

SYNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ A PROPOS DE DEUX CAS

I. MEHRI TURKI, L. BOUGACHA, I. ZAÏRI, A. ADOUANI

SERVICE DE STOMATOLOGIE CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET ESTHÉTIQUE
HÔPITAL CHARLES NICOLLE
FACULTÉ DE MÉDECINE DE TUNIS, UNIVERSITÉ TUNIS EL MANAR

RESUME

Introduction : Les dysplasies ectodermiques forment un groupe hétérogène de maladies génétiques rares et complexes avec atteinte de plusieurs dérivés ectodermiques. La forme anhidrotique caractérise le syndrome de Christ-Siemens-Tourainé.

Observations cliniques : A travers deux observations, nous exposons les signes cliniques, radiologiques et la prise en charge thérapeutique

Discussion : la dysplasie ectodermique anhidrotique ou le syndrome de Christ-Siemens-Tourainé est caractérisé par une triade : anodontie (ou hypodontie), anhidrose (ou hypohidrose) et hypotrichose. L'anomalie génétique intéresse les dérivés ectodermiques. Les signes cliniques sont variables, dominés par les anomalies dentaires. La prise en charge thérapeutique est pluridisciplinaire assurant la restauration de la fonction manducatrice, phonatoire et respiratoire. Des mesures préventives sont à indiquer luttant contre l'hyperthermie devant une thermorégulation défailante chez ces patients.

Mots-clés: Syndrome de Christ-Siemens-Tourainé, Dysplasie ectodermique, anodontie, hypohidrose, hypotrichose

SUMMARY

Introduction: The ectodermal dysplasias form an heterogeneous group of rare and complex genetic diseases with different ectodermal derivatives abnormalities. The anhidrotic form characterise the Christ-Siemens-Tourainé's syndrome.

Clinical cases: Through two cases, we expose the clinical signs, radiological one, and the therapeutic details

Discussion: the ectodermal anhidrotic dysplasia or Christ-Siemens-Tourainé's syndrome is characterized with a triad: anodontia (or hypodontia), anhidrosis (or hypohidrosis) and hypotrichosis. The genetic abnormality interest the ectodermal derivatives. The clinical signs are different, dominated with dental abnormalities. The pluridisciplinary treatment improve the masticatory function, the speech and the breathing system. Preventive methods are required to avoid hyperthermia because of the dysregulation of the thermoregulation system.

Keywords: Christ-Siemens-Tourainé syndrome, ectodermal dysplasia, anodontia, Hypohidrosis, hypotrichosis

INTRODUCTION

Les dysplasies ectodermiques (DE) ont été décrites pour la première fois en 1848 par Thurnam (1). Elles représentent un groupe large et hétérogène de maladies rares dont le dénominateur commun est un désordre génétique induisant des anomalies dans la morphogénèse des organes ectodermiques et qui sont associés souvent à des anomalies dentaires.

La dysplasie ectodermique anhidrotique (DEA) appelée également syndrome de Christ Siemens-Tourainé (CST) représente la forme la plus fréquente des DE (80 % des DE) (2).

A travers trois observations cliniques nous rappelons les manifestations cliniques, les complications pouvant survenir aux patients porteurs de ce syndrome ainsi que les mesures préventives et thérapeutiques à réaliser. Toutefois, malgré une hétérogénéité sur le plan génétique, ce syndrome est caractérisé par une homogénéité clinique.

OBSERVATIONS

1er cas clinique

Il s'agit d'un enfant âgé de 6 ans qui consulte pour une oligodontie. Dans ses antécédents on retrouve la notion de convulsions hyperpyrétiques. Son frère âgé de 2 ans présente une anodontie.

Cet enfant se caractérise par un faciès particulier : un faciès « sénile » avec un front bombé, des cheveux rares, fins et cassants, une peau palpébrale ridée et hyperpigmentée, et des oreilles décollées. Par ailleurs, sa peau est fine et sèche ; et ses ongles sont dystrophiques [Fig1]. L'examen endobuccal révèle la présence seulement de deux canines inférieures de forme coniques et une rareté dentaire au niveau du maxillaire.

La radiographie panoramique confirme l'absence de germe et montre la résorption osseuse alvéolaire [Fig2]. Devant la symptomatologie clinique et les antécédents familiaux, nous avons retenu le syndrome de CST. L'enfant a bénéficié d'une réhabilitation prothétique afin



de remédier aux préjudices esthétiques et fonctionnels (masticatoire).



Fig. 1 : Faciès caractéristique du syndrome de CST



Fig. 2 : Anomalies dentaires

2ème cas clinique :

Il s'agit d'un patient âgé de 35 ans, qui consulte pour une douleur en regard de la branche horizontale droite de la mandibule, persistante à la suite d'un traumatisme léger. Par ailleurs, ce patient présente un faciès caractéristique avec une peau ridée, des oreilles décollées et des lèvres protruses [Fig 3]. Dans ses antécédents, il a été opéré il ya deux ans pour une fracture mandibulaire. L'examen endobuccal révèle la présence seulement de trois molaires supérieures. La radiographie panoramique objective la fracture de la branche horizontale mandibulaire droite et l'importance de la résorption alvéolaire [Fig 4]. Le patient a bénéficié d'une ostéosynthèse par plaque par voie orale.



