

Une asymétrie faciale révélant un syndrome de Cayler

Facial asymmetry revealing Cayler Syndrome

Khalsi. F ⁽¹⁾, Ouerfelli. R ⁽¹⁾, Trabelsi. I ⁽¹⁾, Ben Romdhane. M ⁽¹⁾, Belhadj. I ⁽¹⁾,
Kraoua. L ⁽²⁾, Hamouda. S ⁽¹⁾, Mrad. R ⁽²⁾, Boussetta. K ⁽¹⁾

^(1,2) Université Tunis El Manar, Faculté de Médecine de Tunis, 1007, Tunis, Tunisie

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie B, Hôpital d'Enfants Béchir Hamza de Tunis

⁽²⁾ Service de Génétique, Hôpital Charles Nicolle de Tunis

RÉSUMÉ

L'asymétrie faciale est rare en pédiatrie. Sa constatation doit faire évoquer un syndrome de Cayler et rechercher des malformations associées, après avoir éliminé une paralysie du nerf facial. Nous rapportons le cas d'une patiente présentant un syndrome de Cayler suspecté devant la présence d'une asymétrie faciale lors des pleurs, étayé par la découverte de malformations associées, essentiellement cardiaques à type de sténose pulmonaire et confirmé par la détection de la délétion 22q11.2, en particulier par l'hybridation fluorescente in situ (FISH).

L'évolution est favorable sous régime hyperprotidique et hypercalorique.

Mots clés : Syndrome cardio-facial de Cayler, asymétrie faciale, cardiopathies congénitales, Hybridation fluorescente in situ.

ABSTRACT

Facial asymmetries to the tears are rare. We report a pediatric original case that may fall within the framework of a Cayler syndrome. Through its clinical presentation, we will discuss differential diagnoses, associated forms, its etiology, and its management. At the pediatric ward, in a female infant, during hospitalization for bronchiolitis, was discovered a lack of mobility of the labial commissure on the right side, only when crying. The rest of the examination was unremarkable, except ipsilateral microtia.

Genetically, karyotype was 46,XY, 22q11 without microdeletion. The echocardiogram showed pulmonary stenosis. Asymmetry with tears has been described in the literature, through association with microdeletion 22q11 syndrome. It is important to know this pathology in order to search associated abnormalities (FISH 22q11, cardiac Doppler ultrasound) but also to educate, to reassure families often worried by the situation.

Key-words : Cayler cardiofacial syndrome, facial asymmetry, congenital heart defects, Fluorescent in situ hybridization.

INTRODUCTION

L'asymétrie faciale est rare en pédiatrie. Sa constatation doit faire évoquer un syndrome de Cayler et rechercher des malformations associées, après avoir éliminé une paralysie du nerf facial. Nous rapportons l'observation d'une patiente présentant un syndrome de Cayler suspecté devant la présence d'une asymétrie faciale lors des pleurs, étayé par la découverte de malformations associées, et confirmé par la détection de la délétion 22q11.2, en particulier par l'hybridation fluorescente in situ (FISH).

OBSERVATION

Nouveau-né de sexe féminin est hospitalisée à l'âge de 22 jours pour bronchiolite. Elle est née d'un couple consanguin de 3ème degré. Les parents ne présentent aucun antécédent pathologique. Elle avait un retard de croissance intra-utérin harmonieux avec un poids de naissance à 2050g inférieur au 3ème percentile, une taille à 43cm inférieur au 3ème percentile et un périmètre crânien à 31cm inférieur au 3ème percentile.

Corresponding author :

Mail : khalsif@gmail.com

L'examen physique a objectivé un poids à 2100 g soit une prise pondérale à 2.2g /j. Elle était polypnéique à 72/min avec des signes de luttés très marqués et une saturation à l'air ambiant à 85%, l'auscultation cardiopulmonaire était libre. La conduite à tenir immédiate était de mettre la patiente sous lunettes nasales à haut débit avec fractionnement des tétées. Par ailleurs Elle présentait une asymétrie faciale lors des pleurs à l'inspection.

En effet les traits du visage étaient symétriques au repos, mais une asymétrie faciale inférieure devient évidente au moment des cris et des pleurs au niveau de la commissure labiale sans affaissement avec absence d'anomalies d'occlusion des yeux.



Figure 1 : asymétrie faciale lors des pleurs.

L'évolution sur le plan respiratoire était favorable sous oxygénothérapie et désobstruction nasale. Les examens complémentaires ont révélé à la radiographie du thorax une cardiomégalie avec absence du thymus, confirmée à l'échographie thoracique. L'échographie doppler cardiaque a montré une accélération du flux pulmonaire avec une composante essentiellement valvulaire en rapport avec une sténose pulmonaire et un petit foramen ovale perméable restrictif. La calcémie était normale.

Le bilan immunitaire était normal à l'âge de 4 mois. Devant l'asymétrie aux pleurs, la mauvaise prise pondérale et la sténose pulmonaire nous avons suspecté un syndrome vélo-cardio-facial par aplasie du muscle triangulaire gauche des lèvres.

