

Veuillez **excuser l'abondance de détails**, mais je comprends que je dois mentionner tous les symptômes, tous les événements qui sortent du cadre normal, afin que le médecin puisse apprécier au mieux la situation. Surtout en l'absence du patient. **J'ai donc tout décrit le plus brièvement possible, mais sans rien omettre.** J'ai également préparé : un tableau PDF avec tous les tests sanguins et urinaires effectués, les originaux traduits des examens les plus importants effectués, les archives d'imagerie CT et IRM, complètes, plus 3 collages photos avec lui, de 5 à 20 ans, pour voir la croissance et le développement de son corps. Bien sûr, nous sommes à votre disposition à tout moment pour un examen par appel vidéo, et depuis mai, nous essayons de venir en France pour une enquête médicale complète. Merci d'avance de prendre le temps de lire l'exposition suivante!

Je suis sa mère, celle qui a tout écrit.

*

Patient de sexe masculin, aujourd'hui âgé de 20 ans, **a commencé à ressentir des moments de fatigue injustifiée il y a 7 ans (à l'été 2015. Il avait 13 ans et demi).** Au cours des **2 années suivantes, la fatigue est apparue de plus en plus souvent jusqu'à devenir quotidienne**, puis il a commencé à s'étirer pendant de plus en plus d'heures, jusqu'à devenir **un état continu, in 2017.** À partir de 2017 (l'âge de 15 ans), il a commencé à avoir des malaises légers et des douleurs dans l'abdomen droit après l'effort (il a joué au basket, fait du vélo, est allé au gym). **Depuis 2018, son état s'est dégradé plus vite**, la fatigue s'est emparée de sa vie et divers autres symptômes ont commencé à apparaître.

Le résumé

(cette compression maximale a été faite juste pour pouvoir jeter un coup d'œil)

Des moments (heures) de **fatigue inexplicable** ont commencé il y a 7 ans. Pas de début aigu. Été 2015. Lui : 13 ans. Au cours des 2 années suivantes, **la durée, l'intensité et la fréquence** des intervalles horaires **de fatigue ont progressivement augmenté jusqu'à fusionner**, devenant un état continu, qui ne faisait que s'intensifier. Le malaise était toujours **plus fort dans la première partie de la journée** ● Foie hyperéchogène déjà à l'âge de 13 ans (2015) ● Modifications osseuses dégénératives ● À l'effort (au gymnase) ont **commencé à apparaître des douleurs dans l'abdomen supérieur droit**, lieu fixe (photo) ● A partir de 2018 (**3 ans après** l'apparition des premiers états de fatigue), **le CŒUR commence à souffrir.** Syndrome hyperkinétique, valve mitrale : feuillets avec **épaississement micronodulaire, régurgitation** („légère”) sur **toutes les valves** ● Le sport/l'effort physique a commencé à intensifier son malaise, l'obligeant à réduire l'intensité du stress physique. **La récupération, après l'effort, était de plus en plus difficile** ● **Son état général se détériorait continuellement, avec une vitesse croissante.** La fatigue augmentait ● Depuis 2019, son **rythme cardiaque est très fort**, tout le temps (**jour et nuit**), depuis (**3 ans déjà !**) ● HTA. Ex : 150/70, 90-100 BPM. ● 2019 : **Bloc de Branche Droit** (nouveau) ● 2019 : **CK** (créatine kinase) **7 fois plus élevée**, 1 semaine après l'effort. Fièvre musculaire, avec sensation de brûlure, 2-3 semaines. En l'absence d'effort physique, CK est normale ● 2020 : test d'ischémie (bras, 5 min.): augmentation de 200 % du lactate sérique. **Acidose quasi instantanée** ● 2020 (18 ans) : **Cœur hypertrophique**, insuffisance tricuspide „1-2”, insuffisance mitrale „1” ● Foie et rate retrouvés au rebord costal, à partir de 2019 ● Sensation de **sécheresse de la gorge et de la bouche**, apparaissent et s'installent à partir de 2019. Ils sont très forts. Fréquence : 1-2 jours. Ce n'était pas un diabète insipide (test de desmopressine) ● Constante depuis 2015 : **bilirubine** sérique élevée (totale, directe), **créatinine** sérique **basse**, **cholestérol** total et HDL **bas**, réticulocytes bas, fraction de **réticulocytes immatures: basse**, MCHC, MCH, MCV, MPV: légèrement inférieure dès la première analyse (à 5 ans) Hémoglobine basse ou limite basse ● **Cortisol bas** le matin, hypophyse inhomogène (IRM) ● Renina: triple en 2019, 17 kétostéroïdes: double en 2019 et triple en 2020 et bien d'autres (tableau 15 pages) ● **Ganglions lymphatiques réactifs**, découverts en 2019 (on ne sait pas quand ils datent): axillaires, médiastinaux, abdominaux, pelviens ● **Adénomégalie submandibulaire, jugulo-carotide, occipitale, parotide** ● **Hyperplasie lymphoïde nodulaire (iléon), follicules lymphoïdes hyperplasiques (côlon)**, découverts en 2020 (on ne sait pas depuis combien de temps ils sont comme ça) ● **Infiltrat lympho-plasmocytaire chronique : hépatique et intestinale** ● **Hypertrophie** de muqueuse nasale cornéenne : **obstruction quasi totale** depuis 2022 ● Indice HOMA (**résistance à l'insuline**) retrouvé avec **valeur comme chez les patients diabétiques** ● Amylase basse ● 03.2022: **Accumulation de liquide dans le récessus péricardique aortique supérieur.**

Description plus détaillée

(y compris les antécédents avant l'âge de 13 ans)

Sans particularités (trouvées) à la naissance (3,200 kg, 50 cm), croissance et développement physique et mental normaux tout au long de l'enfance et de l'adolescence. **Intelligence supérieure, constitution athlétique***: 186 cm, 78 kg, *quand il pouvait encore faire du sport (max 2018). En 2020-2021, il oscille entre 92 et 94 kg.

