

Arhinie congénitale partielle - à propos d'un cas

Congenital partial arhinia – a case report

YD Lompo ¹, NI Lengane ^{2*}, N Zaghré ³, C Bambara ⁴, EEM Nao ⁴, YMC Gyebre ⁴

¹ Service de gynécologie - obstétrique, CHR de Ziniare, Ziniare, Burkina Faso

² Service ORL et chirurgie cervicofaciale, CHU Régional de Ouahigouya, Ouahigouya, Burkina Faso

³ Service ORL et chirurgie cervicofaciale, CHU Tingandogo, Ouagadougou, Burkina Faso

⁴ Service ORL et chirurgie cervicofaciale, CHU Yalgado Ouédraogo, Ouagadougou, Burkina Faso

RESUMÉ

Introduction: L'arhinie est une malformation congénitale exceptionnelle. Elle conduit à une absence des structures nasales externes et de fosses nasales. Nous rapportons un cas d'arhinie partielle associée à une microcéphalie, avec une revue de la littérature.

Observation: Un nouveau-né de sexe féminin issu d'une grossesse gémellaire a été évalué pour une malformation craniofaciale. On notait une microcéphalie avec un périmètre céphalique à 24 cm. La narine unique était perméable à la sonde nasale. Le décès est survenu 2 heures après la naissance malgré la réanimation.

Conclusion: L'arhinie partielle et les malformations associées mettent en jeu le pronostic vital immédiat du nouveau-né. C'est une malformation crâniofaciale très rare, et le diagnostic anténatal permet de planifier la prise en charge néonatale immédiate.

Mots clés: Arhinie; Nez; Malformation

ABSTRACT

Introduction: Arhinia is an exceptional congenital malformation. It leads to an absence of the external nasal structures and nasal cavities. We report a case of partial arhinia associated with microcephaly, with a review of the literature.

Case report: A newborn female from a twin pregnancy was evaluated for a craniofacial malformation. There was microcephaly with a head circumference of 24 cm. The single nostril was patent to the nasal catheter. Death occurred 2 hours after birth despite resuscitation.

Conclusion: Partial arhinia and associated malformations involve the vital prognosis of the newborn. It is a very rare craniofacial malformation, and antenatal diagnosis makes it possible to plan immediate neonatal care.

Key words: Arhinia; Nose; Malformation

INTRODUCTION:

L'arhinie est une malformation congénitale exceptionnelle. Elle conduit à une absence des structures nasales externes et de fosses nasales. Cette embryopathie est fréquemment associée à d'autres malformations faciale et cérébrale. Elle est classée en arhinie partielle ou complète en fonction de la présence du bulbe olfactif qui est absent dans la forme complète et présente dans celle partielle. [1,2,3].

Nous rapportons un cas d'arhinie partielle associée à une microcéphalie, avec une revue de la littérature. Le décès précoce de notre patient n'a pas permis la réalisation d'explorations complémentaires.

OBSERVATION:

Un nouveau-né de sexe féminin de 1 heure de vie a été évalué pour une malformation craniofaciale. Il est le deuxième d'une grossesse gémellaire à terme. La mère âgée de 33 ans, était à sa sixième grossesse. Les cinq grossesses antérieures étaient sans particularité

et ont abouti à des enfants en bonne santé. Il n'y avait pas de notion de consanguinité ou d'antécédent de malformations congénitales dans la famille. La grossesse a bénéficié de 3 consultations prénatales. Aucune échographie n'a été réalisée durant le suivi de la grossesse. L'échographie réalisée en urgence en salle trouvait une grossesse gémellaire avec le premier jumeau de 36 semaines d'aménorrhée et 5 jours en présentation du siège, son poids fœtal était 2280 grammes. Il y'avait pas d'activité cardiaque. Chez le deuxième jumeau on notait une discordance de la biométrie. Le périmètre céphalique était à inférieur au troisième percentile avec une mesure correspondant à 26 SA. Les structures cérébrales paraissaient normales. Le périmètre abdominal correspondait à 36 SA et 2 jours et le fémur à 36 SA et 6 jours. Il était de sexe féminin et en présentation du siège. La patiente avait accouché du premier jumeau mort-né frais de sexe féminin, sans malformations évidentes à l'examen néonatal. Le deuxième jumeau était né vivant de sexe féminin. On notait une microcéphalie avec un périmètre

* Auteur correspondant: Nogognan Ignace LENGANE,
Service ORL et chirurgie cervicofaciale, CHU Régional de Ouahigouya, Ouahigouya, Burkina Faso.
Email: ignace210@yahoo.fr



céphalique à 24 cm, le périmètre thoracique à 33 cm et la taille 48 cm. La narine unique était perméable à la sonde nasale (figure 1). Son poids fœtal était de 1325 grammes. L'examen du placenta retrouvait un placenta bi-chorial et bi-amniotique. Il a présenté une détresse respiratoire avec saturation périphérique en oxygène à 52% avec des signes d'encombrement nasal. Le décès est survenu 2 heures après la naissance malgré la réanimation. Les parents n'ont pas donné leur accord pour des bilans post mortem complémentaires pour la recherche d'autres malformations.



