

Syndrome d'Ellis Van Creveld : A propos d'un cas.

by Jana Publication & Research

Submission date: 29-Jul-2025 12:44PM (UTC+0700)

Submission ID: 2690319141

File name: IJAR-53023.docx (831.09K)

Word count: 1610

Character count: 9719

4 Syndrome d'Ellis Van Creveld : A propos d'un cas.

Résumé :

1 Le syndrome d'Ellis-van Creveld (EvC) est une maladie génétique rare caractérisée par des anomalies squelettiques, ectodermiques et cardiaques. 5 Nous présentons le cas d'une patiente de 13 ans, issue d'un mariage consanguin, présentant un nanisme, une polydactylie, une dysplasie des ongles et une agénésie dentaire. Contrairement à de nombreux cas d'EvC, aucune malformation cardiaque n'a été détectée, soulignant la variabilité phénotypique. La consanguinité parentale est un facteur de risque important. La prise en charge a été multidisciplinaire, incluant des traitements orthopédiques et dentaires, ainsi qu'un conseil génétique. Ce cas met en lumière la présentation clinique de l'EvC et l'importance d'une gestion complète et d'un conseil génétique, particulièrement dans les populations à risque.

13 **Mots clé :** syndrome d'Ellis-van Creveld ; Dysplasie chondroectodermique

1 Introduction :

Le syndrome d'Ellis-van Creveld (EvC) est une maladie autosomique récessive rare caractérisée par une combinaison d'anomalies squelettiques, ectodermiques et cardiaques. Le syndrome se manifeste principalement par une série de caractéristiques : chondrodysplasie, polydactylie, dysplasie ectodermique et cardiopathies congénitales. Sa prévalence est nettement plus élevée dans la communauté amish, avec une incidence estimée à 1 naissance sur 5 000, contre 1 sur 1 000 000 dans les populations non amish [1]. Nous présentons ici une analyse clinique d'un enfant de sexe féminin présentant de nombreuses caractéristiques spécifiques du syndrome EvC

Observation clinique du cas :

Notre patiente S.M âgée de 13ans a été référée en consultation d'endocrinopédiatrie pour retard staturopondéral important associé à une dysmorphie. 8 Elle est issue d'un mariage consanguin de 1er degré, le père, âgé de 44 ans, et la mère âgée de 37 ans, sont tous deux en bonne santé. ayant un développement psychomoteur normal.

Sur le plan clinique :

- L'enfant présentait un bon état général. Le développement intellectuel était dans les limites normales. Sur le plan morphologique, on relevait :
- Un nanisme dysharmonieux avec une taille à -4DS, un poids à la moyenne.
- Un Genu Valgum en bilatéral, Les ongles étaient dystrophiques, friables, très hypoplasiques et fins. (figure 1)
- Une hexadactylie des deux mains avec dysplasie des ongles au niveau des mains. (Figure 2)
- Une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires. (Figure 3)

-L'auscultation cardiaque n'a pas relevé de souffle cardiaque ni de bruit surajouté. ³ Le reste de l'examen somatique était sans particularités.

Sur le plan paraclinique :

-Radiographies du squelette ont objectivé une hexadactylie post axiale des 2 mains ainsi qu'un Genu Valgum en bilatéral. (Figure 4, figure 5)

-Echographie cardiaque : n'a pas révélé d'anomalies cardiaques chez notre patiente.

¹ -La confirmation par analyse génétique n'a pas pu malheureusement être réalisé.

² La prise en charge : a consisté en un traitement orthopédique par Ostéotomie de varisation ainsi qu'une correction des anomalies dentaires.

Un conseil génétique a été proposé à la famille.

Discussion :

¹ Le syndrome d'Ellis-van Creveld (EVC) est une maladie génétique autosomique récessive rare, caractérisée par une tétrade de signes ¹² cliniques majeurs : nanisme disproportionné, polydactylie post-axiale des mains, dysplasie ectodermique (affectant les cheveux, les ongles et les dents) et malformations cardiaques congénitales ². Notre cas clinique, une patiente de 13 ans, présente plusieurs de ces caractéristiques cardinales, ce qui renforce le diagnostic clinique d'EVC, malgré l'absence de confirmation génétique. Cette observation est particulièrement pertinente compte tenu de la consanguinité parentale au premier degré, ¹¹ un facteur de risque bien établi pour les maladies autosomiques récessives telles que l'EVC ³.

