

Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_011_Overview

Aperçu général

Durée du scénario : 12 à 15 minutes.

Public cible : Étudiants de médecine, internes et résidents.

Résumé : Nouveau-né de 4 semaines, macrosome, né d'une grossesse menée à post-terme, non suivie, qui présente un ictère néonatal persistant. Il s'agit d'un syndrome de Crigler-Najjar type 2 .

Objectifs critiques :

- ☐ Diagnostiquer un ictère néonatal prolongé,
- ☐ Définir le syndrome de Crigler-Najjar,
- ☐ Guetter les complications,
- ☐ Considérer les examens complémentaires,
- ☐ Mettre en œuvre les thérapeutiques urgentes.

Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_011_Briefing

Signes fonctionnels

Patient(e)	:	4 semaines, sexe masculin
Data	:	Poids = 5,4 Kg, Taille = 56 cm
SF	:	ictère
Début	:	progressif
Signes associés	:	difficulté à la succion
Mode d'admission	:	ramené par ses parents
Signes critiques	:	somnolence

Antécédents

Médico-chirurgicaux	:	Pathologie thyroïdienne non précisée chez la maman
Grossesse	:	menée à post-terme, non suivie, IGIP
Notion de	:	consanguinité

Signes physiques

Fonction respiratoire	:	FR = 40 c/min, pas de cyanose, pas de SLR, pas de râles, SpO2 = 92%			
Fonction circulatoire	:	FC = 140 bpm, PA = 75/45 mmHg, pas de pâleur, pas de souffle, TRC < 3"			
Fonction neurologique	:	Somnolent, hypotonie, pupilles isocores réactives, pas de convulsion, fontanelle postérieure bombante			
Examen somatique	:	ictère généralisé, distension abdominale			
Glycémie	:	0,9 g/L	Température	:	36,7 °C

Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_011_Scénario

Check-list

Équipement
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence
<input type="checkbox"/> Chariot de soins
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique
<input type="checkbox"/> Couveuse

Drogues et procédures
<input type="checkbox"/> Photothérapie
<input type="checkbox"/> Exsanguinotransfusion
<input type="checkbox"/> Phénobarbital

Préparation du simulateur

- ☐ Simulateur HF, newBaby, sexuée masculin
- ☐ Voie veineuse périphérique
- ☐ Maman en vêtements simples

Formateurs

- ☐ Instructeur 1 : technicien aux manettes
- ☐ Instructeur 2 : briefing et debriefing
- ☐ Instructeur 3 : debriefing
- ☐ Facilitateur 1 : senior de garde
- ☐ Facilitateur 2 : maman du nouveau-né (interrogatoire)

Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_011_Scénario

Baseline

FR = 40
SpO2 = 92
EtCO2 = 32

FC = 140
PA = 75/45
TRc < 3"

