

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome oro-facio-digital de type I

Septembre 2020

**Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de causes rares
Coordonateur du site de Dijon : Pr Christel Thauvin**

**Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de
l'Inter-région Est
Coordonateur du centre et du site Dijon : Pr Laurence Faivre**

Filière DéfiScience & AnDDI-Rares

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Introduction	3
2. Caractéristique du syndrome et diagnostic	3
3. Prise en charge	3
4. Rôle du médecin traitant / généraliste	4
5. Informations et contacts utiles.....	4

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Introduction

Les syndromes oro-facio-digitaux (OFD) sont caractérisés par l'association d'une atteinte orale, faciale et digitale. Leur description a donné lieu à une classification d'une dizaine de sous-types, qui repose principalement sur les signes cliniques associés et leur mode de transmission. Leur incidence est estimée entre 1/250.000 et 1/50.000 naissances. L'OFD de type I (OFD I) est de loin le plus fréquent, sa transmission est dominante liée à l'X.

2. Caractéristique du syndrome et diagnostic

Le diagnostic d'OFD I est évoqué chez une patiente devant l'association de différents signes :

- Des anomalies orales (hamartomes linguaux, gingivaux anormaux, langue lobulée ou bifide, fente palatine) pouvant conduire à des difficultés d'alimentation durant les premiers mois de vie,
- Des particularités des mains et des pieds (brachydactylie, polydactylie, clinodactylie),
- Des particularités faciales morphologiques variables (hypertélorisme, fente ou pseudo-fente labiale, miliaire, hypoplasie des ailes du nez, micrognathie, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, oreilles bas implantées),
- Des malformations cérébrales (agénésie du corps calleux),
- Une polykystose rénale à l'âge adulte,
- Des troubles des apprentissages ou une possible déficience intellectuelle, légère à moyenne,
- D'éventuels antécédents familiaux maternels de malformations du spectre OFD, de polykystose rénale, d'interventions chirurgicales ORL, et/ou de fausses-couches à répétition.

Le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence d'une mutation pathogène impliquant le gène OFD1 dans la quasi-totalité des cas convaincants.

3. Prise en charge

La prise en charge globale du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire entre le généticien

(Coordonnateur), le médecin traitant, des médecins de plusieurs disciplines selon les atteintes associées (neuropédiatre, ORL, chirurgien maxillo-facial, néphrologue, hépato-gastro-entérologue), et les professionnels paramédicaux intervenant dans cette prise en charge (chirurgien-dentiste, psychomotricien, kinésithérapeute, éducateur, assistante sociale, psychologue, ergothérapeute, orthophoniste, ...). Les patientes atteintes d'OFD I peuvent avoir une scolarité normale ou, si besoin, être prises en charge par des structures de rééducation et de soins adaptées à leurs difficultés globales (CAMSP, SESSAD, IME...).

Des examens cliniques et paracliniques de suivi, en particulier néphrologiques, doivent être réalisés régulièrement afin de rechercher d'éventuelles complications liées à l'OFD I. D'autres examens peuvent être réalisés en fonction de l'examen clinique et de l'interrogatoire.

4. Rôle du médecin traitant / généraliste

Les rôles du médecin généraliste sont :

- D'assurer la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence
- De veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire
- D'assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

5. Informations et contacts utiles

Pour se procurer des informations complémentaires il est possible de consulter :

- Site Orphanet : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=2750&lng=FR
- Site Genereviews : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1188>
- Site de la filière de santé DéfiScience : <https://www.defiscience.fr/filiere/>
- Site de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://anddi-raises.org/>