

Case report

Dysplasie cléidocrânienne révélée par un retard statural



Cleidocranial dysplasia revealed by growth retardation

Ilham Bouizammarne^{1,&}, Sana Rafi¹, Ghiizlane El Meghari¹, Nawal El Ansari¹

¹Service d'Endocrinologie Diabétologie et Maladies Métaboliques, CHU Mohamed VI, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Cadi Ayyad, Marrakech, Morocco

[&]Auteur correspondant: Ilham Bouizammarne, Service d'Endocrinologie Diabétologie et Maladies Métaboliques, CHU Mohamed VI, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Cadi Ayyad, Marrakech, Morocco

Received: 23 Dec 2019 - Accepted: 04 Feb 2020 - Published: 19 Feb 2020

Domain: Pediatric endocrinology

Mots clés: Dysplasie cléidocrânienne, retard statural, anomalies dentaires

Résumé

La dysplasie cléidocrânienne (DCC) est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante, elle se traduit par des anomalies dentaires et squelettiques touchant les os ayant une ossification membraneuse (clavicules, crâne, face) et à un degré moindre le rachis et le reste du squelette, sa prévalence est sous-estimée car cette maladie est bien tolérée et beaucoup d'individus affectés ne consultent pas, Fréquemment les sujets ont un développement statural quasi normal, Une très légère disproportion est observée chez certains patients dysplasiques, néanmoins, des cas de nanisme ont été décrits. Nous rapportons le cas d'un enfant admis pour exploration d'un retard statural, dont l'aspect physique et les antécédents médicaux ont conduit au diagnostic de dysplasie cléidocrânienne.

Case report | Volume 2, Article 58, 19 Feb 2020 | 10.11604/pamj-cm.2020.2.58.21381

Available online at: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com/content/article/2/58/full>

© Ilham Bouizammarne et al PAMJ - Clinical Medicine (ISSN: 2707-2797). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Abstract

Cleidocranial dysplasia (CCD) is a disease inherited in an autosomal dominant manner. It manifests as dental and skeletal anomalies affecting the bones with membranous ossification (clavicles, skull, face) and, to a lesser degree, the spine and the rest of the skeleton. Its prevalence is underestimated because this disease is well tolerated and many affected individuals do not consult a doctor. In these subjects linear and ponderal growth is usually nearly normal. A very slight disproportion is observed in some patients with dysplasia; nevertheless, some cases of dwarfism have been described. We here report the case of a child with growth retardation admitted to hospital for assessment, whose physical appearance and medical history have led to the diagnosis of cleidocranial dysplasia.

Key words: *Cleidocranial dysplasia, growth retardation, dental anomalies*

Introduction

La dysostose cléido-crânienne est une pathologie osseuse par anomalie de développement de l'os en particulier la clavicule et le crâne, c'est une maladie héréditaire autosomique à caractère dominant avec une forte pénétrance [1,2] et une expressibilité phénotypique variable (La DCC est peu fréquente de l'ordre de 1/1000000 mais non rarissime [3,4]. Elle est congénitale et évolutive. Nous rapportons le cas d'un enfant admis pour exploration d'un retard staturale, chez qui on a découvert ce syndrome.

Patient et observation

Enfant de sexe masculin, âgé de 15 ans, issu d'un mariage consanguin 1e degré, ayant comme antécédent un retard de fermeture des fontanelles, trois fractures au niveau de la jambe, suite des traumatismes minime, des anomalies dentaires avec un bon développement psychomoteur et intellectuel. A l'examen: poids: 42 KG (-1DS), taille= 1m37(-4DS), IMC= 22 kg/m², Proéminences des bosses frontaux, microstomie avec transposition dentaire, prognathisme, avec dents surnuméraire. Stade de Tanner: P3, G2, testicule:6 pml, verge: 5.5cm. Au bilan biologique: Insulin growth factor I (IGF1): normal à 802 ng/ml, TSH: 1,2Uui/ml, T4 :20pmol/l, calcémie à 93mg/ml, albumine à 43mg/l Vitamine D à

29ng/ml, PTH: 29pg/ml. Le déficit en GH a été éliminé devant IGF1 normale, pic de GH à 33,9 Uui/ml à T120 sous stimulation par glucagon betaxolol. Au bilan radiologique: âge osseux à 13 ans et 6 mois pour un chronologique de 15 ans. Radio panoramique dentaire: transposition dentaire, inclusion et rétention des dents permanentes au niveau osseux, dents surnuméraire avec prognathisme, radio de Jambe: consolidation de deux foyers fracturaires au niveau de la diaphyse tibiale (Figure 1, Figure 2, Figure 3). La prise en charge a consisté à la substitution du déficit en Vitamine D, d'adresser le patient pour prise en charge chirurgicale des anomalies dentaires, ainsi une expertise génétique a été demandée.

