

*Un diagnostic rare (mais facile) de détresse
respiratoire aigue du nouveau-né*

SOFFOET du 27/09/2019



*Dr Coralie Dauge
CHU de CAEN*

Histoire prénatale

- Patiente de 36 ans, G2P1, 1 enfant BP
 - Antécédents : terrain allergique, hypothyroïdie
- Couple non apparenté
- **Contexte échographique :**
 - Épanchement pleural unilatéral initial puis hydrothorax bilatéral
 - Hyperéchogénicité avec quelques images avasculaires liquidiennes du poumon gauche
 - *MAKP type 2 ? Doute avec des anses digestives ?*
 - Discret épanchement péricardique
 - Hydramnios
- *Refus d'amniocentèse*

Fin de grossesse

- 34 SA : rupture PDE sur hydramnios et accouchement spontané
- **Nouveau-né en état de mort apparente**
 - Décès de l'enfant malgré les mesures de réanimation intensive
 - Absence de mouvements respiratoires
 - Absence de trame aérique bronchique sur clichés radiographiques

Autopsie foetale *(Dr Arnaud Molin)*

- *Examen externe :*
 - Sexe M, biométrie ok
 - Pas de malformation
 - Quelques traits morphologiques particuliers :
 - Joues pleines et tombantes
 - Plis sous-orbitaires marqués
 - Philtrum long et marqué
- *Examen interne :*
 - Thymus d'aspect inhabituel, de couleur blanchâtre
 - **Poumons hyperplasiques (poids au 95^{ème} percentile) :**
 - Aspect « spongieux », parfois granuleux en surface
 - Quelques microkystes
 - Autres organes : RAS



