

# RCIU, hypotonie et CMV...

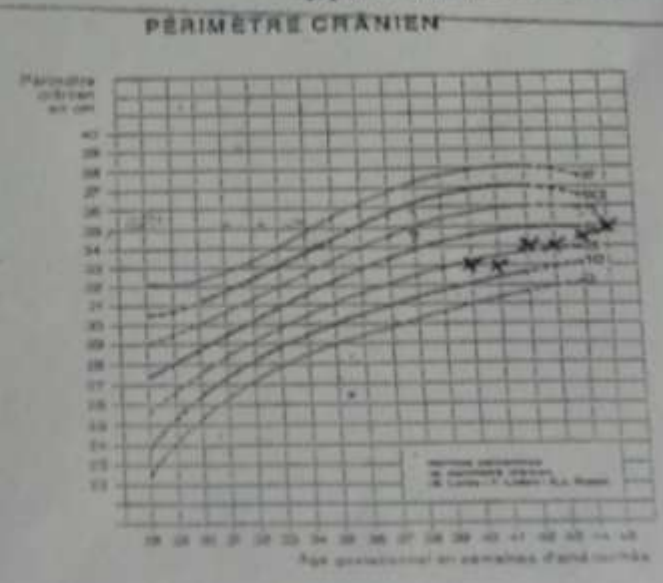
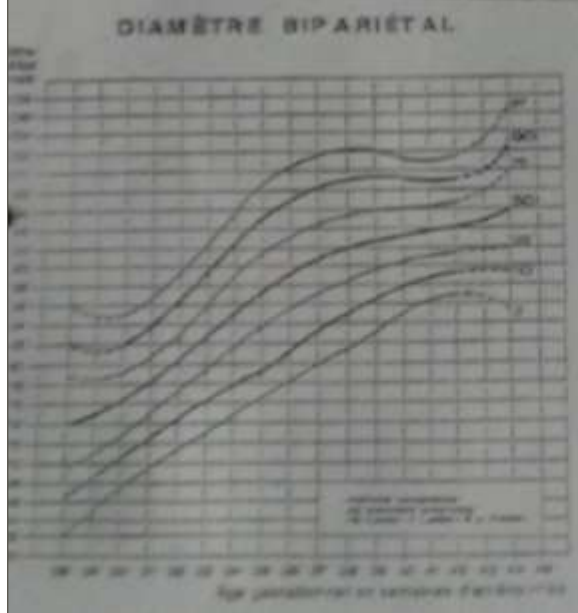
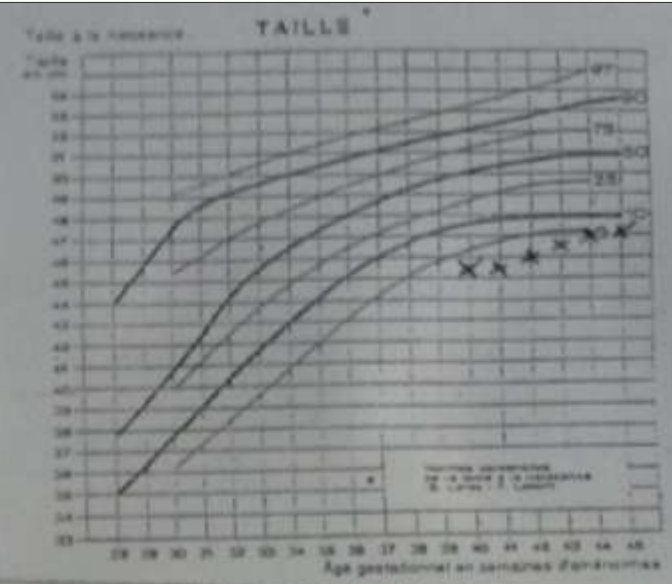
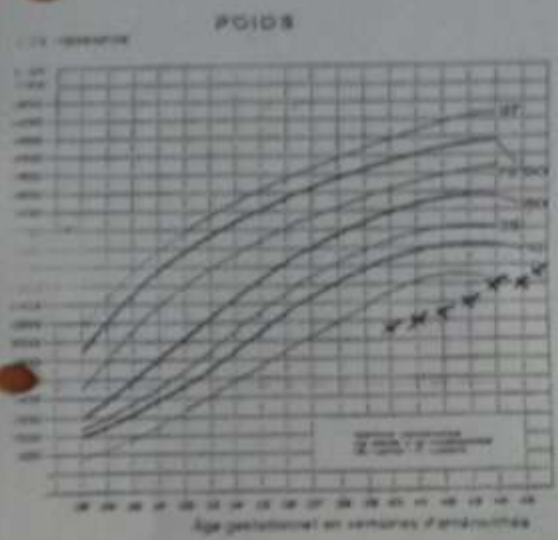
2<sup>e</sup> journée de périnatalité de Mayotte

12 décembre 2014

Anne-Gaëlle Chapoutot, Interne DES de pédiatrie.

