

## Introduction

Le syndrome de kabuki (SK) (OMIM 147920, 300867) est une maladie génétique rare (1/32,000), à transmission autosomique dominante généralement reconnaissable cliniquement [1]. Un variant pathogénique touchant l'un de ces deux gènes *KMT2D* et *KDM6A* est trouvé chez 70% des patients. Un consensus international (en 2018) a établi les critères diagnostiques du SK en se basant sur la dysmorphie faciale (DF) associée aux antécédents d'hypotonie infantile (HI) ou de retard de développement psychomoteur (RPM) ou de retard de croissance postnatal (RCpn) ou de déficit intellectuel (DI). Un spectre malformatif variable forme les critères accessoires (le cœur, le rein, l'appareil digestif et les systèmes endocrinien et immunitaire). [2,3]

## Matériels et méthodes

Nous rapportons l'étude clinique de 23 patients ayant un SK suivis au Service des Maladies Congénitales et Héréditaires de l'Hôpital de Charles Nicolle de Tunis. Un consentement éclairé et signé a été obtenu pour la publication des photos.

## Résultats et discussion

- Le principal motif de consultation était la DF associée à une atteinte neurologique (21/23)
- Le sexe ratio=12/11
- L'âge moyen à la 1<sup>ère</sup> consultation et au diagnostic était 5.6 ans

**Tableau 1: fréquences des critères diagnostiques majeurs du SK**

	Nos cas
<b>Histoire de la maladie</b>	
• Hypotonie	(4/19)
• RPM	(15/19)
• Retard de croissance post-natal	(8/19)
• DI	(9/11)
<b>DF</b>	
• Fissure palpébrale longue	21/23
• Eversion du 1/3 latéral de la paupière inférieure = ectropion	23/23
• Sourcils arqués	7/23
• Raréfaction du 1/3 externe des sourcils	11/23
• Pointe nasale déprimée / columelle courte	5/23
• Oreilles larges proéminentes	17/23
<b>Persistances des foetal pads</b>	<b>15/23</b>

**Tableau 2: Les critères accessoires du SK**

	Nos cas
Constitutionnel: RS	6/23
Cranio-facial:	
• Microcéphalie	5/23
• Palais ogival	12/23
• Lip pits	-
• Oligodonties et/ou incisives anormales	7/23
• Hypospadias	6/23
Cardiopathie congénitale	5/14
Gastro-intestinal: difficultés alimentaires	-
Génito-urinaire:	6/12
• Malposition des reins	2/12
• Hypospadias	2/12
Musculo-squelettique:	14/23
• Brachydactylie	6/23
• Luxation non traumatique surtout LCH	6/23
Endocrinologiques:	1/23
• Hyper-insulinisme	
• Hypoglycémie infantile	
Immunologique:	Non exploré
• Hypo-gammaglobulinémique ou Ig A	
• Purpura thrombopénique idiopathique	

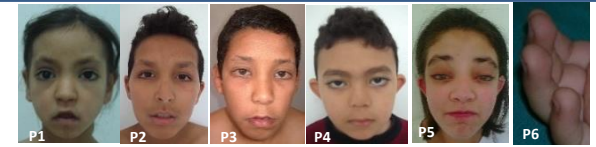


Figure: photos de 7 patients de nos patients avec le SK (P1-P5); aspect des foetal pads (P6)

## Discussion

- La DF était le motif de consultation majeur dans notre série, à un âge moyen de 5.6 ans qui est aussi l'âge au diagnostic clinique.
- A l'examen, la DF était très évocatrice du SK. Tous nos patients avaient l'aspect particulier des yeux (ectropion et longues fissures palpébrales) associé à ≥2 des signes qui touchaient les sourcils, les oreilles et le nez et la persistance des foetal pads (15/23).
- En effet, la DF change avec l'âge mais elle est la plus typique entre 3 et 12ans [2].
- Le système nerveux était le plus atteint dans le SK. On a pu évaluer le déficit intellectuel chez la moitié de nos patients, il est trouvé dans la majorité des cas (9/11), on a retrouvé aussi au moins un de ces signes: une hypotonie, un RPM ou un retard de croissance post natal dans l'histoire de la maladie de nos patients.
- Les fréquences des critères accessoires chez nos patients étaient variables et parfois non trouvés comme le déficit immunitaire, malgré qu'on a eu la notion des infections récurrentes chez 5/23.
- Dans le calcul de score selon le consensus international, l'existence de ≥3 de ces critères appuie le diagnostic positif clinique du SK, surtout lorsque les signes majeurs étaient insuffisants. [2]
- Le score calculé chez tous nos patients a révélé un diagnostic positif dans 100% des cas suspectés. [2-3]

## Conclusion

La dysmorphie du SK reste l'élément clé du diagnostic. Une description objective se basant sur un score apporte plus certitude et permet de trancher dans les cas atypiques.

Référence:  
 [1] Niikawa N et al. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: A study of 62 patients. Am J Med Genet. 1988;31:565-89.  
 [2] Adam MP et al. Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria. J Med Genet. 2019;56:89-95.  
 [3] Ye-Rou Wang et al. Syndrome de Kabuki: revue des caractéristiques cliniques, du diagnostic et des mécanismes épidémiologiques. World Journal of Pediatrics. 2019;15(16): 528-535.