

SYNDROME DE PRUNE-BELLY : A PROPOS D'UN CAS ENREGISTRÉ A LUBAO, RÉPUBLIQUE DÉMOCRATIQUE DU CONGO, ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

[PRUNE-BELLY SYNDROME: A CASE REPORT FROM LUBAO, DEMOCRATIC REPUBLIC OF CONGO, AND REVIEW OF THE LITERATURE]

Héman KABEMBA BUKASA¹, Dieudonné NGOYI KABONDO^{1*}, Sébastien KITENGIE KAPAFULE¹, Marc MAKU KUNDA², Jean-Pally NGOYI NGOYI KAMPULE¹, NGANDU MUDIMBI³, KASENDUE MUSUNGU⁴

¹Section des Sciences Infirmières, Institut supérieur des techniques Médicales de Lubao (ISTM), République Démocratique du Congo ; ²Section de Nutrition, Institut Supérieur des techniques Médicales de Lubao (ISTM), République Démocratique du Congo ; ³Section des Sciences Vétérinaires, Institut Supérieur Pédagogique de Kamana (ISP), République Démocratique du Congo ; ⁴Section de Chimie - Biologie, Institut Supérieur Pédagogique de Kamana (ISP), République Démocratique du Congo

*Auteur correspondant

RESUME

Le syndrome de Prune-Belly (SPB) demeure une malformation congénitale rare et complexe caractérisée par la triade faite d'aplasie ou hypoplasie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen, des atteintes des voies urinaires et des organes génitaux. Cette étude rapporte le cas d'un nouveau-né prématuré macrosome de 36 semaines d'aménorrhées chez qui l'examen clinique à la naissance avait révélé l'hypoplasie bilatérale des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen, la cryptorchidie bilatérale et le pied bot varus au membre inférieur gauche. Aucune intervention chirurgicale n'a été effectuée car le nouveau-né était décédé quelques minutes après accouchement dystocique par voie basse. Cette étude souligne l'importance de consultation prénatale et des échographies réalisées par des experts pendant la période gestationnelle, met en évidence l'incidence élevée des malformations congénitales rares dans notre milieu depuis le début de l'année en cours (2022) et en appelle aux autorités sanitaires à s'investir dans les recherches pour trouver des explications à ce phénomène.

Mots-clés : Syndrome de Prune-Belly, Cryptorchidie, Abdomen, Lubao, RDC

ABSTRACT

Prune-Belly syndrome (PBS) remains a rare and complex congenital malformation characterised by the triad of aplasia or hypoplasia of the anterior abdominal wall muscles, urinary tract and genitalia involvement. This study reports the case of a macrosomic preterm infant of 36 weeks of amenorrhoea in whom clinical examination at birth revealed hypoplasia of the muscles of the anterior wall of the abdomen, cryptorchidism and clubfoot varus on left leg. No surgical intervention was performed because the newborn died within minutes of dystocic vaginal delivery. This study underlines the importance of prenatal consultation and ultrasound scans (by specialist) during the gestational period, highlights the high incidence of rare congenital malformations in our environment since the beginning of the current year (2022) and calls on health authorities to invest in research to find explanations for this phenomenon.

Keywords: Prune-Belly syndrome, Cryptorchidism, Abdomen, Lubao, DRC

1. Introduction

Décrit en 1839 par Frolich F., de nationalité allemande¹, le syndrome d'Eagle-Barret, nommé « Prune-Belly » en 1901 par Osler suite à l'aspect caractéristique de l'abdomen (en pruneau avec des rides)^{2,3} est une malformation congénitale rare et complexe. Son incidence varie de 1 cas sur 29 - 50 milles naissances vivantes². L'incidence en milieu africain est inconnue. Le SPB est caractérisé par la triade qui englobe l'aplasie ou hypoplasie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen et les atteintes des voies urinaires et des organes génitaux (cryptorchidie)^{2,4}. Dans la majorité des cas, soit plus de septante pourcents, les malformations ostéoarticulaires, cardiaques, gastro-intestinales et pulmonaires ont été observées⁴. Les atteintes pulmonaires (hypoplasie) et l'insuffisance rénale sont les principales causes de mortalité⁴. De nos jours, les malformations congénitales deviennent un problème de santé publique, compte tenu de leur fréquence et gravité. D'après les données de la littérature scientifique en milieux africains, les cas de SPB ont été reportés au Soudan⁵, en Tanzanie⁶, au Togo⁷, au Rwanda^{8,9}, au Ghana², en Afrique du Sud¹⁰, au Sénégal¹¹, au Mozambique¹², au Nigeria^{13,14}, au Cameroun¹⁵. En République Démocratique du Congo, cette étude semble être la deuxième, après celle d'Aloni *et al.*¹ en 2015. Notre objectif est de décrire le cas de Lubao et ses particularités au regard de l'environnement clinique.

