

# La maladie veino-occlusive pulmonaire chez l'enfant : il faut y penser !



A. TARI (1), M.M. Bekkar (1), L. Cheriet (1), S. Zoubir (1), S. Niar (1).

(1) Service de pédiatrie A « Marfan », CHU Oran



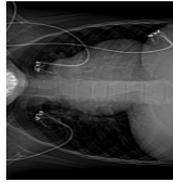
## INTRODUCTION

La maladie veino-occlusive pulmonaire (MVO) est une forme rare d'hypertension pulmonaire (HTAP) se caractérisant par une atteinte veineuse pulmonaire et capillaire prédominante [1]. Les biopsies pulmonaires sont contre-indiquées dans l'HTP et le diagnostic repose donc sur une approche non invasive. Il est généralement évoqué devant la présence d'anomalies scannographiques [2]. Le pronostic des patients atteints de MVO est sombre. Les traitements spécifiques de l'HTAP n'ont pas prouvé leur efficacité dans la MVO. La transplantation pulmonaire constitue aujourd'hui le seul traitement curatif de cette maladie [3].

## PATIENTS ET METHODES

Nous rapportons le cas d'un garçon de 7 ans, originaire et demeurant à Saïda, dont la maman a notée une asthénie avec une fatigabilité depuis l'âge de 3 ans, puis une dyspnée d'effort ayant motivé plusieurs consultations chez des pédiatres, mais non explorée. Devant la dyspnée d'effort progressive négligée, la maman consulte chez un cardiologue de ville qui retrouve une dilatation inexpliquée des cavités droites, d'où son orientation vers notre unité de cardiologie pédiatrique pour investigation et prise en charge.

- L'examen somatique retrouve une dyspnée en classe fonctionnelle III OMS, un souffle d'insuffisance tricuspide avec éclat de B2 et une hépatomégalie. Test de marche des 6 min été réduit à 300 m, désaturation de 16%.
- Taux du NTproBNP été très élevé de 1400 pg/ml.



### -Radiographie du thorax (face):

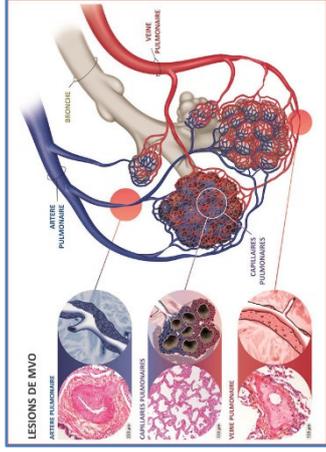
- Cardiomégalie (CT = 0,6)
- Hypervascularisation pulmonaire.
- Protrusion de l'arc moyen gauche
- Dilatation de l'artère pulmonaire

-ECG : Rythme régulier sinusal à 90 bpm, Déviation axiale droite, hypertrophie auriculaire droite, Bloc de branche droit incomplet, des troubles de repolarisations diffus dans les dérivationes droites

### -Echocardiographie objective:

- HTAP sévère (PAPm/JP = 70 mmHg) (figure 1)
- Dilatation importante des cavités droites (VDVG= 1.4) (figure 2, 3)
- Dilatation du tronc artériel pulmonaire (TAP = 22 mm) (figure 4)
- sans malformations cardiaques décelables.

-Angio-TDM cardio-thoracique été en faveur d'une maladie veino-occlusive (MVO) et/ou l'hémangiomatose capillaire pulmonaire: des opacités en verre dépoli pulmonaires bilatérales diffuses centro-lobulaires, sans épaississement septaux, sans troubles de la ventilation (figures 5, 6).



## RESULTATS

### Enquête étiologique de la MVO :

- Pas de notion d'exposition à des toxiques ou prise de médicaments suspects (chimiothérapies alkylantes, solvants organiques)
- Sérologie HIV : négative.
- Connectivites : bilan immunologique négatif.
- Recherche de Mutations bilatérales du gène EIF2AK4 : non faite (non disponible en Algérie)

### Evolution:

- Le patient est suivi en consultation depuis Aout 2018
- Il est sous traitement symptomatique de l'insuffisance cardiaque ainsi que sous traitement spécifique de l'HTAP (Bosentan comprimé 62,5 mg ; 1 cpl).
- Il est resté stable sur le plan clinique et échocardiographique.

