



Audiologie pratique

# Cent syndromes ORL avec surdité

*Présentation en tableaux organisés UCOPAL*

Nathalie Noël-Pétroff

# **Cent syndromes ORL avec surdité**

## **Présentation en tableaux organisés UCOPAL**

**Nathalie NOËL-PÉTROFF**

## La collection Audiologie pratique

Cette collection d'ouvrages centrée sur l'audition et ses troubles a pour vocation la transversalité. Elle ne concernera pas uniquement les audiologues ou les ORL, mais, suivant les sujets, s'adressera aussi aux pédiatres ou aux gériatres, aux orthophonistes ou aux kinésithérapeutes, aux psychologues ou aux psychiatres, aux chercheurs ou aux audioprothésistes. Plutôt que de s'enfoncer dans une spécialisation de plus en plus pointue, qui paradoxalement peut aboutir à un appauvrissement des connaissances, il apparaît nécessaire de prendre du recul et de s'informer sur l'approche que peuvent avoir d'autres spécialistes sur tel ou tel problème d'audition.

La diffusion de ces ouvrages tirera partie des progrès technologiques. C'est ainsi qu'il est prévu d'emblée d'associer à l'édition papier une édition électronique, et, à chaque fois que le sujet s'y prêtera, des compléments numériques : vidéos, arbres décisionnels interactifs.

Dr Martine François  
Unité audiophonologie  
Hôpital Robert Debré, Paris

Imprimé en France  
ISBN : 978-2-7598-1120-5

Tous droits de traduction, d'adaptation et de reproduction par tous procédés, réservés pour tous pays. La loi du 11 mars 1957 n'autorisant, aux termes des alinéas 2 et 3 de l'article 41, d'une part, que les « copies ou reproductions strictement réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective », et d'autre part, que les analyses et les courtes citations dans un but d'exemple et d'illustration, « toute représentation intégrale, ou partielle, faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayants cause est illicite » (alinéa 1<sup>er</sup> de l'article 40). Cette représentation ou reproduction, par quelque procédé que ce soit, constituerait donc une contrefaçon sanctionnée par les articles 425 et suivants du code pénal.

© EDP Sciences 2014

# Sommaire

<b>Introduction</b> .....	1
<b>Chapitre 1</b> Constitution du tableau UCOPAL .....	3
1.1 UCOPAL : Structure générale du tableau .....	3
1.2 Répartition des pathologies pour le remplissage du tableau UCOPAL.....	5
<b>Chapitre 2</b> Utilisation du tableau UCOPAL pour un individu.....	19
2.1 Tableau UCOPAL d'aide à l'interrogatoire .....	20
2.2 Tableaux UCOPAL d'expression de la pathologie d'un individu.....	22
<b>Chapitre 3</b> Organisation de syndromes connus : codage UCOPAL d'un phénotype .	27
3.1 La dénomination syllabique UCOPAL .....	27
3.2 Utilisation de la dénomination UCOPAL pour classer les syndromes .....	29
<b>Chapitre 4</b> Cent syndromes avec surdité en tableaux organisés UCOPAL .....	31
Acidose tubulaire distale surdité – Albright tubulopathie .....	34

Acro-céphalo-syndactylie (ACS) type 1 – Apert syndrome .....	35
Acro-céphalo-syndactylie (ACS) type 3 – Saethre-Chotzen syndrome .....	36
Adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD) .....	37
Albinisme oculaire – surdité sensorielle tardive .....	38
Alport syndrome .....	39
Alström syndrome .....	40
Anémie de Fanconi .....	41
Acro-réno-oculaire syndrome – AROS syndrome .....	42
Bardet-Biedl syndrome .....	43
Bartter syndrome, forme néonatale .....	44
Behçet syndrome .....	45
Branchio-oculo-facial syndrome .....	46
Branchio-oto-rénal spectre (BO et BOR syndromes) .....	47
CHARGE syndrome .....	48
Chudley-Mc Cullough syndrome .....	49
CINCA syndrome .....	50
Cockayne syndrome type 1 et type 3 .....	51
COFS syndrome – Pena-Shokeir syndrome type 2 .....	52
Coffin-Lowry syndrome .....	53
Cogan syndrome .....	54
Cooper-Jabs syndrome .....	55
Cornelia de Lange syndrome .....	56
Cranio-facial main surdité syndrome .....	57
DDON syndrome – Mohr-Tranebjærg syndrome .....	58
Délétion 1p36 .....	59
Délétion 18q .....	60
Délétion 22q11 .....	61
Donnai-Barrow syndrome .....	62
DOOR syndrome .....	63
Dysostose acro-faciale type 1 – Nager syndrome .....	64
Dysostose crano-faciale type Crouzon – Crouzon syndrome .....	65
Dysplasie fronto-métaphysaire .....	66
Fœtopathie alcoolique .....	67
Fœtopathie à cytomégalovirus .....	68
Fœtopathie rubéolique .....	69
Fraser syndrome .....	70
Jervell et Lange-Nielsen syndrome .....	71