Fig. 3 : Faciès caractéristique du syndrome de CST



Fig. 4 : Fracture sur un os fragile

DISCUSSION

Le poil, les ongles, les dents et plusieurs glandes exocrines (glandes sébacées, sudorales, mammaires et salivaires) se développent à partir des placodes épidermiques. Des études récentes suggèrent que la base génétique des anomalies des dérivés ectodermiques est un défaut dans les voies de signalisation assurant l'organogénèse de l'ectoderme.

Ectoderme et mésoderme interagissent de manière réciproque via des protéines spécifiques sous contrôle de quelques gènes appelés morphogènes : FgFs, Bmps importants au stade de placode ; et Eda, Edar, Lef1 pour le développement des dérivés épidermiques spécifiques. Le mode de transmission héréditaire est de type autosomique dominant ou récessif lié au chromosome 2q11-q13 responsable de mutations dans les gènes PAX9, MSX1 et AXIN2. Cependant le mode de transmission lié à l'X dominant ou récessif est le plus souvent décrit. La mutation au niveau du EDA gène dont le locus est l'Xq12-13 entraîne ce type de syndrome. (3)

Dans la forme récessive liée à l'X, la plus commune, les hommes sont atteints, mais les femmes porteuses hétérozygotes ont une atteinte légère ou partielle. Concernant la forme autosomique récessive, l'expression phénotypique se ressemble pour les deux sexes.

La fréquence de cette affection est de 1/100 000 naissances. 90 % des sujets atteints sont de sexe masculin(2).

L'expression de la symptomatologie est évoquée à la naissance par une desquamation cutanée importante avec une peau écaillée, et une hyperpigmentation périorbitaire.

L'enfance est marquée par la survenue de fièvres inexplicables, ce qui est dû à l'absence de sudation intervenant dans la thermorégulation. Des pics d'hyperthermie sont fréquents dès la première année de vie et doivent faire évoquer le diagnostic de DEA devant des fièvres d'origine inconnue(4). Ce qui permet d'éviter à ces enfants des tests inutiles, une antibiothérapie intempestive et des conséquences cérébrales définitives à type d'épilepsie ou



de retard psychomoteur. Il est important de signaler que 30% de ces enfants meurent au cours des deux premières années de vie suite à une hyperpyrexie ou à une infection respiratoire (2).

La constatation de cheveux fins, clairsemés et des anomalies dentaires (oligodontie, anodontie, dystrophie dentaire) alarment les parents.

Les signes cliniques sont polymorphes et se ressemblent chez ces patients, associant (5, 6) :

* Un faciès « sénile », illustré par les photos de nos patients, avec un front bombé, une pigmentation palpébrale avec des rides périorbitaire, un hypertélorisme, des arcades sourcilières proéminentes, une ensellure nasale, une lèvre inférieure éversée, un pseudoprogнатisme et une hypoplasie maxillaire ou malaire. Ces patients présentent souvent de larges oreilles décollées et pointues ayant une implantation basse.

* L'Hypohidrose ou l'anhidrose, c'est l'incapacité de suer qui est liée à l'absence de glandes sudorales eccrines. Ce qui entraîne une intolérance parfois majeure à la chaleur expliquée par un dérèglement de la thermorégulation. Heureusement pour notre premier patient, il n'a pas gardé de séquelles neurologiques suites à ses convulsions hyperpyrétiques. Des mesures d'hygiène (le port de vêtements légers, boissons fréquentes, climat tempéré...) auraient pu limiter leurs fréquences.

* La peau est lisse, sèche et finement ridée, particulièrement pigmentée au niveau des paupières, et semble prématurément vieillie, ce qui motive ces patients à consulter en dermatologie.

* L'hypotrichose se manifeste par la rareté des cheveux, des cils et des sourcils.

Les sourcils sont moins denses ou absents. La barbe, la pilosité axillaire et pubienne sont souvent réduites. Les poils sur le tronc et les jambes sont absents.

* Ces patients sont caractérisés par des ongles dystrophiques, fragiles, fins et striés.

* L'hypodontie, motif de consultation de nos deux patients, affecte la dentition à la fois déciduale et définitive avec une hypoplasie de l'émail dentaire et une résorption des crêtes alvéolaires. Les dents sont décolorées ayant une forme anormale: conique ou pointue. Souvent, il y a plus de dents au niveau maxillaire que mandibulaire. Les gencives sont normalement développées, même en cas d'anodontie (8).

* La xérostomie est liée à l'hypoplasie des glandes salivaires favorisant la survenue fréquente de gingivo-stomatites et de caries dentaires. Elle constitue aussi une gêne à la déglutition et à la phonation. L'utilisation de médicaments sialogogues et la consommation fréquente de boissons seraient bénéfique (9).

* Les manifestations ORL, respiratoires et digestives sont dues à l'hypoplasie des glandes séromuqueuses de l'ensemble du tractus aéro-digestif. Ainsi, on peut observer la survenue de rhinite atrophique, de jetage nasal persistant

et malodorant, de formations croûteuses nasales imposant leur ablation chez le nourrisson dont la respiration est nasale (9, 10).

