

Arthrogrypose multiple congénitale qui révèle une ASA1

Saker meriem ⁽¹⁾, Bourouz Sara ⁽¹⁾, Keriba Kenza ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Ehs sidi mabrouk, Constantine, Algérie

Objectif

Les arthrogryposes multiples congénitales regroupent l'ensemble des pathologies avec limitations articulaires à aux moins deux niveaux articulaires distincts à la naissance. Leur prévalence est estimée à 1/3000 à 1/12000, elles sont toujours liées à une baisse des mouvements fœtaux. La précocité et l'importance de la baisse des mouvements fœtaux au cours de la grossesse déterminent la gravité des manifestations à la naissance

Observation

Nous rapportons le cas d'un nourrisson de sexe féminin âgée de 2 mois, issue d'un mariage consanguin du 1er degré, admise pour une détresse respiratoire sévère/ trouble de ventilation du lobe supérieur droit compliquée au cours de son hospitalisation par une pneumopathie du poumon gauche (poumon blanc) qui présente depuis sa naissance une arthrogrypose distale (des 2 mains et 2 pieds) avec une hypotonie généralisée, ROT abolis et un bon développement cognitif.

Le nourrisson était mise sous antibiotiques avec kinésithérapie respiratoire et oxygénothérapie .

Un ENMG a été demandé revenant en faveur de syndrome neurogène confirmant le diagnostic d'amyotrophie spinale antérieure dégénérative 1 (werdnig hoffman).

L'évolution était marquée par l'épuisement avec arrêt respiratoire récupéré. Le nourrisson a séjourné en réanimation pédiatrique pendant 2 mois (intubée) puis décédée à l'âge de 04 mois.

Discussion

Le diagnostic d'arthrogrypose congénitale multiple peut être suspecté en période anténatale devant la présence de malpositions d'un ou de plusieurs membres, d'une diminution ou d'une absence de mouvements fœtaux, de ptérygia. A la naissance, la présence de limitations de mouvements à deux niveaux articulaires pose le diagnostic.

Les étiologies sont dominées par les pathologies maternelles ou utérines, les expositions maternelles iatrogènes et infectieuses et les anomalies génétiques foetales

Le bilan étiologique en prénatal; en l'absence d'orientation diagnostique précise et en fonction des signes d'appel échographique doit inclure l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA), et l'analyse des gènes SMN1, DMPK et de la région du Prader Willi (analyse de méthylation)

Le bilan étiologique en post natale comporte un bilan malformatif, CPK, imagerie musculaire par IRM, IRM cérébrale et en deuxième intention un ENMG, biopsie musculaire et enquête métabolique et moléculaire

L'amyotrophie spinale antérieure constitue une association rare avec l'arthrogrypose, suspecté devant une hypotonie néonatale sévère associée et confirmée par l'ENMG et l'analyse du gène SMN1

Conclusion

L'arthrogrypose est un syndrome regroupant différentes maladies ayant en commun des raideurs articulaires congénitales multiples. Les tableaux cliniques sont très divers et le pronostic vital et fonctionnel dépendent de l'étiologie

Références :

Arthrogrypose congénitale multiple pnds 2021