Kabuki syndrome .....	72
Kearns-Sayre syndrome .....	73
Kératodermie palmoplantaire – surdité .....	74
KID syndrome .....	75
Klippel-Feil syndrome .....	76
LADD syndrome .....	77
Lenz microptalmie .....	78
LEOPARD syndrome .....	79
Mains et pieds fendus surdité syndrome .....	80
Marshall syndrome .....	81
MELAS syndrome .....	82
Melnick-Needles syndrome (forme chez la femme) .....	83
MERRF syndrome .....	84
Microsomie crano-faciale .....	85
MIDD syndrome .....	86
MMMC syndrome .....	87
MNGIE syndrome .....	88
Moebius syndrome .....	89
Muckle-Wells syndrome .....	90
Mucopolysaccharidose type 1-H / Hurler maladie .....	91
Mucopolysaccharidose type 2 / Hunter maladie .....	92
Mucopolysaccharidose type 6 – Maroteaux-Lamy maladie .....	93
Muenke syndrome .....	94
NARP syndrome .....	95
Neurofibromatose type 1 – Von Recklinghausen syndrome .....	96
Neurofibromatose type 2 .....	97
Noonan syndrome .....	98
Oro-facio-digital syndrome type 2 – Mohr syndrome .....	99
Oto-palato-digital syndrome type 1 – Taybi syndrome type 1 .....	100
Oto-palato-digital syndrome type 2 – Taybi syndrome type 2 .....	101
Pearson syndrome .....	102
Pendred syndrome .....	103
Périartérite noueuse .....	104
Péroxysomales maladies – Zellweger syndrome spectre .....	105
Refsum maladie, forme adulte .....	106
Rein-colobome syndrome – Schimmenti syndrome .....	107
Sarcoïdose .....	108

Sialidose type 2 .....	109
Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1 .....	110
Smith-Lemli-Opitz syndrome .....	111
Sotos syndrome .....	112
Stickler syndrome.....	113
Susac syndrome .....	114
Synostose multiple syndrome .....	115
Tétrrasomie 12p en mosaïque – Pallister-Killian syndrome .....	116
Tietz syndrome .....	117
Townes-Brocks syndrome .....	118
Treacher-Collins syndrome – Franceschetti syndrome .....	119
Trisomie 21 – Down syndrome .....	120
TRMA syndrome .....	121
Turner syndrome .....	122
Usher syndrome type 1, 2 et 3 .....	123
Uvéo-méningitique syndrome .....	124
Waardenburg syndrome type 1 .....	125
Waardenburg syndrome type 2 .....	126
Waardenburg syndrome type 3 – Klein-Waardenburg syndrome.....	127
Waardenburg syndrome type 4 – Shah-Waardenburg syndrome.....	128
Wegener syndrome.....	129
Wildervanck syndrome.....	130
Wolfram syndrome .....	131
Woodhouse-Sakati syndrome.....	132
Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome .....	133
<b>Chapitre 5</b> Tableau des synonymes et acronymes .....	135
<b>Chapitre 6</b> Tableau pour la recherche de syndromes proches .....	143
<b>Références bibliographiques.....</b>	149
<b>Index .....</b>	183

# Introduction

Les syndromes rencontrés en pratique clinique à l'occasion d'un exercice hospitalier ou au niveau de structures spécialisées dans la prise en charge d'enfants sourds sont nombreux et plus ou moins complexes.

La surdité peut être isolée, mais dans un tiers des cas, elle n'est qu'un élément constitutif d'un syndrome d'origine génétique ou acquise (fœtopathies virales...).

La recherche bibliographique nécessaire en face d'une association de symptômes (association fortuite ? syndrome connu ?) fait rentrer le médecin dans un labyrinthe de données, plus ou moins structurées, organisées, où il n'est pas toujours facile d'aller rapidement à l'essentiel.

Par ailleurs, les enfants atteints de surdité syndromique se retrouvent pris en charge dans des centres où le médecin référent a besoin d'une fiche synoptique du syndrome présenté par l'enfant :

- pour organiser une surveillance médicale spécifique,
- pour adapter la prise en charge,
- pour faciliter le remplissage de documents administratifs nombreux et récurrents,
- pour transmettre le dossier médical lors des orientations ultérieures.

