
L'OEIS COMPLEX, UNE MALFORMATION RARE A PROPOS D'UN CAS

N. TIGHILT, S. BAKHTI, N. BOUMAHDI, Y. BENMOUMA,
L. SAIDOUN, M. DJENNAS

*Unité de Neurochirurgie Pédiatrique.
CHU Mustapha Pacha*

RÉSUMÉ : L'OEIS complex est une malformation congénitale rare qui associe une omphalocèle, une extrophie vésicale, une imperforation anale et un spina bifida. Son incidence est de 1/50.000 naissances. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né, de sexe féminin, qui présente un OEIS complex avec spina aperta de type myéloméningocèle et hydrocéphalie majeure. Le pronostic vital des patients atteints de cette pathologie peut être mis en jeu par les malformations abdomino-génitales qui nécessitent donc une chirurgie première pour une réfection de la paroi abdominale. Cependant cette attitude n'est pas toujours observée, en particulier lorsque le spina est de type aperta. Nous avons donc opéré la myéloméningocèle et mis en place un réservoir de Rickham afin de dériver le liquide céphalo-rachidien. La patiente a, par la suite, été prise en charge pour le traitement chirurgical des malformations abdomino-génitales. Malheureusement elle est décédée à la suite d'un syndrome d'inhalation. L'OEIS complex est une affection rare, nécessitant une prise en charge chirurgicale pluridisciplinaire afin de diminuer le risque de mortalité et de morbidité.

Mots clés : *OEIS complexe, Omphalocèle, Extrophie vésicale, Imperforation anale, Spina bifida.*

ABSTRACT : OEIS complex is a rare congenital malformation that combines omphalocele, bladder extrophy, imperforate anus and spina bifida. Its incidence is 1/50000 births. We report the case of a female newborn presenting OEIS complex with myelomeningocele associated with major hydrocephalus. Abdominal and genital malformations are life threatening and consequently require abdominal wall reparation first. However this attitude is not always respected, particularly when myelomeningocele is associated. We have achieved reparation of myelomeningocele with CSF shunt by Rickham reservoir. The patient was then managed by pediatric surgery team. Unfortunately she died from an inhalation syndrome. OEIS complex is a rare disease requiring a multidisciplinary surgical treatment to reduce mortality and morbidity.

Key words : *OEIS complex, Omphalocele, Bladder extrophy, Imperforate anus, Spina bifida*

INTRODUCTION

Le complexe OEIS est une entité nosologique rare décrite pour la première fois par Carey et al en 1978 [1]. Cette entité est une combinaison de malformations fœtales affectant 1/200 000 naissances vivantes [2]. L'OEIS est un acronyme pour omphalocèle, extrophie vésicale (extrophie cloacale), imperforation anale et dysraphie spinale ou spina bifida [3].

L'Omphalocèle est une malformation de la paroi abdominale qui correspond à une hernie de tout le contenu de l'abdomen (intestin et parfois le foie). L'extrophie vésicale est une malformation génito-urinaire qui se caractérise par une évagination de la plaque vésicale alors que l'imperforation anale représente une malformation définie comme l'absence

d'orifice anal en localisation normale. Le spina bifida peut être présent sous deux formes: la forme occulta qui est le plus souvent retrouvée dans le complexe OEIS et la forme aperta plus rare.

CAS CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'un nouveau-né, de sexe féminin, issu d'un accouchement eutocique à terme, en bon état général, dont le diagnostic de complexe malformatif a été réalisé à 22 semaines d'aménorrhée. L'interrogatoire n'a pas retrouvé de notion de prise médicamenteuse chez la mère ou de cas similaire dans la famille. L'examen a retrouvé une omphalocèle, une extrophie vésicale, une imperforation anale ainsi qu'une myéloméningocèle dorso-lombaire mal épidermée, non fistulisée, de 5 x 4 cm de grands axes et à

large base d'implantation. Le nourrisson présentait une macrocranie avec un primtre crnien à 39 cm (+4 cm DS), une fontanelle antrieure tendue, une para parsie et des pieds bots (Fig. 1 et 2).



