

Jaccr Case Reports

ISSN 2712-6412

<https://case-reports.jaccrafrica.com>

Volume 1, Numéro 1 (Avril, Mai, Juin 2026)



JACCR Case Reports (ISSN : 2712-6412)

Parce que chaque patient a une histoire qui peut faire avancer la médecine

La médecine progresse grâce aux grandes découvertes, aux essais cliniques et aux innovations technologiques. Mais bien souvent, elle commence par une observation attentive, une situation inattendue ou une expérience clinique singulière rencontrée au chevet d'un patient.

JACCR Case Reports est né de cette conviction : derrière chaque cas clinique se cache une opportunité d'apprendre, de partager et de faire progresser les connaissances médicales. Cette plateforme éditoriale offre un espace dédié aux cliniciens, chercheurs et professionnels de santé souhaitant transformer leur expérience quotidienne en savoir scientifique utile à la communauté médicale.

Quand l'expérience clinique devient connaissance

Chaque jour, des médecins à travers le monde sont confrontés à des situations diagnostiques complexes, à des présentations inhabituelles de maladies ou à des réponses thérapeutiques inattendues.

Ces expériences, lorsqu'elles sont rigoureusement documentées et partagées, enrichissent la littérature médicale et contribuent à améliorer la prise en charge future des patients.

De nombreuses avancées médicales majeures ont d'ailleurs été initiées par la publication d'un simple cas clinique, rappelant qu'une seule observation peut parfois ouvrir la voie à de nouvelles connaissances.

Notre vision

Construire une référence scientifique où les expériences cliniques deviennent des ressources pédagogiques et scientifiques accessibles à tous.

Nous aspirons à valoriser les observations issues de la pratique quotidienne, particulièrement celles provenant des systèmes de santé africains, afin qu'elles participent pleinement à la construction du savoir médical mondial.

Notre mission

La revue vise à :

- Encourager le partage d'expériences cliniques porteuses d'enseignements.
- Promouvoir une culture de l'observation, de la réflexion et de la rigueur scientifique.
- Offrir une visibilité internationale aux cliniciens et chercheurs.
- Favoriser l'apprentissage continu à travers des situations réelles rencontrées dans la pratique médicale.
- Contribuer à l'amélioration de la qualité des soins grâce à la diffusion des connaissances issues du terrain.

Pourquoi publier dans JACCR Case Reports ?

Publier un cas clinique ne consiste pas simplement à rapporter une observation médicale.

C'est transmettre une expérience, partager une réflexion diagnostique, exposer une stratégie thérapeutique et offrir à d'autres professionnels la possibilité d'apprendre d'une situation réelle.

JACCR Case Reports met en valeur les manuscrits qui apportent une véritable contribution pédagogique ou scientifique, qu'il s'agisse de cas rares, de présentations atypiques, de défis diagnostiques ou de prises en charge innovantes.

Grâce à son modèle en libre accès, chaque publication bénéficie d'une diffusion large et immédiate auprès de la communauté médicale internationale.

Une plateforme au service de l'excellence clinique

Notre comité éditorial s'engage à promouvoir des publications de qualité reposant sur les principes d'intégrité scientifique, de transparence et d'éthique médicale.

Chaque manuscrit est considéré non seulement comme un article scientifique, mais aussi comme un outil de formation susceptible d'aider des praticiens confrontés à des situations similaires.

Derrière chaque cas clinique se trouve un patient.

Derrière chaque patient se trouve une histoire.

Et derrière chaque histoire se trouve parfois une leçon capable d'améliorer la pratique médicale de milliers de professionnels à travers le monde.

JACCR Case Reports est l'endroit où les expériences cliniques deviennent des connaissances durables, au service de la science, de l'enseignement et, avant tout, des patients.

Vous pouvez soumettre vos manuscrits en Français et en Anglais.

Articles publiés dans ce numéro

(Trouvez après cette liste l'intégralité de chaque article)

Generalized Bullous Fixed Pigmented Erythema (FPE) in a Pregnant Woman Mimicking Toxic Epidermal Necrolysis (TEN)

I Gue, ASA Kouabenan, MA Oussou, MA Sule, KW N'guessan, SV Toure, AM N'guessan, MO Kone-Gawa, A Diabaté, B Vagamon

Carcinosarcome utérin hétérologue : à propos d'un cas au Centre Hospitalier de Bogogodo

RBH Sedogo, DR Nabewle Some, SH Yoni, A Sidibe, EJ Bocovo, EH Mourfou, J Sebgo, AS Ouedraogo

Cardiomyopathie hypertrophique et apport de la manœuvre de Valsalva dans le diagnostic de l'obstruction ventriculaire : à propos d'un cas et revue de la littérature

A Bah, M Keita, MD Bah, A Barry, H Diallo, EY Balde, IK Tounkara, S Samoura

Syndrome de Sotos : à propos d'un cas clinique à Djibouti

Mouchetek Nabil Ahmed

Diarrhée chronique révélant une amylose : premier cas malgache

ALR Rakotozafindrabe, M Rakotomaharo, J Razafimahefa, TH Rabenjanahary, RM Ramanampamonjy



Case report

Generalized Bullous Fixed Pigmented Erythema (FPE) in a Pregnant Woman Mimicking Toxic Epidermal Necrolysis (TEN)

Érythème pigmenté fixe (EPF) bulleux généralisé chez une gestante
simulant une nécrolyse épidermique toxique (NET)

I Gue^{*1,2}, ASA Kouabenan^{1,2}, MA Oussou^{1,2}, MA Sule^{1,2}, KW N'guessan¹, SV Toure¹,
AM N'guessan¹, MO Kone-Gawa¹, A Diabaté^{1,2}, B Vagamon^{1,2}

Résumé

L'érythème pigmenté fixe (EPF) est une toxidermie habituellement bénigne qui est remarquable par son évolution vers une pigmentation résiduelle et par sa fixité lors des récurrences.

Il peut simuler une nécrolyse épidermique toxique (NET) quand il est bulleux généralisé et être grave quand cette forme bulleuse généralisée survient chez une gestante.

Les sulfamides antibiotiques étant les principales causes en Côte d'Ivoire, il est nécessaire de rechercher une allergie aux sulfamides chez toutes les femmes porteuses d'une grossesse avant l'administration de sulfadoxine pyriméthamine dans le cadre de la

prophylaxie anti palustre.

Mots-clés : EPF bulleux généralisé, Grossesse, Sulfadoxine pyriméthamine.

Abstract

Fixed pigmented erythema (FPE) is a usually benign toxidermia remarkable for its evolution toward residual pigmentation and its fixity upon recurrence. It can mimic toxic epidermal necrolysis (TEN) when it is generalized bullous and can be serious when this generalized bullous form occurs in a pregnant woman. Antibiotic sulfonamides being the main causes in Côte d'Ivoire, it is necessary to search for sulfonamide allergy in all pregnant women before the

administration of sulfadoxine-pyrimethamine as part of antimalarial prophylaxis.

Keywords: Generalized bullous FPE, Pregnancy, Sulfadoxine-pyrimethamine.

Introduction

Fixed pigmented erythema (FPE) is a toxidermia that manifests as round or oval erythematous plaques that evolve toward residual pigmentation. It is remarkable for its fixity upon recurrence [1,2].

Usually benign, it can be serious when it is generalized bullous [3] or when it occurs in a patient carrying a pregnancy [4].

We report a case of generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE) mimicking toxic epidermal necrolysis (TEN) of overlap syndrome type in a pregnant woman at 5 months.

Case report

It was a 33-year-old patient, housewife, residing in Bouaké. She had consulted for generalized cutaneous pruritus associated with disseminated vesiculo-bullous lesions evolving for about 6 days on a pregnancy of 5 months. The lesions had appeared 24 hours after taking sulfadoxine-pyrimethamine. Her history was marked by the occurrence of generalized pruritus with appearance of erythematous lesions, some of which were covered with vesicles 24 hours after taking sulfadoxine-pyrimethamine as part of antimalarial prophylaxis during the previous pregnancy (two years ago). These lesions upon healing had left residual pigmented macules.

The initial clinical examination had revealed, on general examination, a conscious, cooperative patient with good general condition ($T^{\circ}=37.5^{\circ}\text{C}$, BP=120/80 mmHg, pulse=120 bpm, weight=80 Kg). On cutaneous, mucous, and phanarian examination, there were pigmented macular plaques surrounded by erythematous areolas, some pigmented plaques were centered by vesiculo-bullous lesions. There were also

erythematous macules, some of which were centered by vesicles or bullae. These lesions were located on the trunk and were separated by areas of healthy skin. There were no mucous or phanarian lesions.

Examination of other systems: splenoglandular, pleuropulmonary, cardiovascular was normal. On histology, there was an epidermis with necrosis of the basal layer cells associated with moderate acanthosis. The superficial dermis showed a lichenoid lymphoplasmacytic infiltrate with pigment incontinence and presence of melanophages. There was also a subepidermal bullous detachment with amorphous content without inflammatory cells. There was no cytonuclear atypia or mitosis. The combination of these clinical and histopathological signs suggested fixed pigmented erythema (FPE) bullous without signs of malignancy. The diagnosis of fixed pigmented erythema (FPE) bullous due to sulfadoxine-pyrimethamine on a pregnancy of 5 months was retained. The treatment administered was: 2% aqueous eosin on the vesicular and bullous lesions after evacuation of the liquid content, cetirizine 10 mg per day, betamethasone cream on the erythematous lesions every evening.

The evolution was marked one week later by preservation of general condition but aggravation of cutaneous and mucous signs. Indeed, there was appearance of new bullous lesions on almost the entire body extending to the roots of the limbs. The previous erythematous lesions were all covered with bullae, and the bullae had evolved toward erosions covered with crusts or ulcerations. There was appearance of erosions on the upper and lower labial mucosa. The Nikolsky sign was negative and the detached/detachable cutaneous surface was estimated at about 15%. The palms, soles, and phaneres (hair and nails) were spared. On the obstetrical level, the fetal heart sound was well perceived, vaginal examination had found a cervix that was axial and soft. Examination of the systems (cardiovascular, pleuropulmonary, digestive, urogenital, and splenoglandular) was unremarkable.

Complementary examinations had revealed: on the

biological level: a complete blood count that was normal (WBC: $4.55 \times 10^3/\text{mm}^3$, HGB: 11.8 g/dL, Plt: $430 \times 10^3/\text{mm}^3$). There was a biological inflammatory syndrome (CRP positive at 70.79 g/L), urea (0.10 g/L) and creatinine (7 mg/L) were normal. Transaminases were normal and PT was at 90%. Blood glucose was slightly elevated at 1.75 g/L (casual blood glucose) and ESR was negative. On the morphological level: obstetric ultrasound had revealed a single-fetus intrauterine evolving pregnancy of 20 weeks and 5 days of echographic age.

Faced with these signs, we concluded a generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE) without however ruling out a toxic epidermal necrolysis (TEN) of overlap syndrome type on a pregnancy of 5 months. The absence of Nikolsky sign, preservation of general condition, notion of recurrence on residual pigmented lesions, pigment incontinence, and presence of melanophages on histopathology allowed us to retain the diagnosis of generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE). The patient was hospitalized and the treatment during hospitalization consisted of: oral corticosteroid therapy (prednisone 30 mg per day in a single dose) for 3 days relayed by application of a very high activity dermocorticoid (clobetasol) on the lesions, administration of antihistamine namely cetirizine 10 mg per day until improvement of pruritus, parenteral rehydration with 1.5 liters of SSI per day, daily toilet with a foaming antiseptic and application of a drying antiseptic on the lesions after each toilet. After ten days of hospitalization, there was drying of almost all cutaneous lesions and labial erosions.