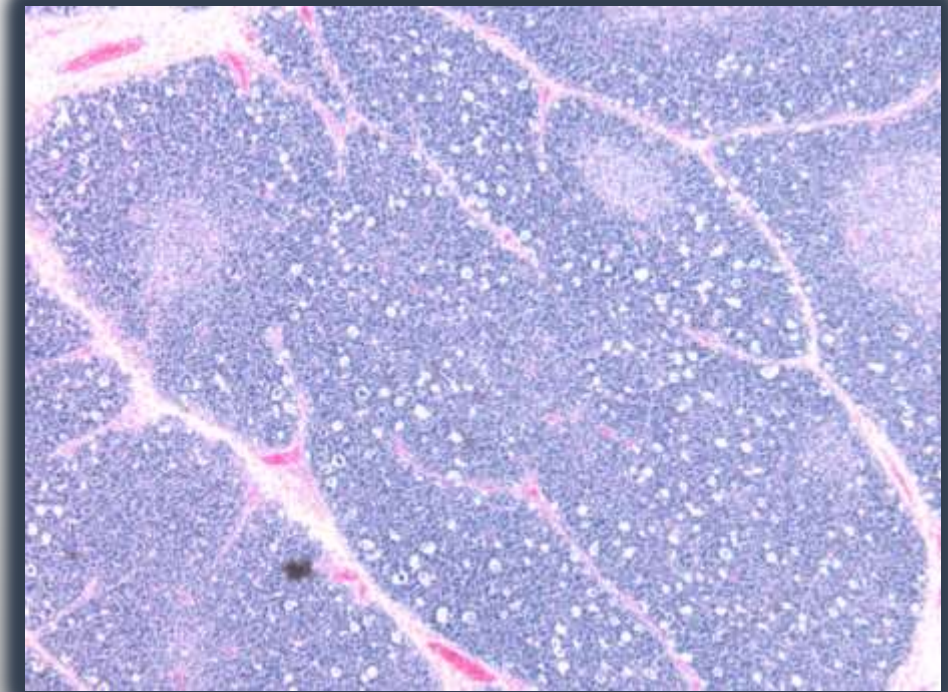
Aspect macroscopique des poumons



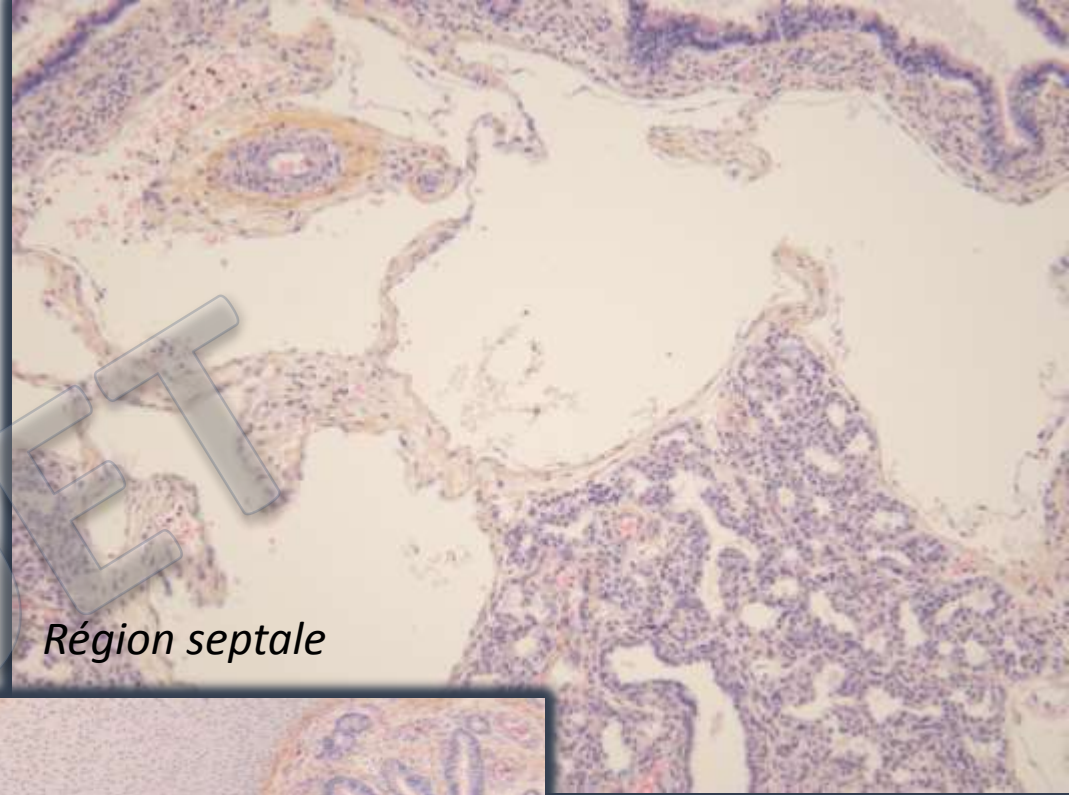
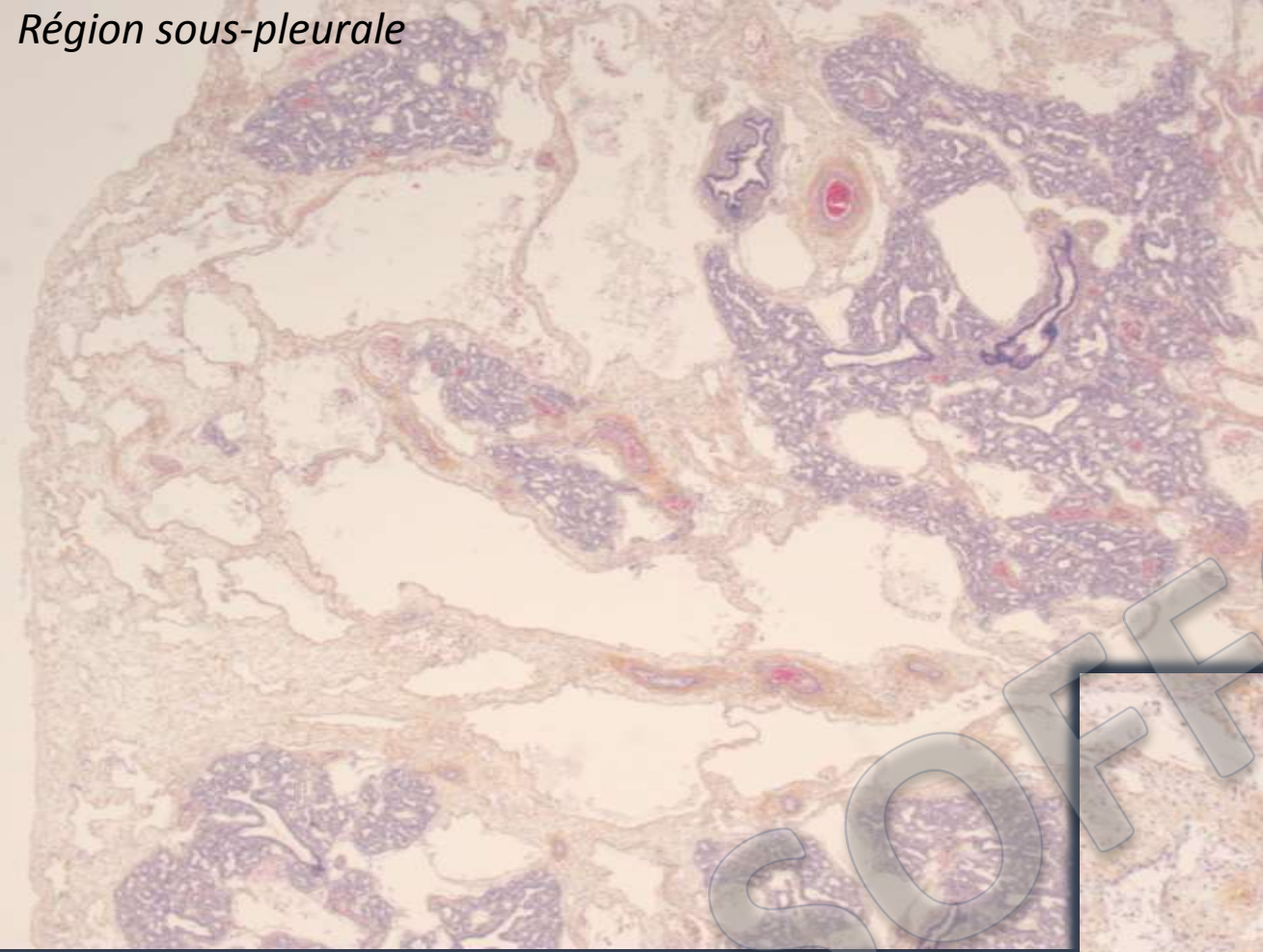
Radiographie thoracique :
Aspect de syndrome interstitiel
(aspect réticulo-nodulaire, nuageux)

