



Cas clinique

Syndrome de lymphoedème-Distichiasis à propos d'un cas

Lymphoedème-Distichiasis syndrome about a case

S Diallo^{1*}, N Guirou¹, A Guindo¹, S Bakayoko¹, B Coulibaly¹, G.Y. R.R Elie¹, H Diallo¹, I Conare², A Dembele³, M Sissoko¹

Résumé

Introduction : Le lymphoedème-distichiasis est une pathologie héréditaire à transmission autosomique dominante.

Cas clinique : Il s'agissait d'une fille de 12 ans qui présentait un distichiasis au niveau de la paupière inférieure et supérieure de l'œil droit. L'inspection des membres inférieurs avait révélé un lymphoedème de la jambe gauche.

Discussion : Dans notre étude les cils aberrants touchaient la paupière inférieure et supérieure de l'œil droit et le lymphoedème était unilatéral touchant la jambe gauche. Des cils aberrants localisés au niveau d'une seule paupière et un lymphoedème bilatéral ont été notés dans la littérature.

Conclusion : Le syndrome lymphoedème-distichiasis est une maladie génétique rare. Le conseil génétique peut être bénéfique pour les personnes touchées et leurs familles.

Mots clés : distichiasis, enfant, lymphoedème, Mali

Abstract

Introduction: Lymphedema-distichiasis is an inherited pathology with autosomal dominant inheritance.

Clinical observations: This was a 12-year-old girl who had distichiasis in the lower and upper eyelids of her right eye. Inspection of the lower limbs revealed lymphoedema of the left leg.

Discussion: In our study, aberrant eyelids affected the lower and upper eyelid of the right eye and lymphedema was unilateral affecting the left leg. Aberrant eyelashes located at a single eyelid and bilateral lymphoedema have been noted in the literature.

Conclusion: Lymphedema-distichiasis syndrome is a rare genetic disorder. Genetic counseling can be beneficial for those affected and their families.

Keywords: distichiasis, child, lymphedema, Mali

Introduction

Le lymphoedème-distichiasis est une pathologie héréditaire rare à transmission autosomique dominant. Son incidence est estimée à 1/100000 [1]. Il est caractérisé cliniquement par des anomalies générales et ophtalmologiques parmi lesquelles l'œdème des membres inférieurs et une seconde rangée anormale des cils (distichiasis). Dans le syndrome lymphoedème-distichiasis, le distichiasis est la caractéristique clinique la plus courante, il est présent à la naissance suivi par le lymphoedème des membres avec un âge d'apparition variable [2]. Sur le plan génétique, le gène en cause est le FOXC2 (Forkhead Box C2) situé en position 16q24.3. Il participe à l'embryogenèse du système lymphatique et vasculaire. En dehors du lymphoedème et du distichiasis, d'autres manifestations peuvent être associées et incluent des anomalies cardiaques, une fente palatine, des varices et des kystes extraduraux. Une photophobie, un ptosis, un ectropion congénital, et des cataractes congénitales peuvent être présents. Le distichiasis peut être asymptomatique mais risque d'entraîner une irritation ou une ulcération cornéenne [3]. Nous rapportons un cas de syndrome de lymphoedème-distichiasis héréditaire.

Cas clinique

Il s'agissait d'une fille de 12 ans amenée par ses parents pour un larmoiement, un prurit et une douleur oculaire constatés depuis plusieurs mois. La patiente n'avait pas d'antécédent familial de lymphoedème-distichiasis ou d'autres malformations. A l'examen ophtalmologique nous avons noté une acuité visuelle à 10/10 au niveau des deux yeux et un distichiasis au niveau de la paupière inférieure et supérieure de l'œil droit sans abrasion de la cornée (figure 1 : A). Ailleurs

l'examen ophtalmologique était sans particularité. Nous avons effectué une inspection des membres inférieurs qui avait révélé un lymphoedème de la jambe gauche (figure 2 : B). Un massage couplé à un bandage thérapeutique de la jambe gauche ainsi qu'une lubrification de la cornée à base de larmes artificielles ont été effectués chez la patiente.

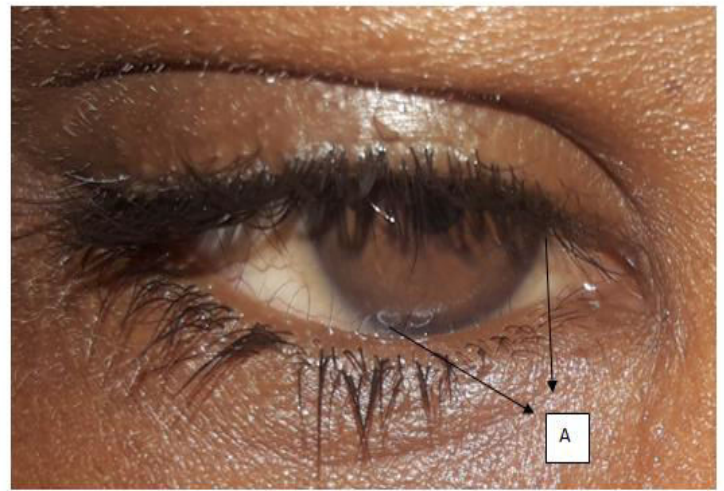


Figure 1 : (A) œil droit d'une patiente montrant une seconde rangée de cils au niveau de la paupière supérieure et inférieure.