1. Observation du cas

Le cas de Syndrome de Prune-Belly (SPB) a été observé en date du 22 Aout 2022 à la maternité de l'hôpital général de référence de Lubao (HGR), dans la province de Lomami, en République Démocratique du Congo. La mère du nouveau-né, appelée MNK, est âgée de 36 ans, ethnie songye, de profession infirmière, habitant Lubao, sans antécédents de malformation congénitale dans la famille, ni de diabète sucré, sans notion de consanguinité, de formule obstétricale P₁₀-G₁₁-A₀ et EV₉ (Parité-gestité-Avortement – Enfants vivants).



Figure 1. Nouveau-né avec abdomen ballonné, étalé et hypoplasie des muscles abdominaux, le thorax en entonnoir. Présence de micropénis. L'abondance de vernix Caseosa témoigne de la prématurité

Durant la période gestationnelle, MNK a suivi trois consultations prénatales et a reçu la cinquième dose de vaccination antitétanique (Td : vaccin contre le tétanos et la diphtérie). Une seule échographie a été réalisée à la 32 semaines d'aménorrhée (SA), et qui avait révélé la macrosomie. L'épisode fébrile a été traité à la quinine et au ceftriaxone. La notion de prise des tisanes par voie anale (lavement) a été évoquée, sans plus de précision sur leur nature. Aucune irradiation ionisante établie, MNK habitant à plus de 800 mètres d'une antenne de télécommunication. Amenée à 16h38', en date du 22 Aout 2022, suite aux douleurs lombaires et hypogastriques, présentation céphalique, col utérin dilaté à 8 cm et effacé à 80 %, bruits du cœur fœtal (BCF) à 157 par minutes, Hauteur utérine (HU) 42 Cm, madame MNK avait accouché à 18h24' par voie basse, suite à l'accouchement dystocique (épisiotomie), un

nouveau-né de sexe masculin, prématuré de 36 SA pesant 5012 grammes, taille 47 cm et périmètre crânien 25 cm.

L'examen clinique du nouveau-né a révélé l'abdomen distendu, étalé et hypoplasie des muscles abdominaux, le thorax en entonnoir (pectus excavatum), pied bot varus à gauche, grosse bourse vide et sans testicule (cryptorchidie), et micropenis (*Figure 1*). Aucun examen complémentaire de biologie médicale ou d'imagerie médicale n'a été réalisé suite à leur indisponibilité dans notre milieu (urée, créatinine, tomодensitométrie, radiographie) ou au manque des moyens financiers par la famille (échographie). Le nouveau-né était décédé dans les 45 minutes ayant suivi sa naissance, dans un tableau de détresse respiratoire.

2. Discussion

Le syndrome de Prune- Belly (SPB), qui se veut l'abdomen en pruneau, demeure une malformation congénitale rare qui doit éveiller la curiosité scientifique de tout chercheur. La cause exacte est à ce jour inconnue^{2,16,17}. Les théories évoquées n'expliquent pas complètement ce qu'est le SPB : défaut de développement mésodermique en début de grossesse, et l'obstruction urétérale proximale.^{2,12} La relation avec une mutation β -HNF-1 (facteur hépatocyte nucléaire β -1 responsable du développement de mésoderme et de endoderme)^{1,18,19} et de gène ZNHT3 ont été évoquées²⁰. Le facteur LHX1 a aussi été évoqué pour justifier l'atteinte musculaire²¹. La mutation de récepteur M3 de l'Acétyl choline est épinglée dans le cas de pseudo-SPB²². Les cas de SPB associés aux anomalies génétiques ont été répertoriés^{16,20}.