Somnolent
Hypotone

Interventions

TTT Symptomatique
Photothérapie

RAS

FC = 130
PA = 80/50
SpO2 = 94%
T = 37,8 °C

TTT Crigler-Najjar

Non

Oui



Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_01 1_Programmation

Baseline

FR = 30 c/min, SpO2 = 92%, pas de râles

FC = 140 bpm, PA = 75/45

EtCO2 = 32 mmHg

Critical

Détresse neurologique

Convulsion

Landing

FR = 30 c/min, SpO2 = 97%, pas de râles

FC = 120 bpm, PA = 90/60 mmHg

EtCO2 = 30 mmHg

Stabilité hémodynamique et respiratoire

Syndrome de Crigler-Najjar

ESC_PE_011_Debriefing

Fiche

- Le syndrome de Crigler-Najjar (SCN) est un trouble héréditaire du métabolisme de la bilirubine caractérisée par une hyperbilirubinémie non-conjuguée due à un déficit hépatique de l'activité de la bilirubine glucuronyltransférase (GT),
- Deux formes ont été décrites, le SCN1, caractérisé par un déficit enzymatique complet et ne s'améliore pas sous phénobarbital, alors que le déficit enzymatique est partiel et répond au phénobarbital pour le SCN2,
- Les patients présentent un ictère isolé qui apparaît en début de vie et qui est plus sévère pour le SCN1 que pour le SCN2. Pour le SCN1, elle peut évoluer vers l'ictère nucléaire,
- De nombreuses mutations génomiques sont liées aux deux types de SCN et sont responsables d'une perte partielle ou totale de l'activité de la bilirubine GT, résultant en une diminution importante de la conjugaison de la bilirubine,
- L'examen physique montre un ictère isolé et les analyses biologiques ne détectent qu'une sévère hyperbilirubinémie avec un bilan hépatique normal. Les études d'imagerie abdominale (radiographie classique, tomодensitométrie ou échographie) et hépatique (quand une biopsie hépatique a été réalisée) sont normaux,
- Le diagnostic définitif repose sur la mise en évidence du déficit enzymatique hépatique sur biopsie hépatique pratiquée après l'âge de trois mois. Le diagnostic est généralement confirmé par analyse de l'ADN génomique (ce qui permet d'éviter la biopsie hépatique),
- L'exsanguinotransfusion peut être nécessaire au cours de la période néonatale. Le traitement du SCN1 repose sur la photothérapie (initialement à l'hôpital puis à domicile) 10 à 12 heures par jour. Les chélateurs de la bilirubine et l'acide ursodéoxycholique peuvent également être prescrits à ces patients. Le seul traitement efficace du SCN1 est la transplantation hépatique. Le traitement du SCN2 consiste en l'administration quotidienne de phénobarbital.

Objectifs techniques

- ☐ Diagnostiquer un ictère néonatal prolongé,
- ☐ Établir les étiologies,
- ☐ Guetter les complications,
- ☐ Considérer les examens complémentaires,
- ☐ Mettre en œuvre les thérapeutiques urgentes.

CRM

- ☐ Teamwork
- ☐ Leadership
- ☐ Communication
- ☐ Anticipation
- ☐ Workload





Interprétation :

320 mg/L.

	Résultat	Références
Hématies	6.1 $10^6/\mu\text{L}$	(3.50-5.30)
Hémoglobine	13.9 g/dL	(10.9-13.7)
Hématocrite	42.8 %	(34.0-40.0)
VGM	80.3 fl	(73.0-86.0)
CCMH	32.6 g/dL	(32.0-36.0)
Leucocytes	16.10 $10^3/\mu\text{L}$	(7.00-12.00)
Neutrophiles	52.0 %	
Soit	2.72 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-6.00)
Eosinophiles	0.6 %	
Soit	0.06 $10^3/\mu\text{L}$	(0.05-0.30)
Basophiles	0.5 %	
Soit	0.01 $10^3/\mu\text{L}$	(< 0.01)
Lymphocytes	10.5 %	
Soit	3.0 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-5.00)
Monocytes	6.0 %	
Soit	0.55 $10^3/\mu\text{L}$	(0.10-1.00)
Plaquettes	381 $10^3/\mu\text{L}$	(150-400)

Hémostase

	Résultat	Références
Temps de Quick Patient	16.3 sec	
Taux de prothrombine	72 %	(70-140)
INR		
TCA Temps témoin	30 sec	
TCA Temps patient	50 sec	(25.0-35.0)
Fibrinogène	2.8 g/L	(2.00-4.00)

Ionogramme

	Résultat	Références
Sodium (Na ⁺)	140 mmol/L	(135-145)
Potassium (K ⁺)	5,1 mmol/L	(3.5-5.5)
Calcium (Ca ²⁺)	100 mg/L	(90-105)
Chlore (Cl ⁻)	103 mmol/L	(100-105)
Glycémie	1.10 g/L	(0.70-1.10)
Urée	0.80 g/L	(0.10-0.50)
Créatinine	30 mg/L	(6-12)
GOT (ASAT)	50 UI/L	(< 35)
GPT (ALAT)	50 UI/L	(5-40)
Bilirubine Totale	320 mg/L	(6-12)
Bilirubine Directe	40 mg/L	(6-12)
CRP	40 mg/L	(< 10)
Albumine	30 g/L	(35-55)

Gaz du sang

	Résultat	Références
pH	7.35	(7.35-7.45)
CO ²	48 mmHg	(35-45)
HCO ₃ ⁻	26 mmol/L	(22-26)
PaO ²	95 mmHg	(> 85)
SaO ²	94 %	(95-100)
Lactates	1 mmol/L	(< 2)

Echographie abdominale



Interprétation :

Normale.

