

Syndrome D'adams Oliver (Sao) A Propos D'un Cas

**Fatou. LY⁽¹⁾, Niang. B⁽²⁾, Keita. Y⁽³⁾, Fadjri. E^(S5), Cissé F. D⁽¹⁾,
Sakho.Kane. A⁽¹⁾, Sarr. F^(N1), Ndiaye. B^(S5), Sylla. A⁽⁴⁾, Ndiaye. O⁽³⁾**

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie du Centre Hospitalier National de Pikine, Dakar Sénégal.

⁽²⁾ Service de Pédiatrie Centre Hospitalier National d'Enfants Albert Royer.

⁽³⁾ Service de pédiatrie Hôpital Aristide le Dantec, Dakar Sénégal.

⁽⁴⁾ Service de Radiologie du Centre Hospitalier National d'enfants Albert Royer Dakar Sénégal.

⁽⁵⁾ Service de Dermatologie du Centre Hospitalier National de Pikine, Dakar Sénégal

RÉSUMÉ

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, d'anomalies transversales des membres associées à des anomalies vasculaires. Le premier cas a été décrit depuis 1945 par Forrest H Adams et C P Liver. Des cas sporadiques ont été rapportés. Notre observation avait pour but de rappeler une affection rare et de décrire ses manifestations cliniques et radiologiques chez un nouveau-né. Nous rapportons l'observation d'un nouveau-né de sexe masculin né d'une mère âgée de 42 ans 4ème geste 3ème pare sans antécédents pathologiques particuliers. La grossesse était bien suivie. L'accouchement s'est fait par césarienne basse transversale au terme d'une grossesse prolongée de 41 SA+5j. L'enfant avait crié à la naissance sans notion de réanimation. Sur la plan clinique, l'examen retrouvait un syndrome polymalformatif avec une télangiectasie néonatale diffuse associée à une aplasie cutanée du cuir chevelu, une malformation veineuse à type de masse cérébrale, une agenésie complète des orteils droits, une hypoplasie des orteils gauches, une hémidactylie bilatérale, une cryptorchidie droite et un retard de croissance intra utérin harmonieux faisant poser le diagnostic d'un syndrome d'Adams Oliver. Les radiographies des mains et des pieds avaient mis en évidence des agenésies osseuses et une appendice du bord cubital de la main gauche. L'évolution à court terme était favorable sous traitement local marquée par une cicatrisation des lésions du cuir chevelu avec un résultat esthétique satisfaisant et sur le plan du développement psychomoteur un retard du développement psychomoteur. Ce cas que nous avons rapporté est très probablement sporadique car il n'y avait pas d'autres cas connus dans la fratrie.

Mots clés: Syndrome Adams Oliver, nouveau-né

SUMMARY:

Adams Oliver syndrome (AOS) is a rare congenital disease characterized by the association of congenital skin aplasia most often of the scalp, transverse abnormalities of the limbs associated with vascular abnormalities. The first case has been reported since 1945 by Forrest H. Adams and C P Liver. Sporadic cases have been reported. The purpose of our observation was to recall a rare affection and describe its clinical and radiological manifestations in a newborn. We report the observation of a male newborn, born to a 42-year-old mother 4th gesture 3rd pare with no specific pathological history. The pregnancy was well followed. The delivery was by transverse low caesarean section at the end of a prolonged pregnancy of 41 weeks + 5 days. The child had screamed at birth without any notion of resuscitation. Clinically, the examination found a poly formative syndrome with diffuse neonatal telangiectasia associated with skin aplasia of the scalp, venous malformation with cerebral mass type, complete agenesis of the right toes, hypoplasia of the left toes, bilateral hexadactyly, right cryptorchidism and harmonious intrauterine growth retardation, diagnosing Adams Oliver syndrome. X-rays of the hands and feet had shown bone agenesis and an appendage of the ulnar edge of the left hand. The short-term evolution was favourable under local treatment, marked by a healing of scalp lesions with a satisfactory aesthetic result and in terms of psychomotor development, a delay in psychomotor development. This case we described is most likely sporadic, as there were no other known cases in the siblings.

