



Journal Homepage: - www.journalijar.com

INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI: 10.21474/IJAR01/13023

DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/13023>



RESEARCH ARTICLE

SYNDROME DE MECKEL GRUBER: A PROPOS D'UN CAS RARE

B. Ouafidi¹, O. Wajih¹, F. Elmiski¹, H. Kiram¹, M. Jalal², A. Lamrissi², K. Fichtali³ and S. Bouhya⁴

1. Résident, Service de maternité, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, centre hospitalier universitaire IBN ROCHD, faculté de médecine et de pharmacie, Université Hassan 2 Casablanca.
2. Professeur assistant, Service de maternité, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, centre hospitalier universitaire IBN ROCHD, faculté de médecine et de pharmacie, Université Hassan 2 Casablanca.
3. Professeur agrégé, Service de maternité, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, centre hospitalier universitaire IBN ROCHD, faculté de médecine et de pharmacie, Université Hassan 2 Casablanca.
4. Chef de service Service de maternité, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, centre hospitalier universitaire IBN ROCHD, faculté de médecine et de pharmacie, Université Hassan 2 Casablanca.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 15 April 2021

Final Accepted: 18 May 2021

Published: June 2021

Key words:-

Meckel Gruber Syndrome,
Encephalocele, Polydactyly, Polycystic
Kidney Disease

Abstract

Meckel-Gruber syndrome is a monogenic congenital disorder characterized by occipital encephalocele, polydactyly, and polycystic kidneys. This syndrome is incompatible with life. We report a case diagnosed on fetal ultrasound at a gestational age of 22 SA and 6 days, presenting the clinical triad of Meckel-Gruber syndrome. A medical termination of the pregnancy was indicated. From this rare case, and through a review of the literature, we will discuss the different clinical, ultrasound and prognostic aspects of this rare pathology.

Copy Right, IJAR, 2021., All rights reserved.

Introduction:-

Le syndrome de Meckel-Gruber (SMG) est un syndrome polymalformatif à transmission autosomique récessive, incompatible avec la vie.[1] La plupart des bébés affectés sont soit avortés médicalement, mort-nés, ou décèdent peu après la naissance. Ce syndrome a été décrit la première fois par Meckel en 1822, et Gruber en 1934. Il associe une encéphalocèle, polydactylie, ainsi qu'une dysplasie kystique des reins. Toutefois, la présence que des deux premiers signes peut être suffisante pour établir le diagnostic. L'échographie constitue le meilleur moyen de dépistage de cette polymalformation rare.

Observation:-

Mme N.E, âgée de 34ans, 6G 6P, avec notion de consanguinité de premier degré, et antécédent d'une mort fœtale. La patiente a consulté à 22SA et 6 jours pour suivi de grossesse. L'échographie morphologique fœtale a objectivé une grossesse monofoetale évolutive, avec des biométries correspondant à 16 semaines d'aménorrhée et 3 jours inférieures au 3^{ème} percentile, en faveur d'un retard de croissance intra-utérin, révélant un syndrome polymalformatif: une dysmorphie cranio-faciale avec encéphalocèle occipitale, (fig. 1) une néphromégalie microkystique bilatérale, (fig. 2-3), un oligoamnios, un thorax hypoplasique. Les membres étaient mal suivis, l'estomac et la vessie n'étaient pas identifiés. Par ailleurs le cœur paraissait normal.

L'interruption médicale de la grossesse a été indiquée, et acceptée par les parents, donnant naissance par voie basse, à un fœtus de sexe indéterminé, mort-né de 200 grammes. Il présentait une dysmorphie cranio-faciale à type

Corresponding Author:- B. Ouafidi

Address:- Résident, Service de maternité, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, centre hospitalier universitaire IBN ROCHD, faculté de médecine et de pharmacie, Université Hassan 2 Casablanca.

d'encéphalocèle occipitale, une polydactylie postaxiale ainsi qu'une incurvation des os longs des quatre membres. L'abdomen était distendu par deux gros reins. (fig. 4-6)

Devant ces données clinico-échographique, le syndrome de Meckel-Gruber a été évoquée. L'examen foetopathologique a été indiqué, mais refusé par la famille.