Un caryotype sanguin avec technique FISH a confirmé le diagnostic de syndrome de Cayler en montrant une micro délétion 22q11.2. L'évolution était favorable tant sur le plan respiratoire que sur le plan nutritionnel sous régime hyperprotidique et hypercalorique.

DISCUSSION

Le syndrome cardiofacial de Cayler est décrit en 1969 par Cayler(1). Il associe une asymétrie faciale aux pleurs, une dysmorphie faciale et une cardiopathie congénitale. Il est secondaire à une micro-délétion du bras long du chromosome 22 (22q11).

Il s'agit d'une anomalie génétique survenant le

plus souvent de novo (93%des cas), au cours de la gamétogenèse. Il existe également des formes familiales du syndrome de Cayler à transmission autosomique dominante (7% des cas) (2). La taille de la délétion est variable et peut aller de 3MB à quelques kb, ce qui explique la grande variabilité du tableau clinique (3).

La région délétée contient plus de 30 gènes, bien que plusieurs de ces gènes soient connus, y compris le gène TBX1 qui a été le plus étudié, aucun n'a fait la preuve de la responsabilité spécifique de toutes les anomalies rencontrées dans le syndrome de Cayler (4,5). La microdélétion est la conséquence de recombinaisons inégales inter-ou intrachromosomiques, qui sont favorisées par la présence de séquences répétées,

Ces blocs de répétition contiennent des gènes, des pseudogènes et des fragments de gènes, qui peuvent avoir jusqu'à 99 % d'homologie avec la séquence équivalente d'un autre bloc de répétition. Chaque bloc de répétition varie cependant dans sa taille et son organisation (6). L'expression clinique de la délétion 22q11.2 est très variable. La gravité de l'atteinte d'un organe et le nombre d'anomalies éventuellement associées peuvent varier.

En période néonatale, une asymétrie de la bouche lors des cris très caractéristique est facile à reconnaître. Elle est due à une hypoplasie ou à une aplasie du muscle triangulaire des lèvres. Dans ce cas, les traits du visage sont attirés du côté sain par le muscle triangulaire présent.

L'agénésie musculaire a été démontrée dans différentes études par l'utilisation de l'électromyographie (7,8). Leur faciès particulier associe un nez caractéristique, tubulaire, saillant, avec une racine courte et des arêtes nasales larges et proéminentes, des narines antéversées, les oreilles sont petites, rondes, asymétriques, décollées, mal ourlées et bas implantées, le phénotype peut se compléter par une microstomie avec un philtrum court, un rétrognathisme, une hypoplasie des globes oculaires, et des fentes palpébrales droites.

L'asymétrie faciale s'associe à d'autres malformations, qui portent sur la tête et le cou (50%), le cœur: cardiopathies conotruncales (40%), le squelette (20%), l'appareil génito-urinaire (20%), le système nerveux central (10 %) et/ou l'appareil digestif (6 %). Des troubles du développement psychomoteur et un retard mental peuvent apparaître dans 6 à 10 % des cas (9).

CONCLUSION

Le syndrome de Cayler est une pathologie pédiatrique rare. L'examen clinique reste un pilier essentiel dans son identification. La présence d'une asymétrie faciale aux pleurs doit être complétée par un bilan malformatif comprenant une échographie cardiaque. La forte présomption clinique d'un syndrome de Cayler impose une étude génétique à la recherche de la microdélétion 22q11.

REFERENCES

- [1] Cayler GG. Cardiofacial syndrome—congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. *Arch Dis Child* 1969;44:69–75.
- [2] Giannotti A, Digilio MC, Marino B, Mingarelli R, Dallapiccola B. Cayler cardiofacial syndrome and del 22q11: part of the CATCH 22 phenotype (letter). *Am J Med Genet* 1994;53:303–304.
- [3] Rozas MF, Benavides F, León L, Repetto GM. Association between phenotype and deletion size in 22q11.2 microdeletion syndrome: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis.* déc 2019;14(1):195.
- [4] HisatoYagi MS a, YoshiyukiFurutani PhD b, Hiromichi Hamada MD c, Takashi Sasaki MSD d, Shuichi Asakawa PhD d, Shinsei Role of TBX1 in human del22q11.2 syndrome *The Lancet*, Volume 362, Issue 9393, Pages 1366 – 1373, 25 October 2003.
- [5] Lindsay EA. Chromosomal microdeletions: Dissecting Del22q11 syndrome. *Nat Rev Genet* 2001;2:858–868. *Nature Reviews Genetics*.
- [6] E. Robert-Gnansia, C. Francannet, A. Bozio, P. Bouvagnet Epidemiology, aetiology and genetics of congenital heart defects, *EMC-Cardiologie Angéiologie 1* (2004) 140–160.
- [7] Singhi S, Singhi P, Lall KB. Congenital asymmetrical crying facies. *Clin Pediatr (Phila)* 1980;19(10): [673–5,678].
- [8] Bellaiche J, et al. Syndrome de Cayler : à propos d'un cas et revue de la littérature. *Ann Chir Plast Esthet* (2015).
- [9] Mcdonald D, Zackai E. Syndrome de délétion 22q11.2; 2012, www.orpha.net.