

DIAGNOSTIC : Chondrodysplasie ponctuée fœtale?

Autres diagnostics

Syndrome antiphospholipide thrombotique sous AAS, HBPM et hydroxychloroquine

Hépatite autoimmune sous azathioprine

Anti-Ro +

Symptômes : Découverte à 20 semaines d'un RCIU asymétrique avec tête épargnée (20ème percentile) et membres courts (3ème percentile).

Prise en charge : Investigation d'un RCIU précoce (amniocentèse, TORCH, consultation en génétique), surveillance.

ÉVOLUTION : Mort-in utéro

Commentaires

Dans ce cas, une chondrodysplasie ponctuée a été évoquée lors de l'échographie fœtale, en raison du raccourcissement des os des membres. Cette pathologie regroupe plusieurs dysplasies osseuses dont le point commun est un phénomène de calcification pointillée prématurée des cartilages épiphysaires des os longs, des vertèbres et des côtes. Certaines formes sont accompagnées de dysmorphisme facial et de raccourcissement des os longs et des phalanges. Les causes sont multiples, incluant des causes chromosomiques, métaboliques, une exposition à des tératogènes comme la warfarine ou la phénytoïne.

Ce cas est présenté car la chondrodysplasie ponctuée a récemment été associée à la présence de **maladies auto-immunes** maternelles, soit le **lupus érythémateux disséminé, la connectivite mixte et le syndrome de Sjögren**. 21 cas ont été décrits. Des taux élevés d'ANA, d'anti-RNP ou d'anti-Ro ont été incriminés. Les auteurs suggèrent, qu'en présence de susceptibilité génétique, des anticorps, traversant le placenta, interfèrent avec des protéines liées au métabolisme de la vitamine K ou à des réactions chimiques dépendantes de la vitamine K, causant des anomalies osseuses.

Dans le cas que nous présentons, le diagnostic aurait été plausible mais il n'a pas été retenu. En effet, à l'autopsie, il n'y avait pas de dysmorphisme facial ou des membres. Par contre, le placenta démontrait de la nécrose, des hémorragies et de nombreux infarctus. Le RCIU a donc été attribué à une insuffisance placentaire sévère dans le cadre du syndrome antiphospholipide maternel.

Articles à conseiller sur la pathologie

Fetal chondrodysplasia punctata associated with maternal autoimmune disease: a review. Alrukban H et Chitayat D. The Application of Clinical genetics 2018;11;31-44