Discussion:-

Le syndrome de Meckel-Gruber (SMG) a été décrit pour la première fois dans la littérature allemande. Il a été longtemps diagnostiqué sur résultat d'autopsie chez des bébés mort-nés, ou des fœtus avortés. Il touche 1 personne sur 13250 à 1140000 personnes dans le monde. Il est beaucoup plus fréquent en Finlande, où sa prévalence est de 1 pour 9000 naissance, et où la fréquence de la mutation est de 1%. Trois locus ont été cartographiés : le MKS1 sur le chromosome 17q, le MKS2 sur le 11q et le MKS3 sur le 8q. [2]

Cliniquement, les bébés atteints de syndrome de Meckel-Gruber présentent une triade classique, comprenant une encéphalocèle occipitale, polydactylie postaxiale, et des reins polykystiques. D'autres anomalies peuvent s'y associer, notamment la présence d'une fente palatine, des anomalies cardiaques congénitales, des kystes hépatiques et pancréatiques, ou un oligo-hydramnios. Des anomalies génitales ont été décrites également, à type d'un pénis hypoplasique, un testicule non descendu, un vagin septal ou un utérus bicorne. [3] Pour retenir le diagnostic, deux des trois anomalies majeures doivent être présentes. [4-6]

Le diagnostic prénatal est possible par une échographie fœtale du premier trimestre, devant une image kystique anéchogène intracrânienne, avec ou sans malformation crânienne, ou devant des reins kystiques de grande taille. Cependant, les autres stigmates échographiques du syndrome peuvent être détectés plus tardivement. [7,8] L'âge gestationnel moyen du diagnostic est de 19 semaines. [8] L'amniocentèse peut également orienter le diagnostic, avec un taux élevé d'alpha-foetoprotéine amniotique dû à l'encéphalocèle. Cette élévation est observée surtout entre 11 et 16 semaines d'aménorrhée. [3] L'analyse des chromosomes par amniocentèse ou prélèvement de villosités choriales est également une méthode de diagnostic importante.

Le syndrome de Meckel-Gruber est incompatible avec la vie. L'évolution est marquée par le décès périnatal durant les 24 heures suivant la naissance en moyenne. Un cas a été décrit par Genuardi, présentant un syndrome de Meckel-Gruber associant des reins polykystiques, Dandy Walker, et une polydactylie post-axiale, ayant survécu pendant 43 mois, et décédé suite à une insuffisance rénale. [9,10]

Le diagnostic de certitude est établi grâce au caryotype, ainsi le diagnostic différentiel se fait avec la trisomie 13, la trisomie 18 et le syndrome de Smith-Lemli-Opitz, et éliminé devant un caryotype normal. [11]

Le syndrome de Meckel-Gruber se transmet sur un mode autosomique récessif. Un conseil génétique est recommandé pour sensibiliser le couple du risque de récurrence lors des grossesses ultérieures estimé à 25%, du pronostic du fœtus et de l'issue de la maladie.

Conclusion:-

Le syndrome de Meckel-Gruber est une malformation létale de transmission autosomique récessive. Il faut être prudent en cas de mariage consanguin. Les anomalies fœtales observées dans le syndrome de Meckel-Gruber peuvent être diagnostiquées par l'échographie fœtale anténatale. Une interruption médicale de la grossesse et un conseil génétique seront proposés. L'isolement du gène responsable va constituer l'étape ultérieure vers un diagnostic de certitude, et son application au diagnostic anténatal.

Figures:-



Figure 1:- Encéphalocèle occipital



Figure 2:- Polykystose rénale bilatérale.



