

EPREUVE ECRITE - SESSION SEPTEMBRE 2019

Cas clinique n°1

1. Parmi les situations suivantes, en dehors de l'aspect "ambigu" des organes génitaux, quelle(s) est/sont celle(s) qui vous évoquent une anomalie de la différenciation sexuelle (ADS) ?

- Des testicules non palpés (cryptorchidie bilatérale) chez un enfant ayant l'aspect d'un garçon
- Un orifice vaginal non visible ou fusion postérieure des bourrelets génitaux
- Un hypospade postérieur chez un enfant ayant l'aspect d'un garçon
- Une hypertrophie isolée du clitoris
- Des organes génitaux externes féminins avec présence d'une masse uni ou bilatérale dans les bourrelets ou les canaux inguinaux (testicules ?)

2. Parmi les propositions suivantes, devant un sexe « indéfinissable », quel(s) est/sont le(s) terme(s) que vous allez utiliser pour décrire votre examen des organes génitaux externes ?

- Gonades
- Bourrelets génitaux
- Testicules
- Bourgeon
- Scrotum

3. En présence d'un hypospade, devant quel(s) signe(s) effectueriez-vous des explorations complémentaires ?

- Un hypospade postérieur (à la base de la verge)
- Une cryptorchidie unilatérale
- Un micropénis associé
- Une dysmorphie faciale
- Un souffle cardiaque

Cas clinique

Vous effectuez le premier examen clinique d'un nouveau-né. Lors de votre examen, votre première impression est celle d'un garçon mais lorsque vous examinez plus attentivement les organes génitaux, vous ne palpez aucune gonade dans les bourrelets génitaux ou les canaux inguinaux (cf. photo ci-dessous).



1. **Quelle est votre hypothèse diagnostique ?**
2. **Quel diagnostic étiologique est-il urgent d'évaluer ?**
3. **Quel dosage sanguin permettra de confirmer le diagnostic ?**
4. **Quel est le risque principal associé à cette pathologie chez le nouveau-né ?**
5. **Votre hypothèse diagnostique est rapidement confirmée par le dosage sanguin. Quels sont les trois éléments du traitement médical de cette pathologie ?**
6. **Quel sexe allez-vous reporter sur l'acte de naissance ?**
7. **Une échographie pelvienne a été réalisée à J1. Elle révèle la présence d'un utérus. Comment expliquez-vous la présence de cet utérus chez ce nouveau-né ayant l'aspect d'un garçon ?**



Cas clinique n°2

Vous êtes de garde en réanimation néonatale et vous êtes appelé(e) en maternité pour prendre en charge Augustin, nouveau-né de 6 jours, en raison d'une somnolence progressive et d'une mauvaise prise des biberons. Vous consultez le dossier.

Augustin est le 3^{ème} enfant du couple. Les parents sont non consanguins et en bonne santé, le frère et la sœur vont bien mais ont tous les deux de l'asthme et de l'eczéma. Il s'agit d'une grossesse spontanée de déroulement normal. La mère signale juste des vomissements abondants en début de grossesse, puis une prise de 11 kg pendant la grossesse avec quelques œdèmes des chevilles en fin de grossesse. La mère est immunisée contre la toxoplasmose, la rubéole et l'hépatite B, les sérologies VIH, hépatite C et syphilis sont négatives. L'accouchement a été rapide, par voie basse, avec une bonne adaptation à la vie extra-utérine, donnant naissance à un garçon au terme de 40SA. Les mensurations à la naissance sont les suivantes : poids de 3650 g, taille de 51 cm et périmètre crânien de 34 cm.

Augustin bénéficie d'un allaitement artificiel depuis la naissance mais la prise des biberons a toujours été laborieuse, probablement en lien avec un frein de langue trop court pour lequel une consultation a été prochainement programmée. Il semble dormir de plus en plus depuis J3 et a désormais du mal à se réveiller notamment pour la prise des biberons.

A l'examen clinique ce jour (J6), le poids d'Augustin est de 3100 g et ses muqueuses semblent un peu sèches. L'examen cardiovasculaire est normal, la fréquence cardiaque est à 165/min, la tension artérielle est normale pour l'âge, les pouls périphériques sont bien perçus. La fréquence respiratoire est à 65/min avec une respiration ample et une auscultation pulmonaire normale. L'abdomen est souple, sans hépatosplénomégalie. L'examen neurologique retrouve un enfant somnolent, avec une franche hypotonie axiale contrastant avec des membres inférieurs en extension et des mouvements de pédalage aux stimulations. Le reste de l'examen somatique semble normal.

