

Signes et symptômes du syndrome velo-cardio-facial

Le syndrome velo-cardio-facial (VCFS) est causé par une délétion d'un court segment du bras long du chromosome 22. C'est un des désordres génétiques les plus fréquents chez l'être humain. Ci-dessous vous trouverez une liste des manifestations possibles du VCFS. Aucune de ces anomalies n'est présente dans 100 % des cas, mais elles sont toutes assez fréquentes pour être recherchées.

Crâne, face et cavité buccale

1. Fente palatine ouverte ou sous-muqueuse
2. Rétrognathie (mâchoire inférieure en retrait)
3. Platybasie (base du crâne plate)
4. Asymétrie de la face lors des pleurs chez le nourrisson
5. Asymétrie structurelle de la face
6. Asymétrie fonctionnelle de la face
7. Face allongée (développement vertical excessif de l'os maxillaire)
8. Profil droit
9. Absence congénitale d'une ou plusieurs dents
10. Petites dents
11. Hypoplasie de l'émail (dentition primaire)
12. Faciès hypotonique et flasque
13. Commissures labiales tournées vers le bas
14. Fente labiale (rare)
15. Microcéphalie
16. Petite fosse crânienne postérieure

Yeux

17. Vaisseaux rétiniens tortueux
18. Congestion de la paupière inférieure ("allergic shiners")
19. Strabisme
20. Fissures palpébrales étroites
21. Embryotoxon postérieur
22. Petit disque optique
23. Innervation cornéenne proéminente
24. Cataracte
25. Nodules de l'iris
26. Colobome de l'iris (rare)
27. Colobome de la rétine (rare)
28. Petits yeux
29. Léger hypertélorisme
30. Légère dystopie verticale
31. Congestion de la paupière supérieure

Oreilles

32. Repli excessif de l'hélix
33. Lobules attachés
34. Oreilles protubérantes en coupes
35. Petites oreilles
36. Légère asymétrie des oreilles
37. Otites moyennes fréquentes
38. Légère surdité de conduction
39. Surdité de perception (souvent unilatérale)
40. Sinus, fistules auriculaires (rare)
41. Canal auditif externe étroit

Nez

42. Base du nez proéminente
43. Pointe du nez en forme de bulbe
44. Pointe du nez bifide
45. Ailes du nez pincées, narines étroites
46. Passage nasal étroit

Cœur et vaisseaux thoraciques

47. Communication interventriculaire
48. Communication interauriculaire
49. Atrésie ou sténose pulmonaire
50. Tétralogie de Fallot
51. Dextroposition de l'aorte
52. Truncus arteriosus ou tronc artériel commun
53. Non-fermeture du canal artériel
54. Coarctation distale de l'aorte
55. Coarctation proximale de l'aorte
56. Anomalies de la valve aortique
57. Artères sous-clavières aberrantes
58. Anneau vasculaire
59. Origine anormale des artères carotides
60. Transposition des gros vaisseaux
61. Atrésie tricuspéenne

Vaisseaux

62. Déplacement médial des artères carotides internes
63. Artères carotides tortueuses
64. Anomalies des veines jugulaires
65. Absence de l'artère carotide interne (unilatérale)
66. Absence de l'artère vertébrale (unilatérale)
67. Bifurcation basse des artères carotides communes
68. Artères vertébrales tortueuses
69. Phénomène de Reynaud
70. Veines de petits calibres
71. Anomalies du cercle de Willis

Systèmes nerveux central et périphérique

72. Kystes périvericulaires (surtout au niveau des cornes antérieures)
73. Petit vermis cérébelleux
74. Hypoplasie/dysgénésie cérébelleuse
75. Hyperintensités de la matière blanche
76. Hypotonie généralisée
77. Ataxie cérébelleuse
78. Crises épileptiques
79. Accidents vasculaires cérébraux
80. Spina bifida/myéloméningocèle
81. Léger retard du développement
82. Elargissement de la scissure Sylvienne

Pharynx, larynx et voies respiratoire

83. Obstruction respiratoire dans l'enfance
84. Amygdales palatines absentes ou petites
85. Membrane laryngée (commissure antérieure)
86. Pharynx large
87. Laryngomalacie
88. Hyperplasie aryénoïdienne
89. Hypotonie pharyngée
90. Mouvement asymétrique du pharynx
91. Hypotrophie de la musculature pharyngée
92. Parésie unilatérale d'une corde vocale
93. Hypersensibilité des voies respiratoires
94. Asthme

