

ASPLÉNIE CONGÉNITALE ISOLÉE ET MORT SUBITE DU NOURRISSON : À PROPOS D'UNE OBSERVATION

CONGENITAL ISOLATED ASPLENIA AND SUDDEN INFANT DEATH: A CASE REPORT

Par M. JEDIDI^{1*}, T. MASMOUDI^{1**}, M. BELHADJ¹, A. BOLZE², M. BEN DHIAB¹ & M.K. SOUGUIR¹

RÉSUMÉ

Nous rapportons l'observation d'un nourrisson âgé de 10 mois, sans antécédents pathologiques notables, qui est décédée rapidement quelques heures après son hospitalisation pour fièvre et altération de l'état de conscience d'installation brutale. Une autopsie médico-légale a été pratiquée et a mis en évidence des lésions pétéchiiales de la face, une hémorragie surrénalienne bilatérale, une loge splénique vide, l'absence de malformation des viscères et une congestion multi viscérale. Après avoir réalisé des examens histologiques et toxicologiques, la mort a été attribuée à un choc septique.

L'asplénie congénitale s'associe souvent à des malformations viscérales en particulier cardio-vasculaires. La forme isolée est très rare. Le diagnostic de l'asplénie isolée est souvent tardif et se fait à l'occasion d'infections sévères. Parfois le diagnostic n'est fait qu'en post-mortem lors de l'autopsie.

ABSTRACT

We report the case of a 10-month-old infant, with no notable medical history, who quickly died a few hours after his hospitalization for fever and altered state of consciousness of sudden onset. A forensic autopsy was performed and revealed petechial lesions of the face, bilateral adrenal hemorrhage, the spleen was not identified, the absence of malformation, visceral congestion. After histological and toxicological examinations, death was attributed to septic shock.

Congenital asplenia is often associated with visceral malformations especially cardiovascular. The isolated form is very rare. The diagnosis of isolated asplenia is often late, on the occasion of severe infections. Sometimes the diagnosis is done after death at autopsy.

MOTS-CLÉS

Asplénie, Mort subite, Nourrisson, Infection.

KEYWORDS

Asplenia, Sudden death, Infant, Infection.

1. Service de médecine légale, Hôpital Farhat Hached, 4000 Sousse, Tunisie

2. Institut Imagine, Université Paris Descartes, 75006 Paris, France

* e-mail : jedidimaher@yahoo.fr

** e-mail : tasnimasmoudi@yahoo.fr

INTRODUCTION

L'asplénie congénitale est définie comme l'absence de la rate à la naissance. Elle est le plus souvent associée à des anomalies du développement du cœur et rentre dans le cadre des syndromes d'hétérotaxie.

La forme isolée de l'asplénie congénitale est une maladie très rare, grave et mortelle [1]. L'identification des enfants atteints d'une asplénie congénitale et qui présentent une sensibilité accrue aux infections, reste extrêmement difficile.

Nous rapportons un cas de mort subite du nourrisson en rapport avec une asplénie congénitale isolée et nous discutons le mécanisme de décès et les moyens de prévention.

OBSERVATION

Il s'agissait d'un nourrisson âgé de 10 mois, sans antécédents pathologiques notables, qui a été hospitalisé dans une clinique pour des troubles de la conscience, des vomissements et une fièvre, d'installation brutale.

L'examen clinique à l'admission a retrouvé un nourrisson eutrophique, somnolent, fébrile à 39°C, tachycarde et présentant une froideur des extrémités avec des marbrures.

La numération formule sanguine a mis en évidence une leuconéutropénie avec 781 éléments/mm. La radiographie du thorax a objectivé un syndrome alvéolo-interstitiel bilatéral. L'enquête infectieuse biologique primaire avec des examens directs des prélèvements s'est révélée négative (hémocultures, ponction lombaire et examen cytbactériologique des urines). Le nourrisson a été mis sous une double antibiothérapie. L'évolution a été rapidement défavorable et l'enfant est décédé six heures après son admission.

Compte tenu des circonstances de la mort, une autopsie médico-légale a été ordonnée. L'examen extérieur du corps a mis en évidence la présence de lésions péti-chiales au niveau de la face.

