

# A propos d'un cas typique de maladie du cri du chat

Mme C. LEHEMBRE, Ph. LEHEMBRE, R. DEMINATI, Ph. J. PARQUET.

## Introduction :

Décrise en 1963 par LEJEUNE, LAFOURCADE, VIALATTE, BOESWILLWALD, SERINGE et TURPIN, la maladie du cri du chat semble la plus fréquente des maladies liées à une délétion autosomique. Sa description repose maintenant sur un nombre suffisant d'observations.

A partir d'une étude systématique de débiles mentaux profonds hospitalisés en milieu psychiatrique fermé, nous avons pu dépister un cas typique de délétion du bras court du chromosomes 5. Nous nous proposons de rapporter en détail cette observation :

Mme V... J., née le 17 septembre 1951, est la 12<sup>e</sup> enfant d'une famille de 13, dont un des enfants est mort peu de temps après la naissance.

Le père, d'intelligence normale moyenne, éthylique notoire, est décédé à la suite d'une tentative d'autolyse par pendaison. La mère considérée par certains membres de sa famille comme débile mentale légère est morte des complications d'une cardiopathie. Les parents n'étaient pas consanguins ; le père avait un frère débile mental et éthylique hospitalisé en milieu psychiatrique. La mère de son côté avait un frère débile mental et caractériel ayant fait l'objet de plusieurs placements en milieu spécialisé. Nous n'avons pas eu de renseignements précis concernant les grands-parents.

## ANTECEDENTS PERSONNELS

La grossesse et l'accouchement s'étaient déroulés normalement, Mme V... J. avait un poids normal à la naissance. Mais un trait caractéristique a marqué la période néonatale, trait rapporté par une sœur plus âgée, intelligente et observatrice, il établit en quelque sorte le diagnostic de la maladie ; il nous a été livré

comme anecdote lors de l'anamnèse sans aucune suggestion de notre part. Le cri poussé par Mme V... J. était tellement particulier que les voisins qui venaient la visiter, se demandaient pour la plupart « n'avaient pas marché sur la queue d'un chat ». La précocité de cette manifestation nous a paru particulièrement intéressante. Elle permet le diagnostic sait que les enfants porteurs d'une délétion partielle du bras court du chromosome 5 ont des altéations pathognomoniques de la voix et que c'est pour cette raison que la maladie a été dénommée « Maladie du cri du chat ».

Hormis l'émission de ce cri, la période néo-natale a été marquée par les difficultés de la succion et la déglutition. Dès la première enfance, le retard psychomoteur était évident, marqué par l'absence de la gage, un syndrome dysmorphique très particulier un retard staturo-pondéral. Par la suite, le déficit intellectuel est devenu probant, l'apparition de troubles du caractère et du comportement a très vite rendu l'adaptation de l'enfant impossible dans son milieu familial et son placement dans un établissement a été décidé à l'âge de 11 ans. L'état de cette jeune malade étant incompatible avec une éventuelle semi-éducabilité, Mme V... J. a finalement été placée à l'Hôpital Psychiatrique de Bailleul en mai 1968.

## EXAMEN CLINIQUE

### Aspect morphologique.

Agée de 17 ans et demi, cette jeune malade présente une dysmorphie crânio-faciale très caractéristique (Fig. 1).

Les cheveux de coloration châtain foncé sont rares, cassants, implantés bas sur un massif frontal dysmorphique. Le massif frontal apparaît comme apla-

latéralement, dégageant des fosses temporales profondes, tandis qu'en avant on note une bosse métopique en relief. La microcéphalie est d'emblée frappante, la palpation révèle une hypoplasie occipitale. Les sourcils sont bien dessinés affectant la forme d'un accent circonflexe, les fentes palpébrales étroites ont une obliquité antimongoloïde, il existe un hypertelorisme marqué avec épicanthus interne et externe bilatéral. Les yeux sont de couleur marron



Fig. 1.

