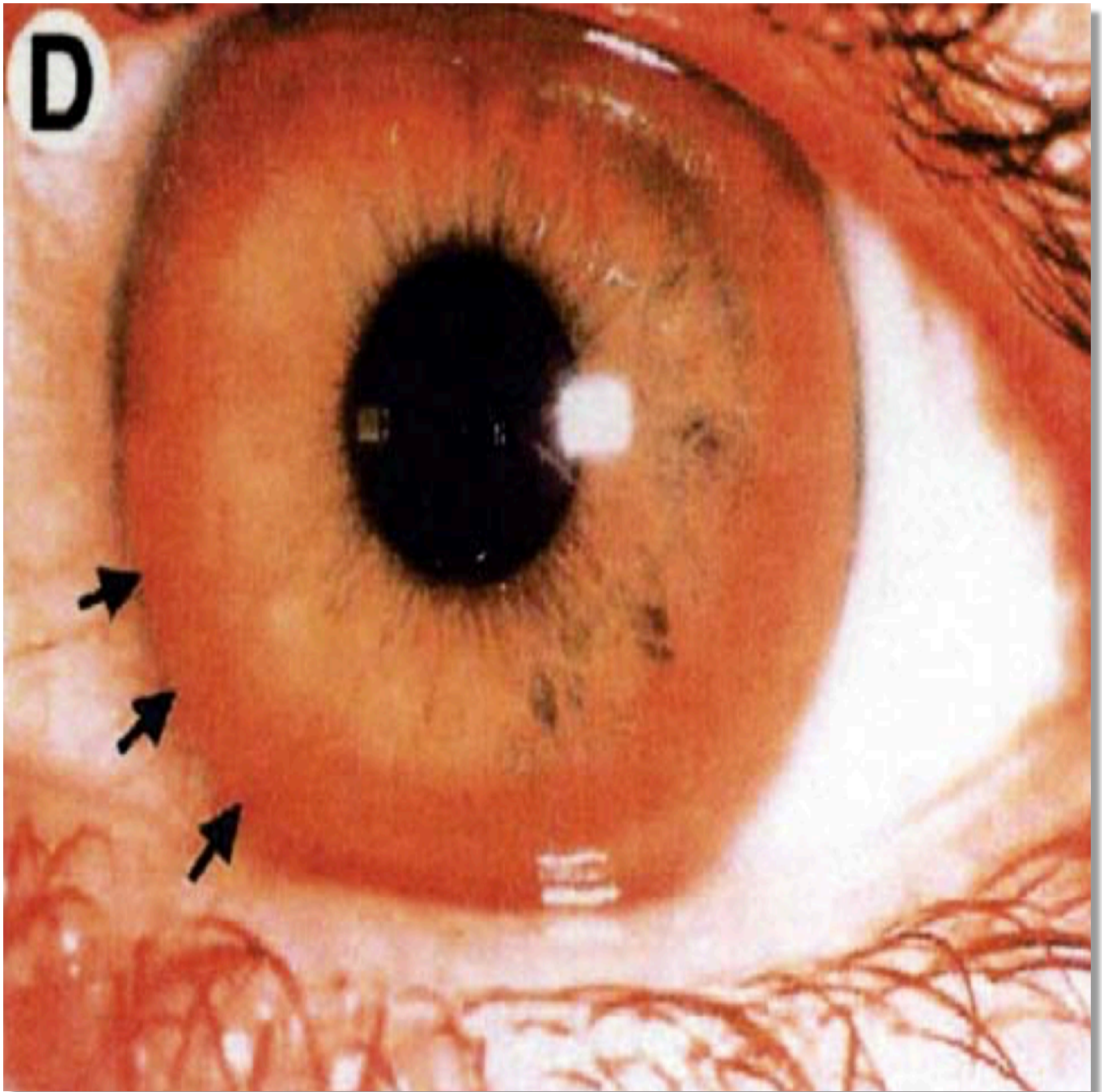
Ponction biopsie hépatique



Interprétation :

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

Lampe à fente



Interprétation :

Anneau de Kayser-Fleischer.