

SYNDROME DE TREACHER COLLINS

S.N'Hammoucha, O.Bouanani, S.Benazzou, M.Boulaadas
Service de Chirurgie Maxillo-faciale et stomatologie, HSR, Rabat

Introduction:

le syndrome de Treacher Collins (TCS), également connu sous le nom de la dysostose mandibulo-faciale et le syndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein est un trouble de développement cranio-facial avec forte pénétrance et expressivité variable.

L'incidence de TCS est d'environ 1 sur 50 000 naissances vivantes. Généralement il se caractérise par une anomalie de développement symétrique des tissus dérivés de premier et second arcs branchiaux embryonnaires

Observation:

• Il s'agit d'un enfant âgé de 12 ans ,premier d'une fratrie de 3, issu d'un mariage consanguin de premier degré; admis au service de chirurgie maxillo-faciale pour prise en charge chirurgicale

•L'enfant ayant comme antécédents personnels :

1. Hospitalisé à l'âge de 4ans au service d'ophtalmologie pour abcès de la cornée droite
2. Adénoïdectomie à l'âge de 4ans

Et pour les antécédents familiaux :

1. Père présentant une dysmorphie faciale ,hémodialysé chronique et hypertendu
2. La petite sœur hospitalisé à l'âge d'un an de demi pour une méningite bactérienne ayant gardé un retard psychomoteur .

•A l'examen on note:

A l'inspection:

- Dépression des pommettes
- Discrète rétraction des paupières inférieures vers le bas avec
- Présence de quelques cils à la partie externe
- Colobome des paupières inférieures
- Discret rétrognatisme
- Bonne ouverture buccale avec un articulé dentaire classe 1 à la palpation:
- Hypoplasie bilatérale de l'os zygomatique

Photos du patient



1-vue de face



2-vue de profil



3-vue plongeante



Photos du père



1-vue de face



2-vue de profil



3-vue plongeante

Paraclinique :

_ *La génétique médicale:* a permis la confirmation du diagnostic du syndrome de Treacher collins à l'âge de 5ans :présence à l'état hétérozygote de la délétion c.4366 4370de1AAGAA dans le gèneTGOF1

_ *TDM du massif facial :*hypoplasie bilatérale symétrique des os zygomatiques avec un enfoncement fronto-temporal bilatéral



TDM du massif facial (avec reconstruction 3D) du patient

Discussion:TCS est un grave trouble congénital du développement cranio-facial . qui présente un héritage autosomique dominant avec une pénétrance variable . Il est causé par une mutation du gène TCOF1 qui présente une liaison avec le locus du chromosome humain 5q32.[1] Les caractéristiques cliniques comprennent l'hypoplasie des os faciaux, en particulier la mandibule (78% des cas) et le complexe zygomatique (81%). Dans les cas graves, les arcades zygomatiques peuvent être totalement absentes .

Dans une grande proportion des cas, on observe le palais ogival et parfois une fente vélo-palatine(28%). [2]

Les anomalies ophtalmiques incluent une inclinaison vers le bas des fissures palpébrales (89%) avec des colobomes ou une entaille des paupières inférieures (69%) et une pénurie de cils au niveau de la partie médiane de la paupière inférieure (69%) [3]. D'autres caractéristiques cliniques de TCS incluent des altérations de la forme, de la taille et de la position des oreilles externes, qui sont fréquemment associées à l'atrésie des canaux auditifs externes et des anomalies des osselets de l'oreille moyenne. [4]

Conclusion :Le syndrome de Treacher Collins présente une pléthore de caractéristiques cliniques . L'imagerie diagnostique fournit des informations précises sur les variations anormales du squelette facial et aide à différencier les variétés des syndromes craniofaciaux. De tels patients sont diagnostiqués devrait être soumis à une intervention chirurgicale pour la correction de l'esthétique et fonctionnelle

References :

- [1] Crane JP, Beaver HA. Midtrimester sonographic diagnosis of mandibulofacial dysostosis. Am J Med Gen 1986;25:251-5.
- [2] Meizner I, Carmi B, Katz M. Prenatal ultrasonic diagnosis of mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome). J Clin Ultrasound 1991;19:124-7.
- [3] Huston Katsanis S, Cutting GR. Treacher-Collins syndrome. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, editors. Gene reviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2004.
- [4] Sculerati N, Gottlieb MD, Zimble MS, Chibbaro PD, McCarthy JG. Airway management in children with major craniofacial anomalies. Laryngoscope 1998;108(12):1806-12.