

### **Salmonella enteritidis inducing cutaneous leucocytoclastic vasculitis: An unusual complication in a patient with an interleukine-12 receptor beta-1 deficiency**

Ichrak Khamassi<sup>1</sup>, Meriem Ben Alif, Imene Ben Mustapha<sup>2</sup>, Mohamed Ridha Barbouche<sup>2</sup>, Mohamed Bejaoui<sup>3</sup>, Olfa Bouyahia<sup>4</sup>, Najoua Gandoura<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of pediatrics, Bizerte, Tunisia

<sup>2</sup> Laboratory of Transmission Control and Immunobiology of Infections, Institut Pasteur de Tunis, Tunisia

<sup>3</sup> National center for bone marrow transplantation, Pediatric immune hematology Unit, Tunis, Tunisia

<sup>4</sup> Department of pediatrics, Children Hospital of Tunis, Tunisia

Mendelian susceptibility to mycobacterial disease syndrome (MSMD) includes a series of genetic defects in the interleukine-12/interferon (IFN) gamma axis. Nine autosomal genes (IFNGR1, IFNGR2, STAT1, IL12B, IL12RB1, IRF8, NEMO, CYBB) have been identified. Interleukine-12 receptor beta-1 (IL-12R $\beta$ 1) deficiency is the most common form of MSMD [1, 2].

This rare syndrome is characterized by the predisposition to infections caused by weakly virulent mycobacteria such as bacille Calmette-Guérin (BCG) vaccine and environmental mycobacteria ranging from disseminated BCG infection to localized mycobacterial disease or even complete resistance due to protective immune response against secondary infection [1,2]. Salmonellosis occurred in half of cases and different species can be involved. Severe diseases caused by non-typhoidal salmonella have also been reported dominated by extra intestinal mainly lymphadenopathy, septicemic or recurrent infection with non typhoid Salmonellae [1, 2, 3]. Leukocytoclastic skin vasculitis is very rare, firstly described in 2006 [4]. To our knowledge, only three Turkish cases have been described in the literature [4, 6, 7].

Our object is to report a case of IL-12R $\beta$ 1 deficiency suffering from BCGosis and then presenting a cutaneous leucocytoclastic vasculitis (CLV) caused by a non typhoidal salmonella *enteritidis* infection. In our knowledge, our patient is the first Tunisian case reported.

#### **Case report**

The patient was a five year old boy. He was born to non-consanguineous parents. There was no family history of tuberculosis. The proband was inoculated with BCG at birth. He was referred to our department at the age of four months because of the development of a left axillary lymphadenitis. On physical examination, he was in general good condition, his weight and height growths were within normal ranges. Submandibular and spinal lymph nodes were enlarged (fig 1). The left axillary lymphadenitis has a four centimeters diameter. The spleen was palpable below the costal margin and the liver was enlarged at 9 cm.

The tuberculin skin test was negative. The lymph node biopsy was performed and showed non granulomatous histiocytosis. Acid-fast bacilli were found in lymph node biopsy specimens. The diagnosis of BCGosis was considered. Normal results were found on conventional X-ray, chest computed tomography, bone scintigraphy and lumbar puncture. Abdominal ultrasonography showed hepatosplenomegaly.

Immunological investigations revealed normal levels of IgG, IgA and IgM as compared to immunoglobulin rate for age-matched controls. Immunophenotyping of peripheral blood mononuclear cells revealed normal CD3, CD4 and CD8 T cell count. Lymphoproliferation assays after in vitro stimulation with mitogens showed normal responses. The polymorphonuclear cells function assessed by nitro-blue tetrazolium (NBT) test was normal excluding chronic granulomatous disease which might underlay such infections. IL-12R $\beta$ 1 molecule expression on activated T cells was found to be absent by flow cytometry analysis. Genetic testing confirmed the presence of homozygous mutation in the IL-12RB1 gene: 1791+2T > G inducing a premature stop codon and thus resulting in the absence of IL-12R $\beta$ 1 expression.

**Figure 1 :** Purpuric lesions on the extremities



The patient was treated with Isoniasid-Rifampicin-Pyrazinamid for the first two months and then with Isoniasid-Rifampicin during nine months. The patient's clinical status improved after antituberculosis treatment with the decrease but not the complete resolution of peripheral lymph nodes and hepatosplenomegaly. Despite antibiotic treatment prolonged for one year, the patient relapsed at the age of 3 years and exhibited similar clinical findings requiring further antimycobacterial drugs. His clinical course was characterized, three months after the beginning of the treatment, by the development of recurrent episodes of palpable purpura of the lower extremities associated with arthralgias (fig 2). Histological examination of the skin biopsy specimen was performed and revealed the presence of perivascular inflammatory cell infiltrate, mainly neutrophils and their fragmentation (leucocytoclasia) in superficial dermal. Staining by direct immunofluorescence showed C3, C1q, IgM, IgG and IgA deposits around the blood vessels. All these findings were consistent with CLV. Routine investigations including complete blood counts, blood urea, serum creatinine, liver function tests and clotting studies were normal. Proteinuria and hematuria were negative. Antinuclear antibodies, anti-neutrophil cytoplasmic and cryoglobulins were negative, as well as serum complement levels. Serologic tests for cytomegalovirus, Epstein-Barr virus, rubella, brucellosis, toxoplasmosis, hepatitis A, B and C and VIH were negative. Anti nuclear, anti liver kidney microsome, anti polynuclear neutrophil cytoplasmic antibodies were

negative. Cervical lymph node biopsy showed reactive hyperplasia without mycobacterium. The serum salmonella agglutination test was positive as well as blood cultures for *Salmonella enteritidis*.

The patient received a third generation cephalosporin intravenous for 10 days. Clinical signs and symptoms of vasculitis resolved after one week of treatment. The patient did not develop any signs of vasculitis as assessed in the last follow up visit at the age of five years without any recurrence. In conclusion, the diagnosis of CLV induced by *Salmonella* was confirmed after excluding a common cause of CLV such as drugs, autoimmune disease, T cell deficiency or chronic granulomatosis, laboratory data and resolution of skin disease after removal of the inciting agent.

**Figure 2 :** Scar after axillary and cervical lymph node biopsy



### Conclusion

IL12-R  $\beta 1$  deficiency should be considered in patients with BCG infection, awareness should be increased in our country where BCG vaccination is performed in first day of life and consanguineous marriage is common. Patients with this genetic defect develop rarely CLV often induced by *Salmonella* and environmental Mycobacteria. Patients with chronic, recurrent, complicated or unusual localization salmonellosis should be screened for MSMD particularly for IL-12 deficiency. For these patients, *Salmonella* infection must be screening and prophylaxis antibiotic therapy drug for salmonella is needed to prevent recurrence.