Discussion

This case report describes a generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE) in a pregnant woman at 5 months occurring after taking sulfadoxine-pyrimethamine for antimalarial prophylaxis.

The monocentric character, absence of patch tests, and absence of long-term follow-up of the child constitute limitations of this study.

Nevertheless, it highlights an important public health

problem which is sulfonamide allergy in pregnant women in malaria-endemic areas.

Fixed pigmented erythema (FPE) is a toxidermia that clinically manifests as well-defined erythematous macular lesions that are sometimes centered by a vesicle or a bulla [2, 5]. It heals leaving a residual pigmented lesion. There may be mucous lesions, generally genital or buccal [5, 6, 7].

Upon resumption of the same medication, the time to onset of signs is shorter, there is recurrence on the pigmented scars then appearance of new lesions at a distance [5, 6, 7].

Usually benign, it can be serious in its generalized bullous form especially when this generalized bullous form occurs in a pregnant woman [7, 4].

It is rare in pregnant women and in them it is essentially due to sulfonamides (cotrimoxazole, sulfadoxine-pyrimethamine) [4].

Although HIV infection is significantly associated with toxidermias [8], in our patient the ESR was negative.

Fixed pigmented erythema (FPE) bullous is a delayed drug hypersensitivity, mediated by T lymphocytes (CD8 T cells), and confirmation of this toxidermia is made by:

Patch tests that are positive on residual pigmented macules, then the rechallenge test in a specialized center with intensive care unit in case of negative patch tests. This rechallenge test is the gold standard that allows conclusion of a toxidermia and identification of the etiology [5, 6, 7, 9, 10].

Histopathology does not allow diagnostic certainty but certain histological signs are suggestive of fixed pigmented erythema, these are: a vacuolar interface dermatitis with superficial and deep perivascular infiltrations of eosinophils and lymphocytes, individual necrotic keratinocytes in the epidermis, and pigment incontinence which is typical. Finally, in cases of recurrent fixed pigmented erythema at the same sites, papillary dermal fibrosis is sometimes present in addition to numerous melanophages [7, 10].

In our patient, the evolution toward dissemination

of bullous lesions over the entire trunk and roots of the limbs with mucous involvement and a detached cutaneous surface at 15%, led us to discuss a generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE) or a toxic epidermal necrolysis (TEN) of overlap syndrome type. But the preservation of general condition, the notion of recurrence on pre-existing residual pigmented lesions following the accidental resumption of sulfadoxine-pyrimethamine (which we considered as a rechallenge test), the absence of Nikolsky sign, pigment incontinence, and presence of melanophages on histopathology allowed us to retain the diagnosis of generalized bullous fixed pigmented erythema (FPE) [5,6,7,9,10].

Fixed pigmented erythema (FPE) is a benign toxidermia but in its generalized bullous form it can be serious with infectious, hydro-electrolytic complications. When this generalized bullous form occurs during pregnancy, it can jeopardize the maternal-fetal prognosis [4, 3].

In our patient, general condition was preserved and there were no hydro-electrolytic disturbances or fetal complications but the existence of disseminated bullous lesions led to her hospitalization.

As is the case in Guinea [3,4], the inducing drug was Sulfadoxine-Pyrimethamine. This could be explained by the situation in a malaria-endemic area and the choice of Sulfadoxine-Pyrimethamine as prophylactic treatment for malaria in pregnant women in Côte d'Ivoire [11]. On the other hand, in other countries such as Tunisia, NSAIDs are the most implicated [6]. We therefore recommend searching for sulfonamide allergy in all pregnant women during prenatal consultations.

The management of fixed pigmented erythema (FPE) consists of withdrawal of the responsible molecule and depending on the intensity of the lesions, one may resort to application of dermocorticoids or systemic corticosteroid therapy [3,6,7,12].

In our patient, given the profusion of bullous lesions, we performed a brief oral corticosteroid therapy relayed by application of a dermocorticoid.

Conclusion

Fixed pigmented erythema in its generalized bullous form can mimic a toxic epidermal necrolysis of overlap syndrome type, but the preservation of general condition, recurrence on residual pigmented areas, absence of Nikolsky sign, and pigment incontinence on histology can allow correction of the diagnosis. Sulfadoxine-Pyrimethamine being the first cause of toxidermia during pregnancy in Côte d'Ivoire, we believe it is fundamental to conduct an allergological investigation searching for sulfonamide allergy in all pregnant women before its prescription.

*Correspondence :

GUE Irénée

minkpi01@gmail.com

Available online : June 29, 2026

1 : Department of Dermatology-Venereology, University Hospital of Bouaké.

2 : Alassane Ouattara University of Bouaké.

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflict of interest : None

References

- [1] Diabaté A, Aka RB, Vagamon B, Kaloga M, Kourouma HS, Gué I. Fixed pigmented erythema due to cimetidine. *Our Dermatol Online*. 2017;8(3):280-281.
- [2] Benomar S, Ismaili N, Koufane J, Senouci K, Hassam B. Érythème pigmenté fixe induit par de la réglisse. *Ann Dermatol Venereol*. 2010;137:121-123.
- [3] Saka B, Kombaté K, Médougou BH, Akakpo S, Mouhari-Toure A, Boukari T, et al. Érythème

pigmenté fixe en pratique dermatologique à Lomé (Togo): étude rétrospective de 321 cas. *Bull Soc Pathol Exot.* 2012;105:384-387.

To cite this article

I Gue, ASA Kouabenan, MA Oussou, MA Sule, KW N'guessan, SV Toure et al. Generalized Bullous Fixed Pigmented Erythema (FPE) in a Pregnant Woman Mimicking Toxic Epidermal Necrolysis (TEN). *Jaccr Case Reports* 2026; 1(1): 1-5

<https://doi.org/10.70065/2611.jaccrCasereports.001L012906>

- [4] Soumah MM, Keita M, Tounkara TM, Diane BF, Soumah DG, Sako FB, et al. The cutaneous drug reactions during pregnancy: clinical, etiological and evolutionary aspects at the University Hospital of Conakry (Guinea). *Our Dermatol Online.* 2022;13:e60.
- [5] Bakayoko AS, et al. Érythème pigmenté fixe secondaire à la prise d'éthambutol. *Rev Mal Respir.* 2014. doi:10.1016/j.rmr.2014.03.011.
- [6] Chou YJ, Chang HC. Fixed drug eruption. *CMAJ.* 2022;194:E1036. doi:10.1503/cmaj.220049.
- [7] Anderson HJ, Lee JB. Review of fixed pigmented erythema, with a particular emphasis on generalized bullous fixed pigmented erythema. *Medicina (Kaunas).* 2021;57(9):925. doi:10.3390/medicina57090925.
- [8] Hoosen K, Mosam A, Dlova NC, Grayson W. An update on adverse cutaneous drug reactions in HIV/AIDS. *Dermatopathology.* 2019;6:111-125. doi:10.1159/000496389.
- [9] Barbaud A. Investigations allergologiques dans les érythèmes pigmentés fixes. Méthode recommandée par le groupe FISARD de la SFD. *Ann Dermatol Venereol.* 2018. doi:10.1016/j.annder.2018.01.005.
- [10] Paulmann M, Reinkemeier F, Lehnhardt M, Mockenhaupt M. Case report: Generalized bullous fixed drug eruption mimicking epidermal necrolysis. *Front Med (Lausanne).* 2023;10:1125754. doi:10.3389/fmed.2023.1125754.
- [11] Programme national de lutte contre le paludisme de Côte d'Ivoire. Guide national de prise en charge du paludisme. Abidjan: Programme national de lutte contre le paludisme; 2022. p. 31.
- [12] Keita F, Diatta BA, Coumba N, Deh A, Diop K, Niare N, et al. Profil épidémiologique des toxidermies à Dakar: étude de 200 cas. *Our Dermatol Online.* 2022;13(Suppl. 2):40-44.



Cas clinique

Carcinosarcome utérin hétérologue : à propos d'un cas au Centre Hospitalier de Bogogodo

Heterologous uterine carcinosarcoma: a case report from Bogogodo University Hospital

RBH Sedogo^{*1}, DR Nabewle Some¹, SH Yoni¹, A Sidibe², EJ Bocovo², EH Mourfou¹, J Sebgo¹, AS Ouedraogo^{1,3}

Résumé

Le carcinosarcome utérin est une tumeur maligne mixte, rare et agressive de l'endomètre. Il est découvert souvent devant des métrorragies post-ménopausiques. Le diagnostic est anatomopathologique. Nous rapportons le cas d'un carcinosarcome utérin hétérologue, chez une patiente de 65 ans ayant présentée des ménométrorragies associées à une pelvialgie et une masse pelvienne. A l'examen physique, on notait une altération de l'état général. Une tomodensitométrie pelvienne réalisée, montrait une masse endocavitaire, des adénopathies et des nodules péritonéaux suspects de malignité. A l'examen macroscopique, nous disposions d'une pièce d'hystérectomie totale avec annexectomie bilatérale, un curage ganglionnaire et une omentectomie. A la coupe, présence d'une masse intra-cavitaire de 12 cm de grand axe, infiltrant

le myomètre et le col. Elle était charnue, avec des remaniements nécrotico-hémorragiques. L'examen histologique et immunohistochimique avaient conclu à un carcinosarcome utérin, hétérologue de type rhabdomyosarcome et chondrosarcome, infiltrant le myomètre, le col et les trompes. On retrouvait une carcinose omentale et des métastases ganglionnaires. La tumeur a été classée pT4b N1 Mx et stade FIGO (Fédération Internationale de Gynécologie Obstétrique) IVB. Le statut MMR (Mismatch Repair) était de type MSS (Micro-Satellites Stables). La patiente a bénéficié d'une chimiothérapie adjuvante. L'évolution avec un recul de 04 mois a été marquée par le décès de la patiente dans un tableau de défaillance multiviscérale.

Mots-clés : Carcinosarcome, utérus, histologie, immunohistochimie.

Abstract

Uterine carcinosarcoma is a rare and aggressive mixed malignant tumor of the endometrium. It is often detected in the context of postmenopausal metrorrhagia. The diagnosis is histopathological. We report the case of a uterine carcinosarcoma heterologous in a 65-year-old female patient who presented with menometrorrhagia associated with pelvic pain and an pelvic mass. On physical examination, she appeared to be in poor general health. A pelvic CT scan revealed an intracavitary mass, lymphadenopathy, and peritoneal nodules suspicious for malignancy. Macroscopically, the specimen consisted of a total hysterectomy with bilateral adnexectomy, lymph node dissection, omentectomy. On sectioning, a mass was found within the uterine cavity measuring 12 cm in its longest axis, invading the myometrium and the cervix. It was fleshy in consistency, with areas of necrotic and hemorrhagic changes. Histological and immunohistochemical examination revealed a uterine carcinosarcoma, heterologous to rhabdomyosarcoma and chondrosarcoma, infiltrating the myometrium, the cervix, and the fallopian tubes. Omental carcinomatosis and lymph node metastases were present. The tumor was classified as pT4b N1 Mx and FIGO (International Federation of Gynecology and Obstetrics) stage IVB. The MMR (Mismatch Repair) status was MSS (MicroSatellite Stable). The patient received adjuvant chemotherapy. The course of the disease over the past 4 months was marked by the patient's death due to multiple organ failure.

Keywords: Carcinosarcoma, uterus, histology, immunohistochemistry.