De profil, l'aspect réalisé est celui d'une « figure de proue », les oreilles, sont implantées un peu bas, elles sont paradoxalement de grande taille, très ourlées, portant un septum intermédiaire particulièrement marqué (Fig. 2).



Fig. 2.

Le tronc est relativement harmonieux, mais hypotrophique, le thorax est étroit, on note un hypertélorisme mammaire, la taille est peu marquée, le bassin est étroit, l'aspect général est infantile. La pilosité axillaire est réduite, ainsi que la pilosité pubienne.

Membres supérieurs : les membres supérieurs sont le siège d'une dolicho-sterno-mélie, le cubitus valgus est très marqué, les deux mains adoptent constamment une attitude vicieuse consistant en une flexion permanente du pouce et des autres doigts tandis que l'index s'enroule autour du médius. Les mains sont plates, simiesques, les doigts boudinés à leurs extrémités sont le siège de troubles vaso-moteurs à type d'érythrocyanose distale.

clair avec une conjonctive bleutée ; la racine du nez semble prolonger la bosse métopique, elle est implantée haut et saillante. La direction générale du nez est rectiligne, la partie distale est effilée, amincie et pointue. Le reste est émacié, on note une hypoplasie du maxillaire supérieur et des molaires. Le maxillaire inférieur est le siège d'un microretrognathisme. La bouche est souvent entr'ouverte, laissant apparaître une ogive palatine marquée, avec malposition dentaire ; la sialorrhée est permanente le long des lèvres inférieures fines et éversées.

Les membres inférieurs sont en flexion permanente, mais cette flexion est réductible. Par contre l'extension complète est impossible à obtenir. On note un genu-varum bilatéral ; les pieds sont petits et dystrophiques, les deux côtés, le quatrième orteil s'implante en position très proximale, il affecte une morphologie en « marteau » et surplombe les autres orteils. Enfin les deux pieds sont plats, les extrémités sont violacées et le siège d'une érythrocyanose distale.

#### Mensuration :

Taille : 1,49 m.

Poids : 43 kg.

Périmètre crânien : 48 cm.

Périmètre bi-temporal : 18 cm.

Périmètre bi-acromial : 29 cm.

Périmètre bi-thoracique : 70 cm.

Périmètre bi-abdominal : 65 cm.

Périmètre bi-trochantérien : 25 cm.

#### EXAMEN NEUROLOGIQUE

Si la station debout est possible mais se fait avec une grande instabilité, la marche est impossible confinant cette jeune malade au décubitus.

L'examen neurologique met en évidence une paraparésie spastique avec signe de Babinski bilatéral. Au niveau des membres supérieurs, les réflexes sont vifs, bixinétiques, il n'existe pas de signe d'Hoffmann ; l'hypertonie est du type oppositionnelle, la mobilisation passive des membres met en évidence une hyperlaxité des extrémités ainsi qu'une amplitude exagérée des différentes articulations ; l'enurésie et l'enoprésie sont constantes.

#### EXAMEN PSYCHIATRIQUE

L'arriération mentale est profonde et se situe au niveau de l'idiotie. Le langage est absent, les seules vocalisations consistent en l'émission d'un cri de tonalité aiguë, parfois plaintive, mais de timbre métallique. Ce cri, à l'enregistrement, n'évoque que de très loin le miaulement du jeune chat, il est soit spontané à l'approche du repas et du personnel infirmier, soit provoqué à la moindre stimulation nociceptive. La gestualité est réduite à des stéréotypies, surtout au niveau des mains où l'on observe des mouvements de torsion des différents doigts. Confinée au lit, cette jeune malade est relativement calme et docile, son comportement est toutefois émaillé d'excitation

motrice nécessitant l'administration de neuroleptiques ou l'indication d'une contention. Sur le plan des conduites alimentaires, il existe une boulimie confinant à la voracité.

#### BILAN PARACLINIQUE

##### Biologique :

Test de GUTHRIE négatif.

Absence d'amino-acidurie.