* ces patients présentent des conjonctivites et des blépharites par hypoplasie respective des glandes lacrymales et des glandes de Meibomius, ainsi qu'une sténose des voies lacrymales

* Sur le plan digestif plusieurs anomalies sont retrouvées à type de perte du goût, d'une xérostomie et de dysphagie. Ces patients souffrent aussi de reflux gastro-œsophagien et de pathologies du tube digestif de type inflammatoire.

* Sur le plan pulmonaire, ces patients souffrent de bronchopneumopathies récidivantes par épaississement des sécrétions bronchiques. En cas d'anesthésie générale, l'humidification des gaz inspirés est recommandée (11).

* Une hypoplasie des glandes mammaires peut se voir.

* Une élévation des IgE est souvent constatée. L'immunité cellulaire peut être affectée augmentant la susceptibilité aux infections et aux manifestations allergiques (5, 7).

La radiographie panoramique détermine le degré de l'hypodontie et de la résorption alvéolaire et peut parfois révéler la survenue de fracture survenant même après un effort de mastication.

La biopsie cutanée, non réalisée chez nos patients, confirme le diagnostic. Elle est pratiquée sur des zones riches en glandes sudoripares (axillaire) et montre la disparition ou la diminution de ces glandes et des follicules pilo-sébacés(5).

Le traitement de ces patients est symptomatique et pluridisciplinaire, nécessitant la collaboration du chirurgien maxillo-facial découvrant souvent le diagnostic, du dentiste, du dermatologue, du pédiatre et du médecin généraliste.

Par ailleurs, devant le retentissement fonctionnel et esthétique de l'anomalie dentaire, la réhabilitation prothétique s'impose dès le jeune âge et sera réévaluée en fonction de la croissance de l'enfant. Cependant la collaboration de l'enfant est primordiale. Certains auteurs proposent des prothèses implantoportées souvent combinée d'une augmentation osseuse alvéolaire, soit par greffe corticale, soit par distraction osseuse, même chez l'enfant. Selon leurs expériences l'implant permet un développement alvéolaire, améliorant ainsi la dimension verticale maxillo-mandibulaire et diminuant le risque de fracture mandibulaire (12).

CONCLUSION

Les patients porteurs d'un syndrome de CST sont menacés d'une morbidité et d'une mortalité infantile non négligeable. D'où l'importance de poser le diagnostic. L'amélioration de la fonction masticatoire est primordiale notamment l'apport de l'implantologie est d'un grand



bénéfice pour ces patients, cependant elle reste une solution onéreuse.

La prise en charge thérapeutique est symptomatique et multidisciplinaire permettant une meilleure intégration scolaire, sociale et professionnelle pour ces patients.

REFERENCES

- 1- Thurnam J. Two cases in wich the skin, hair and teeth were very imperfectly developed. Proc R Med Chir Soc 1848; 31: 71- 82
- 2- Badre B, Kaouk et al. La dysplasie ectodermique anhidrotique à propos d'un cas. Journal dentaire du Québec, 2003 ; 40 : 69
- 3- Pascal H. G. Duijf, Hans Van Bolhoven. Ectodermal dysplasia: skinny models on the catwalk. Drug Discovery Today : disease models, 2005; 2: 111-118
- 4- Lambert D, Nivelon-Chevalier et al. La dysplasie ectodermique anhydrotique. Ann Derm Venerol , 1977 ; 104 : 298 -30
- 5- E. Soubeyrand, J. Nicolas et al. La dysplasie ectodermique anhydrotique : présentation de quatre observations. Rev de Stomatol Chir Maxillofac, 2005 ; 106, 6 : 388-33
- 6- Izzet Yavug, Zella Baskan et al. Ectodermal Dysplasia : Rétrospective Study of fifteen cases. Archives of medical Research, 2006 ; 37 : 403-9
- 7- J. Allali, O. Roche et al. Dysplasie ectodermique anhidrotique : « l'ameibomie congénitale ». Journal Français d'ophtalmologie, 2007 ; 30, :525-528
- 8- Isabelle Bailleul-Forestier, Ariane Berdal et al. The genetic basis of inherited anomalies of the teeth. Part 2: Syndromes with significant dental involvement. European Journal of Medical Genetics, 2008; 51: 383- 408
- 9- Masse JF, Pérusse R. Ectodermal dysplasia. Arch Dis Child, 1994; 71 (1): 1
- 10- E. Daniel, Mc Curdy et al. Ectodermal dysplasia : otolaryngological manifestations and management, Laryngoscope, 2002 ; 112 : 962-967
- 11- Docquier. MA, Veyckemans F et al. Anesthésie d'un enfant présentant une dysplasie anhidrotique épidermique associée à une myopathie multiminicore. Canadian Journal of anesthesia, 2000 ; 47 : 449-453
- 12- N. Worsaae et al. Treatment of severe hypodontia-oligodontia an interdisciplinary concept. Int. J. Oral. Maxillofac. Surg, 2007 ; 36 : 473-480