

Actuellement, Poids 33 kg (-3,5 DS), taille 137,3 cm (-6 DS), PC 54,5 cm (-1DS). TA 130/86

Sclérotiques normales

Pas d'arachnodactylie, signe du pouce positif, poignet négatif

Beighton 4, Hyperlaxité distale majeure

Hernie ombilicale

Aucune douleur en dehors, rarement, lombaire et genou

Kinésithérapie 1 fois par semaine.

Os graciles, corticales fines, déminéralisation



Identification mutation FKBP14 à l'état homozygote

=> Diagnostic de SED cyphoscoliotique

Ostéodensitométrie : ostéoporose sévère

Echo cœur, écho gros vaisseaux, angio IRM cérébrale normale

Pas d'instabilité cervicale



SED cyphoscoliotique

(1/100000)

SEDC	AR	PLOD1	LH1
		FKBP14	FKBP22

• Critères majeurs

1. Hypotonie musculaire congénitale (FN1)
2. Cyphoscoliose congénitale ou à début précoce (progressive ou non progressive) (FN2)
3. HAG (Hypermobilité Articulaire Généralisée) (FN3) avec dislocations/subluxations (épaules, hanches et genoux en particulier)

• Critères mineurs :

1. Hyperextensibilité de la peau (FN3)
2. Peau facilement ecchymosée
3. Rupture/anévrisme d'une artère moyenne
4. Ostéopénie/ostéoporose
5. Sclères bleues
6. Hernie (ombilicale ou inguinale)
7. Déformation du pectus
8. Habitus marfanoïde
9. Pied bot varus équien
10. Troubles de réfraction (myopie, hypermétropie)

• Critères mineurs propres au gène :

1. Gene PLOD1
 1. Fragilité de la peau (ecchymoses faciles, peau friable, cicatrisation médiocre des plaies), cicatrices atrophiques élargies
 2. Fragilité/rupture sclérale et oculaire (FN4)
 3. Microcornée
 4. Dismorphologie faciale (FN5)
2. Gene FKBP14
 1. Affections auditives congénitales (neurosensorielles, conductives ou mixtes)
 2. Hyperkératose folliculaire
 3. Atrophie musculaire
 4. Diverticules de la vessie



Figure 1 Clinical phenotype of patients with FKBP14-KEDS. Consent for publication of patient photos was obtained for each subject. (a,b) P1 from the original publication⁴ showing wrist-drop of both hands in early infancy (a,b, age 2 and 6 weeks). (c) P3/FIII at age 10 years after surgical correction of the severe thoracolumbar scoliosis. (d) P2/FII at age 8 years after surgical correction of the progressive severe scoliosis. (e) P1/FI at age 8 years with pes planovalgus and rocker bottom feet. (f,g) P7/FV showing micrognathia (f, age 1 year), and hyperextensible skin (g, age 8 years). (h) P10/FVIII at age 12 years with pronounced pes valgus. (i) P12/FX at age 8 years presenting with pectus excavatum. (j-l) P13/FXI at age 5 years presenting with pectus excavatum, umbilical herniae, and wrinkly, redundant skin (j), pronounced criss cross pattern of the soles (k) and cutis marmorata (l). (m-o) P8/FVI at age 6 years (m,o), and 8 years (n) showing scoliosis (m), hyperkeratotic skin eruptions in the pressure areas under the thoracolumbar orthosis (o), and mild flexion contractures of the elbows (n).

