

Ministère de l'enseignement
Supérieur et de la Recherche
Scientifique

République du Mali
Un peuple-Un But-Une Foi

UNIVERSITÉ DES SCIENCES, DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO



LA FACULTE DE MEDECINE ET D'ODONTO-
STOMATOLOGIE

MEMOIRE DE FIN DE DIPLOME UNIVERSITAIRE
D'ECHOGRAPHIE

DIAGNOSTIC ANTENATAL D'UN CAS DE
NANISME THANATOPHORE TYPE 1 ET
REVUE DE LA LITTERATURE AU CHU
GABRIEL TOURE

Année universitaire 2022-2023

N°.....

Présenté et soutenue publiquement le 02/08/2023 devant la
faculté de médecine et d'odontostomatologie Par :

Dr SANOGO SOUMAILA

Pour obtention du Diplôme universitaire d'échographie

JURY

Président : Pr THERA TIOUKANI

Membres : Dr DAO ADAMA

Dr SIMPARA NOUHOUM

Dr KONATE DRISSA KARIBA

DEDICACE

Au Seigneur, Dieu le Tout Puissant pour sa protection et son assistance tout au long de ma vie.

A ma mère : feu Aissata Coulibaly

Je ne saurai te remercier car si je suis à ce stade de ma vie, c'est grâce à toi. Tu étais prévoyante et exigeante dans mes éducations. Mère rien ne peut exprimer le degré du manque de ton absence je te souhaite un repos éternel auprès du seigneur dans le paradis.

A ma fiancée feu Djénéba Dembélé :

Djess, que de mélancolie suite à ta perte inattendue, depuis le 25 octobre 2023 jusque-là aucune journée ne passe sans que je ne pense à toi. Seul Dieu pouvait décider ainsi. Partir à la fleur de l'âge si brutalement, sache que je n'étais pas préparé pour ça, vivre sans toi. Que Dieu te pardonne et le paradis ton dernier demeure.

A ma grand-mère :

Tu as été et tu es plus qu'une mère pour moi, que le bon Dieu te récompense ici-bas et dans l'au-delà. Mon souhait le plus ardent est de te voir recouvrir la sante.

A mes oncles Kéléligui KEITA et Seydou COULIBALY :

Recevez mes salutations les plus distingués, pour tous ce que vous avez été en absence de ma mère.

A mon frère Cheick Oumar YAFFA : tu es une bénédiction a ma vie, merci d'être ma meilleure. Je ne pourrai jamais rembourser tes dettes mais je te promet d'être là pour le meilleur et le pire. Je salues Alala notre chérie l'incarnation de la gentillesse.

REMERCIEMENT

Dr Dao Adama, Dr Simpara Nouhoum, Dr Konate Drissa Kariba : recevez mes sincères remerciement pour avoir accepter de siéger dans ce jury. Et soyez remercié pour l'efforts fourni pendant notre apprentissage dans ce diplôme universitaire.

Pr Youssouf Traore :

Cher maitre, Vous nous avez fait un grand honneur en ouvrant ce diplôme universitaire d'échographique gynécologie et obstétrique. Votre rigueur scientifique, vos qualités pédagogiques hors pair et votre don de synthèse des leçons font de vous un exemple. Nous serons toujours à vos services. Veuillez trouver ici cher Maitre l'expression de notre sincère gratitude et de notre profond attachement. Puisse Allah vous accorde une longue vie (amen).

AProfesseur Ibrahima TEGUETE :

Cher maître, merci pour tous. Votre disponibilité, votre soutien indéfectible et votre sympathie; vous avez été plus qu'un enseignant, rigoureux, simple, gentil et aimable. Merci pour vos précieux conseils et votre encadrement de qualité. Vous avez eu une influence si positive pendant notre étude ! Veuillez accepter mes remerciements pour l'avoir inspiré chaque jour. Vous êtes le genre de professeur que je ne pourrais jamais oublier ! Merci pour tout ! Ce travail est tout à fait à votre honneur. Qu'il soit le témoin de ma profonde gratitude. Que Dieu vous bénisse, ainsi que toute votre descendance et vous accorde tout ce que votre cœur désire.

Pr Mounkoro Niani :

Cher maitre, Merci d'être un enseignant vraiment exceptionnel. Votre passion pour l'enseignement et votre dévouement envers vos élèves se manifestent dans tout ce que vous faites. Je vous remercie de m'avoir aidé à trouver ma véritable passion et à revoir mes objectifs. Je vous en suis réellement reconnaissant !

Pr Tioukani Thera :

Cher maitre, votre rigueur, votre disponibilité, votre souci du travail bien fait et votre faculté d'écoute ont forcé notre admiration. Vous nous avez reçus avec beaucoup

Mémoire diplôme universitaire échographie gynécologie et obstétrique : //
Dr SANOGO SOUMAILA

NANISME THANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET
REVUE DE LA LITERATURE

d'amabilité ; nous en avons été touchés. Soyez rassurée honorable maître de notre reconnaissance éternelle.

Pr AMADOU Bocoum :

Cher maitre, votre disponibilité nous a été très bénéfique, vous avez été pour nous un bon guide; c'est le moment de le dire vous êtes un exemple à suivre. Durant notre formation de DES et d'échographie auprès de vous, nous avons pu apprécier et admirer le maître que vous êtes et nous ne cesserons jamais d'imiter votre compétence vos qualités scientifiques et humaines. Trouvez ici l'expression de nos sincères remerciements. Que le tout puissant vous garde longtemps auprès de nous.

Dr Bocary sidy Koné :

Cher maitre, l'étendue de votre savoir, votre rigueur scientifique, vos qualités professionnelles humaines et sociales font de vous un maître accompli. Nous sommes très fiers d'être compté parmi vos étudiants . Respectez et respectable, trouvez ici cher Maître, l'expression de notre gratitude et notre profonde reconnaissance.

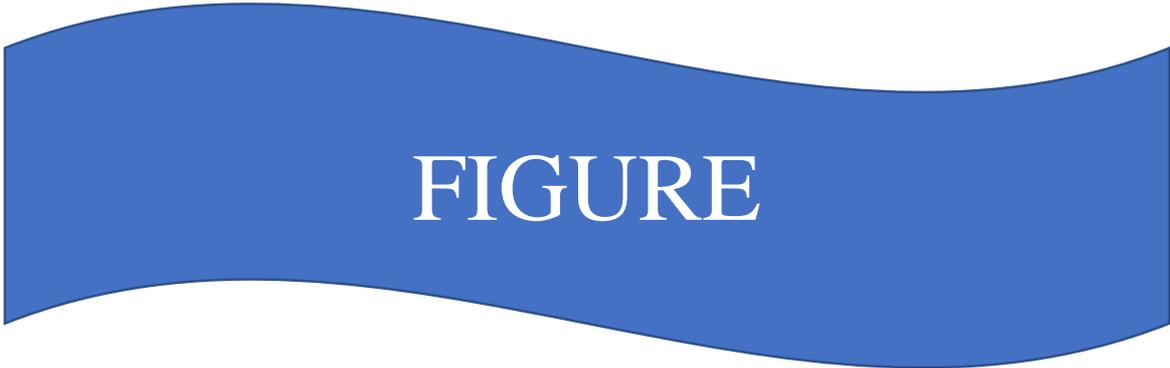
TABLE DES MATIERES

TABLE DES MATIERES

DEDICACE	I
REMERCIEMENT	II
LISTE DES FIGURES	VIII
I- Introduction :.....	2
II-OBJECTIFS	4
2-1. OBJECTIF GENERAL	4
2-2. OBJECTIFS SPECIFIQUES	4
III-Généralités	6
3-1- Définition	6
3-2- Épidémiologie	6
3-3 – Pathogénie	6
3-4 – Diagnostic	7
3.4.1. Diagnostic positif :.....	7
3-4-2 Diagnostic échographique	13
3-5 – Évolution	14
3-6 Intervention thérapeutique et suivi:	14
IV – OBSERVATION : NOTRE CAS	16
4-1 - Caractéristiques de la patiente	16
4-2 - Histoire de la grossesse	16
4-3-Histoire de la maladie :.....	16
4- 5 – Examen clinique	21
4-7. Notre conduite pratique	22

