



Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

Déficit en transaldolase chez 10 patients : pronostic et traitement selon la présentation clinique

François-Xavier Mauvais, Coraline Grisel, Anaïs Brassier, Jean-Baptiste Arnoux, Chris Ottolenghi, Pascale de Lonlay : Hopital Necker Enfants Malades-PARIS

Contexte : Le déficit en transaldolase, de transmission autosomique récessive, entraîne une maladie périnatale multiviscérale, avec retard de croissance, hépatosplénomégalie, hypertrichose, cutis laxa, atteinte médullaire et hépatique. L'importance de ces atteintes conditionne le pronostic à court terme, puis à long terme l'évolution vers une défaillance d'organe.

Objectif : Notre but est de préciser le phénotype sur une série de 10 patients, en les comparant aux 27 cas rapportés dans la littérature. pour orienter le traitement, y compris la transplantation.

Méthodes: Neuf enfants (3 filles) et un fœtus, dans 5 familles (une fratrie de 4), dont 4 consanguines (Maghreb, Turquie, Moyen- Orient, Cambodge), ont été suivis de 1994 à 2016. Le diagnostic était porté sur le dosage des polyols urinaires puis l'étude génétique.

Résultats : Nos patients présentaient les signes cliniques antérieurement décrits, sauf une plus grande fréquence de consanguinité et dysmorphie (9/10 vs 12/27, 9/9 vs 12/27), et moindre de thrombopénie (6/9 vs 25/27). La grossesse du fœtus (fratrie de 4) a été interrompue pour retard de croissance sévère et anasarque. Sous traitement symptomatique, 5 enfants sont décédés entre quelques jours et 9 mois d'insuffisance hépatique ou rénale, 1 de complications après greffe hépatique à 6 mois. Les trois autres avaient en 2016 de 5 à 17 ans, le plus âgé (de la fratrie de 4) une insuffisance rénale (créatinine 240 microM, clairance 30 ml/mn/1.73m²), son frère une cirrhose compensée avec hypertension portale modérée, tous deux une insuffisance gonadique modérée, le troisième pas de défaillance d'organes, aucun une atteinte hématologique. Leur croissance et développement psychomoteur étaient normaux, la dysmorphie n'était plus visible.

Conclusion: Les conséquences du déficit en transaldolase sont variables pendant la grossesse et à la naissance. Un groupe présente une maladie rapidement sévère, où, si l'enfant survit à la période néo-natale avec une atteinte seulement hépatique, la transplantation peut se discuter dans les premiers mois, avant le développement de complications. Un autre groupe a une présentation néonatale moins sévère et un bon pronostic à moyen terme. La transplantation sera indiquée avec les critères habituels de greffe hépatique ou rénale sur organes dysplasiques, étant donnée l'absence d'autre atteinte contre- indiquant la greffe.