Keywords: Adams Oliver syndrome, newborn

Auteur correspondant :

FATOU LY

Tel. : 00221776509950

Email : fatouly@ymail.com

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 un cutis marmorata télangiectasie. [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 dans la littérature avec une hétérogénéité génétique causée par des mutations portant sur 4 gènes différents. Malgré son incidence faible estimée à 200 cas à travers le monde sans différence de sexe [4], le premier cas a été décrit depuis 1945 par Forrest H Adams et C P Liver. [5] C'est dans cette perspective que s'inscrit notre observation dont le but était de rappeler une affection rare. Les objectifs étaient de décrire les caractéristiques cliniques et radiologiques de cette affection chez un nouveau-né.

OBSERVATION

Nous rapportons l'observation d'un nouveau-né de sexe masculin né d'une mère âgée de 42 ans 4ème geste 3ème pare dont 1 avortement et un décédé à l'âge de 6 ans de cause inconnue. L'interrogatoire n'a pas retrouvé d'antécédent de prise médicamenteuse par la mère, d'infection uro-génitale, de fièvre ni de rupture prématurée des membranes au cours du 3ème trimestre, ou d'exposition aux radiations ionisantes pendant la grossesse. Nous n'avons pas noté 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 4 CPN. Le bilan maternel réalisé au cours du 1er trimestre révélait 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, rubéole, 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 2 doses de vaccin anti tétanique, d'une supplémentation en fer, en acide folique et en sulfadoxine pyriméthamine. L'accouchement s'est fait par césarienne basse transversale pour échec au 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 6/10 à la 1ère minute puis 8/10 à la 5ème minute sans notion de réanimation. Le poids de naissance était de 2600 g et la taille 48 cm situés entre le 10ème et le 3ème percentile et le périmètre crânien 32 cm situé au 10ème percentile.

Les constantes hémodynamiques étaient stables à l'admission. Sur la plan clinique, l'examen retrouvait un syndrome polymalformatif avec une télangiectasie néonatale diffuse avec un cutis marmorata (figure 1)



Figure 1 : Télangiectasie diffuse avec Cutis marmorata

associée à une aplasie cutanée du cuir chevelu, une malformation veineuse à type de masse cérébrale mamelonnée ulcérée par endroit centriforme, cérébri-forme et angiomateuse d'environ 8 cm de grand diamètre (figure 2),

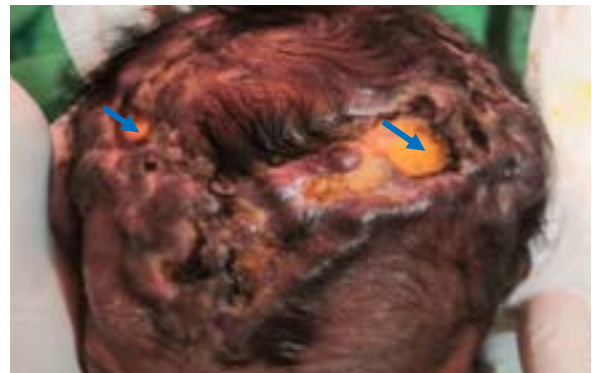


Figure 2 : Aplasie cutanée du cuir chevelu

une agenésie complète des orteils droits, une hypoplasie des orteils gauches (figure 3),



Figure 3 : Agenésie complète des orteils droits, une hypoplasie des orteils gauches

une hémidactylie gauche et une cryptorchidie droite. Par ailleurs on notait un retard de croissance intra utérin harmonieux. Ce tableau clinique nous a fait poser le diagnostic d'un syndrome d'Adams Oliver.