UCOPAL a été conçu :

- pour répondre à ces besoins d'organisation systématique des données cliniques bibliographiques, selon un schéma arrêté, régulier, en permettant d'aller chercher une information très rapidement dans un champ médical donné,
- pour visualiser efficacement les atteintes multiples d'un enfant, que celui-ci présente un syndrome connu ou pas,
- pour orienter la recherche génétique face à une association de symptômes évocatrice,
- pour faciliter le remplissage des formulaires administratifs et faciliter la transmission de données médicales entre praticiens.

Chaque syndrome peut être coté dans UCOPAL par des syllabes renvoyant à l'atteinte d'un organe ou groupe d'organes. Ce tableau synthétique est évolutif et pourra être complété et « recoté » si un nouveau symptôme est découvert comme en faisant régulièrement partie, ou si un autre s'avère n'être qu'une association fortuite.

# 1

# Constitution du tableau UCOPAL

## 1.1 UCOPAL : Structure générale du tableau

Chaque lettre de l'acronyme UCOPAL correspond à un domaine ; chacun d'entre eux est ensuite subdivisé en trois sous-domaines (tableau 1) :

Tableau 1 *Structure générale du tableau UCOPAL en forme de « bonhomme ».*

U	fa = FACE	tu = PEAU, POILS TUMÉFACTIONS	cor = CORPULENCE : POIDS / TAILLE
C	ve = FONCTIONS VÉGÉTATIVES	sem = SENSIBILITÉ MOTRICITÉ	su = FONCTIONS SUPÉRIEURES
O	vi = ŒIL VISION	do = OREILLE AUDITION	na = NASOPHARYNX OROPHARYNX
<hr/>			
P	pu = SYSTÈME PULMONAIRE	ca = SYSTÈME CARDIAQUE	sa = SANG IMMUNOLOGIE ENDOCRINOLOGIE
A	di = TUBE DIGESTIF GLANDES DIGESTIVES	re = REINS VOIES URINAIRES	go = ORGANES GÉNITAUX INTERNES, EXTERNES / SEINS
<hr/>			
L	ra = CRÂNE RACHIS CAGE THORACIQUE	me = MEMBRES	tex = EXTRÉMITÉS

### 1.1.1 *Partie « supérieure » = UCO : trois grands domaines, neuf sous-domaines*

**U = « UNITÉ de L'enveloppe extérieure » : « fa tu cor »**

- fa = aspect de la **face**, dysmorphie,
- tu = anomalies visibles de la peau et des poils, **tuméfactions**,
- cor = anomalies de la **corpulence** : du poids et de la taille.

**C = « CERVEAU » : « ve sem su »**

- ve = atteintes des fonctions **végétatives**,
- sem = atteintes des fonctions **sensitives**, **motrices** et des **muscles**,
- su = atteintes des fonctions **supérieures** : cognitives, d'apprentissage et relationnelles.

**O = « ORGANES sensoriels : œil / oreille / naso- et oropharynx » : « vi do na »**

- vi = atteintes **visuelles**,
- do = atteintes **auditives**,
- na = atteintes pharyngées : du **nasopharynx** à l'**oropharynx**.

### 1.1.2 *Partie « inférieure » = PAL : trois grands domaines, neuf sous-domaines*

**P = « système cardio-PULMONAIRE » : « pu ca sa »**

- pu = atteintes **pulmonaires**, du larynx et des voies respiratoires,
- ca = atteintes **cardiaques** et des vaisseaux,
- sa = atteintes du **sang**, des systèmes lymphatique, immunitaire et endocrinien.

**A = « viscères ABDOMINAUX » : « di re go »**

- di = atteintes du tube **digestif**, du foie, du pancréas exocrine et de la rate,
- re = atteintes **rénales** et voies urinaires,
- go = atteintes des **organes génitaux** externes et internes et atteintes des seins.

**L = « appareil LOCOMOTEUR » : « ra me tex »**

- ra = atteintes osseuses ou articulaires de l'axe crâne-**rachis** et de la cage thoracique,
- me = atteintes osseuses ou articulaires des **membres** (os longs, grosses articulations),
- tex = atteintes des **extrémités** : mains, pieds, doigts, orteils, ongles.

## 1.2 Répartition des pathologies pour le remplissage du tableau UCOPAL

Les règles générales de remplissage du tableau sont simples ; cependant quelques cas particuliers, les *frontières* entre deux domaines n'étant pas si imperméables, posent problème et imposent de faire des choix qui peuvent être discutables.