Le SPB est rare. Son incidence est d'un cas sur 29 milles à 40 milles naissances vivantes²³. Certains auteurs évoquent un cas sur 50 milles^{1,4}. En 2000, seulement 300 cas avaient été reportés dans le monde²⁴. En Afrique, peu des cas de SPB ont été reportés^{2,12}, d'où l'intérêt de cette étude. En République Démocratique du Congo, l'incidence est inconnue. Le premier cas a été reporté en 2015 à Kinshasa et constitué le premier cas décrit en Afrique centrale¹. Cette étude est la deuxième à être publiée, au regard de la littérature médicale consultée dans les différentes bases des données scientifiques. Nous osons croire que les cas existent mais moins mis en évidence et publiés, par manque d'intérêt. Pour Abdum-Mumin *et al.*², les Afrodescendants américains constituent le groupe où on rencontre plus des cas de SPB que parmi les caucasiens². La survenue des malformations congénitales à Lubao doit être suivie de près à cause de leur incidence cette année. Le cas des bébés siamois²⁵ et des nouveau-nées avec multiples malformations (ano-rectales, faciales, etc.) faisant évoquer le syndrome de Potter ont été enregistrés.

Pour ce cas de SPB, le sexe a été masculin. La prédominance du sexe masculin est évoquée par la majorité des auteurs : plus de 90% des cas de SPB recensés, sans qu'il y ait des explications approfondies^{3,26}. Les rares cas rencontrés chez les filles demeurent moins sévères et constituent un pseudosyndrome de Prune-Belly².

Le SPB est caractérisé par la triade aplasie ou hypoplasie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen, les atteintes des voies urinaires et les atteintes des organes génitaux (cryptorchidie)². Le ventre en prune, nommé par Osler en 1901, est l'élément essentiel de cette malformation congénitale. D'où la considération du ventre mou en pruneau comme signe pathognomonique¹⁷. Il a été observé dans notre contexte lors de l'examen du nouveau-né après la naissance. L'abdomen était ballonné comme l'avait constaté Bouchenna *et al.*³

Les anomalies génitales (cryptorchidie) étaient présentes. Les malformation urinaires (mégavessie, atrésie urétérale, hydronéphrose, sténose urétrale, dilatation vésicale, etc.)¹² n'étaient pas mis en évidence lors de l'examen clinique. Dans cette série d'étude, nous n'avons pas été en mesure d'effectuer les explorations paracliniques (imagerie médicale et biologie médicale) compte tenu de limite de plateau technique. En plus, le nouveau-né était décédé quelques dizaines des minutes plus tard. A cet effet, nous ne pouvons pas être en mesure de déterminer s'il s'agissait d'un SPB typique

(triade classique) ou atypique tel qu'évoqué par Soukaida *et al.*²⁷. Néanmoins, la littérature scientifique évoque les cas de SPB sans uropathie²⁸.

L'échographie, une des méthodes de diagnostic, réalisée à la 32 SA, par le médecin généraliste n'a pas permis de se focaliser sur les aspects de suspicion de SPB. Et pourtant, il est souhaité d'avoir le diagnostic en période prénatale^{12,23,29}. Certaines études suggèrent le diagnostic à 12 SA³⁰. Le pectus excavatum (thorax en entonnoir) serait en faveur d'une malformation pulmonaire, alors que le pied bot varus témoigne des atteintes ostéo-articulaires. Ces anomalies associées ont été évoquées dans la littérature : ostéoarticulaires^{4,31}, cardiaques^{2,13}, gastro-intestinales^{12,26} et pulmonaires¹². La prise en charge des cas de SPB n'est pas aisée^{3,4}, surtout en cas de multiples malformations congénitales associées. La mortalité est dépendante des atteintes pulmonaires et rénales^{4,26}, mais il existe des cas ayant survécus au moins dix ans³².

Conclusion

Le cas de syndrome de prune-belly a été observé dans notre milieu. Il était prématuré macrosome (36 SA, 5012 grammes), de sexe masculin. Sa survie a été de moins d'une heure. Le moment du diagnostic (postnatal) a été influencé par les difficultés d'interprétation des images échographiques par le médecin généraliste, qui ne pouvait par conséquent diagnostiquer une éventuelle atteinte respiratoire et du tractus urogénital. Il est encore temps que la problématique des malformations congénitales soit une des grandes priorités des décideurs en République Démocratique du Congo, et en particulier dans notre contexte.

