

Diagnostic différentiel

Nous avons précédemment évoqué les critères de diagnostic du syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) et des effets liés à l'alcool selon l'Institute of Medicine (IOM). En voici un bref rappel (se référer aux rubriques Tableau Clinique et Classifications).

1. Critères de diagnostic du SAF :

- Exposition de la mère à l'alcool au cours de sa grossesse.
- Présence d'anomalies caractéristiques des traits faciaux.
- Retard de croissance.
- Anomalies neurologiques du développement du système nerveux central.

2. Effets liés à l'alcool :

- Etats cliniques avec antécédents d'exposition de la mère à l'alcool.
- Possibles anomalies congénitales liées à l'alcool : malformations cardiaques, rénales, oculaires, auditives etc.
- Troubles neurologiques du développement du SNC.
- Anomalies comportementales et cognitives.

Le diagnostic du SAF ou de l'ETCAF repose en grande partie sur une anamnèse précise de la grossesse et plus particulièrement de la consommation d'alcool par la mère. L'entretien devra être mené avec adresse afin de ne pas culpabiliser les femmes et de permettre une évaluation la plus juste possible de leur mode de consommation.

Diagnostic différentiel du SAF et de l'ETCAF

L'évaluation des dysmorphies est capitale et vise à repérer les personnes dont les traits sont caractéristiques d'une exposition prénatale à l'alcool et à distinguer les dysmorphies qui pourraient être attribuables à d'autres causes.

En effet, les traits faciaux que l'on désigne comme caractéristiques du SAF sont attribuables aux conséquences de la tératogénèse de l'éthanol qui modifie la croissance du milieu du visage et du cerveau.

Il arrive que des enfants atteints par les effets de l'exposition prénatale à l'alcool présentent des comorbidités résultant d'autres syndromes génétiques. Il sera alors indispensable de procéder à une évaluation génétique et dysmorphologique.

Dans une publication des Archives de pédiatrie en 2005, le Dr Chabrolle et son équipe ont exposé le cas d'un bébé porteur à la fois du syndrome d'alcoolisation fœtale et de la trisomie 21.

Plusieurs études ont fait état de l'association d'une anomalie chromosomique avec une exposition prénatale à l'alcool. Bingo et al. (Cité par Chabrolle, 2005) ont constaté une plus grande coïncidence de trisomie 21 chez les enfants nés de mère elle-même née de mère alcoolique.

Référence :

Chabrolle, J.P. et coll. (2005) : Syndrome d'alcoolisation fœtale et trisomie 21, *Archives de pédiatrie*, Vol.12, février 2005, pp.217-218.

Tableau 3 : Syndromes ayant une constellation de caractéristiques communes au SAF.

| Syndrome | Caractéristiques communes | Caractéristiques de ce syndrome qui le différencient du SAF |
|--|--|--|
| Syndrome d'Aarskog | Yeux largement espacés, petit nez avec narines antéversées, sillon naso-labial large, récession médiofaciale. | Visage rond, fentes palpébrales bridées vers le bas, pousse des cheveux en V sur le front, oreilles en anse saillantes, difformité particulière des doigts en tension. Trait hérité lié au chromosome x. Défaut moléculaire identifié. |
| Syndrome de Brachman-deLange ou de Cornelia deLange | Sillon naso-labial long, vermillon de la lèvre supérieure mince, dos du nez déprimé, narines antéversées, microcéphalie. | Sourcil unique en travers des yeux et du front (synophrys), cils longs, coins de la bouche tournés vers le bas, bras courts impliquant surtout le cubitus, taille très courte. Défaut moléculaire identifié. |
| Syndrome de Dubowitz | Fentes palpébrales courtes, yeux largement espacés, brides épicanthiques, ptose variable (paupières retombantes) et blépharophimosis, microcéphalie. | Arcades sourcilières peu profondes, bout nasal large, clinodactylie. |
| Syndrome fœtal résultant d'un anticonvulsivant (incluant les syndromes fœtaux attribuables à l'hydantoïne et au valproate) | Yeux largement espacés, dos du nez déprimé, récession médiofaciale, brides épicanthiques, vermillon de la lèvre supérieure mince. | Lèvre supérieure courbée, front large, petite bouche. |
| Effet de la phénylcétonurie maternelle sur le fœtus | Brides épicanthiques, fentes palpébrales courtes, sillon naso-labial long et mal formé, vermillon de la lèvre supérieure mince, microcéphalie. | Glabelle saillante, petit nez relevé, visage rond. |
| Syndrome de Noonan | Dos du nez bas, brides épicanthiques, yeux largement espacés, sillon naso-labial long. | Fentes palpébrales tournées vers le bas, bouche large avec sillon naso-labial bien formé, lèvre supérieure proéminente. Défaut moléculaire identifié. |
| Embryopathie attribuable au toluène | Fentes palpébrales courtes, hypoplasie médiofaciale, sillon naso-labial aplati, vermillon de la lèvre supérieure mince, microcéphalie. | Fontanelle antérieure large, dessin anormal de la chevelure, anomalies des oreilles. |
| Syndrome de Williams | Fentes palpébrales courtes, narines antéversées, sillon naso-labial large et long, hypoplasie maxillaire, dos du nez déprimé, brides épicanthiques, microcéphalie. | Bouche large avec lèvres fortes et lèvre inférieure proéminente, structure étoilée de l'iris, rondeur périorbitaire, dysplasie des tissus conjonctifs, défaut cardiaque particulier de sténose aortique supra-valvulaire chez plusieurs individus. Délétion chromosomique révélée lors de l'analyse du 7q au moyen d'une sonde (test d'hybridation en fluorescence in situ). |
| Autres syndromes de délétion et de duplication chromosomiques | Plusieurs individus ont les fentes palpébrales courtes, l'hypoplasie médiofaciale, le sillon naso-labial aplati. | Analyse chromosomique par analyse type et certains syndromes par analyse spécifique au moyen d'une sonde et du test d'hybridation en fluorescence in situ. |

Tableau issu du Canadian Medical Association Journal : Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale : lignes directrices concernant le diagnostic.