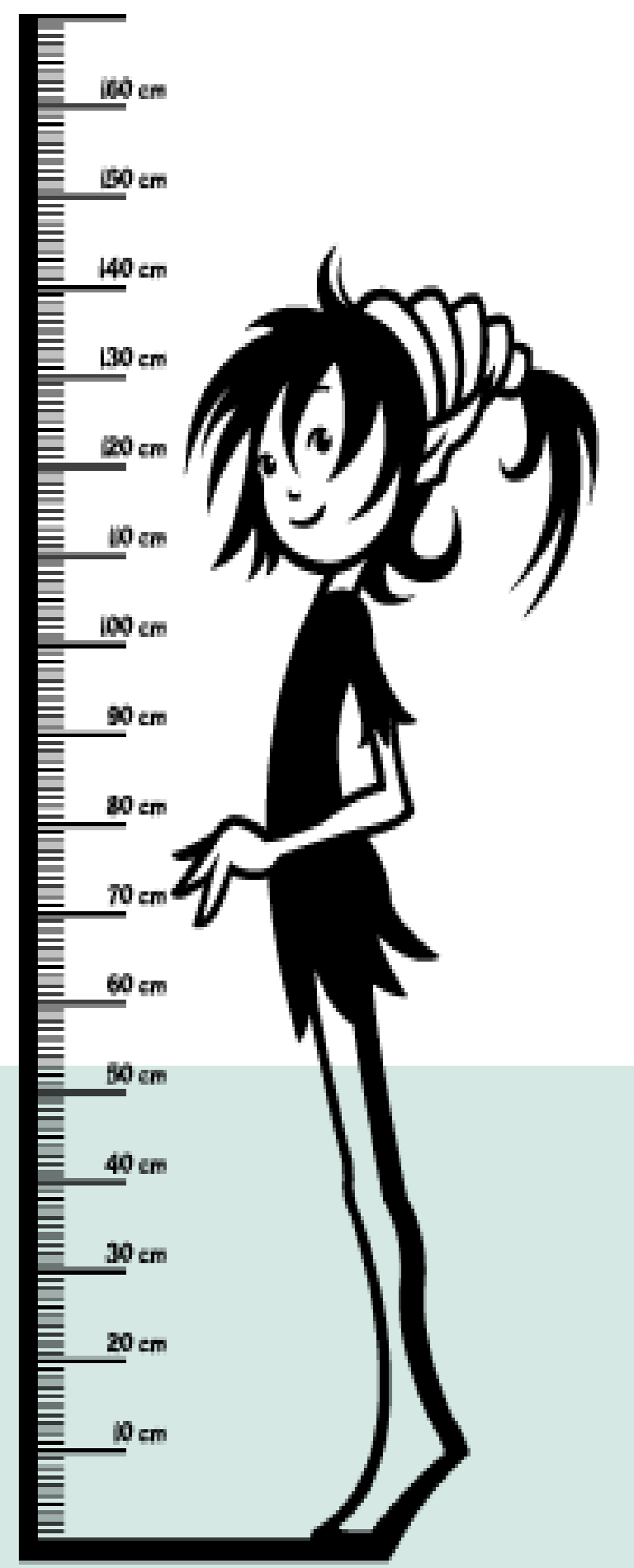




Gigantisme révélant un syndrome de Sotos : A propos d'un cas

M.HANI*-N.DJOUDI-Y.ARIBI-M.BENSALAH-S.OULD KABLIA
Service Endocrinologie-Hôpital central de l'Armée
* dr.hani.meriem@gmail.com



Introduction

Le syndrome de Sotos ou gigantisme cérébral est une maladie génétique rare et souvent mal identifiée car mal connue. Il a été décrit pour la première fois en 1964 par Juan SOTOS. Le diagnostic reposait uniquement sur l'observation de plusieurs caractéristiques physiques jusqu'à la découverte en 2002 du gène NSD1 codant pour une histone-méthyltransférase impliquée dans la régulation de la transcription et dont la mutation est responsable de plus de 75% des cas de syndrome de Sotos. La plupart des anomalies de NSD1 se produisent *de novo*, et peu de cas familiaux ont été rapportés.