Groupage sanguin Bébé

	Résultat	Références
Groupage	O RH+	
Test de Coombs Direct	Négatif	

Groupage sanguin Maman

	Résultat	Références
Groupage	O RH+	
RAI	Négative	

Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Dosage G6PD	Activité enzymatique érythrocytaire normale	

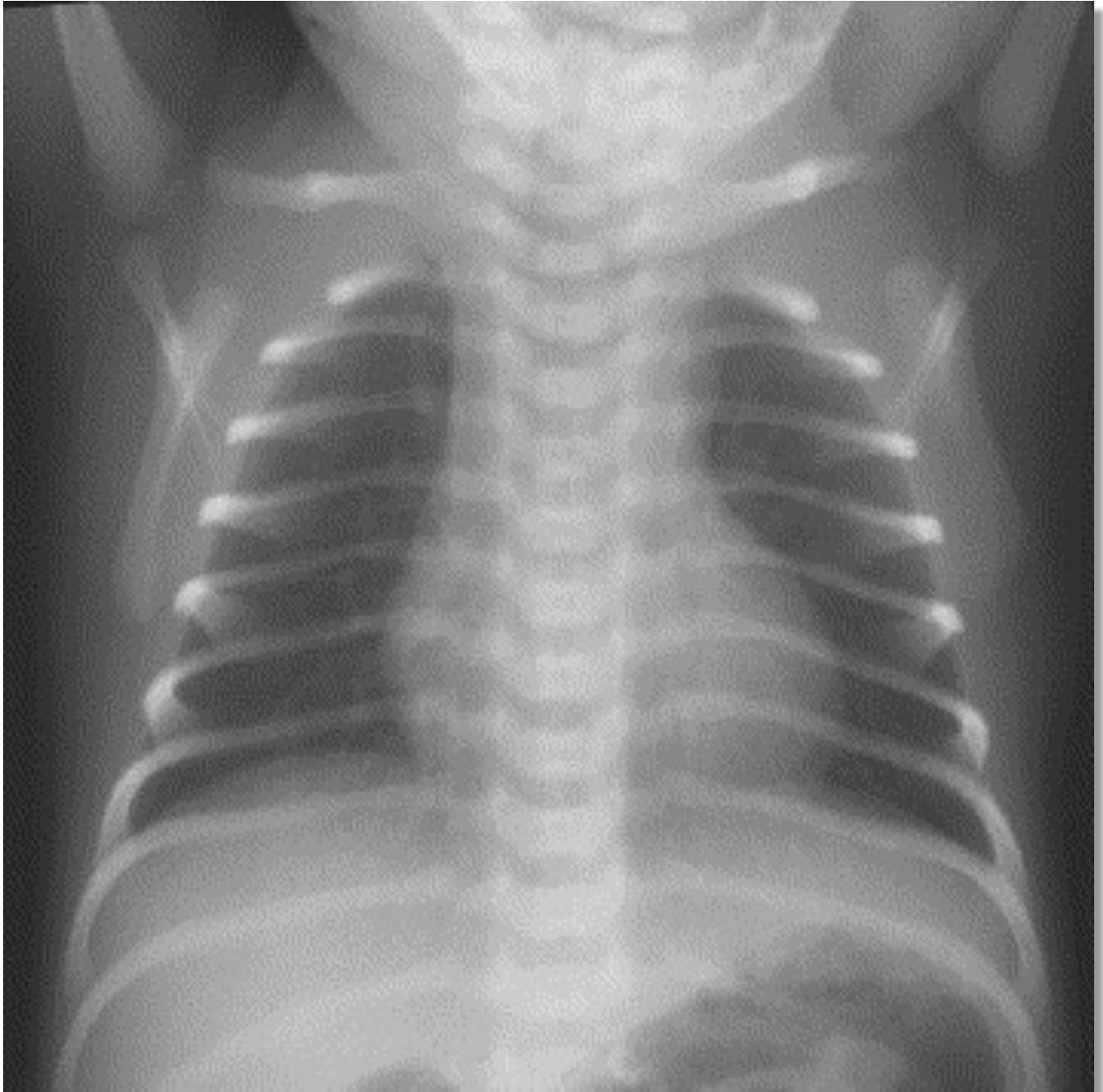
Bactériologie

	Résultat	Références
--	----------	------------

ECBU

Négatif ---

Radiographie du poumon



Test de dépistage

	Résultat	Références
TSH	10 μ UI/mL	(<15)

Dosages hormonaux

	Résultat	Références
TSH	2,3 UI/L	(0,5-4,5)

Dosages hormonaux

	Résultat	Références
T4	13,2 pmol/L	(9-18)
T3	4,5 pmol/L	(3-6)

Dosages hormonaux

	Résultat	Références
Cortisolémie	215 $\mu\text{g/L}$	(100-250)

