

LE SYNDROME DE JOUBERT À RÉVÉLATION NÉONATALE: À PROPOS D'UN CAS

M.NACIR^{1,2}, A. LALAOU^{1,2}, K.ABIELAALA^{1,2}, F. BENNAOUI^{1,2}, N. EL IDRISSE SLITINE^{1,2}, F.M.R MAOULAININE^{1,2}

1-SERVICE DE RÉANIMATION NÉONATALE, HÔPITAL MÈRE-ENFANT, CHU MOHAMMED VI, MARRAKECH, MAROC.

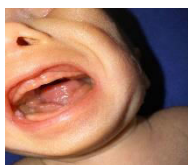
2-LABORATOIRE DE RECHERCHE L'ENFANCE, LA SANTÉ ET LE DÉVELOPPEMENT, FMPM, UNIVERSITÉ CADI AYYAD, MARRAKECH, MAROC

Introduction

Le syndrome de Joubert est une maladie génétique d'une prévalence de 1/80 000 à 1/100 000 de transmission autosomique récessive dans la plupart des cas. Elle est caractérisée par une malformation cérébrale et cérébelleuse qui se manifeste en imagerie par le « signe de la molaire », des troubles respiratoires transitoires, une hypotonie et des troubles du développement psychomoteur. Des altérations rénales, hépatiques et oculaires ont été également décrites.

Méthodes

Dans ce travail nous rapportons le cas d'un nouveau-né hospitalisé au service de réanimation néonatal ayant présenté des signes cliniques, biologiques et radiologiques révélant un syndrome de Joubert.



Résultat

Nouveau-né de sexe féminin ayant été accouché par césarienne à 36SA devant une anamnios et un retard de croissance intra-utérin sans notion de mariage apparenté. À la naissance, nouveau-né hypotrophe avec un poids de naissance de 1 100 g et un score Apgar à 7 et 10 respectivement à 1 et 5 minutes de vie. Pendant les premières heures de vie une hypotonie axiale et périphérique a été relevée.

À l'évaluation clinique initiale, plusieurs malformations ont été décelées, à savoir une atrésie de la choane gauche, une fente palatine avec une langue bifide, une spina bifida occulta, ainsi qu'une syndactylie du 3ème et 4ème orteil.

Au cours de son séjour hospitalier, le nouveau-né a présenté une détresse respiratoire pour laquelle elle a été mise sous ventilation non invasive.

Elle a également présenté un ictère néonatal prolongé ayant bénéficié de plusieurs séances de photothérapie. Un bilan polymalformatif a été réalisé fait d'une échographie abdominale ayant objectivé une hydronéphrose gauche sans obstacle. Une échocardiographie qui a objectivé une communication inter-auriculaire large de 11mm et une communication interventriculaire de 5mm avec des signes d'hypertension pulmonaire. L'échographie transfontanellaire avait révélé une dilatation tri ventriculaire et l'IRM cérébrale a confirmé le diagnostic par objectivation du signe de la molaire. Au vingt-troisième jour d'hospitalisation le nouveau-né s'est compliqué d'une hypotonie généralisée et un réflexe de succion affaibli, avec des désaturations et bradycardies profondes ce qui a mené le nouveau-né à être intubé. L'évolution était défavorable après un jour d'intubation le nouveau-né est décédé.

Conclusion

La détection précoce et la gestion appropriée du syndrome de Joubert peuvent considérablement influencer le pronostic des patients. Ce cas illustre l'importance d'une surveillance attentive et d'une intervention précoce dans les cas de suspicion de cette maladie rare.