

May 2011

Syndrome de Loeys-Dietz

De la tête aux pieds

Les caractéristiques du syndrome de Loeys-Dietz peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre.

Les personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz ne présentent pas nécessairement toutes les caractéristiques mentionnées dans la fiche d'information intitulée « De la tête aux pieds ». La présente liste ne comprend pas la totalité des caractéristiques du LDS. Dans tous les cas, la Fondation du Syndrome Loeys-Dietz vous recommande de consulter votre propre médecin à propos de toute question relative au diagnostic, à la prise en charge ou au traitement du syndrome.



www.loeysdietz.org



www.loeysdietzcanada.org

Le syndrome de Loews-Dietz : de la tête aux pieds

PARTIE DU CORPS	SPÉCIALITÉ MÉDICALE	CONDITION MÉDICALE	DÉFINITION	SYMPTÔMES	TEST DIAGNOSTIQUE	TRAITEMENT	FRÉQUENCE
Cerveau/système nerveux	Neurologie	Crises convulsives	Convulsion soudaine	Tremblement incontrôlable des extrémités ou du corps. Peut présenter des épisodes anormaux de fixation du regard.	Electroencéphalogramme (EEG)	Médicaments	Rare
	Neurologie	Maux de tête	Douleur continue dans la tête		5/2/13	Rester bien hydraté. Éviter les médicaments vasoconstricteurs. Tenir un journal des maux de tête et essayer d'identifier les déclencheurs qui peuvent être évités. Envisager de consulter une clinique spécialisée dans les maux de tête.	Courant
	Neurochirurgie	Hydrocéphalie	Accumulation accrue de fluide autour du cerveau	Symptômes pendant la première enfance : augmentation de la circonférence de la tête, une « poche souple » bombée sur le sommet de la tête, vomissements, somnolence, irritabilité, crises convulsives, yeux fixés vers le bas (yeux abaissés), retard du développement	Imagerie par résonance magnétique (MRI) ou tomodensitogramme (CT)	Si sévère, peut nécessiter la mise en place d'un shunt ou une autre chirurgie	Rare
	Neurochirurgie	Ecstasie durale/kystes de Tarlov	Renflement ou élargissement du sac qui contient la moelle épinière	Habituellement asymptomatique. Les symptômes peuvent comprendre un changement dans le fonctionnement des intestins ou de la vessie, un fourmillement ou une perte de sensation au bas des extrémités inférieures	Angiographie par résonance magnétique (MRA)angiographie tomographique (CTA) ou myélogramme	La chirurgie n'est généralement pas indiquée, car cet état peut se produire à nouveau. Ces résultats sont rarement associés à des écoulements dure-mériens, ce qui peut causer un écoulement de fluide céphalorachidien et peut nécessiter une hospitalisation ou une réfection chirurgicale de l'écoulement. Les symptômes de la fuite comprennent des maux de tête extrêmes, habituellement affectés par le changement de position.	Résultat courant; rarement symptomatique
Émotionnel	Psychologie ou psychiatrie	Dépression ou anxiété	Sentiments excessifs, à court ou à long terme, de tristesse ou d'inquiétude	Incapacité de se concentrer, insomnie, perte d'appétit, sensation de tristesse extrême, culpabilité, état de détresse et de désespoir, et/ou inquiétudes excessives	Évaluation clinique	De nombreux enfants et adultes bénéficient du counseling en guise d'option thérapeutique. Une thérapie de couple/familiale pourrait être utile. Les sentiments peuvent être situationnels selon l'âge ou les circonstances (p. ex., décès dans la famille, nouveau diagnostic, besoin d'une intervention chirurgicale).	--
Comportemental/ cognitif	Pédiatrie du développement	Troubles de l'attention/trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ou retard du développement	Hyperactivité/inactivité ou retard dans l'atteinte d'étapes de développement importantes ou d'objectifs éducatifs		Évaluation clinique du comportement neurologique	Dans la première enfance, songer à la possibilité de recourir à des services d'intervention précoce et de physiothérapie, d'orthophonie et d'ergothérapie, au besoin. Pour les enfants plus grands, collaborer avec les écoles pour établir des plans scolaires appropriés.	Rare
Craniofacial	Neurochirurgie	Craniosténose	Fusion prématurée des os du crâne	Formation de stries transversales sur les os du crâne ou forme anormale de la tête	Tomodensitogramme 3D (3D CT)	Chirurgie	Courant
	Otorhinolaryngologie --	Fente palatine Luiette bifide (séparée en deux)	Ouverture ou espace dans le palais		Examen physique	Chirurgie --	Courant Habituel
Yeux	Ophthalmologie	Myopie (brachymétropie)	Difficulté à voir les objets distants	Plissement des yeux pour voir les objets distants, avoir besoin de s'asseoir près de la télévision ou de tenir un livre près des yeux, céphalées	Évaluation ophtalmologique	Lunettes	Courant
	Ophthalmologie	Strabisme ou amblyopie	Désalignement des yeux pouvant causer des déficiences visuelles	« Œil paresseux », plissement des yeux, positionnement anormal de la tête pour la vision	Évaluation ophtalmologique	Pansement oculaire, lunettes, chirurgie	Courant
	--	Hypertélorisme	Yeux très espacés		Examen physique	--	Habituel
Dents	Dentisterie	Anomalies générales	Caries multiples, décoloration et émail mou, éruption des dents tardive ou perte de dents retardée, multiples séries de dents		Évaluations dentaires	Examens dentaires de routine et interventions recommandées par un dentiste.	Courant
Sinus	Allergies et immunologie	Allergies environnementales	Réaction exagérée de notre système immunitaire en réponse à un contact physique avec des substances étrangères dans l'air	Écoulement nasal, sécrétions post-nasales, éternuements, démangeaisons du nez et/ou des yeux, asthme, respiration sifflante, eczéma	Test allergique	Éviter les allergènes. Traiter les infections susceptibles de coexister.	Courant