Introduction

Le carcinosarcome utérin ou tumeur maligne müllérienne est une tumeur maligne mixte de l'endomètre. Il est rare, très agressif et représente environ 5% des carcinomes de l'endomètre [1]. Il est le plus souvent sporadique, touche fréquemment les femmes noires ménopausées et découvert, suites à

des métrorragies ou à un stade métastatique [2]. Le diagnostic de confirmation est anatomopathologique montrant l'aspect biphasique et en précisant les éléments histopronostiques. Une composante sarcomateuse hétérologue est peu retrouvée.

Nous rapportons un cas de carcinosarcome utérin hétérologue diagnostiqué à un stade tardif, chez une femme ménopausée.

Cas clinique

Il s'agit d'une patiente de 65 ans, nullipare, nulligeste, obèse (Indice de Masse Corporelle à 31,59 kg/m²) et diabétique de type 2, sans antécédents personnels et familiaux carcinologiques. Elle présentait des ménométrorragies associées à une pelvialgie et une masse pelvienne évoluant depuis 09 mois. A l'examen physique, on notait une altération de l'état général avec un score de performance 2 de l'OMS et une masse hypogastrique, douloureuse à la palpation et de consistance ferme. Une tomodensitométrie pelvienne réalisée montrait une masse endocavitaire suspecte de malignité. Elle a bénéficié d'une première chirurgie et la pièce a été transmise pour examen anatomopathologique.

A l'examen macroscopique, nous disposions d'une pièce d'hystérectomie totale avec annexectomie bilatérale pesant 882 grammes. L'utérus mesurait 12 x 11 x 14 cm avec un col de 3 x 2,5 cm. Les trompes mesuraient 6,5 x 1,2 cm et 4 x 1,3 cm. Les ovaires mesuraient 3 x 2,5 x 1,5 cm et 2,5 x 2 x 1,8 cm. A la coupe, présence d'une masse intra-cavitaire, infiltrant plus de 50 % de l'épaisseur du myomètre. Elle mesurait 12 x 8 x 11 cm et faisant protrusion dans le défilé cervical. Elle était d'aspect charnu, blanchâtre, avec des remaniements nécrotico-hémorragiques. Cet aspect macroscopique est illustré dans la figure 1.

L'examen histologique montrait une prolifération tumorale à double contingent de haut grade, carcinomateux et sarcomateux. Le contingent carcinomateux, minoritaire (30%) était fait de structures tubulo-glandulaires, de massifs cribriformes ou solides et de papilles. Le contingent

sarcomateux, majoritaire (70 %), était fait de nappes et faisceaux de cellules rondes ou fusiformes. Il existait une différenciation hétérologue de type rhabdomyosarcome et chondrosarcome. Ce aspect histologique est illustré dans la figure 2. On retrouvait de la nécrose tumorale et de nombreux embolus carcinomateux intra pariétaux et intra-paramétrique. La tumeur infiltrait plus de 50 % de l'épaisseur du myomètre ainsi que le chorion cervical et les trompes. A l'étude immunohistochimique, la pancytokératine était exprimée dans le contingent carcinomateux et la vimentine dans le contingent sarcomateux. La P53 et la P16 étaient surexprimées dans les deux contingents. L'Actine Myosine Lisse (AML) était négative. La Myogénine et le CD10 étaient focalement exprimés. Les récepteurs hormonaux (œstrogène et progestérone) n'étaient pas exprimés. L'index de prolifération Ki67 était évalué à 50 %. La figure 3 illustre le profil immunohistochimique. Le statut MMR (Mismatch Repair) était de type MSS/pMMR (MicroSatellite Stable/ Persistence Mismatch Repair) avec une conservation de l'expression des quatre protéines (MLH1, MSH2, MSH6 et PMS2). Nous avons donc conclu à un carcinosarcome utérin hétérologue associant un contingent carcinomateux de type séreux et sarcomateux de type chondrosarcome, rhabdomyosarcome et stromal.

Après la réunion de concertation pluridisciplinaire et une imagerie par résonance magnétique (IRM) thoraco-abdomino-pelvienne retrouvant des lésions péritonéales et des adénopathies suspects de malignité, sans lésions de métastases viscérales. Une chirurgie complémentaire faite d'un curage pelvien et lombo-aortique bilatéral avec une omentectomie ont été réalisés. On retrouvait à l'histologie, une carcinose péritonéale omentale et 03 macrométastases ganglionnaires pelviennes. La tumeur a donc été classée pTNM (AJCC, 8ème édition 2017) pT4b N1 Mx et stade FIGO (2023) IVB. Le statut immunohistochimique HER2 (Human Epidermal growth factor Receptor 2) et PD-L1 (Programmed cell Death protein 1 Ligand) ainsi que la biologie moléculaire pour confirmer le statut

MSS ou rechercher une mutation POLE ou HRD (Homologous Recombination Deficiency) n'ont pas été réalisés.

La patiente a bénéficié d'une chimiothérapie adjuvante à base de carboplatine et de paclitaxel. Elle n'a pas bénéficié d'immunothérapie ou de thérapie ciblée. L'évolution avec un recul de 04 mois a été marquée par le décès de la patiente après la 2ème cure de chimiothérapie dans un tableau de défaillance multiviscérale.



Figure 1 : image macroscopique d'une pièce d'hystérectomie montrant une volumineuse masse intra cavitaire, charnue, blanchâtre avec des remaniements nécrotico-hémorragiques.

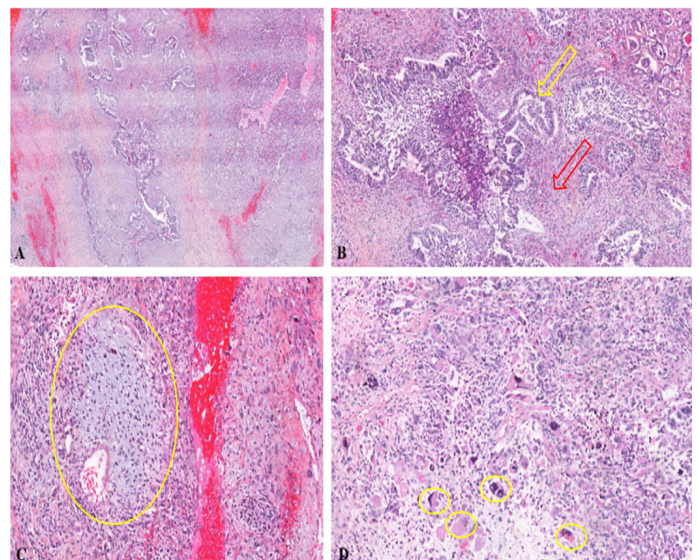


Figure 2 : Images histologiques d'un carcinosarcome hétérologue. A : HE, x40 et B : HE, x100 : Prolifération à double contingent carcinomateux (flèche jaune) et sarcomateux (flèche rouge). C : HE, x100: Élément hétérologue de type chondrosarcome (cercle). D : HE, x100: Élément hétérologue de type rhabdomyosarcome (cercle).

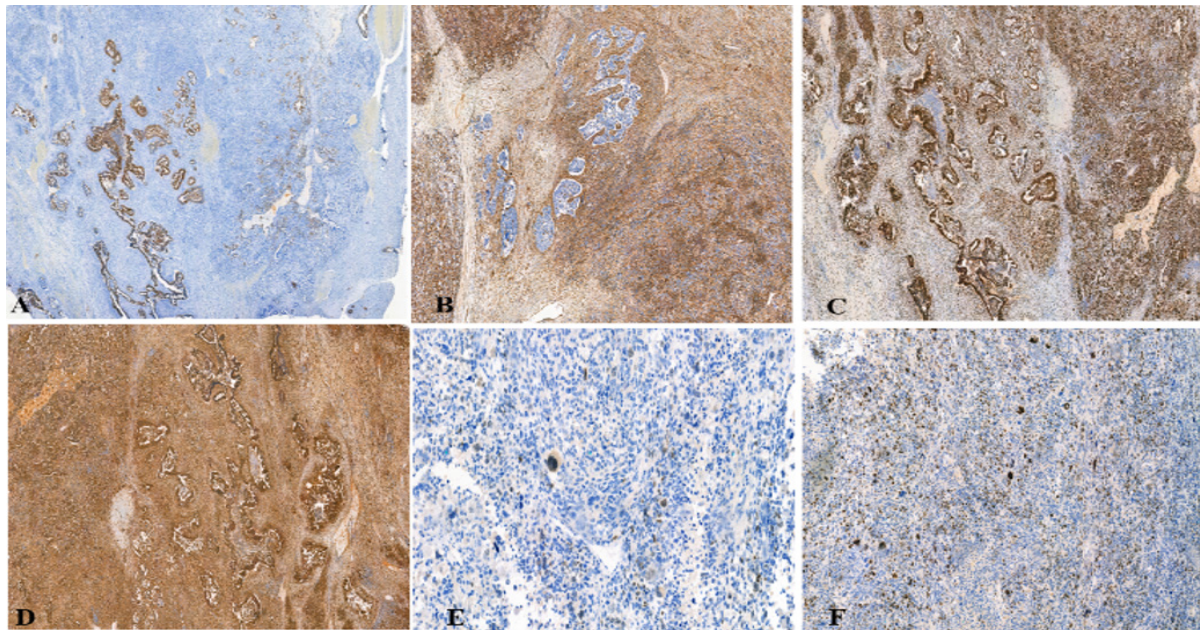


Figure 3 : Images immunohistochimiques du carcinosarcome hétérologue. A :x40, Pancytokératine (marquage du contingent carcinomateux). B : x40, Vimentine (marquage du contingent sarcomateux). C : X100, P53 et D : x100, P16 (surexpression dans les 02 contingents). E : x100, Myogénique (marquage des rhabdomyoblastes). F : x100, Ki 67 : (index de prolifération à 50%).

Discussion

Le carcinosarcome utérin est une tumeur maligne de l'endomètre, de haut grade, biphasique associant une composante épithéliale (carcinomateuse) et mésenchymateuse (sarcomateuse homologue ou hétérologue). Il survient fréquemment à la ménopause avec un âge moyen de 67 ans [3]. On note une prédominance chez les femmes noires [2]. Cette tumeur est rare et représente ~5% des carcinomes de l'endomètre [1]. Toutefois, ces dernières années, des études montrent une augmentation significative des cas de carcinosarcome utérin, avec une fréquence tendant à dépasser les 5% [3].

Les analyses moléculaires soutiennent actuellement la théorie de la conversion, selon laquelle les cellules carcinomateuses subissent une transdifférenciation en cellules sarcomateuses (via une transition épithélio-mésenchymateuse [4]. Ce sont des tumeurs sporadiques dans la majorité des cas. Environ 2 à 5 % seraient dus à une prédisposition génétique, notamment le syndrome de Lynch. Les facteurs de risque incriminés sont similaires aux carcinomes

de l'endomètre. Il s'agit de l'obésité, le diabète, l'exposition chronique aux œstrogènes, la nulliparité, la ménopause tardive, le traitement par tamoxifène, les antécédents de radiothérapie pelvienne [5,6]. On retrouvait chez notre patient quelques facteurs de risques, notamment la nulliparité, l'obésité et le diabète.

Les symptomatologies les plus fréquentes sont : les ménométrorragies, les pelvialgies et les masses abdominales pouvant faire saillie à travers l'orifice cervical [7]. Le diagnostic est fait dans 45 % cas au moment de l'extension extra-utérine [8]. Dans 10% des cas, ce diagnostic est posé à un stade de métastases à distance [9]. Aucun marqueur tumoral n'est spécifique, par contre un taux initial de CA 125 élevé, peut être corrélé à un stade avancé et à un mauvais pronostic ; utile pour le suivi [10]. Notre patiente présentait cette symptomatologie avec un diagnostic fait au stade de métastases ganglionnaires et péritonéales.

