

Complexe Omphalocèle-Exstrophie vésicale-Imperforation anale-Spina bifida: observation clinique

Omphalocele, Exstrophy of cloaca, Imperforate anus and Spinal defects (OEIS complex): a case report

Muanda GM*, Tshipanda VK*, Mwebe IM*,
Kakala JPB*, Mputu JBY*.

Correspondance

Dr Gervais Matoko Muanda
Tél. (+243) 810799685
Courriel : muandamatoko@gmail.com

Summary

Omphalocele-Exstrophy of the Bladder-Imperforate anus-*Spina bifida* (OEIS) complex is a rare congenital malformation complex. The term OEIS was first used by Carey *et al.* in 1978.

A specific aetiology of this complex has not been identified. It results from defect of mesoderm in ventral abdominal wall, with persistence of cloacal membrane. The diagnosis of this disease is established after birth, but imaging investigation can be made to define the complexity of malformations. Patients with OEIS complex require the surgery performed by a multidisciplinary team in many steps. Compatibility of life with OEIS complex is nil or very low. The authors report two cases of this condition at the Kinshasa University Hospital. They discuss the variability of clinical expression and the difficulties of treatment of patients in under-equipped environment.

Keywords: Omphalocele, exstrophy of the bladder, imperforate anus.

History of article: received on September 1st, 2015; accepted the July 24th, 2016

* Service de Chirurgie pédiatrique, Département de Chirurgie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, Université de Kinshasa, RD Congo

Résumé

Le complexe Omphalocèle-Exstrophie Vésicale-Imperforation anale-*Spina bifida*, abrégé par l'acronyme (OEIS) est un syndrome polymalformatif rare, décrit pour la première fois en 1978 par Carey *et al.* Son étiologie est inconnue. Ce complexe serait lié à un déficit en mésoderme de la région sous-ombilicale avec persistance de la membrane cloacale. Le diagnostic est évident à la naissance, mais les examens d'imagerie médicale sont recommandés pour déterminer la nature et l'étendue des malformations. La prise en charge chirurgicale des patients est multidisciplinaire et se réalise en plusieurs étapes. Le taux de survie des patients affectés est nul ou très bas. Les auteurs rapportent les cas de deux nouveau-nés qui ont présenté ce syndrome aux Cliniques Universitaires de Kinshasa. Ils discutent de la variabilité de l'expression clinique et des difficultés de prise en charge thérapeutique de cette pathologie dans un milieu sous-équipé.

Mots clés : omphalocèle, exstrophie cloacale, imperforation anale

Historique de l'article : Reçu le 1^{er} sept 2015 ; Accepté le 24 juillet 2016

Introduction

Le complexe Omphalocèle-Exstrophie vésicale-Imperforation anale-*Spina bifida*, abrégé par l'acronyme « OEIS » est un syndrome polymalformatif rare, décrit pour la première fois en 1978 par Carey *et al.* (1, 2). Son incidence varie entre 1 sur 200.000 à 400.000 naissances (3-4). La majorité des cas du complexe OEIS sont sporadiques (2, 5-9) et son étiologie demeure inconnue (2-3, 5, 8-9). Plusieurs auteurs ont suggéré l'implication des facteurs génétiques et environnementaux dans la survenue de ce syndrome (5, 7, 10). Il se caractérise par les quatre principales anomalies sus-mentionnées, auxquelles peuvent s'associer d'autres malformations. Il s'agit des anomalies des reins, des organes génitaux, des membres, et une disjonction pubienne, etc. (3).

Le diagnostic est évident à la naissance, mais les examens d'imagerie médicale sont recommandés pour déterminer la nature et l'étendue des malformations. La prise en charge chirurgicale des patients est multidisciplinaire et se réalise en plusieurs étapes. Le taux de survie des patients affectés est nul ou très bas (9). Nous rapportons deux cas cliniques du complexe OEIS rencontrés dans notre service. La complexité des malformations cliniques et les difficultés thérapeutiques en milieu peu nanti sont mises en exergue.