NANISME THANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET
REVUE DE LA LITERATURE

V – DISCUSSION	25
VI. CONCLUSION	26
BIBLIOGRAPHIE	29



FIGURE

LISTE DES FIGURES

Figure 1: Mutation hétérozygote FGFR3	7
Figure 2: Radiographie du membre supérieur d'un enfant de deux ans.....	8
Figure 3: le nanisme thanatophore : gène codant pour un facteur de croissance fibroblastique exprimé dans le cartilage de croissance (FGFR3 = fibroblast growth factor 3) ; récepteur de la tyrosine kinase	13
Figure 4 : échographie obstétricale réalisée à 26 SA montrant : un crâne normal (A), un raccourcissement des membres et des fémurs incurvés (B et C) et une étroitesse de la cavité thoracique (C, têtes de flèche)	14
Figure 5 : la coupe sagittale du diamètre bipariétale a 22SA a la clinique KENEYASSO	17
Figure 6: La coupe longitudinale de la longueur fémorale incurvée a 22SA réalisée à la clinique KENEYA.	18
Figure 7 : Coupe sagittale montrant l'activité cardiaque du fœtus a 30SA a la clinique médicale BANAN	18
Figure 8 : coupe frontale montrant la face à la recherche de bec de lièvre à la clinique médicale BANAN	19
Figure 9 : Coupe sagittale montrant une hydramnios à la clinique médicale BANAN	19
Figure 10 : coupe sagittale montrant le membre inférieur à la clinique médicale BANAN	20
Figure 11 : la coupe de la longueur fémorale à la clinique médicale BANAN	20
Figure 12 : Coupe sagittale montrant le membre supérieur à la clinique médicale BANAN.....	21
Figure 13 : vue de face du mort-né macéré avec un syndrome de nanisme thanatophore de type 1	23
Figure 14 : vue de face avec mesures cranio-caudales du mort-né macéré présentant le nanisme thanatophore type 1.....	23

NANISME THANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET
REVUE DE LA LITERATURE

Figure 15 : vue du dos avec les mesures cranio-caudales du mort-né macéré présentant un nanisme thanatophore de type 124

Figure 16 : vu de profil du mort-né macéré atteint du syndrome de nanisme thanatophore de type 124



INTRODUCTION

I- INTRODUCTION :

Le nanisme thanatophore ou la dysplasie thanatophore (DT) du thanatophorus en grec signifie "portant la mort") est une dysplasie osseuse létale rare et la forme relativement courante de dysplasie squelettique néonatale qui se présente souvent comme une mort fœtale tardive[1,2]. Les nourrissons qui naissent vivants avec cette maladie meurent presque invariablement le premier ou le deuxième jour après la naissance. C'est une malformation très rare avec une incidence de 1,68-8,3 pour 100 000 naissances [2]. Cependant tous les cas résultent de nouvelles mutations. Il est causé par une mutation du gène Fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3), localisé sur le bras court du chromosome 4 [3]. Il se manifeste par une insuffisance marquée de développement du squelette avec des membres courts. Traditionnellement, le diagnostic anténatale est assuré par l'échographie pendant que le diagnostic postnatal du nanisme thanatophore était basé sur une anomalie radiographique du squelette du nouveau-né. Le nanisme thanatophore est classée en deux types basé sur la présence ou l'absence d'un crâne en « feuille de trèfle » ou la présence de fémurs court et incurvés/droits. En raison du risque élevé de mortalité postnatale de cette malformation, le diagnostic du nanisme thanatophore doit être réalisé en anténatal par une échographie. Nous rapportons un cas du nanisme thanatophore diagnostiqué a l'échographie à 22SA +2 jour et faire une revue de la littérature.



OBJECTIFS

II-OBJECTIFS

2-1. OBJECTIF GENERAL

Décrire une forme rare de nanisme thanatophore diagnostic anténatal : à propos d'un cas et revue de la littérature.

2-2. OBJECTIFS SPECIFIQUES

- ✚ Faire une revue de la littérature de nanisme thanatophore
- ✚ Décrire le cas clinique de nanisme thanatophore
- ✚ Établir le pronostic



GÉNÉRALITÉS

III-GÉNÉRALITÉS

3-1- Définition

Le nanisme thanatophore ou la dysplasie thanatophore (DT) du thanatophorus en grec qui signifie "portant la mort" est une dysplasie osseuse létale rare et la forme relativement courante de dysplasie squelettique néonatale qui se présente souvent comme une mort fœtale tardive[1,2].

3-2- Épidémiologie

La prévalence du nanisme thanatophore variait de 0,21 à 0,30 pour 10 000 naissances vivantes (1/33 330 à 1/47 620 naissances vivantes) ; Au Texas, les pères âgés de 25 à 29 ans, de 30 à 34 ans, de 35 à 39 ans et de 40 ans présentaient des taux significativement plus élevés de nanisme thanatophore de novo chez leur progéniture par rapport aux pères plus jeunes. Les rapports de côtes de prévalence ajustés étaient de 2,8 (IC à 95 % ; 1,2, 6,7), 2,8 (IC à 95 % ; 1,0, 7,6), 4,9 (IC à 95 % ; 1,7, 14,3) et 5,0 (IC à 95 % ; 1,5, 16,1),[4]

3-3 – Pathogénie

Le nanisme thanatophore résulte de la mutations de substitution dans le gène FGFR3 (Figure 1), qui surviennent par suite d'erreurs de copie pendant la mitose. Des mutations de substitution dans les cellules germinales paternelles pourraient survenir à n'importe quel moment de la vie masculine adulte, de l'enfance ou de la vie fœtale. S'ils se produisent dans les cellules souches, ils peuvent persister indéfiniment. Dans le Texas, nous avons confirmé la forte association entre l'âge paternel plus avancé et ces malformations congénitales qui ont été rapporté par des études antérieures [5,6]. Cela suggère que les malformations congénitales les programmes de surveillance pourraient être une source acceptable de constatation des cas d'achondroplasie et nanisme thanatophorique. Cependant, si des cas sont obtenus à partir de programmes de surveillance des malformations congénitales, les dossiers médicaux ou les tests génétiques doivent être utilisés pour confirmer les diagnostics.