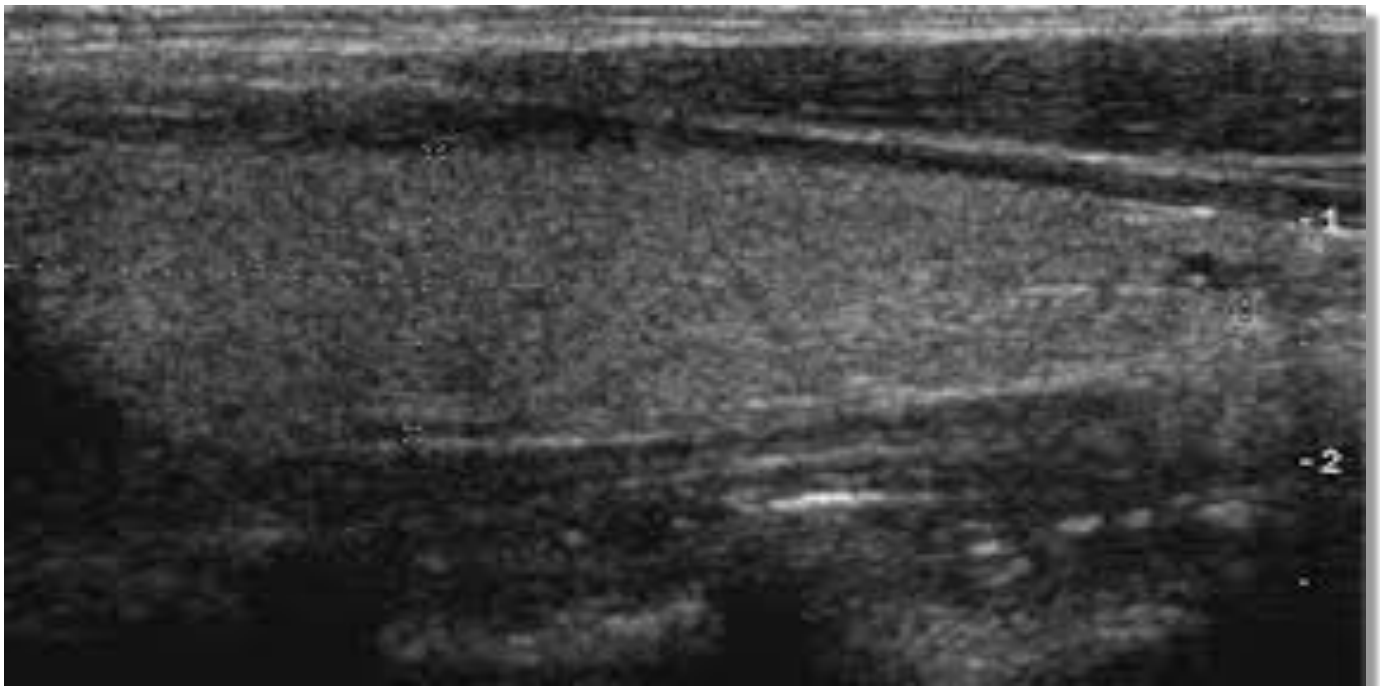
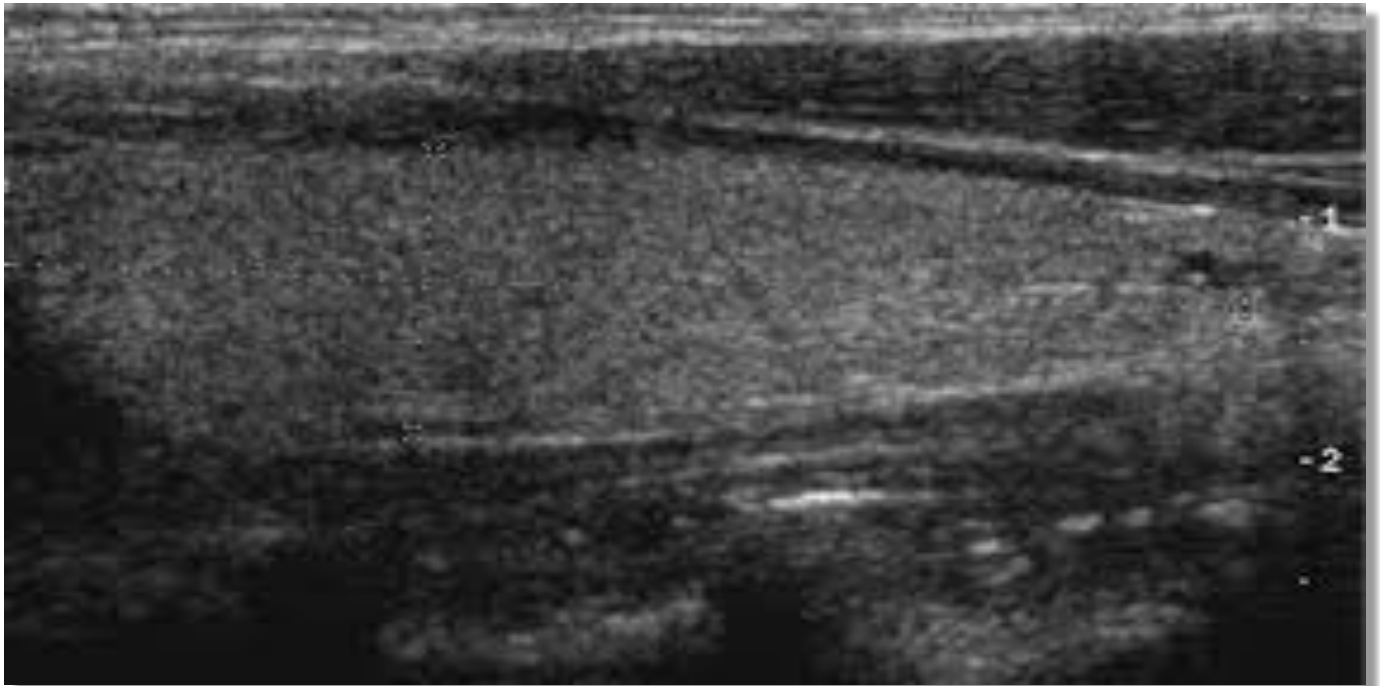
Radiographie antéro-post du genou



Interprétation :

Présence des points d'ossification épiphysaires fémoral et tibial.

Échographie thyroïdienne



Interprétation :

Absence de goitre,

Glande thyroïde d'aspect normal.

