

LA MALADIE D'APERT

A PROPOS D'UNE OBSERVATION

OREGA M*, MIGAN Y*, OULAI S.M*, ANDOH J*

RESUME

Les auteurs rapportent une observation de maladie d'Apert et font une mise au point sur les craniosténoses dont elle fait partie.

La pathogénie est mal connue. La prédominance masculine est retrouvée dans toutes les statistiques. La maladie d'Apert est la plus fréquente des acrocéphalo-syndactylies. La clinique est marquée par la dysmorphie cranio-faciale. Les manifestations ophtalmologiques et neurologiques sont parfois graves.

L'hypertension intracrânienne domine les risques évolutifs. Les indications thérapeutiques dépendent de l'âge du patient.

Mots-clés : Craniosténoses, maladie d'Apert, nourrisson.

I - INTRODUCTION

La maladie ou syndrome d'Apert est une acrocéphalosyndactylie qui associe une craniosténose et une syndactylie des quatre membres. Elle fait donc partie du grand groupe des craniosténoses qui sont des affections dues à la fusion osseuse prématurée des sutures crâniennes. Ce sont des anomalies primitives de la croissance du crâne dont la pathogénie est imparfaitement connue.

A l'occasion du premier cas de notre service et au vu de la littérature, nous rappelons les différents types de craniosténoses, leurs aspects évolutifs et thérapeutiques.

II - OBSERVATION

Histoire de la maladie

Le nouveau-né de mère DJE LOU... est arrivé au monde le 8 novembre 1989. L'accouchement a lieu par césarienne pour gros fœtus. La grossesse s'est déroulée normalement jusqu'à son terme. Le père 51 ans et la mère 30 ans environ sont de condition socio-économique très faible.

* Service de Pédiatrie CHU de Treichville - BP V3 Abidjan - Côte d'Ivoire.

Le poids de naissance est de 4480 g la taille 52 cm, l'Apgar 3 à la première minute, 5 à la 5e minute et 8 à la 10e minute, le périmètre crânien 37 cm, le sexe masculin.

L'examen révèle une cyanose des extrémités, un ptosis, un hypertelorisme, une syndactylie des 4 membres. Le crâne est aplati, élargi. Le front est large et haut, bombant dans la moitié supérieure surplombant la face. Les coronales sont synostosées. Le palais est ogival. On note un bourgeon dentaire.

Le diagnostic de craniosténose étant fortement suspecté, un certain nombre d'examen ont été demandés dans le cadre de l'exploration de ce tableau, mais n'ont pu être faits faute de moyens financiers des parents. Les examens demandés sont :

- radiographie du crâne : face et profil,
- radiographie des mains et des pieds : face et profil,
- numération-formule sanguine,
- caryotype,
- échographie transfontanelle.

Evolution

Le nouveau-né DJE LOU ... a présenté à J2 une dyspnée de type inspiratoire avec obstruction nasale. On note une difficulté à passer la sonde nasale. Une antibiothérapie a été instituée associée à une corticothérapie de courte durée et une oxygénothérapie. Un examen ORL en vue d'éliminer une imperforation des choanes n'a pu être fait.

A J6, compte tenu des problèmes financiers, le père décide de partir avec son fils du service. Le décès survient une semaine après soit à J13.

Il faut noter que la mère a présenté une suppuration pariétale dans les suites de couches et que le nouveau-né était constamment avec elle de J6 à J13.

III - REVUE DE LA LITTERATURE

Le terme de craniosténose a été utilisé pour la première fois par VIRCHOW en 1851 pour désigner "les malfor-

mations du crâne dans lesquelles la synostose prématurée de deux ou plusieurs os de la voûte produit l'hypertension intracrânienne (HIC) et d'autres symptômes". Les déformations du crâne en relation avec une fermeture prématurée des sutures sont connues depuis l'Antiquité.

A - Etiopathogénie

1 - Pathogénie

Le développement du crâne et du cerveau sont étroitement liés et leur vitesse d'expansion est très rapide au cours des premières années.

Le volume du cerveau double en six mois et triple en deux ans. Le cerveau atteint à trois ans 88 % de son poids définitif. La boîte crânienne doit pouvoir suivre le même rythme de croissance.

La pathogénie est imparfaitement connue. Le crâne est formé d'os de membrane dont l'ossification se fait du centre vers la périphérie. Les sutures et les fontanelles sont les derniers refuges du tissu fibreux avant l'ossification totale du crâne.