##### Radiographies :

Les radiographies standard du crâne de face et de profil confirment l'hypertelorisme avec augmentation de la distance inter-orbitaire, mettent en évidence la microcéphalie avec diminution de l'indice :

$V$  (volume crânien)

$\bar{D}$  (distance inter-orbitaire)

On note en outre de volumineux sinus frontaux.

Les radiographies du rachis sont sans anomalie notable, celles du bassin mettent en évidence des crêtes iliaques peu développées, hypoplasiques.

Les radiographies des mains retrouvent des brachymétacarpiens (3<sup>me</sup>, 4<sup>me</sup> et 5<sup>me</sup>) seul le premier métacarpien est de taille normale ce qui explique la taille anormalement grande de l'index par rapport aux 3 autres doigts et l'aspect général des différents doigts en « marches d'escalier ».

Les radiographies des pieds précisent de même des brachymétatarsiens (4<sup>me</sup> et 5<sup>me</sup>).

L'Urographie intraveineuse révèle de petits reins morphologiquement et fonctionnellement normaux.

Electroencéphalogramme. Tracés très peu amples, très artéfactés. Electrogénèse mal organisée. Mais, on ne décèle pas de signe en foyer ni d'activités épileptiques.

L'encéphalographie gazeuse fractionnée confirme l'existence d'une atrophie cérébrale avec dilatation ventriculaire généralisée.

Une laryngoscopie directe a été effectuée, malgré les difficultés techniques, elle a pu mettre en évidence une petitesse du larynx avec hypoplasie des replis arythénio-épiglottiques et de l'épiglotte.

#### DERMATOGLYPHES

Nous avons entrepris l'étude dermatoglyphique des mains et des pieds.

## DERMATOGLYPHES PALMaires (Fig. 3)

Plis de flexion :

Main droite : il existe un pseudo pli palmaire unique, en effet, le pli distal apparaît rectiligne, et interrompu à la verticale du médius. Il rejoint le pli proximal par un petit pli de passage, le pli longitudinal radial est abortif et peu marqué.



Fig. 3.

Main gauche : Sur la main gauche il existe ici un pli palmaire transverse unique indubitable (Fig. 3).

Crêtes dermiques, main gauche, doigts :

Pouce : tourbillon double boucle (14).

Index : tourbillon à raquette centrale (7).

Médius : tourbillon cible (12).

Annulaire : tourbillon cible (15).

Auriculaire : tourbillon spirale (12).

Paumes :

Triradius axial.

Le triradius axial est en position intermédiaire T Angle de PENROSE a t'd = 66 degrés. Eminence thé nar-hypothénar : l'éminence thénar est le siège d'une grande arche déroulée à ouverture radiale : l'éminence hypothénar ne révèle aucune anomalie morphologique.

Crêtes sous digitales.

a 2 (le radian du triradius sous digital A se termine au niveau du triradius axial T').

b 5 c 9 d 9 (le triradius sous digital D apparaît décalé vers le bord radial et surtout dédoublé portant une pelote intermédiaire P 7).

Indice de CUMMINS = 25.

On note en outre : une boucle cubitale sous digitale D, une pelote P 7 déjà nommée, une petite pelote P 11.

On remarquera la verticalité du radian issu du triradius sous digital C.

Main droite : Doigts :

Pouce : tourbillon double boucle (17).

Index : tourbillon double boucle jumelé (12).

Médius : boucle cubitale (15).

Annulaire : tourbillon concentrique (17).

Auriculaire : tourbillon concentrique (16).

Indice digital total de BONNEVIE pour les deux mains = 137.

Paume : Triradius axial.

Position en T' du triradius axial se terminant dans l'aire digitale A.

Angle de PENROSE : a T' d = 66 degrés.

Eminence thénar-hypothénar : existence d'une grande arche déroulée dans l'éminence thénar.

Crêtes sous digitales :

a 4 b 5 c 8 (verticalité du triradius sous digital C apparaît de même abortif affecté ainsi de l'indice 8) d 9 le triradius sous digital D apparaît de même déplacé vers le bord radial de la main et surtout dédoublé portant une pelote P 7 intercalaire.

