

La vérité est ailleurs

Platon et Heidegger

- La vérité existe ?
- Réalité d'un jour
- N'est plus la réalité d'hier et peut-être pas encore la réalité de demain

- Toujours remettre en cause les diagnostics et les traitements
- L'ignorance n'est qu'un mauvais prétexte

- F 55 ans
- Psychose infantile
- Epileptique depuis l'âge de 10 ans
- Question du psychiatre :
Y-aurait-il une cause ?

- Discussion d'une pathologie métabolique, génétique ...
- Caryotype

- Duplication du bras long du chromosome X avec mosaïque (7.2 %)
- Et après ?

Signes d'atypicité psychiatrique

- Atypiques par eux-mêmes
 1. Hallucinations visuelles
 2. Confusion mentale
 3. Catatonie
 4. Fluctuation des symptômes
 5. Réaction inhabituelle aux traitements

- H 16ans
 - Syndrome dépressif
 - Épisodes d'agressivité vis-à-vis de son entourage
-
- Nozinan 25mg
 - Tranxène 10 mg
 - artane

- Tremblement d'attitude
- Athétose
- Hypertonie
- Akinésie

- Céruléoplasmine effondrée
- Maladie Wilson
- Trolovol
- 35 ans plus tard : vie normale sous trolovol

Ca concerne toute la médecine

- Homme 54 ans éthylo-tabagique
 - Artériopathie stade IV
 - ECG : HVG
 - Écho : HVG concentrique
-
- Banal non ?

- H 29 ans
- Dépersonnalisation
- Automutilation
- Pulsions meurtrières
- A trainé son amie par les cheveux sur 5 étages
- Décollement de rétine suite à une claque
- Traits paranoïaques et composante perverse

- Épilepsie temporale

- ?

- Porphyrines urinaires élevées
- Acide delta-amino lévulinique élevé
- Coproporphyririe

- Troubles du métabolisme de l'hème
- Porphyries hépatiques (Déficiency en ALA déshydratase)
 - porphyrie aiguë intermittente (AIP) : une déficiency en (HMB synthase)
 - coproporphyrine héréditaire : une déficiency en COPRO oxydase
 - variegate porphyria (VP) : une déficiency en PROTO oxydase
 - porphyria cutanea tarda (PCT) : une déficiency en URO décarboxylase
- Porphyries érythropoïétiques : une déficiency en ALA synthase
 - porphyrie érythropoïétique congénitale : une déficiency en URO synthase
 - protoporphyrie érythropoïétique : une déficiency en ferrochélatase

Symptômes

- douleur abdominale aiguë, constipation, nausées
- hyponatrémie (<135 nmol/L),
- tachycardie (>80 batt./min),
- faiblesse musculaire proximale,
- désordre de l'humeur ou de la personnalité,
- troubles et douleurs neurologiques

- PBG urinaire

- enfant avec syndrome dépressif et automutilations

- hyperuricémie

- Maladie de Lesch-Nyhan
- déficit de fonctionnement de l'enzyme hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase
- Allopurinol

Que faire ?

- Jusqu'où aller ?
- Bien connaître les symptômes (DSM V)
- Dès qu'une atypie apparaît suspecter une maladie autre

Tableau clinique des AO

Symptômes d'AO précoce

- ⑩ Encéphalopathie toxique
- ⑩ Vomissements.
- ⑩ Difficulté d'alimentation.
- ⑩ Crises convulsives.
- ⑩ Tonus musculaire anormal.
- ⑩ Léthargie.
- ⑩ Coma.