Observation Clinique

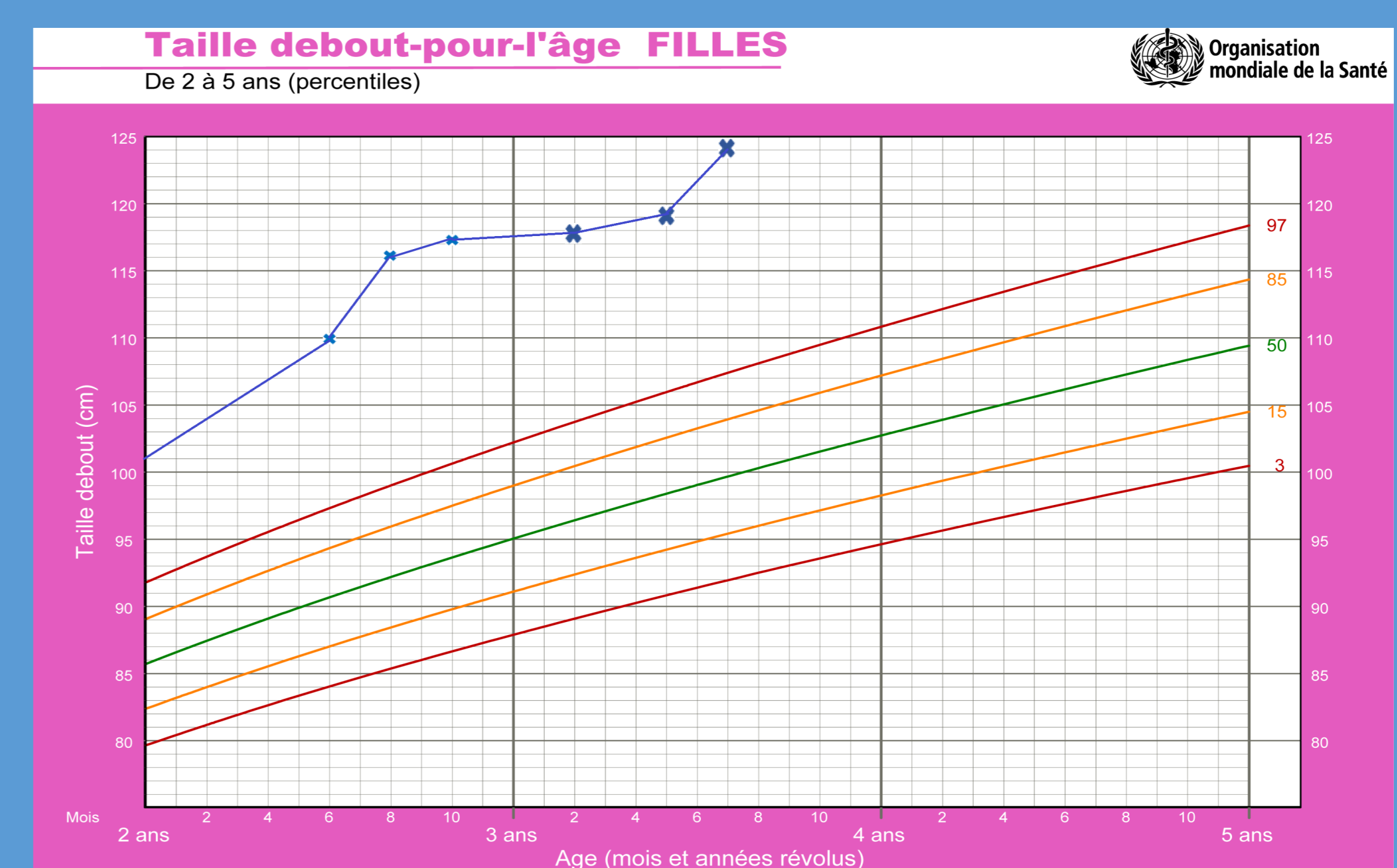
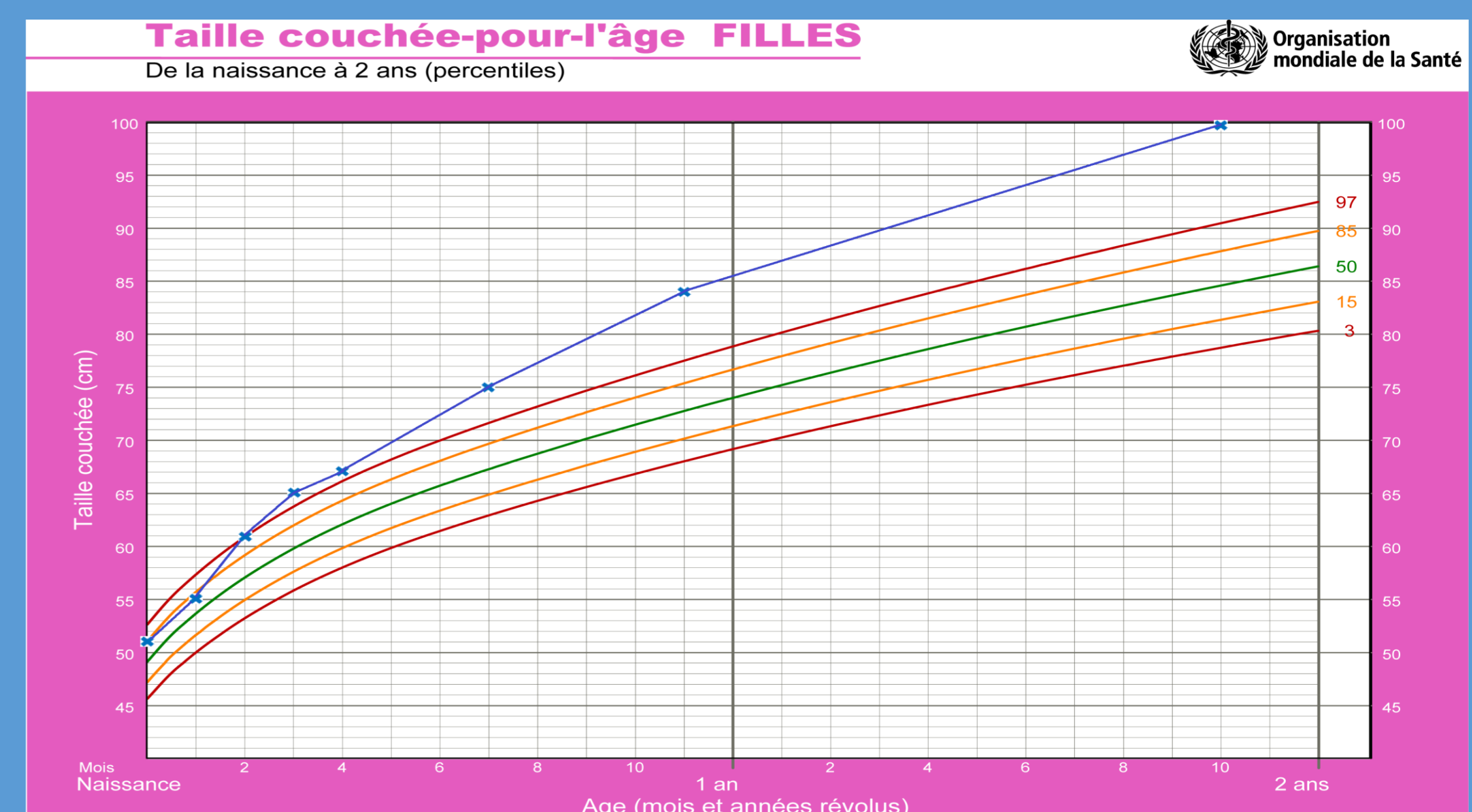
Nous décrivons le cas de l'enfant H.A âgée de 3 ans et 7 mois qui présente un gigantisme > + 6DS