Histologie foetale

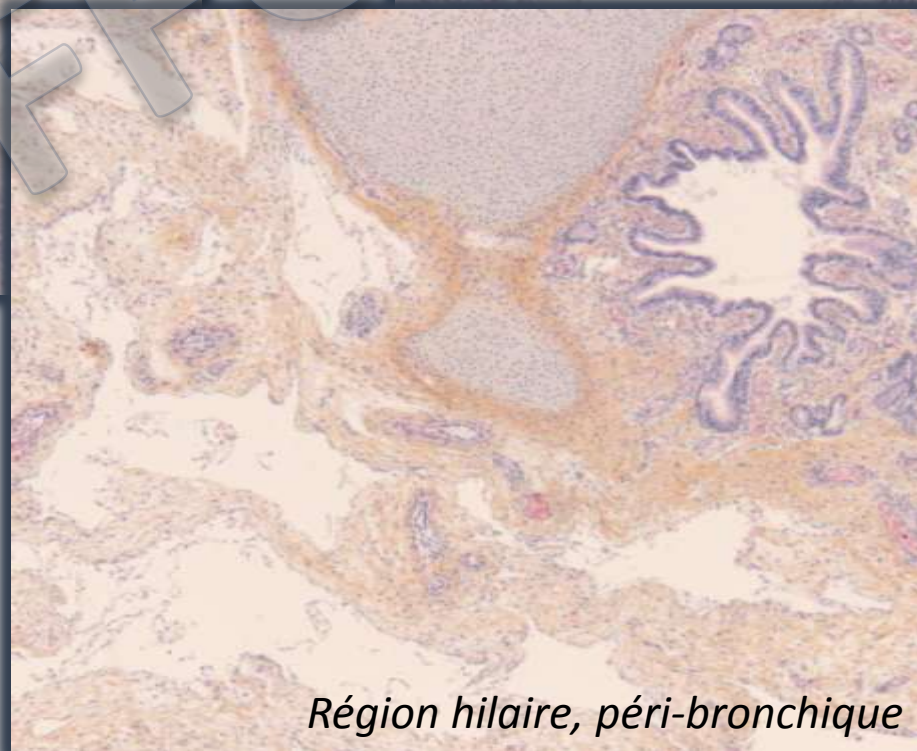
- Thymus : aspect de « ciel étoilé » / stress foetal
 - *CMF* : aspect polymorphe, sans argument pour une localisation lymphomateuse ou lymphoblastique.
- **Poumons : aspect multi-kystique**
 - **Nombreux kystes de localisation variable, bordés d'un revêtement aplati, endothéliforme**