En règle générale, toute anomalie comportant ou non un trouble fonctionnel de l'organe considéré sera notée dans la case concernée. Les anomalies peuvent correspondre à des anomalies de position (ectopie), de nombre (organe surnuméraire ou agénésique), de taille (hypo-/hypertrophie), de forme (dystrophie), de dysfonctionnement dans le sens de l'hyper- ou de l'hypofonctionnement, que celui-ci soit primaire ou secondaire.

Exemples : dans le cadre des problèmes rénaux, la case A re pourra être remplie par autant de paramètres que :

- anomalie de découverte fortuite, sans trouble de la fonction rénale : rein unique, malformé, en fer à cheval, ectopique,
- anomalie de fonctionnement léger à majeur : glomérulonéphrite, insuffisance rénale terminale, acidose tubulaire distale,
- atteinte des voies urinaires : bifidité, duplicité du système urétéral, reflux vésico-uréteral, vessie neurologique, hypotonique...

### 1.2.1 Remplissage du U (fa tu cor)

Le domaine U, pris globalement, va renseigner sur l'apparence générale : ce syndrome se traduit-il de façon visible dès l'accueil de la personne ?

On peut prendre l'exemple de la trisomie 21 : d'emblée, la personne atteinte se présente avec des éléments du domaine U : dysmorphie faciale typique (U fa), pli palmaire médian au niveau des paumes (U tu), petite taille et surpoids fréquents (U cor).

#### ■ U fa : anomalies de la face

Tous les syndromes comportant une atteinte faciale, de la fente isolée à la dysmorphie complexe, vont intéresser la case U fa.

Les atteintes de la face sont représentées par :

- anomalies du front,
- anomalies des fentes palpébrales (position, taille, forme),
- anomalies des paupières (ptosis, colobome),
- anomalies de la racine du nez, du nez (forme, taille),
- anomalies des pavillons d'oreille (anotie, microtie, malposition),

- anomalies des joues,
- anomalies buccales et labiales (fente labiale, taille de la bouche),
- anomalies du menton (pro-/rétrognathie, macro-/micrognathie),
- atteintes fonctionnelles telles que les paralysies faciales, responsables d'une « asymétrie » secondaire de la face ou d'amimie lorsqu'elle est bilatérale.

Les descriptions des tableaux tenteront de garder cet ordre, allant de haut en bas, du front au menton.

### Chevauchements

- Les atteintes des paupières réapparaîtront en case O *vi* (œil) sauf si elles se limitent à une orientation particulière, mais les pathologies associées y seront plus détaillées : défaut de fermeture de l'œil responsable de pathologies traumatiques de la cornée, œil sec...
- Les atteintes du pavillon réapparaîtront en case O *do* (oreille) sauf si elles se limitent à des position et orientation particulières ; les pathologies associées y seront plus détaillées comme les malformations responsables de surdité.
- Les atteintes du nez et de la bouche réapparaîtront en case O *na* (naso-/oropharynx) avec leurs conséquences fonctionnelles : fente labiale responsable de troubles de l'alimentation, de l'articulation.

### À noter

Ne seront en revanche pas renseignées ici :

- les micro-/macrocranies et les anomalies occipitales, qui concernent le développement du crâne et donc l'axe crâne-rachis, notées en L *ra*,
- les fentes palatines, non directement visibles, qui ne seront notées que dans la case O *na*, contrairement aux fentes labiales et labio-palatines, visibles, donc conjointement signalées en U *fa* et O *na*.

## ■ U *tu* : peau, poils et cheveux

Dans la case U *tu* seront notées :

- les anomalies de la peau : épaisseur, infiltration, pigmentation, qualité (squames...),
- les tumeurs et tuméfactions sous-cutanées : kystes, lipomes, fistules, enchondromes, mais aussi omphalocèles, hernies inguinales et/ou ombilicales (défaut de structure de l'enveloppe corporelle sous-cutanée),
- les atteintes palmo-plantaires, les anomalies des plis palmaires (pli palmaire unique) et les anomalies des dermatoglyphes, même si ces dernières correspondent souvent à une anomalie des extrémités,
- les anomalies de qualité, de pigmentation, de quantité, d'implantation, de forme, d'emplacement des cheveux, des poils, des cils et des sourcils.

## À noter

- Les anomalies des ongles étant généralement liées à des anomalies des doigts (ostéodystrophie des phalanges, polydactylie, syndactylie...), seront rapportées avec les anomalies des extrémités en case L *tex*, et non en case U *tu* avec les anomalies de la peau et des phanères (ici limités aux poils).
- Les hernies diaphragmatiques ne seront pas notées dans la case U *tu* mais en P *pu*, car non visibles et responsables de détresses respiratoires.

