

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome d'Aarskog-Scott

Synthèse à destination du médecin traitant

CHRU de Tours
Centre de référence constitutif « Anomalies du développement et
syndromes malformatifs »
CLAD de l'inter-région Grand-Ouest

Filière AnDDI-Rares

Septembre 2022

Coordonateur : Dr Médéric JEANNE

Synthèse à destination du médecin traitant

I. Introduction

Le syndrome d'Aarskog-Scott (SAS), est une maladie génétique de transmission récessive liée au chromosome X affectant essentiellement les garçons. Il est secondaire à une altération hémizygote du gène *FGD1*. La variation génétique peut survenir *de novo* ou être héritée de la mère. La présentation clinique du SAS est variable et associe un retard de croissance statural, des anomalies des extrémités, des particularités morphologiques, un trouble du neurodéveloppement et parfois des malformations congénitales. Bien que la prévalence de cette maladie rare ne soit pas connue précisément on l'estime à 1/25 000.

II. Caractéristiques du syndrome

L'association des différents signes suivants doit faire évoquer le diagnostic de SAS :

- Un retard de croissance statural léger à modéré, inconstant et débutant fréquemment en période anténatale ;
- Des particularités morphologiques craniofaciales évocatrices comprenant un front large, un épi frontal ou un « widow's peak » (implantation frontale des cheveux en V), un hypertélorisme (augmentation de la distance entre les deux yeux), un nez court, des narines antéversées, une bouche large, une fossette mentonnière, un épaississement rectangulaire du lobe de l'oreille ;
- Des anomalies génitales avec une cryptorchidie et un scrotum en « châle » (aspect particulier du scrotum avec un excès de peau entourant la base de la verge) ;
- Des anomalies squelettiques (membres courts, brachydactylies, camptodactylies, déformation des doigts en « col de cygne », metatarsus varus, ostéochondrite, pectus excavatum, scoliose) ;
- Un trouble du neurodéveloppement variable associant selon les patients un retard de développement du langage, des difficultés d'apprentissage, un trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité/ TDAH, un trouble des fonctions exécutives et des troubles spécifiques des apprentissages. La déficience intellectuelle est rare. Les difficultés présentes dans l'enfance et l'adolescence chez certains patients ont souvent une évolution favorable à l'âge adulte ;
- Des anomalies ophtalmologiques avec une hypermétropie forte, un strabisme et un ptosis souvent unilatéral ou asymétrique ;
- Des anomalies dentaires (encombrement, agénésie, anomalies de forme, retard d'éruption...) ;
- Des malformations congénitales inconstantes (malformation cardiaque, fente labio-palatine, hernie inguinale, rarement malformations cérébrales et anorectales).

III. Diagnostic

Le diagnostic est le plus souvent évoqué cliniquement sur les éléments précédemment cités. Il est confirmé par la mise en évidence d'une variation pathogène du gène *FGD1*. Parfois le diagnostic est porté à l'issue d'une analyse génétique non ciblée (séquençage à haut débit d'un panel de gènes, de l'exome ou du génome) sans que le diagnostic ait été évoqué cliniquement.

IV. Prise en charge

La prise en charge des patients atteint du SAS doit être pluridisciplinaire associant le médecin généraliste ou le pédiatre, le généticien clinicien, le chirurgien orthopédiste pédiatrique, le chirurgien viscéral pédiatrique, le pédopsychiatre, le neuropédiatre, le cardiologue, l'ophtalmologue, l'ORL, le dentiste, l'orthodontiste ainsi que les spécialistes d'adultes en fonction des besoins (psychiatre, chirurgien orthopédiste, endocrinologue...). Cette coopération doit impliquer également les acteurs de la prise en charge rééducative si celle-ci est nécessaire (orthophoniste, psychomotricien, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthoptiste, neuropsychologue...). La prise en charge doit être coordonnée par le médecin traitant (généraliste ou pédiatre) en lien avec le centre de référence ou de compétence « anomalies du développement » (CLAD) de la filière Maladies Rares AnDDI-Rares.

Eléments du suivi :

- Surveillance de la croissance, orientation vers un pédiatre endocrinologue si nécessaire ;
- Evaluation du développement : acquisitions précoces, développement du langage, apprentissages, scolarité, capacités attentionnelles ;
- Dépistage des complications squelettiques : malposition des pieds, camptodactylies, ostéochondrite, trouble de la statique rachidienne ;
- Dépistage et traitement des complications d'organes associées (cardiaques, craniofaciales, urogénitales, digestives) ;
- Dépistage des anomalies ophtalmologiques et dentaires.

La prise en charge par le médecin traitant doit comporter un examen clinique mensuel jusqu'à l'âge de 6 mois puis à 9 mois, 12 mois, 18 mois et 24 mois. Après cet âge le suivi est annuel. La prise en charge se fait en lien avec un généticien clinicien ou un pédiatre d'un centre de référence ou de compétence au rythme d'une consultation tous les 6 mois pendant les deux premières années de vie puis tous les ans, à adapter en fonction des besoins.

V. Rôle du médecin traitant / généraliste

Le rôle du médecin traitant / généraliste consiste à :

- Orienter le patient vers un centre de référence ou de compétence pour faire ou confirmer le diagnostic ;
- Apporter un soutien dans la démarche diagnostique et de l'annonce ;
- Coordonner la prise en charge en lien avec le centre de référence ou de compétence ;
- Dépister les complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes ;
- S'assurer de la prise en charge sociale ;
- Proposer une mise en relation avec les associations de patients.

VI. Informations utiles

- Site orphanet : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=915
- Site de la NORD : <https://rarediseases.org/rare-diseases/aarskog-syndrome/>
- Site de la filière de santé AnDDI-rares : <http://anddi-rares.org/>
- Forum maladies rares : <https://www.maladiesraresinfo.org/>
- Alliances maladies rares : <http://www.alliance-maladies-rares.org/>
- Site de l'association anglophone « The Aarskog Foundation » : <https://www.aarskogsyndromefoundation.co.uk/>