

Case report

Syndrome de Prune Belly: un cas particulier



Prune-Belly syndrome: an uncommon case

Besri Soukaina^{1,&}, Kenouni Houria¹, Barkat Amina¹

¹Service de Médecine et de Réanimation Néonatale PV, HER, CHIS, Equipe de Recherche en Santé et Nutrition du Couple Mère-Enfant, Maroc

[&]Corresponding author: Besri Soukaina, Service de Médecine et de Réanimation Néonatale PV, HER, CHIS, Equipe de Recherche en Santé et Nutrition du Couple Mère-Enfant, Maroc

Mots clés: Aplasie musculaire abdominale, cryptorchidie, malformations urinaires, formes incomplètes, abdominoplastie

Received: 14/08/2017 - Accepted: 12/09/2017 - Published: 23/02/2018

Résumé

Le Syndrome de Prune Belly (PBS) est un syndrome anatomo-radiologique extrêmement rare qui associe une aplasie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen, des dilatations des voies urinaires et des malformations testiculaires, formant ainsi la triade classique du syndrome. Toutefois, Jusqu'à 75% des patients présentant un PBS présentent des malformations pulmonaires, squelettiques, cardiaques et gastro-intestinales. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né de sexe féminin né à terme, de mère diabétique, chez qui l'examen clinique à la naissance retrouve une hypoplasie des muscles de la paroi abdominale gauche ainsi qu'un pied bot et une luxation congénitale de la hanche du même côté. L'hypoplasie des muscles de la paroi abdominale a été confirmée l'échographie abdominale et la Tomodensitométrie abdominale, des malformations cardiaques ont été également retrouvées à l'échographie Trans thoracique. L'évolution peut être très variable allant du mort-né par dysplasie rénale et respiratoire majeure à l'enfant pratiquement normal. Tout cela explique la grande diversité d'opinions sur l'attitude à adopter face à ce syndrome.

Pan African Medical Journal. 2018;29:129. doi:10.11604/pamj.2018.29.129.13598

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/29/129/full/>

© Besri Soukaina et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Abstract

Prune Belly syndrome (PBS) is an extremely rare anato-radiological syndrome that associates aplasia of the muscles of anterior wall of the abdomen with dilation of the urinary tract and testicular malformations, thus forming the classic triad of the syndrome. However, up to 75% of patients with PBS have pulmonary, skeletal, cardiac and gastrointestinal malformations. We here report the case of a full term female infant born to diabetic mother, whose clinical examination, at birth, showed hypoplasia of the muscles of the left abdominal wall as well as clubfoot and congenital dislocation of the hip on the same side. Hypoplasia of the muscles of the abdominal wall was confirmed on abdominal ultrasound and abdominal CT scan. Cardiac malformations were detected on trans-thoracic ultrasound. Patient's evolution may be highly variable ranging from stillbirth due to renal dysplasia and major respiratory dysplasia to practically normal infants. All this explains the great diversity of opinions on treatment approach.

Key words: *Aplasia of the abdominal muscle, cryptorchidism, urinary malformations, incomplete forms, abdominoplasty*

Introduction

Le syndrome de Prune Belly (PBS) ou Eagle-barrett syndrome est un trouble congénital qui associe typiquement une aplasie ou une grande hypoplasie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen, des malformations urinaires et une cryptorchidie bilatérale [1,2]. Mais d'autres malformations peuvent être associées, à type de malformations pulmonaires, squelettiques, cardiaques et gastro-intestinales. Il existe également des formes dites incomplètes ou partielles plus fréquentes chez le sexe féminin, où l'hypoplasie de la paroi abdominale est partielle ou unilatérale associée ou non aux malformations rénales, testiculaires et ostéo-articulaires, qui sont généralement du même côté. Ces formes partielles sont connues sous le nom de Pseudo-Prune Belly Syndrome (PPBS) [3,4]. Les formes cliniques peuvent être très variables allant du mort-né par dysplasie rénale et respiratoire majeure à l'enfant pratiquement normal. 95% des porteurs de ce syndrome sont de sexe masculin, néanmoins il est généralement plus grave chez les filles en raison d'une incidence plus élevée d'atrésie urétrale. Ceci explique la diversité d'opinion sur l'attitude à adopter face à ce syndrome. Nous rapportons un cas rare de la forme incomplète du syndrome de Prune Belly découvert chez un nouveau-né de sexe féminin à la naissance.

