



Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
  
www.em-consulte.com



## CAS CLINIQUE

# Maladie des inclusions microvillositaires à manifestation anténatale : à propos de trois observations familiales

Microvillous inclusion disease: Report of three familial cases

N. Guellouz Najjar<sup>a,\*</sup>, S. Zekri<sup>b</sup>, A. Youssef<sup>c</sup>,  
D. Zghal<sup>d</sup>, M. Ben Hariz<sup>e</sup>, R. Kefi<sup>f</sup>, F. Ben Amara<sup>c</sup>,  
S. Kacem<sup>a</sup>, Ch. Mokrani<sup>a</sup>, M.H. Jaafour<sup>b</sup>, F. Zouari<sup>d</sup>,  
H. Rzigua<sup>c</sup>, N.S. Abdelhak<sup>f</sup>, S. Jebnoun<sup>a</sup>, N. Khrouf<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Service de réanimation et médecine néonatale, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis (CMNT), El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

<sup>b</sup> Laboratoire de microscopie électronique, faculté de médecine de Tunis, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis, El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

<sup>c</sup> Service de gynécologie obstétrique B CMNT, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis, El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

<sup>d</sup> Service de gynécologie obstétrique C, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis (CMNT), El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

<sup>e</sup> Service de pédiatrie, hôpital Mongi-Slim-la-Marsa, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis, El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

<sup>f</sup> Laboratoire de génétique moléculaire, institut Pasteur Tunis, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis, El Jabari 1007, Tunis, Tunisie

Reçu le 2 décembre 2010 ; accepté le 9 février 2011

### MOTS CLÉS

Atrophie  
microvillositaire ;  
Diagnostic anténatal ;  
Ultrastructure

## Introduction

L'atrophie microvillositaire a été décrite pour la première fois en 1978 par Davidson et al. Il s'agit d'une atteinte intestinale rare qui se manifeste par des diarrhées graves rebelles du nouveau-né et du nourrisson. Elle est responsable d'un état de malabsorption intestinale sévère nécessitant le recours à une alimentation parentérale prolongée. La seule possibilité thérapeutique reste à l'heure actuelle la transplantation intestinale.

\* Auteur correspondant. Service de néonatalogie, centre de maternité et de néonatalogie de Tunis, El Jabari 1007, Tunis, Tunisie.  
Adresse e-mail : guellouzn@hotmail.com (N. Guellouz Najjar).

**KEYWORDS**

Atrophy  
microvillositaire;  
Antenatal diagnosis;  
Ultrastructures

L'étiopathogénie est indéterminée mais une composante génique semble probable. Malheureusement, à ce jour il n'y a pas encore de diagnostic par biologie moléculaire et le diagnostic repose sur la mise en évidence, dans les entérocytes en microscopie électronique, d'inclusions intracytoplasmiques contenant des microvillosités.

Nous rapportons dans cet article deux observations d'atrophie microvillositaire congénitale diagnostiquées en période néonatale chez une fille et un garçon d'une même fratrie avec la particularité d'une manifestation anténatale dans les deux cas.

**Observations****Observation 1**

Il s'agit d'un nouveau-né de sexe féminin, issu d'un couple consanguin du deuxième degré, née à 33 semaines et cinq jours d'âge gestationnel d'une grossesse compliquée d'un diabète gestationnel et d'un polyhydramnios aigu nécessitant l'extraction prématurée du bébé devant le risque de rupture utérine.

La mère a des antécédents d'anomalies des doigts chez deux tantes à type d'absence des phalanges distales, et la notion de décès en bas âge dans leur descendance dans des circonstances indéterminées (Fig. 1).

Elle est deuxième geste, deuxième pare, la première grossesse s'était soldée d'une MFIU post-traumatique.

La deuxième grossesse était régulièrement suivie, compliquée de diabète gestationnel traité par de l'insuline. Une échographie anténatale réalisée à 30SA avait montré un polyhydramnios aigu ainsi qu'un aspect distendu et hyperéchogène des anses digestives.