La tumeur se présente comme une masse polypoïde, souvent volumineuse et faisant saillie à travers l'orifice cervical. Elle est fréquemment friable avec

des remaniements nécrotico-hémorragiques. Elle infiltre massivement, le plus souvent, le myomètre et s'étend souvent au-delà de l'utérus [11]. Notre tumeur avait également cet aspect sus décrit.

Le diagnostic histologique peut être fait sur des biopsies ou un curetage de l'endomètre ou une pièce d'hystérectomie. Il s'agit d'une prolifération tumorale biphasique faite de composantes carcinomateuses et sarcomateuses juxtaposées. La composante carcinomateuse est de haut grade, le plus souvent de type séreux ou mixte séreux ou endométrioïde de haut grade dans 50 à 75 %. On peut également retrouver un contingent à cellules claires, neuroendocrine et mésonéphrique. La composante sarcomateuse est homologue de type fibrosarcome ou stromal ou léiomyosarcome. On retrouve parfois des éléments hétérologues de type rhabdomyosarcome et chondrosarcome et rarement de type liposarcome et angiosarcome [8,12]. Les embolies sont fréquents et souvent carcinomateux, mais peuvent être sarcomateux ou biphasiques [13]. L'immunohistochimie n'est pas souvent nécessaire pour établir le diagnostic. Il peut être utile pour confirmer une différenciation hétérologue notamment avec la myogénine pour le rhabdomyosarcome et le S100 (liposarcome et chondrosarcome). La pancytokératine met en évidence le contingent carcinomateux, la vimentine (sarcomateux), le CD10 (stromal) et la desmine (léiomyosarcome). On note une expression aberrante de p53 dans les deux composantes. La positivité des récepteurs hormonaux est variable. La perte des protéines MMR à l'immunohistochimie est rare. Certaines tumeurs sont HER2 positives [11,13]. Les sous-groupes moléculaires du carcinome de l'endomètre peuvent s'appliquer aux carcinosarcomes avec une proportion des sous-types POLE et MSI/dMMR (MicroSatellite Instable/MisMatch Repair deficiency) similaire au profil du carcinome séreux [14]. Les mutations fréquemment retrouvées portent sur le gène TP53 (~90%) et les gènes de la voie de la phosphatidylinositol 3 kinase (PIK3CA, PTEN, PIK3R1). Parmi les autres gènes significativement mutés, on peut citer CDH4, KRAS, SPOP, RB1 [15].

Pour notre observation, l'immunohistochimie a permis de confirmer le diagnostic, de préciser la présence des éléments hétérologues, le statut pMMR, la surexpression de la P53 en faveur d'une mutation du gène TP53. La biologie moléculaire n'a pas été réalisé en raison de son indisponibilité.

C'est une tumeur plus agressive que le carcinome endométrial de haut grade, avec un taux de survie à 5 ans en fonction du stade (stade I : 54,8 % ; stade II : 36,9 % ; stade III : 24,9 % ; stade IV : 9,2 %). La prédominance du contingent sarcomateux est un facteur péjoratif. Le stade est le facteur prédictif déterminant [1]. La présence d'éléments hétérologues est un facteur de mauvais pronostic à un stade précoce, mais sa signification reste à déterminer à un stade avancé. Les métastases pulmonaires sont les plus fréquentes [6]. Notre cas confirme le pronostic sombre de cette tumeur qui présentait un contingent sarcomateux majoritaire, avec élément hétérologue et des métastases ganglionnaires et omentales.

Le traitement repose sur une hystérectomie totale avec une annexectomie bilatérale, une lymphadénectomie et une omentectomie pour une stadification complète. Un traitement adjuvant (chimiothérapie et radiothérapie) est systématiquement recommandé en raison du risque élevé de récurrence. Le profil moléculaire peut éclairer les décisions thérapeutiques pour l'association d'une thérapie ciblée ou d'une immunothérapie, notamment des anti HER2 ou des anti PD-L1 ou des inhibiteurs de PARP (poly-ADP-ribose polymérase) surtout dans les formes métastatiques, afin d'augmenter la survie [8]. Notre patiente a pu bénéficier de la chirurgie et des premières cures de chimiothérapie. Elle n'a pas bénéficié de l'immunothérapie ou de la thérapie ciblée du fait de l'indisponibilité de la biologie moléculaire dans notre contexte à ressources limitées.

Conclusion

Le carcinosarcome utérin est une tumeur maligne de l'endomètre peu fréquente. L'étude histologique est d'un apport capital pour le diagnostic de certitude et l'immunohistochimie utile pour confirmer la présence

d'éléments hétérologues. Notre observation montre son agressivité avec un pronostic souvent sombre surtout si le diagnostic est tardif. Cela montre une fois de plus l'intérêt d'un diagnostic précoce. Ceci repose par la consultation systématique devant toute symptomatologie gynécologique ou une consultation annuelle chez les femmes ménopausées ayant surtout des facteurs de risques. La biologie moléculaire s'avère également nécessaire pour une meilleure prise en charge en précisant les patientes éligibles pour la thérapie ciblée ou l'immunothérapie.

*Correspondance :

Rahim Ben Haddaoui SEDOGO

haddaouisedogo@gmail.com

Disponible en ligne : 29 Juin 2026

- 1 : Service d'anatomie et cytologie pathologiques du Centre Hospitalier Universitaire de Bogodogo, Ouagadougou, Burkina Faso.
- 2 : Service d'anatomie et cytologie pathologiques du Centre Hospitalier Universitaire Yalgado Ouédraogo, Ouagadougou, Burkina Faso.
- 3 : UFR Science de la santé, Université Joseph Ki-Zerbo, Ouagadougou, Burkina Faso.

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] Matsuzaki S, Klar M, Matsuzaki S, Roman LD, Sood AK, Matsuo K. Uterine carcinosarcoma: Contemporary clinical summary, molecular updates, and future research opportunity. *Gynecol Oncol.* 2021;160:586-601. doi:10.1016/j.ygyno.2020.10.043.
- [2] Liao CI, Caesar MA, Lee D, Chan A, Darcy KM, Tian C, et al. Increasing incidence of uterine carcinosarcoma: A United States Cancer Statistics study. *Gynecol Oncol Rep.* 2022;40:100936. doi:10.1016/j.gore.2022.100936.
- [3] Matsuo K, Ross MS, Machida H, Blake EA, Roman LD. Trends of uterine carcinosarcoma in the United States. *J Gynecol Oncol.* 2018;29:e22. doi:10.3802/jgo.2018.29.e22.
- [4] Gotoh O, Sugiyama Y, Takazawa Y, Kato K, Tanaka N, Omatsu K, et al. Clinically relevant molecular subtypes and genomic alteration-independent differentiation in gynecologic carcinosarcoma. *Nat Commun.* 2019;10:4965. doi:10.1038/s41467-019-12985-x.
- [5] Wakayama A, Kudaka W, Nakasone T, Taira Y, Aoki Y. Secondary uterine carcinosarcoma after concurrent chemoradiotherapy for cervical cancer: Case reports. *Gynecol Oncol Rep.* 2017;21:81-83. doi:10.1016/j.gore.2017.07.008.
- [6] Bogani G, Ray-Coquard I, Concin N, Ngoi NYL, Morice P, Caruso G, et al. Endometrial carcinosarcoma. *Int J Gynecol Cancer.* 2023;33:147-174. doi:10.1136/ijgc-2022-004073.
- [7] Toboni MD, Crane EK, Brown J, Shushkevich A, Chiang S, Slomovitz BM, et al. Uterine carcinosarcomas: From pathology to practice. *Gynecol Oncol.* 2021;162:235-241. doi:10.1016/j.ygyno.2021.05.003.
- [8] Kostov S, Kornovski Y, Ivanova V, Dzhenkov D, Metodiev D, Wafa M, et al. Carcinosarcoma of the endometrium: Pathology, molecular landscape and novel therapeutic approaches. *Medicina (Kaunas).* 2025;61:1156. doi:10.3390/medicina61071156.
- [9] Bogani G, Ray-Coquard I, Concin N, Ngoi NYL, Morice P, Caruso G, et al. Endometrial carcinosarcoma. *Int J Gynecol Cancer.* 2023;33:147-174. doi:10.1136/ijgc-2022-004073.
- [10] Schmidt M, Segev Y, Sadeh R, Suzan E, Feferkorn I, Kaldawy A, et al. Cancer antigen 125 levels are significantly associated with prognostic parameters in uterine papillary serous carcinoma.

Int J Gynecol Cancer. 2018;28:1311-1317.
doi:10.1097/IGC.0000000000001300.

- [11] Murali R, Davidson B, Fadare O, Carlson J, Crum C, Gilks C, et al. High-grade endometrial carcinomas: Morphologic and immunohistochemical features, diagnostic challenges and recommendations. *Int J Gynecol Pathol*. 2019;38(Suppl 1):S40-S63. doi:10.1097/PGP.0000000000000491.
- [12] Al Dallal HA, Jacobs TH, Bergman CL, Narayanan S, Kaur A, Al-Quran SZ, et al. Uterine carcinosarcoma with heterologous osseous elements: A case report of an extremely rare clinical occurrence with literature review. *Front Oncol*. 2025;15:1505504. doi:10.3389/fonc.2025.1505504.
- [13] Matsuzaki S, Klar M, Matsuzaki S, Roman LD, Sood AK, Matsuo K. Uterine carcinosarcoma: Contemporary clinical summary, molecular updates, and future research opportunity. *Gynecol Oncol*. 2021;160:586-601. doi:10.1016/j.ygyno.2020.10.043.
- [14] Travaglino A, Raffone A, Santoro A, Raimondo D, Orsini B, Casadio P, et al. Clinicopathological features associated with microsatellite instability/mismatch repair deficiency in uterine carcinosarcoma: A quantitative systematic review. *Pathobiology*. 2022;89:198-204. doi:10.1159/000521876.
- [15] Cherniack AD, Shen H, Walter V, Stewart C, Murray BA, Bowlby R, et al. Integrated molecular characterization of uterine carcinosarcoma. *Cancer Cell*. 2017;31:411-423. doi:10.1016/j.ccell.2017.02.010.

Pour citer cet article

RBH Sedogo, DR Nabewle Some, SH Yoni, A Sidibe, EJ Bocovo, EH Mourfou et al. Carcinosarcome utérin hétérologue : à propos d'un cas au Centre Hospitalier de Bogogodo. *Jaccr Case Reports* 2026; 1(1): 6-12

<https://doi.org/10.70065/2611.jaccrCasereports.002L012906>



Rapport de cas

Cardiomyopathie hypertrophique et apport de la manœuvre de Valsalva dans le diagnostic de l'obstruction ventriculaire : à propos d'un cas et revue de la littérature

Hypertrophic Cardiomyopathy and the Contribution of the Valsalva Maneuver in the Diagnosis of Ventricular Outflow Obstruction: A Case Report and Literature Review

A Bah^{*1}, M Keita¹, MD Bah¹, A Barry¹, H Diallo¹, EY Balde¹, IK Tounkara¹, S Samoura²

Résumé

Introduction : la cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie myocardique définie par la présence d'un épaissement asymétrique de la paroi du ventricule gauche, sans dilatation de sa cavité et en l'absence d'autre pathologie cardiaque ou systémique pouvant expliquer la sévérité de l'hypertrophie du muscle cardiaque. L'obstruction est une complication fréquente des CMH. Le diagnostic de l'obstruction ventriculaire gauche dans la CMH repose sur la mise en évidence d'un gradient intraventriculaire gauche au repos supérieur ou égal à 30mmhg ou provoqué supérieur à 50mmhg. L'obstruction intraventriculaire gauche est présente chez environ 60-70 % des patients, soit au repos, soit provoquée. Les tests de

provocation doivent inclure la manœuvre de Valsalva, éventuellement le passage de la position accroupie à la position debout et le test d'effort.