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

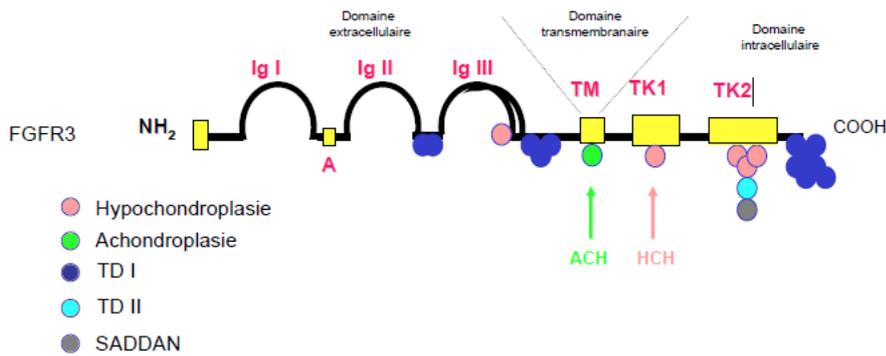


Figure 1: Mutation hétérozygote FGFR3

3-4 – Diagnostic

3.4.1. Diagnostic positif :

Il existe plusieurs dysplasies squelettiques qui peuvent se présenter de manière similaire au nanisme thanatophore (Tableau 1). En particulier , des conditions telles que l'ostéogénèse imparfaite, l'hypophosphatasie, l'hypochondroplasia et le nanisme thanatophorique doivent être envisagées chez un fœtus présentant des membres courts. L'achondroplasia peut être diagnostiquée par des caractéristiques présentes à l'examen échographique et clinique (voir figure 2) [7] . le clinicien doit déterminer à l'échographie si l'âge de la grossesse trouvé a la mesure de la longueur fémorale du fœtus sont proportionnés ou disproportionnés par rapport à l'âge de la grossesse trouver à la coupe du bipariétale et les mesures du tronc sont importantes pour faire cette détermination [8] . La présence d'une grosse tête est évocatrice d'achondroplasia ou de thanatophore.

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE
DE LA LITERATURE



Figure 2: Radiographie du membre inferieur droit d'un enfant de deux ans

Tableau 1 : Dysplasies squelettiques pouvant se présenter de manière similaire à l'achondroplasie

DYSPLASIE	CARACTÉRISTIQUE DU SQUELETTE	CARACTÉRISTIQUE NON SQUELETTIQUE	CARACTERISTIQUES RADIOGRAPHIQUES
MORTEL			
Achondrogenèses type I	Crâne mou, visage rond, poitrine courte et ronde, membres très courts	Poly-hydramnios	Crâne mal ossifié ; côtes courtes, avec fractures ; vertèbres non ossifiées ; petit bassin ; fémurs courts et larges avec pointes métaphysaires, courts larges tibias et fibula
Achondrogenèses type II, hypo-chondrogenèse	Grosse tête, visage plat avec fente palais, tronc court, membres très courts (micromelie)	Hydrops fœtal, abdomen distendu	Manque de minéralisation vertébrale ; membres courts (tous segments) ; crâne élargi avec ossification normal
Dystrophie thoracique asphyxiante	Face normale, poitrine étroite et longue, raccourcissement variable des membres	Insuffisance pulmonaire mortelle	Crâne et vertèbres normaux ; côtes très courtes avec ventouses antérieures ; membres courts avec une partie proximale large métaphyses fémorales ; ossification prématurée de

			épiphyse fémorale proximale
ATELOSTEOGENESE			
Type I	Visage plat avec fente palatine, micrognathie, poitrine très étroite, membres très courts (rhizomeliques), avec déformation en equinivalgie, luxations articulaires	Prématurité, mortinaissance	Vertèbres plates avec des fentes coronales et sagittales ; scoliose; côtes courtes (11 paires); petit bassin avec élargissement encoche sacrosciatique ; membres courts; humérus "pilon" et fémurs ; fibulas absentes ; métacarpiens courts, premiers métacarpiens triangulaires ; genoux disloqués
Type II	Fente palatine, poitrine étroite, membres courts avec luxations, déformation du varus équin,	Stenose laryngée, foramen ovale perméable	Fentes vertébrales coronales et sagittales occasionnelles ; courte côte ; encoche sacrosciatique normale ; court "haltère" humérus et fémurs, petites fibules ; grande seconde et troisième métacarpiens ; petites phalanges médianes rondes

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

Dysplasie campomelique	Crane large, petit visage avec pont de nez plat, petit menton (palais mou gauche), petite poitrine étroite , cuisse et jambes arquées, avec fossette sur la jambe	Poly-hydramnios, anomalie congénitale cardiaque, organe génitaux externes féminins chez les hommes XY	Grand calvarium dolichocéphale avec des orbites peu profondes ; côtes courtes et ondulées, souvent 11 paires ; hypoplasie omoplate ; petites vertèbres plates ; bassin haut et étroit ; membres relativement longs et minces avec fémurs fléchis et tibias courts
NON MORTEL			
Achondroplasie	Grand crâne, bosse frontal, pont de nez plat, cou court ; poitrine légèrement étroite ; raccourcissement proximale des membres; trident court mains, courtes proximales et phalanges moyennes ; laxité articulaire; cyphose thoraco-lombaire	Hypotonie : sténose spinale provoque une compression vertébrale ; petit foramen magnum peut provoquer une hydrocéphalie et apnée	Grand calvarium, petit foramen magnum, base courte ; diminution de l'espace inter-pédiculaire lombo-sacré, pédicules courts ; côtes courtes avec ventouses antérieures ; humérus et fémurs courts ; fibules relativement longues ; poussée métaphysaire; petites ailes iliaques
Chondrodysplasie punctata, lié à l'X récessif	Hypoplasie des phalanges distales ; hypoplasie	Cataractes ; perte auditive ; congénital ichtyose,	Hypoplasie phalangienne distale ; épiphyses

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

	sévère du nez ; court stature	anosmie et hypogonadisme (en contigus patients de délétion de gène)	pointillées de os longs ; pointillé para-vertébral
Dysplasie diastrophique	Crâne normal ; fente palatine ; micrognathie; poitrine normale à naissance; membres très courts; les pouces placé en proximal et en adduction (pouce de l'auto-stoppeur); grave varus équin des pieds; limité mouvement de nombreuses articulations	Masses kystiques dans les oreillettes (épis de chou-fleur) pendant enfance ; surdité causée par manque ou fusion d'osselets ; auditif externe étroit canal	Ossification prématurée du cartilage costal ; étroit espaces inter-pédiculaires L1–L5 ; scoliose ; court membres ; cubitus et péroné disproportionnellement courts (mésomélie); métaphyses larges et évasées ; premier ovoïde métacarpiens; symphalangisme variable de la partie proximale articulations interphalangiennes
Spondylo-épiphysaire dysplasie congénitale	Visage plat ; fente palatine; membres courts	Petite enfance : trachéomalacie ; Enfance : myopie et décollement de rétine, audition perte, intelligence normale	Hypoplasie frontale et maxillaire ; vertèbres plates ; petit bassin avec toit acétabulaire irrégulier ; courts membres ; mains et pieds normaux

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

Le diagnostic clinique est posé devant un raccourcissement très important des fémurs et des humérus (Figure 2). Souvent sont associés le thorax très court, la longueur du tronc normal, la grosse tête ou macrocéphalie et un excès de liquide amniotique traduisant l'hydramnios. Le nanisme thanatophore est classée en deux types (DT1 et DT2) basé sur la présence ou l'absence d'un crâne en « feuille de trèfle » ou présence de fémurs incurvés/droits [9]. Ainsi nous avons le type I qui est le plus fréquent caractérisé par le fémur court et incurvé et le crâne normal. Le type II se caractérise par la déformation du crâne et le fémur plus long et droit. En raison du risque élevé de mortalité postnatale de cette malformation, le diagnostic de nanisme thanatophore doit être réalisé en anténatal par une échographie.