De l'âge de 6 mois à 7 ans, **il a perdu conscience 4 fois**. **Au début, son corps et les membres sont devenus raides, ses yeux restaient ouverts, le regard vide. La respiration paraissait absente. Puis tout le corps devenait mou, désarticulé.** Il n'a pas répondu à rien. J'ai procédé instantanément au massage cardiaque, pour réactiver le réflexe inspiratoire et au ventilation artificielle bouche à bouche. Ces épisodes se sont produits dans des moments calmes, à partir d'une position horizontale. Je ai remarqué immédiatement à chaque fois, car j'étais autour de lui, toute son enfance. La dernière fois, à l'âge de 7 ans, je l'ai réanimé le plus durement: en deux minutes, peut-être trois. **Je ne sais pas s'il aurait repris conscience**, bien que je ne le pense pas, car il semblait ne plus respirer. L'ambulance est venue à chaque fois quelque temps après que je l'ai réanimé. Un électroencéphalogramme n'a rien trouvé. Rien de plus n'a jamais été étudié dans cette direction.

A 5 ans (premières prises de sang): Hémoglobine, MCHC, MCH, MCV tous (légèrement) bas. Jusqu'à présent, ceux-ci et le volume plaquettaire moyen (MPV) apparaissent avec des valeurs minimales ou légèrement basses. Dans les urines, on trouve souvent des épithéliums plats, parfois des leucocytes, et tout le temps de l'oxalate de calcium et des sels amorphes.

Des piqûres et des douleurs dans la région du cœur, il en avait depuis l'enfance, jusqu'à maintenant, tout le temps. Répartition : diffuse. Durée : 2-3 min. Il ne rayonne pas vers le cou, le bras ou le dos.

De 6 à 12 ans, au moins une fois par an, il arrive aux urgences avec des douleurs aiguës au ventre droit + mal de tête. Pas de nausées ou de vomissements, pas de diarrhée, pas de vertiges. Pas de fièvre. Appendicite aiguë suspectée à chaque fois, non confirmée. En 2013 (à l'âge de 11 ans), cela s'est produit 3 fois.

A 10 ans (2012) : fissure du talon droit d'un coup pas très fort, avec le talon, dans le ciment. Dexaméthasone, injectée par voie topique, 5 doses. Le bulletin radiographique notait: soupçon de "**pes cavus**" bilatéral.

A la demande de l'orthopédiste, afin de soutenir une activité physique n'impliquant pas l'utilisation de le talon douloureux, **dès l'âge de 11 ans, il a commencé à aller à la gym**. Il faisait aussi du vélo et jouait au basket.

À l'été 2015 (âge de 13 ans et demi), **il commence à ressentir une fatigue nonjustifiée**. **Au début, ils étaient quelques heures**, tous les quelques jours. **L'intervalle continue de diminuer au cours de 2 ans**, jusqu'à ce que la fatigue atteigne un état continue. Ensuite, la condition commence à empirer et à se compliquer. En lien avec les pics de fatigue, des douleurs apparaissent dans le haut de l'abdomen droit, à l'endroit marqué sur la photo ci-jointe. La première échographie abdominale révèle **un foie déjà hyperéchogène**.

La période au cours de laquelle la fatigue a commencé à apparaître n'a PAS été marquée par un événement AIGU. Seuls quelques tests sanguins ont alors été effectués. **Les éosinophiles** apparaissent augmentés **en pourcentage** (ils ont augmenté et sont restés presque constamment augmentés pendant **2-3 ans**). Les 2-3 tests de parasitose commune n'ont rien identifié. **La créatinine sérique est apparue légèrement inférieure ou minimale, dès les premiers dosages. Urine : oxalate de calcium**, cellules épithéliales plates, globules rouges, leucocytes (exactement comme dans les tests **à partir de 5 ans**).

Aucun contact avec les animaux de la ferme. Nous vivons en ville. Contact avec des animaux occasionnellement sauvés par moi de la rue (chiens, chats, pigeons, corbeaux). Aucun contact avec les toxines. Pas d'excès de nourriture. On mange équilibré. Pas de fumeurs autour, pas de toxicomanes. C'était un enfant normal, avec une belle vie, optimiste, confiant en l'avenir, extrêmement intelligent et un étudiant gratifiant. Et il faisait du sport.

De la dernière année du lycée (09.2019), il était déjà tellement malade qu'il ne pouvait rester que la moitié de la journée d'école. Esprit brillant, il deviendrait un futur ingénieur très talentueux, résistant désormais à peine à vivre, se sentant si mal qu'il voit sa fin proche. Il a 20 ans!

