

# Syndrome de Williams- Beuren et retard de croissance : (à la lumière d’une observation).

Askaoui.S, El Mghari.G, El Ansari.N

Service d’Endocrinologie Diabétologie, Maladies Métaboliques et Nutrition. Université Cadi Ayyad.

CHU Mohamed VI. Marrakech. Maroc

## Introduction

-Le retard de croissance est un motif fréquent de consultation en endocrinologie pouvant être la porte d'entrée dans un grand nombre de maladies de l'enfant ( maladies digestives , rénales, pulmonaires, endocriniennes et génétiques).

-Nous rapportant un cas du syndrome de Williams- Beuren qui est une cause génétique rare, dont l’incidence est de 1/20000 et qui est due à une microdélétion chromosomique en 7q11.23.

## Observation

-M.L âgé de 17ans, issu d’un mariage non consanguin.

-consultant pour un retard staturo-pondéral sévère.

-Aux antécédents : un faible poids de naissance, des difficultés à l’alimentation avec une prise de poids minime et anorexie ; une sténose légèrement serrée de la valve pulmonaire avec hypertrophie ventriculaire droite révélées par une endocardite à l’âge de deux ans et demi, de régression spontanément. Une amblyopie, une cryptorchidie bilatérale opérée et un défaut momentané des repères visuo-spatiaux contrastant avec un langage correct.

-A l’examen clinique: un facies dysmorphique, un palais ogivale, une clinodactylie, une hyperlaxité ligamentaire, une scoliose dorsale avec enraidissement.(figure I, II)

-L’ensemble du bilan paraclinique est revenu sans anomalie en dehors d’un âge osseux très bas pour l’âge chronologique.

**-Figure I:**  
aspect triangulaire du visage, nez retourné, lèvres épaisses avec une mal position dentaire.



**Figure II :** Arachnoidactylie, hyperlaxité ligamentaire.



## Discussion

-Nous avons suspecté ce syndrome devant l’association d’un morphotype caractéristique du syndrome de Williams-Beuren, la cardiopathie congénitale et la scoliose-dues à un défaut en élastine, le retard de croissance staturo-pondéral sévère, la cryptorchidie et les anomalies psychiques.

-Le diagnostique de certitude repose sur la mise en évidence de l’anomalie génétique - microdélétion chromosomique en 7q11.23- par fluorescence in situ hybridation (FISH), non disponible dans notre centre.

-Le déficit en GH au cours de ce syndrome est exceptionnel et le mécanisme demeure inconnu.

## Conclusion

Le syndrome de Williams-Beuren est une maladie génétique rare, caractérisée par une dysmorphie faciale évocatrice, des malformations cardiaques, un retard psychomoteur, un profil cognitif et comportemental spécifique et des atteintes endocriniennes à type de retard de croissance, hypercalcémie, hypercalciurie, hypothyroïdie et avance pubertaire.

Son traitement est symptomatique faisant que sa prise en charge est multidisciplinaire.