Patient et observation

Nouveau-né de sexe féminin, issu d'une grossesse non suivie menée à terme, accouchement par voie basse, présentation céphalique,

Apgar 8/10/10. Mère âgée de 30 ans, G7P5, 2 avortements non explorés, 4 enfants bien portants, diabétique sous insuline, anamnèse infectieuse négative, pas de notion de consanguinité. L'examen clinique retrouve un nouveau-né rose, tonique, réactif, avec un réflexe de succion présent, un poids à 2290g une taille à 48cm et un périmètre crânien à 34cm. Le Dubowitz était estimé à 38 SA. L'examen abdominal retrouve une paroi abdominale amincie et ridée du côté gauche avec palpation des anses intestinales en sous cutané (Figure 1). L'examen ostéo-articulaire retrouve un pied bot gauche (Figure 2). L'examen cardiovasculaire, pleuropulmonaire et abdominal était sans particularités. Les examens paracliniques comportent: une radiographie thoraco-abdominale qui a montré une déformation thoracique et du rachis, avec un index cardio-thoracique à 0,62 et avec un aspect de retard de résorption ainsi que des anses intestinales déviés à gauche (Figure 3). Une échographie abdominale montre un aspect en faveur d'une aplasie des muscles de la paroi abdominale profonde gauche, avec présence des structures grêliques de la rate et du rein gauche en sous cutané avec hypoplasie de la VCI et des VSH. Une échographie trans-thoracique retrouve un foramen ovale perméable avec un canal artériel perméable et une minuscule CIV et une HTAP infra-systémique d'origine respiratoire. Une échographie transfontanellaire est sans particularité. Une échographie des hanches montre une luxation congénitale de la hanche gauche. Une TDM abdomino-pelvienne montre une agénésie de la musculature abdominale ainsi que des anomalies costo-vertébrales entrant dans le cadre d'un syndrome poly-malformatif constitutionnel (Figure 4). Les bilans biologiques sont sans particularité notamment une fonction rénale qui est normale.

Discussion

Le terme syndrome de Prune Belly a été décrit en 1839 par Fröhlich pour la première fois. Plus tard en 1895, Parker a fait la première description associant des anomalies des voies urinaires. Et ce n'est qu'en 1950 qu'Osler le nomme "Prune Belly " devant l'aspect de la paroi abdominale [1,2]. D'après différentes études, l'incidence du syndrome de Prune Belly est estimée à un cas sur 40.000 naissances [2]. Cette affection est marquée par une nette prédominance masculine soit plus de 95% des patients sont de sexe masculin et par la rareté des formes complètes chez les enfants de sexe féminin qui ne présentent généralement pas de malformations urinaires [1,5,6]. L'étiologie exacte du PBS est inconnue. 3 théories prédominent: primo celle qui propose une obstruction prénatale de l'urine, secondo celle qui est basée sur l'embryologie et qui propose l'échec de différenciation mésodermique primaire entre les 6^{ème} et 10^{ème} semaine d'âge gestationnel ce qui conduit à une musculature défectueuse de la paroi abdominale et des voies urinaires. Tercio celle des sacs vésicaux, qui propose une dysgénésie du sac vélum et l'allantoïde [2]. Cliniquement Les principales composantes de ce syndrome sont Les malformations urinaires à savoir une mégavessie, des urètres et uretères dilatés mais qui peuvent aussi être sténotiques ou atrétiques avec une incidence plus importante chez les filles, une polykystose rénale, une hydronéphrose, et parfois un diverticule près de la jonction vésico-urétérale et urétrale [1,2,6]. L'état de la fonction rénale est un déterminant pronostic important [1,2]. Notre cas ayant une forme incomplète du syndrome, ne présente pas de malformation vésico-rénale avec notamment une fonction rénale normale. Cependant jusqu'à 75% des patients présentant un PBS associent d'autres malformations, à savoir des malformations pulmonaires, cardiaques, squelettiques, gastro intestinales et génitales. Ces malformations ont été rapportés par Routh et al avec une incidence de 25% pour les cardiovasculaires, 24% pour les gastro-intestinales, 23% pour les musculo-squelettiques, 58% pour les respiratoires et 15% pour les génitales [2]. Les malformations respiratoires retrouvées sont l'hypoplasie pulmonaire et la malformation adénomatoïde kystique qui peuvent entraîner différents degrés d'insuffisance respiratoire, principale raison de mortalité néonatale. Les malformations gastro-intestinales à type de malrotation méésentérique, atrésie, sténose, volvulus, imperforation anale, torsion splénique, maladie de Hirschsprung et gastroschisis. Les malformations ostéo-articulaires à type de pied bot, dysplasie de la hanche, malformations vertébrales, et scoliose. Les malformations ostéo-articulaires retrouvées chez