Gastro - Hépatique

Entre l'âge de 6 et 12 ans (2008-2014), chaque année, il arrivait aux urgences avec une douleur aiguë dans la partie supérieure droite de l'abdomen et avec un mal de tête. Il était suspecté d'appendicite aiguë, un diagnostic qui a été démenti à chaque fois. Aucune autre recherche. À toutes les échographies, même à partir de 13 ans, une augmentation de l'échogénicité du foie a été mentionnée. La bilirubine directe a augmenté de 25 à 50 % au-dessus de la limite et est hors plage depuis le premier dosage en 2017 (15 ans). FOIE et SPLINE trouvés au rebord costal parfois, à partir de 2019. En 2021 : à tous les examens.

- Digestion incomplète constatée en 2018, Selle décolorée presque tout le temps, ces dernières années ;
- **2018** : Gastrite antrale et duodénite : « INFILTRAT **LYMPHOPLASMOCYTAIRE**, congestion, œdème » (endoscopie).
- Vésicule biliaire : cudate et cloisonnée, avec un contenu plus dense (2020).

A 2 ans après l'apparition de la fatigue injustifiée, une douleur dans le haut du ventre droit commence à apparaître, en lien avec les moments de fatigue plus forte (pics). **L'apparition de ces douleurs, a été le premier facteur qui a commencé à limiter ses activités sportives.**

Il décrit une permanente sensation de "vulnérabilité" dans cette zone de son corps.



- **La zone est extrêmement sensible. Il le protège comme une brûlure.**
- **Ça fait mal à chaque contact, quand on appuie, quand la fatigue atteint un certain seuil.**
- **La zone de douleur et de sensibilité s'est étendue au cours des 2 dernières années, loin sur le flanc droit.**

L'analyse sérique FIBROMAX, novembre 2019 (presque 18 ans), répétée après 8 mois (juillet 2020), indique : fibrose hépatique grade 1-2 (0,33 sur 1), STÉATOSE HÉPATIQUE (0,22 sur 1), Activité Nécrotico-Inflammatoire (0,18 sur 1) et Inflammation due aux troubles métaboliques "NashTest" (0,25 sur 1).

- **L'élastographie hépatique**, 05.2021 montre une RIGIDITÉ HÉPATIQUE MOYENNE 4,1 KPa (cut-off value: 4,9 KPa) ;
- Biopsie hépatique de décembre 2021, ne décrit PAS de fibrose sur les 3 fragments examinés : « Plusieurs petits fragments de tissu hépatique avec un **INFILTRAT INFLAMMATOIRE LYMPHOPLASMOCYTAIRE CHRONIQUE** minimal au niveau des espaces portes interceptés ; Stéatose microvésiculaire isolée » (les lames seront avec nous).
- Endoscopie : „Muqueuse de l'iléon terminal, avec **HYPERPLASIE LYMPHOÏDE NODULAIRE**. Muqueuse du côlon : Œdème "in lamina propria" et **FOLLICULES LYMPHOÏQUES HYPERPLASTIQUES dans tous les fragments examinés.**
- PANCREAS : ECOSTRUCTURE HYPERCOGENE (Mai 2021). Amylase en baisse depuis 3 ans.
- J'ai découvert in 2021 la **RÉSISTANCE À L'INSULINE** (l'indice HOMA). Certains jours, il ne supporte rien de sucré.
- IRM 2020, 2021 : Rectum et colon sigmoïde : **distension sous-optimale** : anses intestinales trop peu relâchées.

*** Jusqu'à l'année dernière, la douleur qui apparaissait dans la partie supérieure droite de l'abdomen, était toujours associée à la fatigue ou à l'effort physique. A partir de 2021, la douleur apparaît aussi spontanément.**

À partir de 2022, des douleurs ont commencé à apparaître aussi dans d'autres zones de l'abdomen, juste au-dessus du nombril, à droite et à gauche, presque au centre. Il me dit que la sensation ressemble à la douleur dans les ganglions lymphatiques de l'avant-bras, lorsqu'ils étaient douloureux.

Tomographie par ordinateur 03.2022 (REGION CERVICALE + POITRINE + ABDOMEN + BASSIN) REGION CERVICALE :

- Hypertrophie des deux amygdales palatines, associant quelques microcalcifications du côté gauche.
- **Hypertrophie du tissu lymphoïde** au niveau de la pente postérieure du nasopharynx et de la base de la langue.
- Deux petites **images ganglionnaires parotidiennes non spécifiques**: une du côté droit, au niveau de la pente antérieure (env. 6/5 mm) et une du côté gauche, postéro-inférieur (env. 7/6 mm) ;
 - **Adénomégalie non spécifique**: - **Adénomégalie occipital gauche** (niveau X B- 7/6 mm);
 - **Adénomégalie sous-mandibulaire bilatérale** (niveau I B) : ovale, à axe infracentimétrique court, sinus graisseux préservé. A droite, avec des cotes axiales 12/6 mm, à gauche : 18/6 mm.
 - **Adénomégalie jugulo-carotidienne supérieure bilatérale** : antérieure (niveau II A avec des dimensions axiales maximales d'environ 16/8 mm du côté droit et 15/9 mm du côté gauche) ; et postérieure (niveau II B : 12/5 mm à droite et 9/5 mm à gauche), ovales, à contraste homogène.
- Épaississement de la muqueuse du sinus maxillaire gauche, dans la partie caudale, correspondant aux récessus alvéolaires (modifications inflammatoires).
- Septum nasal droit latérodévié ; • „**Concha bullosa**” bilatérale (gauche > droite).
- Hypertrophie de la muqueuse des cornes nasales inférieures;