Rapport de cas : Nous rapportons le cas d'une femme âgée de 53 ans sans antécédents cardiovasculaires évidents reçue en cardiologie pour une dyspnée d'effort associée à des palpitations épisodiques. La réalisation d'une échocardiographie transthoracique (ETT) a mis en évidence une cardiomyopathie hypertrophique avec gradient sous-aortique à 28mmhg au repos et qui a été franchement majorée à 68mmhg lors des manœuvres de Valsalva. Le dosage des BNP est normal et la réalisation d'un enregistrement holter ECG n'a pas objectivé de troubles du rythme ventriculaire. Le risque rythmique de mort

subite évaluée est considéré faible. Vu le caractère symptomatique, un traitement bêtabloquant à base d'Atenolol majoré à 100mg par jour a été mis en route conformément aux recommandations sur l'initiation du traitement chez les patients symptomatiques. L'évolution a été marquée par une régression de la symptomatologie.

Discussion : Les données de la littérature rapportant ces types de cas sont rares dans notre contexte. Le cas de notre patiente que nous rapportons permet de rappeler que devant la mise en évidence d'une CMH à l'ETT, la réalisation simultanée de manœuvres comme le Valsalva permet de démasquer une obstruction non parfois visible au repos. L'autre aspect illustratif de ce cas clinique c'est le bénéfice de l'initiation rapide du traitement bêtabloquant dès la mise en évidence de l'obstruction chez les patients symptomatiques comme le mentionne les dernières recommandations sur la prise en charge des cardiomyopathies. La manœuvre de Valsalva est un geste utile à réaliser devant ces situations et constitue une meilleure alternative pour le diagnostic de l'obstruction surtout devant la difficulté de réalisation des tests d'effort dans les plateaux techniques insuffisants.

Conclusion : La manœuvre de Valsalva est un geste simple non invasif et qui s'avère être utile pour démasquer devant une CMH, le gradient d'obstruction afin de mieux planifier l'attitude thérapeutique adéquate. Ce cas a permis de rappeler des éléments utiles dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique des CMH cependant sa principale limite réside sur le fait de l'unicité du cas et la non réalisation des bilans approfondis sur la plan étiologique des cardiomyopathies hypertrophiques.

Mots-clés : cardiomyopathie hypertrophique, obstruction, Valsalva.

Abstract

Introduction: Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a myocardial disease defined by the presence of asymmetric thickening of the left ventricular wall, without dilation of its cavity, and in the absence of other cardiac or systemic pathology that

could explain the severity of the cardiac muscle hypertrophy. Obstruction is a common complication of HCM. The diagnosis of left ventricular obstruction in HCM is based on the demonstration of a left ventricular intraventricular gradient at rest of ≥ 30 mmHg or a provoked gradient > 50 mmHg. Left ventricular intraventricular obstruction is present in approximately 60–70% of patients, either at rest or when provoked. Provocative tests should include the Valsalva maneuver, possibly the transition from squatting to standing, and exercise testing.

Case report: We report the case of a 53-year-old woman with no significant cardiovascular history, seen in cardiology for exertional dyspnea associated with episodic palpitations. Transthoracic echocardiography (TTE) revealed hypertrophic cardiomyopathy with a subaortic gradient of 28 mmHg at rest, which markedly increased to 68 mmHg during Valsalva maneuvers. BNP levels were normal, and Holter ECG monitoring did not show any ventricular arrhythmias. The assessed sudden death arrhythmic risk was considered low. Given the symptomatic nature, beta-blocker therapy with Atenolol, increased to 100 mg per day, was initiated according to recommendations for treatment initiation in symptomatic patients. The outcome was marked by regression of symptoms.

Discussion: Published data reporting such cases are rare in our context. The case of our patient highlights that when HCM is identified on TTE, performing maneuvers such as Valsalva can unmask an obstruction that is not always visible at rest. Another illustrative aspect of this clinical case is the benefit of early initiation of beta-blocker therapy once obstruction is identified in symptomatic patients, as mentioned in the latest guidelines on the management of cardiomyopathies. The Valsalva maneuver is a useful tool in these situations and is a better alternative for diagnosing obstruction, especially given the difficulty of performing exercise tests in settings with limited technical resources.

Conclusion: The Valsalva maneuver is a simple, non-invasive procedure that is useful for unmasking the obstruction gradient in HCM, thereby allowing better

planning of the appropriate therapeutic approach. This case has helped to recall useful elements in the diagnostic and therapeutic management of HCM; however, its main limitation is the fact that it is a single case and that comprehensive etiological investigations for hypertrophic cardiomyopathy were not performed.

Keywords: hypertrophic cardiomyopathy, obstruction, Valsalva.

Introduction

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie myocardique définie par la présence d'un épaissement asymétrique de la paroi du ventricule gauche, sans dilatation de sa cavité et en l'absence d'autre pathologie cardiaque ou systémique pouvant expliquer la sévérité de l'hypertrophie du muscle cardiaque (par exemple : hypertension artérielle, sténose aortique) [1]. Chez les adultes, on retient une hypertrophie liée à une cardiomyopathie lorsque la paroi du myocarde dépasse 15 mm dans un ou plusieurs segment(s), ou une hypertrophie supérieure à 13 mm en présence d'un historique familial positif, de manifestations extracardiaques, ou d'anomalies ECG, biologiques ou suggestives à l'imagerie multimodale [1; 2]. La prévalence est de 0.2 % chez les adultes et de 0.3-0.5 pour 100 000 enfants dans la population générale [2]. La maladie est habituellement génétique et le plus souvent causée par des mutations des gènes du sarcomère (dans 40-60 % des cas) avec une transmission habituellement autosomique dominante [3]. L'obstruction est une complication fréquente des CMH, définissant alors une cardiomyopathie hypertrophique obstructive (CMHO). Une obstruction est présente dès l'identification, à l'échocardiographie, d'un gradient de plus de 30 mmHg. Par convention, ce gradient devient significatif (et peut dès lors justifier une prise en charge thérapeutique) s'il dépasse 50 mmHg, soit d'emblée, soit à la suite de manœuvres de provocation comme la manœuvre de Valsalva ou lors d'une

échocardiographie d'effort, surtout si le patient est symptomatique [2 ; 3].

Rapport de cas

Nous rapportons le cas d'une femme âgée de 53 ans reçue en cardiologie pour une dyspnée d'effort associée à des palpitations épisodiques. Elle n'a pas d'antécédents de maladie cardiovasculaire connue. L'interrogatoire à la recherche d'histoire familiale ne révèle pas de particularités. Elle rapporte l'aggravation progressive de sa dyspnée au moindre effort. Elle a été vue en consultation devant ce tableau. L'examen clinique montre une patiente en bon état général, eupneique au repos, présentant un état hémodynamique satisfaisant TA= 129/77mmHg FC= 88bpm SO₂ = 97% en air ambiant. Elle ne présente pas de signes de congestion cardiaque ; les bruits du cœur sont réguliers sans bruits pathologiques. L'électrocardiogramme de 12 dérivations s'inscrit en un rythme sinusal, une hypertrophie ventriculaire gauche avec des surcharge systolique à type d'ondes T négatives en latéral, une extrasystole ventriculaire isolée. Les paramètres biologiques obtenus initialement montraient : globules blancs = 6400, Hb=13,4g/dl, plaquettes=144.000, Natrémie=137mmol/l, kaliémie=3.95 mml/l, urée=2.6mg/dl, créatininémie=61mml/l, BNP= 300ng/l. L'échographie cardiaque transthoracique met en évidence une hypertrophie ventriculaire gauche excentrique mesurée à : 18mm au septum inter ventriculaire et 24 mm à la paroi postérieure avec un gradient medio-ventriculaire au repos à 28mmhg et qui est nettement majorée à 60mmhg lors des manœuvres de Valsalva prouvant le caractère obstructif de l'hypertrophie. L'aspect des valves est normal sans fuite ni sténose significatives ; la fraction d'éjection ventriculaire gauche est normale à 60%, les pressions de remplissage non élevées (E/E'=10, VmaxIT=1,8m/s). Le diagnostic d'une cardiopathie hypertrophique obstructive symptomatique a été évoqué sans préjuger de son étiologie. Un enregistrement holter ECG réalisé à la recherche de tachycardie ventriculaire non soutenue

n'a pas montré d'événements marquants. Malgré la non réalisation de l'imagerie par résonnance magnétique (IRM) cardiaque à la recherche de rehaussement tardif et de fibrose myocardique à cause de l'insuffisance du plateau technique, le risque de mort subite a été classé faible. Le traitement bêtabloquant à base d'Atenolol a été initié à 50mg par jour puis majoré à 100mg

devant la bonne tolérance clinique. La surveillance a porté essentiellement sur la clinique par la régression de la dyspnée et la tolérance à l'effort et sur le plan paraclinique à l'échocardiographie. L'évolution a été marquée par une stabilité clinique avec régression de la dyspnée à l'effort.

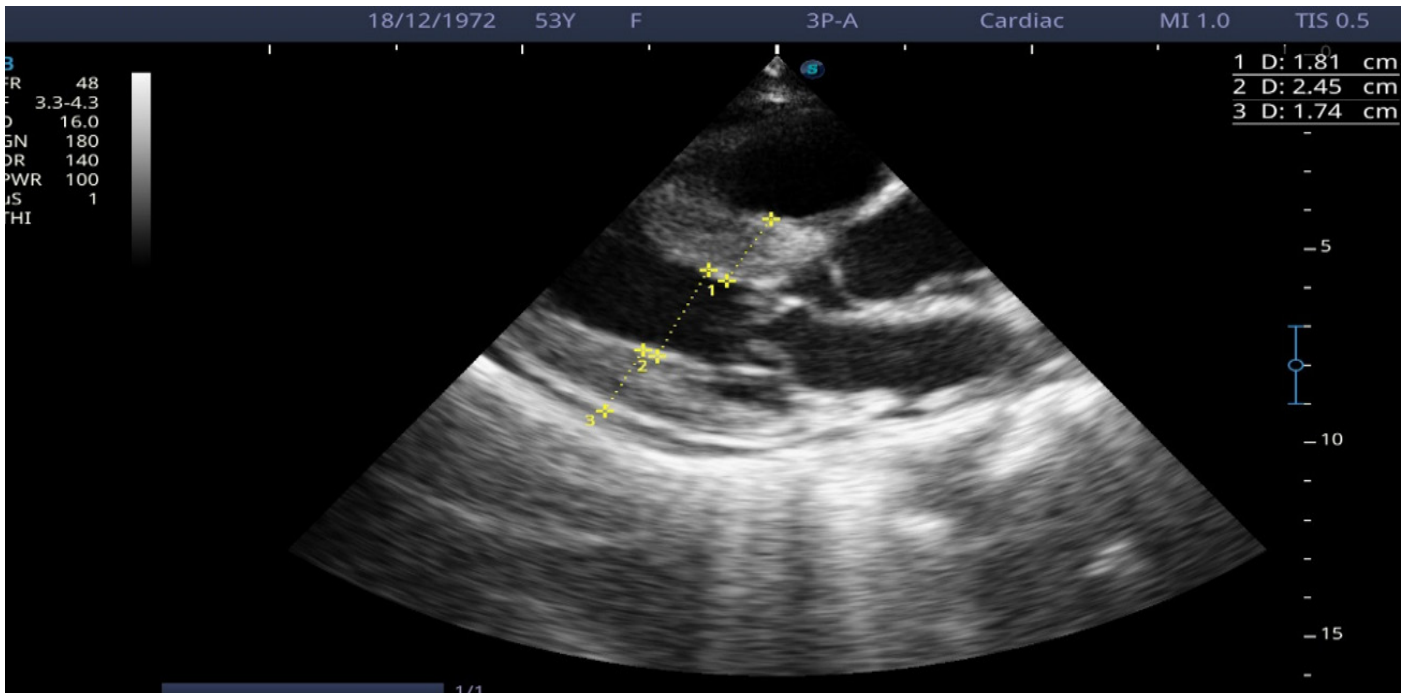


Figure 1 : Échocardiographie transthoracique (coupe parasternale grand axe) montrant une hypertrophie ventriculaire gauche asymétrique compatible avec une cardiomyopathie hypertrophique.

