

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Cohen

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Cohen (SC) est une maladie génétique rare de transmission autosomique récessive dont l'incidence à la naissance est inconnue. Le syndrome est surreprésenté parmi la population finlandaise et au sein de certaines communautés amish, grecques/méditerranéennes et irlandaises.

Le diagnostic de SC est évoqué chez un patient devant l'association de différents signes :

- Une dysmorphie faciale qui ne devient caractéristique que tardivement dans l'enfance (fentes palpébrales arquées avec de longs cils, sourcils épais, pointe du nez large, visage hypotonique combiné avec un philtrum lisse et court, dégageant les incisives au repos)
- Une microcéphalie progressive débutant dans la petite enfance
- Un retard de développement avec une déficience intellectuelle non progressive, de degré variable, avec un comportement plutôt enjoué
- Des manifestations ophtalmologiques avec dystrophie rétinienne évolutive (type rod-cone) et forte myopie, apparaissant pendant l'enfance, entraînant une détérioration de la vision centrale progressive ainsi que du champ visuel périphérique
- Une neutropénie intermittente ou chronique, menant exceptionnellement à des complications autres que des infections de la sphère orale
- Une distribution anormale des graisses au niveau tronculaire, apparaissant dans l'enfance, contrastant avec des membres plutôt fins (« obésité tronculaire »)
- Des mains et pieds étroits avec des doigts longs, effilés, une hyperlaxité ligamentaire et une hypotonie.

L'association rétinopathie pigmentaire et neutropénie est quasi pathognomonique du SC.

Le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence de deux mutations (ou d'une mutation à l'état homozygote) du gène *VPS13B* (nommé *COH1* dans les premières publications de la littérature), retrouvées dans la quasi-totalité des cas convaincants.

La prise en charge globale du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire entre le généticien (coordonnateur), le médecin traitant, des médecins de plusieurs disciplines selon les atteintes associées, et les professionnels paramédicaux intervenant dans cette prise en charge (dentiste, orthoptiste, psychomotricien, kinésithérapeute, éducateur, assistante sociale, psychologue, ergothérapeute, instructeur en locomotion, orthophoniste, diététicien...). Les patients atteints de SC sont généralement pris en charge par des structures de rééducation et de soins adaptées à leurs difficultés globales (CAMSP, SESSAD, IME...). La perte de vision progressive doit être anticipée, bien que les méthodes à mettre en oeuvre puissent être rendues difficiles par la déficience intellectuelle associée.

Des examens cliniques et paracliniques de suivi (ophtalmologique, dentaire, diététique, métabolique...) doivent être réalisés régulièrement afin de rechercher d'éventuelles complications liées au SC. D'autres examens seront réalisés en fonction de l'examen clinique et de l'interrogatoire.

Les rôles du médecin généraliste sont :

- d'assurer la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence
- de veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire
- d'assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter les sites orphanet (<http://www.orpha.net>), genereviews (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1482/>) ou le site de l'association de patients (<http://www.maladie-rare-sci.com/>) via internet.