RÉGION DE LA POITRINE:

- Parenchyme pulmonaire étendu aux parois thoraciques; • Tissu thymique restant;
- **Adénomégalie axillaire bilatérale**, le plus souvent ovale, sinus graisseux préservé, cortex fin, aspect réactif ;
- Fente accessoire sur le côté gauche, qui sépare la cuillère du reste du lobe supérieur gauche (fente horizontale) ;
- **Images ganglionnaires médiastinales**, isolées, avec petit axe infracentimétrique;
- **Accumulation de liquide dans le récessus péricardique aortique supérieur.**

ABDOMEN + BASSIN:

- Artère hépatique commune ayant une origine distincte de l'aorte, côté droit du tronc coeliaque.
- Aspect épaissi diffus de la peau au niveau du nombril.
- Structures intestinales avec **distension incomplète** et contenu hétérogène - à vérifier par endoscopie (EDS, EDI).
- **Images ganglionnaires en territoire coeliaque (dans le pédicule hépatique, péricéphalique, pancréatique, dans le hile de la rate), dans la racine du mésentère, lombo-aortique et iliaque bilatérale**, ovale,
- Adénomégalie inguinale bilatérale, ovale, avec sinus graisseux préservé, et d'aspect réactif;
- Croquis de **deux hernies intraspongieuses** "dans le miroir" au niveau T11-T12;
- **Modifications disco-vertébrales dégénératives** du plancher lombaire inférieur (L4-L5 et L5-S1), matérialisées par un contour irrégulier des plateaux vertébraux, avec hernies intraspongieuses et ostéocondensation (Modic 3), rétrécissement postérieur des espaces intervertébraux et accumulations d'air intradiscales au Niveau L5 -S1, associant des protubérances discales globales.
- **Ostéocondensation** millimétrique (environ 5 mm) au niveau de la pente antéro-externe de la tête fémorale droite (**lésion à substrat dégénératif plus probable**).

*Le **calcium ionique** a souvent dépassé la plage des valeurs normales, mais avec très peu. Une **faible** teneur en **vitamine D**, même avec un supplément, n'atteint pas les valeurs normales. Supplément 2000 UI / jour. En quelques jours seulement, il a pris 4 000 UI, s'est senti plus mal et a commencé à avoir des douleurs au foie. **L'érythropoïétine était faible en 2018. Les réticulocytes sont faibles** dans de nombreux tests, et **la fraction de réticulocytes immatures est presque toujours faible!**

Des **CHANGEMENTS DÉGÉNÉRATIFS DANS LES OS** scannés (abdomen-bassin) sont mentionnés depuis 2020, mais nous ne pouvons pas savoir **quand ils ont commencé** et si cela arrive à **tous les os du corps**.

CARDIOLOGIQUE:

Il a ressenti des piqûres et des douleurs dans son cœur depuis son enfance. Parfois, ils sont très forts.

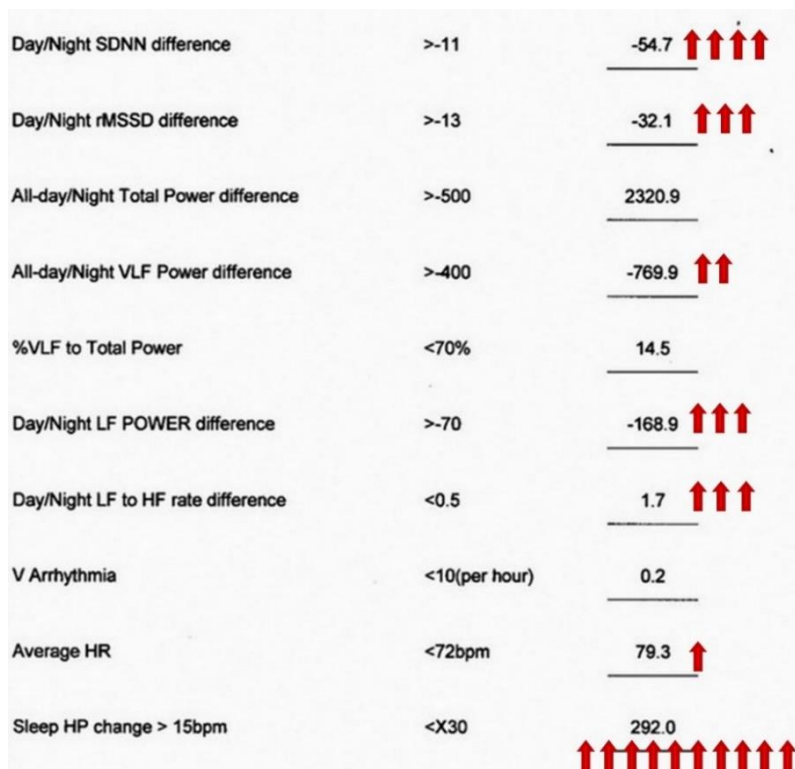
En août 2018, la première visite en cardiologie, l'ECG montre une bradycardie (50 BPM). Le test sanguin NTproBNP avait une valeur dans la plage normale. L'échographie cardiaque comprend : **Valve mitrale : "Feuilles avec épaissement micronodulaire sur les bords"**, Valve tricuspide : régurgitation légère, Valve pulmonaire : régurgitation multijet. E/e 'anneau Mi latéral : 3,76 (V max : 0,16) ; E/e' anneau Mi septal : 7,66 (V max : 0,14) ; SYNDROME HYPERCINÉTIQUE.