Fig. 1 : A et B omphalocle, extrophie vsicale et imperforation anale



Fig. 2 : mylomningocle dorso-lombaire, mal pidermise, non fistulise

L'chographie trans-fontanelle et la tomodensitomtrie crbrale ont objective une dilatation ventriculaire majeure (Fig. 3 et 4).

Les modalits thrapeutiques ont t discutes avec les chirurgiens pdiatres ; ces derniers ayant dcid de reporter la rparation abdomino-gnitale, nous avons alors ralise une rparation de la mylomningocle et une drivation ventriculaire à l'aide d'un rservoir de

Rickham, compte tenu de l'impossibilit d'implanter un shunt ventriculo-pritonal du fait de la prsence du dfaut de la paroi abdominale.

L'volution clinique a t marque par l'apparition d'une mningite à bacilles Gram ngatif, qui a t traite et gurie par antibiothrapie adapte. D'autre part, il n'y a pas eu de dfaut de cicatrisation. Malheureusement, la patiente est dcde un mois et demi plus tard suite à un syndrome d'inhalation lors de son hospitalisation en chirurgie pdiatrique.



Fig. 3 : Ultrasonographie dmontrant une hydrocphalie majeure

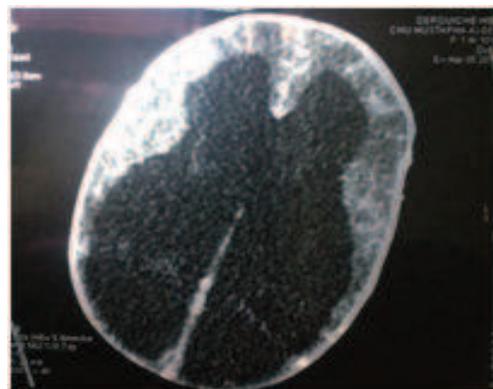


Fig. 4 : scanner crbral rvlant une importante dilatation ventriculaire

DISCUSSION

L'association des dysraphies spinales à des anomalies du tractus gnito-urinaire et rectal est rare mais assez bien dcrite dans la littrature [4]. Le diagnostic du complexe OEIS peut tre ralis par chographie ds la 16^e semaine de gestation [1, 5]. L'tiologie du complexe OEIS reste incertaine ; il s'agit probablement d'une interaction entre des facteurs environnementaux et gntiques. Une anomalie de la blastognse, ainsi qu'une mutation des gnes HLXB9 pourraient tre à l'origine d'une malformation ano-rectale

et spinale [6]. Le caryotype est généralement normal. Cependant des anomalies chromosomiques ont été identifiées récemment ; El-Hattab et al, en 2010, ont suggéré que le complexe OEIS pouvait être causé par une mutation d'un gène récessif situé sur le locus génique 1p36 [2]. L'incidence élevée chez les jumeaux monozygotes suggère aussi une possible contribution génétique à la survenue de ces malformations multisystémiques. La prise d'anti-épileptiques en prénatal tel que le diazépam a aussi été rapportée comme étant un mécanisme tératogène potentiel [1]. Le pronostic des enfants porteurs du complexe OEIS est variable, il dépend de la sévérité des défauts, la présence d'autres anomalies congénitales (cardiaque, rénale, crânio-faciale...) ainsi que de la survenue de complications de la chirurgie de reconstruction tels que la déhiscence de la paroi vésicale, le prolapsus vésical et l'obstruction urétrale [1, 4].

