

GÉNÉTIQUE

PÉDIATRIQUE PRATIQUE:

du symptôme au syndrome

Dr Marion Gérard - Dr Charles Alain Bouhanna



éditions

MED'COM

www.medcom.fr

Glossaire des termes de dysmorphie 19

Termes de dysmorphie appliqués à la forme du crâne 21

1. Bathrocéphalie.....	21
2. Brachycéphalie.....	22
3. Calvarium.....	22
4. Craniosténose.....	23
5. Cranium bifidum.....	24
6. Dolichocéphalie.....	25
7. Fontanelles.....	25
8. Glabellle.....	26
9. Holoprosencéphalie.....	26
10. Macrocrânie.....	27
11. Microcéphalie.....	28
12. Occiput.....	29
13. Oxycéphalie.....	30
14. Plagiocéphalie.....	30
15. Saillie des bosses frontales.....	31
16. Trigonocéphalie.....	32
17. Turricephalie.....	33

Termes de dysmorphie appliqués à la forme des yeux 35

1. Ankyloblépharon.....	35
2. Anophtalmie.....	36
3. Blépharophimosis.....	36
4. Buphtalmie.....	37
5. Colobome.....	38
6. Cryptophtalmie.....	38
7. Dystopie canthale.....	39
8. Ectropion / Éversion de la paupière.....	40
9. Enophtalmie.....	40
10. Épicanthus.....	41
11. Exophtalmie (proptose).....	42
12. Gonflement sus-orbitaire.....	42
13. Hétérochromie irienne.....	43
14. Hypertélorisme.....	44
15. Hypotélorisme.....	44

16. Iridodonésis.....	45
17. Iris stellaire.....	46
18. Fentes palpébrales, obliquité vers le bas.....	47
19. Fentes palpébrales, obliquité vers le haut.....	48
20. Ptosis.....	49
21. Sourcils implantés bas sur les yeux.....	49
22. Synophrys.....	50
23. Taches de Brushfield.....	51
24. Télécanthus.....	52

Termes de dysmorphie appliqués à la forme du nez 53

1. Arrhinie.....	53
2. Atrésie choanale.....	53
3. Columelle.....	54
4. Hyperplasie des os propres du nez.....	55
5. Hypoplasie nasariaire.....	55
6. Narines antéversées.....	56
7. Pointe du nez bifide.....	57
8. Proboscis.....	58
9. Racine du nez plate.....	59

Termes de dysmorphie appliqués à la forme de la bouche 61

1. Bouche aux lèvres épaisses.....	61
2. Bouche en chapeau de gendarme.....	61
3. Éversion de la lèvre inférieure.....	62
4. Fente labiale ou labio-palatine.....	63
5. Freins gingivaux multiples.....	64
6. Hypertrophie des gencives.....	65
7. Macroglossie.....	66
8. Macrostomie.....	67
9. Microglossie.....	68
10. Microstomie.....	68
11. Philtrum long et lisse.....	69
12. Philtrum court et rétracté.....	70

Termes de dysmorphie appliqués

à la forme des oreilles	71
1. Atésie du conduit auditif externe.....	71
2. Bourgeons prétragien.....	71
3. Fistules préauriculaires.....	72
4. Hypoplasie du lobe de l'oreille.....	73
5. Microtie.....	74
6. Oreilles bas-implantées.....	75
7. Oreilles mal ourlées.....	76
8. Oreilles proéminentes.....	77

Termes de dysmorphie appliqués

à la forme du menton, de la mandibule et des maxillaires	79
1. Fente palatine.....	79
2. Hypoplasie du maxillaire supérieur.....	80
3. Hypoplasie maxillaire.....	80
4. Microsténognathisme.....	81
5. Palas ogival.....	82
6. Prognathisme.....	82

Termes de dysmorphie appliqués

au thorax et à l'abdomen	83
1. Écart mamelonnaire anormal.....	83
2. Klippel Feil (séquence de).....	84
3. Mamelons surnuméraires (polythélie).....	85
4. Omphalocèle.....	86
5. Pectus carinatum.....	86
6. Pectus excavatum.....	87
7. Pterygium Colli.....	88

Termes de dysmorphie

appliqués à la peau	89
1. Fossettes cutanées.....	89
2. Lignes de Blaschko.....	90
3. Taches café au lait.....	91
4. Tache mongoloïde.....	92

Termes de dysmorphie appliqués

à la forme des membres	93
1. Acromicrie.....	93
2. Anonychie.....	94
3. Apode.....	94
4. Arachnodactylie.....	95
5. Arthrogypose.....	96
6. Brachydactylie (classification).....	97
7. Brachydactylie de type A1.....	98
8. Brachydactylie de type A2.....	99
9. Brachydactylie de type A3.....	99
10. Brachydactylie de type A4.....	100
11. Brachydactylie de type B.....	100

