

L'IMAGE DU MOIS

Pli fessier anormal, révélant un syndrome de Currarino

Z. JEDIDI (1), G. MOONEN (2)



Figure 1. Pli fessier asymétrique «en baïonnette». Cette anomalie se rencontre souvent en cas de moëlle attachée. Tout à fait isolée, elle révèle ici un syndrome de Currarino.

HISTOIRE CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'un homme de 33 ans reçu à la consultation de neurologie pour des lombalgies mécaniques.

L'examen clinique démontre essentiellement une surcharge pondérale importante et un pli fessier asymétrique, en baïonnette (fig. 1), qui nous fait évoquer la possibilité d'une moëlle attachée.

L'anamnèse complémentaire révèle alors la présence de plusieurs cas de syndrome de Currarino dans la famille proche du patient. Sa mère aurait été opérée pour plusieurs kystes de Tarlov dont l'un est intra-sacré; elle est porteuse d'une dérivation kysto-péritonéale; son frère cadet aurait présenté un méningocoele et la fille de ce même frère aurait été opérée d'un tératome présacré.

La mutation du gène HLXB9 est recherchée, et une I.R.M. du rachis lombo-sacré est demandée.

La mutation c.T55C>T au sein de l'exon 1 du gène susmentionné sera bel et bien découverte, à l'état hétérozygote.

L'imagerie démontrera simplement une dégénérescence discale L5/S1 et un syndrome articulaire postérieur au niveau des mêmes vertèbres. Aucune malformation sacrée -ou autre- ne sera mise en évidence. La moëlle n'est pas attachée.

Ce pli fessier anormal est donc la seule expression de la mutation du gène HLXB9 chez ce sujet, ce qui est tout à fait inhabituel, malgré la pénétrance très variable du syndrome.

Le patient bénéficiera alors d'une prise en charge physiothérapeutique pour des lombalgies mécaniques, d'un avis endocrinien et diététique pour son excès pondéral et d'un conseil génétique en vue d'une procréation future.

LE SYNDROME DE CURRARINO

Le syndrome (ou triade) de Currarino est une maladie génétique rare (1 cas sur 50.000) dont la forme complète est définie comme l'association d'une agénésie partielle du sacrum (généralement hémi-sacrum donnant le signe radiologique du cimeterre), une masse présacrée et des malformations ano-rectales (1).

Ce syndrome porte le nom du radiologue pédiatrique italo-américain Guido Currarino, qui en a décrit les caractéristiques radiologiques et cliniques en 1981 (1). Une telle association syndromique avait toutefois été précédemment décrite par Bryant en 1838, dans le Lancet (2), puis par Kennedy, en 1926 (3) et, enfin, par Ashcraft et Holder (4) en 1974.

La masse pré-sacrée est bien mise en évidence par l'IRM ; ce peut être un méningocoele antérieur, un kyste neurentérique ou un tératome présacré (1, 7). La malformation ano-rectale consiste généralement en une sténose ou une atrésie, qui requiert généralement un geste chirurgical.

Il faut s'attacher à rechercher des signes de moëlle attachée, pouvant entraîner des signes neurologiques parfois sévères (1, 7).

D'autres lésions ou symptômes associés sont possibles (constipation, hypospade, malformation des organes génitaux internes féminins, lipome médullaire) (1, 7).

(1) Assistant clinique, Aspirant FRS-FNRS, (2) Professeur ordinaire, Chef de Service, Service de Neurologie, CHU de Liège.

L'hérédité est autosomique dominante (5), avec une pénétrance très variable, mais généralement faible (les formes complètes sont rares). L'atteinte est plus fréquente chez les filles, qui présentent souvent des anomalies gynécologiques et urinaires associées.

L'expressivité est donc variable : parmi les hétérozygotes, 39% présentent un tableau clinique sévère, 28% présentent des signes cliniques, 29% des signes uniquement radiologiques et 4% sont asymptomatiques (1). Le diagnostic peut d'ailleurs parfois être très tardif (certains cas auraient été découverts après l'âge de 60 ans).

Le diagnostic prénatal est rarement fait, et repose essentiellement sur la détection d'une masse sacro-coccygienne.

La mutation génétique responsable de cette triade se situe en 7q36, et plus précisément au niveau du gène homeobox HLXB9 (5), généralement au niveau de l'exon 1. Cette mutation est retrouvée chez pratiquement tous les patients présentant une forme familiale, et chez environ 30% des patients présentant une forme *a priori* sporadique (6), suggérant soit d'autres mutations (8), soit des phénomènes de mosaïque.

PRISE EN CHARGE

Au niveau de la prise en charge, il faut proposer à tous les parents du premier degré d'un patient atteint, une radiographie du bassin, et, en cas de signe d'appel ou de symptômes suspects, poursuivre les explorations.

La plupart des options thérapeutiques en cas de malformations relèvent bien évidemment du domaine de la chirurgie.

Un conseil génétique est évidemment indispensable étant donné le très haut risque de transmission à la descendance. Un soutien psychologique est également souvent indiqué.

BIBLIOGRAPHIE

1. Currarino G, Coln D, Votteler TP.— Triad of anorectal, sacral and presacral anomalies. *Am J Roentgenology*, 1981, **137**, 395-398.
2. Bryant T.— Case of deficiency of the anterior part of the sacrum, with a thecal sac in the pelvis, similar to the tumour of spina bifida. *Lancet*, 1838, **1**, 358-360.
3. Kennedy RLJ.— An unusual rectal polyp : anterior sacral meningocele. *Surg Gynecol Obstet*, 1926, **43**, 803-804.
4. Ashcraft KM, Holder TM.— Hereditary presacral teratoma. *J Ped Surg*, 1974, **9**, 691-697.
5. Belloni E, Martucciello G, Verderio D, et al.— Involvement of the HLXB9 homeobox gene in Currarino Syndrome. *Am J Hum Genet*, 2000, **66**, 312-319.
6. Gopal M, Turnpenny PD, Spicer R.— Hereditary sacrococcygeal teratoma--not the same as its sporadic counterpart! *Eur J Pediatr Surg*. 2007, **17**, 214-216.
7. O'Riordain DS, O'Connell PR, Kirwan WO.— Hereditary sacral agenesis with presacral mass and anorectal stenosis : the Currarino triad. *Br J Surg*, 1991, **78**, 536-538.
8. Markljung E, Adamovic T, Cao J.— Novel mutations in the MNX1 gene in two families with Currarino syndrome and variable phenotype. *Gene*, 2012, **507**, 50-53.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Dr. Z. Jedidi, Service de Neurologie, CHU de Liège, 4000 Liège, Belgique
E-mail : neurologie@ulg.ac.be