

Syndrome de Coffin-Siris

Auteur : Professeur Dominique Bonneau¹

Date de création : décembre 1996

Mise à jour : décembre 2001

Editeur scientifique : Professeur Didier Lacombe

¹Service de génétique médicale, CHU, 4 Rue Larrey, 49033 Angers Cedex 01, France. dobonneau@chu-angers.fr

Résumé

Mots-clés

Nom de la maladie et ses synonymes

Nom des maladies exclues

Critères diagnostiques / définition

Diagnostic différentiel

Incidence

Description clinique (basée sur la revue de 40 cas)

Modes de prise en charge incluant les traitements

Etiologie

Méthodes de diagnostic biologique

Conseil génétique

Diagnostic prénatal

Références

Résumé

Le syndrome de Coffin-Siris est une pathologie rare d'étiologie inconnue. Seule une quarantaine de cas ont été décrits à ce jour. Il n'existe pas de critères diagnostiques stricts. Les éléments évocateurs sont respectivement un faciès grossier avec souvent des anomalies de cheveux, des anomalies digito-unguérales, des difficultés alimentaires précoces, un retard staturopondéral et un retard mental. La prise en charge doit être globale et inclure fréquemment une alimentation entérale par sonde et un traitement du reflux gastro-oesophagien. Jusqu'à preuve du contraire, le risque est à priori de 25% d'avoir un enfant ayant ce syndrome pour toute future grossesse d'un couple ayant déjà un enfant atteint.

Mots-clés

faciès grossier, anomalies de cheveux, anomalies digito-unguérales, un retard mental, retard de croissance

Nom de la maladie et ses synonymes

Syndrome de Coffin-Siris,

Dénomination synonyme anglo-saxonne: fifth digit syndrome.

- Syndrome digito-réno-cérébral (Eronen *et al.* 1985).

- Syndrome nail-patella

- Alcoolisme foetal

Nom des maladies exclues

- Trisomie 9p (Bussani Mastellon *et al.* 1991)

- Foetopathie des hydantoïnes (Hanson *et al.* 1975)

- Syndrome de Senior (ou Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome (BOD syndrome)) (Verloes *et al.* 1993)

- Syndrome DOOR (Qazi *et al.* 1984)

Critères diagnostiques / définition

Il n'existe pas de critères diagnostiques stricts. Les éléments évocateurs sont :

- un faciès grossier avec souvent des anomalies des cheveux,
- des anomalies digito-unguérales,
- des difficultés alimentaires précoces,
- un retard staturo-pondéral,
- un retard mental.

Diagnostic différentiel

Le caryotype systématique élimine la trisomie 9p.

Le syndrome de Senior doit être reconnu précocement car il est de très bon pronostic intellectuel.

Incidence

Elle est inconnue (une quarantaine d'observations sont répertoriées).

On note une prépondérance féminine (sex ratio M/F=7/33)

Description clinique (basée sur la revue de 40 cas)

Chaque signe clinique est suivi de sa fréquence et d'un éventuel commentaire.

- Anomalies digito-unguéales 100%
- Atteinte du 5ème doigt (hypoplasie distale) 100%, atteinte des autres doigts 83%, orteils 100%
- Dysmorphie 100%
 - traits grossiers 92%,
 - cheveux clairsemés 67%, sourcils épais 67%,
 - pilosité faciale 67%,
- Microcéphalie 81%
- Retard staturo-pondéral 76% dont 60% de retard de croissance intra-utérin
- Difficultés sévères d'alimentation 77%
 - absence de succion et déglutition,
 - fréquent reflux gastro-oesophagien,
 - alimentation entérale par sonde souvent nécessaire
- Retard mental 100%, souvent sévère
- Hypo/aplasie de la rotule 100%, 8/8 des cas où ce signe a été spécifiquement recherché (mais est-ce la fréquence réelle ?)
- Retard âge osseux 70%
- Hypertrichose 63%, pilosité excessive sur le dos et les bras
- Anomalies vertébrales 35%, scoliose 30%, anomalies morphologiques
- Cardiopathies 35%, dont CIA, CIV, PCA, etc
- Anomalies cérébrales éventuelles
 - Anomalies de la fosse postérieure avec plus ou moins agénésie du corps calleux

Modes de prise en charge incluant les traitements

Une alimentation entérale par sonde et un traitement du reflux gastro-oesophagien est fréquemment nécessaire.

Etiologie

L'étiologie est inconnue à ce jour. Plusieurs hypothèses ont été proposées :

- une transmission autosomique récessive a été évoquée en raison de la publication de 4 cas de récurrence familiale, dont une union consanguine.

- Un syndrome des gènes contigus ?

- une microdélétion chromosomique avec la région 7q32-qter comme région candidate (McGhee *et al.* 2000)

Méthodes de diagnostic biologique

Aucune.

Conseil génétique

Jusqu'à preuve du contraire, le risque est a priori de 25% d'avoir un enfant atteint de ce syndrome pour toute future grossesse d'un couple ayant déjà un enfant atteint.

Diagnostic prénatal

Un retard de croissance intra-utérin peut être recherché à l'échographie. Mais ce signe se rencontre aussi dans de nombreuses autres pathologies.

Références

Bussani Mastellone C, Giovannucci Uzielli ML, Guarducci S, Nathan G. Four cases of trisomy 9p syndrome with particular chromosome rearrangements. *Ann Genet.* 1991;34:115-119.

Carey, J. C.; Hall, B. D. The Coffin-Siris syndrome : five cases including two siblings. *Am J Dis Child* 132: 667-671, 1978.

Coffin, G. S.; Siris, E. Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx. *Am J Dis Child.* 119: 433-439, 1970.

Coffin, G. S.; Siris, E. The Coffin-Siris syndrome. *Am J Dis Child* 137: 1069-1072, 1983.

Eronen M, Somer M, Gustafsson B, Holmberg C. New syndrome: a digito-reno-cerebral syndrome. *Am J Med Genet.* 1985;22:281-285.

Hanson JW, Smith DW. The fetal hydantoin syndrome. *J Pediatr* 1975; 87: 285-290.

Hubert A. Le syndrome de Coffin-Siris. A propos de 6 cas. *Revue de la littérature. Thèse Faculté de Médecine, Poitiers.* 1995.

Levy, P.; Baraitser, M. Coffin-Siris syndrome. *J Med Genet* 28: 338-341, 1991.

McGhee EM, Klump CJ, Bitts SM, Cotter PD, Lammer EJ. Candidate region for Coffin-Siris syndrome at 7q32-->34. *Am J Med Genet* 93:241-243, 2000.

Qazi, Q. H.; Heckman, L. S.; Markouizos, D.; Verma, R. S. The Coffin-Siris syndrome. *J Med Genet* 27: 333-336, 1990.

Qazi QH, Nangia BS. Abnormal distal phalanges and nails, deafness, mental retardation, and seizure disorder: a new familial syndrome. *J Pediatr* 1984; 104: 391-394.

Verloes A, Bonneau D, Guidi O, Berthier M, Oriot D, Van Maldergem L, Koulischer L. Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome. *J Med Genet* 1993; 30: 158-161.