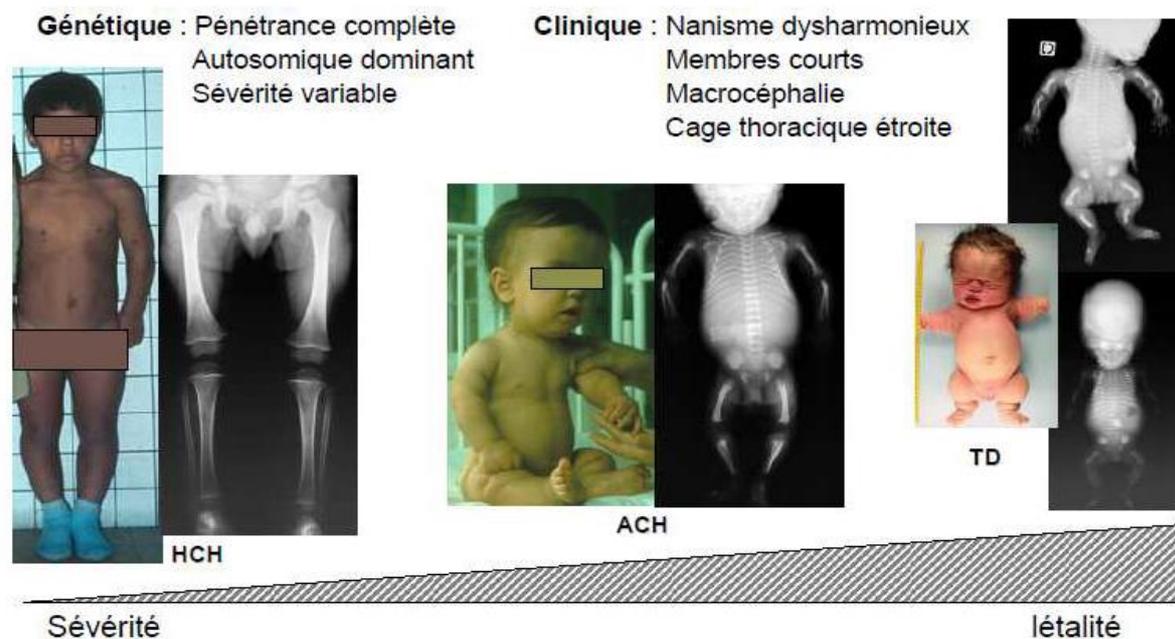


Figure 3: Évolution du nanisme de la sévérité à la létalité.

3-4-2 Diagnostic échographique

L'échographie réalisée (Figure 3) permet de mettre en évidence le sexe du fœtus, le volume de la tête, un thorax peu développé, un abdomen de volume normal et surtout le raccourcissement des os des quatre membres avec des fémurs qui sont incurvés et avec un rapport BIP/LF inférieur à la normale.

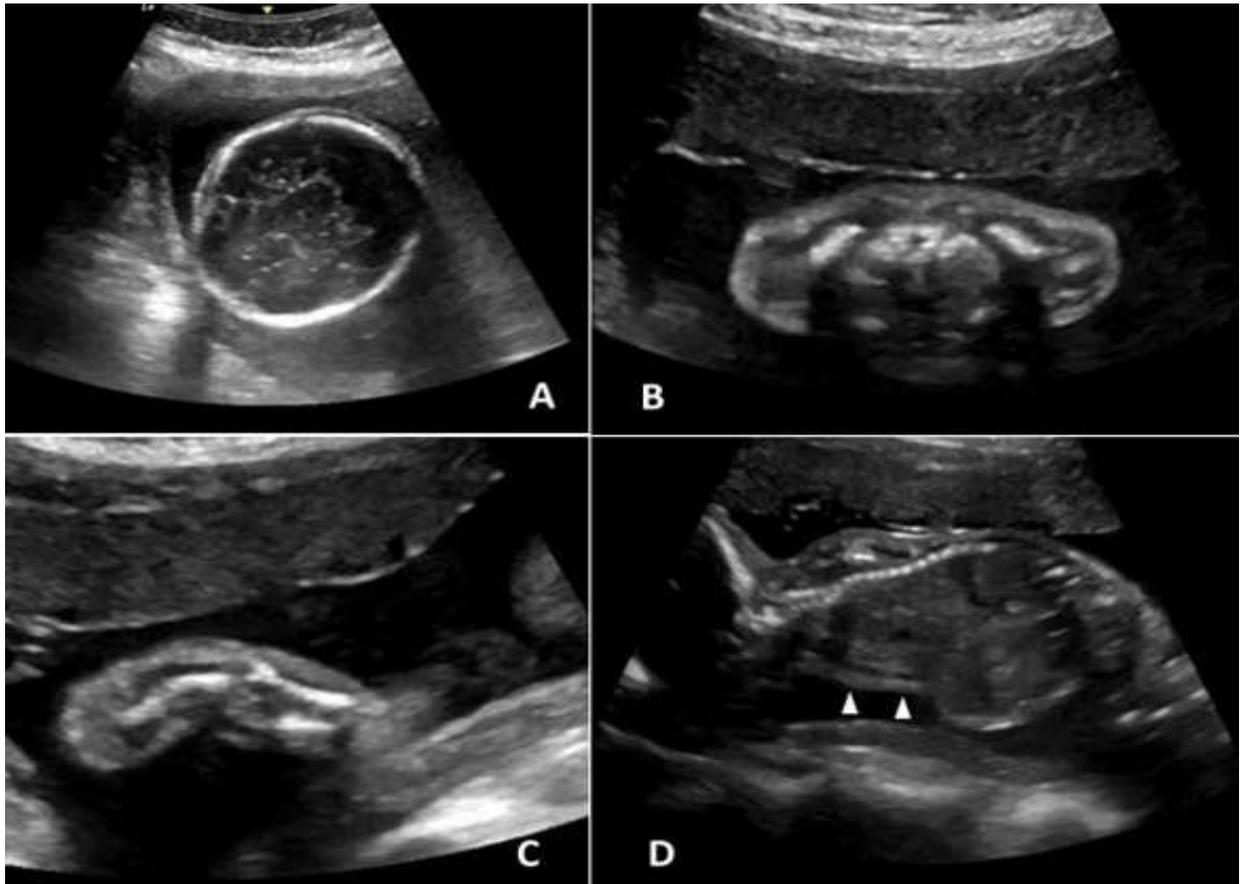


Figure 4 : échographie obstétricale réalisée à 26 SA montrant : un crâne normal (A), un raccourcissement des membres et des fémurs incurvés (B et C) et une étroitesse de la cavité thoracique (C, têtes de flèche)

3-5 – Évolution

L'évolution est toujours létale et une interruption médicale de la grossesse devrait être proposée en cas de diagnostic anténatal [10]. Il se pose alors un double problème. Celui du diagnostic différentiel à l'imagerie médicale avec les autres formes de dysostoses fœtales non létales et celui de la prise en charge psychologique des parents devant les cas de désir très prononcé de maternité.