Manifestations squelettiques

La patiente présente un Genu Valgum bilatéral et une hexadactylie des deux mains. Ces observations sont en accord avec les manifestations squelettiques typiques de l'EVC. Le nanisme disproportionné est une caractéristique constante du syndrome, résultant d'une chondrodysplasie affectant principalement les membres ⁴. La polydactylie post-axiale, c'est-à-dire la présence d'un doigt ou d'un orteil supplémentaire du côté ulnaire ou fibulaire, est également un signe distinctif de l'EVC, présente chez la quasi-totalité des patients ⁵. Le Genu Valgum, bien que moins fréquemment cité comme une caractéristique cardinale, est une déformation squelettique qui peut être associée à la chondrodysplasie et aux anomalies de croissance osseuse observées dans l'EVC. Mitchell et Waddell (1958) ont décrit des cas avec des déformations similaires, soulignant la variabilité des atteintes squelettiques ⁶.

Manifestations ectodermiques

Les anomalies ectodermiques chez notre patiente incluent des ongles dystrophiques, friables, hypoplasiques et fins, ainsi qu'une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires. Ces signes sont des manifestations classiques de la dysplasie ectodermique associée à l'EVC. La dysplasie des ongles est une caractéristique fréquente, allant de

l'hypoplasie à l'aplasie [7]. Les anomalies dentaires, telles que l'agénésie (absence de dents), l'hypodontie (nombre réduit de dents), les dents néonatales ou une morphologie anormale, sont également très courantes dans l'EVC et contribuent au tableau clinique [8]. L'article de Shawky et al. (2010) met en évidence des manifestations orales similaires, notamment l'absence de pli mucobuccal et des anomalies dentaires, renforçant la pertinence de ces observations [2].

Manifestations cardiaques

L'auscultation cardiaque de notre patiente n'a pas révélé de souffle cardiaque ni de bruit surajouté, et l'échographie cardiaque n'a pas montré d'anomalies. Il est important de noter que les malformations cardiaques congénitales sont présentes chez plus de la moitié des patients atteints d'EVC, les plus fréquentes étant l'atrium commun (oreillette unique) et les défauts du septum interauriculaire ou interventriculaire [9]. L'absence de cardiopathie chez notre patiente, bien que moins fréquente, n'exclut pas le diagnostic d'EVC, car la pénétrance des manifestations cliniques peut varier. Certains cas d'EVC ne présentent pas de malformations cardiaques, ce qui souligne la variabilité phénotypique du syndrome [10].

Aspects génétiques et diagnostic différentiel

Le syndrome d'EVC est causé par des mutations dans les gènes EVC et EVC2, situés sur le chromosome 4p16. Ces gènes codent pour des protéines impliquées dans la fonction des cils primaires, classant l'EVC parmi les ciliopathies [11]. L'impossibilité de réaliser une analyse génétique pour confirmer le diagnostic chez notre patiente est une limitation, mais le tableau clinique complet et la consanguinité des parents sont des arguments solides en faveur du diagnostic clinique. Le diagnostic différentiel de l'EVC inclut d'autres chondrodysplasies et syndromes présentant des caractéristiques similaires, tels que la dysplasie thoracique asphyxiante (syndrome de Jeune), le syndrome de McKusick-Kaufman et la dysostose acrofaciale de Weyers [12]. La combinaison spécifique des anomalies squelettiques, ectodermiques et l'absence de certaines caractéristiques d'autres syndromes (comme l'hydrométopoulos dans le syndrome de McKusick-Kaufman) aident à distinguer l'EVC.

Prise en charge et pronostic

La prise en charge de notre patiente a consisté en un traitement orthopédique par ostéotomie de varisation et une correction des anomalies dentaires. Le traitement de l'EVC est principalement symptomatique et multidisciplinaire, impliquant des orthopédistes pour les déformations squelettiques, des dentistes pour les anomalies dentaires, et des cardiologues pour les malformations cardiaques [13]. Le pronostic de l'EVC est variable et dépend largement de la sévérité des malformations cardiaques et respiratoires. Les patients sans atteinte cardiaque sévère ont généralement un meilleur pronostic à long terme [14]. Un conseil génétique a été proposé à la famille, ce qui est essentiel pour informer les parents sur le mode de transmission de la maladie et le risque de récurrence pour les grossesses futures.

Conclusion :

Ce cas clinique illustre la présentation typique du syndrome d'Ellis-van Creveld chez une adolescente, avec des manifestations squelettiques et ectodermiques classiques. L'absence de malformation cardiaque souligne la variabilité phénotypique de cette maladie rare. La gestion multidisciplinaire est cruciale pour améliorer la qualité de vie des patients atteints d'EVC. Ce rapport de cas contribue à la littérature sur l'EVC, en particulier dans les populations où la consanguinité est un facteur de risque important.

