

LETTRES A LA REDACTION

Cleidocranial dysplasia: family cases

Olfa Bouyahia, Rania Ben Rebeh, Imene Bel Hadj, Samir Boukthir, Azza Sammoud

Service de pédiatrie. Hôpital d'enfant - Tunis

Cleidocranial dysplasia (CCD) is a rare dominant autosomal inherited bone disorder usually caused by a mutation of the RUNX2 gene, which encodes a protein necessary for the correct functioning of osteoblasts [1, 2, 3]. It's characterized by a wide range of expressivity primarily affecting bones that undergo intra membranous ossification such as the calvarian and the clavicular bones [1, 4]. The clinical spectrum ranges from mild cases with isolated dental abnormalities to lethal neonatal cases that show pronounced skeletal deformities and osteoporosis [5]. It is also known Marie and Sainton disease, mutational dysostosis and cleidocranial dysostosis [6, 7]. Cleidocranial dysplasia was described by Pierre Marie and Paul Sainton in 1898 [1, 7]. Since then, over 1000 cases have been documented in medical literature [1]. It is a rare disease with a prevalence of less than 1 per million [1, 8].

The aim of this study is to illustrate the clinical, radiological and dental abnormalities in a rare familial hereditary case of cleidocranial dysplasia affecting father daughter and son.

Case reports

Case 1: Walid is issued of non-consanguineous parents; he was hospitalized in our department at the age of six months suffering from a respiratory depression with an asphyxial laryngitis. Upon physical examination, his weight was 6.4 kg (M), his height was 63 cm (-1DS) and cranial perimeter was 44 cm (+1DS). He had an asymmetric face, a bossing of the forehead, a depressed nasal bridge, prominent orbital ridges, mild hypertelorism, large anterior and posterior fontanels and disjunction of sutures as well as a clavicle hypoplasia. His respiratory state was critical and needing a respiratory assistance for seven days. The outcome was favourable with sprays of adrenalin and corticoids. Skull radiograph showed open skull sutures, delayed closure of fontanels, multiple wormian bones, poorly formed paranasal sinuses and zygomatic complex (Figure 1). The chest radiography confirmed the clavicular hypoplasia, bell shaped rib-cage and slender ribs (Figure 2). Pelvis radiography showed the absence of femoral nuclei and failure of ossification of ischio-pubic branches. (figure3). Endoscopic examination showed laryngomalacia explaining the severity of respiratory distress. Karyotype, thyroidal function and ultrasound transfontanelar were normals.

Case 2: This case is about the sister of case 1, she was two years old, she was asymptomatic never presented respiratory problem, but she had as her brother large anterior and posterior fontanels, a facial dysmorphism and depressed nasal bridge. She was investigated by karyotype and thyroidal function which were normal; besides this the ultrasound transfontanelar didn't show abnormalities. The diagnosis of CCD was confirmed because she has the same radiologic abnormalities.

Case 3: The third case is about the father of our two first cases. He is 50 years old. He was clinically asymptomatic but built with a short stature at 155 cm. Brachycephalic head, facial dysmorphism, prominent forehead and fronto-parietal bossing were noted as well as depressed nasal bridge. He presented also an anarchic dental implantation, prominent orbital ridges and mid-facial hypoplasia, a narrow thorax a kyphoscoliosis and a coax-vara (Figure 4) and a bilateral clavicular hypoplasia. Chest X-ray examination confirmed the bilateral clavicular hypoplasia, and showed bell shaped rib-cage with oblique ribs (Figure 5). Cranial radiography revealed retention of many deciduous teeth, a mid-face hypoplasia and mosaic aspect of cranium.

Conclusion

Despite the variable expressivity of CCD, early diagnosis through oral findings is possible. The clinical findings of cleidocranial dysplasia, although present at birth, are often either missed or diagnosed at much later time. Some cases are diagnosed through incidental findings by physicians, treating patients for unrelated conditions. Cleidocranial dysplasia may be identified by family history, excessive mobility of shoulders and radiographic pathognomonic findings of the chest, skull and jaws. In confirmed cases, genetic counselling for family planning should certainly be advised.