Observations cliniques

1^{ère} observation

Il s'agit d'un nouveau-né admis aux Cliniques Universitaires de Kinshasa (CUK) à la 9^{ème} heure après sa naissance. C'était un prématuré, né eutociquement d'un père âgé de 31 ans et d'une mère âgée de 27 ans sans notion de consanguinité. Le poids à la naissance de l'enfant était de 2400 g. L'enfant a crié 40 minutes après des mesures de réanimation. Il était 2^{ème} d'une fratrie de 2 enfants, avec un écart d'âge de 8 ans. Les consultations prénatales (CPN) de la mère ont été marquées au 1^{er} trimestre par un paludisme traité avec un antipaludique, et une infection urinaire traitée à l'amoxicilline. Aucune échographie obstétricale n'a été réalisée. L'examen clinique montrait un

nouveau-né éveillé, au teint rosé uniforme. Ses signes vitaux étaient dans les normes. Nous avons constaté un defect de la paroi abdominale d'environ 12 cm de diamètre, étendu de la région ombilicale au périnée. Les malformations visibles étaient les suivantes:

- une omphalocèle contenant le foie et le grêle, recouverts partiellement d'une fine membrane (Fig. 2);
- une exstrophie cloacale avec les 2 méats urétéraux bien apparents et perméables (Fig. 2);
- une ambiguïté des organes génitaux externes (Fig. 2);
- une imperforation anale (Fig. 2);
- un rectum avec un orifice à travers lequel s'écoulaient les matières fécales. D'autres malformations apparentes n'ont pas été observées. Aucun examen paraclinique n'a été réalisé. Le traitement a consisté en une antibiothérapie de couverture et en des pansements quotidiens de l'omphalocèle et de l'exstrophie vésicale avec du sérum physiologique. L'évolution a été marquée par une épithélialisation progressive de l'omphalocèle dans sa partie supérieure. L'enfant est décédé 1 mois plus tard dans un tableau de sepsis sévère.



Figure 1 : Exstrophie cloacale chez un nouveau-né

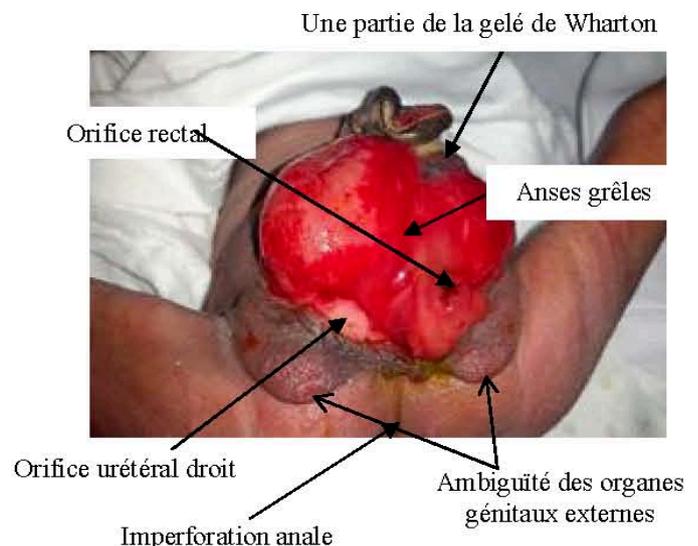


Figure 2 : Omphalocèle rompue, exstrophie cloacale, imperforation anale, ambiguïté des organes génitaux externes

2^{ème} observation

Il s'agit d'un nouveau-né qui a été transféré aux CUK au 1^{er} jour de vie, pour la prise en charge d'un syndrome polymalformatif. Il est né eutociquement d'un père âgé de 28 ans et d'une mère âgée de 25 ans, sans notion de consanguinité, avec un poids à la naissance de 3.000 g. Les CPN de la mère ont été suivies dans un centre de santé. A son admission, le nouveau-né était hypotherme à 35,8°C avec les autres signes vitaux dans les normes. Nous avons noté :

- une omphalocèle rompue mettant à nu le grêle et le côlon (Fig. 3) ;



Figure 3 : Omphalocèle rompue, exstrophie cloacale, imperforation anale, ambiguïté des organes génitaux externes, pieds bots

