

Observation clinique

Syndrome de Van der Woude : un cas familial

Ugo Ordioni^{1,2,*}, Fabrice Campana², Niels Rasmussen¹, Jean-Hugues Catherine¹

¹ Service d'Odontologie, Hôpital de la Timone, Marseille, France

² Centre Massilien de la Face, Marseille, France

(Reçu le 25 septembre 2013, accepté le 15 décembre 2013)

Mots clés :
syndrome
de Van der Woude /
affection de la lèvre /
fistule buccale

Résumé – Introduction : Le syndrome de Van der Woude (SVW) est une maladie rare et héréditaire se manifestant par des fistules de la lèvre inférieure associées ou non à des fentes oro-faciales et à une hypodontie. **Observation :** Nous rapportons une forme frustre du syndrome de Van der Woude au sein d'une même famille. **Discussion :** La transmission du SVW se fait selon un mode autosomique dominant. Il existe une grande variabilité de l'expression clinique. Dans les formes frustes où les fistules congénitales sont isolées, le traitement, lorsqu'il est indiqué, est chirurgical.

Key words:
Van der Woude
syndrome / lip disease /
oral fistula

Abstract – Van der Woude syndrome: a familial case report. Introduction: Van der Woude syndrome is a rare hereditary disease characterised by fistulas of the lower lip with or without associated oro-facial clefts and hypodontia. **Observation:** We report a minor form of Van der Woude syndrome in a family. **Discussion:** Transmission of SVW is autosomal dominant. There is a wide variability of clinical expression. Surgical intervention can be indicated when congenital fistulas are isolated in SVW.

Introduction

Les fistules congénitales de la lèvre inférieure représentent une malformation rare, retrouvée dans le syndrome de Van der Woude (SVW). Ce dernier se transmet selon un mode autosomique dominant. Son expression clinique est variable, des fentes oro-faciales ou une hypodontie peuvent être associées. Nous rapportons un cas familial de fistules congénitales de la lèvre inférieure correspondant à une forme frustre du SVW.

Observation

Une enfant de 7 ans a été reçu en consultation dans le cadre d'un bilan bucco-dentaire. L'examen révélait des lésions de la lèvre inférieure, asymptomatiques, se manifestant sous la forme de deux papules surélevées circulaires et symétriques par rapport à la ligne médiane. Chaque lésion était centrée par une dépression de forme semi-lunaire (Fig. 1). L'aspect de la muqueuse était normal, la palpation ne retrouvait aucune anomalie tant au niveau des lésions labiales que des aires ganglionnaires.

L'examen endobuccal n'objectivait aucune fente oro-faciale et aucune anomalie dentaire de forme ou de nombre. Ces lésions faisaient évoquer des fistules congénitales de la lèvre.

Cette hypothèse était confirmée par l'examen du père et de la sœur qui présentaient des lésions similaires (Fig. 2). Ces éléments permettaient d'affirmer le caractère congénital et familial des lésions. Compte tenu de l'absence de troubles fonctionnels et esthétiques, une simple surveillance a été mise en place.

Discussion

Le SVW est une malformation congénitale rare, décrite par Van der Woude en 1954 [1]. Elle se manifeste par des fistules congénitales de la lèvre inférieure, qui peuvent être associées ou non à une fente oro-faciale (labiale, palatine ou labio-palatine) et à une hypodontie. Ces trois éléments constituent les signes cardinaux d'un SVW complet. Sa prévalence varie de 1/40.000 à 1/100.000 naissances en fonction des études, les deux sexes étant touchés de façon identique [2]. La fréquence des formes partielles où il n'existe que des fistules congénitales

* Correspondance : ugo.ordioni@gmail.com



Fig. 1. Aspect clinique des lésions chez la jeune patiente âgée de 7 ans.

Fig. 1. Clinical appearance of the lesions in a 7-year-old girl.



Fig. 2. On retrouve chez le père la patiente des fistules de la lèvre inférieure.

Fig. 2. Lower lip pits can be observed on patient's father.

comme dans notre observation est probablement sous-estimée du fait de son caractère asymptomatique [3].

Ces fistules proviennent d'un processus dysembryologique du premier arc branchial lors la 4^e semaine de vie intrautérine [4]. La transmission se fait selon le mode autosomique dominant, avec une forte pénétrance (80 à 97 %) [3, 4]. Le SVW est lié à une mutation des locus 1q32-q41 codant pour le gène IRF6 (Interferon Regulator Factor 6) [5-7], dont de multiples mutations ont été décrites [6, 8]. Ce facteur est fortement impliqué dans le développement embryonnaire de la face [9]. Il existe une hétérogénéité considérable de l'expression de la maladie et cela même à l'intérieur d'une famille où toutes les combinaisons sont possibles [2].