3-6 Intervention thérapeutique et suivi:

Une interruption médicale de la grossesse sur décision du couple après information éclairée sur la pathologie fœtale. Une photo du fœtus et une radiographie corps entier post-mortem peut être réalisées et confirmé le diagnostic de nanisme thanatophore de type I ou II.



OBSERVATION : CAS CLINIQUE

IV – OBSERVATION : NOTRE CAS

4-1 - Caractéristiques de la patiente

Il s'agissait de Mme FD âgée de 36 ans, ménagère, elle est l'épouse de Mr DD 40 ans, de profession agent de sécurité, tous domiciliés à KENIEBA. Elle est cinquième geste, quatrième pare, vivant quatre, elle est séropositive au VIH de type 1 et type 2 sous traitement cependant elle a bénéficié d'une césarienne en 2021 pour position transversale.

4-2 - Histoire de la grossesse

Mme FD a bénéficié de deux consultations prénatales à la clinique KENEYASSO de KENIEBA par un médecin généraliste. La supplémentation en fer, la vaccination antitétanique et la prévention contre le paludisme n'ont pas été assurées.

4-3-Histoire de la maladie :

C'est lors d'une consultation prénatale qu'une échographie réalisée par un appareil HITACHI ODYSEE - 525 mini de trois sondes : 3,5 MHz. écho DOPPLER 7.5MHz et endo-vaginale; avec option couleur et pulse a objectivé (figure 5 et 6) un grand écart d'âge entre la coupe sagittale du diamètre bipariétal à 56mm correspondant 22SA +2jour et la coupe longitudinale de la longueur fémorale à 15,9mm donnant un âge gestationnel de 14SA +4 jours. Il existe une différence de plus de 8SA d'où la suspicion de nanisme à 22SA +2jours. Elle a été référée à la clinique BANA le 11/06/2023

Examen échographique à la clinique BANA

L'examen a été réalisé sur LOGIC 400 muni d'une Sonde 3,5 et 7.5MHZ. a Mise en évidence (figure 6 ; 7 ;8 ;9 ;10 et 11) en intra utérine d'une grossesse mono fœtale évolutive dont la biométrie est la suivante : la coupe axiale du périmètre crânien a permis d'avoir un bipariétale est à 80mm soit 32SA+ 02J et la coupe de la longueur fémorale incurvée est égale à 17mm correspondant à un âge de 15SA, la coupe axiale de l'abdomen permet d'avoir un contours abdominal à 246mm. Cette biométrie correspond à un âge gestationnel de 30SA + 04J. L'activité cardiaque est présente et régulière à 141BTT par minute. Mouvements actifs fœtaux présents. Absence

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

d'anomalie morphologique fœtale visible ce jour. Le placenta est fundique postérieur bien inséré, loin du col; grade II de maturation selon GRANNUM. Le liquide amniotique est augmenté de quantité avec la grande citerne a 17 cm. La présentation céphalique ce jour Le poids fœtal moyen est estimé à 1563grammes, le sexe est féminin. NB : tous les os longs sont courts avec une importante disproportion entre l'âge du fémur et de la longueur bipariétale (syndrome de Nanisme)

CONCLUSION:

Grossesse mono fœtale intra utérine évolutive de 30SA+ 04J avec syndrome de nanisme et hydramnios DPA : vers le 21 Juillet 2023+ /- 15jours.

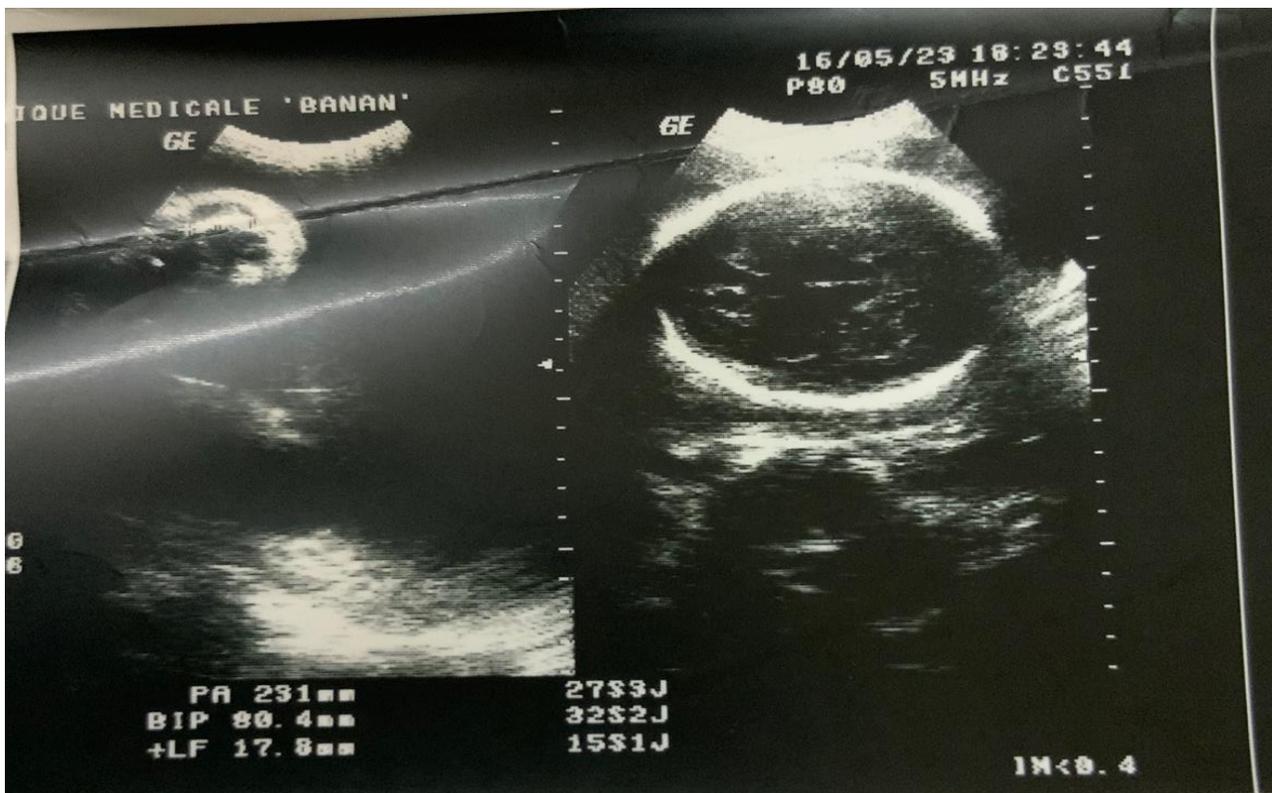


Figure 5 : la coupe sagittale du diamètre bipariétale a 22SA.