# Histoire de la maladie

- Parents non consanguins
- Fratrie : 4 sœurs et un frère. Dvt psychomoteur N.
- Pas d'antécédents familiaux, notamment dermatologique.
- Mère G6P5
- Sérologie maternelle RAS
- Grossesse peu suivie, pas d'HTA ni de prééclampsie, doppler/LA N
  
- Accouchement à terme par voie basse à domicile
- PV +, pas d'ATB, LA ? RPM ?
  
- **RCIU sévère Dysharmonieux :**  
PN 2190g (<3<sup>e</sup> perc), TN 45,5cm (<3<sup>e</sup> perc), PC 33cm (25<sup>e</sup> perc)
- **Détresse respiratoire secondaire** à H22
- **Hypotonie axiale**



# Recherche d'atteinte d'organe :

- **Atteinte respiratoire :**

3 épisodes de dégradation respiratoire sévère à H22, J9 et J22

A priori origine infectieuse (CRP env 30, pas d'identification bact/viro)

Pas en faveur de PNP d'inhalation (à bascule)

→ TDM thoracique normal : pas de malfo, pas de fistule

- **Déficit immunitaire ?**

3 épisodes infectieux sévères

Atteinte candidosique : Erythème fessier \*2, contamination cutanée jug externe, muguet \*1. (mère porteuse ?)

→ Formule N

→ Complément de bilan à prévoir à distance

# Recherche d'atteinte d'organe :

- **Atteinte neurologique :**

Hypotonie axiale majeure

Diminution de la gesticulation spontanée

Contact normal. Rf archaïques présents. ROT présents. Pas de fasciculations. Troubles de la succion résolutifs.

Atteinte centrale ou périphérique ?

→ 2 ETF Normales

→ IRM cérébrale : retard de myélinisation des capsules internes

- **Atteinte dermatologique :** Ligne de Blaschko

- **Atteinte ORL :**

hypertrophie des bourgeons maxillaires, Stridor intermittent



- **Dysmorphie faciale ?** (père non vu) : Traits grossiers, hypertélorisme, racine du nez écrasée
- **OGE** : Ectopie testiculaire gauche - verge coudée
- **Pas d'atteinte cardio** : ETT normale
- **Pas d'atteinte abdominorénale** : Echo normale,
- **Pas d'atteinte ophtalmologique** : FO normal
- **Pas d'atteinte osseuse** : Radio squelette entier normal
- **Bio standard** : BH, fonction rénale, iono, Ca et coag N

# Recherche étiologique

## 1) Etiologie infectieuse :

- Sérologies TOR(C)H, ParvoB19, Syph négatives
- CMV positif :
  - CMV urinaire positive puis négative
  - PCR CMV sang nég
  - Sérologie maternelle et de l'enfant positive (IgG/IgM +)
  - ETF : pas de calcification
  - FO : Pas de chorioretinite
  - OEA normaux
  - Pas d'argument pour PNP à CMV (pas PNP interstitielle, PCR CMV aspi neg)
  - RCIU Dysharmonieux
- → **Séroconversion CMV** considéré comme **asymptomatique**

- Radio thoracique 3<sup>e</sup> décompensation respiratoire



# Recherche étiologique

## 2) Etiologie génétique

- *Caryotype* en cours
- *CGH Array* en cours
  
- Demande de complément de caryotype sur 200 cellules à la *recherche d'une mosaïque* (ligne de Blaschko) : en cours
  
- *Prader Willy* : FISH et bio mol en cours
- *Myasthénie* : CPK N et récepteur de l'ACH négatif
  
- *Steinert, Noonan, amyotrophie spinale et maladie de Pompe* : non fait pour l'instant

- **3) Etiologie métabolique**

- TSH N

- Lactates sur GdS et vrais N

- Pyruvate en cours

- CPK N, NH<sub>3</sub> N, Uricémie N

- Bilan coagulation N

- BU : pas de cétose

- Chromato AA sg et urinaires et Chromato AO urinaire en cours

# Au total :

- Enfant à terme - 6 semaines de vie
- Pas d'ATCD familiaux
- RCIU dysharmonieux sévère
  
- Hypotonie majeure
- Ligne de Blaschko
- Infections respiratoires sévères à répétition : déficit immunitaire ? Trouble de la succion ?
  
- Séroconversion CMV asymptomatique
  
- Etiologie indéterminée pour le moment...

Merci