L'autopsie a mis en évidence une congestion multiviscérale. Les cavités pleurales étaient le siège d'un épanchement liquidien bilatéral séreux estimé à 160 cc. Les poumons étaient congestifs pesant respectivement 98g et 82g. Le cœur était d'aspect macroscopique normal. La loge splénique était vide avec présence d'une zone violacée accolée à la queue du pancréas (photos 1 et 2). Les surrénales étaient très

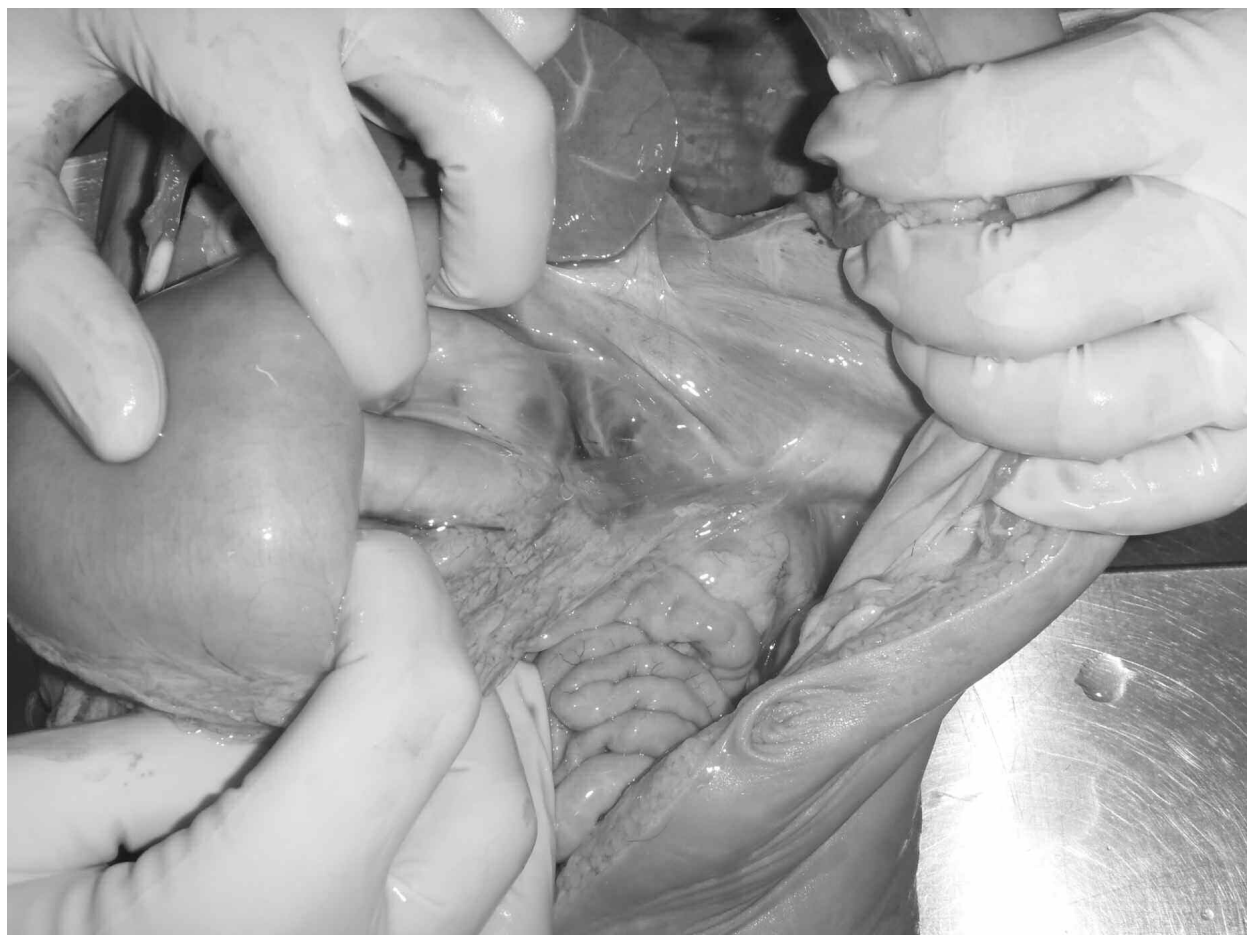


Photo 1 : Loge splénique vide (Absence macroscopique de rate).