## ■ U cor : taille et poids

Dans la case U cor seront reportés :

- les problèmes de poids (surpoids, maigreur, hypotrophie, anorexie),
- les problèmes de taille (taille inférieure ou supérieure à la normale, harmonieuse ou non) qu'ils soient liés à une anomalie des os (chevauchement possible alors avec la case L *ra*) ou secondaires à un déficit en hormone de croissance (chevauchement possible avec la case P *sa*),
- les troubles dynamiques du développement : croissance qui se ralentit, perte de poids progressive...

### 1.2.2 Remplissage du C (ve sem su)

Le domaine C, pris en globalité, va donner un reflet des atteintes neurologiques, que celles-ci soient sous-corticales ou corticales, congénitales ou secondaires, évolutives ou stables.

Il renseigne sur le fonctionnement végétatif (tronc cérébral), de la motricité dans sa globalité, de la commande nerveuse initiale à son expression musculaire, en passant par les filtres de coordination et le tonus musculaire.

Le domaine des « fonctions supérieures » va intégrer aussi bien les anomalies des aptitudes cognitives (mémoire, attention, concentration, logique, structure du langage...), que celles survenant dans les interactions humaines, comme les troubles psychologiques et psychiatriques.

## ■ C ve : fonctions végétatives

Cette case regroupe essentiellement les anomalies neurologiques du système autonome. Y seront notées :

- les malformations cérébrales, les données d'imagerie cérébrale (imagerie par résonance magnétique (IRM) et scanner) souvent disponibles et régulièrement intégrées à la description d'un syndrome,

- les atteintes des fonctions végétatives : troubles du rythme respiratoire ou cardiaque d'origine centrale, troubles de la régulation de la température corporelle, apnées du sommeil centrales, troubles de la vigilance, du sommeil, ainsi que toutes les formes d'épilepsie.

### À noter

Une « agénésie des bulbes olfactifs » (arhinencéphalie) apparaîtra en C ve, car elle témoignera d'une anomalie morphologique du système nerveux central, mais sera complétée par l'indication d'une « anosmie » en case O na.

## ■ C sem : fonctions sensitivo-motrices

Seront notées en C sem :

- les atteintes SENSITIVES :
  - hypoesthésie, hyperesthésie, dysesthésie, anesthésie, paresthésie,
  - les douleurs primitives ou secondaires : algies chroniques de la face, migraines, douleurs chroniques articulaires ou d'autre origine (rhumatismale), l'intolérance, l'indifférence à la douleur,
- les atteintes MOTRICES :
  - parésie, paralysie, syndromes pyramidaux ou extrapyramidiaux,
  - troubles de la coordination, mouvements involontaires, ataxie et troubles de l'équilibre (d'origine vestibulaire ou cérébelleuse), syncinésies, dyskinésies, hypo-/hypertonie,
  - retard psychomoteur, retard à l'acquisition de la marche, anomalie de la motricité fine, maladresse, dyspraxie,
- les atteintes MUSCULAIRES (responsables de problèmes « moteurs ») :
  - myopathie, myasthénie, fatigabilité,
  - amyotrophie.

## ■ C su : cognition et fonctions relationnelles

La case C su permettra de répertorier :

- les troubles COGNITIFS :
  - les troubles des apprentissages tels que le retard de langage primitif ou secondaire à une surdité, les troubles d'attention, de compréhension, de mémoire, d'analyse,
  - les retards mentaux et les déficits intellectuels,
  - les dysphasies, aphasies, dyslexies, dysorthographies, dyscalculies,
- les troubles des FONCTIONS RELATIONNELLES :
  - les problèmes psychologiques : dépression, névroses, anxiété, inhibition,
  - les problèmes psychiatriques : troubles du comportement, hyperactivité, troubles envahissant du développement, psychose, autisme, troubles du contact.

### 1.2.3 Remplissage du O (*vi do na*)

Le domaine O va renseigner essentiellement sur les aptitudes sensorielles d'un sujet : ses capacités visuelles (*vi*), auditives (*do*), mais aussi olfactives et gustatives (*na*).

Les sens de l'odorat, de la vue, de l'ouïe et du goût y sont donc rassemblés.

#### ■ O *vi* : œil et vision

Dans la case O *vi* seront notés :

- les anomalies de paupières de type ptosis, colobome, cryptophtalmie (qui apparaissent alors en U *fa*),
- les anomalies de couleur (yeux vairons, hétérochromie irienne), de développement (micro-/macro-/anophtalmie) de l'œil,
- les anomalies de structure de l'œil : anomalies de la cornée, du cristallin, du vitré, de la rétine (atrophie, rétinite, décollement de rétine),
- les anomalies du nerf optique (atrophie),
- les atteintes oculaires inflammatoires ou dégénératives, les kératopathies d'exposition (par exorbitisme ou paralysie faciale),
- les atteintes des voies lacrymales : sténose, absence, dilatation, et leurs conséquences (œil sec, rouge ou larmoyant),
- les troubles oculomoteurs : strabismes, syndrome de Duane, ophtalmoplégie,
- les conséquences fonctionnelles : troubles de la réfraction, amblyopie, cécité, diplopie, héméralopie, dyschromatopsie, perte du champ visuel...