Sur le plan paraclinique, on notait une anémie normochrome normocytaire bien tolérée avec un taux d'hémoglobine à 13,7 g/dl. Devant une CRP positive à 43,5

et l'isolement de *Klebsiella pneumoniae* par l'étude bactériologique après écouvillonnage des lésions du cuir chevelu une infection nosocomiale a été évoquée. Les radiographies des mains et des pieds avaient confirmé les agénésies osseuses et mis en évidence un appendice du bord cubital de la main gauche (figure 4).



Figure 4 : Agénésies osseuses du pied droit et hypoplasies osseuses du pied gauche

La réalisation d'échographies cardiaque et abdominale n'avait pas révélé d'autres malformations internes. Le scanner cérébral a permis de mettre en évidence une atrophie cortico fronto pariéto temporale gauche séquellaire. Cependant nous n'avons pas pu faire une confirmation génétique 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 1mois 10 jours d'hospitalisation marquée par une cicatrisation des lésions du cuir chevelu avec un résultat esthétique satisfaisant (Figure 5)



Figure 5 : Restitution ad intégrum du cuir chevelu à 3 mois de contrôle

et un amendement de l'infection. Cependant on notait une persistance du cutis marmorata. (Figure 6)



Figure 6 : Persistance du cutis marmorata avec malformations veineuses visibles

Sur le plan du développement psychomoteur la tenue de la tête était acquise à 3 mois. Nous préconisons un suivi régulier pour évaluer les acquisitions psychomotrices et guetter d'éventuelles complications. Il faudra envisager aussi un avis en chirurgie pédiatrique pour une pose de prothèse du pied droit à l'âge de la station debout et de la marche.

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 notre jeune patient qui 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]

La pathogenèse exacte de l'AOS est inconnue. Dans leur description originale du syndrome, Adams et Oliver ont 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 par Hoyme et al. [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 vilieux du tronc principal du fœtus. D'autres ont suggéré que l'AOS est le résultat d'une autre interruption de l'apport sanguin embryonnaire précoce. [8] Swartz et al. quant à eux semblent incriminer une anomalie généralisée dans les petits vaisseaux provoquant une perturbation de la circulation sanguine. [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 comme chez notre malade 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 représentait 19% dans cette série. 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 observées chez notre jeune patient. D'autres anomalies rénales, hépatiques et oculaires sont moins fréquemment rapportées dans la littérature. [2] Des malformations du SNC et cardiaques congénitales ont été observées dans 23% des cas par Hased et al. Les anomalies du SNC comprenaient des anomalies structurelles, une microcéphalie, des anomalies vasculaires 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 peuvent améliorer le pronostic fonctionnel des membres. [2] Concernant le suivi, il faudrait guetter des signes d'hypertension pulmonaire sur le plan cardiovasculaire par la réalisation d'une échocardiographie annuelle jusqu'à l'âge de 3 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. Ce cas que nous avons rapporté est très

probablement sporadique car il n'y avait pas d'autres cas connus dans la fratrie.

Conflit d'intérêt : Aucun

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- [1] Adams F and Oliver Hereditary deformities in man due to arrested development J. Hered. 36, 3-7
- [2] Anna Lehman, Wim Wuyts, Millan S Patel, Margaret P Adam, Holly H Ardinger 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. A. 2013 161A, 1386-1389
- [4] Mariana Godínez Barragán, Gustavo Parés Vidrio, Alejandro Hinojosa Aguirre, Il Adolfo Yamamoto Nagano, Adams-Oliver syndrome. Case report Revista Odontológica Mexicana 2011;15 (3): 175-182
- [5] Luján JI, Ibarra AG, Méndez FV. Síndrome de Adams-Oliver. Reporte de un caso. Rev Hosp Jua Mex 2004; 71 (3): 124-7
- [6] Susan Hased, Shibo Li, John Mulvihill, Christopher Aston, Susan Palmer 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 HE, Jones KL, Van Allen MI, Saunders BS, Benirschke K. Pathogenèse vasculaire des défauts de réduction des membres transversaux. J Pediatr. 1982; 101 : 839-843
- [8] Fryns JP, 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 EN, Sanatani S, Sandor GG, Schreiber RA. 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