### References

1. JL Casanova. Mendelian susceptibility to mycobacterial infection in man. *Swiss Med* 2001;131: 445-54
2. SE Dorman, SM Holland .Interferon-gamma and interleukin-12 pathway defects and human disease. *Cytokine Growth Factor Rev* 2000, 11:321-33
3. E Catherinot , C Fiesci , J Feinberg , JL Casanova , LJ Couderc . Genetic susceptibility to mycobacterial disease: Mendelian disorders of the interleukin-12 interferon- gamma axis. *Rev Mal Respir* 2005; 220:767-76
4. N Kutukculer , F Genel , G Aksu and all. Cutaneous leucocytoclastic vasculitis in a child with interleukin-12 Receptor beta -1 deficiency. *J Pediatr* 2006; 148:407-9
5. L De Beaucoudrey and all. Revisiting Human IL12 R B1 deficiency: A survey of 141 patients from 30 countries. *Medicine (Baltimore)* 2010; 89: 381-402
6. S.Filiz and all. Cutaneous leucocytoclastic vasculitis due to *Salmonella enteritidis* in a child with interleukin-12 receptor beta-1 deficiency. *Pediatr Dermatol* 2014; 2: 236-40.
7. J Presentation of Interleukine-12/23 receptor  $\beta$  1 deficiency with various clinical symptoms of salmonella infections. *Clin Immunol* 2006; 26:1-6

### Adenocarcinoma of the colon complicated by a psoas abscess: An exceptional mode of revelation

*Haithem Zaaoui, Fadi Elfeki, Nizar Khedhiri, Rabii Noomen, Noomen Haoues, Abderraouf Cherif*

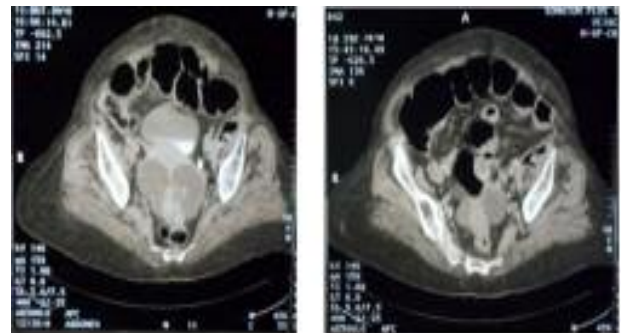
*Service de Chirurgie générale, Hôpital Habib Thameur, Tunis  
Université Tunis El Manar. Faculté de Médecine de Tunis.*

Infective spondylitis, tuberculosis, Crohn's disease, and diverticulitis are known causes of psoas abscess, unlikely to be, a perforating carcinoma of the colon [1, 2]. The abscess exceptionally reveals an underlying colon cancer [3]. Abdominal CT scan is the only preoperative test that can make the diagnosis of causality [3]. We report through this case an exceptional mode of revelation of adenocarcinoma of the sigmoid colon.

### Case report

It is a 83-year-old woman, diabetic, hypertensive, who suffered from a deterioration of the general state and fever for about a month, associated with abdominal pain a few days before admission. Physical examination revealed a significant wheelbase of the left iliac fossa with a biology leukocytosis 16000/mm<sup>3</sup>, glycemia at 20 mmol/L and urea at 15 mmol/L. An abdominal CT scan was done (Figure 1) showing an aeric-hydro collection with peripheral enhancement, interesting the left psoas muscle with a continuity with the wall of the sigmoid colon. The patient underwent operation with a midline incision and the discovery of a psoas abscess related to a perforated sigmoid colon tumor. The abscess was flattened and a sigmoidectomy completed by a Hartmann colostomy was then performed. The postoperative course was eventful by the occurrence of cerebral ischemic stroke, complicated by multi-organ failure and death of the patient at day-13. Histology concluded to a sigmoid colon adenocarcinoma.

**Figure 1 :** Collection of the left psoas muscle with peripheral enhancement coming into contact with the sigmoid colon



### Conclusion

Perforation of the colon adenocarcinoma usually occurs intraperitoneally, whereas perforation in the retroperitoneal direction is relatively rare [4]. The extra peritoneal tissue does not react as fast as the peritoneal cavity to bacterial contamination [3]. Precise preoperative diagnosis is somewhat difficult, resulting in prolonged sepsis and associated high morbidity and mortality [4].

## References

1. J. Yang, J. Lee, S. Cha, Y. Joo. Psoas Abscess Caused by Spontaneous Rupture of Colon Cancer. *Clinics in Orthopedic Surgery* 2011;3:342-4. 4
2. Y. Takakura, S. Ikeda, M. Yoshimitsu, T. Hinoi. Retroperitoneal abscess complicated with necrotizing fasciitis of the thigh in a patient with sigmoid colon cancer. *World Journal of Surgical Oncology* 2009;7:74-8.
3. John AK et al. Carcinoma of sigmoid colon presenting as abdominal wall abscess. *Indian J Gastroenterol* 2002;3:117-8.
4. H. Kobayashi, Y. Sakurai, M. Shoji, Y. Nakamura, M. Suganuma. Psoas abscess and cellulitis of the right gluteal area resulting and from carcinoma of the cecum. *J Gastroenterol* 2001;36:623-8.

## Severe haemophilia B revealed by intracranial hemorrhage in a newborn

Salma Ben Ameur, Olfa Tiss, Lamia Sfaihi, Imene Chabchoub, Hajer Aloulou, Thouraya Kamoun, Mongia Hachicha.  
Service de pédiatrie générale, CHU Hédi Chaker, Sfax  
Faculté de médecine Sfax

Haemophilia is an X-linked congenital bleeding disorder caused by a deficiency of coagulation factor VIII (haemophilia A) or factor IX (haemophilia B). Hemophilia B is less common than hemophilia A, representing 15-20% of the total haemophilia population [1]. Intracranial haemorrhage (ICH) is the most serious bleeding symptom in haemophiliacs, resulting in high rates of mortality and disabling sequelae [2,3]. In observational cohort study in 12 European haemophilia treatment centres, Major bleeds occurred in 4-7%, head bleeds in 3-5% and ICH in 0,8% of neonates [3]. We report a new case of severe haemophilia B revealed by neonatal intracranial hemorrhage and discuss prolonged prophylaxis with factor IX replacement therapy in such patients.