#### ■ O *do* : oreille et audition

Cette case va permettre de noter :

- les malformations de l'oreille externe : pavillon (notées en case U *fa*) et conduit auditif,
- les malformations de l'oreille moyenne : osselets, tympan, caisse du tympan,
- les malformations de l'oreille interne visibles sur les scanners et IRM : malformation de type Mondini, dilatation de l'aqueduc du vestibule, agénésie cochléaire,
- les atteintes du nerf auditif : hypotrophie, agénésie, compression,
- les types et niveaux de surdité : surdité de transmission, perception ou mixte, légère à profonde.

L'existence d'une surdité s'accompagnera dans la majorité des cas d'un remplissage de la case C *su* (« fonctions supérieures ») du fait du retard de parole et langage qu'elle pourra entraîner lorsqu'elle survient dans l'enfance.

## À noter

Les atteintes vestibulaires, bien que secondaires à une atteinte de l'oreille interne, relèvent de la case C *sem* (« atteinte motrice ») du fait de leurs impacts sur les acquisitions motrices (équilibre, tonus musculaire, motricité fine, acquisition de la marche) et non sur l'audition.

## ■ O *na* : naso et oropharynx

La zone naso-oropharyngée est en continuité anatomique : le voile et le palais appartiennent au toit des fosses nasales autant qu'au plafond de la cavité buccale ; les troubles de déglutition peuvent entraîner aussi bien des reflux nasaux que des fausses routes.

Seront notées en O *na* :

- les malformations de la zone nasopharyngée : atrésie ou sténose des choanes,
- les anomalies des sinus et du nez,
- les fentes labio- et/ou vélo- et/ou palatines,
- les anomalies du maxillaire supérieur (palais ogival...),
- les anomalies de la cavité oropharyngée : du voile, de la luette, des amygdales,
- les anomalies des dents (forme, nombre, position, couleur, éruption...), troubles de l'articulée,
- les anomalies linguales (forme, motricité, taille),
- les anomalies des lèvres et de la bouche (taille, ouverture),
- les anomalies de la mandibule (taille, forme, position).

Dans les tableaux, la description des anomalies tentera de garder cet ordre, du haut (nasopharynx) vers le bas (oropharynx). Cette case O *na* aura souvent un chevauchement avec la case U *fa* (« dysmorphie »).

Ces anomalies structurelles seront responsables de dysfonctionnements, à noter également en O *na* :

- troubles de l'odorat, secondaires à une sténose des choanes ou primitifs par arhénencéphalie. L'odorat est très lié au sens du goût, porté par l'innervation de la langue ;
- dysgueusies, qui trouvent une place logique aux côtés des anomalies de la langue ;
- troubles de la déglutition, de l'alimentation, de l'articulation, de la mastication, nasonnements, reflux, fausses routes. Les troubles de l'articulation sont ici des troubles de la parole, à bien différencier des troubles du langage par défaut syntaxique ou de conception des idées (ces derniers sont répertoriés en C *su* « cognition »).

## À noter

Les anomalies du larynx et des cordes vocales et leurs troubles associés (stridors, dysphonies) seront notés en case P *pu* du fait de leurs conséquences plus importantes sur le plan respiratoire.

**Les éléments « UCO » (trois premiers domaines) correspondent donc à des atteintes plutôt sensorielles et neurologiques, avec ou sans dysmorphie.**

#### **1.2.4 Remplissage du P (pu ca sa)**

Le domaine P va permettre de noter les atteintes des organes essentiellement thoraciques (poumon, cœur) auxquels sont adjoints le contenu du système circulatoire (le sang) et le système immunitaire dans sa totalité (globules blancs, thymus...). Les problèmes endocriniens ont été regroupés avec les problèmes immunitaires et sanguins, mais auront tendance à apparaître dans plusieurs cases différentes du fait de leurs conséquences plus focalisées sur un organe ou groupe d'organes donné.

##### **■ P pu : poumon et voies respiratoires hautes et basses**

Seront notés à ce niveau :

- les malformations du larynx (sténose, palmure) et les dysfonctionnements laryngés,
- les malformations de l'arbre bronchique,
- les malformations des poumons (sténose, ectasie, kyste, emphysème),
- les atteintes de la plèvre (pleurésie),
- les dysfonctionnements (stridor, dysphonie, dyspnée, détresse ou insuffisance respiratoire, asthme),
- les atteintes inflammatoires et infectieuses répétées,
- les compressions par hernie diaphragmatique, responsables de détresse respiratoire.