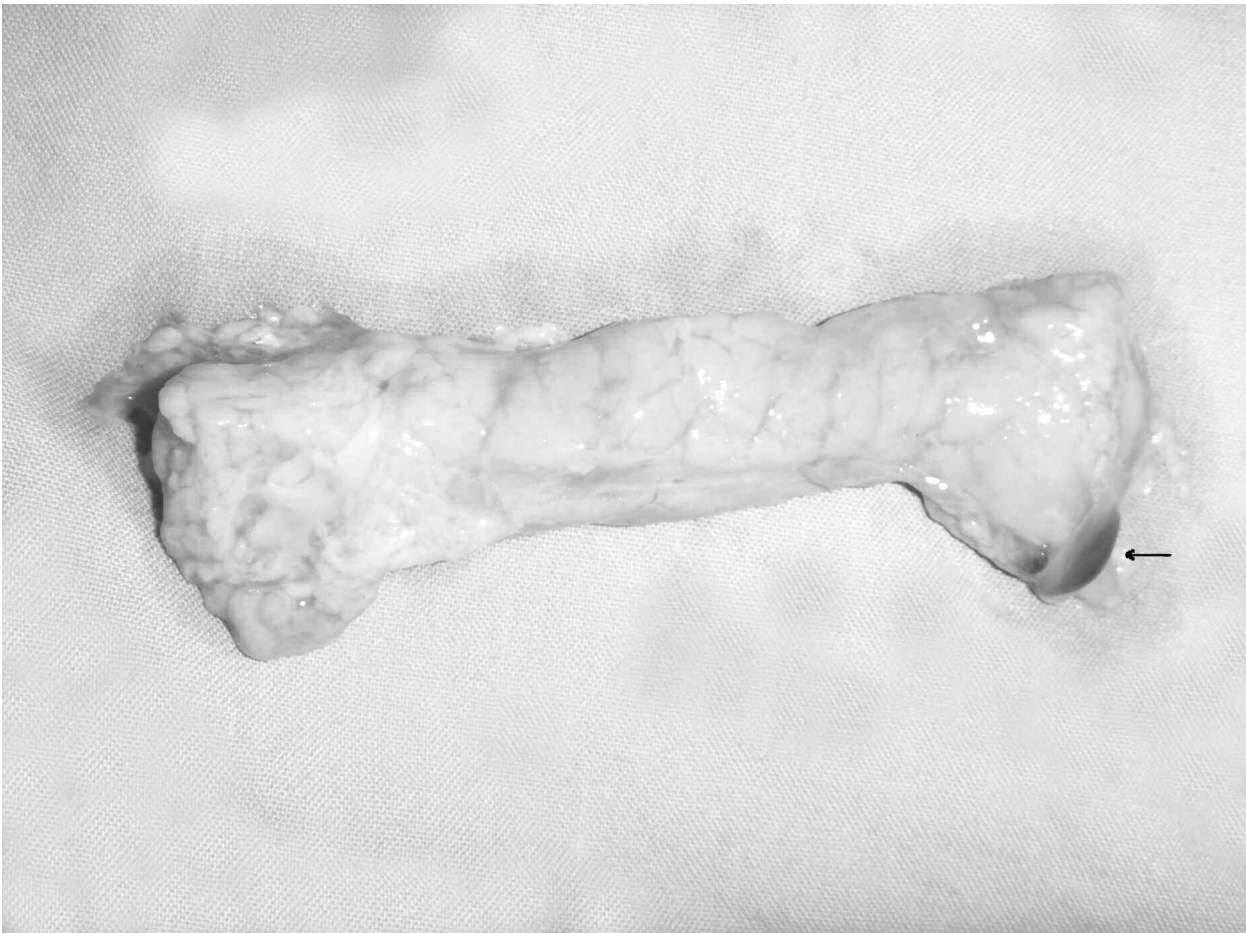


Photo 2 : Pancréas avec zone violacée accolée à la queue du pancréas (Flèche).

hémorragiques, de couleur noirâtre (photo 3). Il n'y avait pas de malformations viscérales macroscopiquement visibles notamment au niveau cardiaque, pulmonaire et rénal.

L'examen anatomopathologique a conclu à la présence d'un discret infiltrat lymphocytaire péri-vasculaire au niveau des méninges. Les deux surrénales étaient le siège d'une congestion vasculaire intense associée à des suffusions hémorragiques et à une nécrose parenchymateuse du type anfarctoïde. Le pancréas était d'architecture conservée présentant à sa surface un discret liseré du parenchyme splénique (photo 4).