PARTIE DU CORPS	SPÉCIALITÉ MÉDICALE	CONDITION MÉDICALE	DÉFINITION	SYMPTÔMES	TEST DIAGNOSTIQUE	TRAITEMENT	FRÉQUENCE
Estomac ou digestion	Gastroentérologie	Maladies intestinales inflammatoires	Inflammation du petit ou du gros intestin	Douleur abdominale, diarrhée, perte de poids	Endoscopie et biopsie	Médicaments; éviter certains aliments; les maladies graves peuvent nécessiter le placement d'une sonde gastrique pour aider l'apport calorique.	Rare
	Gastroentérologie	Œsophagite à éosinophiles	Inflammation de l'œsophage caractérisée par le remplissage de l'œsophage avec un grand nombre de globules blancs	Chez les adultes, difficulté d'avaler des aliments solides (sensation d'aliments qui « restent pris »), douleur thoracique. Chez les enfants, douleur abdominale, nausée, vomissements, toux et retard staturo-pondéral	Endoscopie et biopsie	Médicaments; éviter certains aliments; les maladies graves peuvent nécessiter le placement d'une sonde gastrique pour aider l'apport calorique.	Courant
	Gastroentérologie	Allergies alimentaires	Réponse anormale à des aliments déclenchée par une réaction spécifique du système immunitaire	Démangeaisons ou fourmillement dans la bouche, difficulté d'avaler, nausée, vomissements, diarrhée, urticaire, eczéma, réaction anaphylactique	Historique, régime d'élimination, test allergique	Éviter certains aliments. Traiter l'asthme ou l'eczéma susceptible de coexister. En cas d'exposition à des allergènes et de symptômes ne mettant pas la vie en danger, traiter avec du Benadryl. En cas de réaction mettant la vie en danger, utiliser un EpiPen.	Courant
Dos / colonne vertébrale	Orthopédie	Malformations ou instabilité de la colonne cervicale	Les os de la colonne vertébrale directement situés sous le crâne peuvent ne pas être formés ou alignés correctement, ce qui causerait une instabilité autour de la moelle épinière	Incapacité de tenir la tête levée ou position anormale de la tête. Il peut s'agir d'un résultat asymptomatique.	Radiographies prises en positions de flexion et d'extension du cou	En fonction de la gravité, le traitement peut aller du fait d'éviter les culbutes ou les manipulations du cou, jusqu'à des interventions chirurgicales (fusion des vertèbres cervicales).	Malformations courantes; les instabilités nécessitant une chirurgie sont rares
	Orthopédie	Scoliose ou cyphose	Courbure de la colonne vertébrale	Courbature visible ou asymétrique du dos	Examen physique et radiographie	Si important, cela peut nécessiter un appareillage ou une chirurgie.	Courant
Articulations	Orthopédie	Laxité articulaire		Hyperextension des articulations	Examen physique	Éviter les activités qui font travailler les articulations ou qui causent des dislocations ou des subluxations. Pour certaines personnes, un appareil orthopédique souple sur l'articulation du genou peut apporter un certain soulagement. Une intervention chirurgicale pour les subluxations/disllocations chroniques peut procurer un certain soulagement à court terme, mais les subluxations peuvent continuer de se produire au fil du temps. L'ergothérapie ou la physiothérapie peut être utile.	Habituel
