

Syndrome de Marfan néonatal : à propos d'un cas au CHU de Cocody, Abidjan RCI

Neonatal Marfan syndrome: a case report at the Teaching Hospital of Cocody, Abidjan.

Dainguy ME¹, Micondo KH², Aké A³, Kouakou C¹, Kouadio E¹, Folquet A¹.

1. Service de Pédiatrie CHU Cocody, Département mère-enfant, Faculté de médecine, Université Felix Houphouët Boigny, Abidjan, Côte d'Ivoire
2. Service de Pédiatrie – Endocrinologie Hôpital Militaire d'Abidjan, Côte d'Ivoire
3. Service de Pédiatrie CHU Yopougon, Département mère-enfant, Faculté de médecine, Université Felix Houphouët Boigny, Abidjan, Cote d'Ivoire

RESUME

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique rare. Il associe de façon variable une atteinte squelettique, cardiovasculaire et oculaire. Nous rapportons ici, un cas typique à travers les aspects cliniques avec un accent particulier sur le diagnostic précoce afin d'élaborer une prise en charge efficace et un meilleur suivi. Il s'agissait d'un nouveau-né amené par ses parents au Centre Hospitalier et Universitaire (CHU) de Cocody, pour malformation congénitale. L'examen clinique a permis d'objectiver un pectus excavatum, une ectopie du cristallin, et une hyperlaxité des poignets. L'échographie cardiaque a permis de retrouver une dilatation de l'aorte et une insuffisance aortique.

Mots clés : Syndrome de Marfan, nouveau-né, aorte, Abidjan.

SUMMARY

Marfan syndrome (MFS) is rare genetic disorder. It can affect variably the skeleton, cardiovascular and ocular systems. We report here a typical case through the clinical feature with a emphasis on early diagnosis in order to effective management and better monitoring. It was a newborn brought by his parents to Cocody University teaching hospital for congenital malformation. The clinical examination noticed pectus excavatum, an ectopy of the crystalline lens, and hyperlaxity of the wrists. Cardiac ultrasound shows an aorta dilatation and aortic insufficiency.

Keywords: Marfan syndrome, newborn, aorta, Abidjan.

INTRODUCTION

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique à transmission autosomique dominante en rapport avec une mutation dans le gène FBN1 sur le chromosome 15 de la fibrilline de type 1 [1]. C'est la plus fréquente des maladies monogéniques responsable d'anévrisme de l'aorte ascendante [2]. Sur le plan cardiovasculaire, elle se traduit par une faiblesse de la paroi aortique qui se dilate progressivement au cours de la vie avec des risques de dissection [2]. Les critères diagnostiques sont cliniques et comportent des critères majeurs (pectus excavatum, dilatation de l'aorte intéressant les sinus de Valsalva et une ectopie du cristallin) et des critères mineurs (un palais ogival, une hyperlaxité des poignets et insuffisance aortique) [2,3]. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né amené par ses parents au CHU de Cocody pour malformation congénitale ayant fait évoquer le syndrome de Marfan sur la base des critères diagnostic, ceci dans le but de souligner l'importance du diagnostic précoce et la nécessité d'une surveillance cardiovasculaire [3].

OBSERVATION

Il s'agissait d'un nouveau-né de sexe masculin issu d'un mariage non consanguin amené par ses parents pour malformation congénitale. La mère était âgée de 35ans, deuxième geste, première parité avec un enfant vivant en bonne santé apparente. On ne notait pas d'antécédents particuliers notamment une malformation, une cardiopathie ou une notion de mort subite dans les deux familles. La mère avait réalisé cinq consultations prénatales avec une chimioprophylaxie anti palustre et antianémique prescrite, bien conduite et la grossesse s'était déroulée sans incident particulier. Une échographie obstétricale réalisée au deuxième trimestre de la grossesse n'avait pas objectivé d'anomalie. Le nouveau-né est né à terme par voie basse en présentation céphalique dans un contexte de souffrance fœtale aigue avec un poids de naissance de 3750 grammes (+1 DS), une taille de 57cm (+ 2,5 DS), un périmètre crânien de 38cm (+3 DS) et un score d'APGAR à 6 à la 5^{ème} minute. A l'examen clinique il était

noté une mauvaise impression générale, un cri faible, une hypotonie généralisée, une hypo réactivité au stimulus et des réflexes archaïques émoussés. Il présentait une dysmorphie faciale à l'étage supérieur dont une fontanelle antérieure large (longueur =7cm et largeur =3,5 cm) et une disjonction des sutures. Les joues étaient flasques avec une peau tombante. Au niveau de l'étage moyen, le nez était pointu, les oreilles étaient bas implantées avec un micrognathisme et un palais ogival. Par ailleurs les doigts et les orteils étaient longs et minces (arachnodactylie). Le signe du pouce dit de « Steinberg » était positif (lorsqu'on met le pouce dans la paume, en le recouvrant avec les autres doigts, le pouce dépasse d'au moins une phalange le rebord de la main) (figure 1).



