

PLACE DE L'IMAGERIE DANS LE DIAGNOSTIC D'UN CAS DE SYNDROME D'APERT

Rasolonjatovo AN¹, Andrianah EPG₁^{}, Ny Ony Rajaonarison NLH¹, Ahmad A¹*

¹ Imagerie Médicale, Centre Hospitalo-Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona (CHUJRA), Antananarivo, Madagascar.

* Auteur correspondant :

Dr_Andrianah Emmylou Prisca Gabrielle

Mail: andrianahgabiemmeylou@gmail.com

RESUME

Introduction : Le syndrome d'Apert est une forme d'acrocéphalosyndactylie rare.

Observation : Nous rapportons le cas d'une petite fille âgée de 9 mois vue au scanner pour des lésions malformatives crânio-faciales et une syndactylie des mains afin d'établir le bilan malformatif caractérisant cette affection. Ainsi, des empreintes digitiformes et lacunaires de la boîte crânienne, une hypoplasie faciale avec une exophtalmie bilatérale grade 2 associées à un écartement de la symphyse mandibulaire et des syndactylies ont été retrouvés à l'examen.

Conclusion : Le scanner est un outil indispensable dans le bilan de lésion du syndrome d'Apert. La prise en charge est toujours multidisciplinaire.

Mots-clés : malformation, scanner, syndrome d'Apert

INTRODUCTION

Le syndrome d'Apert est une forme d'acrocéphalosyndactylie [1]. C'est une pathologie rare avec une fréquence estimée à 1/160.000 naissances dans le monde [2]. La prévalence entre le genre masculin et féminin est presque identique avec une sex ratio de 1 [3]. Ce syndrome fait partie, comme la maladie de Crouzon, des étiologies des craniosténoses qui sont dues à une fermeture précoce des sutures crâniennes [3]. Ce syndrome comporte une dysmorphie crânio-faciale caractérisée par les maîtres symptômes suivants : brachycéphalie, téléorbitisme et syndactylie des mains et des pieds [4]. Le rôle du scanner dans cette pathologie est d'orienter le diagnostic et de faire un bilan des structures intra-crâniennes. Nous rapportons le cas d'une petite fille de 9 mois vue au scanner pour le bilan malformatif d'un syndrome d'Apert afin de décrire les lésions scanographiques de ce syndrome.

OBSERVATION

Il s'agit d'une fillette de 9 mois qui a été reçue en consultation générale pour une déformation crânio-faciale, puis adressée en consultation spécialisée pour une meilleure prise en charge diagnostique et thérapeutique.

Comme antécédents, elle est née à terme dans un Centre de Santé de Base, par voie basse d'une mère âgée de 21 ans et d'un père de 28 ans, sans notion de consanguinité. Aucune échographie n'a été réalisée durant la grossesse. Deuxième de sa fratrie, sa sœur aînée n'avait pas de pathologie particulière notamment malformative.

Elle a présenté des signes de retard psychomoteur par rapport à son âge, en l'occurrence l'absence de la tenue de la tête à 9 mois. Cliniquement,

elle était dyspnéique mais avait un appétit conservé. L'examen physique a retrouvé une exophtalmie modérée, un téléorbitisme, une disproportion crânio-faciale, un important élargissement des fontanelles antérieure et postérieure et du sillon sagittal ainsi que des syndactylies des mains (figure 1) et des pieds. Il n'existait pas de cassure de poids dans son carnet de santé.



Figure 1 : photo montrant la syndactylie

Le scanner cérébral sans injection de produit de contraste a permis d'objectiver un élargissement important des fontanelles antérieure et postérieure par rapport à son âge et de la suture sagittale, avec exagération des empreintes digitiformes du crâne plus visible sur la série en 3D, un aplatissement de la face et de la région occipitale (Figure 2), une hypoplasie faciale plus marquée au niveau de la région orbitaire, d'où l'exophtalmie grade 2 et un écartement de la symphyse mandibulaire et des syndactylies. Nous n'avons pas noté de lésion malformative encéphalique mise à part une atrophie corticale diffuse. La radiographie du thorax a montré des lésions de pneumopathie. L'échographie abdominale n'a pas

révélé de lésion malformative. Pour le moment aucune prise en charge n'a été effectuée.

