

Syndrome d'Adams Oliver (SAO) à propos d'un cas. Observation on Adams Oliver syndrome (AOS).

Ly F¹, Ly Ba A², Fadji ES³

1 Service de Pédiatrie du Centre Hospitalier National de Pikine Dakar/Sénégal

2 Service de Radiologie du Centre Hospitalier National d'enfants Albert Royer Dakar/Sénégal

3 Service de Dermatologie du Centre Hospitalier National de Pikine Dakar Sénégal

Auteur correspondant : Fatou Ly, Email : fatouly@gmail.com, Tel : 00221776509950

RESUME

Le syndrome d'Adams Oliver est une maladie congénitale rare caractérisée par une aplasie cutanée, des anomalies des membres et vasculaires. Cette observation avait pour objectif de décrire ses manifestations cliniques et radiologiques chez un nouveau-né admis en néonatalogie à la naissance. L'examen avait permis de retrouver une télangiectasie néonatale associée à une aplasie cutanée du cuir chevelu et des anomalies des membres. Ce tableau avait fait évoquer un syndrome d'Adams Oliver. L'évolution a été marquée par un retard du développement psychomoteur. Ce présent cas est très probablement sporadique car il n'y avait pas d'autres cas connus dans la fratrie.

Mots clés : nouveau-né, aplasie cutanée, télangiectasie, anomalies des membres

SUMMARY

Adams Oliver's syndrome is a rare congenital disease characterized by cutaneous aplasia, limb abnormalities and vascular abnormalities. The purpose of this observation was to describe its clinical and radiological manifestations in a new-born. The examination revealed a neonatal telangiectasia associated with a cutaneous aplasia of the scalp and abnormalities of the limbs. These findings led to evoke Adams Oliver syndrome. Evolution was marked by psychomotor delay. This case is probably a sporadic one since no other case was known in the siblings.

Keywords: new-born, skin aplasia, telangiectasia, limb abnormalities

INTRODUCTION

Le syndrome d'Adams Oliver (SAO) est une maladie congénitale rare caractérisée par l'association d'une aplasie cutanée congénitale le plus souvent du scalp et d'anomalies transversales des membres à type d'amputations, de syndactylies, brachydactylies ou oligodactylies [1]. Il s'y associe aussi des anomalies vasculaires à type de cutis marmorata, télangiectasies, une hypertension artérielle pulmonaire, une hypertension portale et une hypovascularisation rétinienne [2]. Les malformations cardiaques sont décrites chez environ 20% des sujets atteints. Il s'agit surtout de communication inter ventriculaire, de malformations vasculaires touchant les grosses artères, d'anomalies valvulaires et de tétralogie de Fallot [3]. Des cas familiaux et sporadiques ont été rapportés avec une hétérogénéité génétique causée par des mutations portant sur quatre gènes différents. Malgré son incidence faible estimée à 200 cas à travers le monde sans différence de sexe, le premier cas a été décrit depuis 1945 [1, 4, 5]. Cette observation avait pour objectif de

décrire les caractéristiques cliniques et radiologiques de cette affection chez un nouveau-né.

OBSERVATION

Il s'agissait d'un nouveau-né de sexe masculin admis en néonatalogie, né d'une mère âgée de 42 ans 4^{ème} geste 3^{ème} pare dont un avortement et un enfant décédé à l'âge de six ans de cause inconnue. Il n'y avait pas de prise médicamenteuse par la mère, d'infection uro-génitale, de fièvre ni de rupture prématurée des membranes au cours du 3^{ème} trimestre, ou d'exposition aux radiations ionisantes pendant la grossesse. Il n'y avait pas également d'antécédent familial d'AOS, de retard mental, d'anomalies du système nerveux central, de syndrome polymalformatif dans la famille ni de notion de consanguinité parentale. La grossesse était bien suivie avec quatre consultations prénatales. Le bilan maternel réalisé au cours du 1^{er} trimestre avait permis de noter un GSRh A+, un test d'Emmel négatif, une glycémie à jeun de 0,88 g/l et un taux d'hémoglobine à 10,4g/dl. Les sérologies toxoplasmose, ru-