References

- Garg RK, Argawal P. Clinical spectrum of cleidocranial dysplasia: a case report. *Cases J* 2008; 1:377-81.
- Prakash R, Mohan S, Suma GN, Vashishth S, Goel S. Cleidocranial dysplasia: clinic-radiological illustration of a rare case. *J Oral Sci* 2010;1:161-6.
- Wang S, Zhang S, Wang Y, Chen Y, Zhou L. Cleidocranial dysplasia syndrome: clinical characteristics and mutation study of a Chinese family. *Int J Clin Exp Med* 2013;6:900-7.
- Brueton LA, Reeve A, Ellis R, Husband P, Thompson EM, Kingston HM. Apparent cleidocranial dysplasia associated with abnormalities of 8q22 in three individuals. *Am J Med Genet* 1992, 43:612-8.
- Wang GX, Sun RP, Song FL. A novel RUNX2 mutation (T420I) in Chinese patients with cleidocranial dysplasia. *Genet Mol Res* 2010;9:41-7.
- Kalliala E, Taskinen PJ. Cleidocranial dysostosis: report of six typical cases and one atypical case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962;14:808.
- Nehta DN, Vachhani RV, Patel MB. Cleidocranial dysplasia: a report of two cases. *J Indian Soc Pedod Prev Pent* 2011; 29 : 251-4.
- Thamzih Chelvan H, Malathi N, Vignesh Kailasam, Ponnidurai A. Cleidocranial dysplasia: a family report. *J Indian Soc Pedod Prev Pent* 2009; 4:249-52.

Une maladie des griffes de chats révélée par un syndrome de Guillain Barré

Amira El Ouni, Thara Larbi, Saloua Hamzaoui, Meya Abdallah, Kamel Bouslama, Skander M'rad.

Service de Médecine interne. Hôpital Mongi Slim. La Marsa.

Il s'agit du premier cas adulte de maladie des griffes de chat révélée par un syndrome de Guillain Barré. Deux cas pédiatriques ont déjà été publiés.

Observation

Un patient âgé de 46 ans sans antécédents pathologiques notables, a

été admis dans le service pour exploration d'une adénopathie axillaire douloureuse droite évoluant depuis un mois. L'interrogatoire a révélé la notion d'arthralgies associées à une fièvre à 38° ayant inauguré le tableau. Le patient a reçu avant son admission un traitement par oxacilline puis par érythromycine pour le diagnostic d'une adénite non spécifique. L'évolution a été marquée, 3 semaines plus tard, par la régression des arthralgies, la persistance de l'adénopathie et par l'installation progressive de paresthésies des membres, de la langue et de la bouche et d'un engourdissement des membres inférieurs. Le tableau s'est complété par la suite par des troubles de la marche et de l'équilibre, un larmolement de l'œil droit, une anesthésie de la muqueuse buccale avec morsures fréquentes de la langue lors de la mastication et des céphalées occipitales. A l'admission, le patient était apyrétique. Il avait outre l'adénopathie axillaire de 2 cm, une marche ataxique discrètement talonnante, une danse des jambiers antérieurs sans dysmétrie et un discret déficit moteur des 4 membres. Les réflexes ostéotendineux étaient abolis et le réflexe cutané plantaire indifférent. L'examen des paires crâniennes a noté une diplopie faciale, une paralysie des 2 héli-voiles et une faiblesse bilatérale de la rotation de la tête. Il existait par ailleurs des dyskinésies de la langue, sans autres mouvements anormaux. Le patient n'avait pas de troubles respiratoires ni des anomalies de la déglutition. L'IRM cérébromédullaire était sans anomalies. L'électromyogramme (EMG) a révélé l'absence d'ondes F sur les sciatiques poplités externes et les médians avec une diminution des amplitudes sur les médians et un tracé neurogène des membres inférieurs. L'étude du liquide céphalorachidien (LCR) a montré 5 éléments blancs/mm³ et une hyperprotéinorachie à 0,88 g/L avec une glycorachie normale. Le diagnostic de syndrome de Guillain Barré (SGB) dans sa forme sensitivo-motrice a été ainsi retenu. Les sérologies du virus de l'immunodéficience humaine (VIH), de l'hépatite B, de la borréliose et de la syphilis étaient négatives. La recherche du virus herpes simplex dans le liquide céphalorachidien par PCR était négative. En revanche, la sérologie de *Bartonella Henselae* était positive à l'immunofluorescence indirecte avec un taux des IgG à 1/128 et un taux des IgM à 1/48. Le patient a été mis sous vibramycine à la dose de 200 mg/j. Une ébauche d'amélioration spontanée de la symptomatologie neurologique a été constatée après 3 semaines d'évolution, mais un traitement par les immunoglobulines polyvalentes à la dose de 2g/kg a été tout de même entrepris. Une régression complète de la symptomatologie a été obtenue au bout de quelques semaines d'évolution.

