

# Le syndrome de Franceschetti-Klein

**Auteur : Docteur Patrick Ederly<sup>1</sup>**

**Date de création : mai 1998**

**Mises à jour : septembre 2002**

**Editeur scientifique : Professeur Didier Lacombe**

<sup>1</sup>Service de génétique, Hôpital Debrousse, 29 Rue Soeur Bouvier, 69322 Lyon Cedex 5, France.  
[patrick.edery@chu-lyon.fr](mailto:patrick.edery@chu-lyon.fr)

[Résumé](#)

[Mots-clés](#)

[Nom de la maladie et ses synonymes](#)

[Critères diagnostiques/définition](#)

[Incidence](#)

[Description clinique](#)

[Modes de prise en charge incluant les traitements](#)

[Etiologie](#)

[Conseil génétique](#)

[Diagnostic prénatal](#)

[Références](#)

## Résumé

*Le syndrome de Franceschetti-Klein ou Syndrome de Treacher Collins est une affection génétique qui se transmet sur le mode autosomique dominante avec une pénétrance de 90% et une expressivité variable. Son incidence est estimée à 1/50000 naissances. Ce syndrome associe : une hypoplasie des pavillons des oreilles (77%), une atrésie des conduits auditifs externes (36%), une anomalie de la chaîne des osselets, une surdité de transmission (40%) ; une hypoplasie des os malaïres et zygomatiques (80%) avec obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales ; un colobome des paupières inférieures (69%) avec absence de cils du 1/3 externe de la paupière inférieure ; une hypoplasie mandibulaire (78%) ; une fente palatine (28%). Les malformations faciales sont bilatérales et asymétriques. L'intelligence est généralement normale. Des difficultés respiratoires peuvent se manifester précocement du fait de l'étranglement des voies respiratoires supérieures. La surdité doit être dépistée le plus tôt possible. Le traitement est symptomatique avec une assistance respiratoire pour pallier aux troubles respiratoires. L'appareillage des troubles de l'audition doit être précoce. Le taux de nouvelles mutations était estimé à 60% mais il serait en fait moindre d'après les études moléculaires récentes. Le gène est localisé sur le chromosome 5q32-q33.1.*

## Mots-clés

Syndrome de Treacher Collins, hypoplasie des pavillons, hypoplasie malaïre, surdité de transmission, hypoplasie mandibulaire, locus 5q32-q33.1

## Nom de la maladie et ses synonymes

Syndrome de Franceschetti-Klein

Syndrome de Treacher Collins

Dysostose mandibulo-faciale

mongoloïde isolée des fentes palpébrales. La radiographie de profil de la mâchoire peut alors présenter un intérêt diagnostique en montrant une concavité en bas de la branche horizontale de la mandibule.

## Critères diagnostiques/définition

Le diagnostic repose sur les signes cliniques (dysmorphie et surdité de transmission) mais il est parfois délicat à affirmer quand la symptomatologie se réduit à une obliquité anti-

## Incidence

L'incidence du Syndrome de Franceschetti-Klein est de 1/50 000

### Description clinique

Le syndrome de Franceschetti-Klein, associe :

- une hypoplasie des pavillons des oreilles (77%), une atrésie des conduits auditifs externes (36%), une anomalie de la chaîne des osselets, une surdit  de transmission (40%) ;
- une hypoplasie des os maxillaires et zygomatiques (80%) avec obliquit  anti-mongoloide des fentes palp brales ;
- un colobome des paupi res inf rieures (69%) avec absence de cils du 1/3 externe de la paupi re inf rieure ;
- une hypoplasie mandibulaire (78%) ;
- une fente palatine (28%).

Les malformations faciales sont bilat rales et asym triques. L'intelligence est g n ralement normale. Des difficult s respiratoires peuvent se manifester pr cocement du fait de l' troitesse des voies respiratoires sup rieures. La surdit  doit  tre d pist e le plus t t possible.

### Modes de prise en charge incluant les traitements

Actuellement, le traitement est exclusivement symptomatique. Des difficult s respiratoires pr coces n cessitent parfois une assistance respiratoire (intubation difficile). L'appareillage des troubles de l'audition doit  tre pr coce et la prise en charge auditive est essentielle dans la maladie. Une chirurgie plastique peut s'av rer utile.

### Etiologie

Cette affection h r ditaire est de transmission autosomique dominante avec une p n trance de 90% et une expressivit  tr s variable de la maladie. Le taux de nouvelles mutations  tait estim    60% mais il serait en fait moindre d'apr s les  tudes mol culaires r centes. Le g ne est localis  sur le chromosome 5q32-q33.1. Il a  t  identifi  en 1996 (Treacle) et des mutations ont  t  retrouv es chez les patients dans 35 cas sur 58   ce jour. Il s'agissait avant tout de mutations entra nant un d calage du cadre de lecture (25/58), mais aussi de mutations non sens (4/58), de mutations d' pissage (5/58) et d'une mutation faux sens.

### Conseil g n tique

Le risque de transmission du g ne dans la descendance d'un individu atteint est de 50% mais il existe une grande variabilit  clinique intra-familiale. Dans les cas sporadiques, avant de parler de n omutation, il convient de rechercher des signes cliniques discrets chez les parents. Si ceux-ci sont indemnes, le conseil g n tique doit  tre plut t rassurant pour les enfants   na tre du couple parental. L'identification des mutations du g ne *Treacle* chez les patients est du domaine de la recherche, mais une  tude mol culaire par m thode indirecte dans les formes familiales peut contribuer au conseil g n tique.

### Diagnostic pr natal

Le diagnostic pr natal est th oriquement r alisable, techniquement dans certaines situations pr cises : dans les cas familiaux, apr s  tude mol culaire indirecte de l'ADN des individus de la famille, si l'on met en  vidence une liaison g n tique au chromosome 5q3.2-q33.1 et dans les cas sporadiques si la mutation responsable a  t  identifi e. Cependant, il est  thiquement discutable en raison de l'expressivit  variable de cette affection. Un diagnostic pr natal pourrait  tre  ventuellement propos  en combinant l' tude mol culaire et les donn es de l' chographie ant natale, ce qui conduirait   ne proposer une interruption de grossesse que dans les formes graves de la maladie, mais de fa on relativement tardive.

### R f rences

- Dixon MJ.** Treacher Collins syndrome. *Hum Mol Genet*, 1996; vol 5 : 1391-1396.
- Ederly P et al.** Apparent genetic homogeneity of the Treacher collins-Franceschetti syndrome. *Am J Med Genet*, 1994; vol 52 : 174-177.
- Treacher Collins syndrome collaborative group.** Positional cloning of a gene involved in the pathogenesis of the Treacher Collins syndrome. *Nature Genetics*, 1996; vol 12 : 130-136.
- Edwards JJ et al.** The mutational spectrum in Treacher Collins syndrome reveals a predominance of mutations that create a premature termination codon. *Am J Hum Genet*, 1997; vol 60 : 515-524