

Diagnostic anténatal du syndrome de Peters-plus : à propos d'un cas et revues de la littérature

MLARAICHI , N. MAMOUNI, M. Saoud, S. ERRARHAY, C. BOUCHIKHI, A. BANANI

Service gynécologie obstétrique I. CHU Hassan II.

Faculté de médecine et de pharmacie de Fès.

Abstract : *La surveillance d'une grossesse consiste en des examens cliniques, biologiques et échographiques pour s'assurer de la bonne tolérance de la mère et du bon développement du fœtus. Au cours des examens, il est possible de mettre en évidence des perturbations biologiques ou échographiques témoignant d'anomalies fœtales. Ces anomalies peuvent être découvertes après un dépistage anténatal ou en postnatal. Nous rapportons le cas d'un syndrome de Peters-plus chez une parturiente lors d'une échographie de dépistage au troisième trimestre.*

Keywords : malformation, dépistage, fœtus, syndrome de Peters-plus

Introduction :

Le dépistage d'anomalies fœtales est fonction des antécédents parentaux, de l'âge de la mère, des résultats biologiques et échographiques. Il permet de poser des diagnostics sur des pathologies suspectées et de réaliser une prise en charge précoce, éventuellement une interruption médicale de grossesse (IMG).

Les différents types de dépistage d'anomalies anténatales reposent principalement sur des tests biologiques et échographiques, à la recherche de malformations ou de retentissement fœtal de pathologies maternelles. Ces examens sont également utiles pour la recherche d'infections transmissibles (rubéole, varicelle...) au fœtus en cours de grossesse. Le test de dépistage de la trisomie 21 (HT21) permet de dépister 60 à 70% des trisomies 21 et d'autres anomalies chromosomiques.

Le syndrome de Peters-plus ou syndrome de Krause-Kivlin est une affection congénitale rare qui associe une anomalie de Peters à un nanisme rhizomélique, un retard du développement, un faciès dysmorphique et une fente labio-palatine. Des malformations cardiaques, génito-urinaires ou du système nerveux central peuvent compléter le tableau clinique.

La prévalence du syndrome de Peters plus est inconnue. Environ 100 personnes touchées de diverses origines ethniques ont été signalées dans la littérature.

Observation clinique :

Il s'agit d'une patiente âgée de 30 ans, G2P1, porteuse d'un utérus cicatriciel, qui s'est présentée à notre formation pour un suivi de grossesse à 32 semaines d'aménorrhée. L'examen clinique révèle une hauteur utérine diminuée par rapport à l'âge gestationnel chez une patiente en dehors du travail avec une poche des eaux intacte et des bruits du cœur fœtal positifs et réguliers. Une échographie obstétricale a objectivé une grossesse monofoetale évolutive, activité cardiaque positif et un liquide amniotique en quantité normal avec des biométries inférieurs au 3ème percentile, une étude échographique morphologique était en faveur d'une microcranie associée à une agénésie vermière avec hydrocéphalie (figure 1, 2 et 3), une fente labio-palatine (figure 4) et une urétéro-hydronephrose droite (figure 5).

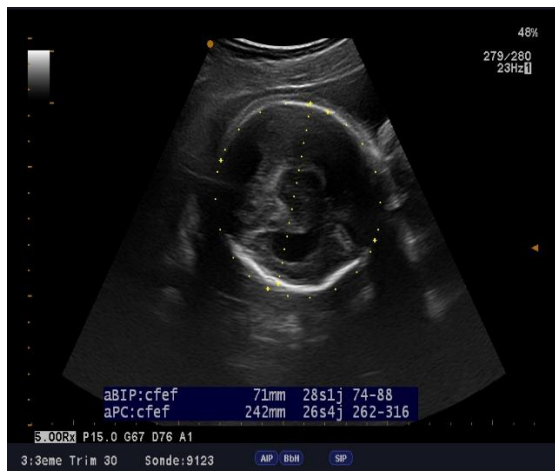


Figure 1: microcéphalie



Figure 2: hydrocéphalie



Figure 3: agénésie vermienne



Figure 4: fente labio-palatine



Figure 5: urétéro-hydronephrose (coupe sagittale)



Figure 6: urétéro-hydronephrose (coupe transversale)

Discussion:

Le diagnostic prénatal répond à un besoin d'identifier tôt durant la grossesse un certain nombre d'anomalies fœtales ou maladies génétiques. Réalisable depuis les années soixante, le diagnostic prénatal des maladies génétiques n'est devenu pratique courante de l'évaluation des grossesses à risque qu'au cours des trois dernières décennies.