À partir de 2019 (17 ans), son cœur a commencé à battre beaucoup plus FORT (pas vite). Et cet aspect est devenu permanent. Depuis, il sent son pouls très fort, partout sur son corps, tout le temps. Parfois, dans son sommeil, tout son corps est mis en mouvement par la force de son pouls. Douleurs et picotements dans la région du cœur sont devenus quotidiens en 2020. Ils se produisaient surtout le soir.

Toujours en 2019, 3 mois **après 3 jours consécutifs avec des sueurs froides** et des douleurs dans la région du cœur, un « BRD mineur » a été découvert : **bloc de branche droit, NOUVEAU**. Un **souffle systolique** parasternal gauche de grade 2 a été mentionné. La valve mitrale s'est avérée légèrement épaissie.

2020: „Holter” cardiaque ECG de 24 heures : à 20h00, la valeur de **181 BPM** a été enregistrée, en seulement quelques minutes d'effort physique faible intensité. La nuit, le pouls est tombé à 44 BPM.

"Dangers Analysis" montre 7 mesures sur 10 avec des valeurs bien en dehors de la plage:



En février 2021 :

- **HYPERTROPHIE VENTRICULAIRE;**
- **INSUFFISANCE TRICUSPIDIENNE grade I-II,**
- **INSUFFISANCE MITRALE grade I,**
- **HYPOCINÈSE PL apicale;**
- **VG non dilaté avec HVS septal;**
- **Limite HTA:** valeurs de tension artérielle, mesurées dans les moments de relaxation:
 - 131 (SYS) / 80 (DIA) avec 90 BPM,
 - 152/77 avec 90 BPM, 135/84 avec 98 BPM,
 - 151/78 avec 64 BPM, 139/85 avec 79 BPM,
 - 131/80 avec 90 BPM, 131 / 95 avec 95 BPM.

156/92 et 109 BPM, après 5 min. repos, qui a suivi une marche de 10 minutes normalement (pas d'alerte).

Maintenant (2022), une autre année s'est écoulée, sans aucun traitement.

D'un point de vue ENDOCRINOLOGIQUE,

il a été très peu étudié, seulement depuis 2019 (17 ans et demi déjà)

CORTIZOL dans le sang avait des valeurs basses ou autour de la valeur minimale, dès les premières déterminations, en 2019 (matin à 8 heures, dans des conditions optimales).

La **PHYPOPHYSE a été trouvée NÉOMOGÈNE** en 2019, IRM 0,4 Tesla (faible), native et avec substance de contraste). On disait que c'était normal..??

17 CÉTOSTEROIDES : augmentés : doubler le maximum normal, en 2019, et tripler le maximum normal, en 01.2020. L'indice de masse corporelle était parfait en 2019. Maintenant, il est un peu dépassé.

L'ACTH était dans la plage normale, tout le temps. FT4 au minimum, mais dans la plage des valeurs normales. Goitre diffus "non toxique" (2020). La région de la thyroïde semble juste un peu bombée.

La **RÉNINE** a une **valeur triple** par rapport au maximum normal : 83,58 (int 2-27), en juillet 2020. L'aldostérone, cependant, était normale : 113 (24-403). La rénine est normale après un an; l'aldostérone n'a pas été faite.

2019-2020 : **Augmentation de la Lutropine (LH)**, **TRÈS faible progestérone**, **augmentation de la 17 OH-progestérone**, **augmentation de l'IGF-i somatomédine**, **augmentation de la prolactine**. Testostérone libre : normale, testostérone totale faible 2019-2020, en 2021 : normale.

Je ne sais pas si ces problèmes ont une cause endocrinologique, mais ils pourraient en avoir, alors les voici:

Depuis 5 ans déjà (2018), il a des **problèmes de régulation de température**. Surtout par temps froid. Il semble incapable de produire la chaleur corporelle nécessaire. Ses mains sont souvent très froides. Son corps ne semblait pas du tout émettre de chaleur. En hiver, la nuit, il faut se couvrir deux fois plus qu'une personne normale : 2 couettes moelleuses + 2 couvertures. Les jours où il se sent particulièrement malade, il a encore plus froid que d'habitude.

La vitamine D s'est avérée faible chez lui à l'âge de 17 ans, et elle n'atteint pas des niveaux normaux, même s'il prend des suppléments. Il n'avait pas été analysé auparavant, alors il y a peut-être eu ce déficit pendant de nombreuses années. Cette carence pourrait-elle avoir une cause endocrinologique ou est-elle plutôt due à des problèmes de foie, qui eux aussi semblent très anciens? Quel effet une si longue carence aurait-elle pu avoir?

L'ACTIVITÉ PHYSIQUE AUGMENTE SON MAL-ÊTRE:

À l'été 2018, il en a fait l'expérience : après seulement une demi-heure d'entraînement au gym, il s'est soudainement senti très mal et pendant 2 heures, il a eu l'impression que chaque cellule avait vibré. Malaise général. Toujours en 2018, après quelques jours de vélo, un état de fatigue qui semblait ne jamais passer, s'est installé en lui. Pendant les 3 semaines suivantes, ni le sommeil de nuit ni le sommeil de jour n'ont compté.