Un bilan biologique de première intention a été réalisé le matin même pour argumenter une éventuelle infection, vous consultez les résultats :

- NFS-Plaquettes : GR 4.5 G/L, Hb 15.5 g/dL, VGM 93 μ 3, GB 12500/mm³ (formule en cours), Plaquettes 250 G/L.
- Ionogramme sanguin : Na 146 mmol/L, K 4.1 mmol/L, Cl 106 mmol/L, bicarbonates 16 mmol/L, protéines 73 g/L, urée 7.1 mmol/L, créatinine 53 μ mol/L, glycémie 4.3 mmol/L.
- CRP 3 mg/L
- Hémoculture en cours

- ECBU : <10 GB/mL, pas de germe à l'examen direct.

Question 1 : Dans cette observation, quel(s) élément(s) est(sont) en faveur d'une maladie héréditaire du métabolisme ?

Question 2 : Vous suspectez une maladie héréditaire du métabolisme. Quel(s) examen(s) biologique(s) de débrouillage rajoutez-vous pour compléter le bilan de première intention et en précisant ce que vous en attendez ?

L'ammoniémie est à 100 $\mu\text{mol/L}$ (Normale <80 $\mu\text{mol/L}$) et le lactate sanguin est normal. La bandelette urinaire ne retrouve pas de leucocyturie, seulement 3 croix d'acétone en lien avec la mauvaise prise des biberons d'après l'infirmière.

Question 3 : Quel groupe de maladies héréditaires suspectez-vous ? Justifiez votre réponse.

Question 4 : Quel(s) examen(s) complémentaire(s) spécialisé(s) demandez-vous pour confirmer votre diagnostic ?

Question 5 : Vous suspectez finalement une acidurie organique. Vous décidez initialement de réhydrater l'enfant par voie intraveineuse. Quels sont les grands principes de la prescription de cette perfusion ?

Question 6 : Quel régime prescrivez-vous en relais dans l'attente de la confirmation de ce diagnostic ? Donnez-en les grands principes et discutez de la voie d'administration.

Question 7 : D'autres traitements sont-ils justifiés ? Précisez-en leur principe d'action sans nécessité d'en détailler les posologies.

Le diagnostic d'acidurie méthylmalonique (de transmission autosomique récessive) est confirmé biochimiquement.

Question 8 : Quel(s) examen(s) génétique(s) vous parai(ssen)t nécessaire(s) ? Justifiez votre réponse. Qu'expliquez-vous aux parents vis-à-vis du risque de récurrence lors d'une grossesse ultérieure ?

Cas clinique n°3

Mme B, 37 ans, est enceinte de son 3^e enfant. La grossesse a été sans particularité. Les sérologies sont les suivantes : immunité ancienne pour Toxoplasmose et Rubéole, sérologie Syphilis négative, Ac antiHBs positifs, Ac antiHBc positifs, Ag HBS négatif, sérologie VHC négative, sérologie VIH négative. Le PV pour le Streptocoque B est négatif. Mme B est de groupe A rhésus négatif.

Elle accouche à 38SA par voie basse non instrumentale. La rupture de la poche des eaux est spontanée 24h avant la naissance. Elle a reçu deux doses d'Amoxicilline intraveineuses 1g, 6h et 2h avant d'accoucher. Elle a présenté une fièvre à 38,7°C en toute fin de travail. Le liquide amniotique était clair. Elle a donné naissance à une petite Sophie, pesant 2100g. Le score d'Apgar était à 7,9, 10 à 1, 5 et 10 min respectivement. La température à la naissance était à 37,2°C et le contrôle de la glycémie par dextrostix à 1h de vie à 2,5 mmol/L.

- 1. Quelle est votre interprétation du statut sérologique de la mère vis-à-vis de l'hépatite B et comment devez-vous organiser la prophylaxie anti-hépatite B pour cette enfant (en maternité et à distance)?**
- 2. Quels sont les éléments à risque d'infection néonatale bactérienne précoce pour cette enfant ?**
- 3. Une PCT au cordon est réalisée. Discuter les performances de ce dosage pour le diagnostic d'infection néonatale bactérienne précoce.**
- 4. Indépendamment de ce dosage, et selon les recommandations de la SFN-HAS 2017, quelle prise en charge du risque infectieux allez-vous proposer pour cette enfant ?**
- 5. Une NFS est prélevée à 12 heures de vie chez Sophie. Elle retrouve : Leucocytes 8 G/L, Polynucléaires neutrophiles 4,5 G/L, Hb 177 g/L, plaquettes 18 G/L. La numération plaquettaire est confirmée sur un 2^e prélèvement. Quels sont les diagnostics à évoquer et les examens à réaliser/ou à récupérer dans le dossier maternel pour poser un diagnostic étiologique à cette thrombopénie ?**
- 6. Outre ces examens étiologiques, quelles sont les grandes lignes de prise en charge de la thrombopénie de Sophie ?**

