

Description clinique par le Docteur O. Livet

Les manifestations comportementales d'allure psychiatriques sont souvent au premier plan et peuvent masquer au début le retard de développement intellectuel.

De plus la dysmorphie est très discrète les premières années et le diagnostic de ce syndrome est encore probablement méconnu.

Le syndrome dysmorphique comprend :

- Une dysmorphie cranio-faciale, très discrète chez le jeune enfant mais qui va s'accroître avec l'âge, avec une brachycéphalie, un visage plat et large,
- une hypoplasie malaire, un nez ensellé, un front bombé, une bouche en chapeau de gendarme, des oreilles malformées.
- Une brachydactylie.

Sur le plan du développement, ces enfants ont un retard moteur léger (la marche est acquise entre 18 mois et 2 ans) et un retard de langage portant plus sur l'expression que sur la compréhension. Puis une déficience mentale moyenne à sévère va s'affirmer. Des troubles du comportement sont manifestes dans 70 % des cas et sont souvent un signe d'appel vers l'âge de 3 ans avec une hyperactivité, une attention réduite et surtout des manifestations d'auto-agressivité (morsures des mains, ongles rongés ...), ainsi qu'une intolérance aux frustrations avec des colères violentes et parfois une polyembolokoiāmanie (introduction de corps étrangers dans les orifices corporels). Ces enfants peuvent avoir aussi des activités répétitives, bruits de gorge en particulier, évoquant des troubles psychotiques. Des manifestations d'"auto-serrement" du thorax ou de crispation des mains et des bras ont été signalées chez le grand enfant comme caractéristiques.

Des troubles du sommeil sévères affectent 75 % des cas, (avec pour la moitié d'entre eux une diminution du sommeil REM).

Les problèmes O.R.L. sont très fréquents : otites séreuses et surdité de transmission dans 65 % des cas, mais aussi surdité de perception dans 35 % des cas. Ces enfants ont souvent une voix rauque et profonde.

Les troubles ophtalmologiques particulièrement fréquents (85% des cas) doivent être recherchés systématiquement : strabisme, myopie.

Les signes neurologiques sont évocateurs, dans 75 % des cas environ, d'une neuropathie périphérique : diminution des réflexes, pieds creux ou plats, mais les vitesses de conduction nerveuses sont normales.

L'épilepsie est exceptionnelle.

Les examens neuro-radiologiques sont normaux ou montrent une légère dilatation des ventricules.

Des malformations des voies urinaires peuvent s'observer ainsi que des cardiopathies diverses.

Une scoliose peut apparaître dans la moitié des cas environ.

Références :

- Colley A.F., Leversha M.A., Voullaire L. E. Rogers J. G. Five cases demonstrating the distinctive behavioral features of chromosome deletion 17p11-2 (Smith-Magenis syndrome). J. Paediatr. Child Health 1990, 26, 17-21.
- Finucane B M., Konar D., Haas-Givler B., Kurtz M.B., Scott C.I. The spasmodic upper-body squeeze: a characteristic behavior in Smith-Magenis syndrome. Dev. Med. Child Neurol, 1994, 36, 70-83.
- Greenberg F., Lewis R.A., Potocki L. et al. Multi-disciplinary study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11-2). Am. J. of Med Genet, 1996, 62, 247-254.
- Juyal R.C., Figuera L.E., Hauge X. et al. Molecular analysis of 17p11-2 deletions in 62 Smith-Magenis syndrome patients. Am J. Hum Genet 1996, 58, 998-1007.
- Moncla A, Livet M.O., Auger M., Mattéi J.F., Mattéi MG, Giraud F. Smith-Magenis syndrome: a new contiguous gene syndrome. Report of three new cases. J. Med Genet 1991, 28, 627-632.