Le syndrome de Peters plus est hérité de manière autosomique récessive. Les parents d'un enfant atteint sont des hétérozygotes obligatoires (c'est-à-dire porteurs d'un variant pathogène B3GLCT). Les hétérozygotes (porteurs) sont asymptomatiques. À la conception, chaque fratrie d'un individu atteint à 25% de chances d'être touchée, 50% de chances d'être un porteur asymptomatique et 25% de chances d'être non affecté et non porteur. Il y a un risque accru de fausses couches et de perte fœtale des fœtus affectés au deuxième et au troisième trimestre. Le dépistage des porteurs pour les membres de la famille à risque et le diagnostic prénatal des grossesses à risque accru sont possibles une fois que les variantes pathogènes ont été identifiées chez un membre de la famille affecté.

Le défaut de la chambre antérieure le plus courant est l'anomalie de Peters, consistant en une opacification cornéenne centrale, un amincissement de la cornée postérieure et des adhérences irido-cornéennes. Les cataractes et le glaucome sont fréquents.

Un retard de développement est observé chez 78% à 83% des enfants. La déficience intellectuelle varie généralement de légère à sévère, bien que des adultes ayant un fonctionnement cognitif normal aient été signalés. Plusieurs personnes touchées ont reçu un diagnostic d'autisme classique.

Les traits typiques du visage comprennent un front proéminent, de courtes fissures palpébrales, un long philtrum et un arc de Cupidon exagéré du vermillon de la lèvre supérieure. Le phénotype facial ne semble pas évoluer de manière significative dans le temps.

La fente labiale est présente chez 45% des individus et la fente palatine chez 33%.

Des anomalies de l'oreille, y compris des fosses pré auriculaires, sont observées chez plus d'un tiers des personnes atteintes. Un cou large se produit chez environ 75% des individus.

Malformations cardiaques congénitales ($\leq 33\%$ des individus), y compris communication interauriculaire, communication interventriculaire, sténose aortique sous-valvulaire, sténose pulmonaire et valve pulmonaire bicuspidée

Anomalies génito-urinaires (10% -19%) comprenant hydronéphrose, duplication rénale et urétérale, sous-développement rénal avec oligoméganéphrome, rein dysplasique multicystique [Boog et al 2005] et reins glomérulocystiques. Un seul individu présentant une ambiguïté sexuelle a été publié mais aucun variant pathogène du B3GALTL n'a pu être détecté, et le diagnostic reste incertain chez cet individu.

Les malformations cérébrales structurelles comprennent l'hypoplasie ou l'agenésie du corps calleux, l'hydrocéphalie, la malformation et l'encéphalocèle de Dandy-Walker, et un cervelet sous-développé avec microcéphalie; rapportés chez deux enfants soupçonnés d'avoir le syndrome de Peters plus.

Une hypothyroïdie congénitale rapportés chez deux enfants présentant des caractéristiques évocatrices du syndrome de Peters plus et décrits par la suite chez une autre personne touchée.

Perte auditive conductrice est présente de manière variable en association avec une fente palatine mais pas par ailleurs une caractéristique majeure.

Conclusion :

Le syndrome de Peters-plus est une malformation rare. Très peu de cas sont rapportés dans la littérature.

Son diagnostic prénatal repose sur l'échographie morphologique et l'IRM.

Son pronostic dépend essentiellement de la sévérité des malformations associées

D'autres études sont nécessaires pour affiner les différentes options de dépistage et a défaut de prise en charge de cette malformation rare.