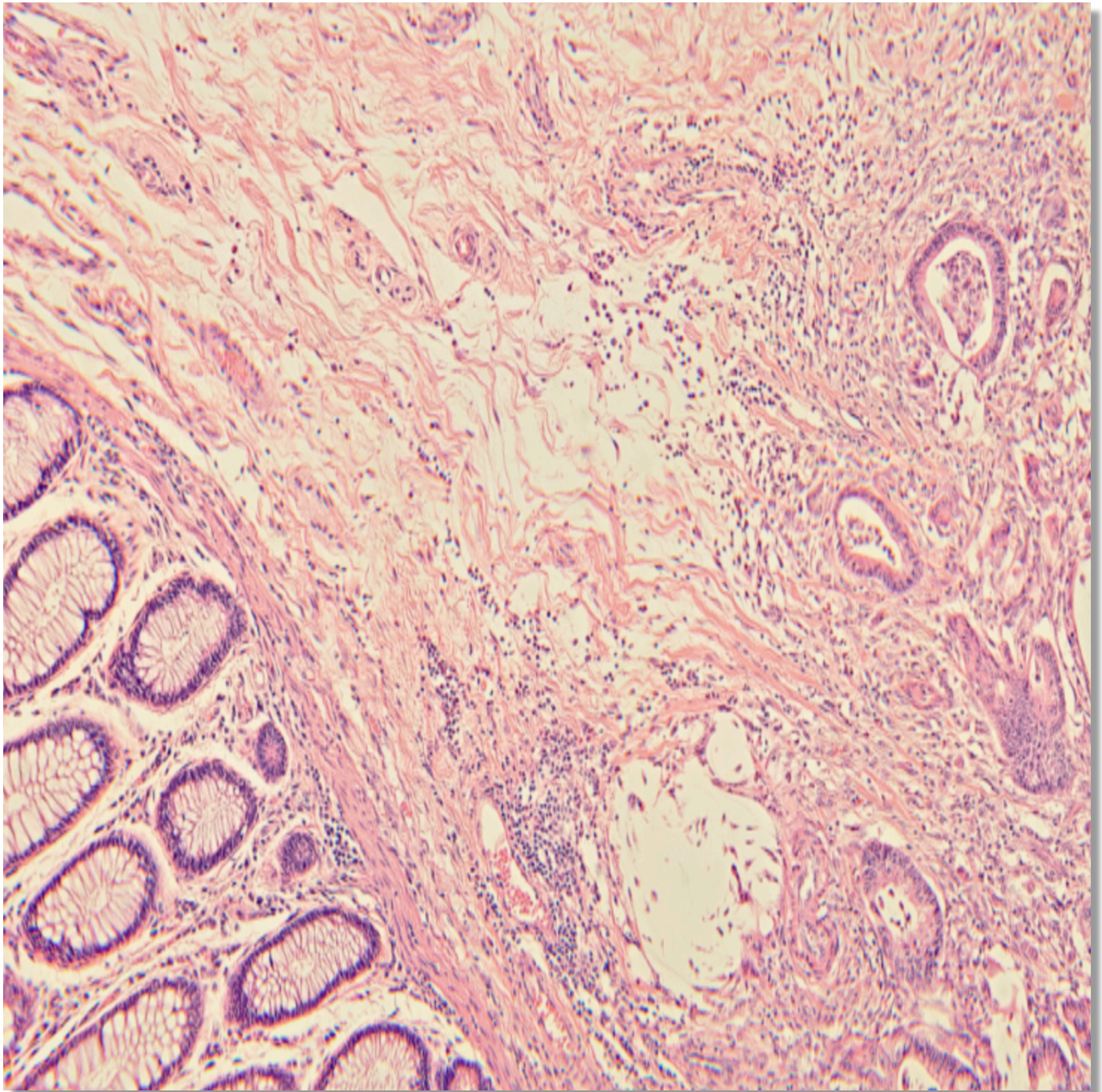
Étude génomique ADN



Interprétation :

Mutation du gène UGT 1A1 (2q37).