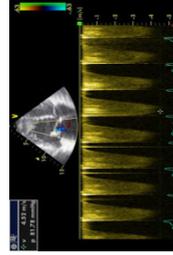


Figure 1: PAPs/IT = 70 mmHg, doppler continu



Figure 2: septum parasternal, dilatation VD

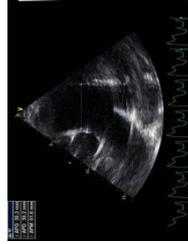


Figure 4: dilatation du TAP en mode 2D (coupe petit axe)

Figure 3: dilatation des cavités droites en mode 2D (coupe apicale, 4 cavités)

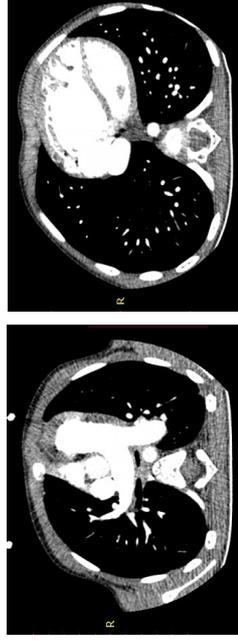


Figure 5, 6: Tomodensitométrie thoracique: maladie veino-occlusive pulmonaire avec mise en évidence des opacités en verre dépoli, des lignes septales sans adénopathies médiastinales.

## DISCUSSION

- La MVO est une forme rare d'HTAP. À la différence de l'HTAP dont le remodelage vasculaire touche principalement les artères pulmonaires, la MVO est caractérisée par une atteinte veineuse prédominante associée à une prolifération capillaire [4].
- Il existe des facteurs de risque spécifiques de la MVO, tels que la présence de mutations bilatérales du gène EIF2AK4 responsables des formes héréditaires de la maladie [5].
- Le diagnostic différentiel entre HTAP et MVO est difficile parce que leur présentation clinique et hémodynamique est similaire [2].
- Le diagnostic de MVO repose sur une approche non invasive basée essentiellement sur la TDM thoracique montrant des nodules fous centrolobulaires, des lignes septales et des adénopathies [3].
- Les traitements spécifiques de l'HTAP n'ont pas montré leur efficacité dans cette forme particulière d'hypertension pulmonaire et peuvent induire des œdèmes pulmonaires parfois sévères [3].

## CONCLUSION

MVO peut survenir à tout âge, y compris dans l'enfance. La présentation clinique de la MVO est dominée par une dyspnée d'effort progressive et souvent négligée, expliquant le retard à la prise en charge. La plupart des patients atteints de MVO sont diagnostiqués à un stade évolué de la maladie. La TDM thoracique est un élément essentiel à la recherche de MVO devant la découverte d'une HTAP d'allure idiopathique. Du fait du pronostic réservé de la MVO et des options thérapeutiques limitées, la transplantation pulmonaire doit être envisagée précocement dans la prise en charge de ces patients.

## RÉFÉRENCES

- [1]Montani D, Lau EM, Dorfmüller P, et al. Pulmonary venoocclusive disease. Eur Respir J 2016
- [2]Boucly A, et al. La maladie veino-occlusive pulmonaire. Revue des Maladies Respiratoires (2018)
- [3]Montani D, Jais X, Dorfmüller P, et al. Goal-oriented therapy in pulmonary veno-occlusive disease: a word of caution. Eur Respir J 2009.
- [4]Pietra CG, Capron F, Stewart S, et al. Pathologic assessment of vasculopathies in pulmonary hypertension. J Am Coll Cardiol 2004.
- [5]Vries M, Montani D, Girard B, et al. EIF2AK4 mutations cause pulmonary veno-occlusive disease, a recessive form of pulmonary hypertension. Nat Genet 2014.