### Case report

The patient was born after a term pregnancy to a healthy mother, G1P1 via caesarean section after premature rupture of membranes, perinatal asphyxia and prolonged labour. Birth weight was 4400 g, length 53 cm and head perimeter 36.5 cm. Apgar scores were 8 at 1 min and 9 at 5 min. The patient received prophylactic intramuscular vitamin K at birth. Within 48 hours of birth, he presented seizures. In physical examination, he was noted to be pale, irritable with bulging anterior fontanel, and increase of head circumference (41cm). Computed tomography (CT) of the head showed intracranial hemorrhage with a right frontal intraparenchymal hematoma (figure 1). The family had no history of bleeding disorders. Laboratory tests showed a haemoglobin level of 7 g/dL (reference range: 14.5–22.0 g/dL) and a platelet count of 500.  $10^9$  (reference range: 150–500.  $10^9$ ). His prothrombin time (PT) was 100 %, and his activated partial thromboplastin time (APTT) was 103 s (reference range: 42.9±5,80). The patient received a transfusion of red blood cells and fresh frozen plasma pending the results of diagnostic coagulation tests. Factor VIII activity was 100 % (reference range: 55-121%) where as factor IX activity was 0,5 % (reference range: 34-72%). Severe Hemophilia B was diagnosed. He was then given a 50 unit/kg /day of intravenous plasma derived factor IX concentrate during 14 days.

Figure 1 : Cranial computed tomography showing right frontal intraparenchymal hematoma

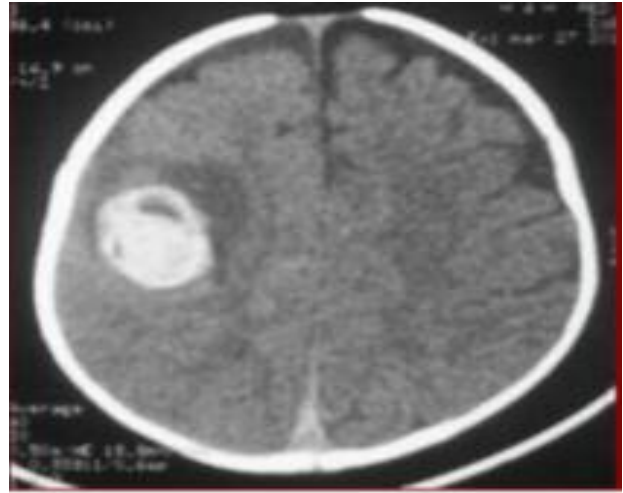
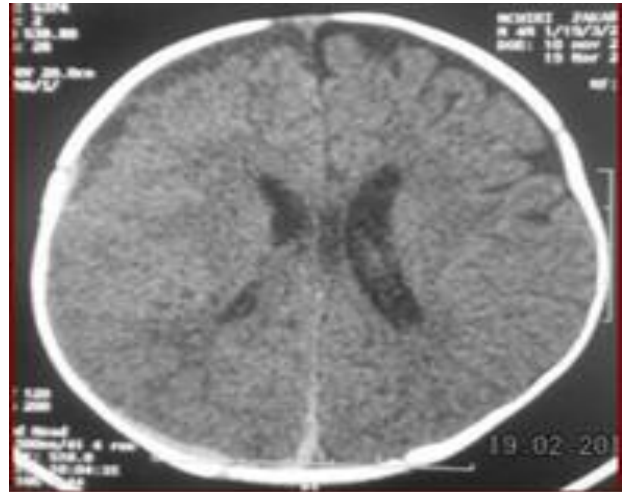
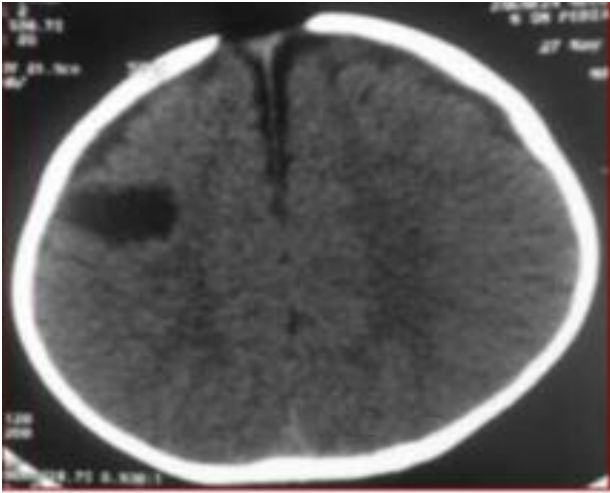


Figure 2 : Cranial computed tomography showing disappearance of the cerebral hematoma from the parenchymal tissue



The patient remained stable, so he was discharged home on the 20 hospital day without prophylaxis. The parents were informed of the diagnosis and presenting features of significant bleeding prior to discharge from hospital. Hemophilia carte was delivered. Scans performed 30 days after the event showed complete disappearance of the cerebral hematoma from the parenchymal tissue. At 3 months ages, the patient was readmitted for fever and seizure. A computed tomography scan of the brain revealed the recurrence of the right frontal hematoma. View the recurrence of ICH, prolonged prophylactic factor IX replacement therapy was started. An implanted venous access was discussed with parents. However, because of the risks of surgery, local infection, and thrombosis associated, factor IX was given via venipuncture. During factor IX substitution, neither bleeding, nor inhibitor development were noted. The patient is currently 12 months old, he is neurodevelopmentally normal for his age. A follow up CT scan revealed frontal hypodense lesion (Figure 3).

**Figure 3 :** Cranial computed tomography showing frontal hypodense lesion

### Conclusion

Birth is the first haemostatic challenge for a child with haemophilia [3]. Intracranial haemorrhage may be the first manifestation. Urgent neuroimaging and coagulation studies are necessary for an early and adequate diagnosis. The use of prophylactic factor concentrate replacement may considerably decrease the risk of recurrence of intracranial bleeding later in life [1,2].

### References

1. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP et al; Treatment guidelines working group on behalf of the world federation of hemophilia. Guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia*. 2013; 19: 1–47.
2. Rodriguez V, Schmidt KA, Slaby JA, et al. Intracranial haemorrhage as initial presentation of severe haemophilia B: case report and review of Mayo Clinic Comprehensive Hemophilia center experience. *Haemophilia*. 2005;11 :73-7.
3. Richards M, Lavigne Lissalde G, Combescure C et al. Neonatal bleeding in haemophilia: a European cohort study. *Br J Haematol*. 2012; 15:374-82.