12. Brachydactylie de type C.....	101
13. Brachydactylie de type D.....	101
14. Brachydactylie de type E.....	102
15. Brachytéléphalangie.....	103
16. Brides amniotiques.....	103
17. Camptodactylie.....	104
18. Clinodactylie.....	105
19. Coup de vent cubital.....	106
20. Coup de vent radial.....	106
21. Cubitus valgus.....	107
22. Déformation de Madelung.....	108
23. Dermatoglyphes.....	109
24. Doigts en baguette de tambour.....	109
25. Doigts en spatule.....	110
26. Dolichosténomélie.....	110
27. Dysplasie unguéale.....	111
28. Écart anormal entre le premier et le deuxième orteil.....	112
29. Ectrodactylie.....	113
30. Épiphyses en cône.....	114
31. Gros orteil large.....	114
32. Hallux valgus.....	115
33. Hyperextensibilité articulaire.....	116
34. Hyperphalangisme ou Hyperphalangie.....	117
35. Hypoplasie du pouce.....	117
36. Implantation basse du pouce.....	118
37. Irrégularité des doigts.....	119
38. Macroactylie.....	120
39. Main en trident.....	120
40. Mains botes.....	121
41. Mains larges et épaisses.....	122
42. Oligodactylie.....	123
43. Pachyonychie.....	124
44. Pads.....	124
45. Pied bot varus équin.....	125
46. Pied creux.....	127
47. Pied en piolet.....	127
48. Pied plat.....	128
49. Phocomélie.....	129
50. Pli palmaire transverse.....	129
51. Plis capitonnés.....	130
52. Poland (séquence ou syndrome de).....	131
53. Polydactylie postaxiale.....	132
54. Polydactylie préaxiale.....	133
55. Polysyndactylie.....	134
56. Pouce adductus.....	135
57. Pouce triphalangé.....	136
58. Ptérygium des articulations (ptérygion).....	137
59. Sirénomélie.....	137
60. Symphalangisme.....	138
61. Syndactylie.....	139
62. Tiradius axial.....	140

Syndromes génétiques les plus fréquents 141

1. Délétion 1p36.....	143	29. Syndrome de Kabuki.....	174
2. Délétion 4p - ou syndrome de Wolf-Hirschhorn.....	144	30. Syndrome de l'X fragile.....	176
3. Dysplasie cléido-crânienne.....	145	31. Syndrome de Marfan.....	178
4. Microdélétion 22q1.....	146	32. Syndrome de McCune Albright.....	179
5. Syndrome AEC (Ankyloblépharon- Ectodermal dysplasia-Cleft lip/palate).....	148	33. Syndrome de Menkès.....	180
6. Syndrome ATRX.....	149	34. Syndrome de Mowat et Wilson.....	181
7. Syndrome Cat Eye.....	150	35. Syndrome de Noonan.....	182
8. Syndrome CHARGE pour C (colobome) - H (heart) - A (atrésie choanale) - R G (réno-génital) - E (ears).....	151	36. Syndrome de Pallister Killian (tétrasomie 12p).....	184
9. Syndrome Congenital Contractural Arachnodactyly (CCA) ou Arthrogrypose distale de type 9 ou syndrome de Beals.....	152	37. Syndrome de Pitt Hopkins.....	185
10. Syndrome d'Angelman (Happy puppet syndrome).....	153	38. Syndrome de Prader Willi.....	186
11. Syndrome d'Apert.....	154	39. Syndrome de Rubinstein Taybi.....	187
12. Syndrome d'intoxication foetale à l'alcool.....	155	40. Syndrome de Silver Russel.....	188
13. Syndrome d'intoxication foetale à la Dépakine® (valproate de sodium).....	156	41. Syndrome de Simpson Golabi Behmel.....	190
14. Syndrome de Beckwith Wiedemann.....	157	42. Syndrome de Smith Lemli Opitz.....	191
15. Syndrome de Coffin Lowry.....	158	43. Syndrome de Smith Magenis.....	192
16. Syndrome de Coffin Siris.....	160	44. Syndrome de Sotos.....	194
17. Syndrome de Cohen.....	161	45. Syndrome de Steinert.....	195
18. Syndrome de Cornelia de Lange.....	162	46. Syndrome de Stickler.....	196
19. Syndrome de Cowden.....	163	47. Syndrome de Townes Brocks.....	197
20. Syndrome de Crouzon.....	164	48. Syndrome de Treacher Collins ou Franceschetti.....	198
21. Syndrome de Fraser.....	165	49. Syndrome de Turner.....	199
22. Syndrome de Freeman Sheldon.....	166	50. Syndrome de Waardenburg de type 1.....	201
23. Syndrome de Goldenhar (ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale).....	167	51. Syndrome de Walker Warburg.....	202
24. Syndrome de Greig (céphalo-polysyndactylie).....	168	52. Syndrome de Weaver (variante de syndrome de Sotos).....	203
25. Syndrome de Hadju-Cheney.....	169	53. Syndrome de Williams Beuren.....	204
26. Syndrome de Hallermann Streiff.....	170	54. Syndrome de Zellweger.....	205
27. Syndrome de Hanhart.....	171	55. Syndrome Opitz GBBB.....	206
28. Syndrome de Hurler.....	172	56. Syndrome Oro-Facio-Digital de type I.....	207
		57. Syndrome Tricho Rhino Phalangien.....	209
		58. Trisomie 13.....	210
		59. Trisomie 18.....	211
		60. Trisomie 21.....	212
		61. Trisomie 8 en mosaïque.....	214

Annexes 215

Syndromes génétiques cités par ordre de fréquence..... 217

Consultation prénatale de conseil génétique..... 219

Références bibliographiques conseillées 223

Dysmorphologie de l'enfant..... 223
Génétique médicale..... 223
Cytogénétique..... 224

Prise en charge du patient atteint
de maladie génétique..... 224