La recherche de la batterie de toxiques usuels s'est révélée négative. Les examens bactériologiques post mortem n'ont pas été effectués.

La mort a été attribuée à un état de choc septique sur une asplénie congénitale isolée.

Une expertise génétique a été également effectuée, elle a mis en évidence une mutation à l'état hétérozygote dans le gène RPSA (pw231). La mutation n'a pas été retrouvée chez les parents du nourrisson. Il s'agissait donc d'une mutation de novo.

DISCUSSION

L'asplénie congénitale est souvent associée à des anomalies viscérales complexes, rentrant dans le cadre du syndrome d'hétérotaxie [2]. Le syndrome d'asplénie/polysplénie, documenté par Ivemark à 1955, est le plus connu parmi ces syndromes d'hétérotaxie [3]. L'asplénie congénitale isolée (ACI) se caractérise par l'absence de toute autre anomalie viscérale en particulier cardiovasculaire. Elle semble être une maladie génétique dont le mode de transmission est autosomique dominant dans la plupart des cas. Des cas sporadiques ont été aussi rapportés dans de nombreuses familles. Ces cas isolés peuvent s'expliquer soit par une faible pénétrance de la maladie ou par des mutations génétiques de novo [4].

L'ACI est une entité très rare. Une étude française faite en 2002-2003 a estimé sa prévalence à 0.51 par un million de naissance. Cette prévalence reste sous-estimée du fait que d'une part la mort survient généralement rapidement dans un contexte d'infection grave et que d'autre part les études rétrospectives décrites dans la littérature sont bien limitées [4].