### Cause rare de fièvre chez la femme enceinte : Le syndrome d'activation macrophagique

*Haifa Zaibi, Salwa Azzabi, Bisma Ourari-Dhahri, Jihen Ben Amar,  
Mohamed Ali Bacchar, Hichem Aouina, Hind Bouacha*  
Service de Pneumologie  
Centre Hospitalo-Universitaire Charles Nicolle  
Université Tunis El Manar. Faculté de Médecine de Tunis.

Le syndrome d'activation macrophagique (SAM), encore appelé syndrome d'hémophagocytose, résulte d'une activation inappropriée des macrophages dans la moelle osseuse et les organes lymphoïdes responsable d'une hémophagocytose et d'une hypercytokinémie (1).

Ce syndrome peut être primitif, essentiellement chez l'enfant, ou secondaire à une affection néoplasique, infectieuse ou auto-immune (2). C'est une pathologie rare de pronostic souvent défavorable (3). Seuls quelques cas au cours de la grossesse sont décrits dans la littérature (1). Le tableau souvent peu spécifique est à l'origine de retard diagnostique et thérapeutique et de survenue de complications. Pour la prise en charge thérapeutique, il n'existe pas encore de consensus l'objectif étant de diminuer la production cytokinique. A travers ce cas, nous avons essayé d'expliquer la physiopathologie du SAM et d'illustrer les difficultés diagnostiques et thérapeutiques du SAM et la sévérité de son pronostic, en particulier chez la femme enceinte.

### Observation

Patiente âgée de 33 ans, non tabagique, sans antécédents pathologiques, enceinte à 24 semaines d'aménorrhée qui présentait une fièvre et une toux sèche évoluant depuis 15 jours. L'examen trouvait une fièvre à 40°C, des râles crépitants de la base droite avec des constantes hémodynamiques stables (TA : 110/80mmHg, Pouls : 90bpm). Le reste de l'examen physique était normal en particulier l'examen gynécologique. Le bilan biologique révélait un syndrome inflammatoire biologique avec une C-Reactive Protein CRP à 180 mg/l. La radiographie thoracique objectivait des opacités alvéolaires bilatérales et une rectitude de l'arc inférieure gauche. Le diagnostic de pneumopathie infectieuse bilatérale était initialement retenu. La patiente était mise sous antibiothérapie probabiliste à large spectre par amoxicilline-acide clavulanique associé à une azythromycine. L'évolution était marquée par la persistance de la fièvre malgré l'élargissement du spectre de l'antibiothérapie. Une bicytopenie est apparue une anémie à 6,7g/dl normocytaire régénérative (VGM à 85 u3, réticulocytes à 188400 el/mm3), avec un test de Coombs négatif, et une thrombopénie à 86000/mm3, la recherche de schizocytes était positive ; cette bicytopenie était associée à une lymphopénie à 670 el/mm3. La ferritinémie était élevée à 2773 µg/l, ainsi que le taux des lactates déshydrogénases (LDH) à 1086 U/l et des triglycérides à 3,15 mmol/l. La fonction hépatique s'est altérée avec une cytolysse à 4 fois la normale et une GGT élevé à 248U/l. La protéinurie était élevée à 1,04 g/24h. Par ailleurs, l'enquête microbiologique était négative : l'examen cyto bactériologique des crachats et des urines, les recherches de bacilles de Koch dans les crachats et le lavage broncho-alvéolaire (LBA), ainsi que les hémocultures, les sérologies virales (virus d'immunodépression humain (VIH), de l'hépatite B et C, du cytomégalovirus (CMV), de l'Epstein Barr Virus (EBV)), les sérologies des germes atypiques et l'examen parasitologique du LBA. Une échographie cardiaque, pratiquée dans le cadre du bilan étiologique de fièvre prolongée, objectivait un épanchement péricardique de faible abondance. La pancytopenie nous a amené à réaliser un myélogramme retrouvant une moelle riche avec de nombreux mégacaryocytes avec des signes de dystrophie, toutes les lignées étaient présentes à tous les stades de maturation, sans signes d'hémophagocytose évidents. A ces éléments s'associait la positivité des anticorps antinucléaires (AAN), avec la notion d'arthralgies dans les antécédents négligées par la patiente.

L'intrication de ces éléments cliniques et biologiques nous orientait vers un SAM dans le cadre d'un lupus systémique, même si le myélogramme se révélait peu contributif et ce devant l'existence de



fièvre persistante, de bicytopenie, de taux élevés de triglycéride, de ferritine et de LDH ; chez une patiente présentant des arthralgies dans ces antécédents, une lymphopénie, une protéinurie > 0,5g/24h, une péricardite et des ANN positifs. Une corticothérapie à la dose de 2mg/Kg/j a été démarrée, associée à des transfusions itératives. Une interruption thérapeutique de la grossesse a été réalisée. Mais, la patiente s'est rapidement aggravée, et a été transférée en réanimation où elle est décédée dans un tableau de défaillance multi-viscérale.

## Conclusion

Le SAM est une maladie rare, en particulier chez la femme enceinte ; moins de dix cas ont été, jusque là, rapportés (1, 2). Dans le tableau 1 nous avons résumé quelques cas de SAM associé à la grossesse, décrits dans la littérature. La physiopathologie du SAM n'est pas encore complètement élucidée. Le terrain dysimmunitaire semble être responsable ; une hypersécrétion de cytokine serait à l'origine de ce syndrome. Certains auteurs ont émis l'hypothèse de sécrétion, par les lymphocytes Th1 activées, de l'interféron  $\gamma$  stimulant les macrophages. L'auto-amplification incontrôlée des macrophages va aboutir à la phagocytose des cellules hématopoïétiques et la production rapide de TNF alpha (Tumor Necrosis Factor alpha), d'où l'initiation de la cascade inflammatoire entraînant la fièvre, l'hyperferritinémie, et d'autres symptômes associés (4). Pour certains auteurs, la grossesse constituerait en elle-même un facteur de risque de survenue du SAM (5). Les modifications immunitaires et l'activation de cytokines induites par la grossesse pourraient créer un terrain propice au développement de ce syndrome chez des femmes génétiquement prédisposées (1, 6). Le pronostic du SAM est sombre et dépend de l'étiologie, la mortalité est entre 30 et 50% selon les séries (3). Ce syndrome expose au risque de mortalité maternelle par défaillance multi-viscérale (7), comme c'est le cas chez notre patiente. Concernant le fœtus, l'activation des cytokines au cours du SAM serait responsable de retard de croissance intra-utérin, de pré-éclampsie ou de HELLP syndrome (7).