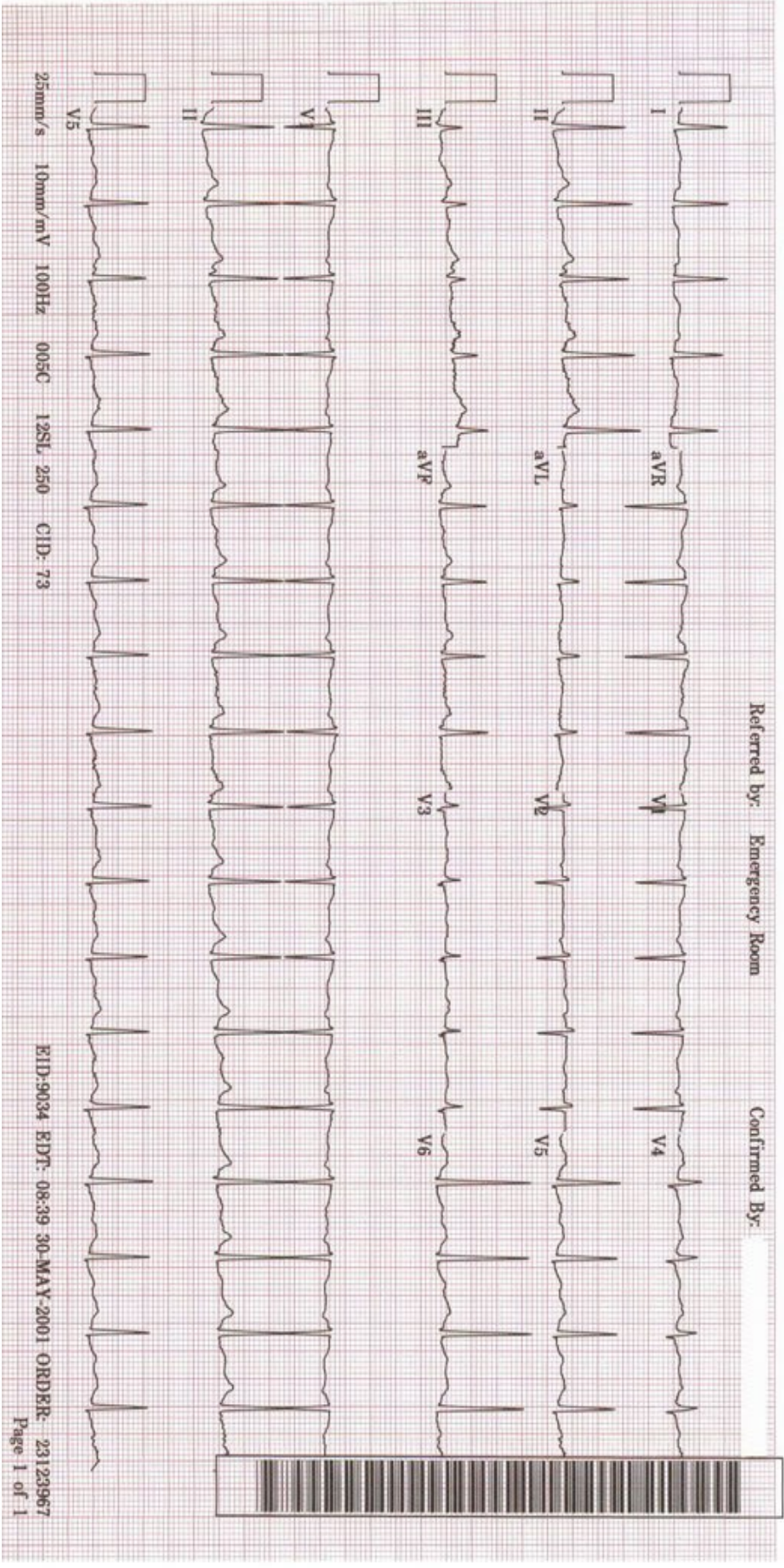
Ponction biopsie du foie



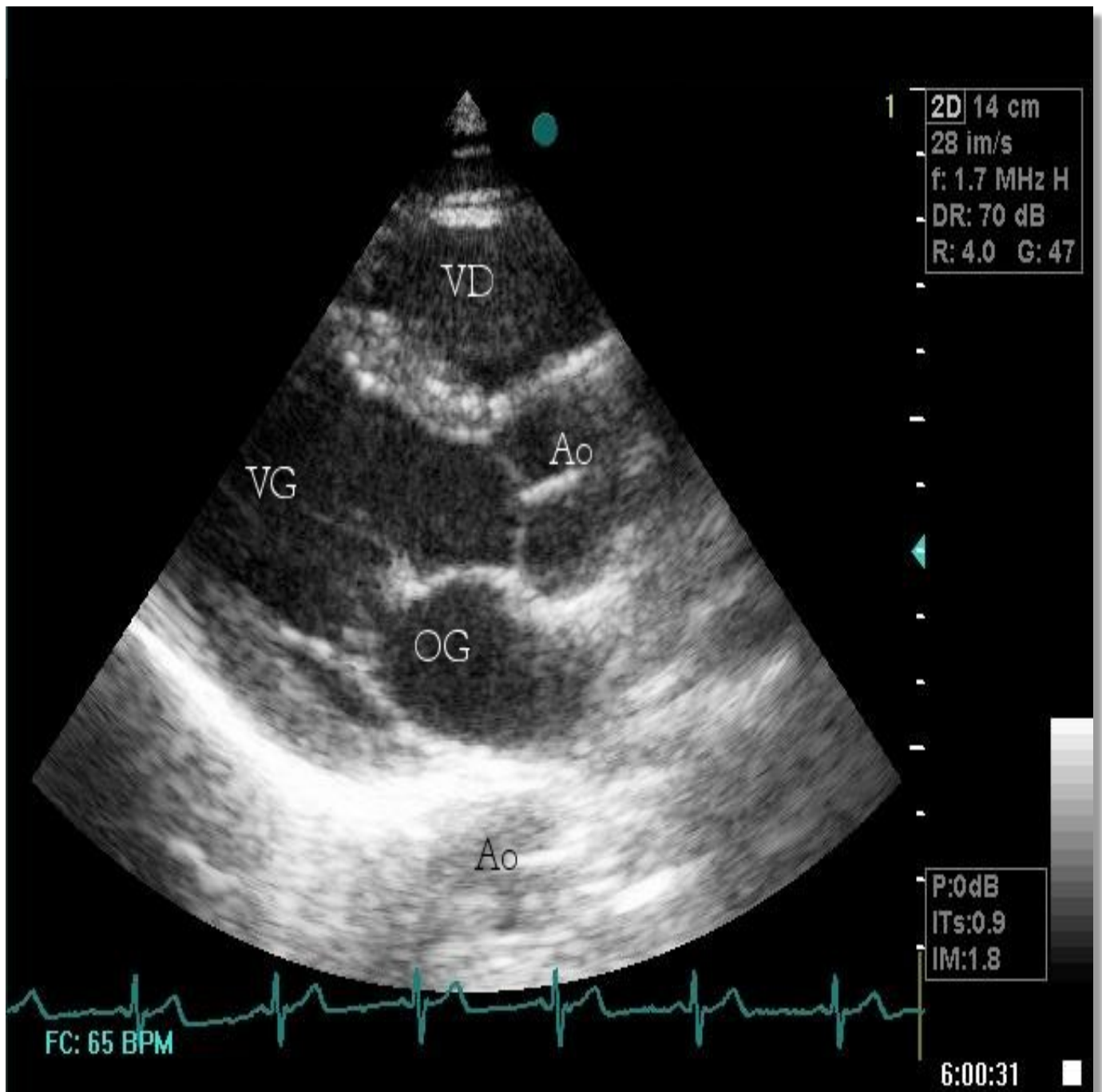
Interprétation :

**Déficit enzymatique hépatique partiel
en glucuronylconjugaison.**

ECG



Échocardiographie



Interprétation :

Normale.