La patiente a consenti à la publication de ces images.

Conflits d'intérêts : Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Références :

- [1] <https://www.em-consulte.com/article/22689/hydronephrose-de-revelation-antenatale>
- [2] Ghali, Rim, Karen Reidy, A. Michelle Fink, and Ricardo Palma-Dias. "Perinatal and Short-Term Neonatal Outcomes of Posterior Fossa Anomalies." *Fetal Diagnosis and Therapy* 35, no. 2 (2014): 108–17. <https://doi.org/10.1159/000355401>
- [3] Boog G, Le Vaillant C, Joubert M. Prenatal sonographic findings in Peters-plus syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25:602–6. [[PubMed](#)]
- [4] De Almeida JC, Reis DF, Llerena Júnior J, Barbosa Neto J, Pontes RL, Middleton S, Telles LF. Short stature, brachydactyly, and Peters' anomaly (Peters'-plus syndrome): confirmation of autosomal recessive inheritance. *J Med Genet.* 1991;28:277–9. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)]
- [5] Frydman M, Weinstock AL, Cohen HA, Savir H, Varsano I. Autosomal recessive Peters anomaly, typical facial appearance, failure to thrive, hydrocephalus, and other anomalies: further delineation of the Krause-Kivlin syndrome. *Am J Med Genet.* 1991;40:34–40. [[PubMed](#)]
- [6] Haldeman-Englert CR, Naeem T, Geiger EA, Warnock A, Feret H, Ciano M, Davidson SL, Deardorff MA, Zackai EH, Shaikh TH. A 781-kb deletion of 13q12.3 in a patient with Peters plus syndrome. *Am J Med Genet A.* 2009;149A:1842–5. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)]
- [7] Happ H, Schilter KF, Weh E, Reis LM, Semina EV. 8q21.11 microdeletion in two patients with syndromic Peters anomaly. *Am J Med Genet A.* 2016;170:2471–5. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)]
- [8] Heinonen TY, Pasternack L, Lindfors K, Breton C, Gastinel LN, Mäki M, Kainulainen H. A novel human glycosyltransferase: primary structure and characterization of the gene and transcripts. *Biochem Biophys Res Commun.* 2003;309:166–74. [[PubMed](#)]
- [9] Hennekam RC, Van Schooneveld MJ, Ardinger HH, Van Den Boogaard MJ, Friedburg D, Rudnik-Schoneborn S, Seguin JH, Weatherstone KB, Wittebol-Post D, Meinecke P. The Peters'-Plus syndrome: description of 16 patients and review of the literature. *Clin Dysmorphol.* 1993;2:283–300. [[PubMed](#)]
- [10] Kosaki R, Kamiishi A, Sugiyama R, Kawai M, Hasegawa T, Kosaki K. Congenital hypothyroidism in Peters plus syndrome. *Ophthalmic Genet.* 2006;27:67–9. [[PubMed](#)]
- [11] Kozma K, Keusch JJ, Hegemann B, Luther KB, Klein D, Hess D, Haltiwanger RS, Hofsteenge J. Identification and characterization of a beta1,3-glucosyltransferase that synthesizes the Glc-beta1,3-Fuc disaccharide on thrombospondin type 1 repeats. *J Biol Chem.* 2006;281:36742–51. [[PubMed](#)]
- [12] Krause U, Kovisto M, Rantakillio P. A case of Peters syndrome with spontaneous corneal perforation. *J Pediatr Ophthalmol.* 1969;6:145–9.
- [13] Lacombe D, Llanas B, Chateil JF, Sarrazin E, Carles D, Battin J. Severe presentation of Peters'-Plus syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1994;3:358–60. [[PubMed](#)]
- [14] Lee KW, Lee PD. Growth hormone deficiency (GHD): a new association in Peters' Plus syndrome (PPS). *Am J Med Genet A.* 2004;124A:388–91. [[PubMed](#)]
- [15] George A. Koussidis, MD. Gynecologic rarities: a case of periclitral abscess and review of the literature. *American Journal of Obstetrics.* NOVEMBER 2012.