

Syndrome de Fraser : à propos d'un cas

ATIPO-TSIBA PW^{1,*}

¹ Service d'ophtalmologie - CHU de Brazzaville

RESUME

Le syndrome de Fraser est une maladie génétique polymalformative rare. Il associe deux critères majeurs (cryptophtalmie, syndactylie) et plusieurs critères mineurs. Le diagnostic est posé en présence de deux critères majeurs et un critère mineur, ou bien un critère majeur et quatre critères mineurs.

Cette observation a eu pour objectif de présenter un cas vu au CHU de Brazzaville d'un enfant de 6 mois qui nous avait été adressé pour une malformation orbitaire droite. Son examen avait noté : une cryptophtalmie incomplète droite (critère majeur), une cicatrice chirurgicale droite témoignant de la cure d'une fente labio palatine : anomalie du palais (critère mineur) et du nez (critère mineur), une syndactylie bilatérale (critère majeur) dont l'annulaire et l'auriculaire étaient fusionnés ; et une évacuation à l'étranger avait été décidée pour une plastie du visage.

En effet, si le diagnostic du syndrome de Fraser est aisé, la prise en charge de ses anomalies faciales reste un défi esthétique difficile car elle exige des techniques de reconstitution complexes.

Mots-clés: Syndrome de Fraser - Cryptophtalmie - Syndactylie

ABSTRACT

Fraser syndrome is a rare genetic polymalformative disease. It combines two major criteria (cryptophtalmia, syndactyly) and several minor criteria. The diagnosis is made in the presence of two major criteria and one minor criterion or one major and four minor criteria. This observation aims to present a case seen at the University Hospital of Brazzaville of a 6 months old child with right orbital malformation.

The review noted: a right incomplete cryptophtalmia (major criteria), a right surgical scar reflecting the treatment of a lip and cleft palate: abnormal palate (minor criteria) and nose (minor criteria), a bilateral syndactyly (major criteria): the ring and little fingers were fused; and an evacuation abroad was decided for facial plastic surgery.

In fact, even if the diagnosis of Fraser syndrome would be easy, the treatment of the facial anomalies remains a difficult aesthetic challenge, it requires complex reconstruction techniques.

Keywords: Fraser Syndrome - Cryptophtalmia - Syndactyly

INTRODUCTION

Le syndrome de Fraser est une anomalie génétique rare. C'est un syndrome polymalformatif transmis sur un mode autosomique récessif. Son diagnostic est clinique, et comporte des critères majeurs et des critères mineurs [1 - 4].

Les critères majeurs sont les suivants : la cryptophtalmie, la syndactylie, la présence d'une anomalie génitale

Les critères mineurs sont les suivants : les anomalies des oreilles, les anomalies du nez, les anomalies du larynx et/ou du palais, les anomalies squelettiques, la hernie ombilicale, l'agénésie rénale, le retard mental

Le diagnostic est posé en présence de deux critères majeurs et un critère mineur, ou bien un critère majeur et quatre critères mineurs.

La cryptophtalmie qui l'accompagne est classée en trois stades [4, 5] :

- La cryptophtalmie complète : présence d'un repli cutané s'étendant du sourcil à la joue, avec une absence totale de la fente palpébrale et du globe oculaire,

- La cryptophtalmie incomplète, deux possibilités :

- o a) la présence d'une ébauche de paupières sans globe oculaire,
- o b) la symblépharon congénital avec une fente palpébrale et un globe oculaire

Cette observation a eu pour principal objectif de présenter

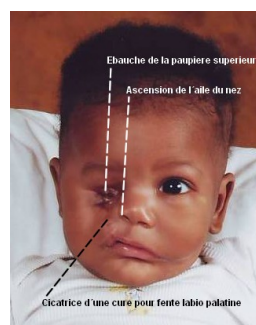
un cas de syndrome de Fraser retenu sur deux critères majeurs et deux critères mineurs.

OBSERVATION MEDICALE

Un enfant de sexe masculin, âgé de 6 mois a été adressé dans notre service pour la prise en charge d'une malformation orbitaire droite congénitale.