On note de plus : outre la pelote P 7 sus-nommée, une pelote P 9.

## DERMATOGLYPHES PLANTAIRES (Fig. 4)

Pied droit : Talon antérieur :

L'aire hallucale est bien délimitée, elle est le siège d'une boucle distale.

On note l'existence de triradius b, c, d ; entre b et c il existe une boucle fibulaire s'ouvrant sur la région péronière.



Fig. 4.

Lignes principales :

Crêtes transversales : indice 3.

Pied gauche : Talon antérieur :

Aire hallucale bien délimitée marquée par l'existence d'une boucle distale.

On note la présence de triradius c et d.

Lignes principales :

Elles sont affectées du même indice 3 (crêtes transversales).

En conclusion de cet examen dermatoglyphique :

On remarque les caractéristiques suivantes :

Plis : PPTU (main gauche) pseudo PPTU (main droite).

Crêtes : T en T' verticalité de C sur les deux mains, dédoublement de D sur les deux mains, pelote sous digitale P 7, P 9, P 11), image sous forme d'arche sur l'éminence thénar des deux côtés.

Doigts : fréquence accrue des tourbillons complexes.

Plantes : Boucles sur les deux aires hallucales, existence des triradius sous digitaux. Boucles fibulaires sur le pied droit.

L'ensemble des caractères ci-décris sont retrouvés par la plupart des auteurs qui ont étudiés les dermatoglyphes de la maladie du « cri du chat ». LEJEUNE, LAFOURCADE, BERGER, SERINGUE, TURPIN reconnaissent à propos de 72 cas l'extrême fréquence de la position distale du triradius axial en T ainsi que le pli palmaire transverse unique ou son équivalent.

#### TEST CHROMATIEN DE BARR

Chromatine sexuelle positive.

#### Caryotype (Fig. 5 et 6).

Le caryotype s'établit de la façon suivante : 46 XX 5 P - délétion du bras court du chromosome 5.

Il s'agit d'un syndrome 5 P répondant à la maladie du « cri du chat » décrite en 1963 par LEJEUNE LAFOURCADE, BERGER, VIALATTE, BOESWILLWALD, SERINGUE et TURPIN.

#### RESUME

Cette jeune malade, âgée de 17 ans et demi, associe une arriération mentale profonde au niveau d'idiotie, une dysmorphie crânio-faciale très évocatrice et caractérisée essentiellement, par une microcéphalie avec hypertélorisme, épicanthus, fentes palpébrales à obliquité anti-mongoloïde, bosse métopique saillante, hypoplasie des gonions ; dysmorphie des extrémités avec au niveau des mains, une main plate de singe et une brachymétacarpie des 3<sup>me</sup>, 4<sup>me</sup> et 5<sup>me</sup> au niveau des pieds, des pieds plats avec brachymétatarsie des 4<sup>me</sup> et 6<sup>me</sup>, une hypotrophie staturalisée avec infantilisme et impubérisme, l'existence d'un cri particulier de tonalité aiguë part plaintive, une malformation du larynx très caractéristique, des dermatoglyphes anormaux, enfin un caryotype affirmant la délétion du bras court du chromosome 5.