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

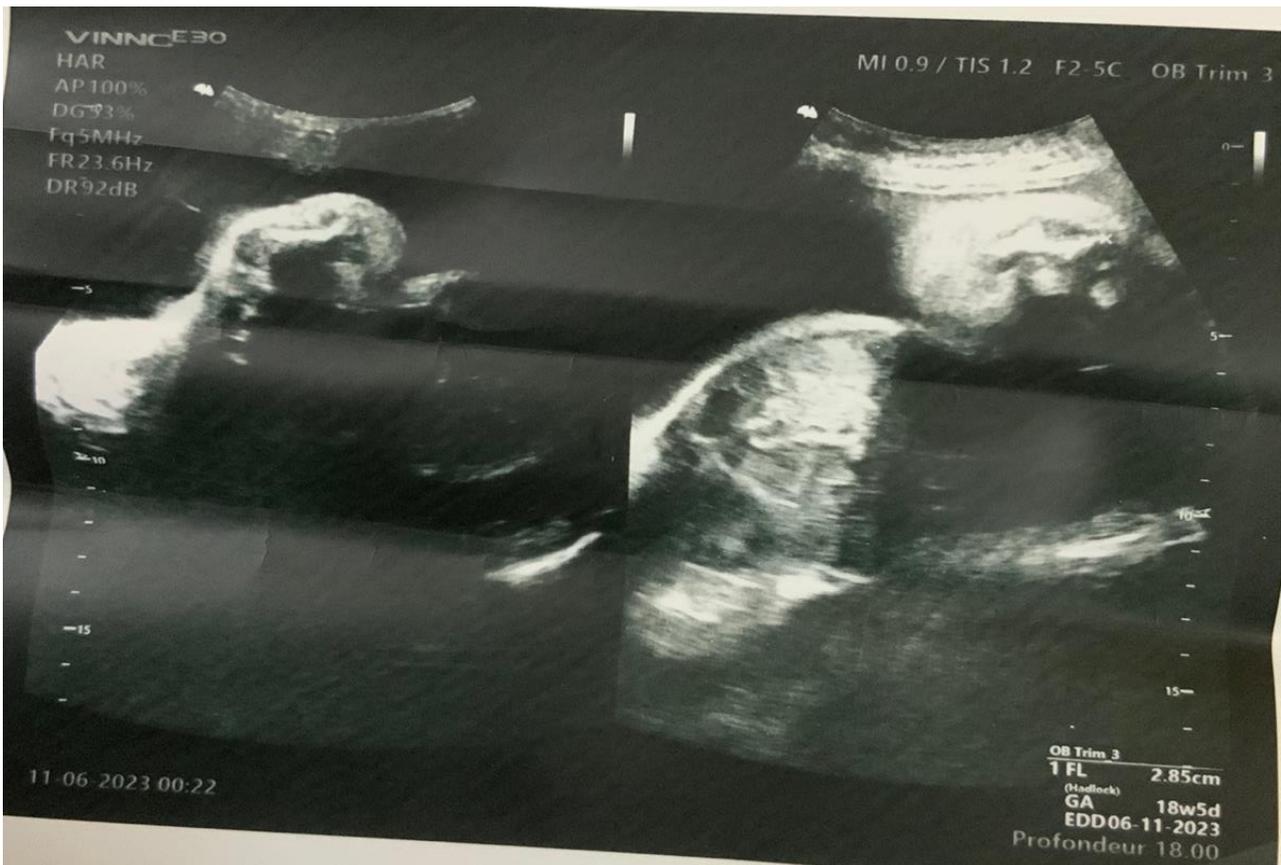


Figure 6: La coupe longitudinale de la longueur fémorale incurvée a 22SA.

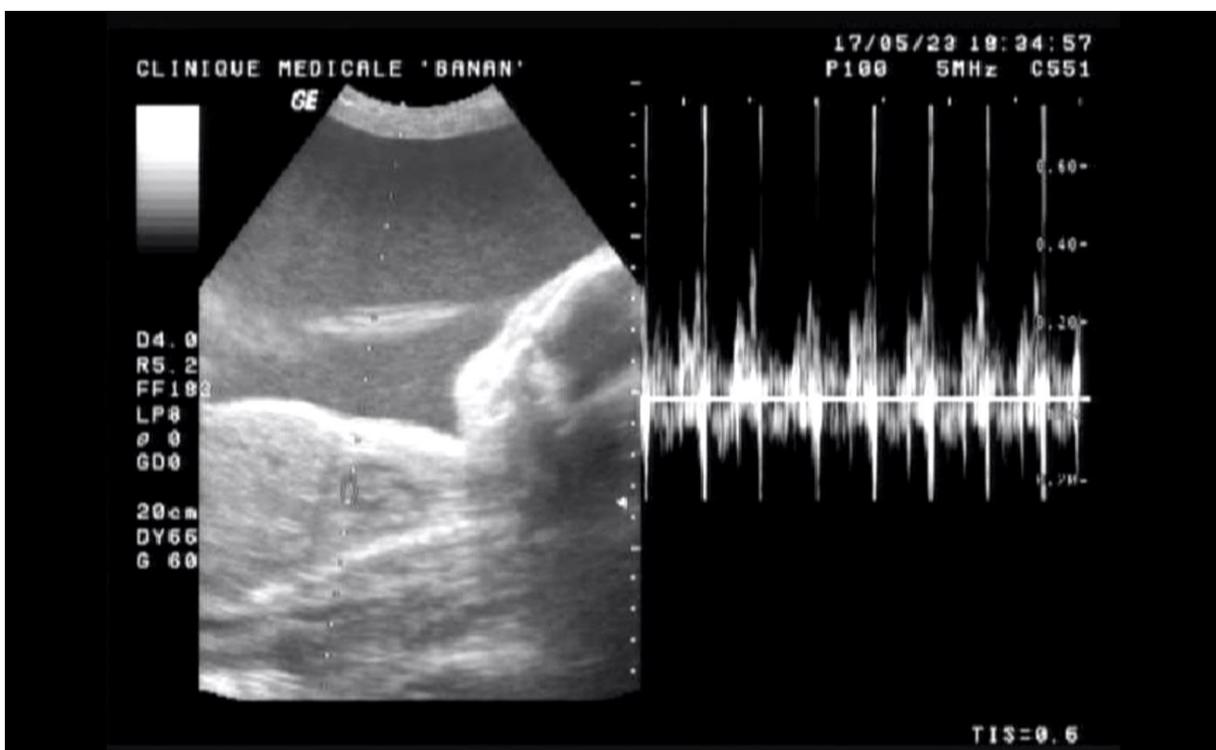


Figure 7 : Coupe sagittale montrant l'activité cardiaque du fœtus a 30SA.

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE



Figure 8 : coupe frontale montrant la face à la recherche de bec de lièvre.



Figure 9 : Coupe sagittale montrant une hydramnios.

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE



Figure 10 : La coupe sagittale montrant le membre inferieur.



Figure 11 : la coupe de la longueur fémorale.



Figure 12 : la coupe sagittale montrant le membre supérieur.

4-4-Les bilans :

Elle est du groupe A Rhésus positif, avec une anémie microcytaire hypochrome (Taux d'hémoglobine à 10 g par décilitre, une hématocrite à 30%, Teneur Corpusculaire Moyen en Hémoglobine est 23 pico-gramme avec la norme comprise entre 27 a 32 pico-gramme , la Concentration Corpusculaire moyen en Hémoglobine est de 27% pour une norme comprise entre 32 a 36%. La glycémie à jeun est 0,78 gramme par litre pour une norme comprise entre 0,70 à 1,10 ; la sérologie de l'hépatite B est négative, la sérologie rétrovirale positive au VIH 1 et 2 ; la sérologie toxoplasmique est négative, la sérologie rubeolique est négative, l' ASAT : 17,8UI/L, l' ALAT : 2,6UI/L et la créatinémie était à 52 umol/L.

