



Le syndrome LPAC

Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis

L. Hamzaoui - M. Medhioub
Service de Gastroentérologie. CHU Mohamed Taher Maamouri. Nabeul

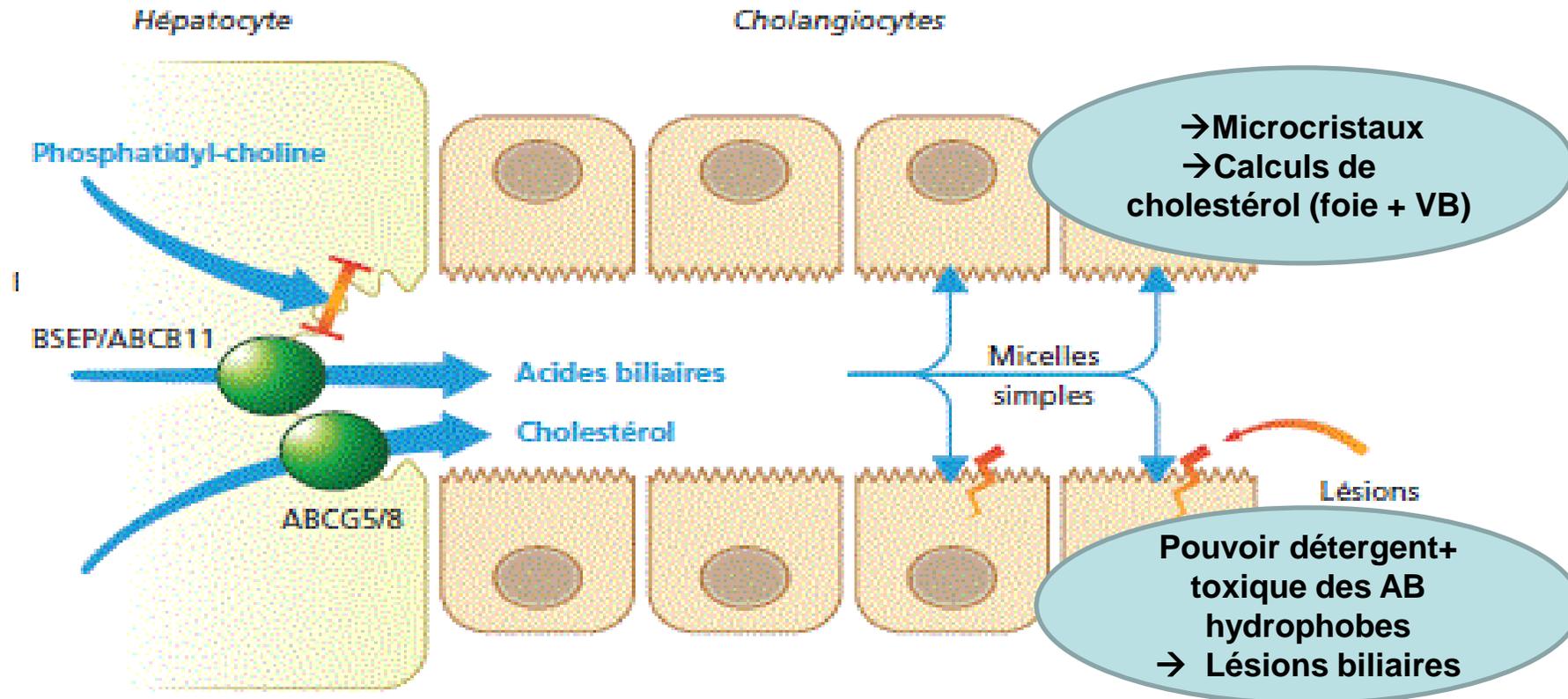
Journée STGE-AFEF
Hammamet le 22/02/2020

Introduction

- Sd LPAC = Gallbladder disease 1 = Lithiase cholestérolique génétique (Décrit en 2001, Hôpital Saint-Antoine, France)
- Mutation du **gène ABCB4**: **30 à 50%** des cas (autres gènes non encore identifiés)
- Age moyen: **26 à 32 ans** (H 38 ans, F 29 ans), >40 ans: 10%
- Prédominance **féminine** (70%, Sex-ratio F/H: 2/1 à 5/1)

Physiopathologie

Gène ABCB4 → Protéine MDR3 = transporteur des phospholipides (PL) →
Excrétion des PL dans la bile au pôle canaliculaire des hépatocytes



Quand évoquer le diagnostic?