À la naissance, le poids de naissance était de 2400 g (90<sup>e</sup> percentile), le périmètre crânien mesurait 33 cm (90<sup>e</sup> percentile) et la taille était de 48 cm (90<sup>e</sup> percentile). Le score d'Apgar était de huit à la cinquième minute et de dix à la dixième minute. L'examen à l'admission était sans particularité en dehors d'un abdomen discrètement ballonné. L'introduction du régime par une formule du prématuré était faite à j2 de vie. L'évolution a été marquée par l'apparition, à j3 de vie, de diarrhées glaireuses, semi-liquides, avec déshydratation aiguë, perte pondérale à 15% par rapport au poids de naissance et détérioration de l'état hémodynamique. Le nouveau-né a bénéficié d'une alimentation parentérale, d'une ventilation assistée, d'un support hémodynamique et d'une correction des troubles hydro-

électrolytiques en plus d'une antibiothérapie à visée nosocomiale.

L'évolution ultérieure était marquée par l'apparition de diarrhée profuse après chaque tentative d'alimentation entérale par n'importe quelle formule lactée (Lait maternel ou hydrolysate de protéines de lait de vache). Dans le cadre du bilan étiologique de cette diarrhée chronique rebelle d'apparition néonatale, une biopsie intestinale avec examen en microscopie électronique a été réalisée et a conclu à une atrophie villositaire subtotale, avec présence de microvillosités de disposition irrégulière et anormale et présence d'inclusions dans le cytoplasme apical des entérocytes (Fig. 2).

Le séjour a été compliqué par deux infections nosocomiales à *Staphylocoque aureus*, *Pseudomonas aeruginosa* et à *Candida kefyr*. Le nouveau-né est décédé à j50 de vie dans un tableau de déshydratation aiguë malgré un apport liquidien adéquat.

**Observation 2**

Il s'agit d'un nouveau-né de sexe masculin, issu du même couple, deux ans après la naissance de sa sœur décédée. La famille a eu entre temps un enfant de sexe féminin en bonne santé apparente. La grossesse n'était pas compliquée par un diabète gestationnel. Une échographie anténatale réalisée à 30SA a mis en évidence un polyhydramnios ainsi qu'un aspect dilaté et hyperéchogène des anses digestives semblable à celui qui a été observé lors de la deuxième grossesse. Devant l'absence de marqueurs par

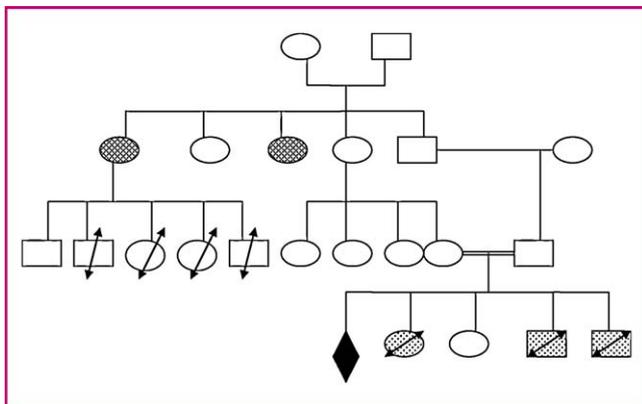


Figure 1. Arbre généalogique.

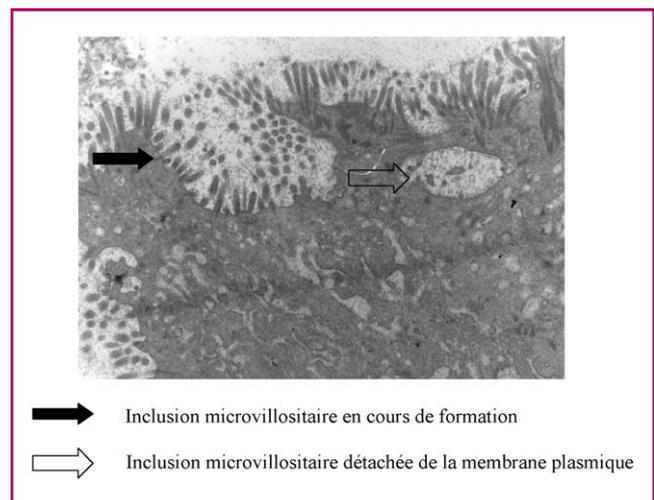


Figure 2. Biopsie intestinale avec examen en microscopie électronique : atrophie villositaire subtotale, avec présence de microvillosités de disposition irrégulière et anormale et présence d'inclusions dans le cytoplasme apical des entérocytes.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4170022>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4170022>

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