Reins et tube digestif

95. Reins hypoplasiques/aplasiques
96. Reins polykystiques
97. Hernies inguinales
98. Hernies ombilicales
99. Malrotation du tube digestif
100. Diastase rectale
101. Hernie diaphragmatique
102. Maladie de Hirschprung avec mégacolon (rare)

Membres

103. Mains et pieds de petites tailles
104. Doigts s'affinant à leur extrémité
105. Ongles courts
106. Peau squameuse et rouge sur les mains et les pieds
107. Morphées
108. Contractures
109. Pouce à trois phalanges
110. Polydactylie proximale et distale (rare)
111. Syndactylie des tissus mous

Problèmes durant l'enfance

112. Difficultés lors de l'alimentation, retard de croissance
113. Rejet nasal
114. Reflux gastro-œsophagien
115. Irritabilité
116. Constipation chronique (sans maladie de Hirschprung)

Système génito-urinaire

117. Hypospadias
118. Cryptorchidie
119. Reflux vésico-urétéral

Parole et langage

120. Voix hyper nasale
121. Problème d'articulation ("glottal stops")
122. Trouble du langage (souvent léger retard)
123. Insuffisance vélo-pharyngée (souvent sévère)
124. Voix de fausset
125. Voix rauque

Cognition et apprentissage

126. Troubles des apprentissages (mathématiques, compréhension lors de la lecture)
127. Pensée concrète, difficultés d'abstraction
128. Diminution du QI lors de la période scolaire
129. Intellect à la limite de la norme
130. Parfois léger retard mental
131. Trouble déficit de l'attention / hyperactivité

Autres anomalies

132. Désaturation en oxygène sans apnée
133. Thrombocytopenie, maladie de Bernard-Soulier
134. Arthrite Juvénile Chronique
135. Régulation de la température corporelle perturbée

Psychiatrie / Psychologie

136. Trouble affectif bipolaire
137. Maladie maniaco-dépressive et psychose
138. Trouble de l'humeur non-spécifié à cycles rapides ou ultrarapides
139. Trouble de l'humeur
140. Dépression
141. Hypomanie
142. Trouble schizo-affectif
143. Schizophrénie
144. Impulsivité
145. Emoussement des affects
146. Dysthymie
147. Cyclothymie
148. Inhibition sociale
149. Trouble obsessionnel-compulsif
150. Trouble anxieux généralisé
151. Phobies
152. Réactions de sursaut

Immunologie

153. Fréquentes infections des voies respiratoires hautes
154. Fréquentes infections des voies respiratoires basses (pneumonies, bronchites)
155. Diminution du nombre de lymphocytes T
156. Diminution de l'hormone thymique

Endocrinologie

157. Hypocalcémie
158. Hypoparathyroïdisme
159. Hypothyroïdisme
160. Croissance légèrement insuffisante
161. Absence ou hypoplasie du thymus
162. Petite hypophyse (rare)

Système musculo-squelettique

163. Scoliose
164. Spina bifida occulta
165. Hémivertèbres
166. Vertèbres en papillon
167. Vertèbres fusionnées (habituellement cervicales)
168. Ostéopénie
169. Anomalie de Sprengel, déformation de l'omoplate
170. Pied bot varus équin
171. Hypotrophie de la musculature squelettique
172. Dislocations articulaires
173. Douleurs chroniques dans les jambes
174. Pieds plats
175. Hyperlaxité articulaire
176. Fusion costale
177. Côtes surnuméraires
178. Moelle épinière fixée
179. Syringomyélie

Peau et téguments

180. Chevelure abondante
181. Peau fine (veines facilement visibles)

Séquences secondaires et associations

182. Séquence de Pierre Robin
183. Séquence de DiGeorge
184. Séquence de Potter
185. Association CHARGE
186. Holoprosencéphalie (un cas unique)

Quelques informations complémentaires concernant ce syndrome:

- Prévalence (estimation): 1:2000 personnes
- Incidence à la naissance (estimation): 1:1800 naissances
- Prévalence chez les nourrissons des anomalies cardiaques du cono-troncales: 10-30%
- Prévalence de la fente palatine (sans fente labiale): 8%

Ce document a été traduit de l'anglais par les Docteurs Elena Vinckenbosh et Stephan Eliez. La version originale écrite par Robert Shprintzen Ph.D. est disponible au site www.vcfsef.org.