Les fistules localisées sur la zone du vermillon sont volontiers bilatérales et symétriques. Cependant des formes

unilatérales ou asymétriques ont été décrites [2]. Récemment, More et al. proposent d'intégrer dans le SVW la localisation commissurale des fistules [10]. Elles se présentent sous forme de dépressions circulaires ou semi-circulaires centrées par un pertuis de diamètre et de profondeur variables. Ce dernier forme un canal borgne délimité par la muqueuse labiale, d'une longueur comprise entre 1 et 25 mm, pouvant s'étendre jusqu'au muscle orbiculaire et auquel peuvent être annexées à des glandes salivaires accessoires [11].

Il n'existe en principe aucune symptomatologie, même si l'existence d'un écoulement de salive continu ou intermittent, lorsqu'une glande salivaire est annexée à la fistule, peut être gênant pour le patient. Parfois, il existe une accumulation alimentaire au sein des pertuis pouvant entraîner une inflammation. Souvent, les doléances sont d'ordre esthétique [8].

Le diagnostic est clinique et aucun examen paraclinique n'est indiqué. Le diagnostic différentiel doit être fait avec les syndromes facio-génito-poplitée et oro-facio-digital dans lesquels il peut exister des pertuis labiaux paramédians. Il convient également de citer les malformations associées les plus fréquemment décrites : des membres (pied bot, syndactylie, hypoplasie du pouce), cardiaques, maladie de Hirschprung et hernie diaphragmatique congénitale [12].

Le traitement des fistules congénitales, lorsqu'il est indiqué par une gêne esthétique et/ou fonctionnelle est chirurgical. Il consiste en une exérèse complète de la fistule et de la totalité de l'arborescence glandulaire salivaire afin d'anticiper la survenue d'une mucocèle.

Conclusion

Il est donc primordial devant des fistules congénitales des lèvres de rechercher systématiquement d'autres anomalies congénitales, chez le patient et dans la famille. Compte tenu de la forte pénétrance et de la variabilité de l'expression clinique du SVW, en particulier la grande proportion de fentes oro-faciales, certains auteurs ont discuté de l'intérêt du conseil génétique [2, 12, 13].

Conflits d'intérêt : aucun

Références

1. Van Der Woude A. Fistula labii inferioris congenita and its association with cleft lip and palate. *Am J Hum Genet* 1954; 6:244-56.
2. Rizos M, Spyropoulos MN. Van der Woude syndrome: a review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. *Eur J Orthod* 2004;26:17-24.

3. Velez A, Alimillos FJ, Dean A, Riuz-Masera JJ. Congenital lower lip pits (Van der Woude syndrome). *J Am Acad Dermatol* 1995; 32:520-1.
4. Gleizal A, Merrot O, Fagahati S, Beziat JL. Chirurgie des kystes et fistules de la face et du cou. *Encyc Med Chir, Elsevier Masson SAS, Paris*, 2011.
5. Kondo S, Schutte BC, Richardson RJ, Bjork BC, Knight AS, Watanabe Y, et al. Mutations in IRF6 cause Van der Woude and popliteal pterygium syndromes. *Nat Genet* 2002;32:285-9.
6. Leslie EJ, Mancuso JL, Schutte BC, Cooper ME, Durda KM, L'Heureux J, et al. Search for genetic modifiers of IRF6 and genotype-phenotype correlations in Van der Woude and popliteal pterygium syndromes. *Am J Med Genet A* 2013; 161:2535-44.
7. Tan EC, Lim EC, Lee ST. De novo 2.3 Mb microdeletion of 1q32.2 involving the Van der Woude syndrome locus. *Mol Cytogenet* 2013;6:31.
8. Baghestani S, Sadeghi N, Yavarian M, Alghasi H. Lower lip pits in a patient with van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg* 2010;21:1380-1.
9. Brito LA, Castro Meira JG, Kobayashi GS, Passos-Bueno MR. Genetics and management of the patient with orofacial cleft. *Plast Surg Int* 2012;2012:782-821.
10. More CB, Varma S, Tailor M, Bhavsar K. Van der Woude syndrome: report of two cases with supplementary findings. *Indian J Dent Res* 2013;24:387-9.
11. Krauel L, Parri FJ, Munoz E, Sancho AM, Gean E, Morales L. Van der Woude syndrome and lower lip pits treatment. *J Oral Maxillofac Surg* 2008;66:589-92.
12. Abbo O, Vaysse F, Bieth E, Galinier P. Van der Woude syndrome: an unrecognised clinical entity. *Ann Chir Plast Esthet* 2011.
13. Shprintzen RJ, Goldberg RB, Sidoti EJ. The penetrance and variable expression of the Van der Woude syndrome: implications for genetic counseling. *Cleft Palate J* 1980;17:52-7.