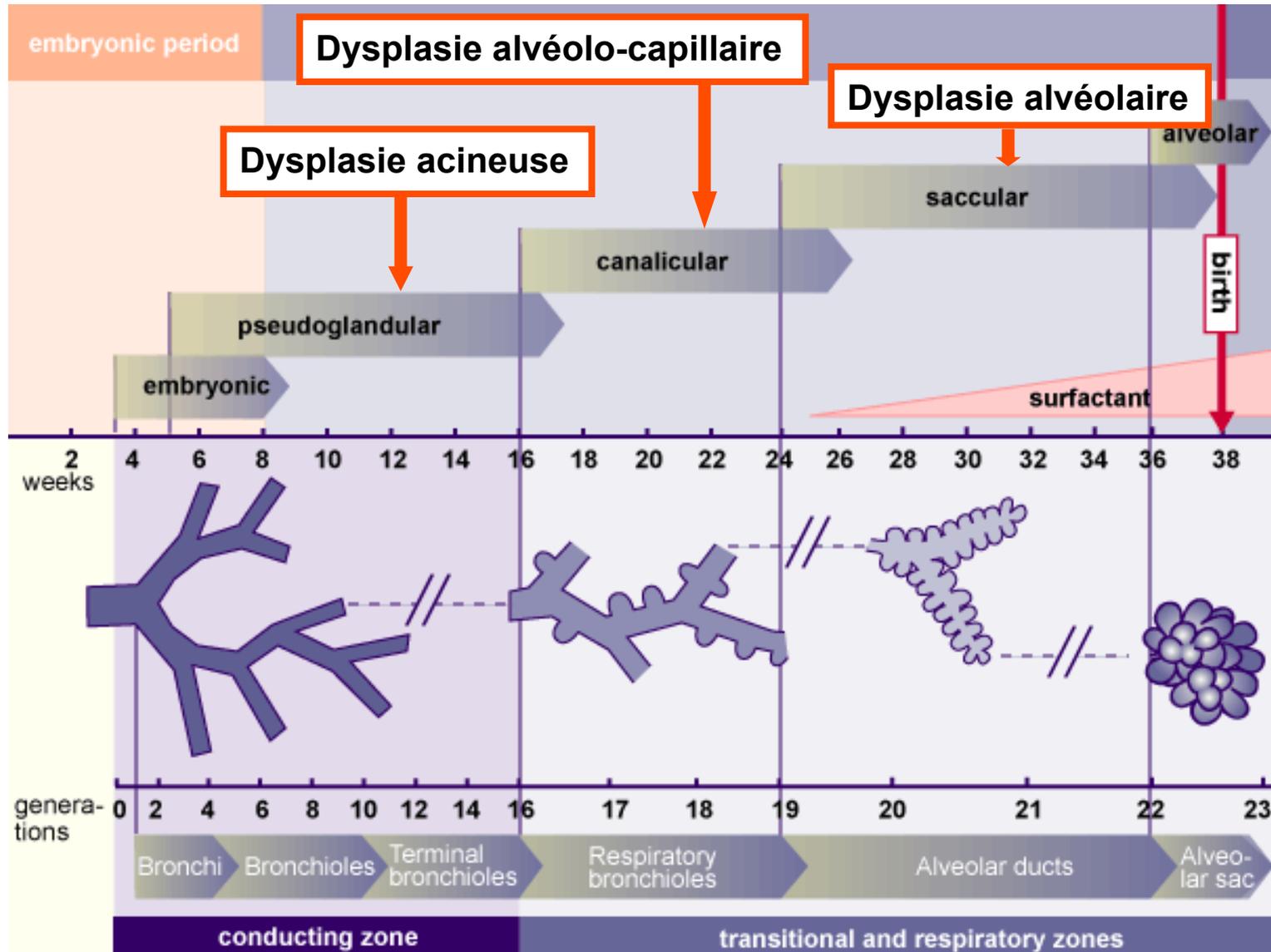
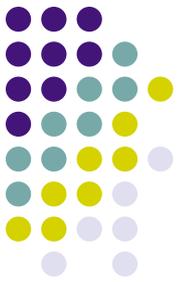