Son examen avait noté (Figure 1) :

- une cryptophtalmie incomplète (critère majeur) : présence d'ébauche de la paupière supérieure, sans fente palpébrale et sans globe oculaire
- une cicatrice témoignant d'une cure chirurgicale d'une fente labio palatine : une anomalie du palais (critère mineur) et une anomalie du nez (critère mineur)
- une syndactylie bilatérale (critère majeur) : l'annulaire et l'auriculaire étaient fusionnés



*Correspondence to: ATIPO - TSIBA PW, MD
Service d'ophtalmologie - CHU de Brazzaville
Assistant à l'Université Marien Ngouabi de Brazzaville
Tél : 00242055513485
Email : atipo.kani@gmail.com

A gauche l'examen était sans particularité (poursuite oculaire, reflexe photomoteur, fond d'œil et tonus oculaire sous anesthésie générale).

Par ailleurs, le bilan général (clinique, échographie abdominopelvienne) n'avait noté aucune autre anomalie (neurologie, cardiovasculaire, rénale, locomoteur, endocrinien).

DISCUSSION

Le syndrome de Fraser est de diagnostic assez aisé, à ce jour environ 200 cas ont été décrits dans la littérature [1 - 3]. Cependant la cryptophtalmie seule, sans syndactylie, particulièrement dans ses formes cliniques incomplètes comme dans cette présentation peut faire l'objet d'un diagnostic différentiel avec deux autres anomalies congénitales.

Premièrement, Le syndrome de blépharophimosis qui est une malformation orbito-palpébrale rare, congénitale, à transmission autosomale dominante, touchant les deux sexes. Il associe

- une malformation de l'orbite osseuse, petite et enfoncée, avec un rebord orbitaire supérieur aplati ;
- une malformation des paupières avec un épicanthus, un telecanthus, et un ptosis dû à une hypotrophie du muscle releveur associée à des paupières courtes ;
- des sourcils caractéristiques, hypertrichosiques et forme d'arceau, celle-ci étant provoquée par l'hyper action compensatrice du muscle frontal ;
- un ectropion inconstant de la partie externe des paupières [5]

Deuxièmement, les colobomes palpébraux qui se définissent par un déficit de la marge palpébrale. De nombreuses hypothèses physiopathologiques ont été évoquées, telles que des défauts de fusion de bourgeons embryonnaires contigus ou du tissu mésenchymateux. Ils peuvent être définis selon leur taille, leur siège, leur

sévérité, leur nombre et la présence d'anomalies associées au niveau des parties molles et du squelette, qui devront systématiquement être recherchées sur le même axe de fente [5].

Le traitement de la cryptophtalmie est fonction des anomalies cliniques présentes. Le globe oculaire est sauvegardé en cas de symblépharon congénital, même lorsqu'il n'est pas fonctionnel car il peut servir de support à une future prothèse esthétique. Il fait appel à des lambeaux de greffes complexes en cas de cryptophtalmie totale [4-6]. Une évacuation sanitaire à l'étranger avait été décidée pour une chirurgie plastique en raison d'une insuffisance du plateau technique.

CONCLUSION

Le syndrome de Fraser reste un défi chirurgical et esthétique majeur, en particulier dans les pays en développement où le manque de moyens et de personnels qualifiés est endémique.

REFERENCES

1. Zouheir Hafidi, Rajae Daoudi. Anophtalmie bilatérale au cours du syndrome de Fraser: à propos d'un cas. *Pan Afr Med J*, 2003; 15: 118
2. Walton W.T, Enzenauer R.W, Cornell F.M. Abortive cryptophtalmos: a case report and a review of cryptophtalmos. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus*, 1990, 27, 129-132
3. Coulon P, Pham Thi Chi Lan, Adenis J.P, Verin P. Cryptophtalmie complète bilatérale : illustration par un cas, revue de la littérature. *J Fr Ophtalmol* 1994, 17 (8-9), 505 - 512
4. Amr, S. S. Unilateral cryptophtalmos with renal agenesis and syndactyly (Fraser syndrome) : report of a case with review of the literature. *Saudi Med*. 1996 ; J. 17: 251-255
5. Boyd, P. A., Keeling, J. W., Lindenbaum, R. H. Fraser syndrome (cryptophtalmos-syndactyly syndrome) : a review of eleven cases with postmortem findings. *Am. J. Med. Genet.* 1988, 31: 159-168
6. Warburg M, Friedrich U. Coloboma and microphthalmos in chromosomal aberrations. *Ophthalmic Paediatr. Genet.* 1987, 8, 105-118.