## Références :

- 1- Hannebicque-Montaigne K, Le Roc'h A, Launay D, Coulon C, Deruelle P, Langlois S. Syndrome d'activation macrophagique et grossesse : à propos d'un cas. *Ann Fr Anesth Reanim* 2012; 31:239-42.
- 2- Gonzalez F, Vincent F, Cohen Y. Syndrome d'activation macrophagique d'origine infectieuse : étiologies et prise en charge. *Réanimation* 2009;18:284-90.
- 3- Ben Dhaou Hmaid B, Derbali F, Boussema F et al. Le syndrome d'activation macrophagique : à propos de 4 observations. *Tunis Med* 2011;89:70-5
- 4- Teng C-L, Hwang G-Y, Lee B-J, Wang R-C, Chou M-M. Pregnancy-induced Hemophagocytic Lymphohistiocytosis Combined with Autoimmune Hemolytic Anemia. *J Chin Med Assoc.* 2009;72:156-9.
- 5- Pérard L, Costedoat-Chalumeau N, Limal N et al. Hemophagocytic syndrome in a pregnant patient with systemic lupus erythematosus, complicated with preeclampsia and cerebral hemorrhage. *Ann Hematol* 2007;86:541-4
- 6- Shukla A, Kaur A, Hira H.S. Pregnancy Induced Haemophagocytic Syndrome. *J Obstet Gynaecol India* 2012;1-3
- 7- Chmait RH, Meimin DL, Koo CH, Huffaker J. Hemophagocytic syndrome in pregnancy. *J Obstet Gynaecol* 2000;95:1022-4.

## Neoplasia in horseshoe kidney: A diagnostic and therapeutic dilemma

Abdelaziz Chibane <sup>1</sup>, Mahmoud Benatta <sup>2</sup>, Sataa Sallami <sup>3</sup>, Fethi Terki<sup>1</sup>, Akram Kabdi <sup>1</sup>, Hichem Lebrara <sup>1</sup>.

<sup>1</sup>. Service Urologie CHU Mustapha Bacha Alger, Algérie.

<sup>2</sup>. Service Urologie EHU Oran, Algérie

<sup>3</sup>. Service d'urologie Hôpital la Rabta Tunis

Renal cancer that originates in a HK is an unusual entity (1). Only 166 cases of renal malignant tumors in HKs have been reported on the international literature up to July 2006 (2). We searched the literature and found 30 other cases by June 2013. The occurrence of renal carcinoma in HKs is no higher than in the normal population (3). A HK presents a unique anatomic challenge secondary to its low fixed location, abnormal vasculature and presence of an isthmus. The blood supply to the HK is often atypical (3). It may arise directly from the aorta, the inferior mesenteric artery, the common or external iliac arteries, or the sacral arteries (4). Thus, the urologic surgeon must be familiar with the exact vascular distribution and the contribution of each vessel to the tumor supply to facilitate surgery, to create an exact strategy for the operative intervention and to prevent bleeding complications (3). An abdominal angiography/ arteriography with selective delineation of the renal vessels should be performed preoperatively in addition to a CT scan (3,5). Contrast-enhanced MR angiography improved the capability of multiplanar imaging and visualization of major segmental renal arteries, renal veins and even accessory vessels (6). Surgical procedures involved in the treatment of malignant tumors in the HK are complex and challenging, thus, surgical planning is fundamental for a successful treatment. A midline laparotomy is mostly indicated, to facilitate exposure and gain access to the often-variable vasculature, with division of the isthmus (7). If the tumor involves one kidney in a HK, the functional isthmus has to be resected along with the tumor. If the tumor arises from the isthmus, isthmusectomy with bilateral lower pole heminephrectomy is needed (5). There are few reports of laparoscopic ablative surgery in HKs, of laparoscopic and retroperitoneoscopic heminephrectomies (8,9) and even partial nephrectomy (10). From our own experience, three more patients with malignant tumours involving HKs are reviewed and their management discussed.

## Case 1:

A 50-year-old man presented to our emergency for macroscopic hematuria after lumbar trauma. His blood pressure was 130/85mm Hg. The examination of the abdomen revealed a hard, bimanually palpable, non-tender mass, about 10 cm in size, in the left lumbar region.

CT scan revealed a HK of fused lower poles with a tumor on the right kidney. The tumor was 10,4 by 9,3 cm in size and limited to the kidney. A central scar was present in the neoplasm (Fig. 1). There was no evidence of extra-organ spread on the CT scan. Angiography concluded to double right and left renal arteries arising directly from the aorta. His routine haematological and biochemical investigations were within normal limits. Laparotomy was performed through a midline abdominal incision, the posterior peritoneum was incised from the ileocecal junction to the ligament of Treitz, and the HK was

exposed. In the right kidney, the tumor displaced the lower calices and involvement of the renal pelvis could not be excluded. There were no signs of perirenal infiltration, venous invasion or lymphatic spread. The isthmus of the HK was divided, and a right hemi-nephrectomy was performed, taking care to ligate the supplying vessels. Histology showed a relatively well-differentiated renal cell carcinoma in both of the tumors (pT3, Grade2). The patient had an uneventful post-operative course. He is presently well after one year follow-up, with a normal CT scan and renal function.

**Figure 1 :** Preoperative CT scan reveals a HK with a 9-cm enhancing mass in the right part.



### Case 2

A 65-year-old male patient, with no significant past medical or surgical history, was referred for isolated left lumbar pain. He was afebrile and physical examination revealed a hard palpable, non-tender mass, about 8 cm in size, in the left lumbar region. Basic hematological and biochemical investigations were unremarkable. Urinalysis, urine cytology, and urine cultures were negative. CT scan revealed a HK with an 8 cm mass arising from the left kidney (Fig. 2). It revealed also a 3 cm homolateral supra renal tumor. A central scar was present in the renal neoplasm. The Angio-CT scan showed that the right kidney was fed by four-vessel supply that were originating from the aorta and has only one venous. No distant lesions were observed during staging. Through a subcostal incision, a left radical nephrectomy with isthmusectomy and left adrenalectomy were performed (Fig. 3). Parenchymal sutures were placed and the collecting system of the right kidney was closed. Bleeding was minimal and no intraoperative complications occurred. No macroscopically involved lymph node was observed intraoperatively. The renal vein was not infiltrated. On histologic examination, both tumors proved to be clear-cell-carcinomas, Fürhman grade 2 pT2aM1. A follow-up CT scan with contrast media 6 months after the operation showed a left supra renal local recurrence at the previous tumor site. He is actually under antiangiogenic therapy.