Figure 1 : Signe du pouce dit de « steinberg » positif

L'examen des autres appareils avait permis de retrouver un pectus excavatum au niveau du thorax et une ectopie du cristallin à l'examen ophtalmologique. (figures 2 et 3).

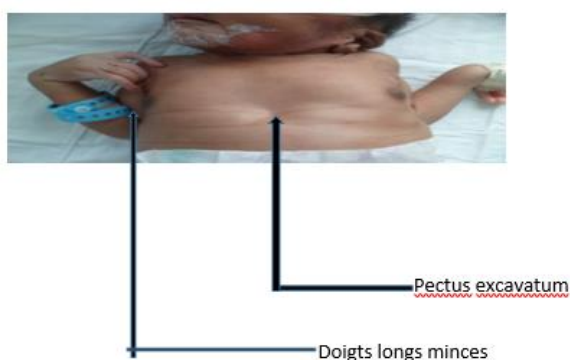


Figure 2 : Pectus excavatum et arachnodactylie

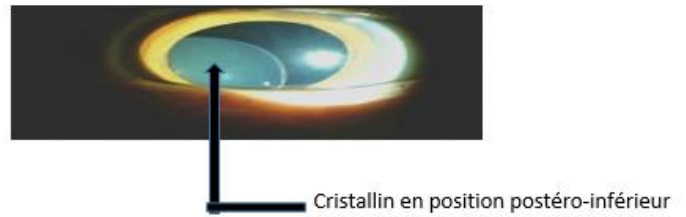


Figure 3 : ectopie du cristallin

A la lumière des caractéristiques cliniques, des investigations génétiques ont été demandées pour rechercher une mutation génétique spécifique de l'affection mais les tests cytogénétiques n'ont pu être réalisés. Cependant, l'échographie cardiaque a permis d'objectiver une dilatation de l'aorte maximale au niveau du sinus de Valsalva (z score=6) et une insuffisance aortique (figure 4).

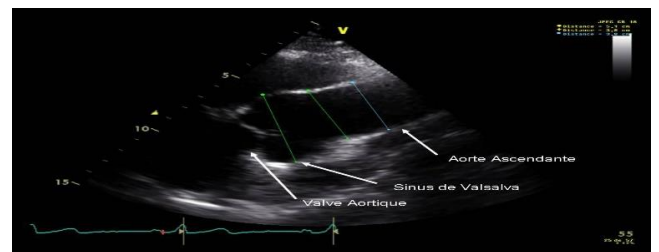


Figure 4 : dilatation du sinus de valsalva

DISCUSSION

Le Syndrome de Marfan est une maladie héréditaire du tissu conjonctif avec une sévérité du phénotype dans les systèmes squelettiques, oculaires et cardiovasculaires. La fréquence est estimée à 2-3 cas pour 10,000 naissances [4, 5]. Le syndrome de Marfan est défini par des critères essentiellement cliniques. Il faut retrouver une atteinte de trois systèmes avec au moins deux signes majeurs [2]. Sur le plan cardiovasculaire, il se traduit par une faiblesse de la paroi aortique qui se dilate progressivement au cours de la vie avec un risque de dissection. L'atteinte rhumatologique se traduit par une arachnodactylie (80%) et un pectus excavatum (50 %). L'atteinte ophtalmologique est dominée par l'ectopie du cristallin (65%) et une cornée plate (40 %) [2,3]. Le présent cas clinique présentait l'atteinte de trois systèmes à savoir squelettique, cardiovasculaire et oculaire. Les critères majeurs pour le diagnostic étaient le pectus excavatum, la dilatation de l'aorte (sinus de Valsalva) et l'ectopie du cristallin. Les

critères mineurs présents étaient le palais ogival, l'hyperlaxité des poignets et l'insuffisance aortique minime.