Figure 1: narine unique et microcéphalie

DISCUSSION:

L'arhinie est une malformation congénitale qui conduit à une absence des structures nasales et des tissus mous. Elle est classée en arhinie partielle ou complète. L'arhinie est rare avec moins de 100 cas rapportés dans la littérature. L'arhinie partielle est encore plus rare [3].

L'embryopathogénie n'est pas complètement élucidée mais l'hypothèse probable est une anomalie de développement des processus nasaux médiaux et latéraux, ou un surdéveloppement des processus nasaux médiaux avec une fusion précoce. D'autres mécanismes évoqués sont une migration anormale des cellules de l'épithélium de la crête neurale et une anomalie d'invagination des placodes olfactives [1,3].

REFERENCES:

1. Charrier JB, Racy E, Nowak C, Bobin S. Embryologie et anomalies congénitales du nez. *Encycl Med Chir. (Elsevier Masson, Paris), Oto-Rhino-Laryngologie*, 20-264-A-10, 2007. 17p
2. Shino M, Chikamatsu K, Yasuoka Y, Nagai K, Furuya N. Congenital arhinia, a case report and functional evaluation. *Laryngoscope*. 2005; 115: 1118 – 23.
3. Altawalbeh A, AlHaji M, Qatawneh M, AlSharadqeh A, AlBataineh M, Almestarihi L et al. Congenital Partial Arhinia. *Mater Sociomed*. 2022; 34(3): 225-7.
4. Gordon CT, Xue S, Yigit G, Filali H, Chen K, Rosin N, et al. De novo mutations in SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome and abrogate nasal development. *Nat Genet*. 2017; 49: 249 – 55.
5. Djomou F, Mindja Eko D, Meva'a Biouélé RC, Ngaba Mambo ON, Akon à Bidiás N, Ndjolo A. *Health Sci. Dis*. 2016; 17(2): 88 – 90.
6. Fendri H, Feki W, Maaloul I, Ghribi M, Mzid Y, Hmida N et al. L'arhinie congénitale: apport de l'imagerie, a propos d'un cas et revue de la littérature. *J.I. M. Sfax*. 2021; 38: 56 – 61.
7. Ngamdu YB, Ibrahim M, Bello M, Tahir C, Kodiya AM. Congenital hyporhinia with associated malformations. *J. Case Rep*. 2012; 2(2): 54 – 6.
8. Brusati R, Donati V, Marelli S, Ferrari M. Management of case of arhinia. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2009; 62: 206 – 10.

Le caryotype chez les patients atteints d'arhinie congénitale est le plus souvent normal. Des formes familiales ont été rapportées, mais la majorité des cas est sporadique [3]. Dans le syndrome d'arhinie et de microphthalmie de Bosma plusieurs mutations du gène SMCHD1 ont été retrouvées [4].

Le diagnostic anténatal est possible, mais n'a pas pu être réalisé dans notre cas. L'imagerie post natale permet d'une part de confirmer l'absence de cavités nasales et d'autre part de fournir un bilan lésionnel exhaustif [5,6].

Plusieurs malformations craniofaciales peuvent être associées à l'arhinie, telles que l'hypo et l'hypertélorisme, la microcéphalie, la fente palatine, l'anophtalmie, le colobome, la sténose du canal lacrymal, l'absence de sinus de la face, des malformations auriculaires, du système nerveux centrale et une détresse respiratoire [3,7]. Notre patient présentait une microcéphalie.

L'arhinie peut mettre en jeu le pronostic vital et nécessite une prise en charge néonatale immédiate par une équipe expérimentée. La prise en charge repose sur contrôle des voies respiratoires et une alimentation adéquate par sonde nasogastrique. La mise en place d'une canule de Guedel peut permettre de sursoir à la trachéotomie et à l'intubation. Les modalités de reconstruction visent à reconstruire une pyramide nasale et redonner une perméabilité nasale dont le résultat est précaire [1,3,7,8].

La limite de cette publication est que les explorations complémentaires notamment les examens génétiques et d'imagerie n'ont pas été réalisées.

CONCLUSION:

L'arhinie partielle et les malformations associées mettent en jeu le pronostic vital immédiat du nouveau-né. C'est une malformation crâniofaciale très rare, et le diagnostic anténatal permet de planifier la prise en charge néonatale immédiate.

Considérations éthiques:

Déclaration d'intérêts: Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Le consentement du patient a été pris.

Déclaration de financement: Les auteurs déclarent ne pas avoir reçu de financement particulier pour ce travail.