Figure 2 : (B) lymphoedème de la jambe gauche

Discussion

Le syndrome de lymphoedème-distichiasis est un lymphoedème congénital associé à la présence de cils aberrants (distichiasis) [5,6]. Il s'agit d'un diagnostic clinique et peut être associé à des mutations du gène FOXC2 [7]. L'hérédité est autosomique dominante avec une pénétrance variable [8]. Dans notre étude les cils aberrants touchaient la paupière inférieure et supérieure de l'œil droit et le lymphoedème était unilatéral touchant la jambe gauche. Certains auteurs évoquaient une localisation inférieure du distichiasis et un lymphoedème bilatéral touchant les deux jambes [9]. Dans notre étude nous avons effectué un traitement symptomatique du gène fonctionnel engendré par le distichiasis certains auteurs évoquaient une prise en charge chirurgicale du distichiasis par marginoplastie et autogreffe de muqueuse conjonctivale [10].

Conclusion

Le syndrome lymphoedème-distichiasis est une maladie génétique rare, le lymphoedème apparaît généralement à l'adolescence et le distichiasis peut être présent dès la naissance. La prise en charge du lymphoedème-distichiasis est essentiellement médicale et chirurgicale permettant de faire disparaître le gène fonctionnel engendré par le lymphoedème et le distichiasis. Le conseil génétique peut être bénéfique pour les personnes touchées et leurs familles.

*Correspondance

Seydou Diallo

diall907@yahoo.fr

- 1- Institut d'Ophtalmologie Tropicale de l'Afrique de Bamako, Mali
- 2- Hôpital régional de Gao, Mali
- 3- Hôpital régional de Sikasso, Mali

Disponible en ligne : 03 Janvier 2020

© Journal of african clinical cases and reviews 2020

Conflit d'intérêts: Aucun

Références

- [1] Kinmonth J.B., Taylor G.W., Tracy G.D., Marsh J.D. Primary lymphoedema : clinical and lymphangiographic studies of a series of 107 patients in which the lower limbs were affected. *B. J. Surgery* 1957;189:1-9.
- [2] Robert PE, Susan LD, Mark SC, Catherine AD, Gail H, Marilyn CJ, Wilhelmina S et al. Hétérogénéité clinique dans le lymphoedème-distichiasis avec des mutations de troncature FOXC2. *J Med Genet.*2001; 38(11) : 761-766.
- [3] Vignes S. Les signes cliniques rares en lymphologie. *Journal des maladies vasculaires.* 2009 ; 34 (2) :101- 2147483648.
- [4] Connell F, Brice G, Mortimer P. Phenotypic characterization of primary lymphedema. *Ann N Y Acad Sci.* 2008; 1131:140-6.
- [5] Johnson SM, Kincannon JM, Corne TD. Syndrome de lymphoedème-distichiasis: rapport d'un cas et revue. *Arch Dermatol* 1999 ; 135 (3) : 347 - 8.
- [6] Alexandre I, Marika JK, Koen D, Kari Alitalo, Miikka V. Lymphoedème Hériditaire Congénitale Causé Par Une Mutation Qui Inactive VEGFR3 Tyrosine Kinase. *Suis J Hum Genet.* 2000; 67 (2): 295-301.
- [7] Ferrell RE , Levinson KL , Esman JH , Kimak MA , Lawrence EC , Barmada MM, Finegold DN. Lymphoedème héréditaire: revue de la liaison et de l'hétérogénéité génétique. *Fredonner. Mol. Genet.* 1998 ; 7 : 2073 – 2078.
- [8] Sean MD et Conor L. Syndrome de lymphoedème-distichiasis. *Jamc* 2016 ; 188(2) : 44.
- [9] Dale RF, Corbett CR, Coltart DJ, Kinmonth JB. Primary lymphoedema when found with distichiasis is of the type defined as bilateral hyperplasia by lymphography. *J Med Genet.* 1987; 24(3): 170–171.
- [10] Belhadji EL M, Mchachi A, Hares N, Chakib A, Rachid R, Zaghoul K, Amraoui A. Traitement du distichiasis par marginoplastie palpébrale et autogreffe de muqueuse. À propos de 18 yeux. *JFO.* 2008 ; 31 (1) : 90-91.

Pour citer cet article:

Diallo S, Guirou N, Guindo A, Bakayoko S, Coulibaly B, Elie G.Y. R.R et al . Syndrome de lymphœdème-Distichiasis à propos d'un cas .Jaccr Africa 2020; 4(1): 29-32.