	Orthopédie	Contractures	Resserrement des muscles, des tendons, des ligaments ou de la peau qui prévient un mouvement normal	Incapacité d'étendre pleinement les articulations	Examen physique	Ergothérapie ou physiothérapie. Si important, cela peut nécessiter une chirurgie.	Rare
Pieds	Orthopédie	Pied bot ou déformation en varus du pied	Pied orienté vers l'intérieur ou tourné abruptement au niveau de la cheville		Examen physique	Ergothérapie ou physiothérapie, appareillage, chirurgie.	Courant
	Orthopédie	Pieds plats			Examen physique	Orthétique ou chaussures avec un soutien ferme de la voûte plantaire.	Courant
Respiration/ poumons	Santé pulmonaire	Asthme	Inflammation chronique des tubes bronchiques (voies aériennes) causant un gonflement et un rétrécissement des voies aériennes.	Essoufflement, respiration sifflante, toux, serrement dans la poitrine	Évaluation pulmonaire et des allergies	Médicaments. Éviter de fumer.	Courant
Cœur	Cardiologie	Cardiopathies congénitales	Communication interauriculaire, communication interventriculaire, valvule aortique bicuspide, prolapsus valvulaire mitral, persistance du foramen ovale, persistance du canal artériel		Échocardiogramme et évaluation cardiologique	Séries d'images, chirurgie.	Courant
	Cardiologie	Anévrisme de l'aorte	Élargissement ou dilatation de l'aorte		Échocardiogramme, angiographie par résonance magnétique (MRA), angiographie tomographique (CTA) ou évaluation cardiologique	Prendre des médicaments abaissant la tension artérielle pour réduire cette dernière et le stress exercé sur l'aorte. Modification des exercices (éviter les sports de contact ou compétitifs, éviter les exercices isométriques et éviter de faire de l'exercice jusqu'à l'épuisement). De nombreuses personnes nécessitent une chirurgie de remplacement de l'anneau aortique.	Habituel
	Cardiologie	Arythmie	Anomalie du rythme cardiaque	Le cœur peut donner l'impression de battre trop lentement, trop rapidement, ou de façon irrégulière	Moniteur Holter, évaluation cardiologique par un spécialiste en électrophysiologie	Médicaments ou intervention chirurgicale.	Inconnu
Artères	Chirurgie vasculaire	Anévrismes dans l'arbre artériel	Élargissement ou dilatation des artères dans l'ensemble du corps		Angiographie tomographique (CTA) ou angiographie par résonance magnétique (MRA)	Prendre des médicaments abaissant la tension artérielle pour réduire la tension artérielle et le stress exercé sur les artères. Modification des exercices (éviter les sports de contact ou compétitifs, éviter les exercices isométriques et éviter de faire de l'exercice jusqu'à l'épuisement). De nombreuses personnes nécessitent une greffe, une endoprothèse vasculaire ou une spirale pour réparer un anévrisme.	Habituel
	5/2/13 Radiologie	Tortuosité artérielle	Artères torsadées ou spiralées		Angiographie tomographique (CTA) ou angiographie par résonance magnétique (MRA)	Indice pour le diagnostic; les artères tortueuses ne sont pas prédisposées aux anévrismes. Les chirurgiens devraient être au courant des différentes anatomies des vaisseaux sanguins pour les chirurgies. Rarement, une artère tortueuse peut empiéter sur l'œsophage ou sur la trachée.	Habituel