In 09.2019: la créatine phosphokinase (**CK**) a été retrouvée par hasard, **7 fois au-dessus de la limite supérieure** des valeurs normales: **2829** (int : 55-370), **5 jours après une semaine** d'entraînement d'**une heure par jour, au gym**. Il a développé une fièvre musculaire, avec une sensation de brûlure, qui l'a tourmenté pendant 2 semaines.

Il n'a montré aucune faiblesse musculaire ni incapacité à soutenir l'effort; mais, depuis 2018, il se sent mal APRÈS un effort physique, comme quelqu'un qui a la grippe mais qui doit faire un travail physique.

Août 2020: L'activité auto-immune sur les muscles a été considérée comme exclue après ces tests: AMA, ANA, ANCA, Anti DS-dna, Anti Sm, Anti SS-A, Anti SS-B, Anti-Cardiolipine, Anti-Centromère B, FR, GBM, RNP/Sm, RNP-70 : 2,4 (<25). Les valeurs obtenues par électromyographie à l'aiguille intramusculaire ont également été considérées comme normales (PDF ajouté). S'il ne fait pas d'effort, CK est normal.

En février 2021, **le test d'ischémie lactate sérique** (effort du bras 5 min.) a montré **une augmentation de plus de 200% du lactate sérique**, le tableau complet étant très proche de l'acidose lactique (d'après ce que j'ai entendu):

Barometric Pressure 717.1 mmHg
 Patient ID auto999
 FIO2% 20.9 %
 Patient Temperature °C 37.0

auto999 - Syringe - Venous

Test	Value	Units
pH	7.243	
pCO ₂	72.8	mmHg ↑↑
pO ₂	38.1	mmHg ↓↓
SO ₂	54	% ↓↓
Hct	45	%
tHb	14.8	g/dL
Na	144.4	mmol/L ↑
K	3.64	mmol/L ↓
Cl	105.0	mmol/L ↑
iCa	1.35	mmol/L ↑
iMg	0.66	mmol/L ↑
Glu	78	mg/dL
Lac	4.3	mmol/L ↑↑
O ₂ Hb	53.2	% ↓↓
COHb	0.6	%
MetHb	0.3	%
HHb	45.8	% ↑↑↑
tBil	3.8	mg/dL ↑
HbF	1.4	% ↑
TCO ₂	33.9	mmol/L ↑

auto999 - Syringe - Venous

Test	Value	Units
pH	7.399	
pCO ₂	47.4	mmHg ↑
pO ₂	30.1	mmHg ↓↓
SO ₂	45	% ↓↓
Hct	44	%
tHb	14.6	g/dL
Na	140.9	mmol/L
K	3.99	mmol/L
Cl	106.9	mmol/L ↑
iCa	1.28	mmol/L
iMg	0.64	mmol/L ↑
Glu	88	mg/dL
Lac	1.3	mmol/L
O ₂ Hb	44.4	% ↓↓
COHb	0.8	%
MetHb	0.5	%
HHb	54.3	% ↑↑↑
tBil	3.9	mg/dL ↑
HbF	0.5	%
TCO ₂	31.0	mmol/L ↑

auto999 - Syringe - Venous

Test	Value	Units
pH	7.390	
pCO ₂	45.5	mmHg ↑
pO ₂	48.9	mmHg ↓
SO ₂	81	% ↓↓
Hct	44	%
tHb	14.3	g/dL
Na	141.5	mmol/L
K	3.76	mmol/L ↓
Cl	106.0	mmol/L ↑
iCa	1.29	mmol/L
iMg	0.64	mmol/L ↑
Glu	77	mg/dL
Lac	1.5	mmol/L
O ₂ Hb	80.5	% ↓↓
COHb	0.7	%
MetHb	0.4	%
HHb	18.4	% ↓↓
tBil	2.2	mg/dL ↓
HbF	1.6	% ↑
TCO ₂	29.2	mmol/L ↓

Calculated

Test	Value	Units
BE-ecf	4.1	mmol/L
BE-b	2.5	mmol/L
SBC	25.5	mmol/L
HCO ₃ ⁻	31.7	mmol/L
O ₂ Cap	20.6	mL/dL
A	53.1	mmHg
O ₂ Ct	11.2	mL/dL ↓
A-aDO ₂	15.0	mmHg
a/A	0.7	
P ₅₀	29.9	mmHg
RI	0.4	
pO ₂ /FIO ₂	182.3	
nCa	1.23	mmol/L
nMg	0.59	mmol/L
Gap	7.7	mmol/L
nCa/nMg	2.1	mol/mol
CcO ₂	20.2	mL/dL
ePVS	3.716	dL/g
ΔePVS	0.9	%

Calculated

Test	Value	Units
BE-ecf	4.6	mmol/L
BE-b	4.4	mmol/L
SBC	27.0	mmol/L
HCO ₃ ⁻	29.6	mmol/L
O ₂ Cap	20.2	mL/dL
A	83.2	mmHg
O ₂ Ct	9.2	mL/dL ↓
A-aDO ₂	53.0	mmHg
a/A	0.4	
P ₅₀	32.2	mmHg
RI	1.8	
pO ₂ /FIO ₂	144.2	
nCa	1.28	mmol/L
nMg	0.64	mmol/L
Gap	4.4	mmol/L
nCa/nMg	2.0	mol/mol
CcO ₂	19.9	mL/dL
ePVS	3.836	dL/g
ΔePVS	-13.3	%