Région sous-pleurale



Région septale

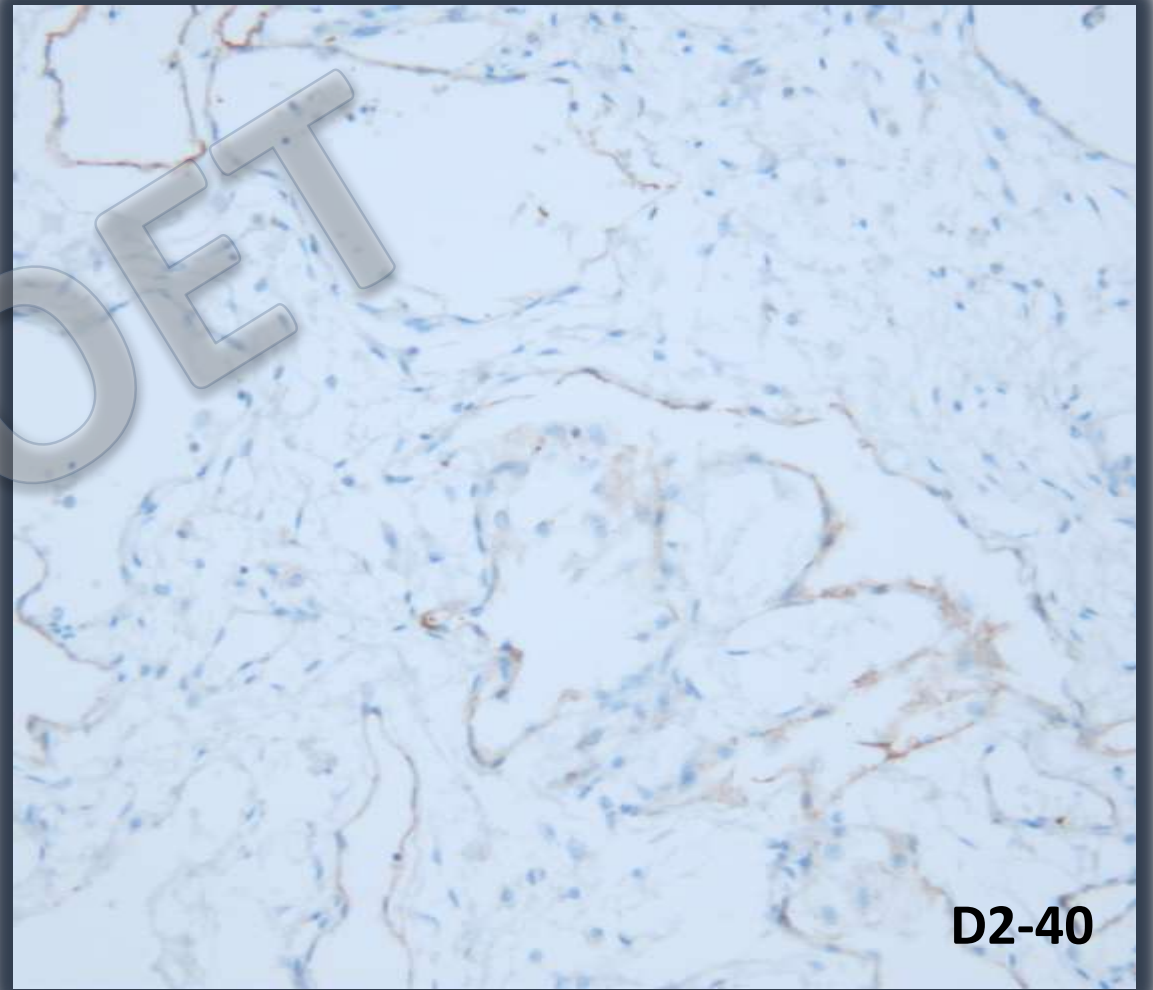


Région hilare, péri-bronchique

Diagnostic ?



CD34



D2-40

Lymphangiectasies pulmonaires congénitales

- Affection rare et létale
 - 1‰ des décès néonataux
- **Malformation vasculaire lymphatique (classification ISSVA)**
 - **Anomalie du développement pulmonaire foetal par absence de régression des lymphatiques après 18-20 SA**
 - Dilatations lymphatiques sous-pleurales, interlobulaires, périvasculaires et péribronchiques
 - Hypoplasie pulmonaire sévère relative
- Isolée, médiastinale ou multiviscérale
- Primitive ou secondaire
 - Cardiopathie avec anomalie du retour veineux
 - Compression

Description clinique

- Du fœtus à l'adulte jeune
- M > F
- Atteinte bilatérale +++
 - rarement formes unilobaires
- Manifestations cliniques :
 - Manifestations fœtales : hydramnios, hydrothorax, anasarque
 - Manifestations néonatales : tachypnée, cyanose, détresse respiratoire aigue
 - Manifestations tardives : dyspnée progressive, hémoptysie
- Pronostic sombre :
 - MFIU
 - Décès néonatal
 - Défaillance multi-viscérale, sepsis, infections pulmonaires

Cause ?