##### **■ P ca : cœur et vaisseaux**

Seront notés en case P ca :

- les malformations du cœur et des gros vaisseaux : communication interventriculaire (CIV) ou interauriculaire (CIA), canal artériel, tétralogie de Fallot,
- les atteintes du péricarde (péricardite),
- les valvulopathies,
- les malpositions (*situs inversus*),
- les troubles fonctionnels : troubles de conduction, troubles du rythme, insuffisances cardiaques, myocardiopathie, les hypo- et hypertension.

## ■ **P sa : sang, systèmes immunitaire et endocrinien**

Seront notés en case P sa :

- les atteintes des différentes cellules du sang :
  - les atteintes des globules rouges : anémie, thalassémie, drépanocytose,
  - les atteintes des globules blancs : neutropénie, déficits immunitaires, allergies, leucémies, lymphomes,
  - les atteintes des plaquettes, des facteurs de coagulation et leurs conséquences : thrombocytopénie, troubles de la coagulation, risques hémorragiques ou thrombotiques,
- les troubles ioniques sanguins (calcium, sodium, magnésium...) avec acidoses et alcaloses,
- les pathologies du thymus et de la moelle osseuse : dysmyéloplasie...,
- les atteintes endocriniennes :
  - diabète sucré,
  - diabète insipide,
  - dysthyroïdie,
  - atteinte des cortico- et médullo-surrénales,
  - atteinte de l'axe hypotalamo-hypophysaire.

En cas d'atteintes endocriniennes, d'autres cases du tableau pourront aussi être concernées comme :

- U cor : petite taille par déficit en hormone de croissance ; surpoids par hypothyroïdie,
- U tu : goitre dans le cadre d'une dysthyroïdie ; hirsutisme par trouble endocrinien,
- A go : anomalie des organes génitaux par déficit en hormones sexuelles,
- A re : polyurie symptomatique d'un diabète sucré ou insipide, apparaissant dans la description classique d'un syndrome.

### **1.2.5 Remplissage du A (di re go)**

Le domaine A va refléter les atteintes des organes abdominaux, à commencer par tout le tractus digestif et la fonction digestive, mais aussi le système urinaire et les organes génitaux.

## ■ **A di : tube digestif et glandes digestives ; rate**

Dans la case A di, seront notés :

- les malformations du tube digestif : sténose, fistule, dilatation,
- les dysfonctionnements et dysmotilités : reflux gastro-œsophagien, diarrhée, constipation, maladie de Hirschsprung, troubles d'absorption et de digestion,

- les pathologies du foie : malformation, malposition, hépatomégalie, cirrhose, insuffisance hépatique, hypertension portale,
- les atteintes du pancréas exocrine,
- les anomalies de la rate, souvent couplées à celles du foie.

#### À noter

Le diabète sucré, déficit de la fonction *endocrine* du pancréas, sera noté avec les atteintes endocrinianes (pathologie relevant de la spécialité d'endocrinologie), dans la case P sa.

### ■ A re : reins et voies urinaires

Se retrouveront dans la case A re :

- les malformations des voies urinaires : bifidité, duplicité, sténose, dilatation,
- les dysfonctionnements des voies urinaires : reflux vésico-urétéral, vessie hypo-/hypertonique,
- les atteintes rénales : malposition, malformation (fer à cheval), rein unique ou surnuméraire, rein hypo- ou hypertrophique,
- les atteintes fonctionnelles rénales : hématurie, protéinurie isolée, insuffisance rénale, atteintes tubulaires.

#### À noter

En pratique clinique, une atteinte ionique isolée, dont l'étiologie n'est pas encore déterminée et non encore reliée à une atteinte rénale, pourra, dans un premier temps, être rapportée en case P sa (*sang, système immunitaire et hormones*).

### ■ A go : organes génitaux externes et internes ; seins

Sont rassemblées en case A go :

- les atteintes des organes génitaux masculins et féminins : malformation, malposition, fistule, agénésie, développement insuffisant des testicules, ovaires, vagin et utérus,
- les atteintes des organes génitaux externes,
- les conséquences des atteintes endocrinianes des hormones sexuelles : hypogonadisme, stérilité, retard pubertaire,
- les anomalies des seins, qui résultent le plus souvent d'anomalies de la fonction endocrinienne sexuelle : anomalie de développement, de nombre, de position, galactorrhée, gynécomastie.

