

SYNDROME D'ERHLES DANLOS :À PROPOS D'UN CAS

P120

N,AGARRAB , A.LAARAJ, A,RADI , A.OURRAI, A.HASSANI, R.ABILKACEM
SERVICE DE PÉDIATRIE- HÔPITAL MILITAIRE D'INSTRUCTION MOHAMMED V

Introduction

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) maladie rare se caractérise par une hyperlaxité des articulations, des tendons et des muscles, une très légère Hyperextensibilité cutanée, une fragilité tissulaire, ainsi que des douleurs intenses, une asthénie et fatigue chronique, des dystonies musculaires, un syndrome des jambes sans repos, et une multitude de symptômes le classant dans les maladies neuro-musculo-squelettiques.

Observation

Nous présentons le cas d'un enfant de 8 ans issu d'un mariage consanguin de 1er degré, ayant un mauvais développement psychomoteur, suivi depuis la naissance pour une luxation congénitale de la hanche bilatérale récidivante rebelle aux traitements orthopédiques. Présente depuis le bas âge une hypotonie et d'une peau fine et pâteuse donnant un aspect de peau cartonnée ayant motivé une consultation dans notre formation. L'examen à l'admission a objectivé, une hypotonie sévère, la position debout et la marche étaient impossibles, les réflexes ostéotendineux étaient présents mais très atténués. Le Babinski était indifférent. Une dysmorphie faciale, un thorax globuleux, une amyotrophie très sévère laissant apparaître son squelette. Il avait une hyperlaxité ligamentaire, la dorsiflexion des différents doigts était possible au-delà de 90°. Sur le plan cutanéomuqueux, on remarquait une hyperextensibilité cutanée. Par ailleurs pas de taches cutanées. Sur le plan paraclinique L'imagerie cérébrale était normale. Les enzymes musculaires étaient normales. L'ENMG avait montré des conductions nerveuses motrices et sensitives normales au niveau des nerfs explorés. Hormis un tracé riche par rapport à l'effort au niveau des biceps brachiaux droit /gauche, ailleurs tracé normal par rapport à l'effort. Le dosage des hormones thyroïdiennes était normal et l'exploration cardiaque était normale. L'examen radiographique avait montré un taurodentisme au niveau des malaires 4 dents avec hypoplasie amélaire orientant vers le syndrome d'EHLER DANLOS dans sa forme arthroachalasique type VII selon la classification de Villefranche. L'enfant avait bénéficié d'une consultation de génétique, l'étude génétique de ce syndrome hétérogène n'est pas encore disponible au Maroc.



Figure N°1:1 Hyperextensibilité cutanée :2 L'apposition passive du pouce sur la face antérieure de l'avant-bras



Figure N°2: 1 Dorsiflexion du doigt au-delà de 90° 2. Déformation thoracique et amyotrophie.

Discussion

LSED forme une famille hétérogène regroupant plusieurs maladies génétiques du tissu conjonctif, ayant en commun la triade clinique suivante une hyperélasticité cutanée, objectivable, une hyperlaxité articulaire qui touche toutes les articulations et peut entraîner des luxations récidivantes réductibles. une fragilité tissulaire. Le SED est surtout lié à l'apparition d'un codon de terminaison précoce dans le gène codant pour le collagène de type V, mais il peut aussi être secondaire à des anomalies des enzymes impliquées dans la biosynthèse du collagène. D'autres molécules de la matrice extracellulaire, telle que la ténascine X, pourraient être responsables de l'apparition de cette affection une atteinte parodontale est présente chez 34 % des SED contre seulement 15 % de la population saine. Les parodontopathies dégénératives sont observées dans les SED de types classique, hypermobile, vasculaire et parodontal de la classification de Villefranche, mais les deux dernières formes sont associées à une parodontite précoce aboutissant fréquemment à la perte de toutes les dents au cours de la troisième décennie. Ces parodontopathies peuvent s'aggraver lors de traitements orthodontiques, malgré une hygiène satisfaisante.

References

1. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, RJ. Wenstrup. Ehlers-Danlos syndromes: revised nomenclature. Villefranche, 1997. Am J Med Genet 1998;77:31-7.
2. Callewaert B, Malfait F, Loeys B, De Paepe A. Ehlers-Danlos syndrome and Marfan syndrome. Best Pract Res Clin Rheumatol 2008;22:165-89.
3. Hamonet G, Boucard MH, Dassouli A, Kponton-Akpabie A, Boulay C, Macé Y, Rigal C, Boulanger A. Apports de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. Encycl Méd Chir, Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation 26-478-A-10. Elsevier Masson, Paris, 2003.
4. Beylot C, Martin L. Maladies héréditaires du collagène et du tissu élastique. Encycl Méd Chir Dermatologie, 98-770-A-10. Elsevier Masson, Paris, 2007. Dermatologie, 98-770-A-10. Elsevier Masson, Paris, 2007.
5. Malfait F, De Paepe A. Molecular genetics in classic Ehlers-Danlos syndrome. Am J Med Genet C 2005;139:17-23.