

Le syndrome de déficit en sphingosine phosphate lyase ou syndrome néphrotique corticorésistant associé à une insuffisance surrénale primitive

A propos d'un cas

I.Zemoura, F.Bouferoua, H.Boucenna, A.Mohandoussaid, N.Boukhedouma
Service de pédiatrie « A », CHU Bénimessous

Introduction

Le syndrome de déficit en sphingosine phosphate lyase ou syndrome néphrotique type 14 est une maladie avec atteinte multisystémique et glomérulopathie caractérisée par un syndrome néphrotique progressif résistant, typiquement associé à une hyalinose segmentaire et focale, ainsi qu'une insuffisance surrénale primaire. L'âge d'apparition et l'évolution de la maladie sont variables, certains cas se présentant sous la forme d'une anasarque foeto placentaire sévère, tandis que la plupart des patients sont en bas âge ou dans la petite enfance et présentent une insuffisance rénale terminale qui évolue en quelques années. Parmi les autres signes cliniques figurent notamment l'ichtyose, l'hypothyroïdie primaire, l'hypogonadisme, l'immunodéficience et les manifestations neurologiques (telles que les troubles cognitifs, l'ataxie, la surdité de perception ou les crises convulsives).

Observation

Nous rapportons le cas d'une fille âgée de 7 ans issue d'un mariage consanguin, au antécédents d'une sœur décédée dans un tableau de déshydratation avec syndrome de perte de sel, suivie depuis l'âge de 20 mois pour insuffisance surrénale primitive et hypothyroïdie ; l'enquête étiologique était négative, mise sous hydrocortisone et suivie régulièrement à la consultation, à la recherche de signes de décompensation et dépistage de signes cliniques révélateurs d'une étiologie. A l'âge de 7 ans, elle a développé une insuffisance rénale avec hypertension artérielle stade 2. L'examen clinique a retrouvé un oedème palpébral, une anisocorée, un ptosis de l'œil droit et une ichtyose diffuse

Exploration

-NFS: HB 7,5 g/dl VGM 62 fl CCMH 28 lymphocytes
100 /mm³
-Chimie des urines ,protéines +++ sang -
-Urée :2,5g/l créatinémie 102,6mg/dl
natrémie :1.28me/l kaliémie 5,6meq/l
-calcémie 82 mg//l
-Cholestérol 2,5g/l albuminémie 2g/l protides 48g/l
-Protéinurie de 24h: 150mg/kg/j
-Diurèse 2cc/kg/j : oligoanurie
-Bilan de déficit immunitaire :panlymphopénie sévère et
hypo IgG
Echographie rénale : reins de taille et de morphologie normale

Syndrome néphrotique +HTA
Insuffisance rénale
Insuffisance surrénale
Hypothyroïdie

Syndrome néphrotique secondaire

14^{èmes} Journées Pédiatriques de Sétif
06-07 mai 2022

PBR : hyalinose segmentaire et multifocale non spécifique

Diagnostic: syndrome de déficit en sphingosine phosphate lyase
type1: insuffisance surrénale primitive +hypothyroïdie + syndrome néphrotique +déficit immunitaire + ichtyose,
Etude génétique en cours (mutation du gène SGP11)

Prise en charge

- Hémodialyse, puis dialyse péritonéale
- Traitement antihypertenseur
- Hydrocortisone per os
- Supplémentation en fer , calcium et en vitamine D
- Cure d'immunoglobuline
- Crème hémolyante pour l'ichtyose

Evolution:

Amélioration légère de la fonction rénale:DFG 12ml/min/173 m2
Protéinurie > 50 mg/kg/j
J 8 d'hospitalisation la patiente a présenté un AVC hémorragique
J 20 d'hospitalisation, une anurie
Actuellement elle est sous dialyse péritonéale suivie en consultation d'endocrinologie , néphrologie et hématologie pédiatrique

Bibliographie

- 1,anecke, A. R., and al T. Deficiency of the sphingosine-1-phosphate lyase SGP11 is associated with congenital nephrotic syndrome and congenital adrenal calcifications. Hum. Mutat. 38: 365-372, 2017.]
- 2,Lovric, S., and al . Mutations in sphingosine-1-phosphate lyase cause nephrosis with ichthyosis and adrenal insufficiency. J. Clin. Invest. 127: 912-928, 2017.

Discussion

Le syndrome de déficit en sphingosine 1 phosphate lyase est due à une mutation du gène SGP11 à transmission autosomique récessive, qui associe un syndrome néphrotique avec une insuffisance surrénale primitive ; d'autres atteintes sont souvent associées, hypothyroïdie, déficit immunitaire, et ichtyose. Pathologie très rare, dont l'incidence est inconnue. Notre patient a présenté une insuffisance surrénalienne à l'âge de 20 mois avec une enquête négative au départ, mais malheureusement la fonction rénale n'était pas surveillée régulièrement par ignorance de cette entité qui peut être l'une des étiologies de l'insuffisance surrénale. L'anisocorée et le ptosis sont en rapport avec une paralysie de nerf III intrinsèque et extrinsèque secondaire probablement à une neuropathie qui peut être associée l'exploration est en cours

Conclusion :

L'association d'un syndrome néphrotique à une insuffisance surrénalienne est très rare, d'où l'intérêt de prendre la TA de façon systématique à l'examen clinique, et réaliser une fonction rénale chez tout patient suivi pour insuffisance surrénalienne dont l'enquête étiologique est négative afin de pouvoir faire un diagnostic précoce de l'insuffisance rénale, bien que cela ne peut empêcher l'évolution vers l'insuffisance rénale terminale. L'insuffisance surrénalienne primaire peut être isolée ou associée à d'autres comorbidités qu'il faudra rechercher systématiquement et de façon régulière durant le suivi au long cours, auquel cas nous passerons sur des diagnostics qui peuvent mettre le pronostic vital en jeu, tel est le cas de notre patiente.