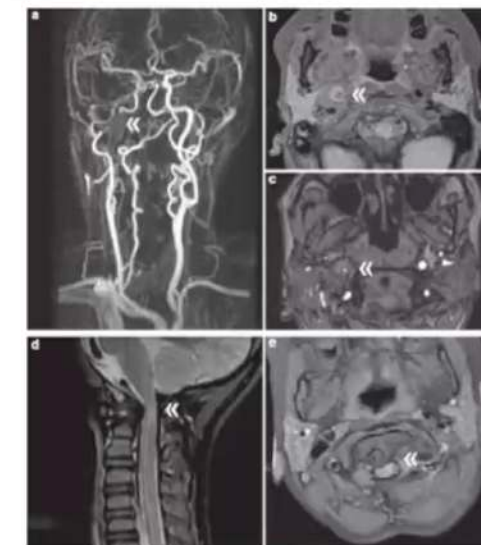


Figure 2 Radiological findings. At the age of 50 years, P2 from Baumann et al⁴ developed a dissection of the internal carotid artery. The perforation was located just above the right carotid artery bifurcation with formation of a pseudoaneurysm extending to the base of the skull. (a) Contrast-enhanced magnetic resonance angiography shows interruption of the right internal carotid artery (double arrowhead) and elongation and increased tortuosity of the extracranial vessels. Axial sections with (b) fat saturated T1 sequences and (c) time-of-flight angiography show the residual lumen of the right internal carotid artery (double arrowhead). Spinal magnetic resonance image at age 4 years in P6 from Baumann et al⁴ shows an anteroposterior subluxation with dens dislocation and myelocompression. (d) In sagittal T2-weighted imaging, compression of the spinal canal and increased signal intensity of the myelin at the cervicomedullary junction is sign of myelopathy (double arrowhead). (e) Axial T1-weighted imaging shows dislocation of the dens with myelocompression (double arrowhead) and pernus proliferation around the dens.

QUELQUES DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS DES SYNDROMES D'EHRLERS DANLOS...

Le Saviez-vous?

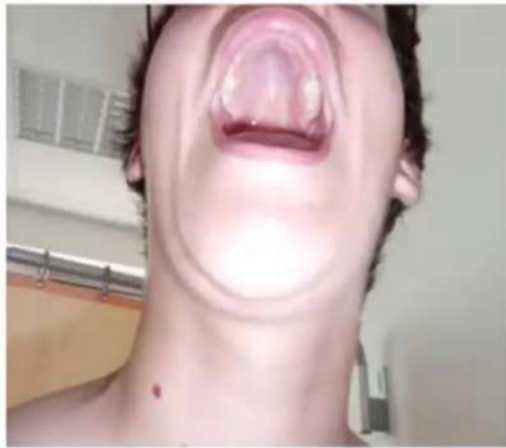
Il existe plus de 200 maladies génétiques associées à une hypermobilité articulaire.

Parmi elles, on retrouve notamment :

- *Des maladies héréditaires du tissu conjonctif: Syndromes d'Ehlers-Danlos, Syndrome de Loeys-Dietz, Syndrome de Marfan, etc*
- *Des maladies neuromusculaires : Myopathie de Bethlem, etc*
- *Des dysplasies squelettiques : Ostéogénèse imparfaite, etc*
- *... (liste non exhaustive)*

JEAN, 16 ANS, ADRESSÉ POUR SUSPICION DE SED HYPERMOBILE

- 3 entorses de cheville l'an passé
- 185 cm, envergure à 190 cm. Pieds plats. Scoliose, signe du poignet positif, signe du pouce et du poignet positifs Beighton à 6, pieds plats, scoliose, vergetures



Examen des 2 parents de Jean :

Papa 180 cm, envergure à 179 cm, Beighton à 2

Maman 160 cm, envergure à 162 cm. Pieds plats. Scoliose, pectus carinatum, signe du poignet positif, signe du pouce négatif, hyperlaxité du poignet et hyperlaxité distale mais Beighton à 4, hallux valgus, pieds non plats, scoliose opérée, palais creux, CIA et prolapsus valvulaire mitral ayant nécessité des interventions chirurgicales

⇒ Mutation du gène FBN1, permettant d'établir le diagnostic de syndrome de Marfan

Mutation héritée de la maman, chez qui le diagnostic n'avait jamais été évoqué

Echographie cardiaque de Jean révélant une dilatation aortique

⇒ indication traitement beta bloquant et suivi cardiaque rapproché

François, adressé pour suspicion de SED hypermobile



- Hypotonie dans la petite enfance, marche à 22 mois
- Multi Dys
- Pieds plats
- Signes du pouce et du poignet positifs
- Envergure égale à la taille
- Ecchymoses faciles
- Palais creux
- Scoliose
- Beighton = 7/9



Caryotype sanguin, révélant une formule chromosomique 48, XXY

=> prise en charge spécifique des problèmes neurologiques et endocriniens



NIH Public Access
Author Manuscript

Acta Paediatr. Author manuscript; available in PMC 2012 March 28.

Published in final edited form as:

Acta Paediatr. 2011 June ; 100(6): 851–860. doi:10.1111/j.1651-2227.2011.02235.x.

48,XXYY, 48,XXXY and 49,XXXXY syndromes: not just variants of Klinefelter syndrome

Nicole Tartaglia¹, Natalie Ayari¹, Susan Howell¹, Cheryl D'Epagnier¹, and Philip Zeitler²

Nicole Tartaglia: Tartaglia.nicole@tchden.org

¹Section of Neurodevelopmental Behavioral Pediatrics, Department of Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO, USA

²Section of Endocrinology, Department of Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO, USA