De nombreuses théories ont été formulées pour expliquer cette synostose. Mais aucune n'explique totalement les anomalies notées.

2 - Facteurs étiologiques

La prévalence est d'environ 1 % dans la population générale (1).

Un facteur familial est parfois retrouvé, ascendant ou collatéral (1).

La prédominance masculine se retrouve dans toutes les statistiques, trois garçons pour une fille en moyenne dans la scaphocéphalie (1).

L'association craniosténoses et rachitisme vitamino-résistant nécessite une mention spéciale (1).

On a décrit des craniosténoses associées à des affections métaboliques congénitales ou acquises :

- craniosténose au cours d'une microsphérocytose,
- craniosténoses dans certaines affections héréditaires du système ostéo-cartilagineux (3).

Dans la maladie d'Apert, type le plus fréquent des acrocéphalosyndactylies, il existe une augmentation significative de l'âge moyen paternel : 37 ans (3). La transmission se fait sur le mode autosomique dominant, mais les formes sporadiques sont fréquentes.

B - Clinique

1 - La dysmorphie-craniofaciale : principaux types de craniosténoses

Des classifications très diverses ont été proposées, basées sur l'aspect morphologique, les constatations anatomiques ou l'étiopathogénie. Deux sutures crâniennes sont importantes à considérer :

- la suture coronale s'étend transversalement d'une à l'autre fontanelle antéro-latérale ou sphénoïdienne,
- la suture sagittale s'étend de la glabelle à la fontanelle postérieure. Entre la glabelle et l'angle antérieur de la fontanelle antérieure, la suture sagittale prend le nom de suture métopique.

La fermeture des sutures crâniennes s'effectue après l'âge de 30 ans, sauf en ce qui concerne la métopique dont la fermeture est plus précoce.

La classification des craniosténoses selon les atteintes des sutures de la voûte du crâne est pratique, car ces sutures sont faciles à voir sur les radiographies.

Scaphocéphalie

Le crâne scaphocéphale est globalement allongé et rétréci dans la région pariétale. Il réalise l'aspect de carène renversé ou cimier de casque ou barque renversée. La suture sagittale est synostosée.

Brachycéphalie

Le crâne brachycéphale, est aplati, élargi et ascensionné (turricéphalie). Il réalise l'aspect de crâne large et trapu. La suture coronale est synostosée

Oxycéphalie

Le crâne oxycéphale est pointu. Les sutures coronales et sagittales sont synostosées.

Plagiocéphalie

Le crâne plagiocéphale réalise un crâne asymétrique. La coronale homolatérale est synostosée.

Trigonocéphalie

Le crâne est en forme de navire avec fermeture précoce in utero de la suture métopique qui est proéminente et aplatissement des régions fronto-temporales.

Maladie de CROUZON

Elle associe une faciosténose à une craniosténose de type

variable, le plus souvent brachycéphalie ou scaphocéphalie.

Maladie d'Apert

Acrocéphalosyndactylie, elle associe faciosténose et craniosténose : il s'agit d'une brachycéphalie sévère et particulière par la persistance anormale d'une suture métopique gigantesque qui agrandit la fontanelle bregmatique pendant les premiers mois de la vie. La faciosténose est aussi sévère. Le ptôsis est fréquent. Les syndactylies des quatre membres achèvent de caractériser ce syndrome. Tous les éléments de cette dysmorphie sont présents dès la naissance.

La maladie d'Apert représente le type le plus fréquent des acrocéphalosyndactylies qui comportent six variétés d'après MAC KUSICK (3). La fréquence de cette affection est relativement rare : 9 cas sur 339 craniosténoses pour l'ensemble des séries françaises soit 2,65 % des cas (3).

2 - Les signes ophtalmiques

Les manifestations oculaires sont très fréquentes et complexes. Elles constituent souvent l'élément déterminant de l'indication opératoire.

- * L'exophtalmie est le signe le plus constant. Elle est due à la réduction de la capacité orbitaire par inclinaison du plafond de l'orbite en bas et en arrière,
- * L'hypertélorisme, plus rare, s'observe dans les dysmorphies craniofaciales de type Maladie de CROUZON,
- * Les paralysies oculo-motrices (III, IV, VI), sont exceptionnelles,
- * Plus importantes sont les atteintes du nerf optique :
 - . œdème papillaire parfois seul indice d'une hypertension intracrânienne latente. C'est une indication opératoire absolue,
 - . L'atrophie optique d'apparence primitive est la plus fréquente et la plus redoutée des conséquences de la craniosténose.

