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

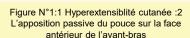
Nous présentons le cas d un enfant de 8 ans issu d'un mariage consanguin de 1er degré , ayant un mauvais développement psychomoteur ,suivi depuis la naissance pour une luxation congénitale de la hanche bilatérale

récidivante rebelle aux traitements orthopédiques. Présente depuis le bas âge une hypotonie et d'une peau fine et pâteuse donnant un aspect de peau cartonné ayant motivé une consultation dans notre formation. L'examen à l'admission a objectivé, une hypotonie sévère, la position debout et la marche étaient impossible, les réflexes ostéotendineux étaient présents mais très atténués. Le Babinski était indifférent. Une dysmorphie faciale, un thorax globuleux, une amyotrophie très sévère laissant apparaitre 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 hyperextensiblité cutanée. Par ailleurs pas de taches cutanés. 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 montre un taurodentisme au niveau des malaires 4 dents avec hypoplasie amelaire 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°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 gêne 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 décade. Ces parodontopathies peuvent s'aggraver lors de e traitements

References

5. Malfait F, De Paepe A. Molecular genetics in classic Ehlers-Danlos syndrome. Am J Med Genet C 2005;139:17-23.

orthodontiques, malgré une hygiène satisfaisante.

^{1.} Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, RJ. Wenstrup. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, 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 CJ, Bouzand MH, Dassouli A, Kponton-Akpable A, Boulay C, Made C, Rigal C, Boulanger A. Apports de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. Encycl Méd Chir, Kinésithérapis-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.