

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 statur 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 retroussé, 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 statur 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.