C'est dire l'importance de la surveillance ophtalmologique bi-annuelle, jusqu'à la fin de l'adolescence, même dans les formes apparemment bénignes.

3 - Les signes neurologiques

La souffrance cérébrale est inconstante et souvent latente. Elle se traduira par des signes d'hypertension intracrânienne : céphalées, vomissements, obnubilation.

Chez le nourrisson, une tension permanente de la fonta-

nelle peut être le premier signe d'alerte souvent négligé en l'absence de modifications morphologiques.

Les crises comitiales sont rares (3). Un retard mental est fréquemment observé (2).

C - Radiologie

C'est la radiographie du crâne qui va confirmer le diagnostic de craniosténose et parfois même permettre sa découverte fortuite. Trois ordres d'altérations peuvent être notés :

- . le symptôme primordial est la disparition des sutures qui perdent leur aspect dentelé pour ensuite s'évanouir,
- . les modifications morphologiques de la voûte et de la base du crâne qui varient considérablement selon le type de craniosténose,
- . les impressions cérébriformes de la calotte crânienne, la scintigraphie n'apporte pas d'élément majeur au bilan radiologique. Il est par contre utile de réaliser une scannographie afin de juger du volume des ventricules et avant de prendre une décision opératoire (1).

D - Risques évolutifs

L'hypertension intracrânienne constitue le grand risque évolutif des synostoses crâniennes prématurées.

1 - L'hypertension intracrânienne (HIC)

Sa fréquence est plus grande que ne le laisseraient supposer les données cliniques, radiologiques et ophtalmologiques (2).

Il s'agit d'une HIC chronique qui évolue à bas bruit et amène de façon insidieuse à la cécité et à la débilité mentale.

2 - Les troubles visuels

La baisse de l'acuité visuelle est liée aux altérations du fond d'œil. Ces baisses de l'acuité visuelle sont aussi insidieuses que l'hypertension intracrânienne (2).

Les oxycéphalies sont les plus grandes pourvoyeuses d'atrophie optique parmi les craniosténoses (2).

L'hypertélorisme peut lorsqu'il est important retentir sur l'acuité visuelle en supprimant la vision binoculaire.

Des strabismes non paralytiques sont communs dans nombre de craniosténoses.

3 - Les troubles neuropsychologiques

Le retard mental est fréquemment observé dans les cranio-

sténoses évoluées, particulièrement celles qui réduisent le plus le volume crânien : brachycéphalies (2).

La compression cérébrale lors de la croissance est le facteur essentiel, et probablement plus encore la compression des lobes frontaux de l'encéphale.

E - Indications thérapeutiques

Le traitement des craniosténoses est chirurgical. De multiples techniques ont été proposées : résection simple des sutures synostosées, crâniectomie élargie, morcellement de la voûte crânienne (3).

Les indications dépendent de l'âge de découverte de la

malformation, des risques fonctionnels neuro-ophtalmologiques et des troubles neurologiques :

- * avant l'âge de 3 ans : intervention prophylactique des troubles neuro-sensoriels dans les craniosténoses à risque (oxycéphalie, acrobrachicéphalie, syndrome d'Apert, maladie de Crouzon) et des troubles morphologiques (scaphocéphalie, trigonocéphalie, plagiocéphalie)
- * après 3 ans : intervention curative dès l'apparition des signes d'HIC ou de troubles ophtalmologiques.

L'intervention sera contre-indiquée s'il existe d'autres malformations graves surtout encéphaliques ou un retard mental important.

BIBLIOGRAPHIE

- 1 - GUIBAUP P, DAVID L
Maladie métaboliques et génétiques - pathologie osseuse.
SIMEP, 1984 (DAVID M, FLORET D, eds, Pédiatrie ; vol. 4).
- 2 - RENIER D et coll.
Traitement actuel ces craniosténoses.
Méd. Inf. 1981, 88, (3) : 317-343.
- 3 - BERNARD R., PINSARD N., CHOUX M., LIVET M.O.
Craniosténoses.
Encycl. Méd. Chir., Paris, Pédiatrie, 11 - 1979, 4096 1310.