Symptômes d'AO tardive

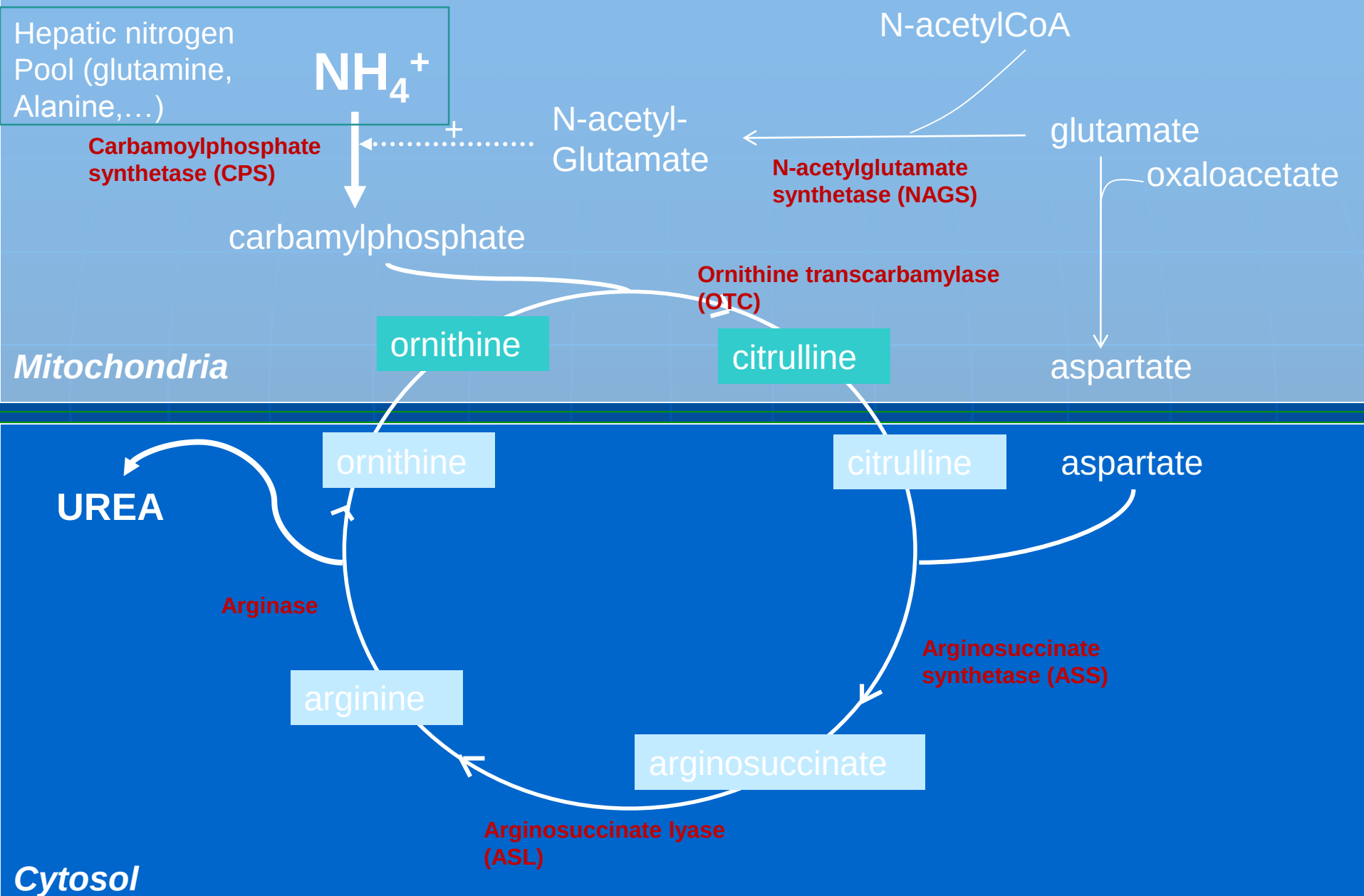
- ⑩ Perte progressive des fonctions intellectuelles.
- ⑩ Ataxie.
- ⑩ Syndrome similaire au syndrome de Reye.
- ⑩ Acidocétose récurrente.
- ⑩ Symptômes psychiatriques.

Symptômes cliniques de l'hyperammoniémie métabolique

Hyperammoniémie aiguë	Hyperammoniémie chronique
Léthargie	Aversion pour les protéines
Somnolence	Maux de tête et migraines
Coma	Ataxie
Vomissements	Confusion, léthargie, vertiges
Crises convulsives	Comportement hyperactif, agressif, irritable
Œdème cérébral	Déficits cognitifs
Défaillance hépatique	Douleurs abdominales et vomissements
Défaillance multiviscérale	Retard de croissance (<i>staturopondéral</i>)
Psychose post-partum	Crises convulsives
Défaillance circulatoire	Épisodes à type d'accident

- Ionogramme
- Ammoniemie
- Ceruleoplasmine
- demander

Urea Cycle



- Gerard.besson@ujf-grenoble.fr
- CCorne@chu-grenoble.fr