Conclusions

Le SGB n'a été décrit que 2 fois au cours de la maladie des griffes de chat (MGC) et il s'agissait de 2 cas pédiatriques [1,2]. Chez notre patient, le diagnostic de MGC a été retenu devant l'association d'une lymphadénite subaiguë à une sérologie de *Bartonella Henselae* positive (IgG > 1/100 et IgM positives). Le diagnostic de SGB dans sa forme sensitivo-motrice a été retenu sur les critères diagnostiques proposés par Asbury en 1981. Par ailleurs, notre patient présentait des dyskinésies de la langue qui ne faisaient pas partie du tableau du SGB. Les mouvements involontaires d'origine infectieuse rapportés dans la littérature surviennent souvent dans un contexte d'encéphalite [3]. Notre patient n'avait pas de signes francs en faveur d'une atteinte centrale, hormis des céphalées persistantes déjà rapportées au cours

de formes pseudo-encéphaliques du SGB [4].

Notre observation illustre le polymorphisme clinique des atteintes neurologiques au cours de la MGC. Celle-ci devrait donc être recherchée devant tout tableau neurologique inexplicé survenu dans un contexte infectieux.

Références :

1. Massei F, Gori L, Taddeuci G, Macchia P, Maggioro G. Bartonella henselae infection associated with Guillain-Barre syndrome. *Pediatr Infect Dis J* 2006 ; 25:90-1.
2. Carman KB, Yimenicioglu S, Ekici A, Yakut A, Dinleyici EC. Co-existence of acute transverse myelitis and Guillain-Barré syndrome associated with Bartonella henselae infection. *Paediatr Int Child Health*. 2013;33:190-2.
3. Viallet F, Vercueil L, Gayraud D, Bonnefoi-Kyriacou B, Renie L. Mouvements anormaux secondaires (dystonies, myoclonies, tremblements, dyskinésies), *EMC-Neurologie* 2005 ; 2: 430-52.
4. Orlikowski D, Quijano-Roy S, Sivadon-Tardy V, Raphael JC, Gaillard JL. Campylobacter jejuni and cytomegalovirus (CMV) infections in patients with the Guillain-Barre syndrome. *Arch Pediatr*. 2006; 13:1561-5.

Schwannome du sein diagnostiqué sur une microbiopsie mammaire

Aïda Ayadi-Kaddour¹, Imen Helal¹, Sadiya Kechaou², Faouzi El Mezni²
 1 : Service d'anatomie pathologie - Hôpital Abderrahmen Mami - Ariana
 2 : Service d'imagerie médicale- Hôpital Abderrahmen Mami - Ariana

Le schwannome est une tumeur mésoenchymateuse bénigne dont la localisation mammaire est exceptionnelle [1]. En effet les schwannomes intra-mammaires représentent 2,6 % de tous les schwannomes et leur incidence est estimée à 0,2 % des tumeurs bénignes du sein [1]. Seuls 31 cas de schwannomes mammaires bénins ont été publiés dans la littérature jusqu'à 2012 [2-3]. Il se manifeste cliniquement par un nodule isolé indolore. L'aspect radiologique est celui d'une tumeur bénigne [2]. Le diagnostic positif est anatomopathologique. Nous rapportons un cas de schwannome mammaire diagnostiqué sur une microbiopsie mammaire et traité par exérèse chirurgicale qui a permis de confirmer le diagnostic.

Observation

Une femme âgée de 44 ans, sans antécédent pathologique notable, notamment pas de notion de cancer du sein dans la famille, a consulté pour un nodule du sein gauche évoluant depuis 6 mois. L'examen clinique avait trouvé un nodule unique ferme du quadrant supéro-externe du sein gauche de 2.5 cm, mobile par rapport aux deux plans superficiel (peau) et profond (paroi thoracique). Il n'y avait pas de signes inflammatoires en regard ni d'écoulement mammelonnaire associé. Les aires ganglionnaires étaient libres. L'examen du sein droit était sans particularité. La mammographie montrait une opacité arrondie homogène à limites nettes au niveau du prolongement axillaire gauche et profonde dans le sein. Elle faisait 2.5 cm de grand axe sans rétraction pariétale en regard et sans microcalcifications. A l'échographie, cette lésion correspondait à une formation solide de 2.3x1.8 cm très hypoéchogène suivie d'un renforcement des échos