béole, syphilitique et rétrovirale étaient négatives. Trois échographies ont été faites au cours de la grossesse dont une précoce à 8 SA+2j. Elle avait bénéficié de deux doses de vaccin anti-tétanique, d'une supplémentation en fer, en acide folique et en sulfadoxine pyriméthamine. L'accouchement avait été réalisé par césarienne basse transversale pour échec du déclenchement au terme d'une grossesse prolongée de 41 SA+5j. La présentation était céphalique. L'enfant avait crié à la naissance avec un score d'Apgar à 8/10 à la 1^{ère} minute puis 9/10 à la 5^{ème} minute sans notion de réanimation. Le poids de naissance était de 2600 g et la taille 48 cm situés entre le 10^{ème} et le 3^{ème} percentile et le périmètre crânien 32 cm situé au 10^{ème} percentile. Les constantes hémodynamiques étaient stables à l'admission. Sur la plan physique, il était retrouvé à l'examen des malformations avec une télangiectasie néonatale diffuse et un cutis marmorata (figure 1) associée à une aplasie cutanée du cuir chevelu, une malformation veineuse à type de masse cérébrale mamelonée ulcérée par endroit centrifforme, cérébriforme et angiomateuse d'environ 8 cm de grand diamètre (figure 2), une agénésie complète des orteils droits, une hypoplasie des orteils gauches (figure 3), une hémidactylie gauche et une cryptorchidie droite. Par ailleurs il y avait un retard de croissance intra utérin harmonieux. Ce tableau clinique nous a fait évoquer le diagnostic d'un syndrome d'Adams Oliver. Sur le plan paraclinique, il y avait une anémie normochrome normocytaire bien tolérée avec un taux d'hémoglobine à 13,7 g/dl. Les radiographies des mains et des pieds avaient permis de confirmer les agénésies osseuses (figure 4).



Figure 1 : Télangiectasie diffuse avec Cutis marmorata

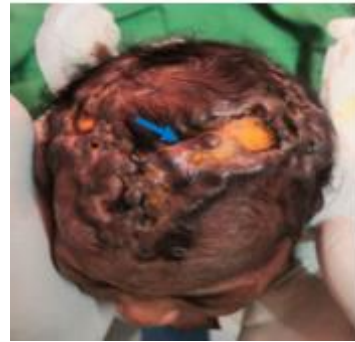


Fig. 2 : Aplasie cutanée du cuir chevelu



Figure 3 : Agénésie complète des orteils droits et hypoplasie des orteils gauches



Figure 4 : Aspects radiologiques des agénésies osseuses



Figure 5 : Cicatrisation des lésions du cuir chevelu



Figure 6 : Persistance du cutis marmorata

La réalisation d'échographies cardiaque et abdominale n'avait pas permis de retrouver d'autres malformations internes. Le scanner cérébral a permis de mettre en évidence une plage d'hypodensité liquidienne cortico-sous corticale temporo-pariétale gauche intéressant la partie postérieure de la capsule interne et correspondant à une ischémie dans le territoire de l'artère sylvienne et de l'artère choroïdienne antérieure avec élargissement du ventricule latéral et des espaces sous arachnoïdiennes compatibles avec une atrophie par atteinte des vaisseaux cérébraux probablement par sténoses vasculaires. La confirmation génétique n'a pu être faite faute de disponibilité et de moyens. Sur le plan thérapeutique, il a bénéficié d'une antibiothérapie à base d'Imipénème (60 mg/kg/j en 4 prises), de Vancomycine (60 mg/kg/j en 4 prises), de soins locaux des lésions du cuir chevelu avec du sérum physiologique au début quotidien puis espacés avec une application biquotidienne de crème corticoïde cicatrisante (prednicarbate) sur avis du dermatologue et du chirurgien plastique. L'évolution était favorable au bout de un mois 10 jours d'hospitalisation marquée par une cicatrisation des lésions du cuir chevelu avec un résultat esthétique satisfaisant (figure 5) et une persistance du cutis marmorata (figure 6). Sur le plan du développement psychomoteur la tenue de la tête était acquise à 3 mois avec cependant un retard de la station assise vers 8 mois et une station debout avec appui à 16 mois.