**Figure 2 :** Abdominal CT: HK with mass on the lower pole of the left kidney.



**Figure 3 :** Gross intraoperative photograph: isthmusectomy.



### Case 3

Male, 47-year old patient, complaining of abdominal pain and constipation underwent investigation in enterology department. Physical examination revealed a hard, palpable, non-tender mass, about 10 cm in size, in the right lumbar region. His routine haematological and biochemical investigations were within normal limits. A CT scan was performed, showing a HK with a solid expansive lesion measuring 11 x 8,2 x 7 cm in size, in the isthmus and the lower portion of the right kidney (Fig. 4). Multiple macroscopically involved lymph nodes were observed on CT scan. The Angio-CT scan concluded to a right and left main renal arteries arising directly from the aorta and an additional vessel to the right lower kidney portion originating from the left common iliac artery. There were two principal right renal veins and one principal left renal vein all drain to the vena cava, and an accessory left renal venous to the common iliac venous. The kidney was approached through a midline transperitoneal incision and the entire HK was exposed. We found a large tumor mass depending mainly on the isthmus and invading the aorta. A multiple and large para-aortic lymph node were also noted towards the hilum.

The radical excision was impossible and very hazardous, thus, we made only a biopsy of the tumor. The para aortic lymph nodes were also removed. The pathological examination of the surgical specimen revealed clear cell carcinoma with lymphatic metastases. Antiangiogenic therapy was planned.

**Figure 4 :** CT Scan showed a HK, with a large tumor in the isthmus and the lower pole of the right kidney.



### Conclusion

Tumors arising within HK are uncommon and may be difficult to identify and to treat. HKs show a lot of variety with regard to supporting arteries and veins. Therefore, a selective study of the renal vessels by angiography should be performed preoperatively. Radical nephrectomy is recommended and patients need a strict follow up.

### References

1. Sawicz-Birkowska K, Apoznański W, Kantorowicz-Szymik S, Urbanowicz W, Szydełko T. Malignant tumours in a horseshoe kidney in children: a diagnostic dilemma. *Eur J Pediatr Surg* 2005;15:48-52.
2. Jones L, Reeves M, Wingo S, Babanoury A. Malignant tumor in a horseshoe kidney. *Urol J* 2007;4:46-8.
3. Janetschek G, Kunzel KH. Percutaneous nephrolithotomy in horseshoe kidneys. *Applied anatomy and clinical experience. Br J Urol* 1988;62:117-22.
4. Boatman DL, Cornell SH, Kölln CP. The arterial supply of horseshoe kidneys. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1971;113:447-51.
5. Yeluri SV, Duttaroy DD, Ghodgaonkar P, Karanth S. Wilms' tumor arising in a horseshoe kidney. *Indian J Med Sci* 2004;58:72-3.
6. Steffens JC, Link J, Grässner J, et al. Contrast-enhanced, K-space-centered, breath-hold MR angiography of the renal arteries and the abdominal aorta. *J Magn Reson Imaging* 1997;7:617-22.
7. Rubio Briones J, Regalado Pareja R, Sánchez Martín F, Chéchile Toniolo G, Huguet Pérez J, Villavicencio Mavrich H. Incidence of tumoural pathology in horseshoe kidneys. *Eur Urol* 1998;33:175-9.
8. Bhayani SB, Andriole GL. Pure laparoscopic radical heminephrectomy and partial isthmusectomy for renal cell carcinoma in a horseshoe kidney: case report and technical considerations. *Urology* 2005;66:880.
9. Kitamura H, Tanaka T, Miyamoto D, Inomata H, Hatakeyama J. Retroperitoneoscopic nephrectomy of a horseshoe kidney with renal-cell carcinoma. *J Endourol* 2003;17:907-8.
10. Tsvivan A, Shtricker A, Benjamin S, Sidi AA. Laparoscopic partial nephrectomy for tumour excision in a horseshoe kidney: part II. *Eur Urol* 2007;51:1433-4.

### Pilomatricome de localisation exceptionnelle avec une complication rare.

Yosra Ben Ahmed, Soufiene Ghorbel, Awatef Charieg, Faouzi Nouira, Faouzia Channoufi, Said Jilidi, Chaouachi Beji.

Service chirurgie pédiatrique « B », Hôpital d'Enfants de Tunis, Tunisie.

Université Tunis El Manar. Faculté de Médecine de Tunis.

Le Pilomatricome est une tumeur bénigne prenant naissance du follicule pileux, elle se présente comme une masse sous cutanée unique dure et mobile. On la trouve généralement au niveau des régions pileuses du corps, surtout au niveau de la tête et le cou. Les extrémités constituent sa deuxième localisation. Le pilomatricome est fréquent chez l'enfant avec une incidence plus grande chez la fille. Depuis sa première description en 1880, il a eu une compréhension progressive de sa présentation clinique et morphologique. Toute fois des difficultés persistent à établir le diagnostic aussi bien clinique que cytologique [1]. Nous traitons une observation de pilomatricome inhabituel par sa localisation au niveau du membre supérieur, sa taille importante (3 cm) et son apparition rapide chez une fille de 10 ans traitée chirurgicalement avec une récurrence locale qui reste une complication rare.

### Observation

Il s'agit d'une fille âgée de 10 ans qui a consulté pour une tuméfaction de la face antéro externe du bras droit évoluant depuis trois mois. L'examen clinique a trouvé une tuméfaction nodulaire de trois centimètres de diamètre, dure, indolore, adhérente à la peau mais mobile par rapport au plan profond. La peau en regard avait un aspect sain (Fig. 1).

**Figure 1 :** Tuméfaction nodulaire de trois centimètres de diamètre, dure, indolore. La peau en regard a un aspect sain.

