

Chu de Bejaia service de pédiatrie
DR Redjoui f, Dr Chouheb m, PR Ahmane
Le chylothorax syndromique : association d'un chylothorax et la myopathie tubulaire liée à l'X probable

I/INTRODUCTION :

le chylothorax congénital est une maladie rare, définie par la fuite du liquide lymphatique dans l'espace pleural en raison de malformation du canal thoracique, c'est une cause de détresse respiratoire néonatale avec des conséquences nutritionnelles et immunologiques majeures

le chylothorax dit idiopathique si aucune étiologie n'est mise en évidence

la myopathie tubulaire liée à l'X : c'est une myopathie rare touche les garçons, se manifeste dès la naissance par une hypotonie globale et une détresse respiratoire, dont l'évolution est fatale

hypotonie globale et une détresse respiratoire, dont l'évolution est fatale

II/PHYSIOPATHOLOGIE :

➢ **le chylothorax :** c'est l'accumulation de chyle dans l'espace pleural, secondaire à l'obstruction ou la rupture du canal thoracique ou de l'un de ses principaux canaux collecteurs, leur diagnostic repose sur le dosage des triglycérides TG et le cholestérol : TG>1.24mmol/l et cholestérol> 5.18mmol/l

les causes les plus fréquents chez le nouveau-né

❖ **Les traumatismes :** (la chirurgie thoracique)

❖ **Non traumatique :**

▪ Néoplasique (lymphome)

▪ Infectieuse

▪ Malformation congénitale

▪ Idiopathique

➢ **La myopathie tubulaire liée à l'X :** c'est une maladie génétique liée à l'X qui touche un garçon pour 50000 enfant, elle

est due à une mutation du gène MTM1 codant pour la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires, elle se caractérise par une faiblesse musculaire extrême avec détresse respiratoire néonatale

Le diagnostic repose sur l'aspect histologique typique à la biopsie musculaire (disposition linéaire des noyaux)

Des tests génétiques confirment le diagnostic avec mise en évidence de la mutation génétique

III/ METHODE : à propos d'un cas

C'est le nouveau-né B WASSI né le 28/08/2021 admis pour la prise en charge d'une détresse respiratoire précoce et une

hypotonie globale

• Antécédents personnels :

• Poids de naissance 3.4kg, taille : 51cm

• Voie basse

• Apgar : 9/10

• Un diagnostic anténatal d'un épanchement pleural liquidien à droit

• Antécédents familiaux : G4P4, le reste est sans particularité

❑ **L'examen clinique à l'admission :**

IV/ DISCUSSION : au total le nouveau-né présente :

▪ Une dysmorphie faciale avec rétrognathisme et un front bombé

▪ Un chylothorax congénital idiopathique

▪ Une hypotonie globale d'origine périphérique

▪ Une cryptorchidie

➢ **Dont un chylothorax idiopathique syndromique :**

✓ **Le syndrome de noonan :** éliminé :

▪ La dysmorphie n'est pas en faveur

▪ La taille est normale

▪ Le thorax de morphologie normal

✓ **Le syndrome de down :** pas de faciès en faveur

✓ **Le syndrome de GORHAN STOUT :** éliminé devant l'absence :

▪ Absence d'anomalie cardiaque

▪ De malformation lymphatique

▪ De malformation osseuse

✓ **Le syndrome des angles jaunes :** éliminé devant l'absence d'association :

▪ Angle jaune

▪ Lymphœdème

▪ L'âge n'est pas en faveur

- Une détresse respiratoire/10
- Diminution de murmure vésiculaire à droit
- Hypotonie globale avec absence des reflex archaïques
- Cryptorchidie
- Une dysmorphie faciale avec rétrognathisme, un front bombé

❑ **Les examens para cliniques :**

• Radiographie thoraco-abdominale face sonde radio-opaque en place : opacité homogène dense effaçant le cul de sac costo-diaphragmatique avec une ligne bordante évoquant un épanchement liquidien à droit de moyenne abondance

• Echographie transthoracique : épanchement pleural de grande abondance à contenu liquidien libre

• TDM thoracique : épanchement pleural droit de grande abondance

• IRM thoracique : sans anomalie mis appar un épanchement liquidien de grande abondance

• IRM cérébrale : sans anomalie

• La lympho-angiographie et la lymphoscintigraphie : non faites par défaut de plateau technique et l'instabilité du malade

• EMG : en faveur d'une atteinte myogène

• Echographie abdominale : bourses scrotales vides, testicules non visualisés

• Echographie cardiaque : sans anomalie

• La ponction pleurale :

• Un liquide opalescent

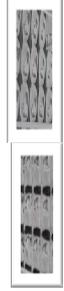
• Cytologie : leucocytes 700/mm2, 80% lymphocytaire, 20% polymorphonucléaires

• Culture négative

• Biochimie : protéine 10g, cholestérol 1mmol/L, triglycéride 7.3mmol/L

• Soit un exsudat lymphocytaire lactescent : un chylothorax vue le taux de cholestérol<5.18mmol/L et les triglycérides> 1.24mmol/L

• Le bilan sanguin : FNS, bilan rénal, CRP, calcémie, glycémie : normale, la PI normale, TSH normal, CPK normal, TP100%, TCK iso témoïn, TG :2.18g/L soit élevé, cholestérol :1.69g/L soit normal, CPK normale



• RADIOGRAPHIE DE THORAX FACE

TDM THORACIQUE

IRM THORACIQUE

• La myopathie tubulaire liée à l'X : retenue devant :

• Le sexe masculin

• La détresse respiratoire précoce

• La cryptorchidie

• Intérêt de la biopsie et l'étude génétique

• V/LA PRISE EN CHARGE : reste symptomatique :

• Un traitement conservateur de chylothorax : le drainage thoracique avec fermeture des vaisseaux lymphatiques

• L'injection de somatostatine

• Les mesures diététiques (régime pauvre en protéine)

• Pour notre malade : le nouveau-né a bénéficié une ponction évacuatrice

• Aucun traitement curatif disponible à ce jour pour la myopathie tubulaire liée à l'X

• Un essai ASSPIRA : apport de la myotubularine dans le cadre de la thérapie génique

• V/ EVOLUTION ET PRONOSTIC :

• Le nouveau-né est décédé dans un tableau de détresse respiratoire avec une surinfection pulmonaire à l'âge de 55jours

• L'évolution reste fatale dans les premiers mois de vie en absence de traitement curatif

• VII/ CONCLUSION : le chylothorax congénital idiopathique syndromique est une entité rare ,le pronostic reste sombre

• VIII/ LES REFERENCES : EMC pédiatrie, orphanet maladie rare