Le syndrome de Fraser : à propos d'un cas observé au Centre Hospitalier Universitaire Régional de Ouahigouya (Burkina Faso)

Ad Bafa Ibrahim OUATTARA[1,2*], Nogognan Ignace LENGANE[1,3], Amadou OUATTARA[1,4], Milckisedek Judicaël Marouruana SOME[1,5], Hamidou SAVADOGO [1,2], Alain Saga OUERMI[1,2], Moustapha SEREME [6,7]

Résumé

Le syndrome de Fraser est un syndrome polymalformatif rare, transmis sur le mode autosomique récessif. Nous rapportons l'observation d'un cas dans un centre hospitalier universitaire régional dans un pays à ressources limitées. On retrouvait une entité polymalformative faciale (cryptophtalmie bilatérale, ankyloblépharon, élargissement de la base du nez), respiratoire (angiome sous glottique) et génitale avec une ectopie testiculaire droite. La prise en charge était pluridisciplinaire et l'évolution a été marquée par le décès à domicile. Cette pathologie nous interpelle sur la nécessité du diagnostic anténatal et du suivi de la grossesse.

Mots clés : syndrome de Fraser, nouveau-né, Ouahigouya

[1] Unité de Formation et de Recherche en Sciences de la Santé (UFR-SS). Université Lédéa Bernard OUEDRAOGO, 01 BP 346 Ouahigouya 01, tél :(+226)25391101, Ouahigouya. Burkina Faso
[2] Service de Pédiatrie, CHU Régional Ouahigouya, 01 BP 36 Ouahigouya 01, tél : (+226) 24550286. Burkina Faso
[3] Service ORL et chirurgie cervico-faciale, CHU Régional Ouahigouya, 01 BP 36 Ouahigouya 01, tél : (+226) 24550286. Burkina Faso
[4] Service d'ophtalmologie, CHU Régional Ouahigouya, 01 BP 36 Ouahigouya 01, tél : (+226) 24550286. Burkina Faso
[5] Service d'imagerie médicale, CHU Régional Ouahigouya, 01 BP 36 Ouahigouya 01, tél : (+226) 24550286. Burkina Faso
[6] Unité de Formation et de Recherche en Sciences de la Santé (UFR-SDS). Université Joseph Ki-ZERBO, 03 BP 7021 Ouagadougou 03, tél : +(226)25307064. Burkina Faso
[7] Unité de Formation et de Recherche en Sciences de la Santé (UFR-SDS). Université Joseph Ki-ZERBO, 03 BP 7021 Ouagadougou 03, tél : +(226)25307064. Burkina Faso
***Auteur correspondant**: Ad Bafa Ibrahim OUATTARA, +22671295102, adbafa1983@hotmail.com, ORCID : https://orcid.org/0009-0002-6985-7179

DOI : https://doi.org/10.64707/revstss.v48i1.1749

Fraser syndrome: a case report from Ouahigouya Regional University Hospital (Burkina Faso)

Abstract

Fraser syndrome is a rare, autosomal recessive polymarformative syndrome. We report the observation of a case in a regional university hospital in a country with limited resources.

There was a polymalformative entity: facial (bilateral cryptophthalmia, ankyloblepharon, widening of the base of the nose), respiratory (subglottic angioma) and genital with right testicular ectopy. Management was multidisciplinary and the patient died at home. This condition highlights the need for antenatal diagnosis and pregnancy monitoring.

