

SYNDROME D'ELLIS VAN CREVELD : UNE HISTOIRE FAMILIALE

M.MEDJROUBI et al
SERVICE DE PEDIATRIE B CHU CONSTANTINE

INTRODUCTION

Le syndrome d'Ellis Van Creveld (EVC) associe cliniquement un nanisme dysharmonieux atteignant surtout les jambes et les avant-bras, une hexadactylie, des anomalies des ongles et des dents et une cardiopathie congénitale de type canal atrio-ventriculaire avec oreillette unique.

PATIENTS ET METHODE

Nous rapportons 2 cas d'une même famille hospitalisés dans notre Service de Pédiatrie B CHU Constantine pour cardiopathie congénitale et syndrome polymaformatif.

RESULTATS

OBSERVATION N°1

S. Ramzi, de sexe masculin, âgé de 48 mois, originaire et demeurant à Collo Wilaya de Skikda, présente un SD poly malformatif avec nanisme dysharmonieux et hexadactylie au niveau des doigts et des orteils, une dystrophie des ongles des pieds et des mains. Une oreillette unique sur CAV partiel. Le développement psychomoteur est jugé normal, on note une consanguinité des parents.



OBSERVATION N°2

Il s'agit de sa sœur S. Hanine, âgée de 14 mois, qui présente le même SD d' EVC avec une cardiopathie congénitale type CAV intermédiaire et oreillette unique. Les deux enfants ont subi une intervention chirurgicale : septation inter atriale par un patch et fermeture de la CIV, plastie de la fente mitrale. L'évolution à long terme est satisfaisante.

COMMENTAIRES

Le SD d'EVC a été décrit pour la 1ère fois en 1940 par Richard Ellis et Van Creveld caractérisé par un retard de croissance (petite taille), une polydactylie bilatérale, des côtes courtes, un thorax étroit, une hypoplasie des ongles et des anomalies ectodermiques avec genou valgum. L'incidence est d'environ 1 sur 60000 naissances, 150 cas rapportés dans le monde ; l'affection atteint les deux sexes, mutation du gène EVC du chromosome 4P16. La maladie se transmet selon un mode autosomique récessif donc plus fréquente en cas de consanguinité des parents, elle se manifeste lorsque le fœtus porte les deux gènes. Les anomalies cardiaques se voient dans 50 à 60% des cas, la plus fréquente : oreillette unique associée ou non à un CAV, CIV ou CIA. L'intelligence est le plus souvent normale. Le DG différentiel se fait avec le SD de Jeune, l'Achondroplasie, le SD de Weyers. La prise en charge est multidisciplinaire qui associe : cardiopédiatre, chirurgien cardiovasculaire, orthopédiste, dentiste.

CONCLUSION

Le SD d'EVC est rare, la symptomatologie révélatrice n'est pas spécifique, le pronostic est favorable si le DG et la réparation chirurgicale sont fait précocement.

BIBLIOGRAPHIE

Chakraborty PP et al. A rare variant of Ellis Van Creveld Syndrome Singapore Med J 2007; 48 (7) : 684-686
Ohashi et al. A severe form of Ellis Van Creveld syndrome caused by novel mutations in EVC2. Human Genome Variation (2019) 6: 40 <https://doi.org/10.1038/S41439-019-0071-9>