

# Syndrome de Robinow : à propos d'un cas

Dr Abes .H . Service pédiatrie. CHU Djillali Bounaama Douéra.

**Introduction :** Le syndrome de Robinow est une maladie génétique rare , sa prévalence est de 1:500,000 enfants dans le monde(1) . Ce syndrome a été particulièrement observé en Orient, au Pakistan, au Koweït, dans le sultanat d'Oman, et surtout en Turquie où les malades de différentes familles provenant de la même région sont homozygotes pour une même mutation(2).

Il se caractérise par un faciès dysmorphique d'aspect fœtal, un raccourcissement mésomélique des membres associé ou non à une insuffisance staturale, des anomalies dentaires, associé parfois à une hypoplasie des organes génitaux externes. La forme autosomique dominante est la forme la plus fréquente du syndrome de Robinow .

**Observation :** nous rapportons le cas d'un nourrisson de sexe féminin âgé de 14 mois, issu d'un couple non consanguin, avec notion de petite taille familiale du côté paternel, le père mesurant 160cm avec un avant bras court mesurant 26cm et 34 cm pour l'humérus; le fémur mesure 49cm et la jambe 42cm.

L'examen clinique de notre malade retrouve un nourrisson eutrophique mesurant 73 cm (-1DS/M) avec un faciès dysmorphique(3) : hypertélorisme, front bombé , ensellure nasale , philtrum long, narines antéversées , commissures labiales orientées vers le bas , un palais ogival .



fig1



fig2



fig3

Un raccourcissement mésomélique des membres : humérus 13,5 cm, avant bras 10 cm, fémur 20 cm , jambe 16cm, clinodactylie du 5ème doigt.

Au niveau de la région sacrée on retrouve un dysraphisme spinal type angiome sacré.

Un bilan biologique effectué retrouve une hypothyroïdie centrale , taux d'IGF1 fait revenu normal ; Complété par un bilan radiologique type IRM médullaire et hypothalamo hypophysaire revenus normaux.

La malade mise sous lévothyrox à raison de 25 microgramme par jour , avec bonne réponse clinique et biologique.

Le syndrome de Robinow est classé en 2 types(fig4), selon le mode de transmission et les signes cliniques décrits (4):

Autosomique récessive	autosomique dominante
Retard statural < 2DS ou moins	Petite taille ou taille normale
Raccourcissement important des membres	Raccourcissement discret des bras
Luxation de la tête radiale	absence de Luxation de la tête radiale
Aspect de la bouche en tente	Bouche d'aspect presque normal
10% de mortalité	Pas d'excès de mortalité

fig4

Pour notre malade le tableau clinique nous oriente vers une forme autosomique dominante du syndrome de Robinow.

le diagnostic du syndrome de Robinow est clinique, mais en cas d'absence de raccourcissement mésomélique franc, d'autres diagnostic peuvent se discuter: déficit en GH, syndrome d'Aarskog syndrome d'Opitz G devant : le retard statural, la dysmorphie faciale et l'hypoplasie génitale(5).

**Conclusion :** le syndrome de Robinow est une maladie rare , l'existence de similitude clinique entre le syndrome de Robinow et certaines dysplasies osseuse ainsi que le déficit en GH , incite à reconnaître ce syndrome pour une bonne prise en charge médicale et chirurgicale.

## Bibliographie:

1-Z Kavehmanesh , A Shafiee:The First Report of Robinow Syndrome in Iran and Literature Review.

Thrita. 2013 December; 2(4): 84-6.

2-S Gilgenkrantz: Syndrome de Robinow et brachydactylie de type B : un même gène, ROR2, à l'origine des deux phénotypes,médecine/sciences 2000 ; 16 : 1460-1

3-J- F Mazzeu et all:Clinical Characterization of Autosomal Dominant and Recessive Variants of Robinow Syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 143A:320–325 (2007)

4- S Mishra et all: Robinow Syndrome: A Rare Diagnosis; Journal of Clinical and Diagnostic Research. 2015 Dec, Vol-9(12)

5-C Soman, A Lingappa: Robinow Syndrome: A Rare Case Report and Review of Literature. International Journal of Clinical Pediatric Dentistry, May-August 2015;8(2):149-152

L 'auteur ne déclare aucun conflit d'intérêts