Key words: Fraser syndrom, newborn, Ouahigouya

Introduction

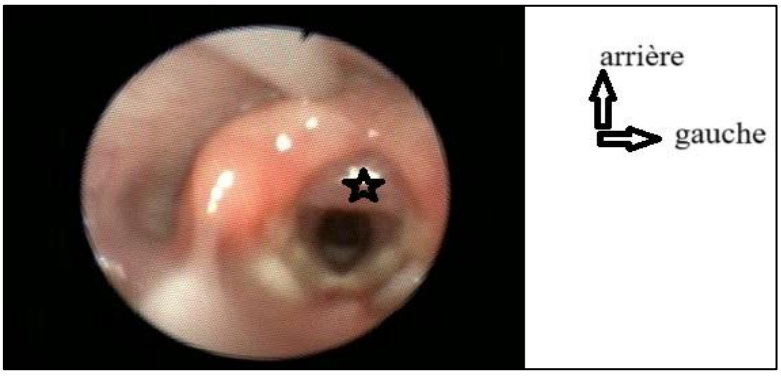
Le syndrome de Fraser est un syndrome polymalformatif rare. Il est transmis sur un mode autosomique récessif avec une présentation clinique polymorphe associant des critères majeurs que sont la cryptophtalmie, la syndactylie et l'anomalie génitale (1, 2). Sa fréquence est d'environ 1 cas pour 495633 naissances en Europe (3). Dans nos contrées où il n'existe pas encore de registre des pathologies congénitales, les fréquences restent méconnues. Ce cas clinique est rapporté afin d'illustrer les manifestations cliniques et paracliniques du syndrome de Fraser, et de souligner l'importance d'un diagnostic anténatal précoce.

Observation

Il s'agissait de SM un nouveau-né de sexe masculin reçu à J8 de vie, référé du centre médical avec antenne chirurgicale de Séguénéga pour syndrome polymalformatif. Il est né à terme par voie basse d'un couple non-consanguin avec un score d'APGAR à 9-10-10 ayant crié immédiatement sans notion de réanimation. La grossesse a été suivie sans anomalie apparente. Aucun examen échographique prénatal ni bilan sérologique TORCH (Toxoplasmose, Rubéole, Cytomégalovirus, Herpès) n'a toutefois été réalisé. A l'examen clinique on notait un stridor congénital et l'examen morphologique retrouvait une cryptophtalmie bilatérale, un ankyloblépharon avec une impossibilité d'écarter les paupières, un élargissement de la base du nez et une absence de testicule droit (figure 1).

Figure 1 : Photographie de SM montrant la malformation faciale : Cryptophtalmie bilatérale, ankyloblépharon et élargissement de la base du nez. (CHU Régional de Ouahigouya)

La palpation transpalpébrale ne révèle aucune structure individualisable sous-jacente. Sur le plan paraclinique, l'échographie ophtalmique a mis en évidence une anophtalmie bilatérale ; l'échographie abdominale a révélé une lithiase biliaire ; la fibroscopie laryngée a montré un angiome sous-glottique, et l'échographie scrotale a permis de diagnostiquer une ectopie testiculaire droite (figure 2). L'échographie cardiaque est revenue normale et le caryotype n'a pu être réalisé. La prise en charge a été pluridisciplinaire associée à une psychothérapie de soutien.



L'évolution a été marquée par le décès à domicile à J11 de vie.

Figure 2 : angiome sous-glottique (*) objectivé à la fibroscopie laryngée de SM. (CHU Régional de Ouahigouya)

Discussion

Le syndrome de Fraser est une maladie rare avec une présentation clinique polymorphe avec des malformations mineures et majeures (1). Elle a été décrite pour la première fois par G. Fraser en 1962 (1). C'est une anomalie génétique autosomique récessive rare (1). Elle est liée à des mutations sur le gène FRAS1 du chromosome 4 (1). Sa fréquence est d'environ 1 cas pour 495633 naissances en Europe avec une prédominance masculine (3). Il existe une notion de consanguinité dans les familles atteintes dans environ un-tiers des cas (1, 3).

