

Le syndrome de Zellweger : une pathologie de mauvais pronostic

E.Cherifi , H.Charfi , Y.Sdiri , F.Ayari , M.Cheour , W.BelhajAmmar , N.Benameur , S.Kacem
Service de médecine et de réanimation néonatale CMNT

•Introduction:

- Le syndrome de Zellweger est une maladie péroxydomale rare de transmission autosomique récessive
- Il s'agit d'un syndrome cérébro-hépatorenal.
- Il est caractérisé d'un syndrome poly malformatif congénital : dysmorphie, hypotonie , encéphalopathie, atteinte hépatique, rénale et osseuse.
- Le diagnostic se fait par le dosage des AGTLC

Objectif et Méthodes

Nous avons mené une étude descriptive au sein du service de médecine et de réanimation néonatale du centre de maternité et de néonatalogie du Tunis sur une période de 17 ans (1995-2012).



RESULTATS (1/2)

Résultat :

- Nous avons colligés 14 cas (9 filles et 5 garçons)
- Consanguinité : 6 cas
- Antécédent de décès en bas : 2 familles
- Tous nés à terme avec un faible poids de naissance : 4 cas
- Motif d'hospitalisation :
 - Asphyxie périnatale : 9 cas
 - Détresse neurologique : 6 cas

Clinique :

- Dysmorphie faciale (Fig 1)
- Hypotonie globale
- Reflexe de succion faible : 8 cas
- Une léthargie : 6 cas



Fig 1 : dysmorphie faciale chez un nouveau né :

Front proéminent,
Fontanelle antérieure large avec des sutures écartées,
Arrête nasale large,
Micrognatisme

RESULTATS (2/2)

Résultat :

- ETF: hyperéchogénicité péri ventriculaire bilatérale (Fig2)
- Le dosage des acides gras à très longue chaîne plasmatique (AGTLC) a été réalisé chez tous les patients : augmentation des rapports C24:0/C22:0 et C26:0/C22:0.

Evolution :

Défavorable

Onze patients décédés à l'hôpital dans un tableau de défaillance viscérale

Deux décédés à domicile à 3 mois et à 4 mois

Un perdu de vue



Fig2:
Aspect de l'hyperéchogénicité
périvericulaire à l'ETF

DISCUSSION ET CONCLUSION

- Le syndrome de Zellweger est une pathologie grave.
- La dysmorphie faciale caractéristique et l'atteinte neurologique est sévère : un retard des acquisitions psychomotrices, une hypotonie sévère, des convulsions à début néonatal.
- Aucune thérapeutique n'est efficace
- Le décès survient généralement au cours de la première année de vie.
- Le diagnostic prénatal, totalement justifié par la sévérité du pronostic, repose sur l'étude de l'accumulation des AGTLC sur les villosités chorales fraîches au premier trimestre de grossesse.
- Cependant, certains auteurs proposent de compléter le diagnostic prénatal par une étude en biologie moléculaire pour éviter le risque de faux négatif lié à la contamination par des cellules maternelles.