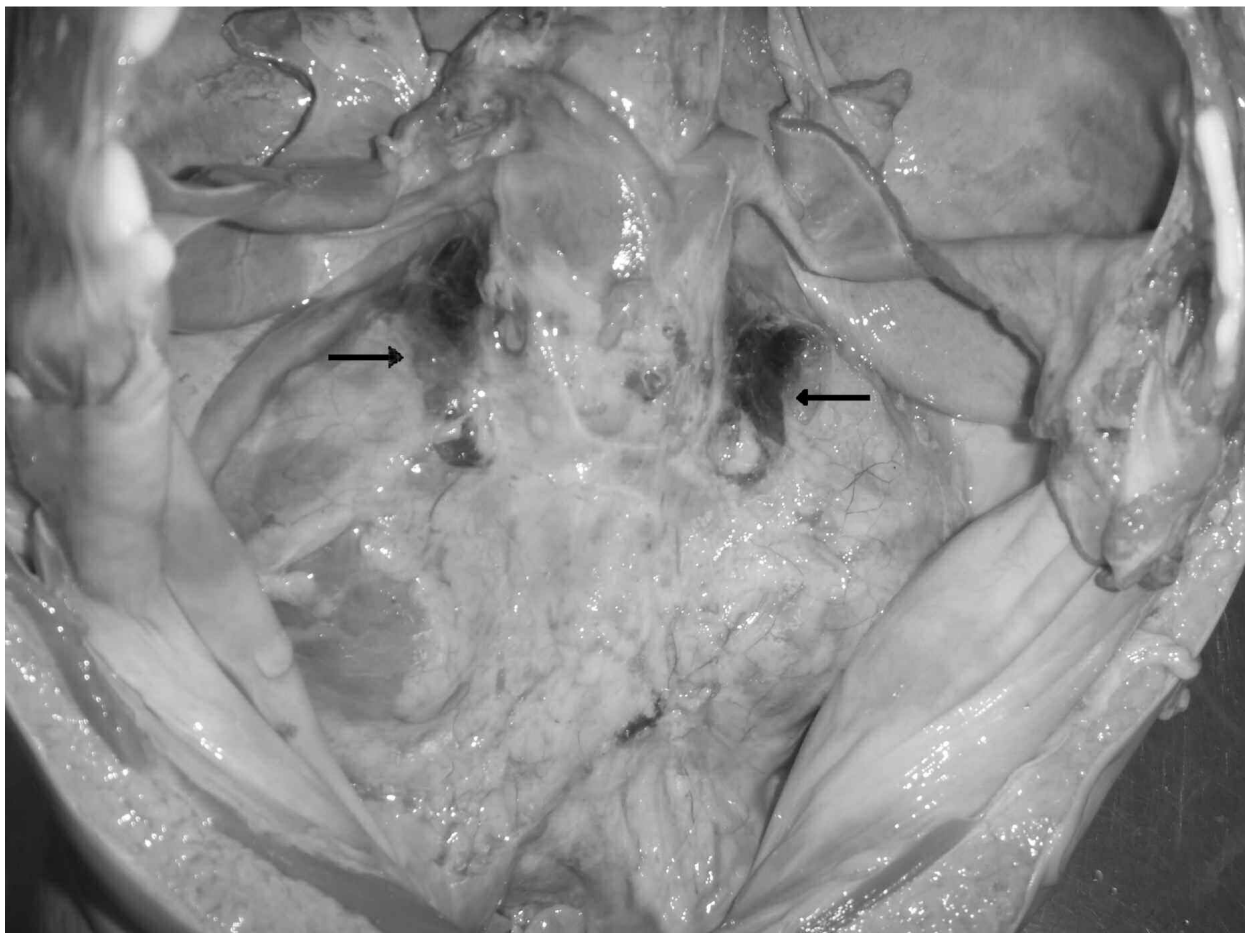


Photo 3 : Hémorragie des surrénales (Flèches).

L'asplénie congénitale isolée demeure encore largement méconnue comme cause de mort subite dans l'enfance. Le premier cas, a été rapporté en 1956 par Myerson et Koelle [5], depuis quelques cas ont été rapportés.

La rate joue un rôle primordial dans l'immunité. Lorsqu'elle est absente ou ayant une fonction réduite, la capacité à combattre l'infection est altérée, en particulier contre les germes encapsulés. Les sujets présentant une asplénie anatomique ou fonctionnelle présentent un risque augmenté à long terme de survenue d'infections fulminantes. Les germes les plus incriminés sont le *Streptococcus pneumoniae* et l'*Haemophilus influenza* et avec une moindre importance le *Neisseria meningitidis* [6]. Les signes cliniques initiaux sont variables et non spécifiques mais une progression rapide et brutale vers un état de choc et une nécrose hémorragique des surrénales est possible. Cette association (comme dans notre observation) définit le syndrome de Waterhouse-Friderichsen. La forme clinique la plus commune reste le purpura fulminans [7]. L'incidence de survenue d'une infection fulminante « Overwhelming postsplenectomy infection » varie de 0.1% à 8.5% [7]. La mortalité est de l'ordre de 50 à 70 % surtout

au cours des premières 48 heures [7-8]. L'ACI se présente ainsi comme une étiologie de la mort subite du nourrisson qui reste méconnue.

L'ACI est greffée d'une mortalité lourde avec un diagnostic positif qui est souvent tardif. Sa découverte en post-mortem lors de l'autopsie pose le problème médico-légal quant à un défaut de diagnostic prénatal retardant ainsi sa prise en charge. En effet la rate n'est pas systématiquement étudiée en absence de malformations lors de la surveillance échographique de la grossesse. Elle est de plus difficilement repérable du fait de sa petite taille comparativement aux autres organes abdominaux [9].

L'origine de l'ACI n'est pas encore parfaitement élucidée. Dans notre observation, la découverte de tissu splénique accolé au pancréas plaide en faveur d'un arrêt précoce de développement embryonnaire de la rate. Sur le plan génétique, bien que l'origine génétique de l'ACI est certaine, plusieurs hypothèses sont avancées et plusieurs mutations sont incriminées. [10-11]. Actuellement, des tests génétiques prénataux de dépistage de l'ACI sont possibles surtout dans les familles à risque. Ces tests permettent d'alerter les parents sur le risque que l'enfant à naître n'a pas de rate, ce qui pourrait être confirmé par l'imagerie à la