Conflit d'intérêt : Aucun

Financement

Cette étude n'avait reçu aucun financement externe. Elle a été financée par les auteurs

Références

1. Aloni, M. N., Mujinga, V., Tady, B. M. & Nkidiaka, E. D. A First Description of Prune Belly Syndrome in Central Africa. *Pediatrics & Neonatology*, 2015, **56**, 355–356.
2. Abdul-Mumin, A., Mejias, P. M., Mejias, P. M., Alhassan, A. & Alhassan, A. Prune Belly Syndrome - A Rare Presentation in Ghanaian Neonate. *Journal of Medical and Biomedical Sciences*, 2013 **2**, 1–5.
3. Bouchenna, A., Benfiala, M., Bensaleh, M. & Ould Kablia, S. Syndrome de Prune-Belly : à propos de 2 cas. *Annales d'Endocrinologie*, 2017, **78**, 280.
4. Xu, W., Wu, H., Wang, D.-X. & Mu, Z.-H. A Case of Prune Belly Syndrome. *Pediatrics & Neonatology*, 2015, **56**, 193–196.
5. Kheir, A. E. M., Ali, E. M. A., Medani, S. A. & Maaty, H. S. Prune belly syndrome: A report of 15 cases from Sudan. *Sudanese Journal Of Paediatrics*, 2017, **17**, 42–48.
6. Kessy, J. P., Philemon, R. N. & Hamel, B. C. Two cases of Prune Belly Syndrome from Kagera Region Tanzania. *East African Health Research Journal*, 2020, **4**, 20–25.
7. Anoukoun, T., Dosseh, D., Akakpo-Numado, G., Ahianyo, D.D.D., Gnamey, D., Assimadi, K. Prune-belly syndrome : Aspects épidémiologiques et thérapeutiques, A propos de six nouveaux cas au Chu-Tokoin. *Journal de la Recherche Scientifique de l'Université de Lomé*, 2008, **10**, 2
8. Ngendahayo, E., Kyamanywa, P., Mutesa, L. & Gashegu, J. Prune-Belly Syndrome: A Case Report from Rwanda. *East and Central African Journal of Surgery*, 2012, **17**, 2 <https://www.ajol.info/index.php/ecajs/article/view/84248> (2012).
9. Mutesa, L., Uwineza, A., Hellin, A.C., Muvunyi Mambo, C., Vanbellinghen, J.F., Muhorakeye, C., *et al.* A survey of genetic disease in Rwanda. *Rwanda Medical Journal*, 2010, **68**, 13.