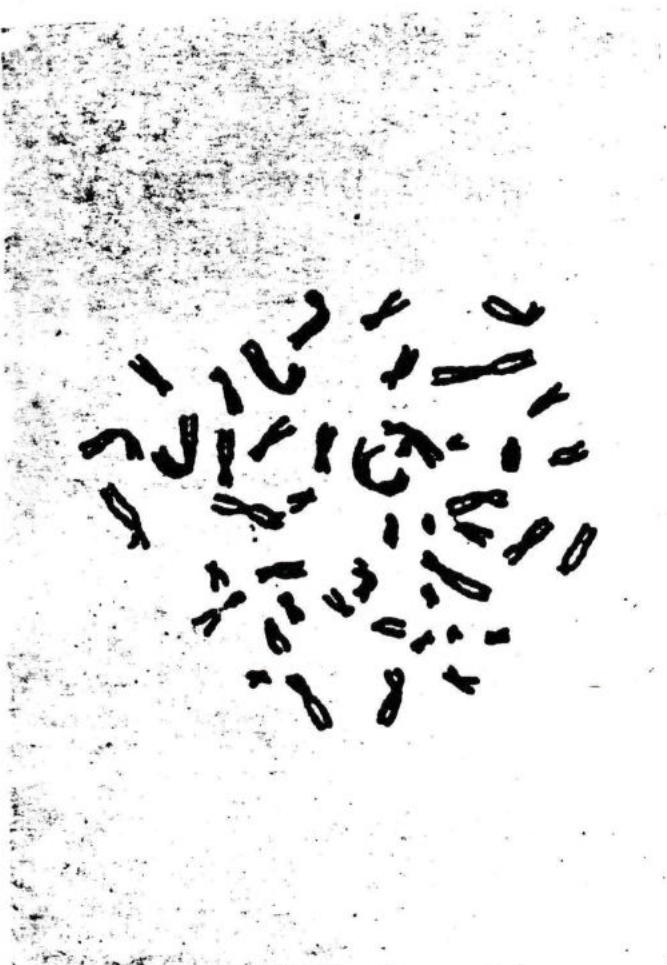


Fig. 5.

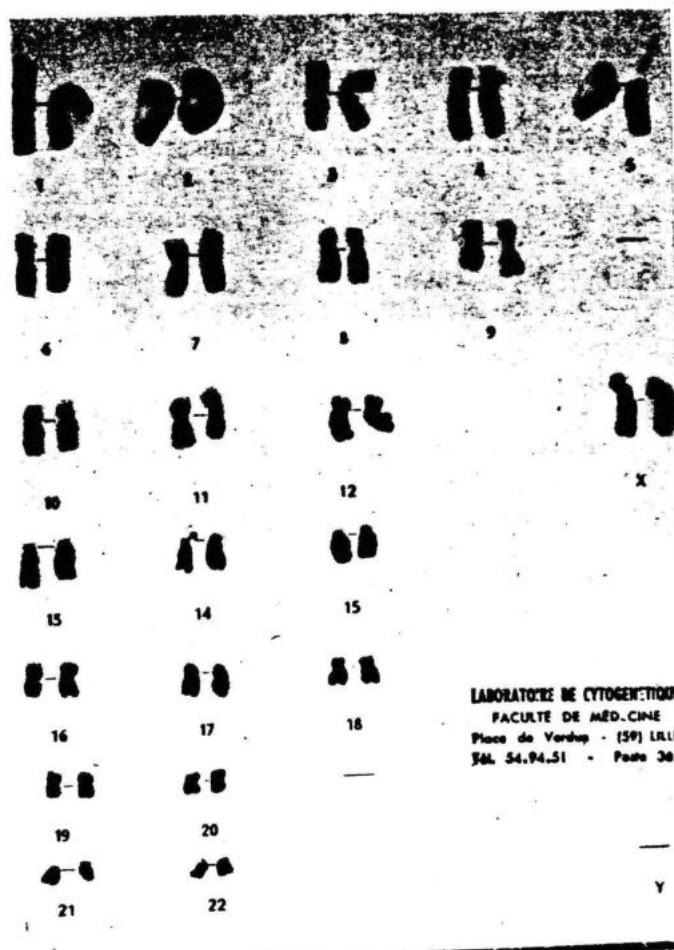


Fig. 6.