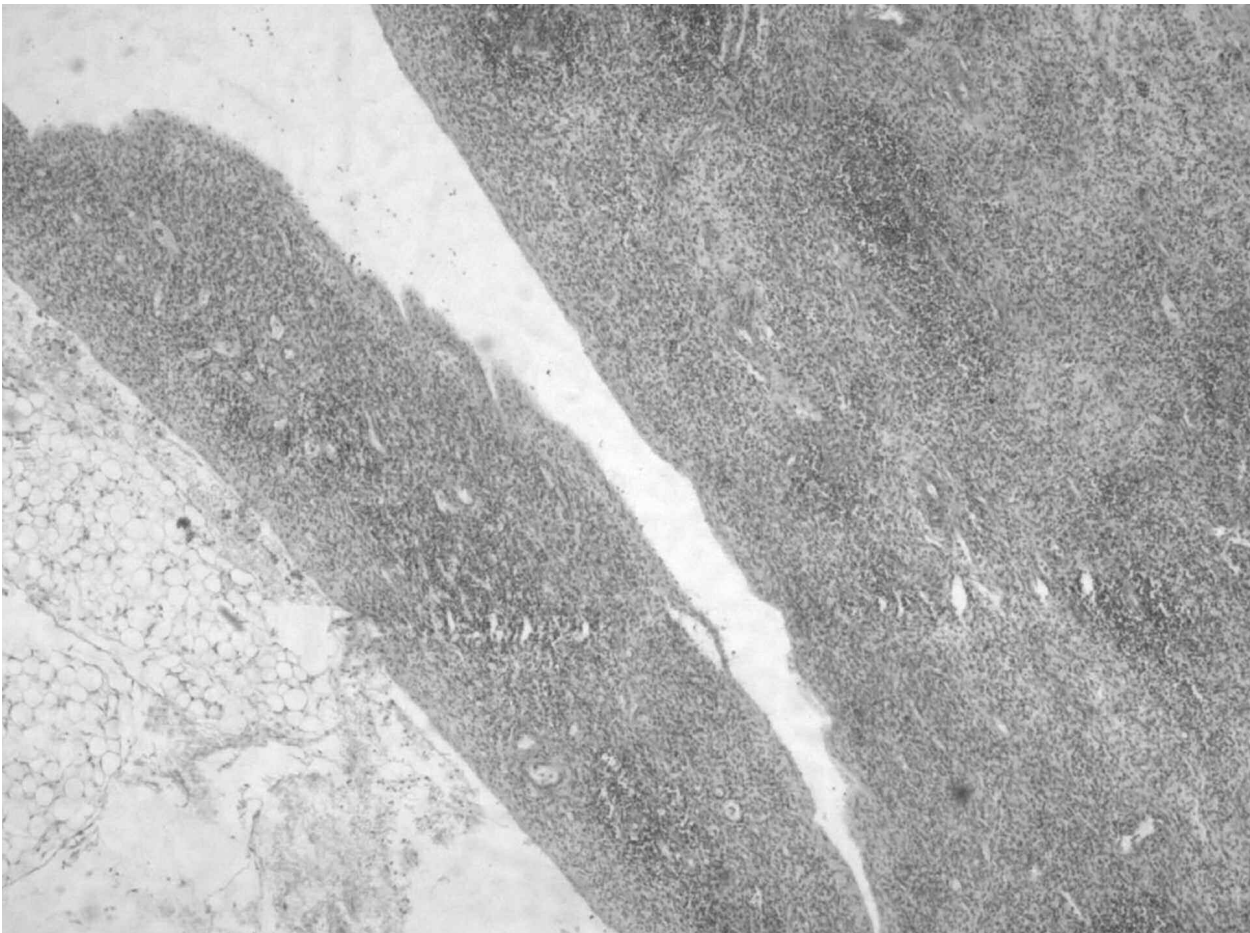


Photo 4 : Parenchyme splénique (Microscopie).

naissance. La sensibilité accrue aux infections bactériennes sera alors prévenue par la vaccination et l'antibiothérapie préventive.

CONCLUSION

Malgré sa sévérité et son caractère extrêmement mortel, l'asplénie congénitale isolée reste une maladie peu connue et peu étudiée. C'est une cause rare de déficit immunitaire chez l'enfant et demeure encore largement méconnue comme cause rare de mort subite de l'enfant. L'étude génétique familiale permet l'identification des cas porteurs de mutation qui bénéficieront d'un suivi ultérieur à la recherche de la même anomalie chez leur descendance. De telles mesures permettraient d'éviter ainsi la mort prématurée. ■