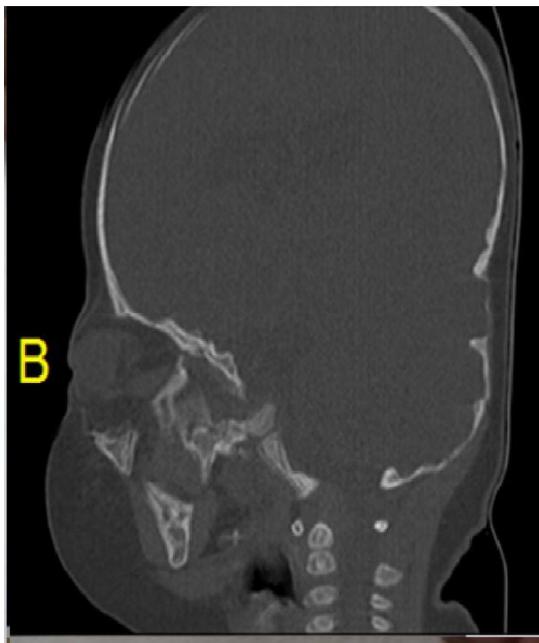


Figure 2 : coupe sagittale tomographique en fenêtre osseuse montrant un aplatissement de la face et de la région occipitale

DISCUSSION

Le syndrome d'Apert a été décrit pour la première fois par le Docteur Apert vers les années 1906 [1, 5]. C'est un syndrome polymalformatif caractérisé :

- au niveau du crâne : par une craniosténose bicoronale, un aplatissement de l'occiput et un bombement frontal antérieur ;
- au niveau de la face : par une hypoplasie de l'étage moyen qui s'accompagne d'une anomalie oculaire et d'anomalies palatines et dentaires ;
- au niveau des mains et des pieds : par une syndactylie, de larges phalanges distales du pouce et du gros orteil.

Parfois, il s'y associe des anomalies cardiaques et viscérales [1].

Ces anomalies morphologiques ont été visualisées chez notre patiente sauf les anomalies cardiaques et viscérales.

Les anomalies crânio-faciales entraînent des répercussions sur le développement de l'encéphale, et sont responsables de retard mental [6]. C'est le cas de cette fillette.

L'origine génétique de cette pathologie est maintenant confirmée. Le gène incriminé dans le syndrome d'Apert est le FGFR2 (fibroblast growth factor receptor 2), localisé sur le chromosome 10 (10q26) [2]. Le mode de transmission généralement admis est celui d'une transmission héréditaire autosomique dominante [1] mais des cas sporadiques sont fréquents [6]. Dans ce dernier cas, des auteurs ont rapporté le rôle possible de l'âge paternel avancé [7]. Une discordance avec la littérature a été retrouvée dans cette observation car le père n'avait que 28 ans à la naissance du nourrisson. Dans notre cas, l'analyse génétique n'a pas pu être effectuée du fait de la non disponibilité de cet examen dans le pays et du fait de son coût très élevé.

D'autres formes de craniosténose, notamment les autres acrocéphalosyndactylies peuvent être confondues avec le syndrome d'Apert tels que le syndrome de Crouzon, le syndrome de Pfeiffer, le syndrome de Waardenburg, le syndrome de Saethre et le syndrome de Vogt qui est une association Apert-Crouzon (tableau I).

Tableau I : Les autres types d'acrocéphalosyndactylie

Syndrome de Crouzon	Syndrome de Pfeiffer	Syndrome de Waardenburg	Syndrome de Saethre
Mutation du gène FGFR2 Pas d'atteinte des mains et des pieds	Mutation du gène FGFR 1 et 2 Pouce et gros orteil larges et déviés Doigts plus ou moins courts	Mutation du gène PAX 3 Surdité Anomalie de la pigmentation (peau et cheveux)	Mutation du gène TWIST Surdité Implantation basse des cheveux sur le front

REMERCIEMENTS

Nous remercions toutes les personnes qui ont contribué à la réalisation de ce travail

REFERENCES

- 1 Apert E. De l'acrocéphalosyndactylie. Soc Med, 1906 ; 23 : 1310 – 30.
- 2 Park WJ, Theda C, Maestri NE, Meyers GA, Ftyburg JS, Dufresne C, Cohen MM, Jabs EW. Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. Am J Hum Genet 1995 ; 57 : 321 – 8.
- 3 Renier D, Arnaud E, Cinalli G, Sebag G, Zerah M, Marchac D. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. J Neurosurg 1996; 85: 66-72.
- 4 Denis D et al. Exophtalmie, astigmatisme et strabisme dans les crânio-facio-sténoses : syndrome d'Apert et syndrome de Crouzon. Ophtalmologie, 1997 ; 11 : 28 – 33.
- 5 Crouzon. Dysostose crâniofaciale héréditaire. Bull Soc Med Hop. 1912 ; 33 : 545 – 55.
- 6 Oreg AM, Migan Y, Oulai M, Andoh J. La maladie d'Apert. A propos d'une observation. Med Afr Noire. 1999; 46 : 279 – 82.
- 7 Moloney DM, Slaney SF, Oldridge M, Wall SA, Sahlin P, Stenman G, et al. Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome. Nat Genet 1996; 13: 48-53.