

Dysplasie thanatophore type 1

K.A.Gamoura S.Bouabdallah A.Harmas B.Bioud

Introduction :

La dysplasie thanatophore (DT) ou nanisme thanatophore est une malformation très rare mais c'est la forme la plus courante de dysplasie squelettique néonatale létale.



Observation :

- Nous rapportons le cas du nouveau-né G.Ahmed né à terme par voie basse Apgar 8/10 le 4eme d'un couple consanguin de deuxième degré avec antécédents de deux frères décédés à la période néonatal dans un tableau malformatif, est admis pour la prise en charge d'une détresse respiratoire précoce modérée avec un syndrome malformatif
- l'examen clinique retrouvait : une macrocéphalie avec périmètre crânien ($>3DS$), une petite taille 42cm ($<-3DS$), un cou court, un thorax étroit un aspect raccourci des os des membres avec un aspect incurvé des fémurs.
- Holosquelette : raccourcissement des os avec fémur incurvé, avec multiples fractures.
- Biologiquement: hypoglycémie hypocalcémie asymptomatique persistante avec hypovitaminose D, et une Insuffisance rénale.
- Sur le plan thérapeutique il a bénéficié d'une antibiothérapie avec correction de l'hypocalcémie et suppléments par la vitamine D
- Malheureusement le nouveau-né est décédé à j 15 de vie dans un tableau de détresse respiratoire sévère.

Conclusion:

La dysplasie thanatophore est une maladie génétique, le diagnostic anténatal de est possible d'où l'intérêt d'un conseil génétique.

Discussion:

- a DT type 1 est la plus fréquente des ostéocondrodysplasies létales. Le mot thanatophore, issu du grec, signifie « porteur de mort » le décès survient rapidement après la naissance, généralement par des troubles de la respiration.
- Elle a été décrite en 1967 par Maroteaux et Al. Elle est causée par l'activation du gène FGFR3 situé sur le bras court du chromosome 4 dû à une mutation de l'acide aminé arginine à la position 248 par la cystine conduisant à une régulation négative de la croissance osseuse.
- Le mode de transmission est autosomique dominant.
- Dans notre cas la gestante avait déjà eu deux enfants décédés à la période néonatale dans le même tableau diagnostiqué à l'échographie anténatal à 22 semaines d'aménorrhée.
- DT de type I est caractérisé par une macrocranie, une cavité thoracique étroite responsable d'une mortalité très élevée diffère la DT des autres causes de nanisme micromélique, un fémur court et incurvé donnant la forme de combiné téléphonique avec un épaississement des parties molles des extrémités (Fig2), une tête relativement grande avec une bosse frontale.