notre patient sont un pied bot avec luxation de la hanche homolatérale, et des malformations costo-vertébrales. Les malformations cardiovasculaires à type de canal artériel perméable et tétralogie de Fallot [1]. Notre malade présente un canal artériel perméable. Les malformations génitales à type de cryptorchidie présente chez presque tous les patients de sexe masculin cependant des anomalies du corps caverneux ou une hypoplasie prostatique ont été également signalées. Chez les femmes les malformations génitales comprennent une atrésie vaginale, un utérus bicorne et un sinus urogénital. Il n'y a jamais eu de cas d'infertilité aussi bien pour les femmes que pour les hommes [7,8]. Dans de rare cas l'hypoplasie des muscles de la paroi abdominale est unilatérale, ainsi que les autres malformations associées, rénales, testiculaires et osseuses retrouvées généralement du même côté que l'hypoplasie musculaire abdominal, décrivant ainsi la forme incomplète généralement plus fréquente chez le sexe féminin, appelé également Pseudo Prune Belly Syndrome (PPBS) [3,4].

Notre malade présente une forme incomplète du syndrome avec une atteinte unilatérale de la paroi abdominale associée à des malformations osseuses du même côté. Le diagnostic repose en prénatal sur l'échographie obstétricale capable de détecter des anomalies de l'appareil urinaire associée à l'aspect typique de la paroi abdominale. Hosbino a rapporté un cas de PBS diagnostiqué à 12 semaines de grossesse [1,2]. En post natal il repose sur l'échographie abdomino-pelvienne complétée par une TDM abdomino-pelvienne, une échographie trans-thoracique à la recherche de malformation cardiaque, un bilan rénal pour évaluer la fonction rénale, une échographie des hanches avec une radiographie du squelette à la recherche de malformations squelettiques ainsi qu'un caryotype à la recherche de suppression sur le facteur nucléaire 1-beta (HNF1beta) [1,9]. Le traitement repose essentiellement sur la chirurgie: l'abdominoplastie, l'orchidopexie et la reconstruction des voies urinaires [1,2,5,6,10]. Pour les patients atteints d'une légère dysplasie de la paroi abdominale, les postures sont acceptables et ne nécessitant pas d'abdominoplastie. Cependant, pour les cas sévères, le traitement chirurgical est discuté au cas par cas. Les pyelostomies, urétérostomies et cystostomies sont également entreprises pour shunter l'urine temporairement chez certains nourrissons instables qui ne peuvent pas tolérer l'acte chirurgical. Parfois la transplantation rénale est inévitable pour les patients présentant une insuffisance rénale. Quoi qu'il en soit, que le traitement chirurgical soit entrepris ou non, les patients avec PBS nécessitent

des soins médicaux multidisciplinaires permanents et un suivi rapproché. Chez notre malade les postures ont été proposées devant la légère dysplasie qu'il présente, avec suivi multidisciplinaire. Le pronostic pour les patients atteints de PBS varie selon La gravité de l'hypoplasie pulmonaire et des anomalies des voies urinaires. L'hypoplasie pulmonaire est la principale cause de mortalité à la période néonatale. La gravité des anomalies des voies urinaires et la fonction rénale déterminent non seulement la mortalité, mais aussi le pronostic à long terme [1,2,5,6].