- **Symptômes biliaires Chez un patient < 40 ans:**

- Douleurs biliaires / tableau de migration lithiasique
- Angiocholite (rare)
- Pancréatites aiguës biliaires récidivantes

**Récidive des
symptômes après
cholécystectomie**

**Signes Rx
évocateurs :**
- Images échogènes
/ queue de comète
intrahépatiques

Antécédents :
- P : cholestase gravidique
- Fx : LB au 1^{er} D < 30 ans

Lithiase biliaire symptomatique: Sd LPAC ? Lithiase banale ?

	Syndrome LPAC	Lithiase banale
Physiopath	Sécrétion des PL → défaut de solubilisation du cholestérol	Excès de sécrétion de cholestérol dans la bile
ATCD	-Fx: Au 1 ^{er} degré de lithiase biliaire symptomatique < 30 ans -P: cholestase gravidique	-Fx: Au 1 ^{er} degré de lithiase biliaire (1/3 des cas)
Terrain	Début des s [^] < 30 ans Obésité = 0	Début des s [^] > 50 ans Obésité +
Clinique Cholécystite	-Cholécystite rare -Récidive des s [^] après cholécystectomie	-Cholécystite fréquente -Récidive rare

Comment confirmer le diagnostic?

Imagerie

Echographie hépatique

- Moyen le plus pertinent
- Opérateur avisé, sensibilisé, expert

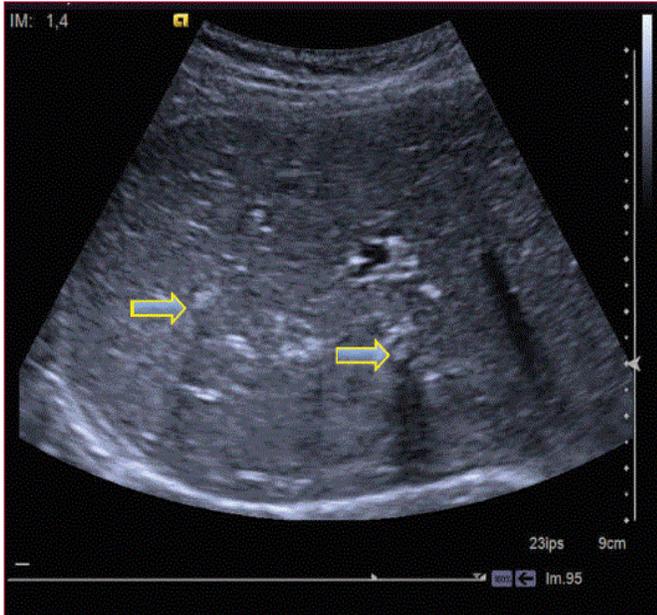
Signes évocateurs ➡ Non → Dg non retenu