10. Leahy, S. D., Kala, U. & Petersen, K. L. Prune belly syndrome: a South African perspective. *African Journal of Nephrology*, 2018, **21**, 39–44.
11. Thiongane, A., Ndongo A.A., Boiro D., Ba I.D., KeitaY ., FayeP .M. *et al.* Prune Belly syndrome au Centre Hospitalier National d'Enfants Albert Royer de Dakar, Sénégal. *Médecine d'Afrique noire*, 2017, **64**, 359-362
12. Schiavone, M. Prune belly syndrome: case report of a failed management in a lowincome country. *EuroMediterranean Biomedical Journal*, 2016, **11**, 118–122.
13. Solarin, A., Disu, E.A., Gbelee,H.O., Animasahaun, Ogbuokiri,A.B., Aremu,O.E., Ogbuokiri, E. *et al.* Three cases of prune belly syndrome at the Lagos State University Teaching Hospital, Ikeja. *Saudi Journal of Kidney Diseases and Transplantation*, 2018, **29**, 178.
14. Ekwunife, O., Ugwu, J. & Modekwe, V. Prune belly syndrome: Early management outcome of nine consecutive cases. *Nigerian Journal of Clinical Practice*, 2014, **17**, 425 .
15. Ngwanou, D. H., Ngantchet, E. & Moyo, G. P. K. Prune-Belly syndrome, a rare case presentation in neonatology: about one case in Yaounde, Cameroon. *Pan African Medical Journal*, 2020, **36**, 102.
16. Keet, K., Henry, B. M. & Tubbs, R. S. Prune-belly syndrome in Africa: An analysis and systematic review of cases, etiology, treatment, and outcomes. *Journal of Clinical Urology*, 2021, **14**, 369–384.
17. Pomajzl, A. J. & Sankararaman, S. *Prune Belly Syndrome*. In *StatPearls [Internet]* (StatPearls Publishing, 2022). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544248/>
18. Granberg, C.F., Harrison, S.M., Dajusta, D., Zhang, S., Hajarnis, S., Igarashi, P., *et al.* Genetic basis of prune belly syndrome: screening for HNF1b gene. *Journal of Urology*, 2012, **187**, 272e8.
19. Haeri, S., Devers, P.L., Kaiser-Rogers, K.A., Moylan, Jr. V.J., Torchia, B.S., Horton, A.L., *et al.* Deletion of hepatocyte nuclear factor-1-beta in an infant with prune belly syndrome. *American Journal of Perinatology* , 2010, **27**, 559e63.
20. Puvabanditsin, S., Shim, M., Suell, J., Manzano, J., Blackledge, K., Bursky-Tammam, A., *et al.* Prune Belly Syndrome Associated with Interstitial 17q12 Microdeletion. *Case Reports in Urology*, 2022, **2022**, 1–4 . <https://doi.org/10.1155/2022/7364286>
21. Murray, P. J. , Thomas,K., Mulgrew, C.J., Ellard,S., Edghill, E.L., Bingham, C. Whole gene deletion of the hepatocyte nuclear factor-1 gene in a patient with the prune-belly syndrome. *Nephrology Dialysis Transplantation*, 2008, **23**, 2412–2415.
22. Weber, S. , Thiele,H., Toliat, M.R., Sozeri, B., Reutter, H., Draaken, M., *et al.* Muscarinic acetylcholine receptor M3 mutation cause urinary bladder disease and a prune-belly-like syndrome. *The American Journal Of Human Geneticst*, 2011, **89**, 668–674.
23. Moreno, A.E.C., Montenegro, M.A., Santos,P.A.N., Andrade,D.A., Pinto, L.A., Patrocínio, M.C.A., *et al.* Pregnant patient with prune belly syndrome: case report. *Einstein (São Paulo)*. 2022, **20**, 1–3. DOI: 10.31744/einstein_journal/2022RC6903
24. Peshev, Z. V., Krusteva, M. B. & Danev, V. H. A case of prune belly syndrome. *Folia Medica (Plovdiv)*, 2000, **42**, 66–68 .
25. Kabemba, BH., Kabondo, D.N., Mongane, T.B., Kabadi, G.N., Cizungu, A.M., Christophe, M.E., *et al.* Case Report and Review of the Literature on Monomphalic Thoraco-Omphalopagus Conjoined Twins in the Congolese Environment. *Open Access Library Journal*, 2022, **9**, e8993. <https://doi.org/10.4236/oalib.1108993>
26. Boukoffa, S., Danoune, A., Hassani, R., Soualili, Z., Bendren, K., Ramache, L. *et al.* Syndrome de Prune Belly illustré par un cas clinique. *Morphologie*, 2019, **103**, 93.
27. Soukaina, B., Houria, K. & Amina, B. Syndrome de Prune Belly: un cas particulier. *The Pan African Medical Journal*, 2018, **29**.
28. Straub, E. & Spranger, J. Etiology and pathogenesis of the prune belly syndrome. *Kidney International* , 1981, **20**, 695–699.

29. **Kamla, I.** Antenatal and postnatal diagnoses of visible congenital malformations in a sub-Saharan African setting: a prospective multicenter cohort study. *BMC Pediatrics*, 2019, **9**, 457.
30. **Hoshino, T., Ihara, Y., Shirane, H. & Ota, T.** Prenatal diagnosis of prune belly syndrome at 12 weeks of pregnancy: case report and review of the literature. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 1998, **12**, 362–366 .
31. **Gruca, M., Jasiewicz, B., Potaczek, T.** Orthopedic problems in prune belly syndrome – case report. *Chirurgia Narzřtdó w Ruchu i Ortopedia Polska / Polish Orthopaedics and Traumatology*, 2018, **83**, 142–145.
32. **Cornel, A., Duicu, C., Delean, D., Bulata, B. & Starcea, M.** Long term follow-up in a patient with prune-belly syndrome – a care compliant case report. *Medicine (Baltimore)*, 2019, **98**, e16745.