

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'une enfant âgée de 9 ans et 9 mois ,ayant comme ATCD un RCIU, consultant à l'âge de 8ans 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^e doigt , une asymétrie des têtes fémorales, un aspect scoliotique de la colonne dorsolombaire, une synostose des arcs moyens des 3^{es} et 4^{es} cotes.
- L'enfant fut mise sous traitement par hormone de croissance dans le cadre du RCIU.

Discussion

- Le syndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) est du a une mutation sporadique, a 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