Conclusion

Le syndrome de Prune Belly est rare et touche essentiellement des sujets de sexe masculin. L'insuffisance rénale et l'hypoplasie pulmonaire sont les principales causes de mortalité. Devant l'absence de la triade classique il est impératif de rechercher les autres malformations vu l'existence de formes atypiques, afin d'entreprendre une prise en charge adéquate et immédiate.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont contribué à la réalisation de ce travail. Ils ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Figures

Figure 1: Image de notre patient montrant l'aspect ridé et aminci de la paroi abdominale gauche

Figure 2: Image de notre patient montrant un pied bot gauche

Figure 3: Radio thoraco-abdominale montrant une déformation thoracique et du rachis avec une cardiomégalie et un aspect flasque et étalé de l'abdomen avec des anses intestinales déviées à gauche

Figure 4: TDM abdominale montrant une agénésie de la musculature abdominale avec des anomalies costo-vertébrales

Références

1. Xu W, Wu H, Wang D-X, Mu Z-H. A Case of Prune Belly Syndrome. *Pediatr Neonatol.* 1 juin 2015;56(3):193-6. **PubMed | Google Scholar**
2. Fette A. Associated rare anomalies in prune belly syndrome: a case report. *Journal of Pediatric Surgery Case reports*, Elsevier. February 2015; 3(2): Pages 65-71. **Google Scholar**
3. Grover H, Sethi S, Garg J, Ahluwalia AP. Pseudo Prune Belly syndrome: diagnosis revealed by imaging? A case report and brief review. *Pol J Radiol.* 7 Mai 2017; 82: 252-7. **PubMed | Google Scholar**
4. Zugor V, Schott GE, Labanaris AP. The Prune Belly syndrome: urological aspects and long-term outcomes of a rare disease. *Pediatr Rep.* 2012 Apr 2;4(2):e20. Epub 2012 Jun 4. **PubMed | Google Scholar**
5. Diao B, Diallo Y, Fall PA, Ngom G, Fall B, Ndoye AK et al. Syndrome de Prune Belly?: aspects épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques. *Prog En Urol.* 2008; (18): 470-4. **Google Scholar**
6. Seidel NE, Arlen AM, Smith EA, Kirsch AJ. Clinical manifestations and management of Prune Belly syndrome in a large contemporary pediatric population. *Urology.* 1 janv 2015; 85(1): 211-5. **PubMed |Google Scholar**
7. Gallo C, Costa W, Favorito L, Sampaio F. Prune belly syndrome: is penile structures similar to normal fetuses? In: State University of Rio de Janeiro, Urogenital Research Unit, Rio de Janeiro, Brazil. London, United Kingdom. 2017. **Google Scholar**
8. Tibor-Denes F, Tavares A, Machado M, Giron A, Srougi M. Gonadal function and reproductive system anatomy in post puberal prune belly syndrome patients. *The Journal of Urology.* 14 mai 2017; 197(4S).

9. Granberg CF, Harrison SM, Dajusta D, Zhang S, Hajarnis S, Igarashi P et al. Genetic basis of prune belly syndrome: screening for HNF1? gene. J Urol. Janv 2012; 187(1): 272-8. **Google Scholar**
10. Dénes FT, Park R, Lopes RI, Moscardi PRM, Srougi M. Abdominoplasty in Prune Belly Syndrome. J Pediatr Urol. 1 oct 2015; 11(5): 291-2. **PubMed | Google Scholar**



Figure 1: Image de notre patient montrant l'aspect ridé et aminci de la paroi abdominale gauche



Figure 2: Image de notre patient montrant un pied bot gauche



Figure 3: Radio thoraco-abdominale montrant une déformation thoracique et du rachis avec une cardiomégalie et un aspect flasque et étalé de l'abdomen avec des anses intestinales déviées à gauche