4- 5 – Examen clinique

Elle avait un bon état général, la conjonctives colorées , une absence d'ictère, pas d'œdème des membres inférieurs, la pression artérielle est 120/60 mmhg, la température à 36,6°C, pouls a 84 pulsation par minute, fréquence respiratoire est marquée par une polypnée a 18 cycle par minute.

Les Seins : sont paires et symétrique, d'aspect gravide. sans masse nodule.

Le Cœur et les poumon sont sans particularités.

Abdomen : était souple et distendue avec des vergetures, le signe de glaçon positif traduisant une hydramnios. Un utérus gravide a grand axe longitudinale, la hauteur utérine mesurait 42 centimètre, on notifiait des contractions utérines irrégulière, présentation du siège. Le bruit du cœur foétale n'était pas perçu au stéthoscope de pinard, une échographie réalisée n'a pas objectivée de bruit du cœur foétale.

La Vulve : est souillée de leucorrhée physiologique

Le speculum : le col et la paroi vaginale étaient macroscopiquement sain.

Le toucher vaginal : le col est central, court ouvert à 2cm, la poche des eaux intactes. Présentations du siège complet , le gant revient souille de bouchon muqueux

En résumé : patiente de 36 ans cinquième geste, quatrième pare, quatre vivant avec une retrovirose VHI de type 1 et 2 sous traitement, elle a un antécédent de césarienne en 2021 pour présentation transversale. Notre examen dans le service a conclue a un tableau de mort foétale in utero associe à un syndrome de nanisme thanatophore plus hydramnios sévère sur grossesse de 34SA + 3jours.

4-7. Notre conduite pratique

Notre conduite pratique a été un bilan de crase sanguine, sérologie cytomégalo virus, nous avons indiqué une césarienne d'urgence pour syndrome poly malformatif. Qui a permis la naissance d'un mort ne macéré (figure 12 ; 13 ; 14 ; 15) de sexe féminin pesant 1380g taille 35 cm, périmètre crânien 31cm, périmètre thoracique 21cm. La quantité du liquide amniotique aspire était de 4000 ml environ. la suite post opératoire a été simple, la patiente a été exeaté sous jabelle a J4, elle continue de prendre ces antirétroviraux

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTÉRATURE



Figure 13 : vue de face du mort-né macéré avec un syndrome de nanisme thanatophore de type 1



Figure 14 : vue de face avec mesures cranio-caudales du mort-né macéré présentant le nanisme thanatophore type 1

NANISME TANATOPHORE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITERATURE



Figure 15 : vue du dos avec les mesures cranio-caudales du mort-né macéré présentant un nanisme thanatophore de type 1



Figure 16 : vu de profil du mort-né macéré atteint du syndrome de nanisme thanatophore de type 1

V – DISCUSSION

Le nanisme thanatophore est héritée selon un mode autosomique dominant et le gène est entièrement pénétrant. Les chondrodysplasies létales liées est une anomalies majeures de la structure de l'os ou du cartilage, regroupent les formes les plus sévères des maladies osseuses constitutionnelles. Leur classification clinique et moléculaire est encore complexe, Suspectées lors de l'échographie morphologique du premier ou du deuxième trimestre, ces chondrodysplasies sont jugées létales sur la mise en évidence de membres très courts contrastant avec un crâne aux mensurations normales ou excessives et des signes de souffrance fœtale ou diminution des mouvements fœtaux, l'hydramnios qui étaient présent dans notre cas ; cependant l'anasarque et hygroma kystique peut être objectiver mais absent dans notre cas. l'aspect radiologique permet d'orienter le diagnostic. Le pronostic est estimé défavorable alors que le type précis de la chondrodysplasie peut être encore difficile à affirmer, malgré la réalisation d'imagerie complémentaire. L'étude fœtopathologie est indispensable pour affirmer le diagnostic et proposer un conseil génétique avec étude génétique, histologique du cartilage et l'examen radiographique néonatale. Le nanisme thanatophore et l'ostéogénèse imparfaite létale sont les ostéo-chondrodysplasies les plus fréquentes et sont le plus souvent dues à des mutations de novo ; Certaines chondrodysplasies létales plus rares sont récessives autosomiques comme les achondrogenèses de types 1 qui est notre cas (le fémur court et incurvé, le crâne normal) [11]. Les études populationnelles[12–14] rapportait une prévalence 0,13 a 0,64 sur 10000 naissance et hospitalières [15,16] estimaient la prévalence de nanisme thanatophore entre 0,24 et 0,64 sur 10000 naissance. Dans notre contexte nous avons pas d'étude populationnelle ni hospitalière. Au Texas, les cas de nanisme thanatophore étaient des avortements électifs, des décès fœtaux ou des décès néonataux précoces qui est similaire au mali a la différence des avortement élective qui sont discutés avec la famille pour prise de décision ou souvent c'est des diagnostics tardives dans la salle d'accouchement après la naissance[17].

VI.CONCLUSION

Le nanisme thanatophore est la dysplasie squelettique néonatale létale la plus fréquente. Son diagnostic anténatal précoce par une échographie est impératif car cela aidera les obstétriciens et les parents dans la prise d'une décision concernant l'option d'interruption médicale de grossesse. La présence d'une tête en « feuille de trèfle », l'aspect incurvé du fémur, l'étroitesse de la cavité thoracique sont les éléments de base du diagnostic et permettent de la différencier des autres causes de nanisme micromélique. Le diagnostic de certitude est assuré par la biologie moléculaire.

RECOMMANDATION

Au terme de cette étude vu certaine difficulté en ce qui concerne la réalisation de certains examens indispensables pour le diagnostic de certitude nous recommandons :

Aux autorités sanitaires de former les agents de santé et de renforcer le plateau technique en appareil échographie, en appareil de radiographie ou le scanner dans le cadre des diagnostics anténataux.

Au personnel sanitaire d'œuvrer pour un bon suivi des grossesses surtout au 2/3^{ème} trimestre pour diagnostiquer ces malformations congénitales pour une meilleure prise en charge.

A la population la nécessité des consultations prénatales et faire les examens complémentaires nécessaires notamment l'échographie en ce qui concerne notre étude pour un diagnostic rapide afin que les futurs parents soient bien informés de la conduite à tenir face à certaines malformations et cela permettra de réduire les souffrances psychologiques des parents.