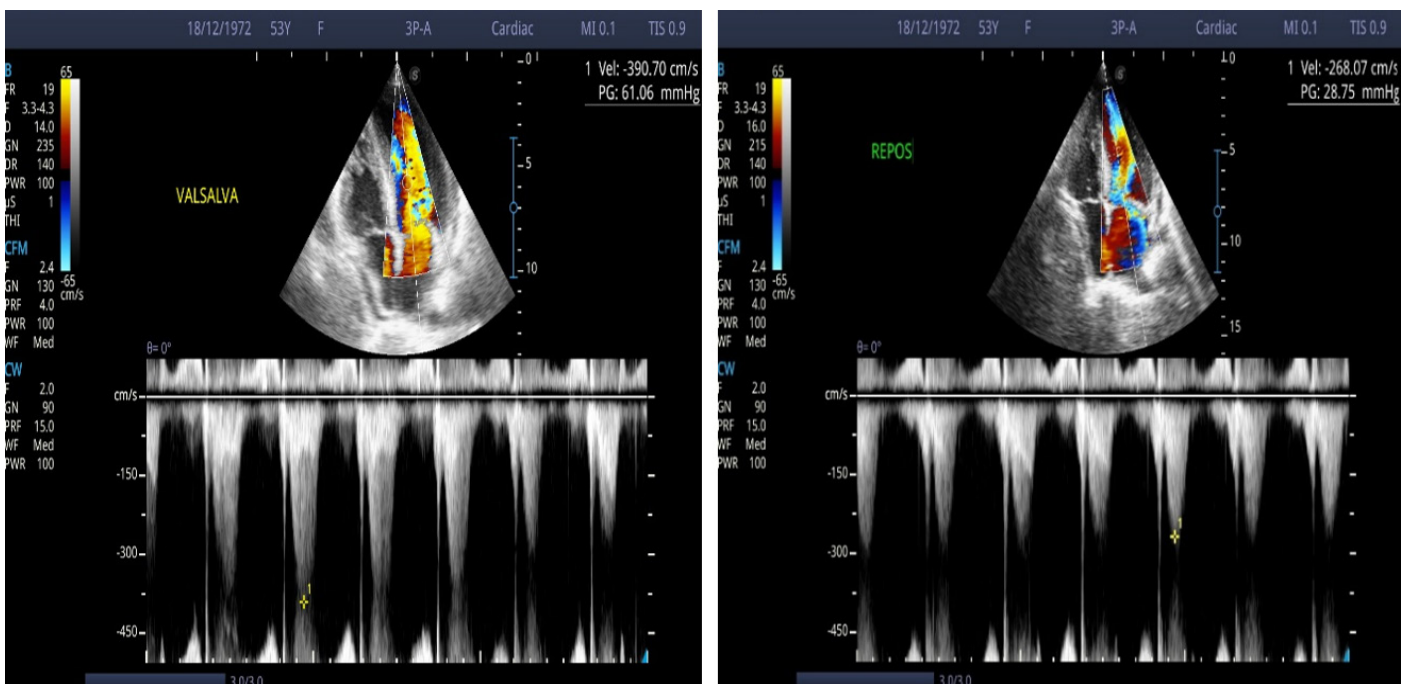


Figure 2 : Étude Doppler continu du gradient sous-aortique montrant une obstruction dynamique de la chambre de chasse du ventricule gauche.

Discussion

La CMH est une entité de cardiomyopathie qui n'est pas exceptionnelle dans notre contexte. Même si son diagnostic peut être obtenu à l'échocardiographie transthoracique, la spécificité des orientations étiologiques et la recherche de l'obstruction nécessitent parfois des examens beaucoup plus approfondis comme l'échographie de stress, l'IRM cardiaque et les tests génétiques. Chez notre patiente, l'absence d'antécédent d'hypertension artérielle et la non élévation des chiffres tensionnels à l'admission nous ont permis d'écarter l'étiologie hypertensive. L'hypothèse d'une amylose cardiaque n'était pas au premier plan vu l'âge jeune de la patiente néanmoins la recherche d'une éventuelle maladie de Fabry par le dosage des alpha-galactosidase serait d'un apport important pour le diagnostic étiologique. Le diagnostic de l'obstruction ventriculaire gauche dans la CMH repose sur la mise en évidence d'un gradient intraventriculaire gauche au repos supérieur ou égal à 30mmHg ou provoqué supérieur à 50mmHg. L'obstruction intraventriculaire gauche est présente chez environ 60-70 % des patients, soit au repos, soit provoquée. Les tests de provocation doivent inclure la manœuvre de Valsalva, éventuellement le passage de la position accroupie à la position debout et le test d'effort [4]. Selon les recommandations, lorsque le seuil de 50 mmHg est dépassé, les bêtabloquants doivent être prescrits en première intention à la dose maximale tolérée pour améliorer les symptômes chez les patients symptomatiques et en cas d'intolérance ou de contre-indication le vérapamil à la dose maximale tolérée peut être utilisé. Le disopyramide à la dose maximale tolérée est recommandé en association au bêtabloquant (ou au vérapamil si ce n'est pas possible) en cas de symptômes persistants. En cas d'intolérance aux bêtabloquants et au vérapamil, le diltiazem à la dose maximale tolérée peut être utilisé chez les patients symptomatiques [4 ; 5]. A la lumière des recommandations ESC sur la prise en charge de l'obstruction, nous n'avons pas décidé d'ajouter les inhibiteurs calciques au traitement vu

la régression des symptômes sous bêtabloquant seul. Les données de la littérature rapportant ces types de cas sont rares dans notre contexte. Le cas de notre patiente que nous rapportons permet de rappeler que devant la mise en évidence d'une CMH à l'ETT, la réalisation simultanée de manœuvres comme le Valsalva permet de démasquer une obstruction non parfois visible au repos. Néanmoins des examens plus complets incluant les tests de provocation devraient compléter le bilan (échographie d'effort, test à l'amyl nitrite). L'autre aspect illustratif de ce cas clinique c'est le bénéfice de l'initiation rapide du traitement bêtabloquant dès la mise en évidence de l'obstruction chez les patients symptomatiques comme le mentionne les dernières recommandations sur la prise en charge des cardiomyopathies [3]. La manœuvre de Valsalva est un geste utile à réaliser devant ces situations et constitue une meilleure alternative pour le diagnostic de l'obstruction surtout devant la difficulté de réalisation des tests de provocation dans les plateaux techniques insuffisants.

Les principales limites de ce cas résident sur certains points : cas clinique unique, pas de bilan étiologique complet comme l'IRM et les tests génétiques et le manque de suivi au long court. Une autre étude plus approfondie incluant plusieurs cas de CMH pourrait être d'un apport meilleur sur les données scientifiques de cette entité dans notre contexte.

Conclusion

La manœuvre de Valsalva est un geste simple non invasif et qui s'avère être utile pour démasquer devant une CMH, le gradient d'obstruction intra-ventriculaire afin de mieux planifier l'attitude thérapeutique adéquate. Ce cas permet de rappeler des éléments utiles dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique des CMH cependant sa principale limite réside sur le fait de son unicité et la non réalisation des bilans approfondis sur le plan étiologique des cardiomyopathies hypertrophiques.

***Correspondance :**

BAH Abdoulaye

doc.ab87@gmail.com

Disponible en ligne : 29 Juin 2026

1 : Service de cardiologie Hôpital national Ignace Deen

2 : Service de cardiologie Hôpital de l'amitié sino-guinéenne

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] G. Giannakopoulos C. Frangos. La cardiomyopathie hypertrophique en 2013. Rev Med Suisse 2013 ; 9 : 502-7.
- [2] Ommen, S. R., Mital, S., Burke, M.A., Day, S.M., Deswal, A., Elliot, P. et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy: Executive Summary. Circulation, 2020, 142 (25), e558-e631.
- [3] 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC) Elena Arbelo , Alexandros Protonotarios , Juan R Gimeno , Eloisa Arbustini , Roberto Barriales-Villa , Cristina Basso , Connie R Bezzina , Elena Biagini , Nico A Blom , Rudolf A de Boer . Show more Author Notes European Heart Journal, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626.
- [4] Elliott, P.M., Anastasakis, A., Borger, M.A., Borggrefe, M., Cecchi, F., Charron, P. et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for

the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J, 2014, 35 (39), 2733-2779.

- [5] Arbelo, E., Protonotarios, A., Gimeno, J.R., Arbustini, E., Barriales-Villa, R., Basso, C. et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. Eur Heart J, 2023, 44 (37), 3503-3626.

Pour citer cet article

A Bah, M Keita, MD Bah, A Barry, H Diallo, EY Balde et al. Cardiomyopathie hypertrophique et apport de la manœuvre de Valsalva dans le diagnostic de l'obstruction ventriculaire : à propos d'un cas et revue de la littérature. Jaccr Case Reports 2026; 1(1): 13-18

<https://doi.org/10.70065/2611.jaccrCasereports.003L012906>



Rapport de cas

Syndrome de Sotos : à propos d'un cas clinique à Djibouti

Sotos Syndrome: A Case Report in Djibouti

Nabil Ahmed MOUCHETEK

Résumé

Introduction : Le syndrome de Sotos est une pathologie génétique rare associant croissance excessive, macrocéphalie et troubles du neurodéveloppement, liée à des anomalies du gène NSD1.

Rapport de cas : Nous rapportons le cas d'un nourrisson de 2 ans et 3 mois présentant une avance staturo-pondérale ($> +3$ DS), une macrocéphalie, une dysmorphie faciale typique et un retard du langage. L'exploration a exclu les diagnostics différentiels et le séquençage génétique a confirmé une variante pathogène du gène NSD1.

Conclusion : Ce cas souligne l'importance de la démarche diagnostique et de la confirmation moléculaire.

Mots-clés : Syndrome de Sotos ; NSD1 ; Macrocéphalie ; Croissance excessive ; Diagnostic moléculaire.

Abstract

Introduction: Sotos syndrome is a rare genetic disorder characterized by overgrowth, macrocephaly, and neurodevelopmental delay, primarily due to NSD1 gene abnormalities.

Case report: We report a 2-year-and-3-month-old child with excessive growth ($> +3$ SD), macrocephaly, facial dysmorphism, and speech delay. Genetic sequencing identified a pathogenic NSD1 variant.

Conclusion: This case highlights the value of rigorous diagnosis and genetic confirmation.