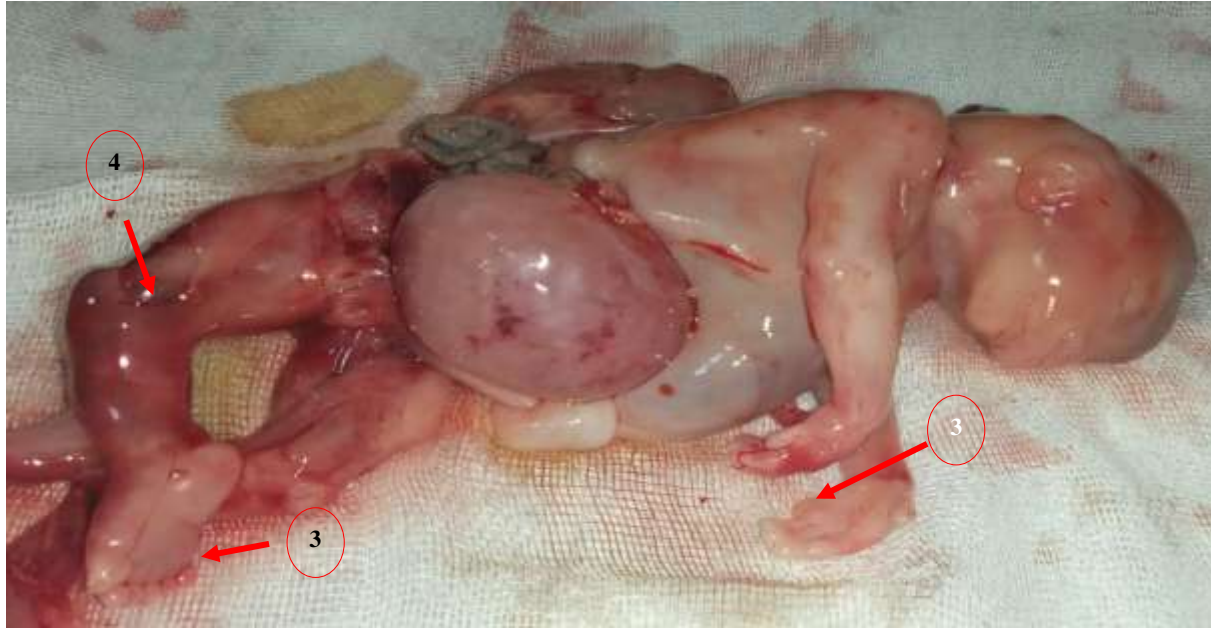
Figures 3:- Polykystose rénale bilatérale.



Figures 4:- Distension abdominale par la néphromégalie, et incurvation des os longs.



Figures 5:- Encéphalocèle occipitale (1), et une polykystose rénale (2).



Figures 6:- Polydactiliepostaxiale(3) et incurvation des os longs. (4)

NB : L'ouverture de la paroi abdominale était accidentelle, conduisant à une extériorisation rénale bilatérale.

Conflits D'interet

Aucun.

Contributions Des Auteurs

Tous les auteurs ont participé à la prise en charge, et ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

References:-

1. Tanriverdi HA, Hendrik HJ, Ertan K, Schmidt W. Meckel Gruber syndrome: a first trimester diagnosis of a recurrent case. *Eur J Ultrasound Off J Eur Fed Soc Ultrasound Med Biol.* juin 2002;15(1-2):69-72.
2. Salonen R. The Meckel syndrome: clinicopathological findings in 67 patients. *Am J Med Genet.* août 1984;18(4):671-89.
3. Gazioğlu N, Vural M, Seçkin MS, Tüysüz B, Akpir E, Kuday C, et al. Meckel-Gruber syndrome. *Childs Nerv Syst.* 1 mars 1998;14(3):142-5.
4. Jha T, Bardhan J, Das B, Patra KK, Dhali B, Seth S. Meckel-Gruber syndrome: a rare clinical entity. *J Indian Med Assoc.* sept 2010;108(9):611-2.
5. Desai SR, Wader JV. Meckel Gruber Syndrome--a case report. *Indian J Pathol Microbiol.* juill 2004;47(3):430-2.
6. Walsh M, Graupman P. Meckel-Gruber syndrome in association with an occipital meningocele. *Pediatr Neurosurg.* 2006;42(5):333-4.
7. Masson E. Intérêt de l'échographie 3D en obstétrique [Internet]. EM-Consulte..
8. Meckel-Grüber syndrome: sonography and pathology - Ickowicz - 2006 - Ultrasound in Obstetrics & Gynecology - Wiley Online Library [Internet].
9. Kheir AEM, Imam A, Omer IM, Hassan IMA, Elamin SA, Awadalla EA, et al. Meckel-Gruber syndrome: A rare and lethal anomaly. *Sudan J Paediatr.* 2012;12(1):93-6.
10. Itchimouh S, Khabtou K, Mahdaoui S, Boufétal H, Samouh N. Syndrome de Meckel Gruber: à propos d'un cas rare. *Pan Afr Med J [Internet].* 29 sept 2016
11. Alexiev BA, Lin X, Sun C-C, Brenner DS. Meckel-Gruber syndrome: pathologic manifestations, minimal diagnostic criteria, and differential diagnosis. *Arch Pathol Lab Med.* août 2006;130(8):1236-8.