BIBLIOGRAPHIE

BIBLIOGRAPHIE

1. Karczeski B, Cutting GR. 2004. Thanatophoric dysplasia. Available at GeneReviews, www.genetests.org. Initial posting May 21, 2004.
2. Sawai H, Oka K, Ushioda M, Nishimura G, Omori T, Numabe H et al. National survey of prevalence and prognosis of thanatophoric dysplasia in Japan. *Pediatrics International*. 2019;61: 748-53.
3. Noe EJ, Yoo HW, Kim KN, Lee SY. A case of thanatophoric dysplasia type I with an R248C mutation in the FGFR3 gene. *Korean J Pediatr*. 2010;53(12): 1022-5.
4. D.K. Waller, A. Correa, Tuan M. Vo, Y. Wang,. The Population-Based Prevalence of Achondroplasia and Thanatophoric Dysplasia in Selected Regions of the US. *Am. J. Med. Genet. A*.2008;2385-9.
5. Stoll C, Dott B, Roth MP, Alembik Y. 1989. Birth prevalence rates of skeletal dysplasias. *Clin Genet* 35:88–92.
6. Lian ZH, Zack MM, Erickson DJ. 1986. Paternal age and the occurrence of birth defects. *Am J Hum Genet* 39:648–660.
7. Pauli RM. Achondroplasia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/>. Accessed July 28, 2023.
8. Rimoin DL, Tiller GE. Skeletal dysplasias and connective tissue disorders. In: Gleason C, Devaskar S, eds. *Avery's Diseases of the Newborn*. 9th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2012:258-276.
9. Sarah Seghrouchni Idrissi, Mohammed Karamsaoud, Mamouni Nisrine, Errarhaysanae, Bouchikhi Shehrazad and Abd Aziz Bannani. *IJAR* 2021.
10. Tirumalasetti N. Case report of Thanatophoric dysplasia: A lethal skeletal dysplasia. *J NTR Univ Health Sci*. 2013;2:275-77.
11. Le Merrer, M.; Cormier-Daire, V. (2007). *Ostéochondrodysplasies létales*. EMC - Appareil locomoteur, 2(4), 1–6.
12. Oberklaid F, Danks DM, Jensen F, Stace L, Rosshandler S. 1979. Achondroplasia and hypochondroplasia. Comments on frequency, mutation rate and radiological features in skull and spine. *J Med Genet* 16:140–146.

13. Andersen PE Jr, Hauge M. 1989. Congenital generalized bone dysplasias: A clinical, radiological, and epidemiological survey. *J Med Genet* 26:37–44.
14. Kallen B, Knudsen LB, Mutchinick O, Mastroiacovo P, Lancaster P, Castilla E, Robert E. 1993. Monitoring dominant germ cell mutations using skeletal dysplasias registered in malformation registries: An international feasibility study. *Int J Epidemiol* 22:107–115.
15. Camera G, Mastroiacovo P. 1988. Birth prevalence and mutation rate of achondroplasia in the Italian Multicentre Monitoring System for birth defects. *Basic Life Sci* 48:11.
16. Rasmussen SA, Bieber FR, Benacerraf BR, Lachman RS, Rimoin DL, Holmes LB. 1996. Epidemiology of osteochondrodysplasias: Changing trends due to advances in prenatal diagnosis. *Am J Med Genet* 61:49–58.
17. Waller DK, Pujazon MA, Canfield MA, Scheurele AE, Byrne JLB. 2000. Frequency of prenatal diagnosis of birth defects in Houston, Galveston and the Lower Rio Grande Valley of Texas, 1995. *Fetal Diagn Therapy* 15:348–354.

9.FICHE SIGNALETIQUE

Nom : SANOGO

Prénom : SOUMAILA

Thème : diagnostic anténatal d'un cas de nanisme thanatophore type 1 et revue de la littérature au chu Gabriel Touré.

Secteur d'intérêt : gynécologie obstétrique, échographie , hôpital Gabriel Touré.

Pays : Mali

Ville de soutenance : Bamako

Année de soutenance : 2023

Lieu de dépôt : bibliothèque de la faculté de médecine et d'odonto stomatologie

Adresse e-mail : drsoumy@gmail.com

Introduction :

Le nanisme thanatophore ou la dysplasie thanatophore du thanatophorus en grec signifie "portant la mort") est une dysplasie osseuse létale rare et la forme relativement courante de dysplasie squelettique néonatale qui se présente souvent comme une mort fœtale tardive[1,2]. C'est une malformation très rare avec une incidence de 1,68-8,3 pour 100 000 naissances [2]. Il se manifeste par une insuffisance marquée de développement du squelette avec des membres courts. Traditionnellement, le diagnostic anténatale est assuré par l'échographie pendant que le diagnostic postnatal du nanisme thanatophore était basé sur une anomalie radiographique du squelette du nouveau-né. Nous rapportons un cas du

nanisme thanatophore diagnostiqué a l'échographie à 22SA +2 jour et faire
une revue de la littérature

Résultat :

Il s'agissait de Mme FD âgée de 36 ans, ménagère, elle est l'épouse de Mr DD 40 ans, de profession agent de sécurité, tous domicilier a KENIEBA. Elle est cinquième geste, quatrième pare, vivant quatre, elle est séropositive au VIH de type 1 et type 2 sous traitement cependant elle a bénéficié d'une césarienne en 2021 pour position transversale. Mme FD a bénéficié deux consultations prénatale a la clinique KENEYASSO de KENIEBA par un médecin généraliste. La supplémentation en fer, la vaccination antitétanique et la prévention contre le paludisme n'ont pas été assurées. C'est lors d'une consultation prénatale qu'une échographie réalisée par un appareil HITACHI ODYSEE - 525 mini de trois sondes : 3,5 MHz. écho DOPPLER 7.5MHz et endo-vaginale; avec option couleur et pulse a objectivée (figure 5 et 6) un grand écart d'âge entre la coupe sagittale du diamètre bipariétal a 56mm correspondant 22SA +2jour et la coupe longitudinal de la longueur fémorale a 15,9mm donnant un âge gestationnelle de 14SA +4 jours. Il existe une différence de plus de 8SA d'où la suspicion de nanisme a 22SA +2jours. Elle a été référée à la clinique BANA le 11/06/2023 sur place l'examen a été réalisé sur LOGIC 400 muni d'une Sonde 3,5 et 7.5MHZ. a Mise en évidence en intra utérine d'une grossesse mono foetale évolutive dont la biométrie est la suivante : la coupe axiale du périmètre crânien a permis d'avoir un bipariétale est à 80mm soit 32SA+ 02J et la coupe de la longueur fémorale incurvée est égale à 17mm correspondant à un âge de 15SA, la coupe axiale de l'abdomen permet d'avoir un contours abdominal a 246mm. Cette

biométrie correspond à un âge gestationnel de 30SA + 04J. L'activité cardiaque est présente et régulière à 141BTT par minute. Mouvements actifs fœtaux présents. Absence d'anomalie morphologique fœtale visible ce jour. Le liquide amniotique est augmenté de quantité avec la grande citerne à 17 cm.. NB : tous les os longs sont courts avec une importante disproportion entre l'âge du fémur et de la longueur bipariétale (syndrome de Nanisme), Notre conduite pratique au CHU Gabriel Touré a été d'indiquer une césarienne d'urgence pour syndrome poly malformatif. Qui a permis la naissance d'un mort né macéré de sexe féminin pesant 1380g taille 35 cm, périmètre crânien 31cm, périmètre thoracique 21cm. La quantité du liquide amniotique aspiré était de 4000 ml environ. la suite post opératoire a été simple, la patiente est sortie sous jadelle à J4, elle continue de prendre ces antirétroviraux.

Conclusion : Le nanisme thanatophore est la dysplasie squelettique néonatale létale la plus fréquente. Son diagnostic anténatal précoce par une échographie est impératif car cela aidera les obstétriciens et les parents dans la prise d'une décision concernant l'option d'interruption médicale de grossesse. La présence d'une tête en « feuille de trèfle », l'aspect incurvé du fémur, l'étranglement de la cavité thoracique sont les éléments de base du diagnostic et permettent de la différencier des autres causes de nanisme micromélique. Le diagnostic de certitude est assuré par la biologie moléculaire.

Mot clé : Nanisme, échographie, CHU Gabriel Toure.