#### BIBLIOGRAPHIE

- ALMEIDA J.C. de, GONZAGA M., VIERA H., BARBOSA L.T., ABREU M.D.C., BARCINSKI M.A. — *Arq. brasil. Endocr. Métab.*, 1964, **13**, 183-192.
- BERG J.M., DELHANTY J.D.A., FAUNCH J.A., RIDLER M.A.C. — *J. ment. Défic. Res.*, 1965, **9**, 219-228.
- BERGMAN S., FLODSTROM I., ANSEHN S. — *Lancet*, 1965, **1**, 178-769.
- BETTECKEN F. von, REINWEIN H., KUNZER W., WOLF U., BAITSCH H. — *Deutsch med. Wschr.*, 1965, **90**, 2008-2013.
- BOOK J.A., ATKINS L., SANTESSON B. — *Pathol. et Biol.*, 1963, **11**, 1159-1162.
- BUFFONI L., MONTEVERDE R., BELOTTI B.M. — *Minerva Pediat.*, 1967, **19**, 860-866.
- CAPOA A. de, WARBUTON D., BREG W.R., MILLER D.A., MILLER O.J. — *Amer. J. Hum. Genet.*, 1967, **19**, 586-603.

- CAPOTORTI L., FERRANTE E. — *Acta pediat. lat.*, 1966, **19**, 471-488.
- CAVALIERI S., MASTELLA G., TIEPOLO L. — *Fracastoro*, 1964, **57**, 369-381.
- CLENDENIN T.M. — Communication personnelle, 1967.
- DUMARS K.W. Jr, GASKILL C., KITZMILLER N. — *Amer. J. Dis. Child.*, 1964, **108**, 533-537.
- DYGGVE H.V., MIKKELSEN M. — *Arch. Dis. Child.*, 1965, **40**, 82-85.
- ENGEL E., HASTINGS C.P., MERRIL R.E., Mc FARLAND B.S., NANCE W.E. — *Lancet*, 1966, **1**, 1130-1132.
- GENEST P., TREMBLAY M., MORTEZAI M. — *Laval méd.*, 1965, **36**, 319-327.
- GERMAN J., LEJEUNE J., McINTYRE M.N., GROUCHY J. de. — *Cytogenetics*, 1964, **3**, 347-352.
- GROUCHY J. de, ARTHUIS M., SALMON C., LAMY M., THIEFFRY S. — *Ann. Genet.*, 1964, **7**, 13-16.
- HIJMANS J.C., SHEARIN D.B. — *Amer. J. Dis. Child.*, 1965, **109**, 85-90.