Calculated

Test	Value	Units
BE-ecf	2.7	mmol/L
BE-b	2.8	mmol/L
SBC	26.5	mmol/L
HCO ₃ ⁻	27.8	mmol/L
O ₂ Cap	19.7	mL/dL
A	85.5	mmHg
O ₂ Ct	16.3	mL/dL ↓
A-aDO ₂	36.7	mmHg
a/A	0.6	
P ₅₀	27.0	mmHg
RI	0.8	
pO ₂ /FIO ₂	233.7	
nCa	1.28	mmol/L
nMg	0.63	mmol/L
Gap	7.6	mmol/L
nCa/nMg	2.0	mol/mol
CcO ₂	19.6	mL/dL
ePVS	3.916	dL/g
ΔePVS	1.1	%

Measured

Reference Alert

Test	Low	High	Low	High
pH	7.380	7.440	7.210	7.590
pCO ₂	35.0	45.0	19.0	67.0
pO ₂	75.0	100.0	43.0	160.0
SO ₂	95	99	85	100
Hct	36	50	18	61
tHb	12.0	18.0	6.6	19.9
Na	136.0	142.0	120.0	158.0
K	3.80	5.00	2.80	6.20
Cl	95.0	103.0	75.0	126.0
iCa	1.12	1.32	0.82	1.55
iMg	0.42	0.59	0.30	0.80
Glu	70	110	46	484
Lac	0.6	2.2	0.3	3.4
O ₂ Hb	94.0	98.0	85.0	100.0
COHb	0.5	1.5	0.3	20.0
MetHb	0.3	1.5	0.3	10.0
HHb	0.4	3.0	0.4	10.0
tBil	0.5	2.0	0.5	15.0
HbF	0.0	0.6	0.0	25.0
TCO ₂	22.0	29.0	10.0	50.0

Calculated

Reference Alert

Test	Low	High	Low	High
------	-----	------	-----	------

Measured

Reference Alert

Test	Low	High	Low	High
pH	7.380	7.440	7.210	7.590
pCO ₂	35.0	45.0	19.0	67.0
pO ₂	75.0	100.0	43.0	160.0
SO ₂	95	99	85	100
Hct	36	50	18	61
tHb	12.0	18.0	6.6	19.9
Na	136.0	142.0	120.0	158.0
K	3.80	5.00	2.80	6.20
Cl	95.0	103.0	75.0	126.0
iCa	1.12	1.32	0.82	1.55
iMg	0.42	0.59	0.30	0.80
Glu	70	110	46	484
Lac	0.6	2.2	0.3	3.4
O ₂ Hb	94.0	98.0	85.0	100.0
COHb	0.5	1.5	0.3	20.0
MetHb	0.3	1.5	0.3	10.0
HHb	0.4	3.0	0.4	10.0
tBil	0.5	2.0	0.5	15.0
HbF	0.0	0.6	0.0	25.0
TCO ₂	22.0	29.0	10.0	50.0

Calculated

Reference Alert

Test	Low	High	Low	High
------	-----	------	-----	------

Symptômes dont je ne sais pas où ils tombent :

- Sensation de **SÉCHERESSE DE LA GORGE ET DE LA BOUCHE** à partir de 2019. **On n'y remédie pas s'il boit de l'eau.** Elle semble être liée au besoin de sucreries dans l'alimentation, car c'est le seul moyen de s'améliorer.

Des soupçons de diabète insipide ont été évoqués, mais sous l'influence de la desmopressine, il a cependant parfaitement concentré ses urines. La **résistance à l'insuline** n'a été testée qu'en 2021 (**indice HOMA**), date à laquelle elle est apparue dans les valeurs obtenues par les diabétiques. La glycémie est restée normale au fil des ans. L'insuline est passée de 20 à 9 (intervalle: 2-24) en 2 semaines (25 janvier-9 février 2021). Son taux d'insuline n'a pas été testé depuis 1 an.

- La sensation de **"sable dans les yeux"** est apparue quotidiennement en 2019-2020. En 2021, il a pris des hépatoprotecteurs: armorarium et silymarine, et cette sensation a réduit un peu son apparition.
- **La pression oculaire se produit quotidiennement**, depuis 3 années. **Ses yeux sont extrêmement sensibles.** Ils ont toujours des vaisseaux sanguins visibles. Il a été examiné en ophtalmologie: à part la myopie, et une petite différence dans la quantité de liquide produite, il semble qu'il n'y ait pas de problèmes oculaires.
- Un problème avec un impact majeur sur la colonne vertébrale et la gêne abdominale existante: **il ne peut s'endormir que couché sur le ventre.** Dans toute autre position qu'il essaie, **son malaise ne cesse de s'amplifier jusqu'à ce qu'il ne puisse plus le supporter et se positionne sur le ventre.** Quelle pourrait être la cause de ce symptôme? Je précise qu'il est présent depuis plusieurs années déjà!
- **Un problème quotidien, très dérangeant et profondément inquiétant: la CONGESTION du NEZ, présente en permanence, bilatéralement**, quelle que soit la saison, **s'est aggravée ces derniers mois**, et désormais il ne peut plus respirer qu'avec l'aide d'un décongestionnant qui provoque l'accoutumance (Olinth). **Il doit pulvériser Olinth 5 à 6 fois par jour. Sans lui, il ne respirerait plus du tout!**

"changements interstitiels: basaux, bilatéraux; léger épaissement de la fente horizontale" (radiographie pulmonaire 03.2022)

Il y a un ganglion intrapulmonaire millimétrique au contact de la fente oblique droite (CT 11.2020). Sa nature n'est pas précisée.