BIBLIOGRAPHIE

- [1] Rose V, Izukawa T, Moes CA. Syndromes of asplenia and polysplenia: a review of cardiac and non-cardiac malformations in 60 cases with special reference to diagnosis and prognosis. *Br Heart J* 1975; 37: 840-52.
- [2] Rose V, Izukawa T, Moes CA. Syndromes of asplenia and polysplenia: a review of cardiac and non-cardiac malformations in 60 cases with special reference to diagnosis and prognosis. *J Br Heart* 1975;37:840-52.
- [3] Ivemark BI. Implications of agenesis of the spleen on the pathogenesis of conotruncus anomalies in childhood: an analysis of the heart malformations in the splenic agenesis syndrome, with fourteen new cases. *Acta Paediatr Suppl* 1955;44(Suppl 104):7-110.
- [4] Mahlaoui N, Minard-Colin V, Picard C, Bolze A, Lung Ku C, Tournilhac O, *et al.* Isolated Congenital Asplenia: A French Nationwide Retrospective Survey of 20 Cases. *J Pediatr* 2011;158:142-8.
- [5] Myerson RM, Koelle WA. Congenital absence of the spleen in an adult: report of a case associated with recurrent Waterhouse-Friderichsen syndrome. *N Engl J Med* 1956;254:1131-2.

- [6] Morgan T L, Tomich E B. Overwhelming Post-Splenectomy Infection (OPSI): a case report and review of the literature. *The Journal of Emergency Medicine* 2012;43(4):758-763.
- [7] Vincentelli C., Molina E G, Robinson M J. Fatal pneumococcal Waterhouse-Friderichsen syndrome in a vaccinated adult with congenital asplenia Case Report. *American Journal of Emergency Medicine* 2009;27:751.e3-751.e5.
- [8] Okabayashi T, Hanazaki K. Overwhelming postsplenectomy infection syndrome in adults-a clinically preventable disease. *World J Gastroenterol* 2008;14(2):176-9.
- [9] Ferlicot S, Emile J.-F., Le Bris J.-L., Chéron G, Brousse N. L'asplénie congénitale Un déficit immunitaire de l'enfant de découverte souvent trop tardive. *Ann Pathol* 1997;17(1):44-46.
- [10] Congenital Asplenia in Mice and Humans with Mutations in a Pbx/Nkx2-5/p15 Module. *Developmental Cell* 2012;22(5):913-926.
- [11] Bolze A, Mahlaoui N, Byun M, Turner B, Trede N, Ellis SR *et al.* Ribosomal protein SA haploinsufficiency in humans with isolated congenital asplenia. *Science* 2013;340(6135):976-8.

TRAITÉ D'OSTÉOLOGIE HUMAINE

Tim White, Michael Black, Pieter Folkens

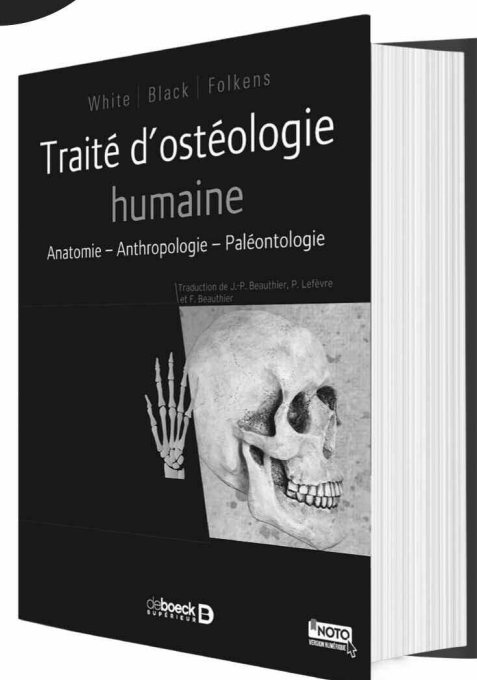
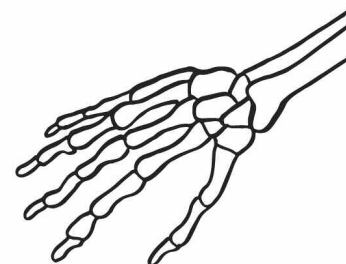
Traducteurs : Jean-Pol Beauthier,
Philippe Lefèvre, François Beauthier

Édition 2016 - 720 pages - 69,00 €

Cet ouvrage détaille, de la manière la plus complète possible, tous les os appartenant au squelette humain, mais également l'approche minutieuse de la fouille, de l'exhumation, du terrain ainsi que le travail de laboratoire.

En librairie ou sur www.deboecksuperieur.com

1^{ère} édition
française



deboeck **B**
SUPÉRIEUR