Keywords: Sotos syndrome; NSD1; Macrocephaly; Overgrowth; Molecular diagnosis.

Introduction

Le syndrome de Sotos, ou gigantisme cérébral, est une affection génétique décrite en 1964. Il se définit par une triade cardinale : croissance excessive, macrocéphalie et dysmorphie faciale caractéristique, souvent accompagnée de troubles du développement. Depuis 2002, le rôle du gène NSD1 est établi comme cause majeure [2]. Nous rapportons ici un cas confirmé génétiquement à Djibouti, illustrant les défis diagnostiques en contexte régional.

Rapport de cas

Le nourrisson A.M., âgé de 2 ans et 3 mois, a été orienté pour une croissance staturale excessive ($> +3$ Déviations Standards). Ses antécédents incluent une macrocéphalie néonatale, un asthme du nourrisson et une notion de grande taille familiale. L'examen physique a mis en évidence une avance staturo-pondérale proportionnée, une dysmorphie (bosse frontale, visage allongé, ensellure nasale), un genu varum, des pieds plats et un retard du langage. Les mains et les pieds étaient de grande taille. Aucune anomalie viscérale n'a été notée.

Exploration complémentaire

L'âge osseux a été estimé à 3 ans (méthode de Greulich et Pyle) pour un âge chronologique de 2 ans et 3 mois. L'IRM cérébrale a montré un élargissement des espaces sous-arachnoïdiens sans adénome hypophysaire. Les bilans thyroïdiens et l'IGF-1 étaient normaux. Le syndrome de Marfan a été écarté par échocardiographie et examen ophtalmologique. Le séquençage génétique a finalement identifié une variante pathogène du gène NSD1 (c. 4378+3_4378+6del) dans l'intron 9 [1, 4].

Discussion

Le phénotype de notre patient est hautement suggestif du syndrome de Sotos. Le diagnostic repose sur l'association de trois signes cardinaux : l'aspect facial typique, l'avance staturale et les troubles

de l'apprentissage, présents chez plus de 90 % des patients [3, 5]. Chez A.M., la macrocéphalie et la dysmorphie cranio-faciale constituent des points d'appel majeurs. L'avance de l'âge osseux constatée est rapportée dans environ 75 % des cas [3].

Bien que l'imagerie cérébrale n'ait pas révélé de ventriculomégalie, l'élargissement des espaces sous-arachnoïdiens observé reste compatible avec le spectre des anomalies neurologiques du syndrome. Les anomalies ostéo-articulaires (genu varum, pieds plats) sont retrouvées chez près de 30 % des sujets. L'identification d'une variante du gène NSD1 a été décisive, sachant que de telles mutations sont retrouvées chez 75 à 80 % des patients [1, 2].

Ce cas illustre la faisabilité de la confirmation moléculaire à Djibouti. La prise en charge doit être multidisciplinaire, incluant l'orthophonie et la stimulation motrice pour optimiser le développement global [5].

Conclusion

Le syndrome de Sotos doit être évoqué devant toute croissance excessive associée à une dysmorphie. La confirmation génétique sécurise le diagnostic et permet d'orienter une prise en charge précoce et coordonnée, gage d'un meilleur pronostic neurodéveloppemental.

Considération éthique

Le consentement éclairé des parents a été obtenu pour la publication de ce cas et des photographies associées.

*Correspondance :

MOUCHETEK Nabil Ahmed

mouchetek.nabil@cnss.dj

Disponible en ligne : 29 Juin 2026

1 : CNSS - Centre Mère-Enfant, Djibouti

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] Tatton-Brown K, Douglas J, Coleman K, Baujat G, Cole TR, Das S, et al. Genotype-phenotype associations in Sotos syndrome: an analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *Am J Hum Genet.* 2005;77(2):193-204. doi:10.1086/432082.
- [2] Kurotaki N, Imaizumi K, Harada N, Kondoh M, Nagai T, Ohashi H, et al. Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. *Nat Genet.* 2002;30(4):365-366. doi:10.1038/ng863.
- [3] Cole TR, Hughes HE. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *J Med Genet.* 1994;31(1):20-32. doi:10.1136/jmg.31.1.20.
- [4] Waggoner DJ, Raca G, Welch K, Dempsey M, Anderes E, Ostrovnya I, et al. NSD1 analysis for Sotos syndrome: insights and perspectives from the clinical laboratory. *Genet Med.* 2005;7(8):524-533. doi:10.1097/01.GIM.0000178503.15559.D3.
- [5] Tatton-Brown K, Cole TRP, Rahman N. Sotos syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024 [updated 2022; cited 2026 Jun 27]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1479>

Pour citer cet article

Nabil Ahmed MOUCHETEK. Syndrome de Sotos : à propos d'un cas clinique à Djibouti. *Jaccr Case Reports* 2026; 1(1): 19-21

<https://doi.org/10.70065/2611.jaccrCasereports.004L012906>



Rapport de cas

Diarrhée chronique révélant une amylose : premier cas malgache

Chronic diarrhea revealing amyloidosis: the first Malagasy case report

ALR Rakotozafindrabe*¹, M Rakotomaharo¹, J Razafimahefa², TH Rabenjanahary¹, RM Ramanampamonjy¹

Résumé

L'amylose est une affection rare dont l'atteinte digestive est fréquente mais rarement révélatrice. Nous rapportons le premier cas malgache d'amylose systémique diagnostiqué chez un homme de 58 ans hospitalisé pour diarrhée chronique, altération de l'état général et insuffisance cardiaque congestive. L'électrophorèse des protéines sériques a montré un pic monoclonal IgM lambda. La coloscopie retrouvait une pancolite érythémateuse mais les biopsies coliques étaient non spécifiques. Le diagnostic a été confirmé par une biopsie des glandes salivaires accessoires mettant en évidence des dépôts amyloïdes au Rouge Congo. L'échocardiographie révélait une cardiopathie restrictive. Malgré un traitement symptomatique et une corticothérapie, le patient est décédé cinq mois après le diagnostic. Ce cas souligne l'intérêt

diagnostique de la biopsie des glandes salivaires et la nécessité d'évoquer une amylose devant une diarrhée chronique associée à une atteinte multiviscérale.

Mots-clés : Amylose systémique ; diarrhée chronique ; atteinte digestive ; Madagascar.

Abstract

Amyloidosis is a rare disorder in which gastrointestinal involvement is common but seldom the presenting feature. We report the first Malagasy case of systemic amyloidosis diagnosed in a 58-year-old man presenting with chronic diarrhea, weight loss, and congestive heart failure. Serum protein electrophoresis revealed an IgM lambda monoclonal gammopathy. Colonoscopy showed erythematous pancolitis, while colonic biopsies were non-specific. The diagnosis was confirmed by minor salivary

gland biopsy demonstrating Congo red-positive amyloid deposits. Echocardiography revealed restrictive cardiomyopathy. Despite supportive care and corticosteroid therapy, the patient died five months after diagnosis. This case highlights the diagnostic value of minor salivary gland biopsy and the importance of considering amyloidosis in patients presenting with chronic diarrhea associated with multiorgan involvement.

Keywords: Systemic amyloidosis; chronic diarrhea; gastrointestinal involvement; Madagascar.

Introduction

L'amylose est une dysprotéinose caractérisée par la présence de dépôts extracellulaire de protéines présentant de structure fibrillaire anormale [1]. C'est une pathologie rare dont 500 cas par an seulement sont notés en France et moins de 100 cas en Afrique dont l'incidence varie de 0,28 à 0,57 % [2]. L'amylose de type AL est la forme la plus fréquente dans le monde [3]. La localisation digestive au cours d'une amylose est fréquente mais souvent masquée par l'atteinte d'autres organes [4]. Les symptômes digestifs ne se présentent pas toujours au premier plan ce qui rend souvent le diagnostic difficile. Nous rapportons à travers cette observation un cas malgache d'amylose digestive associée à une atteinte d'autres organes diagnostiquée grâce à une biopsie des glandes salivaires. Nous allons discuter la difficulté du diagnostic dans un pays tropical, le traitement et le pronostic de cette maladie.

Rapport de cas

Un homme, 58 ans, était hospitalisé dans le service d'Hépto-Gastroentérologie du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) Joseph Raseta Befelatanana Antananarivo Madagascar pour une diarrhée liquidienne évoluant depuis un mois avant son hospitalisation, dans un contexte d'altération de l'état général, sans notion de fièvre. Par ailleurs il présentait

une dyspnée d'effort, NYHA III, avec orthopnée associée à des œdèmes des membres inférieurs non douloureux, déclives, apparus 2 semaines après la survenue de la diarrhée. Il n'y avait ni signes dermatologique, ni oculaire, ni douleur articulaire. Le patient ne signalait ni de comportement sexuel à risque, ni de consommation excessive d'alcool, ni de notion de contagé tuberculeux dans l'entourage. Il n'avait ni de cardiopathie connue ni de facteurs de risque cardiovasculaire. A l'examen clinique : la tension artérielle était de 120 / 70 mmHg, la fréquence cardiaque à 88 bpm, la température à 37°2C, la saturation capillaire à l'oxygène était de 95 % en air ambiant. Le patient présentait des signes de déshydratation et des signes d'insuffisance cardiaque avec la présence d'œdème des membres inférieurs, de turgescence des veines jugulaires. A l'auscultation, des râles crépitants étaient audibles à la base des deux champs pulmonaires. Aux examens paracliniques : les bilans biologiques ont révélé une anémie normocytaire avec un taux d'Hémoglobine à 100g/L, avec une VGM à 88fL, une créatininémie à 185mmol/L, clearance à 42,2 ml/mn selon MDRD, une hypokaliémie à 2,8mmol/L, une hyponatrémie à 125 mmol/L et une hypoalbuminémie à 34g/L. L'électrophorèse des protéines sériques a montré un taux de gamma globuline à 24,6 g/L, le taux des autres globines est normal, faisant un pic monoclonal de gammaglobuline. A l'immunofixation la gammaglobuline est de type IgM, type lambda. Le myélogramme montrait une moelle de richesse normale, il n'y avait pas d'infiltration plasmocytaire. L'endoscopie digestive haute était normale. La coloscopie retrouvait une pancolite érythémateuse avec présence de plusieurs lésions érosives. La biopsie colique était revenue avec une colite chronique non spécifique. Une nouvelle biopsie profonde incluant la sous muqueuse duodénale ou colique n'a pas été tentée en raison de l'état critique du patient. L'examen histologique d'une biopsie des glandes salivaires accessoires était en faveur d'une amylose avec présence de dépôts amyloïdes rouge orangés à la coloration Rouge Congo, et une

biréfringence jaune-vert en lumière polarisée (Figure 1). L'immunohistochimie n'a pas été réalisée par faute de moyens. A l'imagerie, l'échographie doppler cardiaque révélait une cardiopathie restrictive, une dilatation biauriculaire et un aspect restrictif du flux mitral. La FEVG était à 66%. Le patient a reçu comme traitement une correction des troubles hydro-électrolytiques, un diurétique de l'anse et un inhibiteur de l'enzyme de conversion. Une corticothérapie par voie orale à 1mg/kg/j était mise en place après le diagnostic d'amylose systémique retenu. L'atteinte cardiaque avancée constituait un facteur de mauvais pronostic limitant les possibilités thérapeutiques notamment l'usage de Melphalan et la dexaméthasone. Le patient était décédé 5 mois après le diagnostic dans un tableau d'œdème aigu des poumons avec choc cardiogénique rattaché à une atteinte cardiaque de l'amylose.

