

Complexité de l'interprétation anatomopathologique dans le syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal

Françoise Boman⁽¹⁾, Rony Sfeir⁽²⁾, Michel Bonneville⁽²⁾, Rémi Besson⁽²⁾, Frédéric Gottrand⁽³⁾, Francis Jaubert⁽⁴⁾

(1) Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques, Faculté de Médecine et Centre Hospitalier Universitaire, Lille.

(2) Service de Chirurgie Pédiatrique,

(3) Service de Pédiatrie, Faculté de Médecine et Hôpital Jeanne de Flandre, Centre Hospitalier Universitaire, Lille.

(4) Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques, Faculté de Médecine Paris 5 et Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

Boman F, Sfeir R, Bonneville M, Besson R, Gottrand F, Jaubert F. Complexité de l'interprétation anatomopathologique dans le syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal. Ann Pathol 2006 ; 26 : 115-21

Summary

Complexity of pathological interpretation in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome is very rare, and is the most severe of the chronic intestinal pseudoobstructions. Diagnosis is usually made in the neonatal period, is clinical and radiological, and is confirmed by manometric studies. Microscopic abnormalities are variable, inconstant and nonspecific. They involve the smooth muscle more often than the intrinsic innervation of the gut and the bladder. A girl, currently seven years old, presented with megacystis observed on prenatal ultrasound at 21 weeks of gestation. At first, amniotic fluid volume was appropriate for gestational age, and then hydramnios appeared at

30 weeks of gestation. Microcolon was discovered at birth, with microileum, dilatation of the duodenum and proximal jejunum, intestinal malposition, and severe hypoperistalsis of the entire gastrointestinal tract, which indicated enterostomy and total parenteral nutrition from birth. At pathological examination, rectal biopsy and enteric nervous plexuses were normal. There was hypoplasia of the external longitudinal layer of the muscularis propria in the colon and ileum. Cajal cells could not be demonstrated immunohistochemically in the colon. This case highlights the complexity and difficulties of pathological interpretation in this syndrome, and the necessity of a large study of controls at different ages and different levels of the digestive tract and the bladder.

Key words: chronic intestinal pseudoobstruction, intestinal hypoperistaltism, megacystis, microcolon, megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.

Résumé

Le syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal, très rare, est la plus sévère des pseudo-obstructions intestinales chroniques. Le diagnostic est habituellement porté en période néonatale. Il est clinique et radiologique, et précisé par les études manométriques. Les lésions anatomopathologiques sont variées, inconstantes et aspécifiques. Elles toucheraient plus souvent le muscle lisse que l'innervation intrinsèque au niveau entérique et vésical. L'observation se caractérisait, chez une petite fille actuellement âgée de sept ans, par une mégavessie découverte à l'échographie prénatale réalisée à 21 semaines d'amé-

norrhée. Le liquide amniotique était d'abord en quantité normale pour l'âge gestationnel, puis un hydramnios est apparu à 30 semaines d'aménorrhée. Un microcôlon était découvert à la naissance, avec microgrêle distal et dilatation duodénale et jéjunale proximale, malposition intestinale, et hypopéristaltisme sévère de tout le tube digestif nécessitant une entérostomie et une nutrition parentérale totale depuis la naissance. À l'examen anatomopathologique, la biopsie rectale et les plexus nerveux entériques étaient d'aspect normal. Il existait une hypoplasie de la couche longitudinale externe de la musculuse au niveau colique et au niveau iléal. Les cellules de Cajal n'étaient pas mises en

Cas
anatomo-clinique

Accepté pour publication
le 23 décembre 2005

Tirés à part : F. Boman,
Anatomie et Cytologie
Pathologiques,
Site Eurasanté,
Pôle Biologie-Pathologie,
CHRU, 59037 Lille cedex
e-mail :
f-boman@chru-lille.fr

évidence en immunohistochimie au niveau colique. Cette observation souligne la complexité et les difficultés de l'interprétation anatomopathologique dans ce syndrome, et la nécessité d'une large série de témoins à différents âges et

à différents niveaux du tube digestif et de la vessie.

