

## P290: Syndrome de Rubinstein-Taybi traité par hormone de croissance : à propos d'un cas

Auteurs :Dr W. OSMAN, Dr A. Akakpo, Pr Z. Imane

Service P2A , Hopital des enfants, Rabat, MAROC

Faculté de Médecine et Pharmacie, Université Mohammed V Souissi, Rabat

### Introduction

Le syndrome de Rubinstein-Taybi est une maladie génétique caractérisée par un retard de croissance et de développement, ainsi que par des signes physiques caractéristiques associés à un syndrome polymalformatif.

### Observation

Nous rapportons le cas d'un enfant âgé de 9 ans et 9 mois, ayant comme ATCD un RCIU, consultant à l'âge de 8 ans devant un retard staturo-pondéral sévère à -3DS.

L'examen clinique retrouve un syndrome dysmorphique facial ainsi que des déformations osseuses à type de brachymesophalangie du 5<sup>e</sup> doigt, une asymétrie des têtes fémorales, un aspect scoliotique de la colonne dorsolombaire, une synostose des arcs moyens des 3<sup>es</sup> et 4<sup>es</sup> côtes.

L'enfant fut mis sous traitement par hormone de croissance dans le cadre du RCIU.

### Discussion

Le syndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) est dû à une mutation sporadique, à type micro délétion au niveau du gène CREBBP localisé sur le chromosome 16, ou du gène EP300, localisé sur le chromosome 22.

Les manifestations, dont certaines sont visibles dès la naissance, sont très variables d'une personne à l'autre.

Ce syndrome entraîne un déficit intellectuel modéré à sévère, un retard de croissance, un syndrome dysmorphique caractéristique notamment avec des malformations osseuses. D'autres anomalies sont parfois présentes, notamment au niveau des yeux, du cœur et du système digestif.

Le diagnostic est essentiellement clinique et est confirmé sur étude génétique.

### Conclusion

La prise en charge varie selon le degré d'atteinte clinique mais nécessite une équipe pluridisciplinaire.

### References

1-Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management, Donatella Milani, Italian Journal of Pediatrics 2015