Cas clinique n°4

Vous êtes pédiatre dans un service de médecine néonatale de niveau III. Vous êtes contacté(e) par la sage-femme des grossesses à risque pour venir rencontrer une patiente hospitalisée dans le service. Il s'agit d'une grossesse spontanée chez une femme âgée de 31 ans, G1P0. La patiente est de groupe AB positif et présente une hypothyroïdie traitée. Les sérologies sont sans particularité. La grossesse a été marquée par un diabète gestationnel insulino-dépendant dès 15 SA. Elle a été transférée d'un hôpital de niveau IIB à 24SA + 3 jours pour rupture prématurée des membranes à liquide clair. La patiente n'est pas fébrile, le bilan infectieux réalisé est négatif dont le prélèvement vaginal et le ECBU. A l'admission, la mesure du col utérin est mesurée à 25 mm. Une tocolyse est débutée ainsi qu'une corticothérapie.

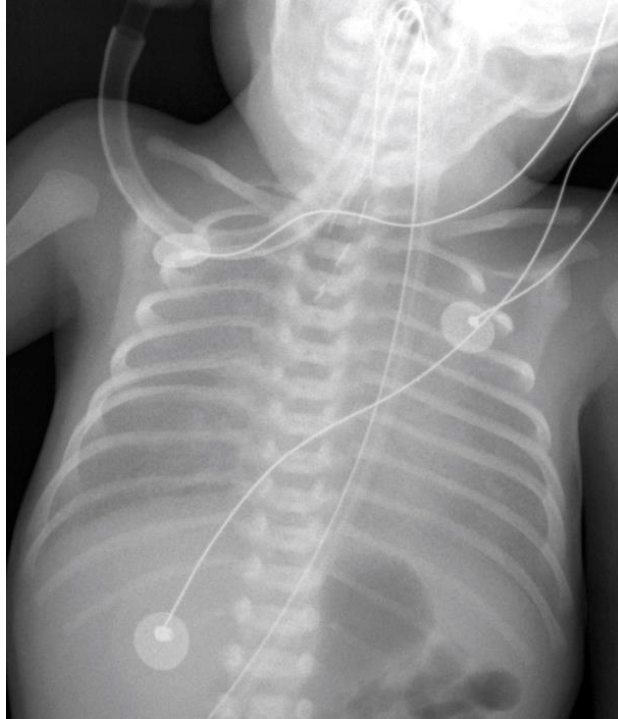
Question 1 : Décrivez ce qui compose votre discours lors du premier entretien en cas de prématurité extrême (thèmes abordés ...).

La patiente se met spontanément en travail à 26 SA +2 j avec un accouchement voie basse rapide en présentation céphalique. La patiente est subfébrile à 38,2°C et le fœtus tachycarde à 170 battements par minute.

Antoine pèse 755 g (40e percentile). L'adaptation à la vie extra-utérine est moyenne avec un score d'Apgar côté à 4-6-9. Un syndrome de détresse respiratoire est immédiat. Au cordon ombilical, les gaz artériels sont pH=7.33 et les lactates=2,8mmol/l. Il est mis rapidement en CPAP nasale, FiO2 30%, perfusé et conduit en réanimation néonatale.

Question 2 : Quelles sont vos deux hypothèses diagnostiques à évoquer sur l'origine du syndrome de détresse respiratoire ?

À son arrivée dans le service, la puéricultrice en charge de l'enfant vous signale qu'elle n'arrive pas à poser la sonde naso-gastrique. Vous demandez l'examen suivant :



Question 3 : Quel est votre diagnostic ? De quel type par ordre de fréquence ?

Vous rencontrez les parents pour aborder la pathologie malformative.

Question 4 : Décrivez ce qui compose votre discours (thèmes, complications, prise en charge, évolution...).

La prise en charge chirurgicale a lieu à J1 : confirmation du diagnostic mais impossibilité de faire l'anastomose d'emblée et mise en place d'une gastrostomie. Les suites opératoires sont simples avec un sevrage rapide du support aminergique et de la ventilation mécanique à H24 post chirurgie.

Question 5 : Dans ce contexte malformatif, quelles explorations complémentaires allez-vous demander ? Dans quel but ?

Son infirmière vous interpelle après vous avoir entendu parler de la suspicion d'un syndrome regroupant les potentielles malformations d'Antoine. Elle vous demande de lui expliquer cet acronyme qui caractérise le syndrome.

Question 6 : Que lui répondez-vous ?

Question 7 : Comment pouvez-vous confirmer le diagnostic ?

La situation clinique d'Antoine se dégrade rapidement dans la troisième semaine de vie. Il présente un tableau d'hypertension artérielle pulmonaire avec hypoxémie réfractaire nécessitant une prise en

charge lourde. Au vu de la situation clinique de l'enfant et de la suspicion de syndrome génétique associé, vous décidez, après information des parents, d'organiser une réunion de concertation pluridisciplinaire.

Question 8 : Quelles sont les modalités et but de cette réunion ?