Discussion

Le complexe OEIS représente un ensemble de malformations congénitales, classées dans l'ordre croissant de leur gravité de la manière suivante : épispadias, disjonction pubienne, exstrophie vésicale, exstrophie cloacale et complexe OEIS (6, 7, 10). L'exstrophie cloacale est considérée comme la plus sévère et la plus rare des quatre composantes de ce complexe (3-4). Certains auteurs considèrent l'exstrophie cloacale et le complexe OEIS comme étant deux entités synonymes (10, 11). Elle serait liée à un déficit en mésoderme de la région sous-ombilicale avec persistance de la membrane cloacale (12). Toutefois, en l'absence de modèle

- une imperforation anale (Fig. 3) ;
- une ambiguïté sexuelle (Fig. 3) ;
- un spina bifida lombosacré de 12 cm de diamètre (Fig. 4) ;
- des pieds bots (varus équin à droite et valgus talus à gauche) (Fig. 3).

Les examens paracliniques demandés n'ont pas été réalisés faute de moyens financiers. Le traitement instauré était semblable à celui du cas précédent. L'évolution était également marquée par une épithélialisation progressive de l'omphalocèle. L'enfant est décédé un mois et demi après son hospitalisation dans un tableau de sepsis sévère.



Figure 4 : Un spina bifida lombosacré

animal, l'étiologie précise de l'exstrophie cloacale n'a pas encore été décrite (12). La découverte des facteurs tératogènes entraînant des exstrophies cloacales oriente plutôt vers une hypothèse vasculaire (ischémie utéroplacentaire) (3, 12). L'exstrophie cloacale a également été rapportée chez les patients ayant des anomalies chromosomiques, en cas de gémellité et après fécondation *in vitro* (2, 3). Il est donc indispensable de réaliser un caryotype chez tout patient présentant un complexe OEIS.

Dans le premier cas, les trois premières composantes du complexe OEIS ont été notées. Nous n'avons pas constaté cliniquement la présence d'un *spina bifida*. Néanmoins, nous ne

pouvions exclure cette éventualité, étant donné que le scanner de la colonne vertébrale n'a pas été réalisé à cause de ressources financières limitées. En effet, plusieurs malformations de la colonne vertébrale peuvent être associées au complexe OEIS. Elles peuvent varier d'une simple scoliose à une héli-vertèbre, un spina bifida occulta, jusqu'à une myéломéningocèle (4). Dans la seconde observation, les quatre composantes classiques du complexe OEIS ont été constatées, avec un spina bifida de localisation lombosacrée (Fig. 4).

Le complexe OEIS est plus fréquent chez les jumeaux monozygotes que chez les hétérozygotes, ce qui suggère la présence d'une composante génétique dans ce syndrome (9). Ce complexe peut également être associé à la trisomie 21, la trisomie 18, le syndrome triple-X, le syndrome de Turner et la délétion 1p 36 (9). Le caryotype demandé n'a pas été réalisé chez nos deux patients. Toutefois, on ne peut établir une relation directe entre des facteurs génétiques et le complexe OEIS, à partir de 2 cas cliniques isolés. Christopher *et al.* ont mené une étude génétique chez 13 patients ayant le complexe OEIS, mais n'ont pas trouvé une pathologie causant des mutations génétiques (9).

L'exstrophie cloacale a été rapportée en cas d'exposition maternelle à certains médicaments (diphénylhydantoïne, diazépam, acide valproïque, méthamphétamine), au tabac, à l'obésité et au diabète sucré, mais toutes ces associations étaient limitées à 1 ou 2 cas (9). Il existe donc très peu de données pour établir un lien de causalité entre le complexe OEIS et des facteurs tératogènes spécifiques (9). Dans notre premier cas, la prise de médicaments par la mère, au 1^{er} trimestre de la grossesse, serait-elle responsable de la survenue de ce complexe ? Il est donc indispensable de mener une nouvelle étude afin de rechercher d'éventuels facteurs tératogènes associés à ce complexe.