# **Dysplasie acineuse congénitale**

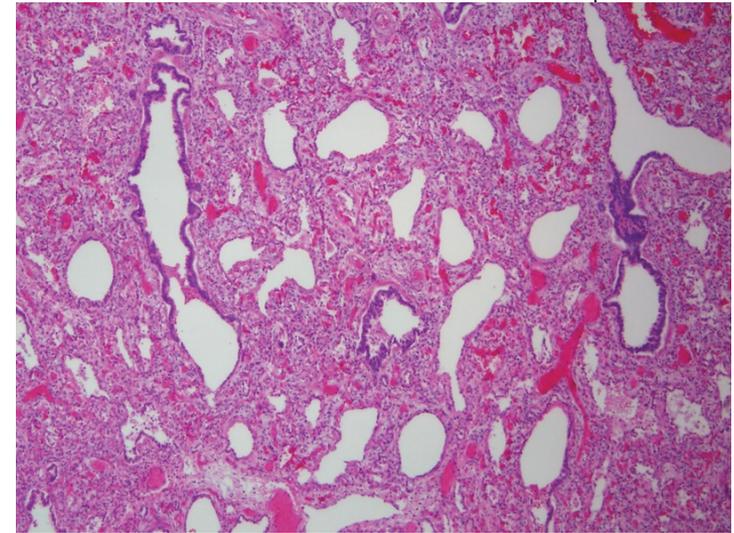
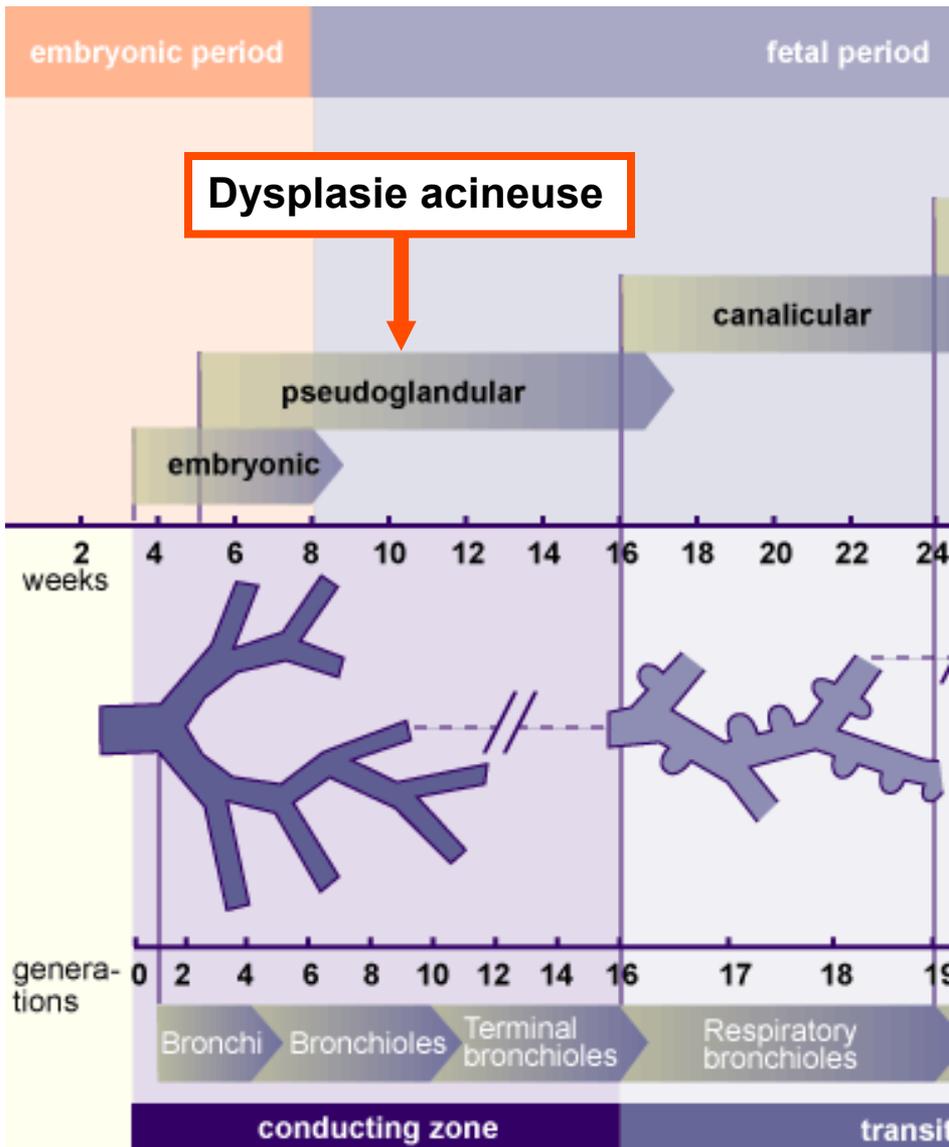
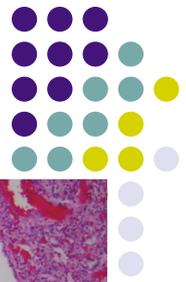
**Appel à collaboration**

