




Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

www.em-consulte.com



CAS CLINIQUE

Dystrophie thoracique de Jeune compliquée d'atteinte rénale : étude de deux observations

Asphyxiating thoracic dystrophy with renal involvement: A study of two cases

H. Aloulou*, H. Turki, I. Chabchoub, L. Ben Mansour, T. Kammoun, M. Hachicha

Service de pédiatrie, CHU Hédi Chaker, Sfax, Tunisie

MOTS CLÉS

Syndrome de Jeune ;
Dystrophie thoracique
asphyxiante ;
Insuffisance rénale

KEYWORDS

Jeune syndrome;
Asphyxiating thoracic
dystrophy;
Chronic renal failure

Introduction

La dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune (OMIM 208500) est une ostéocondrodysplasie autosomique récessive rare caractérisée en particulier par une brièveté des côtes, des membres courts avec un nanisme, une polydactylie est parfois notée. Les mains et les pieds sont trapus. Il existe des anomalies du bassin caractéristiques (éperon sus-cotyloïdien quasi pathognomonique). Des atteintes rénales, hépatiques, pancréatiques peuvent également être observées. La variabilité phénotypique est grande et on distingue des formes létales, sévères, modérées et latentes. La majorité des enfants atteints ont une forme sévère et le pronostic est lié essentiellement à l'intensité de l'atteinte respiratoire. Une atteinte rénale sévère peut s'y associer évoluant vers l'insuffisance rénale chronique chez les patients survivant [1,2].

Nous rapportons deux observations de dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune associée à une atteinte rénale.

Observation n° 1

Une fille âgée de sept ans a été hospitalisée pour détresse respiratoire sévère. Dans ses antécédents, elle est issue de parents non consanguins au terme d'une seconde grossesse de déroulement normal. Elle a un frère atteint d'une dystrophie thoracique de Jeune qui est décédé dans un tableau d'insuffisance respiratoire sévère.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : Hajer_aloulou@yahoo.fr (H. Aloulou).

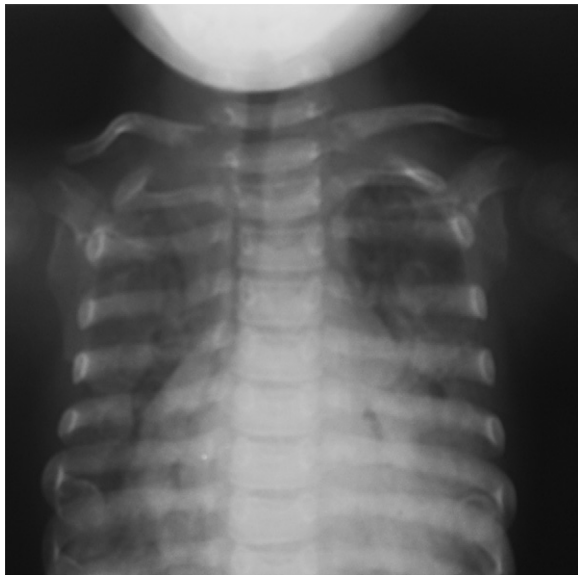


Figure 1. Patiente n° 1 : thorax étroit, cardiomégalie et œdème aigu du poumon.

L'examen à son admission a noté un poids à 12 kg (−4 DS), une taille à 93 cm (−3 DS), un retard des acquisitions psychomotrices et une cécité ; elle était dyspnéique, avec une cyanose des lèvres et des extrémités. La saturation en oxygène était à 63%. L'examen a noté par ailleurs un thorax étroit, des doigts trapus et des pieds valgus. L'auscultation cardiaque a objectivé un bruit de galop et des râles crépitants ont été notés à l'auscultation pulmonaire. L'examen abdominal a montré une hépatomégalie avec un reflux hépatojugulaire.

