

LE SYNDROME DE PRADER WILLI : A propos de 2 cas

F. Elilie Mawa Ongoth (Dr), A. Ezzerrouqi (Dr), H. Aynaou (Dr), S. Rouf (Dr), H. Latrech (Pr).

Service d'Endocrinologie Diabétologie, CHU Mohammed VI, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed Premier, Oujda, Maroc.

Mots clés: Prader Willi; Obésité; Oujda.

INTRODUCTION :

Le syndrome de Prader willi est une affection génétique caractérisée par l'association d'un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire, à une hypotonie néonatale, des troubles du développement psychomoteur, une obésité précoce sévère. Son diagnostic repose sur la découverte d'anomalies dans la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternelle [1]. Ce syndrome illustre le phénomène d'empreinte génomique. Nous rapportons deux observations de patients hospitalisés pour obésité, chez qui ce diagnostic a été retenu.

OBSERVATION 1 : une patiente de 17 ans, ayant présentée une hypotonie néonatale, un retard d'acquisitions psychomotrices, était admise en hospitalisation pour obésité avec hyperphagie. L'examen clinique retrouvait une petite taille, une obésité morbide, une dysmorphie acro-faciale, un retard mental, des lésions d'automutilation, un syndrome d'apnée du sommeil, une scoliose et polyarthralgies. Le bilan paraclinique rapportait un hypogonadisme hypogonadotrope. le diagnostic du syndrome de Prader Willi a été retenu après une étude génétique.

OBSERVATION 2 : un patient âgé de 20 ans, était admis en hospitalisation pour exploration d'une obésité installée depuis l'âge de 2 ans. Il avait présenté une hypotonie néonatale. L'examen clinique retrouvait une petite taille, un retard mental, une dysmorphie acro-faciale, Cette obésité était compliquée de diabète sucré et de syndrome d'apnée du sommeil. L'exploration complémentaire notait un hypogonadisme hypogonadotrope. Le diagnostic du syndrome de Prader Willi a été porté sur l'étude génétique, montrant une absence de contribution paternelle en position 15q11-q13.

DISCUSSION ET CONCLUSION : le syndrome de PRADER WILLI demeure une pathologie génétique rare. Plusieurs auteurs rapportent des manifestations cliniques évoluant avec l'âge, incluant une hypotonie néonatale, un retard statural, une obésité, une déficience cognitive et comportementale [1,2]. C'est le cas pour nos deux patients. Cette symptomatologie serait tributaire d'un dysfonctionnement hypothalamique associé à des anomalies endocriniennes y compris un déficit en hormone de croissance. La morbi-mortalité de cette pathologie est liée à l'obésité et ses complications [3]. Sa prise en charge reste complexe et multidisciplinaire.

Bibliographie

[1] Z. Toubal, D. Meskine. Syndrome de Prader Willi : A proos d'un cas . Ann Endocrinol. September 2015, Vol.76(4) : 508.

[2] Butler MG, Manzardo AM, Forster JL. Prader Wili syndrome: Clinical Genetics and Diagnostic Aspects with Treatment Approaches. Curr Pediatr Rev. 2015 Nov 22.

[3] M. A. Angulo, M. G. Butler, M. E. Cataletto. Prader Willi syndrome: a review of clinical, genetic and endocrine findings. J endocrinol Invest. 2015, (38): 1249-1263.

NB: Nous n'avons pas de conflit d'intérêt par rapport à ce travail .