Mots-clés : *hypopéristaltisme intestinal, mégavessie, microcôlon, pseudo-obstruction intestinale chronique, syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal.*

Introduction

Le syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal [1] (OMIM 249210), très rare, est la plus sévère des pseudo-obstructions intestinales chroniques syndromiques. Les pseudo-obstructions intestinales chroniques sont des troubles sévères et prolongés de la motricité digestive, à l'exclusion, par définition, de la maladie de Hirschsprung et des obstacles mécaniques identifiables sur le tube digestif. Leur définition est clinique (occlusion digestive intermittente ou continue) et radiologique (dilatation digestive). Elles correspondent à près d'une centaine d'entités rares, congénitales ou acquises, sporadiques ou familiales, syndromiques ou non syndromiques, de transmission dominante ou récessive autosomique ou liée au chromosome X. Elles peuvent être associées à des anomalies variées du muscle lisse ou du système nerveux entérique. L'examen anatomopathologique porte sur des biopsies intéressantes la musculature, réalisées au niveau du côlon et du grêle, tandis que la biopsie rectale intéressante la sous-muqueuse permet d'écarter une maladie de Hirschsprung, et, exceptionnellement, d'évoquer certains types de pseudo-obstructions intestinales chroniques. Il existe une mégavessie dans 1/3 à 2/3 des pseudo-obstructions intestinales chroniques chez l'enfant. Les pseudo-obstructions intestinales chroniques associées à des troubles urinaires sont plus souvent attribuées à des anomalies du muscle lisse qu'à des anomalies du système nerveux entérique. Le syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal est le prototype de pseudo-obstruction intestinale chronique associée à une mégavessie. Il est habituellement autosomique récessif, et plus sévère que les pseudo-obstructions intestinales chroniques autosomiques dominantes (OMIM 155310), qui peuvent s'accompagner d'une mégavessie. Il se caractérise par une mégavessie sans obstacle anatomique, un microcôlon, souvent un microgrêle distal, une dilatation digestive en amont, une malposition intestinale et un hypopéristaltisme de tout le tube digestif. Le diagnostic est habituellement porté en période néonatale en

présence d'un syndrome occlusif avec absence d'élimination du méconium. Le diagnostic est clinique et radiologique, et précisé par les études manométriques. Le côlon est trop court et trop étroit. La longueur totale du côlon et du grêle est réduite au tiers de la normale [1]. Avant la naissance, l'échographie peut permettre d'évoquer le diagnostic, surtout s'il existe des antécédents familiaux, par la mise en évidence d'une mégavessie. Celle-ci s'accompagne, au 3^e trimestre de la grossesse, d'une quantité normale ou augmentée de liquide amniotique faisant évoquer un obstacle digestif anatomique ou fonctionnel associé à l'obstacle anatomique ou fonctionnel responsable de la mégavessie, qui, s'il était isolé, s'accompagnerait d'un oligoamnios. La dilatation digestive peut, au 3^e trimestre, être reconnue à l'échographie, ainsi que la malposition intestinale à l'imagerie par résonance magnétique (IRM). Le microcôlon est très difficile à reconnaître, même en IRM, et son diagnostic ne peut être que tardif puisque, chez le fœtus, le côlon est physiologiquement plus étroit que le grêle jusqu'à 18-20 SA, c'est-à-dire jusqu'au passage de la valvule de Bauhin par le méconium. Les observations précédemment rapportées de syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal sont hétérogènes sur le plan anatomopathologique. Les lésions sont inconstantes et non spécifiques.

L'observation est celle d'une petite fille présentant un syndrome mégavessie-microcôlon-hypopéristaltisme intestinal caractérisé par une mégavessie de découverte anténatale avec quantité normale puis augmentée de liquide amniotique ; un microcôlon, un microiléon et une malposition intestinale de découverte néonatale ; et un hypopéristaltisme sévère de tout le tube digestif.

Observation clinique

Une petite fille était née prématurément à 33 semaines d'aménorrhée en 1997. Sa mère était âgée de 27 ans, 5^e geste, 3^e pare. Un frère et une sœur nés en 1991 et 1994 étaient bien

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4129635>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4129635>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)