La gravité du syndrome de Marfan vient du risque de dissection aortique qui est précédé d'une dilatation aortique, si bien que le diamètre aortique est le meilleur marqueur du risque de dissection que présente un patient. L'atteinte aortique prédomine sur la partie initiale de l'aorte (sinus de Valsalva) [2]. La mutation dans le gène de la fibrilline en cause entraîne une anomalie des fibres d'élastine impliquée dans la constitution de la paroi aortique expliquant la fragilité de la paroi aortique qui devient « rigide » avec perte de son élasticité [1,6]. La dilatation aortique retrouvée dans ce cas clinique prédominait au niveau du sinus de Valsalva. Elle est un des critères majeurs du diagnostic de la maladie, et sa reconnaissance est fondamentale [7].

Chez le nouveau-né, le syndrome de Marfan est une variété rare qui est génotypiquement et phénotypiquement différent du syndrome de Marfan classique et a un tableau clinique plus sévère et un mauvais pronostic [8]. Il faut toutefois notifier dans notre contexte, la difficulté de mettre en évidence les anomalies génétiques retrouvées dans le syndrome de Marfan par de tests cytogénétiques du fait du plateau technique insuffisant et de la cherté des examens vu que le Salaire Minimum Interprofessionnel Garanti (SMIG) est de 60 000 francs CFA [9]. Le traitement préventif de la dissection de l'aorte repose sur l'éducation du patient, l'administration de bêtabloquants, la surveillance échocardiographie régulière et la chirurgie de remplacement de l'aorte ascendante [10,11]. Mais en cas de dissection de l'aorte ascendante l'indication d'une intervention chirurgicale s'impose en urgence. En raison de la gravité des problèmes cardiovasculaires, le syndrome de Marfan néonatal a une morbidité et une mortalité plus élevées que le Marfan classique [4], par conséquent, le praticien devrait expliquer les complications pré et post opératoires aux familles et la nécessité d'une approche multidisciplinaire. Dans le présent cas, il a été proposé une surveillance échocardiographique régulière et une chirurgie de remplacement de l'aorte ascendante.

CONCLUSION

Le syndrome de Marfan néonatal est un syndrome malformatif dont le pronostic vital peut être péjoratif. La sévérité est très variable d'un individu à l'autre, il est donc important de faire un diagnostic précoce afin d'élaborer une prise en charge efficace et un meilleur suivi.

REFERENCES

- 1- Yazdan G, Keyhan S.Z, Seyed-Eshagh M-M, Nima P. Neonatal Marfan Syndrome: Report of Two Cases Iran J Pediatr, 2013; 23 (1):113-117.
2. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am J Med Genet 1996 ; 62(4) :417-26.
3. Laffargue F, Lienhardt-Roussie A, Lacombe D, Delrue M.-A. Signes cliniques évocateurs d'un syndrome de Marfan chez l'enfant de moins de 10 ans. Archives de Pédiatrie 2013; 20 :1193-1200
4. Wan-Shiung Liu and Te-Jen Chen. Neonatal Marfan Syndrome - A Case Report. Acta Cardiol Sin 2004; 20 :171-5.
5. Elliott J, Samuel J, Satish A. A Case of Neonatal Marfan Syndrome: A Management Conundrum and the Role of a Multidisciplinary Team. Hindawi Publishing Corporation Case Reports in Pediatrics 2017, Article ID 8952428, 1- 6.
6. Boileau C, Jondeau G, Mizuguchi T, Matsumoto N. Molecular genetic of Marfan syndrome. Curr Opin Cardiol 2005; 20 (3) :194-200.
7. Roman M, Devereux R, Kramer-Fox R, O'Loughlin J. Two-dimensional echocardiographic aortic root dimensions in normal children and adults. Am J Cardiol 1989; 64 (8): 507-12.
8. Anna Sol e-Ribalta, Neonatal Marfan Syndrome: A Rare, Severe, and Life-Threatening Genetic Disease J Pediatr 2019; 211:221.
9. Journal Officiel de la République de Côte d'Ivoire. Décret n° 2013-791 portant revalorisation du Salaire minimum interprofessionnel garanti, en abrégé SMIG. Journal Officiel N° 01 spécial du vendredi 03 janvier 2014.
10. Habashi J, Judge D, Holm T, et al. Losartan, an AT1 antagonist, prevents aortic aneurysm in a mouse model of Marfan syndrome. Science 2006; 312 (5770) :117-21.
11. Ladouceur M, Fermanian C, Lupoglazoff J, et al. Effect of betablockade on ascending aortic dilatation in children with the Marfan syndrome. Am J Cardiol 2007; 99(3): 406-9.