DISCUSSION

Le syndrome d'Adams Oliver (SAO) est un trouble du développement rare touchant le cuir chevelu et les membres. On distingue des

formes autosomiques dominantes et autosomiques récessives selon le type de mutation génétique et des cas sporadiques comme le cas rapporté ici n'a pas d'antécédents familiaux d'AOS. Six gènes ont été identifiés, cependant les données sur la fréquence et la distribution des mutations sont actuellement mal connues [6]. Sa pathogenèse exacte est inconnue. Dans la description originale du syndrome, il avait été suggéré que la pathologie sous-jacente pourrait être un développement arrêté ou une agénésie de certaines parties du squelette et des tissus mous [1]. L'atteinte vasculaire au cours de l'embryogenèse serait aussi incriminée [7]. Ils ont émis l'hypothèse d'un accident thrombotique in utero vasculaire conduisant à une interruption de l'approvisionnement en sang des structures en développement après avoir constaté que les placentas de patients atteints d'AOS contenaient de multiples thrombus organisés dans de gros vaisseaux villos du tronc principal du fœtus. D'autres ont suggéré que l'AOS serait le résultat d'une autre interruption de l'apport sanguin embryonnaire précoce [8]. Une anomalie généralisée dans les petits vaisseaux provoquant une perturbation de la circulation sanguine semble être incriminer [9]. Ces petites irrégularités des vaisseaux seraient responsables de l'aplasie cutanée congénitale, des anomalies terminales des membres transversaux, ainsi que des lésions vasculaires cardiaques, hépatiques et pulmonaires. Sur le plan clinique, les lésions d'aplasie cutanée congénitale (ACC) surviennent généralement sur la ligne médiane des parties pariétales ou occipitales du cuir chevelu mais peuvent également siéger sur l'abdomen ou les membres [2]. Ces lésions peuvent être superficielles n'impliquant souvent que la peau et guérissent presque toujours sur une période de plusieurs mois. Les lésions plus étendues peuvent impliquer le crâne et éventuellement la dure mère pouvant s'infecter ou se compliquer d'hémorragie ou d'une thrombose [2]. L'hémorragie a été incriminée comme l'une des principales causes de décès dans 25% des cas [6]. Le cutis marmorata télangiectasie congénitale et les anomalies des membres sont la caractéristique la plus courante de cette maladie et sont généralement asymétriques. Les membres inférieurs sont plus touchés que les membres supérieurs [10]. Les malformations

des membres les plus fréquemment observées dans cette affection sont la syndactylie, la brachydactylie, la polydactylie, l'oligodactylie et les hypoplasies des doigts et orteils. Il existe cependant une grande variabilité de la sévérité des manifestations cliniques. Les anomalies terminales des membres peuvent être mineures touchant les orteils, les doigts les pieds ou mains de manière unilatérale ou bilatérale ou plus sévères entraînant des amputations de membres comme dans cette présente observation. D'autres anomalies rénales, hépatiques et oculaires sont moins fréquemment rapportées [2]. Des malformations du système nerveux central (SNC) et cardiaques ont été observées dans 23% des cas et comprennent des anomalies structurelles, une microcéphalie, des anomalies vasculaires comme chez ce nouveau-né et des défauts de migration du SNC [6].