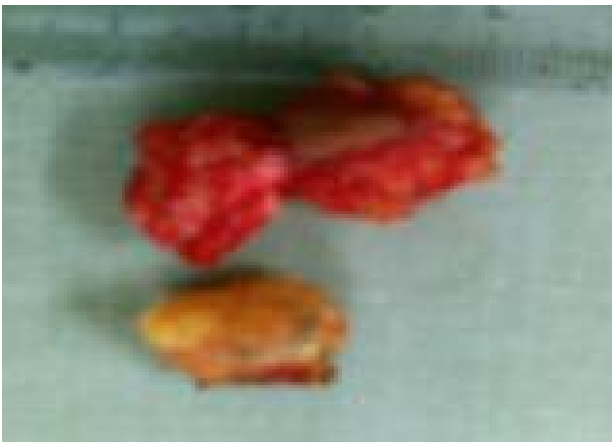


La radiographie standard a objectivé des calcifications bien limitée des parties molles en regard (Figure 2). La patiente a eu une exérèse totale de la tumeur sous anesthésie générale. Le nodule tumoral était encapsulé, induré (Fig 3). L'étude anatomopathologique a noté des nappes de cellules basaloïdes et de cellules momifiées dont les limites cytoplasmiques sont nettement visibles et dont les noyaux se présentaient sous forme d'une empreinte claire (Fig 4). Des foyers de kératinisation et de calcifications ont été observés. Les limites étaient macroscopiquement saines. Le diagnostic d'un pilomatricome a été retenu. Elle a reconsulté, 8mois après, pour réapparition du même nodule en regard de la cicatrice (fig 5). Une deuxième résection a été alors effectuée. L'anatomopathologie a confirmé qu'il s'agissait de pilomatricome. À cinq ans de recul, aucune récurrence n'a été notée.

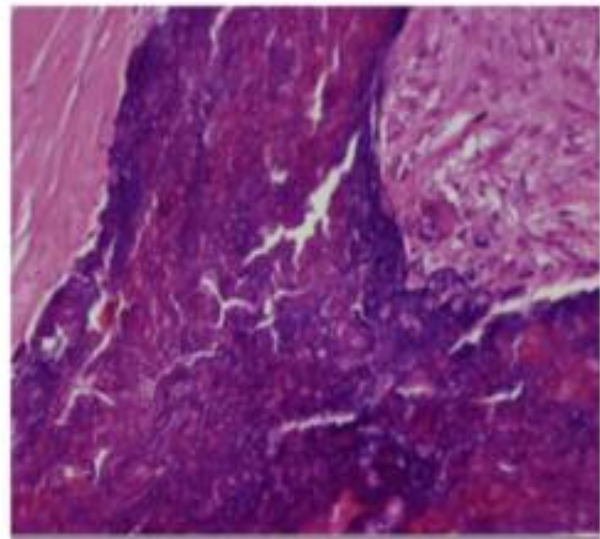
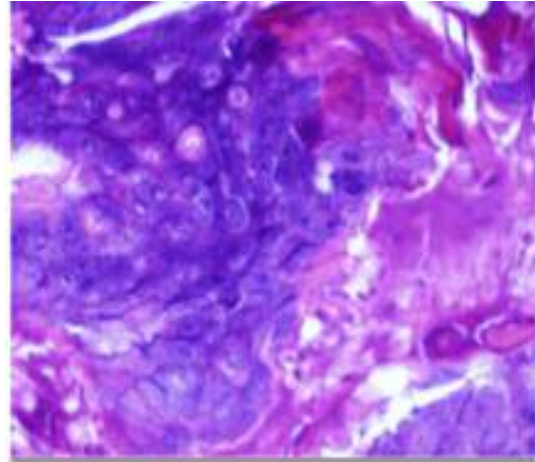
**Figure 2 :** La radiographie standard objective des calcifications bien limitée des parties molles en regard de la tumeur.



**Figure 3 :** Aspect macroscopique de la pièce d'exérèse emportant la masse une languette de peau



**Figure 4 :** Examen anatomopathologique: nappes de cellules basaloïdes et de cellules momifiées et dont les noyaux se présentaient sous forme d'une empreinte



**Figure 5 :** Récidive de la lésion au niveau de la cicatrice.





## Conclusion

Le pilomatricome est une tumeur bénigne du follicule pileux qui ne doit pas être méconnue. La localisation au niveau des membres reste exceptionnelle [2].

Cette tumeur bénigne doit être évoquée par le pédiatre, le chirurgien pédiatre et l'orthopédiste et confirmé par l'évaluation histopathologique. Une excision chirurgicale avec des limites saines est le seul garant d'une guérison définitive sans récurrence [3].

## Références :

1. O'Connor N, Patel M, Umarb T, Macpherson D W, Ethunandan M. Head and neck pilomatricoma: an analysis of 201 cases. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery* 2011; 49: 354.
2. Vance A, William H. Pilomatricoma of the upper arm in an orthopaedic clinic. *J Shoulder Elbow Surg* 2012;2:e12.
3. Cigliano B, Baltogiannis N, De Marco M & al. Pilomatricoma in childhood: a retrospective study from three European paediatric centres. *Eur J Pediatr* 2005;164:673.

## Excellente réponse à la radiothérapie externe d'un syndrome de Nelson après échec de la chirurgie

Issam Lalya, Hiba Rharit, Fayçal Elguendouze, Khalid Andaloussi-Saghir, Mohamed Elmarjany, Hassan Sifat, Khalid Hadadi, Tayeb Kebbani, Hamid Mansouri, Nouredine Benjaafar  
Service de radiothérapie oncologie  
Hôpital militaire d'instruction Mohammed V

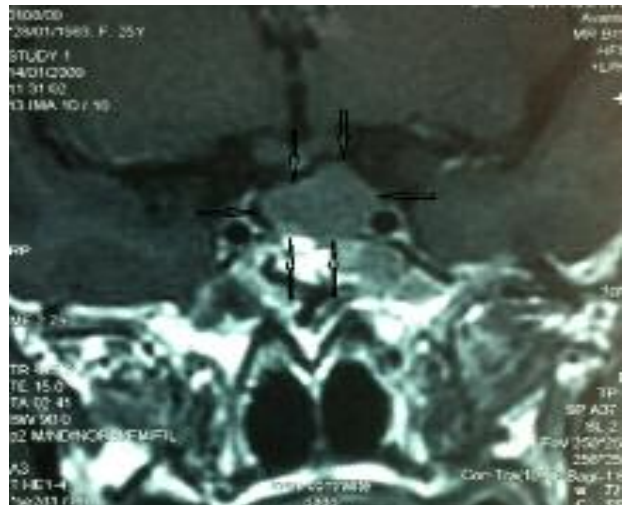
Le syndrome de Nelson se définit par le développement tumoral d'un adénome hypophysaire à ACTH secondaire à la surrénalectomie bilatérale réalisée pour le traitement de la maladie de Cushing (1). La prévalence de cette entité très rare serait de 8 à 29 % selon les séries comportant plus de 40 patients, avec un délai au diagnostic de six mois à 24 ans, et survient plus fréquemment si la surrénalectomie bilatérale est faite à un âge plus jeune (2). Ce syndrome survient moins fréquemment après traitement par mitotane, sachant que la surrénalectomie bilatérale est devenue exceptionnelle et n'est pas un traitement de première intention (3,4).