Conditions ou maladies vérifiées:

Virus Epstein-Barr, trouvé positif, mais déjà vieux in 2018: IgG 44,9 (<20), IgM: <10 (<20), 2019: IgM <0,1 U/ml (<20), **2022: VCA IgM: <10 (<20), VCA IgG: 44,8 (<20), Anti-EBNA: >600** (int 10-50)

Hépatite A, B, C, HIV: négatives (tests répétés), **Hépatite auto-immune:** négatif (2 tests);

Résultats **négatifs**, mais à partir de tests effectués **une seule fois: Borellia, Cytomégalovirus, Toxocara canis, Toxoplasma gondii, Aspergillus Fumigatus, Echinococcus Granulosus;**

Allergènes: négatives (panel "complet"), **CEA:** 0,679 (int: moins de 3, pour les non-fumeurs): 2018; **CA 19-9:** 2,88 (négative <33): 2018; **Microglobuline sérique bêta 2:** 1,41 (int: 1,09-2,53): 2018; **Sérologie auto-immune** négative: déc.2019: ANA (étendu) négatif: 0,20 (int <1), SS-A 52 (Ro 52), SS-A 60 (Ro 60), SS-B (La), RNP/Sm, RNP -70 , RNP-A,

RNP-C, Sm-BB', Sm-D, Sm-E, Sm-F, Sm-G, Sci-70, Jo-1, dsDNA, ssDNS, polynucléosomes, mononucléosomes, complexe d'histones, histones H1, H2A, H2B, H3, H4, PM-Sci-100, centromère B ; **Anticorps anti-transglutaminase tissulaire**: négatifs IgA 0,1 (<10), IgG 1,1 (<10), **Anticorps anti-ASMA** 4,84 (<20); **Anticorps ANTI-ADN double brin R** <10 (négatif) 09.2018 et 02.2021. **Anticorps antinucléaires**: négatif (2021); **Facteur rhumatoïde total** (sérum); négatif : <10 (int <10): 23 mai 2018, répété 2021; Test de **Coombs direct** : négatif, 2019; **Cryoglobulines** : absentes (2019); **Hémosidérine urinaire** (dans les urines de 24h) absente, 2019; Antigène **Helicobacter Pylori** - Positif (2+) à la biopsie: 05.2021. Traitement effectué: 7 jours. **AFP** (Alpha-foetoprotéine): 1,12 (int: <7) 2020; **ATPO** (Anti Thyroperoxydase): 0.72, int <10; **ATG** (anticorps anti-thyroglobuline) res : <1, int : <4; Test **quantiféron**. La présence d'interféron-gamma spécifique de l'infection à M. tuberculosis n'a pas été détectée. Carence présumée en **CARNITINE** (2021): négative (les dosages de carnitine dans le sang et l'urine montrent une production normale). Maladie **Pompe** : négatif (février 2021); Maladie de **Fabry**: négatif (Alpha-galactosidase dans le sang: 46,6 nmol/mg (int : 14-72,6)). 08.2021; Maladie de **Tanger**: négatif (l'alipoprotéine A1 est dans l'intervalle) 2021; Maladie de **Wilson**: négatif à la biopsie hépatique (décembre 2021). **McArdle** - négatif ??? (le lactate sérique augmente à l'effort).

Génétique : Le panel pour la rhabdomyolyse et le panel pour les maladies lysosomales et mitochondriales dans l'ADN nucléaire, ont rapporté ensemble 10 changements : 9 hétérozygotes, 1 homozygote (résultat en annexe). L'analyse de l'ADN mitochondrial pour une cytopathie mitochondriale suspecté, a donné un résultat négatif. L'analyse a été faite à l'Hopital de Bicetre, service de biochimie.

Indication : Recherche de cytopathie mitochondriale : myopathie, neuropathie, cardiomyopathie

Méthode d'analyse :

Amplification par PCR longue (2 PCR longues chevauchantes)

Séquençage de la totalité de l'ADN mitochondrial par NGS sur séquenceur MiSeq Illumina, Kit Nextera XT.

Bio-informatique : BWA-MEM 0.7.10 ; Séq. de réf. NC_012920.1 (hg38) ; Picard Tools 1.136 ; GPileUP 1.1.2 ; VarScan 0.1 MitoMaster API Web.

Seuls les variants avec un taux d'hétéroplasmie supérieur à 5% sont pris en compte.

Résultat :

Le séquençage de la totalité de l'ADNmt ne montre aucun variant pouvant entraîner une pathologie mitochondriale.

Valeurs de qualité du séquençage NGS pour ce patient : profondeur supérieure à 500X pour 100% des bases.

Dans l'attente de votre réponse, veuillez agréer, Mesdames et Messieurs, mes meilleures salutations!