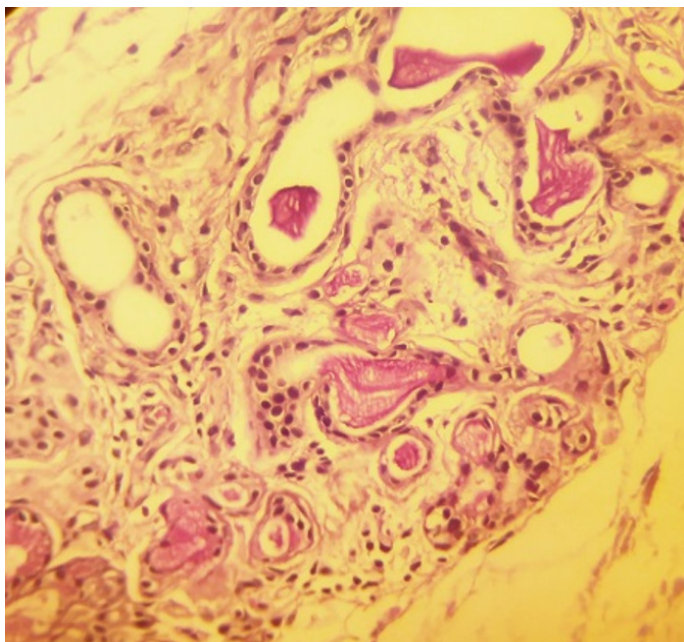


Figure 1 : biopsie d'une glande salivaire accessoire montrant des dépôts amyloïdes rouge orangés à la coloration Rouge Congo, et une biréfringence jaune-vert en lumière polarisée

Discussion

L'amylose se caractérise par de dépôts extracellulaires de protéines anormales de faible poids moléculaire qui sont des fragments protéolytiques de précurseurs

sériques. La coloration au Rouge congo permet de détecter les dépôts amyloïdes et de poser le diagnostic. Le principal dépôt protéique retrouvé dans les dépôts amyloïdes caractérise le type d'amylose, la protéine AA pour l'amylose AA, la transthyrétine pour l'amylose ATTR et les chaînes légères des Immunoglobulines pour l'amylose AL. L'amylose AL est généralement systémique et associée à une dysglobulinémie monoclonale. [5, 6]

Bien que l'amylose soit reconnue dans le monde entier, les données provenant d'Afrique subsaharienne restent rares. La revue de Lekpa et al. rapportait moins d'une centaine de cas publiés, mettant en évidence le probable sous-diagnostic de cette affection dans la région. Cette situation s'explique notamment par la grande hétérogénéité des manifestations cliniques et par l'accès restreint aux examens spécialisés nécessaires au diagnostic et au typage des amyloses [2]. Ce cas décrit ci-dessus constitue le premier cas retrouvé à Madagascar. L'atteinte digestive est très fréquente, avec 50 à 70% des cas d'amylose, jusqu'à 100% à l'autopsie, mais souvent masquée par l'atteinte d'autres organes, comme une atteinte cardiaque [4]. Du fait de sa rareté, des problèmes diagnostiques et thérapeutiques peuvent se présenter.

Malgré que les signes présentés par le patient n'étaient pas spécifiques et que l'endoscopie digestive et le résultat anatomo-pathologique de la biopsie colique n'était pas contributive, le diagnostic de l'amylose pour notre cas était évoqué par la présence de la cardiopathie restrictive et du pic monoclonal de gammaglobuline à l'électrophorèse des protéines sériques. La biopsie des glandes salivaires accessoires a pu confirmer le diagnostic. La biopsie digestive est également un examen sensible, mais elle doit comporter la biopsie de la sous-muqueuse difficile à réaliser pour le cas de notre patient [8].

Il est aussi essentiel pour le pronostic et la thérapeutique de typer l'amylose. L'immunohistochimie permet d'étudier la fixation sur les dépôts amyloïdes d'anticorps dirigés contre la majorité des protéines amyloïdes connues. Toutefois, une étude de la fixation des anticorps antichaînes légères d'immunoglobuline

est beaucoup plus fiable et reproductible à partir de prélèvements congelés. Dans 90% des cas, la présence de protéines monoclonales était retrouvée au cours d'une amylose AL [9, 10]. A cause de l'insuffisance du plateau technique, le typage exact de l'amylose n'a pas pu être réalisé. Cependant, la présence de la gammopathie monoclonale de signification indéterminée pour ce cas était un élément pouvant orienter vers une amylose type AL, mais sans confirmation exacte [11].

Le traitement de référence au cours d'une amylose AL est l'association de Melphalan-dexaméthasone avec une réponse notée dans 2/3 des cas retrouvé dans la littérature, et une rémission dans 1/3 des cas. L'association Melphalan-prednisone a montré aussi 20% d'efficacité dans certaines études. Mais dans les formes pluriviscérales avec atteinte digestive, les protocoles avec du melphalan à haute dose sont souvent très mal tolérées et peu efficace. Notre patient n'a reçu alors que de la prednisone. Une avancée médicale a été retrouvée par l'association de Bortézomib-cyclophosphamide-dexaméthasone, un traitement de première ligne chez les patients éligibles pour l'autogreffe, mais l'autogreffe n'est pas encore réalisable dans les pays en voie de développement [12].

Le pronostic est sombre au cours d'une amylose AL, avec un très haut risque de mortalité à 30-40% au cours de la phase initiale de la maladie [13]. La survie est à un an sans traitement, à plus de 18 mois sous Melphalan-prednisone et 60 mois sous Melphalan-dexaméthasone [14]. Pour notre patient, le pronostic était mauvais, avec seulement une survie de 5 mois après le diagnostic, lié à la difficulté de la prise en charge et au traitement limité par la non disponibilité de certaines molécules et de l'autogreffe. L'atteinte cardiaque retrouvée chez notre patient est également reconnu comme la première cause de mortalité au cours d'une amylose, avec environ 6 à 12 mois de survie moyenne, surtout avec un traitement inadéquat [15].

Conclusion

L'amylose est une pathologie rare, dont l'atteinte digestive est très fréquente. Il s'agit du premier cas malgache d'amylose systémique avec atteinte digestive et cardiaque. La biopsie des glandes salivaires a pu établir le diagnostic positif. Le pronostic de l'amylose est dominé par l'atteinte cardiaque. La détermination du type reste un élément essentiel à la thérapeutique et au pronostic même si elle n'est pas souvent réalisée en pratique. La prise en charge est souvent difficile et limitée surtout dans les pays en voie de développement, dont fait partie Madagascar.

*Correspondance :

Rina RAKOTOZAFINDRABE

ralrrinal@gmail.com

Disponible en ligne : 29 Juin 2026

1 : Service d'Hépto-gastroentérologie, CHU Befelatanana, Antananarivo, Madagascar

2 : Service d'Anatomie Pathologie, CHU Andrainjato, Fianarantsoa, Madagascar

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] Béchade D, Algayres JP, et al. Amylose digestive. Hépto-Gastro. 2007 Nov-Dec;14.
- [2] Lekpa FK, et al. Les amyloses en Afrique subsaharienne. Med Sante Trop. 2012;22:275-8.
- [3] Georgin-Lavialle S, Buob D, Grateau G. Amyloses. EMC - Traité de Médecine Akos. 2019;14(2):1-7. Article 2-0640. doi:10.1016/S1634-6939(18)86443-2.
- [4] Bedoui H, et al. Amylose gastrique simulant une

linite gastrique. À propos d'une observation rare. Ann Chir. 2006;131:455-8.

Pour citer cet article

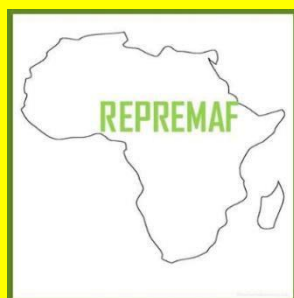
- [5] Duffau P, et al. Amylose primitive localisée à l'appareil urinaire. À propos de cinq cas. Rev Med Interne. 2005;26(4):288-93.
- [6] Choukroun G, Goupy CH, Noël LH, Droz D, Grunfeld JP. Amylose du rein et de l'appareil urinaire. In: Les amyloses. Paris: Flammarion Médecine-Sciences; 2000. p.163-77.
- [7] Jaccard A, et al. Amyloses. EMC-Hématologie. 2004;1:46-58.
- [8] Hachulla E, et al. Moyens paracliniques du diagnostic des amyloses. Rev Rhum. 2002;69:1172-80.
- [9] Droz D, Nochy D. Substance amyloïde et amyloïdoses. Ann Pathol. 1995;15:11-20.
- [10] Ifrah N, Zandecki M. Gammapathie monoclonale de signification indéterminée. Rev Prat. 2006;56.
- [11] Magy-Bertrand N. Actualités sur les amyloses. Rev Med Interne. 2016;37(8):529-35. doi:10.1016/j.revmed.2015.12.029.
- [12] Bodez D, Galat A, Guellich A, Deux JF, Rosso J, Le Bras F, et al. Les amyloses cardiaques: les reconnaître et les prendre en charge. Presse Med. 2016;45(10):845-55. doi:10.1016/j.lpm.2016.07.001.
- [13] Desport E, et al. Traitement actuel de l'amylose AL. Nephrol Ther. 2011;7:467-73.
- [14] Isabel C, Georgin-Lavialle S, Aouba A, Delarue R, Nochy D, Karras A, et al. Amylose cardiaque: à propos d'une série de 14 patients, description et facteurs pronostiques. Rev Med Interne. 2013;34(11):671-8.

ALR Rakotozafindrabe, M Rakotomaharo, J Razafimahefa, TH Rabenjanahary, RM Ramanampamonjy. Diarrhée chronique révélant une amylose : premier cas malgache. Jaccr Case Reports 2026; 1(1): 22-26

<https://doi.org/10.70065/2611.jaccrCasereports.005L012906>

RÉSEAU DE PROMOTION DE LA RECHERCHE MÉDICALE EN AFRIQUE

REPREMAF



<https://repremaf.org>

REPREMAF a pour but d'aider à la production scientifique en médecine et sciences sanitaires apparentées.

Il s'agit d'un réseau ouvert à tous les prestataires du domaine de la santé.

REPREMAF se veut un cadre d'échange fructueux et de partage scientifique d'expérience entre les praticiens du continent africain et d'ailleurs.

En outre, REPREMAF constitue une vitrine et un canal de diffusion des parutions des articles de JACCR-AFRICA (Journal africain des cas cliniques et revues) en parution online.

En plus du Journal, le REPREMAF dispose d'une maison d'édition intitulée : " Les éditions du REPREMAF" qui permet d'éditer des livres du domaine de la médecine et sciences sanitaires apparentées afin de promouvoir la recherche médicale en Afrique à travers les écrivains scientifiques africains du continent et ceux de la diaspora.

Par ailleurs, REPREMAF œuvre dans la formation continue en matière de recherche médicale par la diffusion des outils de recherche, la divulgation des rencontres scientifiques et compte rendu de congrès mais aussi l'organisation de colloques REPREMAF autour de thèmes pertinents de la Recherche médicale en Afrique. Visitez régulièrement cette page pour être au courant de nos activités en cours.

Le REPREMAF se donne aussi une mission d'accompagner les doctorants et d'autres étudiants en santé pour la rédaction de leurs thèses, mémoires et rapports de stage.

REPREMAF dispose également d'un *Moteur de Recherche* à vocation *panafricain* sur Recherche Médicale contenant des données africaines en santé et cela dans l'intention de promouvoir la Recherche Médicale sur le continent dont les données sont très peu visibles et accessibles à la communauté scientifique. Trouvez ci-dessous le lien pour accéder au moteur en question.