Discussion

La dysplasie cléidocrânienne (DCC) est une maladie autosomique dominante à pénétrance complète et à grande variabilité d'expression [5]. Elle est causée par une mutation du gène RUNX2 qui joue un rôle important dans le développement des chondrocytes et des ostéoblastes [6]. La mutation de ce gène est responsable d'une diminution de fabrication des ostéoblastes, des protéines osseuses et d'une diminution du taux de phosphatases alcalines. Cela est responsable de plusieurs manifestations cliniques. L'intelligence des enfants atteints est normale, mais ils peuvent avoir un léger retard statural [3,7]. Le faciès est particulier et

triangulaire [8]. Surmonté d'un gros crâne, il est atrophié et étroit en raison d'une hypoplasie du maxillaire, Les anomalies de la face comportent aussi des bosses frontales, un hypertélorisme et une hypoplasie de la région médio faciale avec dépression de la base du nez. Les anomalies dentaires sont quasi pathognomoniques de la DCC [9]. Elles touchent plus la denture permanente que la denture temporaire. Les deux caractéristiques principales de la maladie au niveau dentaire sont, l'inclusion ou la rétention des dents permanentes au niveau osseux et la polyodontie qui résulte de la présence de dents surnuméraires, aussi bien au niveau de la denture temporaire que de la denture permanente. Ces anomalies sont fréquentes et difficiles à traiter (extraction des dents surnuméraires, alignement des dents définitives) [6,3]. La radio panoramique prise pour notre malade montre ces différentes anomalies.

Les anomalies claviculaires sont fréquentes, souvent bilatérales, avec différents degrés de dysplasie donnant un aspect clinique variable, allant d'une simple dépression en regard des clavicules, jusqu'à des épaules tombantes qui peuvent être facilement mises en opposition. L'hypoplasie avec persistance d'un reliquat osseux parasternal [10]. Le retard de croissance [7] dû à une ossification déficiente et retardée des os longs se traduit par une petite taille de l'ordre de 1m33 en moyenne pour les femmes et 1m56 en moyenne pour les hommes (Miest et Coll) [4]. Certains cas de retard statural sévère à (-4DS) ont été décrits mais en réalité il s'agit de retard statural harmonieux qui est secondaire aux atteintes osseuses, toutefois des auteurs comme Prudhon et Burgos ont montré que plus fréquemment les sujets ont un développement statural pondéral quasi normal [11-13]. Ce n'est pas le cas pour notre malade qui présente un retard statural sévère à (-4DS) pour lequel il avait consulté initialement et c'est qu'à la suite de l'interrogatoire et de l'examen clinique et radiologique qu'on n'a découvert ce syndrome. Le diagnostic de la DCC révèle plusieurs anomalies tant au niveau du massif crânio-facial que du squelette entier.

Le pronostic de la maladie n'est pas défavorable. Au contraire avec l'âge, certains signes s'atténuent. L'espérance de vie de ces patients n'est pas affectée. Ces derniers ne présentent aucun retard mental dans la majorité des cas [14].

Conclusion

Le retard statural chez les enfants peut être secondaire aux différentes étiologies parmi eux les anomalies osseuses. La dysplasie cléido-crânienne est une maladie syndromique congénitale peu fréquente. Les formes cliniques de l'affection sont multiples, cette observation souligne le rôle important de l'anamnèse et de l'examen clinique lors de l'exploration de tout retard statural pondérale.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Figures

Figure 1: radio panoramique dentaire qui montre l'inclusion et la rétention des dents permanentes au niveau osseux, dents surnuméraire