Laugel V. Cockayne Syndrome. 2000 Dec 28 [updated 2012 Jun 14]. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1342/>

Dollfus H, Laugel V. COFS syndrome. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2009 février [cited 2012 Nov 5];1:[1p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=1466](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=1466)

McKusick VA, Kniffin CL. Cerebro-Oculo-Facio-Skeletal Syndrome (COFS). Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 1986 Jun 3 [updated 2012 May 17; cited 2013 Feb 22]:[about 4p.]. Available from: <http://omim.org/entry/214150>

## **Coffin-Lowry syndrome**

Hanauer A. Syndrome de Coffin-Lowry. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2011 sept [cited 2013 Oct 30];1:[2p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=fr&Expert=192](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=fr&Expert=192)

Des Portes V, Hanauer A, Touraine R. Le syndrome de Coffin-Lowry. Encyclopédie Orphanet Grand Public [Internet]. 2007 fév [cited 2013 Oct 30];1:[8p.]. Disponible sur Internet : [www.orpha.net/data/patho/Public/FR/CoffinLowry-FR-frPub240v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Public/FR/CoffinLowry-FR-frPub240v01.pdf)

McKusick VA, Kniffin CL. Coffin-Lowry syndrome; CLS. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 1986 Apr 6 [updated 2011 May 19; cited 2013 Oct 30]:[about 7p.]. Available from: <http://omim.org/entry/303600>

Hunter AGW, Abidi FE. Coffin-Lowry Syndrome. 2002 Jul 16 [updated 2009 Jan 15; cited 2013 Oct 30]. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, et al., editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 2013. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1346/>

## **Cogan syndrome**

Vinceneux P. Le syndrome de Cogan. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2005 février [cited 2012 Apr 10];1:[8p.]. Disponible sur Internet : <http://www.orpha.net/data/patho/FR-fr-cogan.pdf>

Cogan's syndrome. SNOF [Internet]. [Cited 2013 Feb 14]. Available from: <http://www.snof.org/encyclopedie/syndrome-de-cogan>

## **Cooper-Jabs syndrome**

Syndrome de Cooper-Jabs. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2006 février [cited 2012 Dec 8];1:[1p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=1488](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=1488)

McKusick VA. Aural atresia, multiple congenital anomalies, and mental retardation. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 1987 Sep 29 [cited 2013 Feb 13];[about 2p.]. Available from: <http://omim.org/entry/209770>

Cooper-Jabs syndrome. Right diagnosis for healthgrades [Internet]. [Cited 2013 Feb 14]; [about 2p.]. Available on: [http://www.rightdiagnosis.com/medical/cooper\\_jabs\\_syndrome.htm](http://www.rightdiagnosis.com/medical/cooper_jabs_syndrome.htm)

## **Cornelia de Lange syndrome**

McKusick VA, Kniffin CL. Cornelia de Lange syndrome 1; CDLS1. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 1986 Apr 6 [updated 2013 May 22; cited 2013 Oct 15]; [about 30 p.]. Disponible sur Internet : <http://www.omim.org/entry/122470>

McKusick VA, Kniffin CL. Cornelia de Lange syndrome 2; CDLS2. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 2006 Apr 27 [updated 2012 Feb 16; cited 2013 Oct 15]; [about 3 p.]. Disponible sur Internet : <http://www.omim.org/entry/300590>

Kniffin CL. Cornelia de Lange syndrome 4; CDLS4. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 2012 May 7 [cited 2013 Oct 15]; [about 3 p.]. Disponible sur Internet : <http://www.omim.org/entry/614701>

Deardorff MA, Clark DM, Krantz ID. Cornelia de Lange Syndrome. 2005 Sep 16 [updated 2011 Oct 27; cited 2013 Mar 19]. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1104/>

Lacombe D. Syndrome Cornelia de Lange. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2009 février [cited 2013 Mar 19];1:[1p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=199.0](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=199.0)

## **Cranio-facial – main surdité syndrome**

Anomalies cranio-faciales – surdité – anomalie de la main. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2005 avril [cited 2012 Apr 10];1:[1p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=1529](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=1529)

McKusick VA. Craniofacial-deafness-hand syndrome; CDHS. Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. 1986 Apr 6 [updated 2004 Jan 14; cited 2013 Feb 22];[about 2p.]. Available from: <http://omim.org/entry/122880>

## **DDON (Deafness-Dystonia-Optic Neuronopathy) syndrome**

Bauer M, Hofmann-Thiel S. Syndrome de Mohr-Tranebjaerg. Encyclopédie Orphanet [Internet]. 2004 novembre [cited 2012 Apr 17];1:[1p.]. Disponible sur Internet : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=52368](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=52368)