Arnaud MOLIN, Marie VINCENT  
SOFFOET, 12 décembre 2014

# Dysplasies Pulmonaires Congénitales

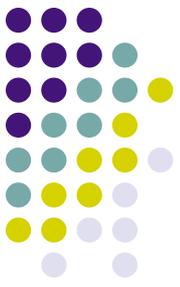


# Dysplasie Acineuse Congénitale



Langenstroer et al, 2013

- Stade pseudoglandulaire ou canaliculaire
- 5-24 SA
- Absence d'alvéole mature/ structures acinaires pauvres ou absentes
- Fibrose
- Dysplasie cartilage bronchique
- Décès 1ères heures de vie
- Hypoplasie pulmonaire
- HTAP



# Classification de Stocker

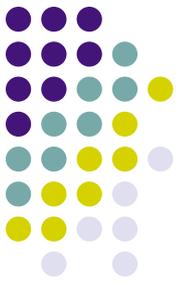
**MAKP** (Malformations Adénomatoïdes Kystiques Pulmonaires)

**CPAM** (Congenital Pulmonary Airway malformation)

= Prolifération des structures bronchiques aux dépens des structures alvéolaires

- **Type 0= Dysplasie acineuse**
- Type 1= Forme macro-kystique
- Type 2= Forme microkystique
- Type 3= Forme solide
- Type 4= Macrokystes avec épithélium alvéolaire (pleuroblastome de bas grade)

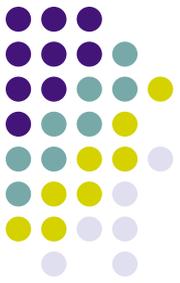
# Observations



- 8 patients:
  - 4 de Nantes
  - 2 issus de collaborations françaises (non publiés)
  - 2 issus de collaborations internationales (publiés)
- 7 cas sporadiques, 1 fratrie
- 3 foetus, 5 nouveau-nés décédés 1ères heures de vie
- Pas de consanguinité connue

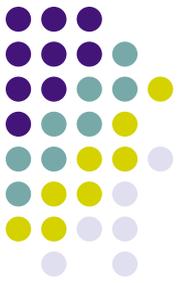
# Littérature

## Dysplasie Acineuse Congénitale



- 8 cas sporadiques
  - Rutledge et al, 1986
  - Chambers et al, 1991
  - Davidson et al, 1998
  - Gillespie et al, 2004
  - Stuhrmann et al, 2007
  - Langenstroer et al, 2013
  - Don et al, 2014
  - Lertsburapa et al, 2014
- 5 fratries (pas de consanguinité connue)
  - Moerman et al, 1998
  - Al-Senan et al, 2003
  - DeBoer et al, 2012
  - Chow et al, 2013 (2 fratries différentes)

→ Pathologie autosomique récessive?



# Appel à collaboration

- Patients avec dysplasie acineuse/ MAKP type 0
- Gènes candidats
- Contact:
  - [marie.vincent@chu-nantes.fr](mailto:marie.vincent@chu-nantes.fr) ou
  - [bertrand.isidor@chu-nantes.fr](mailto:bertrand.isidor@chu-nantes.fr)