

## Colectasie

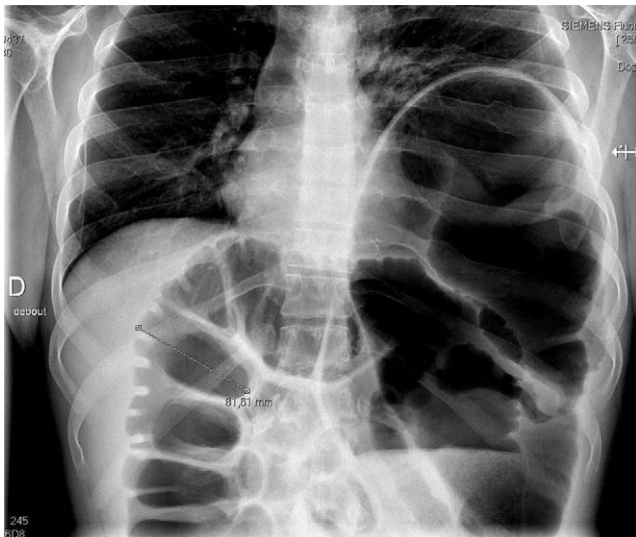
### Colectasy

S. Faraj · G. Meurette

© Springer-Verlag France 2012

Mr G., 35 ans est adressé en consultation pour constipation opiniâtre, résistante au traitement médical. Il est suivi depuis l'enfance pour une NEM (Neuro Endocrinopathie Multiple) de type 2b (ou syndrome de Gorlin). Il a été opéré d'une thyroïdectomie totale pour un carcinome médullaire. Un traitement substitutif est poursuivi depuis. Le patient a eu par ailleurs deux phéochromocytomes. Le premier, à droite, a été opéré par surrénalectomie laparoscopique. La surrénalectomie controlatérale a été réalisée par assistance robotique. Une supplémentation par hydrocortisone est réalisée depuis. Par la suite, une intervention pour éventration apparue au niveau d'un orifice de trocart a été nécessaire, avec interposition de matériel prothétique. Enfin, le patient a subi une glossectomie antérieure pour un névrome des lèvres et de la langue (Fig. 1).

La plainte actuelle est une constipation, d'installation chronique, très invalidante, associée à des borborygmes et douleurs abdominales peu systématisées. A l'examen clinique, il existe un météorisme abdominal important. On retrouve éga-



**Fig. 1** Radiographie d'abdomen sans préparation, debout de face

S. Faraj · G. Meurette (✉)  
Clinique de chirurgie digestive et endocrine,  
CHU Hôtel-Dieu, Nantes  
e-mail : Guillaume.meurette@chu-nantes.fr

lement une perte de poids modérée concomitante. Monsieur G. se présente à la consultation, la radiographie d'abdomen sans préparation jointe.

Quel diagnostic peut-on évoquer en priorité ?

### Réponse

Une colectasie entrant dans le cadre de la NEM 2b. En effet, le syndrome de Gorlin est une affection rare associant une atteinte thyroïdienne à type de cancer médullaire de la thyroïde et la présence d'un ou deux phéochromocytomes. Le tableau peut être complété par une atteinte digestive et une atteinte de type neuromatose muqueuse au niveau des lèvres et de la langue. Les patients présentent souvent un phénotype marfanoïde. C'est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante. C'est le proto-oncogène RET (REarranged during Transfection) qui est en cause. La NEM 2b est associée le plus souvent à une mutation au niveau de l'exon 16 (correspondant au codon 918) du gène. Les manifestations digestives accompagnant la NEM 2b ne sont pas présentes de façon constante et peuvent varier en intensité d'un patient à l'autre. Le désordre gastro-intestinal le plus fréquemment retrouvé est la constipation, qu'elle soit seule ou en alternance avec des épisodes de diarrhée.

Ces symptômes peuvent être présents dès la naissance ou apparaître au cours de la vie. Ils s'accompagnent souvent de symptômes digestifs, comme des douleurs abdominales, un syndrome occlusif, un ileus ou une appendicite, avec une fréquence moins importante. Dans la plupart des cas, ces symptômes précèdent les atteintes endocriniennes. Parmi les diagnostics différentiels, on note également une prévalence accrue de la maladie de Hirschsprung chez les patients atteints de NEM 2b. Le lien entre les deux atteintes a bien été mis en évidence dans plusieurs études descriptives. Il a été ainsi décrit une baisse de densité de substance P dans les fibres musculaires coliques chez les patients atteints du syndrome de Gorlin.

Il faut ici préciser que les maladies de Hirschsprung mises en évidence dans ce contexte sont le plus souvent des formes incomplètes. La manométrie anorectale et les biopsies rectales permettent de faire le diagnostic positif.