La radiothérapie hypophysaire préventive permettrait de réduire de 40 à 50 % son incidence (5,6). Sa prise en charge thérapeutique n'est pas consensuelle. Devant la difficulté de la chirurgie ainsi que l'inefficacité relative des traitements médicaux, la radiothérapie externe paraît une alternative séduisante, elle peut être conventionnelle ou bien délivrée selon le mode stéréotaxique, utilisant des doses allant de 45 à 54 Gy (6,7). Elle permet le contrôle de la maladie chez plus de 85 % des patients, souvent après une période de latence importante (8). Nous rapportons une réponse complète d'un syndrome de Nelson traité par radiothérapie après échec de la chirurgie.

## Observation :

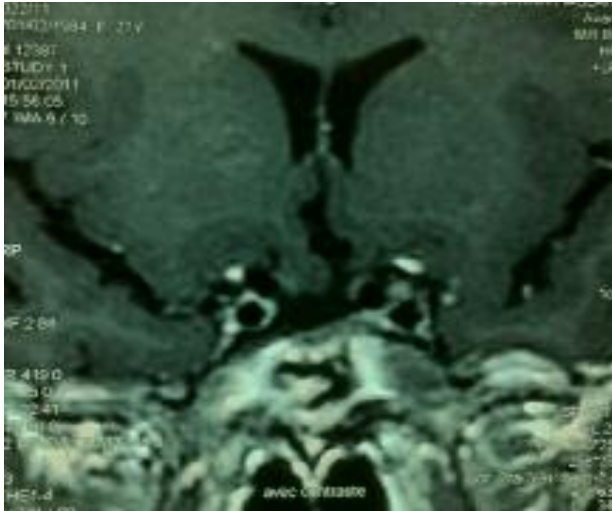
Patiente de 26 ans, suivie depuis 10 ans pour maladie de Cushing, dont le diagnostic a été retenu sur des critères cliniques, biologiques (cortisol libre urinaire augmenté, test de freinage minute négatif), et morphologiques (microadénome de 6 mm latéralisé à droite à l'imagerie par résonance magnétique « IRM » hypothalamo-hypophysaire). Elle a bénéficié d'abord d'une adénectomie par voie transphénoïdale qui s'est compliquée d'une insuffisance thyroïdienne et gonadotrope, puis d'une surrénalectomie bilatérale en raison de l'échec de la première chirurgie. L'évolution a été marquée par l'installation depuis 3 ans d'une mélanodermie généralisée et d'un syndrome optochiasmatique d'aggravation progressive. L'IRM de contrôle a objectivé un macroadénome avec extension latérale et suprasellaire gauche mesurant 19mm/17mm/20mm, comprimant le chiasma optique, le diagnostic de syndrome de Nelson a été retenu. Une seconde adénectomie par voie transphénoïdale a été réalisée, mais s'est avérée inefficace devant la persistance du syndrome optochiasmatique et la réduction du volume de l'adénome ne dépassant pas les 5% (figure 1).

**Figure 1 :** IRM en coupe coronale montrant un processus tumoral de la région sellaïre et suprasellaïre de localisation médiane et latérale gauche, homogène mesurant 19mm/17mm/20mm. Noter la déviation de la tige pituitaire à droite, le soulèvement du chiasma optique du côté gauche et l'infiltration de la paroi interne du sinus caverneux gauche



La patiente a bénéficié d'une radiothérapie externe à la dose de 54 Gy, en 27 séances de 2 Gy, au moyen des photons de haute énergie d'un accélérateur linéaire équipé d'un collimateur multilame. L'évolution a été marquée par la diminution progressive de la mélanodermie jusqu'à disparition complète après 2 ans, l'amélioration du champ visuel, la normalisation du taux d'ACTH passant de 440 pg/mL après la seconde chirurgie à 12 pg/mL au dernier contrôle après radiothérapie, ainsi qu'une réponse complète radiologique sur l'IRM de contrôle réalisée 2 ans après la fin de l'irradiation (figure 2). Aucune toxicité aiguë ou tardive n'a été notée.

**Figure 2** : IRM de contrôle sur une coupe coronale montrant la disparition complète du processus tumoral hypophysaire 2ans après la fin de l'irradiation



### Conclusion

Le syndrome de Nelson constitue un trouble endocrinien difficile à gérer. Bien que les taux de mortalité aient diminué, cela reste associé à une morbidité importante rendant les patients particulièrement fragiles. Le rôle de la radiothérapie dans sa prise en charge nous semble incontestable. L'utilisation des nouvelles techniques permettant d'augmenter significativement la dose sans surcroît de toxicité est une alternative thérapeutique très prometteuse, nous citons : la radiochirurgie stéréotaxique par gamma-Knife ou par accélérateur linéaire, la radiothérapie avec modulation d'intensité et guidée par l'image.

### Références :

1. Garcia C, Bordier L, Garcia-Hejl C, et al. Prise en charge du syndrome de Nelson : données actuelles. *Rev Med Intern* 2007;28:766-76.
2. Assie G, Bahurel H, Bertherat J, Kujas M, Legmann P, Bertagna X. The Nelson's syndrome revisited. *Pituitary* 2004;74:209-215.
3. Luton JP, Mahoudeau JA, Bouchard P, et al. Treatment of Cushing's disease by O,p'DDD Survey of 62 cases. *N Engl J Med* 1979;300:459-64.
4. Schteingart DE, Tsao HS, Taylor CI, Mckenzie A, Victoria R, Therrien BA. Sustained remission of Cushing's disease with mitotane and pituitary irradiation. *Ann Intern Med* 1980; 92:613-9.
5. Jenkins PJ, Trainer PJ, Plowman PN, Shand WS, Grossman AB, Wass JA, et al. The long-term outcome after adrenalectomy and prophylactic pituitary radiotherapy in adrenocorticotropin-dependent Cushing's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 1995;80:165-71.
6. Pollock BE, Young Jr WF. Stereotactic radiosurgery for patients with ACTH-producing pituitary adenomas after prior adrenalectomy. *Int J Radiat Oncol Biol Phys* 2002;54:639-41.
7. Howlett TA, Plowman PN, Wass JA, Rees LH, Jones AE, Besser GM. Megavoltage pituitary irradiation in the management of Cushing's disease and Nelson's syndrome: long-term follow-up. *Clin Endocrinol (Oxf)* 1989;31:309-23.
8. Tritos NA, Biller BM, Swearingen B. Management of Cushing disease. *Nat Rev Endocrinol* 2011;7:279-89