



Disponible en ligne sur
SciVerse ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



CAS CLINIQUE

Le syndrome de Van der Woude : une entité clinique méconnue

Van der Woude syndrome: An unrecognised clinical entity

O. Abbo^{a,*}, F. Vaysse^a, E. Bieth^b, P. Galinier^a

^a Service de chirurgie viscérale, hôpital des enfants de Toulouse, CHU de Toulouse, 330, avenue de Grande-Bretagne, TSA 70034, 31059 Toulouse cedex 9, France

^b Laboratoire de génétique médicale Pr-Calvas, hôpital Purpan, CHU de Toulouse, 330, avenue de Grande-Bretagne, TSA 40031, 31059 Toulouse cedex 9, France

Reçu le 19 juillet 2011 ; accepté le 18 septembre 2011

MOTS CLÉS

Syndrome de Van der Woude ;
IRF6 ;
Conseil génétique

KEYWORDS

Van der Woude syndrome;
IRF6;
Genetic counselling

Résumé Le syndrome de Van der Woude (SVDW) représente la première cause de fente labio-alvéolopalatine d'origine syndromique. Il associe à ces fentes, des fistules de la lèvre inférieure et parfois des hypodonties. Des découvertes récentes ont permis de mettre en évidence des mutations du gène de l'IRF6 dans ce syndrome et, ainsi, de mieux comprendre les variabilités cliniques de ce syndrome. À la lumière des cas pris en charge récemment dans notre institution et d'une revue de la littérature, nous tentons de faire le point sur cette association syndromique.
© 2011 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary Van der Woude syndrome is known to be the first syndromic cause of oral cleft. Apart clefts the cardinal signs are lower lip pits and hypodontia. IRF6 gene mutations have been recently identified as potential cause in this syndrome which permits to better understand its phenotype heterogeneity. Based on a literature review, we tried to cover the different aspects of this syndrome with an emphasis on genetic counselling and surgical correction of lip pits.
© 2011 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Introduction

Les fistules congénitales de la lèvre inférieure sont une entité clinique rare, mais dont l'incidence est sans doute sous-estimée en raison des formes peu symptomatiques. Demar-

quay [1], en 1845, décrit les fistules de la lèvre inférieure mais c'est en 1954 que Van der Woude [2] fut le premier à remarquer la fréquence des fentes palatines chez les patients porteurs de fistule salivaire de la lèvre inférieure et cette association est désormais connue sous le nom de syndrome de Van der Woude (SVDW). Ce syndrome représente 2 % des fentes labio-alvéolopalatines avec une incidence d'un pour 60 000 naissances. Il s'agit de la première cause de fente labio-alvéolopalatine d'origine syndromique.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : olivier.abbo@gmail.com (O. Abbo).



Figure 1 Découverte familiale d'un syndrome de Van der Woude lors d'une consultation de suivi après prise en charge de la fente (A). Noter l'hétérogénéité des fistules de la lèvre inférieure entre la mère (B) et le fils (C). Une analyse biomoléculaire a permis de confirmer la mutation hétérozygote du gène codant pour l'IRF6.

À partir d'un cas familial dépisté et pris en charge dans notre service, nous avons réalisé une mise au point sur les différents aspects de ce syndrome méconnu.

Cas clinique

Un enfant est opéré en période néonatale à cinq jours de vie d'une fente labio-alvéolopalatine unilatérale gauche selon la technique de Millard après s'être assuré de l'absence de contexte malformatif associé selon notre protocole [3]. Les suites opératoires ont été simples. Au cours de la première année du suivi (Fig. 1), des fistules de la lèvre inférieure furent retrouvées chez cet enfant ainsi que chez sa mère qui l'accompagnait lors de la consultation. Le diagnostic de SVDW fut alors fortement suspecté et une consultation de génétique a permis de le confirmer. Une correction de cette anomalie fut alors réalisée selon la technique de Mutaf durant la première année de vie et l'enfant n'a pas présenté de complication de cette chirurgie après un an de suivi (Fig. 2).

Discussion

Le SVDW est un syndrome génétique à transmission autosomique dominante dont l'incidence est évaluée à 1/100 000 naissances. En effet, la mise en évidence des mutations des locus 1q32 [4,5] et plus récemment du locus 1p34 codants pour l'IRF6 (*interferon regulator factor 6*) a permis de vérifier ce modèle [6]. Ce facteur transcriptionnel est fortement impliqué dans le développement embryonnaire de la face et, en particulier, du palais et des lèvres [7]. D'autres localisations ont été retrouvées (voies génitales, peau) expliquant les différentes manifestations cliniques de

ce syndrome. Ces données expliquent aussi les atteintes retrouvées dans le cadre du syndrome Ptérygium poplité, puisque ce dernier est lui aussi secondaire à une mutation du gène de l'IRF6. Une altération de la fonction de l'IRF6 semble impliquée dans l'expression phénotypique de ces syndromes [6].

Le conseil génétique pour le SVDW se doit de définir le mode de transmission autosomique dominant soit 50 % de chance qu'un descendant direct d'un porteur de la mutation porte, lui aussi, l'anomalie. Ce chiffre est à moduler en fonction de la pénétrance (80 à 100 %), mais aussi de l'expressivité variable des lésions. Les notions associées à apporter au cours de ce conseil génétique sont la possibilité que le descendant soit porteur d'anomalies génitales et de l'appareil locomoteur en particulier, mais aussi de la sévérité des anomalies faciales éventuelles (fentes).

La détection de mutations de ce gène étant maintenant possible, il conviendra de proposer aux futurs parents porteurs de fistules de la lèvre inférieure de réaliser ce test, afin d'affiner ces informations.

Le SVDW associe des fistules de la lèvre inférieure, des fentes labio-alvéolopalatines, ainsi que des hypodonties [8]. Là encore, l'expressivité ainsi que la sévérité des lésions sont variables y compris au sein d'une même famille [9].

La manifestation clinique la plus fréquente est la présence de fistules de la lèvre inférieure : il s'agit de dépressions paramédianes et symétriques du vermillon de la lèvre inférieure. Le plus souvent centrées sur une fistule salivaire, ces lésions peuvent varier de la simple surélévation à la fistule salivaire large ; elles peuvent s'avérer aussi unilatérales dans certains cas (le plus souvent à gauche) [8,10].

Le plus souvent asymptomatique, elles peuvent être le siège d'un écoulement de salive ou d'une surinfection ; un seul cas de cancérisation a été décrit dans la littérature [8].

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3184663>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3184663>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)