Sur le plan thérapeutique, la prise en charge de l'agénésie du cuir chevelu comme préconisée requiert des soins par un dermatologue pédiatrique et/ou d'un chirurgien plastique selon la gravité des lésions. Ce qui permet de favoriser la cicatrisation et de prévenir la surinfection. Les lésions larges et/ou profondes avec atteinte de la boîte crânienne nécessitent des soins plus poussés par chirurgie reconstructrice par un neurochirurgien. Quant aux anomalies des membres elles peuvent nécessiter au besoin une intervention chirurgicale ou prothétique selon la gravité. A défaut l'ergothérapie et/ou la physiothérapie peut améliorer le pronostic fonctionnel des membres [2]. Concernant le suivi, il faudrait dépister des signes d'hypertension pulmonaire sur le plan cardiovasculaire par la réalisation d'une échocardiographie annuelle jusqu'à l'âge de trois ans. Sur le plan neurologique, il est important de faire un examen neurologique systématique et une évaluation continue du développement psychomoteur. Sur le plan oculaire, l'évaluation annuelle par un ophtalmologiste pédiatrique jusqu'à l'âge de trois ans permettra de mettre en évidence un développement vasculaire rétinien anormal [2].

CONCLUSION

Le syndrome d'Adams Oliver (SAO) est une maladie congénitale rare caractérisée par des malformations de sévérité variable. Le diagnostic

repose surtout sur la clinique, même si la génétique permet de faire la confirmation. Le cas qui a été rapporté dans cette observation est très probablement sporadique car il n'y avait pas d'autres cas connus dans la fratrie.

REFERENCES

1. Adams F H, Oliver C P. Hereditary deformities in man due to arrested development J Hered. 1945 36: 3-7.
2. Lehman A, Wuyts W, Patel S M, Adam P M, Ardinger H. et al, Syndrome d'Adams-Oliver: GeneReviews Seattle (WA): Université de Washington, Seattle; 2016, 1993-2020.
3. Algaze C, Esplin E D, Lowenthal A, Hudgins L, Tacy T A. Expanding the phenotype of cardiovascular malformations in Adams Oliver syndrome A J Med Genet. 2013 161A, 1386-1389.
4. Barragán M G, Vidrio G P, Aguirre A H, Nagano A Y. Adams-Oliver syndrome. Case report Revista Odontológica Mexicana 2011;15 (3): 175-182.
5. Luján J I, Ibarra A G, Méndez F V. Syndrome d'Adams-Oliver. Reporte de un caso. Rev Hosp Jua Mex 2004 ; 71 (3) : 124-7.
6. Hassed S, Li S, Mulvihill J, Aston C, Palmer S. Revue de la littérature sur le syndrome d'Adams-Oliver : affiner le phénotype diagnostique Am J Med Genet A 2017 ; 173 (3) : 790-800.
7. Hoyme H E, Jones K L, Van Allen M I, Saunders B S, Benirschke K. Pathogenèse vasculaire des défauts de réduction des membres transversaux. J Pediatr. 1982 ; 101 : 839-843.
8. Fryns J P, Legius E, Demaerel P, Van den Berghe H. Anomalie congénitale du cuir chevelu, anomalies de la réduction des membres distaux, hémiplégie spastique droite et hypoplasie de l'artère cérébrale gauche : preuve supplémentaire que l'interruption de l'apport sanguin embryonnaire précoce peut entraîner Adams-Oliver (plus) syndrome. Clin Genet. 1996 ; 50 : 505-509.
9. Swartz E N, Sanatani S, Sandor G G, Schreiber R A. Anomalies vasculaires dans le syndrome d'Adams-Oliver : cause ou effet ? Am J Med Gen. 1999 ; 82 : 49-52.
10. Küster W, Lenz W, Kääriäinen H, Majewski F. Défauts congénitaux du cuir chevelu avec anomalies des membres distaux (syndrome d'Adams-Oliver) : rapport de dix cas et revue de la littérature. Suis J Med Genet. 1988 ; 31 : 99-115.