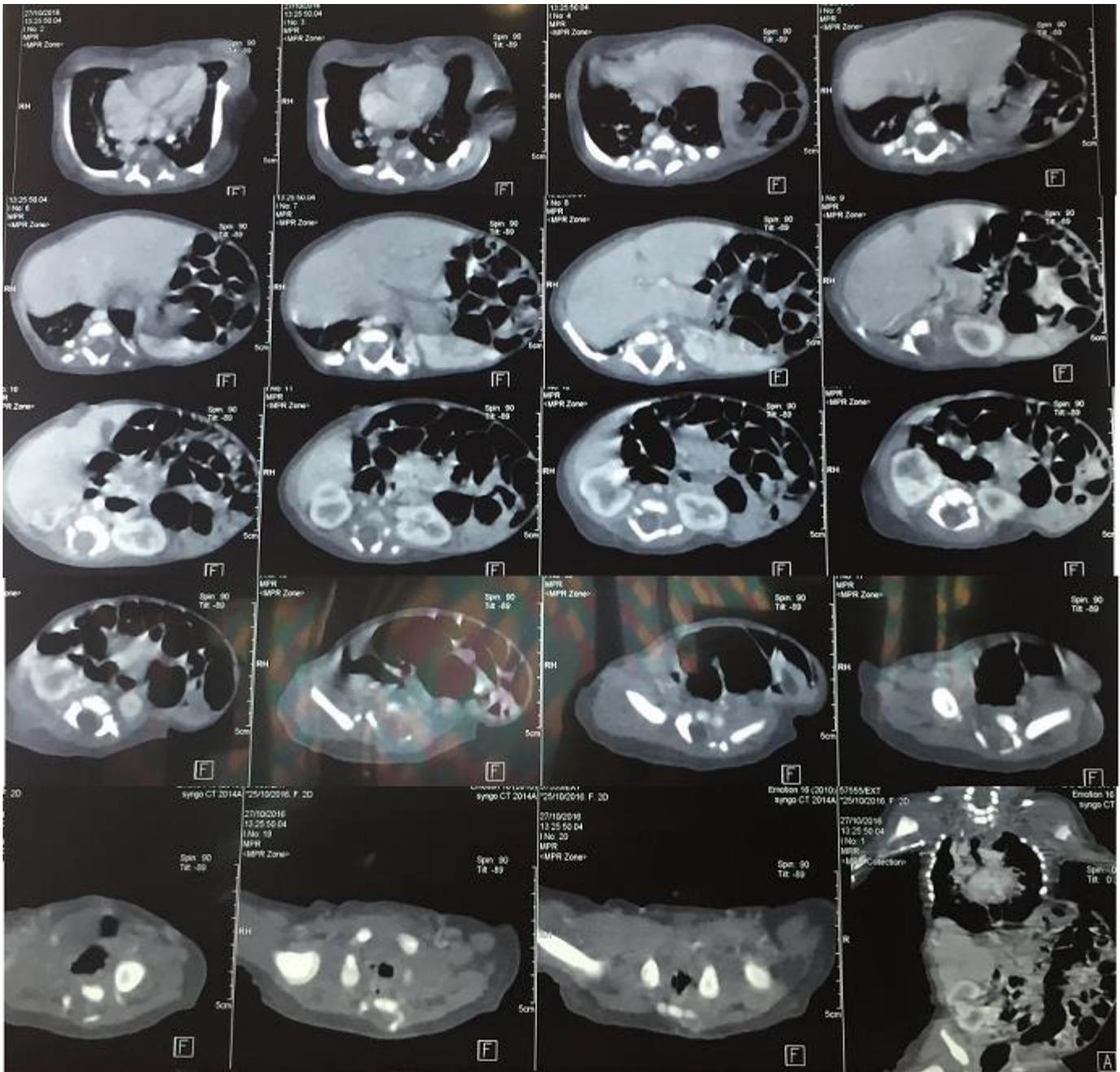


Figure 4: TDM abdominale montrant une agénésie de la musculature abdominale avec des anomalies costo-vertébrales