PARTIE DU CORPS	SPÉCIALITÉ MÉDICALE	CONDITION MÉDICALE	DÉFINITION	SYMPTÔMES	TEST DIAGNOSTIQUE	TRAITEMENT	FRÉQUENCE
Os	Endocrinologie	Ostéopénie ou ostéoporose	Mauvaise minéralisation des os menant à une réduction de la masse osseuse et à des os fragiles	Diminution de la densité osseuse, fractures de fatigue	Densitométrie osseuse (DEXA) et évaluation endocrinologique	En raison d'un retard de la consolidation osseuse, l'intervention chirurgicale orthopédique peut exiger davantage de temps de guérison après les chirurgies touchant les os. Voir au remplacement de la vitamine D. Les os peuvent subir l'influence de problèmes gastrointestinaux et de médicaments utilisés pour contrer d'autres caractéristiques du LDS.	Courant
Tissus mous	Chirurgie générale	Hernie	Protrusion d'un organe ou d'une partie du corps par un trou dans un tissu conjonctif	Diagnostiqué par un examen physique ou angiographie par résonance magnétique (MRA)/angiographie tomographique (CTA; si l'hernie est interne, comme dans le diaphragme)	Examen physique ou Imagerie par résonance magnétique (MRI) et tomodensitogramme (CT) en cas d'hernie interne	Chirurgie. Des hernies peuvent se produire à nouveau et l'utilisation de filets herniaires pourrait devoir être envisagée.	Courant
Poitrine	Chirurgie générale ou chirurgie thoracique	Pectus excavatum ou pectus carinatum	Paroi de la cage thoracique en saillie ou concave		Examen physique, radiographie	Certaines personnes peuvent opter pour une correction chirurgicale, cependant il est très important de bien choisir le moment où effectuer cette chirurgie compte tenu de la croissance osseuse.	Courant
Peau	--	Cicatrisation anormale, peau translucide, apparition facile d'ecchymoses			Examen physique	La chirurgie plastique pour corriger les cicatrices anormales est susceptible de ne pas donner des résultats optimaux.	Courant
	Dermatologie	Eczéma	Peau sèche ou écailleuse ou démangeaisons		Examen physique	Onguent ou hydratant topique. Cela peut être lié aux allergies, donc le fait d'éviter les allergènes (aliments/environnement) peut être utile.	Inconnu
Grossesse	Obstétrique		**Considéré comme un risque élevé pour le risque de déchirure ou de rupture aortique, artérielle ou utérine**		Angiographie par résonance magnétique (MRA) ou angiographie tomographique (CTA) et échocardiogramme (« echo ») avant la grossesse; échocardiogrammes à chaque trimestre	Les inhibiteurs des récepteurs de l'angiotensine en guise de traitement pour la prise en charge de la pression artérielle sont contre-indiqués car ils ont des effets tératogènes sur les fœtus; les bêtabloquants sont recommandés. Créer un plan d'accouchement avec un obstétricien pour les grossesses à risque élevé. Étudier la possibilité de recourir au counseling génétique pour passer en revue le risque récurrent ou les options d'examen génétiques.	--
Menstruations	Gynécologie	Menstruations anormales			Évaluation gynécologique	Plan de traitement individualisé.	Inconnu