Figure 2: radio de poignet indiquant un âge osseux à 13 ans selon l'atlas

Figure 3: fracture au niveau de la diaphyse tibial

Références

1. Chitayat CD, Hodgkinson KA, Azouz EM. Intrafamilial variability in cleidocranial dysplasia: a three generation family. *Am J Med Genet.* 1992 Feb 1;42(3):298-303. **PubMed | Google Scholar**
2. Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA, Lee B, Hecht JT. A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet.* 2001 Nov 15;104(1):1-6. **PubMed | Google Scholar**
3. Mundlos S, Mulliken JB, Abramson DL, Warman ML, Knoll JH, Olsen BR. Genetic mapping of cleidocranial dysplasia and evidence of a microdeletion in one family. *Hum Mol Genet.* 1995 Jan;4(1):71-5. **PubMed | Google Scholar**
4. Teyton L, Mora JJ, Loyau G, Mahoudeau J, L'Hirondel JL, Lebrun *et al.* La dysostose cléido-crânienne: contribution à son étude à propos de deux cas personnels (une forme isolée et une forme familiale). *La Revue de Médecine Interne.* 1984;5(1):76-82. **Google Scholar**
5. Eventov I, Reider-Grosswasser I, Weiss S, Legum C, Schorr S. Cleidocranial dysplasia: a family study. *Clin Radiol.* 1979 May;30(3):323-8. **PubMed | Google Scholar**
6. Pamuk ON, Mundlos S, Cakir N. Cleidocranial dysplasia in a mother and her two children. *Joint Bone Spine.* 2008 Dec;75(6):725-7. **PubMed | Google Scholar**
7. Shen Z, Zou CC, Yang RW, Zhao ZY. Cleidocranial dysplasia: report of 3 cases and literature review. *Clin Pediatr (Phila).* 2009 Mar;48(2):194-8. **PubMed | Google Scholar**
8. Maurel G, Pelletier MM, Esatoglu M. La dysostose cléido-crânienne: à propos d'une observation récente avec traitement chirurgical et prothèses implantées. *Revue française d'odonto-stomatologie.* 1960;61:29-53.
9. Jensen BL. Somatic development in cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet.* 1990 Jan;35(1):69-74. **PubMed | Google Scholar**
10. Bergwitz C, Prochnau A, Mayr B, Kramer FJ, Rittierodt M, Berten HL *et al.* Identification of novel CBFA1/RUNX2 mutations causing cleidocranial dysplasia. *J Inherit Metab Dis.* 2001 Nov;24(6):648-56. **PubMed | Google Scholar**
11. Alderson CGP. Hereditary cleidocranial dysostosis: a case of report. *British Dental Journal.* 1960 February 16; 157-159.
12. Delaire J, Le Diascom H. Les dysostoses cléido-crâniennes: aspects cliniques. *Actualités odonto-stomatologiques.* 1974;104: 413-436.
13. Golan I, Baumert U, Hrala BP, Schaumburger J, Wiech O, Grifka J *et al.* [Symptoms and signs in cleidocranial dysplasia (CCD)]. *Z Orthop Ihre Grenzgeb.* 2003 May-Jun;141(3):336-40. **PubMed | Google Scholar**
14. Canepa G, Mardeaux P. Syndromes dysmorphiques et maladies constitutionnelles du squelette. Editions Piccin, Padoue. 1999; 2: 431-437.

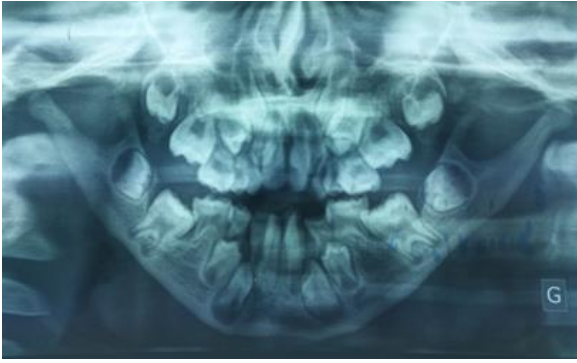


Figure 1: radio panoramique dentaire qui montre l'inclusion et la rétention des dents permanentes au niveau osseux, dents surnuméraire



Figure 2: radio de poignet indiquant un âge osseux à 13 ans selon l'atlas



Figure 3: fracture au niveau de la diaphyse tibiale