Oui

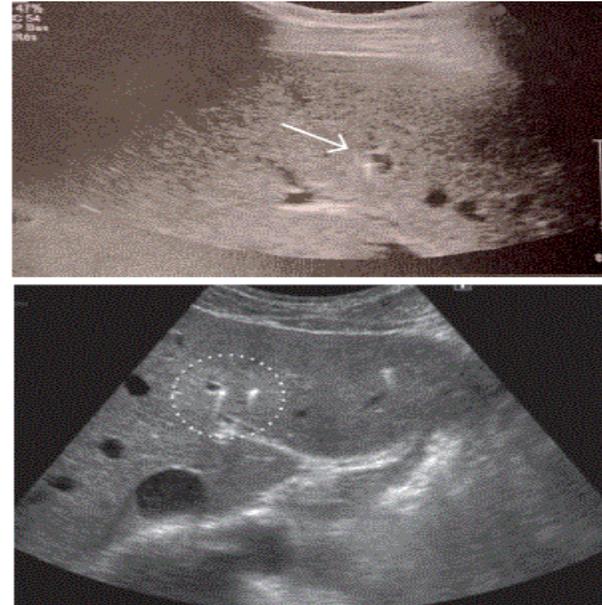
Bili IRM

- Souvent normale
- Macrolithiase intra-hépatique = Forme particulière (5%)
- Eliminer d'autres Dg:
 - ✓ Cholangite sclérosante / Maladie de Caroli

Echographie hépatique



Images **échogènes intrahépatiques** avec **cône d'ombre postérieur**
→ calculs



Spots hyperéchogènes intra-hépatiques : images en **queue de comète**
→ lésions des cx biliaires ou amas de cristaux de cholestérol



Doppler: **artéfacts de scintillement** (twinkling artifacts) = équivalent des images en queue de comète

Anomalies typiques: 80 à 95% des cas (avec ou sans mutation ABCB4)

Comment confirmer le diagnostic?

Diagnostic génétique Génotypage ABCB4

- Recherche de la mutation (Présente: **30 à 50%**)
 - Type non sens: confirme le Dg
 - Type faux-sens: situation la + fqte
 - Inconvénients:
 - Coût élevé (occident)
 - Peu disponible
 - Délai d'obtention du résultat long
- Tun: Coût = 291 DT (90 €) tarif complet ; 30 DT (9 €) tarif réduit
Service Cytogénétique, CHU Farhat Hachad Sousse
- Utile / **Non indispensable pour le Dg**

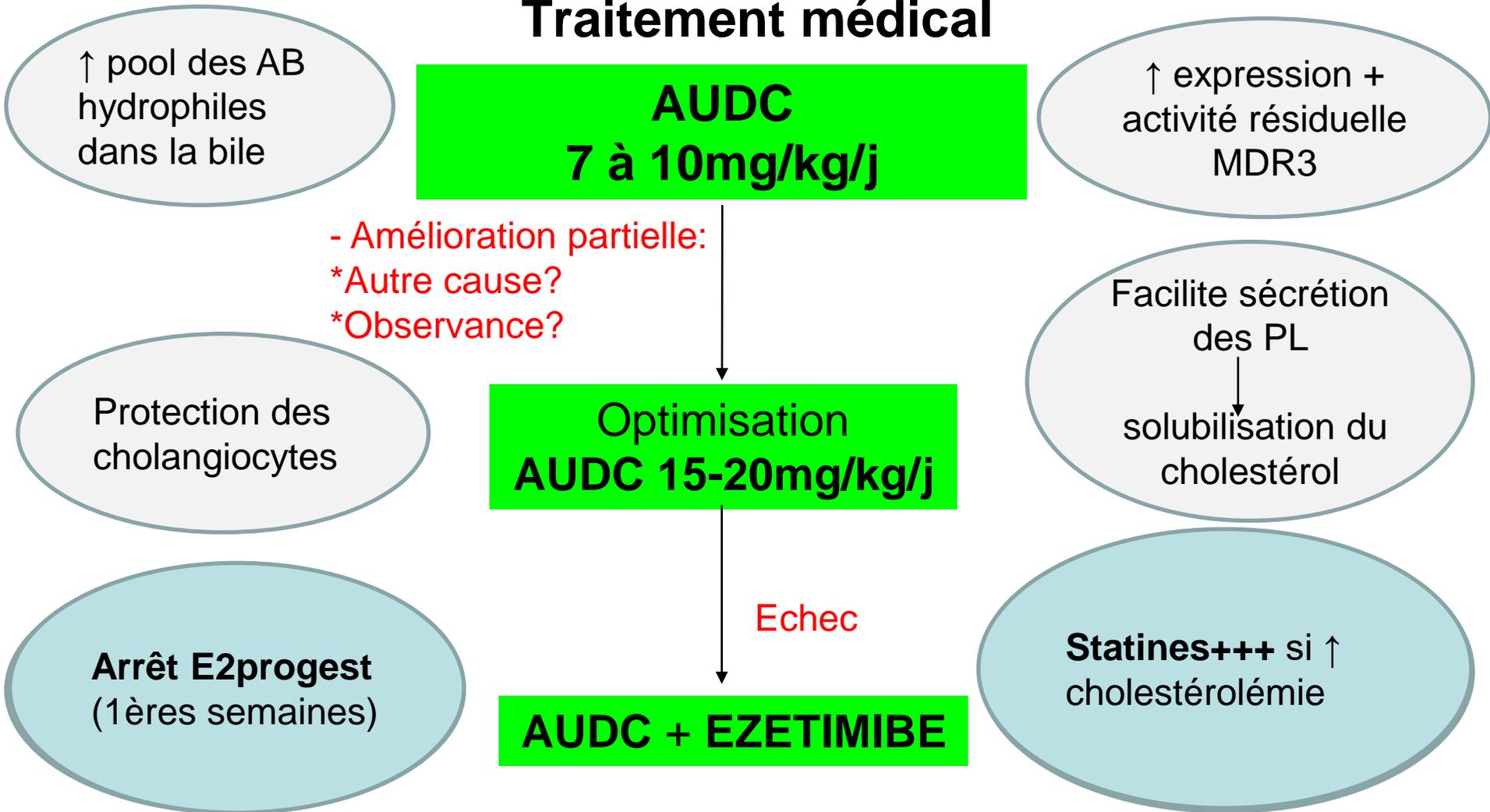
Comment confirmer le diagnostic?