- HOBOLTH N., MIKKELSEN M. — *Acta Obstet. Gynec. Scand.*, 1966, **44**, 572-578.
- HUSTINX T.W.J., WIJFFELS J.C.H.M. — *Maandschrift voor Kindergeneeskunde*, 1965, **33**, 286-298.
- KAJII T., HOMMA T., OIKAWA K., FURUYAMA M., KAWARAKI T. — *Arch. Dis. Childh.*, 1966, **41**, 97-101.
- KOULISCHER L., QUERSIN G. — *Acta paediat belg.*, 1965, **19**, 167-179.
- LABRUNE M., LEFEBVRE J., LAFOUCARDE J., LEJEUNE J. — *Ann. Radiol.*, 1967, **10**, 303-310.
- LAURENT C., ROBERT J.M. — *Ann. Génét.*, 1966, **9**, 113-122.
- LEJEUNE J., LAFOUCARDE J., BERGER R., VIALATTE J., BOESWILLWALD M., SERINGE P., TURPIN R. — *C.R. Acad. Sci. Paris*, 1963, **257**, 3098-3102.
- LEJEUNE J., LAFOUCARDE J., BERGER R., RETHORE M.O. — *Ann. Génét.*, 1965, **8**, 11-15.
- LEJEUNE J., LAFOUCARDE J., BERGER R., TURPIN R. — *C.R. Acad. Sc. Paris*, 1964, **258**, 5767-5770.
- LEJEUNE J., GAUTIER M., LAFOUCARDE J., BERGER R., TURPIN R. — *Ann. Génét.*, 1964, **7**, 7-12.
- LICHTENBERGER M., MORINEAUD J.P. — *Sem. Hôp. Paris*, 1967, **43**, 742-755.
- McCRAKEN J.S., GORDON R.R. — *Lancet*, 1965, **1**, 23-25.
- MacINTIRE M.N., STAPLES W.I., LA POLLÀ J.J., HEMPEL J.M. — *Amer. J. Dis. Child.*, 1964, **108**, 538-542.
- MILLER O.J., BREG W.R., WARBUTTON D. — *J. Pediat.*, 1965, **67**, 935-936.
- MILLER O.J., BREG W.R., WARBUTTON D., MILLER D.A., FIRSCHEIN I.L., HIRSCHHORN K., *Cytogenetics*, 1966, **5**, 137-151.
- NAIRS N.S. — *Indian Practit.*, 1965, **18**, 435-437.
- OLIVE D., GILGENKRANTZ S., KIFFER B., HYNDRYCKX J., PIERSON M. — *Med. Inf.*, 1966, **73**, 603-608.
- PASSARGE E., JARRETT T.T., SMITH L.B., SOUKUP J.W. — Communication personnelle, 1966.
- PFEIFFER R.A., SIMON M.A. von. — *Münch. med. Wschr.*, 1965, **107**, 2669-2674.
- PITT D., BRASCH J., WONG J., FERGUSON J. — *Med. Aust.*, 1966, **53**, 606-607.
- PUNNET H.H., CARPENTIER G.G., DIDEORGE A.M. — *Lancet*, 1964, **2**, 588.
- REICHELT W., VOIGT G., ZERNAHLE K. — *Monatsschr. Kinderhkd.*, 1966, **114**, 592-596.
- REINWEIN H., WOLF U. — *Lancet*, 1965, **2**, 797.
- RICCI N., VENTIMIGLIA B., DELLA PICCOLA B., FRANCESCO CESCHINI F., PRETO G. — *Lancet*, 1965, **1**, 1278-1279 - *Acta Genet. med. Gemell.*, 1965, **15**, 36-50.
- ROHDE R.A., TOMPKINS. — 1965, **2**, 1075-1076.
- SCHLEGEL R.J., NEU R.L., CARNEIRO LEAO J., REISS J.A., NOLAN T.B., GARDNER L.I. — *Helvet. Paediat. Acta*, 1967, **22**, 2-12.
- SCHMIDT W., WISCHER D. — *Helvet Paediat. Acta*, 1967, **22**, 22-27.
- SCHNEEGANS E., ROHMER A., LEVY-SILAGY J., RUMPLER Y., RUCHT J.V., GERLINGER P. — *Pédiatrie*, 1966, **21**, 823-834.
- SCHROEDER H.J., SCHLEIERMACHER E., SCHROEDER T.M., BAUER H., RICHTER C., SCHWENK J. — *Human-genetik*, 1967, **4**, 294-304.
- SIDBURY J.B., SCHMICKEL R.D., GRAY M. — *J. Pediat.*, 1964, **65**, 1098.
- SILBER D.L., ENGEL E., MERRIL R.E. — *Am. J. ment. Defic.*, 1966, **71**, 486-491.
- STOEKNIUS M., BOEHNCKE H., OLMS F., OSTER H., SCHULTZE-JENA B.S., WEDEMEYER F. — *Münch. med. Wschr.*, 1966, **108**, 1441-1445.
- VASELLA F., JOSS E., LUCHSINGER R., DUBOIS C., GLOOR R., WEISMANN U. — *Helvet Paediat. Acta*, 1967, **22**, 13-21.
- VISSIAN L., MANASSERO J., BLAIVE B., BORJA A. — *Presse méd.*, 1965, **79**, 2991-2994.
- VOURENSKOSKI V., LIND J., PARTANEN T.J., LEJEUNE J., LAFOUCARDE J., WASZ-HOCKERT O. — *Ann. Paediat. fenn.*, 1966, **12**, 174-180.
- WOLF U., REINWEIN M., GEY W., KLOSE J. — *Human-genetik*, 1966, **2**, 63-77.
- ZELLWEGER H. — *Lancet*, 1966, **2**, 57.