Bibliographie :

- [1] Kunte, N. B., & Navale, R. A. (2022). Ellis-Van Creveld syndrome: a case report. *International Journal of Contemporary Pediatrics*, 9(9), 860–862
- [2] Shawky RM, Sadik DI, Seifeldin NS. Ellis–van Creveld syndrome with facial dysmorphic features in an Egyptian child. *Egypt J Med Hum Genet*. 2010;11(2):181–5.
- [3] Kunte S, Navale S. Ellis-van Creveld syndrome: A rare case report. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2022;26(1):145-148.
- [4] Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2007; 2:27.
- [5] Digilio MC, Marino B, Ammirati A, Borzaga U, Giannotti A, Dallapiccola B. Cardiac malformations in patients with oral–facial–skeletal syndromes: clinical similarities and differences. *Am J Med Genet A*. 2005;134(3):263-9.
- [6] Mitchell FN, Waddell WW Jr. Ellis-Van Creveld Syndrome: Report of Two Cases in Siblings. *Acta Paediatr*. 1958;47(2):142-51.
- [7] Sirmali R, Yildirim S, Aydin M, Aydin S. Ellis-van Creveld syndrome: A case report. *J Clin Pediatr Dent*. 2008;32(4):339-42.
- [8] Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RC. *Syndromes of the Head and Neck*. 4th ed. Oxford University Press; 2001.
- [9] Taybi H, Lachman RS. *Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias*. 4th ed. Mosby; 1996.
- [10] Spranger J, Benirschke K, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, et al. international classification of osteochondrodysplasias. *Eur J Pediatr*. 1992;151(6):407-15.
- [11] Ruiz-Perez VL, Ide SE, Strom TM, Lorenz B, Wilson D, Woods K, et al. Mutations in a new gene encoding a protein with ankyrin repeats and a transmembrane domain in Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrofacial dysostosis. *Nat Genet*. 2000;24(3):303-6.
- [12] Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). McKusick-Kaufman Syndrome; MIM #236700. Johns Hopkins University; 2023. Available from: <https://www.omim.org/entry/236700>

[13] Polat M, Aksoy B, Aksoy S, Gokalp H. Ellis-van Creveld syndrome: A case report. Turk J Pediatr. 2008;50(3):291-3.

[14] Van Creveld S, Ellis RWB. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis: report of three cases. Arch Dis Child. 1940; 15:65-84.



Figure 1 : Genu Valgum en bilatéral chez notre patiente



Figure 2 : Une hexadactylie des deux mains avec dysplasie des ongles



Figure 3 : Une agénésie dentaire avec adontie des incisives mandibulaires

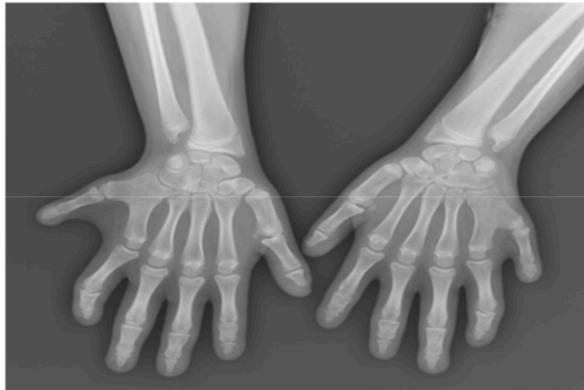


Figure 4 : Radiographies des mains objectivant polydactylie post axiale.



Figure 5 : Radiographie des Membres inférieurs objectivant Genu Valgum en bilatéral

Syndrome d'Ellis Van Creveld : A propos d'un cas.

ORIGINALITY REPORT

18%

SIMILARITY INDEX

17%

INTERNET SOURCES

6%

PUBLICATIONS

0%

STUDENT PAPERS

PRIMARY SOURCES

1	www.researchgate.net Internet Source	4%
2	archive.org Internet Source	3%
3	www.smdermato.org Internet Source	2%
4	tropical-cardiology.com Internet Source	1%
5	worldwidescience.org Internet Source	1%
6	www.scribd.com Internet Source	1%
7	www.cjnews.com Internet Source	1%
8	journals.openedition.org Internet Source	1%
9	www.lapresse.ca Internet Source	1%
10	www.sfip-radiopediatrie.org Internet Source	1%
11	ici.radio-canada.ca Internet Source	1%
12	tel.archives-ouvertes.fr Internet Source	1%

13

qdoc.tips
Internet Source

1%

14

K. Zerouati, A. Ayyad, S. Messaoudi, R. Amrani.
"Épidermolyse bulleuse néonatale: souffrance
familiale à propos d'un cas au service de
néonatalogie au CHU Mohamed VI Oujda",
Journal de Pédiatrie et de Puériculture, 2022
Publication

<1%

Exclude quotes On

Exclude matches Off

Exclude bibliography On