

Mastocytes, Fascia et Tissus conjonctifs

EEC syndrome: A propos d'un cas

1^{er} Auteur : Amel, CHABBOUH, Résidente, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Autres auteurs, équipe:

- Ines, CHABCHOUB, Assistante, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Karama, SBOUI, Résidente, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Soumaya, GARA, Assistante, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Nouredine, LITAIEM, Professeur agrégé, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Meriem, JONES, Professeur agrégé, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
- Faten, ZEGLAOUI, Professeur, Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction

L'EEC syndrome (Ectrodactylie - Ectodermal dysplasia - Clefting syndrome) est une maladie génétique rare, autosomique dominante, caractérisée par son polymorphisme clinique. Dans l'EEC syndrome, la variabilité d'expression au sein d'une même famille est habituelle. Il associe une malformation spécifique de type « pince de homard » palmo-plantaire à une fente labio-palatine, une dysplasie ectodermique cutanée et oculaire, une atteinte des phanères sévère. Nous rapportons le cas d'un nourrisson présentant un EEC syndrome dans sa forme complète.

Observation

Il s'agissait d'un nourrisson de 13mois, de sexe féminin, issue d'un mariage non consanguin, ayant 2 sœurs en bonne santé apparente, aux antécédents de fente labiale-palatine opérée et amenée par ses parents pour des cheveux fins et clairs. L'examen dermatologique retrouvait une peau sèche, une ectrodactylie des mains et des pieds leur conférant un aspect en pince de homard; des cheveux fins, blancs et clairsemés; ainsi qu'une raréfaction des cils. Les ongles étaient sains (fig1-3). Le diagnostic d'EEC était retenu devant les données cliniques; et de multiples explorations ont été demandées. Le caryotype, l'échographie cardiaque, l'échographie rénale ainsi que l'échographie transfontanellaire étaient sans anomalies.



Fig1



Fig2



Fig3

Conclusion

L'EEC syndrome est une maladie génétique rare caractérisée par des anomalies variables du développement du sillon médian des extrémités (ectrodactylie), une fente labiale avec ou sans fente palatine, et des anomalies dans diverses structures ectodermiques comme la peau (hypopigmentation, peau sèche, hyperkératose, atrophie cutanée), les cheveux (cheveux et sourcils fins et épars), les dents (petites, absentes ou dysplasiques), les ongles (dystrophie) et les glandes exocrines (réduction/absence de glandes sudoripares, sébacées, salivaires). D'autres anomalies peuvent être associées, bien que plus rares, comme un retard psychomoteur, des anomalies oculaires, urogénitales ou auditives. Sa transmission est autosomique dominante. Le gène causal a été identifié au locus 3q28, il s'agit du gène TP63 codant pour un facteur de transcription de la famille p 53. Moins de 200 cas ont été rapportés dans la littérature dont moins de 100 cas étant des formes complètes. La prise en charge est pluridisciplinaire : chirurgicale, odontologique, dermatologique, ORL et orthophonique.