- Sporadique ++
- Formes familiales / Formes syndromiques

Table 1
Syndromes in which pulmonary lymphangiectasis has been described

Syndrome	Inheritance	Gene / chromosome	OMIM catalog
Turner		45,X	
Down		47,+21	
Phelan McDermid		22q13.3 deletion or SHANK3 mutation	
Njolstad	AR or XR	unknown	236750
primary congenital pulmonary lymphangiectasis	AR or XR	unknown	265300
Noonan	AD	PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 and others	163950, 190070, 182530, 164760
Cardio-facio-cutaneous	AD	BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	115150
Costello	AD	HRAS	190020
Hennekam	AR	CCBE1 and unknown	235510
Nonne-Milroy lymphedema	AD	FLT4 (VGFR3)	153100
lymphedema-distichiasis	AD	FOXC2	153400
Yellow nail	AD	FOXC2 and unknown	153300
hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia	AR	SOX18	607823
Lymphedema-Hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
Urioste	AR or XR	unknown	235255
Lymphedema hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
German	AR	unknown	231080
Opitz G/BBB	XR	MID1	300552

AR = autosomal recessive; AD = autosomal dominant, XR = X-chromosomal recessive, OMIM® = Online Mendelian Inheritance in Men

Cause ?

- Sporadique ++
- Formes familiales / Formes syndromiques

Table 1
Syndromes in which pulmonary lymphangiectasis has been described

Syndrome	Inheritance	Gene / chromosome	OMIM catalog
Turner		45,X	
Down		47,+21	
Phelan McDermid		22q13.3 deletion or SHANK3 mutation	
Njolstad	AR or XR	unknown	236750
primary congenital pulmonary lymphangiectasis	AR or XR	unknown	265300
Noonan	AD	PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 and others	163950, 190070,182530, 164760
Cardio-facio-cutaneous	AD	BRAF,KRAS,MAP2K1, MAP2K2	115150
Costello	AD	HRAS	190020
Hennekam	AR	CCBE1 and unknown	235510
Nonne-Milroy lymphedema	AD	FLT4 (VGFR3)	153100
lymphedema-distichiasis	AD	FOXC2	153400
Yellow nail	AD	FOXC2 and unknown	153300
hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia	AR	SOX18	607823
Lymphedema-Hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
Urioste	AR or XR	unknown	235255
Lymphedema hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
German	AR	unknown	231080
Opitz G/BBB	XR	MID1	300552

AR = autosomal recessive; AD=autosomal dominant, XR=X-chromosomal recessive, OMIM® =Online Mendelian Inheritance in Men

Cause ?

- Sporadique ++
- Formes familiales / Formes syndromiques

Table 1
Syndromes in which pulmonary lymphangiectasis has been described

Syndrome	Inheritance	Gene / chromosome	OMIM catalog
Turner		45,X	
Down		47,+21	
Phelan McDermid		22q13.3 deletion or SHANK3 mutation	
Njolstad	AR or XR	unknown	236750
primary congenital pulmonary lymphangiectasis	AR or XR	unknown	265300
Noonan	AD	PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 and others	163950, 190070, 182530, 164760
Cardio-facio-cutaneous	AD	BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	115150
Costello	AD	HRAS	190020
Hennekam	AR	CCBE1 and unknown	235510
Nonne-Milroy lymphedema	AD	FLT4 (VGFR3)	153100
lymphedema-distichiasis	AD	FOXC2	153400
Yellow nail	AD	FOXC2 and unknown	153300
hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia	AR	SOX18	607823
Lymphedema-Hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
Urioste	AR or XR	unknown	235255
Lymphedema hypoparathyroidism	AR or XR	unknown	247410
German	AR	unknown	231080
Opitz G/BBB	XR	MID1	300552

AR = autosomal recessive; AD = autosomal dominant, XR = X-chromosomal recessive, OMIM® = Online Mendelian Inheritance in Men

Diagnostics différentiels

- *Devant des images kystiques pulmonaires :*
 - MAKP
 - Emphysème lobaire congénital
 - Emphysème pulmonaire interstitiel
- *Devant une détresse respiratoire aigue réfractaire du nouveau-né :*
 - Maladie des membranes hyalines (prématuré)
 - Dysplasie alvéolo-capillaire

Conclusion

Penser au diagnostic de CPL devant :

Détresse respiratoire aigue réfractaire

Tableau d'hydrothorax +/- hydramnios, anasarque

Diagnostic histologique et immuno-histo-chimique facile

Un conseil génétique peut être proposé