

LES MALADIES MÉTABOLIQUES À EXPRESSION HÉPATIQUE : À PROPOS DE 34CAS

O. ETOKA STEFFIE ; D.BEN SABBAHIA ; M. ATRASSI ; A. ABKARI

SERVICE DE PÉDIATRIE III, UNITÉ DE GASTRO-ENTÉROLOGIE ET D'HÉPATOLOGIE  
PÉDIATRIQUE HÔPITAL MÈRE ENFANT A. HARROUCHI, CHU IBN ROCHD CASABLANCA

Introduction

- Les maladies métaboliques : affections rares qui résultent de dysfonctionnement génétiques affectant le métabolisme.
- Détectées chez environ un nouveau né sur 800 a 250
- Peuvent être héréditaires ou acquises
- Se manifestent différemment en fonction de l'âge de début, de la gravité et du mode de transmission
- Présentent des symptômes variés, tels que retard du développement, vomissements répétitifs, hypoglycémies.

Objectif

- Déterminer les étiologies des maladies métaboliques révélés par une atteinte hépatique chez l'enfant
- Mettre en évidence les causes en fonction des différentes tranches d'âge, des valeurs de la cytolysé et évaluer leur évolution en fonction de la pathologie causale

Matériel et Méthode

- Etude rétrospective de janvier 2018 à Mars 2024, les dossiers des patients allant de 1mois a 15ans présentant les maladies métaboliques révélés par une atteinte hépatique
- Service de Pédiatrie 3, Unité de Gastro-Entérologie Hôpital d'enfant Harrouchi

Résultats

- 34 patients
- Prédominance féminine avec un sexe ratio de 0,8.
- Age moyen : 33,6mois
- La consanguinité était retrouvée dans 64,7% des cas .
- Les signes cliniques initiaux :
  - Ictère cholestatique: 47,05%
  - Hypertension portale:41,2% dont 13,7% révélés par une hémorragie digestive haute
  - Signes musculaires:2,9%
- Sur le plan biologique : cholestase dans 22 cas et insuffisance hépato cellulaire dans 12cas
- Evolution : Une diminution rapide de la cytolysé hépatique pour certaines pathologies après instauration du traitement.
- Le taux de mortalité était de 6,8% due à la tyrosinémie et la galactosémie.

Tranche d'âge	Nombre de cas	cytolysé	Etiologies
1mois-2ans	24 cas	Sévère (>10N)	Glycogénose, Tyrosinémie, Alagille, Galactosémie, Niemann Pick, trouble de cycle de l'urée
>2ans-11ans	6 cas	Modérée (3-10N)	Wilson; glycogénose ; Gaucher
12ans-15Ans	4 cas	Légère (<3N)	Wilson

Discussion

- Les maladies métaboliques du foie représentent 13 à 43 % des cas d'insuffisance hépatique aiguë chez les nourrissons et les jeunes enfants
- Chez l'enfant plus âgé ils ne représentent que 5 a 20%
- L'étiologie reste indéterminée dans très peu de cas d'insuffisance hépatique dans les études où les maladies métaboliques du foie ont été reconnues en grande proportion.
- Les étiologies les plus retrouvées sont: La galactosémie, la tyrosinémie et les troubles mitochondriaux chez les jeunes enfants et la maladie de Wilson chez les enfants plus âgés comme l'a rapporté l'étude pédiatrique sur 15ans de Seema Alam et AL
- Dans notre étude les différentes étiologies étaient :
  - La glycogénose en première position surtout chez les nourrissons
  - La maladie de Wilson venait en seconde position plus fréquent chez le jeune et grand enfant
  - Suivi de la tyrosinémie, le syndrome d'Alagille, les troubles de cycle de l'urée, la maladie de Gaucher et Niemann Pick
- La prise en charge était en fonction de la pathologie causale.

Conclusion

- Urgence diagnostique et thérapeutique
- Sans un traitement adapté le patient décède ou gardera des séquelles graves

1. Metabolic Liver Diseases Presenting as Acute Liver Failure in Children SEEMA ALAM AND BIKRANT BIHARI LAL Published online: June 01, 2016. PII:S097475591600005  
2. Rajanayagam J, Cornan D, Cartwright D, Lewindon PJ. Pediatric acute liver failure: Etiology, outcomes, and the role of serial pediatric end-stage liver disease scores. Pediatr Transplant. 2013;17:362-8  
3. Alam S, Lal BB, Khanna R, Sood V, Rawat D. Acute liver failure in infants and young children in a specialized pediatric liver centre in India. Indian J Pediatr. 2015 Jan 6. [Epub ahead of print].  
4. Brett A, Pinto C, Carvalho L, Garcia P, Diogo L, Gonçalves I. Acute liver failure in under two year-olds— are there markers of metabolic disease on admission? Ann Hepatol. 2013;12:791-6