Examen chimique et microscopique de la bile

- Aspiration duodénale ou cholédocienne
 - Déficit ou ↓ relative des phospholipides
 - Microscopie: cristaux de cholestérol
- Réalisation **difficile**
- **NON** recommandée

Comment traiter?

Traitement médical



Comment traiter?

Traitement médical

Indications AUDC

- Calculs vésiculaires ou intrahépatiques symptomatiques
 - Calculs intrahépatiques visibles à l'imagerie et encore asymptomatiques (prévient les symptômes et les complications)
-
- Personnes asymptomatiques + mutation ABCB4 sans calculs visibles → écho/an → Ttt si calculs détectés

Comment traiter?

Traitement chirurgical

- ***Cholécystectomie:***
 - Cholécystite (rare)
 - Après sphinctérotomie endoscopique si lithiase vésiculaire
- ***Résection du segment ou du lobe atteint:***
 - Dilatation des VBIH autour de macrocalculs avec des angiocholites récidivantes malgré l'AUDC (forme particulière)

Dépistage familial

Echographie experte
(et/ ou génotypage si
effectué chez le patient)

Parents du 1^{er} degré >18 ans

Echographie normale

Echo de contrôle après 2 à 3
ans

Lithiase intrahépatique
(Asymptomatique)

AUDC

Evolution

- ***Sans traitement:***

- Angiocholites

- Ictère

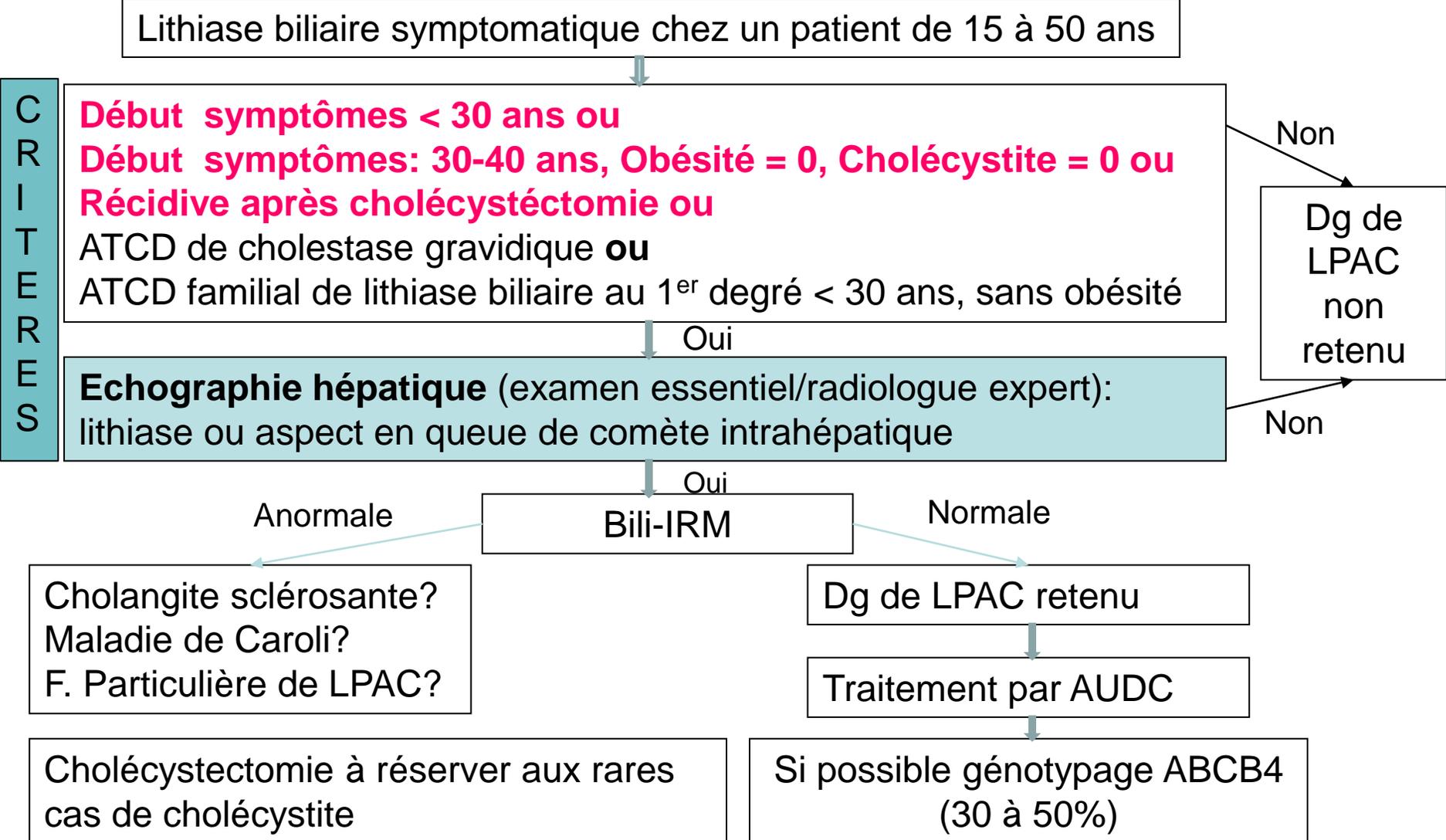
- Pancréatite aiguë

- Cirrhose biliaire

- Cholangiocarcinome

} Exceptionnels

Démarche diagnostique et thérapeutique



Take home messages

- **Sd LPAC** = lithiase cholestérolique vésiculaire et intrahépatique génétique (mutation du gène ABCB4)
- **Critères Dg (au moins deux des critères majeurs):**
 - Symptômes biliaires <40 ans
 - Récidive des symptômes après cholécystectomie
 - Images échogènes dans le foie
- **Critères mineurs**

[ATCD de cholestase gravidique
	Histoire familiale

Take home messages

- **Echographie hépatique experte ++**
- **Génotypage ABCB4 non indispensable**
- **AUDC** : efficace sur les symptômes
prévention des complications
- **Sensibiliser** les gastroentérologues, radiologues et chirurgiens