L'échographie prénatale permet de poser le diagnostic du complexe OEIS entre la 18^{ème} et la 22^{ème} semaine de gestation. Ce diagnostic prénatal est basé sur les caractéristiques

suivantes : la non-visualisation de la vessie foetale, un defect sur la paroi abdominale sous-ombilicale, une omphalocèle, une myéломéningocèle, et certains critères mineurs tels que les anomalies des membres inférieurs, l'ascite, l'élargissement de l'arcade pubienne, la cyphoscoliose, l'hydrocéphalie et l'artère ombilicale unique (9). Dans notre premier cas clinique, aucune échographie obstétricale n'a été réalisée. Dans le second cas, nous ne disposions pas de données en rapport avec l'échographie obstétricale que la mère a reconnu avoir réalisée. Le taux de survie des patients touchés est nul ou très bas (9). Très peu de cas vivants du complexe OEIS ont été rapportés dans la littérature. La prise en charge chirurgicale est multidisciplinaire, et se réalise en plusieurs étapes, dans un hôpital de niveau tertiaire. Elle est encadrée par des mesures de réanimation, qui débutent dès la naissance du nouveau-né. Ce dernier est placé dans une couveuse, les viscères extériorisés sont recouverts avec un sac stérile en plastique.

Ces deux observations illustrent les difficultés rencontrées dans les pays en développement à poser un diagnostic prénatal, à réaliser des examens paracliniques adéquats, et à instaurer de toute urgence une prise en charge appropriée des patients.

Conclusion

Le complexe OEIS est un syndrome polymalformatif rare, d'étiologie inconnue, et dont le pronostic est mauvais. Le diagnostic prénatal de ce complexe permet une prise en charge multidisciplinaire précoce du nouveau-né, dans un hôpital tertiaire bien équipé. Ceci permettra d'en réduire la mortalité des cas bénins et d'améliorer la qualité de vie de ces enfants. Le respect des CPN par les gestantes est un des préalables permettant d'atteindre ces objectifs.

Conflits d'intérêts

Il n'y a aucun conflit d'intérêt.

Références

1. Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects) *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1978; **14**: 253–63.
2. Onkar DP, Onkar PM. Omphalocèle, exstrophy of bladder, imperforate anus and spinal defect (OEIS complex)-autopsy and prenatal ultrasound findings. *Eur. J. Anat.* 2014 ; **18** (2): 123-7.
3. Sowmya M, Shwetha S. Oeis Complex: a rare Case Report. *Int J Med Res Rev* 2014; **2**(6): 618- 20.
4. Bhosale Y, Rajgopal L, Nandanwar YS. Omphalocoele, Exstrophy of cloaca, Imperforate anus and Spinal defects (OEIS complex): a case report and review of literature. *J. Anat. Soc. India* 2007; **56** (1) 41-3.
5. Goto S, Suzumori N, Obayashi S, Mizutani E, Hayashi Y, and Sugiura-Ogasawara M. Prenatal findings of omphalocele–exstrophy of the bladder–imperforate anus–spinal defects (OEIS) complex. *Congenital Anomalies* 2012; **52**:179–81.
6. Abboud P, Mansour G, Zejli A and Gondry J. Omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS) complex associated with increased nuchal translucency. *Ultrasound ObstetGynecol* 2003; **22**: 94–100.
7. Shanske AL, Pande S, Aref K, Vega-Rich C, Brion L, Reznik S, *et al.* Omphalocele-Exstrophy-Imperforate Anus-Spinal Defects (OEIS) in Triplet Pregnancy After IVF and CVS. *Birth Defects Research (Part A)* 2003; **67**:467–71.
8. Wax JR, Pinette MG, Smith R, CartinA, Blackstone J, First-Trimester Prenatal Sonographic Diagnosis of Omphalocele-Exstrophy-Imperforate Anus-Spinal Defects Complex. *J Clin Ultrasound* 2009; **37**: 171–4.
9. Patil NG, Mudanur SR, Nemagouda AS, Kori SS, Lahori LY. OEIS complex: a rare foetal anomaly. *Int J ReprodContraceptObstetGynecol.* 2014;**3**(4):1100-3.
10. Vasudevan PC, Cohen MC, Whitby EH, Anumba DOC, Quarrell OWJ. The OEIS complex: two case reports that illustrate the spectrum of abnormalities and a review of the literature. *PrenatDiagn* 2006; **26**: 267–272.
11. Subhadra DV, Faheem N, Vidyavathich, Usha RV. *International Journal of Research & Development of Health* 2013; **1**(1): 21-5.
12. Boillot B, Teklali Y, Mooge R, Droupy S. Les malformations congénitales du pénis. *Progrès en urologie* 2013 ; **23** : 664-673.