Le but principal de la chirurgie est d'assurer la réparation de la paroi abdominale, la prévention du syndrome de la petite vessie/ intestin court, la continence urinaire et fécale, la préservation de la fonction rénale ainsi que la reconstruction génitale fonctionnelle et esthétique [1, 4]. Il n'existe pas de guidelines concernant le timing optimal de l'intervention neurochirurgicale. Selon certains auteurs, les patients requièrent une prise en charge postnatale multidisciplinaire immédiate, suivie d'actes chirurgicaux débutant dans la période néonatale par la fermeture de la méninocèle et de l'omphalocèle [1,7], alors que pour d'autres, les procédures neurochirurgicales peuvent être différées et réalisées chez des patients de 3 à 4 kg de poids et/ ou à l'âge de 3 mois après récupération de la réparation abdomino-génitale [1]. Le spina bifida occulta est plus fréquemment associé au complexe OEIS. Dans ce cas, la peau saine et le déficit neurologique frustre font que la cure chirurgicale du dysraphisme spinal est différée sans aucune contrainte. En revanche le spina bifida aperta (myéломéningocèle), qui est rarement associé au complexe OEIS, peut engendrer un risque de fistule du LCR, de méningite et/ou de méningo-encéphalite, d'aggravation neurologique et de développement d'une dilatation ventriculaire plus importante ; il devient de ce fait une priorité chirurgicale. Nous avons adopté cette attitude par rapport à cela mais aussi en conséquence de ce qui a été décidé par les chirurgiens pédiatres.

La prise en charge du complexe OEIS nécessite la collaboration d'une équipe pluridisciplinaire comprenant un neurochirurgien, un chirurgien viscéraliste, un urologue, un orthopédiste, un pédiatre, un kinésithérapeute ainsi qu'un psychologue dans un centre spécialisé ; celle-ci doit débuter durant la période prénatale [3]. Le suivi doit se faire jusqu'à l'âge adulte et cela afin de diminuer la mortalité et la morbidité ultérieures ainsi que d'améliorer la qualité de vie en particulier dans les domaines psycho-sociaux et psycho-sexuels [7].

CONCLUSION

Le complexe OEIS est une entité très rare dont le diagnostic peut être fait in utero dès la 16^e semaine de grossesse. La prise en charge doit se faire obligatoirement par une équipe pluridisciplinaire. Il n'existe pas de guidelines concernant le timing optimal de l'intervention neurochirurgicale compte tenu du peu de cas décrits dans la littérature ; cependant le risque élevé de survenue de complications doit imposer la priorité thérapeutique. Les avancées chirurgicales et l'amélioration des soins néonataux ont conduit à une augmentation notable des taux de survie, des taux de continence sociale, et par conséquent de la qualité de vie ; cependant un suivi à long terme est indispensable.

REFERENCES

- 1] MORIOKA. T, HASHIGUCHI. K, YOSHIDA. F, MATSUMOTO. K, MIYAGI. Y, NAGATA. S et all. Neurosurgical management of occult spinal dysraphism associated with OEIS complex. Childs Nerv Syst 2008 ; 24:723–729
- 2] EL-HATTAB. A.W, SKORUPSKI. J.C, HSIEH. M.H, BREMAN. A.M, PATEL. A, CHEUNG. S.W ET ALL. OEIS complex associated with chromosome 1p36 deletion : A case report and review. American Journal of Medical Genetics 2010; Part AVol 152A, Issue 2: 504–511
- 3] STADTLER. C, CREMER. R, KELNER. M.W, BOEMERS. T.M. Spinal dysraphism associated with OEIS complex : aspects of diagnosis and treatment. From 54th Annual Meeting of the Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida Vancouver, Canada. 7-10 July 2010

-
- 4] TONNI. G, GRISOLIA.G,
BONASONI. M, PANTEGHINI. M,
VITO. I, DE FELICE. C. Prenatal
diagnosis of OEIS (omphalocele,
bladder exstrophy, imperforate anus,
clubfeet) variant associated with
increased nuchal translucency and
OEIS.
- 5] MALLMAN. M.R, REUTTER. H,
GEIPEL. A, BERG. C, GEMBRUCH.
Early prenatal diagnosis of the OEIS
complex with different appearance
in a red with late pregnancy before
spontaneous rupture of the cloacal
membrane. Prenatal Diagnosis 2014
34 : 803-805
- 6] BELLONI. E, MARTUCCIELLO. G,
VERDERIO. D, PONTI. E, SERI. M,
JASONNI. V et all. Involvement of the
HLXB9 Homeobox Gene in
Currarino Syndrome. Am J Hum
Genet 2000; 66: 312–319.
- 7] EBERT. A.K, LUDWIG. M, REUTTER.
RÖSCH. W. Extrophie Cloacale. Mars
2010 <http://www.orpha.net>