Le bilan biologique a montré une insuffisance rénale avec :

- une créatinémie était à 580 $\mu\text{mol/l}$ (clairance de la créatinine à 7 ml/minute par mètre cube) ;
- une hyponatrémie à 133 mmol/L ;
- une kaliémie normale ;
- une hypocalcémie à 1,2 mmol/l avec une hypoprotidémie à 57 g/l ;
- une anémie à 5,9 g/dl hypochrome microcytaire.

La radiographie du thorax a montré un thorax étroit, une cardiomégalie avec des opacités alvéolaires évoquant un œdème aigu du poumon (Fig. 1).

L'échographie rénale a montré deux reins de taille réduite mesurant à droite 5 cm et à gauche 6 cm à cortex échogène siège de quelques petits kystes (Fig. 2). L'échographie rénale des deux parents était normale en dehors d'un kyste rénal unique identifié chez le père.

Il s'agit donc d'un syndrome de Jeune compliqué d'une insuffisance rénale chronique au stade terminal. L'électrorétinogramme n'a pu être réalisé vu le mauvais état général de la patiente.

La conduite à tenir était une dialyse péritonéale, une oxygénothérapie, correction de l'hypocalcémie et de l'acidose métabolique. L'évolution a été faite vers l'aggravation de la fonction rénale et l'altération de l'état général, les parents de l'enfant avaient préféré faire sortir leur enfant contre avis médical. L'enfant est décédée à domicile.



Figure 2. Patiente n° 1 : échographie rénale montrant des kystes rénaux.

Observation n° 2

Un nourrisson de sexe masculin, âgé de cinq mois, a été admis pour état de mal convulsif dans un contexte apyrétique. Il est issu de parents non consanguins, d'une seconde grossesse de déroulement normal et menée à terme. Le poids de naissance était à 3100 g, la taille à 50 cm.

Le jour de son admission, survenue de crise convulsive de type clonique généralisée, de durée supérieure à 45 minutes réalisant un état de mal convulsif.

À l'admission, il était apyrétique, son poids était à 5 kg (−2,5 DS), sa taille à 63 cm (moyenne) et son périmètre crânien à 44 cm. La tension artérielle était à 100/50 mmHg ; il avait une pâleur cutanée, une respiration ample acidosique, les doigts et les orteils étaient trapus, le thorax étroit en cloche, le reste de l'examen était sans particularité.

Le bilan biologique a objectivé une anémie à 10,2 g/dl, une hyponatrémie sévère à 118 mmol/l, une acidose métabolique sévère avec pH à 7,03, HCO_3^- à 2,9 mmol/l, une insuffisance rénale avec une urée à 31 mmol/l et une créatinémie à 302 $\mu\text{mol/l}$ (clairance de la créatinine à 8 ml/minute par 1,73 m^2) ; la diurèse était à 1,7 ml/kg par heure, la calciurie était à 2 mg/kg par jour, la densité urinaire à 1010 et le pH urinaire à 6.

Les explorations ont été complétées par une échographie rénale qui a montré deux reins de taille réduite : le rein droit mesurait 39 × 23 × 24 mm et le rein gauche 35 × 20 × 15 mm, avec un cortex hyperéchogène dédifférencié et l'absence de néphrocalcinose.

La radiographie thoracique a montré un thorax étroit évoquant une dystrophie thoracique de Jeune (Fig. 3).

Le diagnostic d'une insuffisance rénale dans le cadre d'une dystrophie thoracique de Jeune était le diagnostic le plus probable. Le nourrisson a été mis sous traitement conservateur de son insuffisance rénale associant calcium, un alpha et sérum bicarbonaté.

L'évolution a été faite vers la persistance d'une insuffisance rénale (clairance de la créatinine à 19 ml/minute par 1,73 m^2), un retard staturopondéral très marqué (poids et taille à −4 DS), et un retard moteur secondaire à l'hypotrophie et à l'amyotrophie. Sur le plan respiratoire,

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4170143>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4170143>

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