

Images in Medicine

Anophtalmie bilatérale au cours du syndrome de Fraser: à propos d'un cas

Zouheir Hafidi^{1,*}, Rajae Daoudi¹

¹Université Mohammed V Souissi, service d'ophtalmologie A de l'hôpital des spécialités, Centre hospitalier universitaire, Rabat, Maroc

*Corresponding author: Zouheir Hafidi, Université Mohammed V Souissi, service d'ophtalmologie A de l'hôpital des spécialités, Centre hospitalier universitaire, Rabat, Maroc

Key words: Anophtalmie, syndrome polymalformatif, syndrome de Fraser

Received: 05/07/2013 - Accepted: 13/07/2013 - Published: 05/08/2013

Pan African Medical Journal. 2013; 15:118. doi:10.11604/pamj.2013.15.118.3037

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/15/118/full/>

© Zouheir Hafidi et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

Décrit pour la première fois en 1962, le syndrome de Fraser est un syndrome polymalformatif rare, transmis sur un mode autosomique récessif. Les critères diagnostiques sont cliniques, et comportent des critères majeurs : cryptophtalmie, syndactylie, anomalie génitale. Et des critères mineurs: anomalies des oreilles, du nez, du larynx et/ou du palais, les anomalies squelettiques, les hernies ombilicales, les agénésies rénales, et le retard mental chez les survivants. Pour poser le diagnostic, il faut réunir au moins deux critères majeurs et un critère mineur, ou bien un critère majeur et quatre critères mineurs. Nous présentons un nouveau cas de syndrome de Fraser retenu sur 2 critères majeurs et un critère mineur. Il s'agit d'un nourrisson de sexe féminin issu d'un mariage consanguin de 1er degré, amené par ses parents pour un syndrome malformatif facial et génital. A l'examen clinique on note un ankyloblépharon, avec une impossibilité d'écarter les paupières. La palpation transpalpébrale ne révèle aucune structure individualisable sous-jacente. On note par ailleurs un élargissement de la base du nez. Le reste de l'examen général révèle une agénésie vulvaire, avec un orifice anal

punctiforme d'implantation antérieure. Un bilan général a été réalisé fait d'un scanner cérébro-orbitaire révélant l'absence d'un bulbe oculaire au niveau de la cavité orbitaire. Le reste du bilan paraclinique est revenu négatif. Sur le plan ophtalmologique nous avons décidé une abstention thérapeutique, et le nourrisson a été adressé à un service de chirurgie infantile pour une prise en charge de l'anomalie anno-vulvaire.

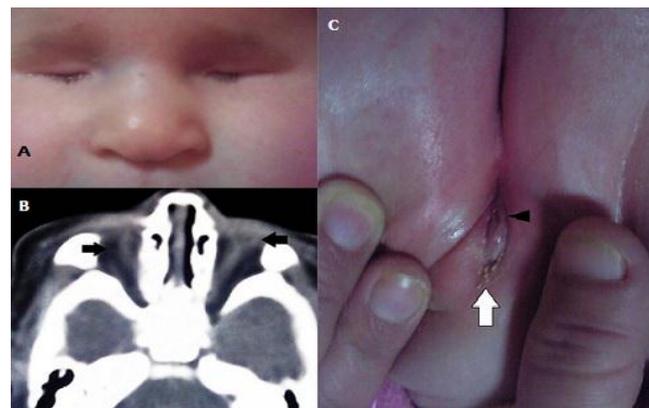


Figure 1 : (A) : ankyloblépharon bilatéral avec affaissement palpébral en rapport avec l'absence du globe oculaire. (B) : absence de différenciation des petites lèvres et du clitoris (tête de flèche) avec une implantation antérieure de l'orifice anal qui semble être de petit diamètre (flèche). (C) : coupe scannographique cérébro-orbitaire confirmant l'absence des deux globes oculaires