

Dysplasie fronto-nasale : à partir d'un cas

M. MANGIN, A. MARTIN, F. ARBEZ-GINDRE, Z. AOUAR, D. RIETHMULLER, R. MAILLET

Cas clinique

- Mme M., 30 ans, G 3P2

ATCD :

Interruption de grossesse

AVB 07/2006 : ventouse à 40SA1/2

Appendicectomie

Jumeaux chez son frère

TP=24/04/2008

Singleton

Grossesse sans particularité

Echo T1 dans le service : normale

Cas clinique

- Echo 2ème trimestre dans le service, puis de 2ème intention
- Siège décomplété
- Biométrie conforme à l'AG, BIP normal
- Placenta postérieur, cordon SP
- Morphologie : anomalies de la face
 - Hypertélorisme : DIO=31
 - Narines antéversées++



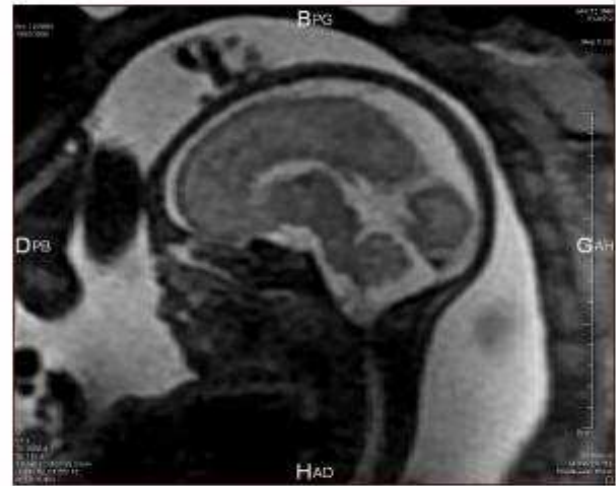


Cas clinique

- DAN CHUB : Recherche étiologique
→ PLA le 24/12
Caryotype par FISH : 46,XY
Syndrome d'ANTLEY BIXLER associé
au gène POR : dosages des stéroïdes
dans le LA normaux
Dysplasie frontonasale dans sa forme «
isolée »

Cas clinique

- Demande d'IRM cérébrale fœtale pour étude
approfondie du SNC et de la ligne médiane
Morphologie modifiée des cornes frontales :
possible agénésie partielle du corps calleux
Asymétrie ventriculaire légère : VLatG>D
Gyration normale
Hypertélorisme important
Absence d'encéphalocèle



Cas clinique

- Echo le 21/01 Dr MARTIN
Macrocéphalie
Face :
 - Bosse frontale
 - Hypertélorisme
 - Malposition importante des narinesSNC :
 - Pas d'anomalie de la gyration
 - Genou CC vu, visualisation plus difficile en arrière; artère péricalleuse vueReste de la biométrie et de la morphologie nles

Cas clinique

- Discussion avec le couple concernant
 - Projet de PEC chirurgicale possible : avis demandé en Chirurgie Maxillo-faciale, Pr BEZIAT, CHU Lyon
 - caractère potentiellement grave de l'affection, avec évaluation anté-natale difficile du pronostic neurologique
- Demande d'IMG acceptée par le DAN le 25/01

Cas clinique

- PEC obstétricale
 - Foeticide par ponction le 29/01
 - Déclenchement par Cytotec le 30/01
 - Accouchement à 28SA 6jours
- Expulsion spontanée d'un siège de 1500g

Cas clinique

- Corps adressé en examen anatomopathologique

Hyperplasie :

- absence de fusion des os frontaux sur le ligne médiane
 - absence de fusion des OPN : base du nez très large, absence de pointe
 - fente narinaire bilatérale de l=6mm
 - hypertélorisme majeur avec DIO=38mm
- =anomalies bilatérales et symétriques



Cas clinique

- Crâne et SNC : (cerveau très fragile)
- grande fontanelle très étendue l=4cm, L=-cm, descendant quasiment jusqu'à la racine du nez
 - adhérences de la dure-mère au cuir chevelu : doute su une encéphalocèle?
 - cervelet un peu incomplet
 - pas de conclusion possible sur l'anatomie du corps calleux
 - pas de grosse dilatation ventriculaire
 - gyration normale

Cas clinique

On conclue à une dysplasie frontonasale isolée

Dysplasie fronto-nasale : description

- **Etiologie-pathogénie**
Inconnue
Défaut de développement embryonnaire de la capsule nasale
- **Génétique**
Sporadique+++
Quelques cas familiaux : conseil génétique
- **Epidémiologie**
Inconnue

Dysplasie fronto-nasale : description

- **Tableau clinique :**
Anomalies des yeux, du front et du nez associées à une dysraphie de la ligne médiane de la face
Signes cliniques : association variable
 - très fréquents : hypertélorisme, nez élargi
 - fréquents : nez bifide, fente labiale médiane

Dysplasie fronto-nasale : description

- occasionnels : microcéphalie, craniosténose, atrésie des choanes, fentes palatines, oreilles basses implantées, surdité de conduction, ectopie testiculaire, anomalies cardiaques congénitales, encéphalocèle, exencéphalie, holoprosencéphalie, arhinencéphalie, hydrocéphalie, agénésie du corps calleux, retard mental (modéré à sévère), nanisme

Dysplasie fronto-nasale : description

- PEC thérapeutique
Néo-natale immédiate : troubles respiratoires, conséquences de fentes labio-palatine
Anomalies faciales : cures chirurgicales le plus souvent multiples, avec résultats plus ou moins satisfaisants

Dysplasie fronto-nasale : **decsription**

- **Diagnostics différentiels**

- **Syndrome craniofrontonasal**

Anomalies associées : corps asymétrique avec défaut de ligne médiane dont anomalies squelettiques et dermatologiques

Gene EFNB1 sur Xq12, induisant une protéine Ephrin-B1 impliquée dans la migration des cellules des crêtes neurales

Anomalies les plus sévères chez la femme

Mortalité périnatale très importante secondaire aux malformations

- **Syndrome d'ANTLEY-BILER :**

Craniosténose

Déficit en Cytochromes P450 : dont enzymes stéroïdiennes

Troubles virilisation

Bibliographie

- www.orpha.net
- DEMYER W : The median cleft face syndrome : differential diagnosis of cranium bifidum occultum, hypertelorism, and median cleft nose, lip, and palate. Neurology [Minn]1967; 17 : 961
- SEDANO HO et al : Frontonasal dysplasia. J. Pediatr 1970; 76 :906
- CURTIS W. GABALL, MYRON W. YENCHA, SHAWN KOSNIK. Clinical Photograph : Frontonasal Dysplasia. Am Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery 2005; 133 : 637-638
- WIEACKER P. Clinical and genetic aspects of craniofrontonasal syndrome : Towards resolving a genetic paradox. Molecular Genetics and Metabolism 2005; 86 : 110-116
- FLUCK CE, PANDEY AV, HUANG N, AGRAWAL V, MILLER WL : P450 oxidoreductase deficiency – a new form of congenital adrenal hyperplasia. Endoc Dev 2008; 13 : 67-81