Les manifestations cliniques comportent des malformations telles que la cryptophtalmie, la syndactylie, les malformations urogénitales, faciales, laryngées, une agénésie rénale et un retard mental (1). L'atteinte des voies respiratoires est la principale cause de décès périnatal (1, 3). La cryptophtalmie est la malformation la plus caractéristique du syndrome et est retrouvée dans 83 à 93% des cas (1). La fréquence des anomalies laryngées varie des 20 à 83 % dans la littérature. Elles sont à type de sténose sous glottique, de palmure laryngée, et d'atrésie laryngo-trachéale (1). Les anomalies urogénitales sont retrouvées dans 70 à 93% des cas (3). Van Haelts et le groupe de collaboration sur le syndrome de Fraser ont proposé des critères diagnostiques. Les critères majeurs comportent la cryptophtalmie, la syndactylie, les anomalies urogénitales et des voies respiratoires et une cryptophtalmie dans la fratrie. Les critères mineurs sont une malformation congénitale du nez, des oreilles, du larynx, des anomalies squelettiques, une hernie ombilicale, et une agénésie rénale. Le diagnostic repose sur l'association d'au moins deux critères majeurs et un critère mineur ou d'un critère majeur et de quatre critères mineurs (1). Cependant toutes les études ont noté qu'il y avait une variabilité clinique importante et qu'aucun des critères majeurs n'était obligatoire pour le diagnostic (3, 4).

Le diagnostic peut être posé en anténatal à l'échographie par l'association d'une cryptophtalmie et d'une agénésie rénale (1, 3). Le diagnostic anténatal avait abouti à une interruption de la grossesse dans 82% des cas dans l'étude de Barisic (3).

L'objectif du traitement de la cryptophtalmie est d'obtenir la meilleure vision possible avec des paupières fonctionnelles et améliorer l'apparence du sujet. Les techniques chirurgicales sont variables et fonction du type de cryptophtalmie. Le pronostic visuel est

extrêmement réservé. La précocité de la chirurgie serait liée à l'état du globe et de la vision (5, 6, 7, 8).

Sur le plan pronostique, 25 % des cas de syndrome de Fraser aboutissent à une mort fœtale in utero, et un quart des nouveau-nés décèdent au cours de la première année de vie (3).

Conclusion

Le syndrome de Fraser est une entité clinique rare. Le diagnostic anténatal est essentiel et repose sur l'accès à une consultation prénatale incluant la réalisation d'examens échographiques et biologiques. La mise en place d'un registre des malformations congénitales permettrait de mieux étudier les caractéristiques de cette pathologie dans notre contexte.

Conflits d'intérêt

Tous les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt

Contribution des auteurs

OABI : conception, investigation, rédaction de la version originale. LNI : investigation et révision de la version finale. OA : investigation et révision de la version finale. SMJM : investigation et révision de la version finale. SH : investigation et révision de la version finale. OSA : investigation et révision de la version finale. SM : supervision et validation de la version finale

Consentement à publication

Les parents ont donné un consentement verbal et éclairé à la publication des données.

Références Bibliographiques

1. Alvarez-Neri H, Moran VF, De La Torre C, Villamor P, Grub JP. Airway features in Fraser syndrome: Case report and literature review. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2017; 18: 16-18.
2. Hafidi Z, Daoudi R. Anophtalmie bilatérale au cours du syndrome de Fraser : à propos d'un cas. PAMJ. 2013 ; 15.

3. Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E et al. Fraser syndrome: Epidemiological study in a European population. Am J Med Genet Part A. 2013; 161 (5): 1012–1018.
4. Boussion S, Lyonnet S, Van Der Zwaag B, Vogel MJ, Smol T, Mezel A et al. Fraser syndrome without cryptophthalmos: Two cases. Eur J Med Genet. 2020 ; 63(4).
5. Toure A, Diomande IA, Nouraly H, Berete R, Koffi KV, Kodjikian L. Cryptophtalmie bilatérale dans un syndrome de Fraser : à propos d'un cas et revue de la littérature. J Fr Ophtalmol. 2015 ; 38 : 97 – 100.
6. Atipo-Tsiba PW. Syndrome de Faser : à propos d'un cas. RMJ. 2015 ; 72(4) : 29 – 30
7. Beylerian M, Hugo J, Hadjabj E, Beylerian H, Denis D. Syndrome de Fraser : à propos d'un cas. J Fr Ophtalmo. 2018 ; 41(10) : 489-490
8. Meda-Hien G, Djiguimde WP, Sanou J, Sankara P, Ouattara A, Ahnoux-Zabsonre A et al. Syndrome de Fraser : à propos d'un cas à Ouagadougou. Health Sci Dis. 2017 ; 18(3) : 111 – 114.