Antécédents

- **Physiologiques :**
- Macrosomie néonatale, Grande taille de naissance , Retard du développement psychomoteur, éruption dentaire accélérée.
- **Pathologiques :**
- Ictère néonatal tardif, Hypotonie et difficultés alimentaires durant la période néonatale, Rétrécissement de la valve pulmonaire ayant bénéficié d'une dilatation percutanée.
- **Familiaux:** Mariage non consanguin, Notion de grande taille familiale.

Clinique:

- ✓ **Gigantisme** proportionné > +6DS avec macrocéphalie sans prise pondérale.
- ✓ **Aspect particulier du visage** qui est allongé avec front haut et large et un menton allongé, cheveux clairsemés, hypertélorisme, ensellure nasale, palais ogival.
- ✓ **Aspect particulier des organes génitaux externes** par l'absence de petites lèvres et un hymen extériorisé.
- ✓ **Troubles digestifs:** constipation chronique.
- ✓ **Troubles ostéo-articulaires:** Hyper laxité articulaire prédominant aux membres supérieurs et **Pieds plats.**
- ✓ **Troubles du comportement** à type d'agitation.
- ✓ **Retard du langage.**
- ✓ Absence de signes d'hyperthyroïdie, d'hypercorticisme, de puberté précoce ni d'acromégalo-gigantisme.



Exploration

1-Afin d'évaluer la maturation osseuse:

-Radiographie du poignet et de la main gauche faite à l'âge de 2 ans : **âge osseux de 5 ans soit avancé.**

2- Afin de rechercher l'étiologie du gigantisme:

- A la recherche d'une puberté précoce: aspect impubère des OGI à l'échographie, bilan hormonal normal pour l'âge, test au LHRH: négatif.
- A la recherche d'un acromégalo-gigantisme: IGF1 paradoxalement basse à 56 ng/ml.
- A la recherche d'une hyperthyroïdie : bilan thyroïdien normal.
- A la recherche d'un syndrome de Marfan: A l'échocardiographie, Dilatation de l'aorte ascendante correspondant à l'âge de 10 ans mais proportionnel au volume cardiaque et l'Examen ophtalmologique spécialisé est normal soit absence d'ectopie du cristallin.

Discussion et conclusion:

Après élimination de la grande taille constitutionnelle, des causes endocriniennes de gigantisme et du syndrome de Marfan, le syndrome de Sotos est l'étiologie la plus probable devant ce tableau. Il n'existe pas à l'heure actuelle de critères diagnostiques formels, seule l'étude génétique du gène NSD1 permet de confirmer le diagnostic, une mutation est retrouvée chez 75-80%(1) des patients. Le diagnostic est évoqué(2) devant l'association des 3 **signes cardinaux** suivants : l'aspect particulier du visage, troubles de l'apprentissage et l'avance staturale avec ou sans macrocéphalie. Ces signes sont retrouvés chez >90% des patients. D'autres **signes majeurs** sont présents dans 15-89% des cas comme l'âge osseux avancé (75%), troubles du comportement, anomalies cardiaques variables (20%), anomalies cérébrales (proéminence du trigone ou des cornes occipitales, ventriculomégalie...), anomalies ostéo-articulaires comme l'hyperlaxité articulaire (>20%), des pieds plats ou un scoliose (30%), Troubles néonataux comme l'ictère (65%), l'hypotonie (75%) et les difficultés alimentaires (70%), anomalies rénales (15%), convulsions (25%). D'autres **signes associés** sont retrouvés plus fréquemment que la population générale (2-15%) : troubles digestifs type constipation ou RGO, troubles visuels et auditifs, anomalies urogénitales... etc. Notre patiente présente les 3 signes cardinaux et plusieurs des signes majeurs et des signes associés. Malheureusement l'étude génétique n'a pas encore été faite en raison de sa non disponibilité dans notre pays. La prise en charge est multidisciplinaire. Durant les premières années de vie, un suivi pédiatrique est important pour détecter et prendre en charge des complications cliniques telles que scoliose et des crises convulsives. La mise en place d'un programme éducatif et psychologique adapté, incluant orthophonie et stimulation motrice, joue un rôle important dans le développement global des patients. La taille définitive des individus est difficile à prévoir, mais la croissance tend à se normaliser après la puberté.

Références:

- 1-**NSD1 analysis for Sotos syndrome:** Insights and perspectives from the clinical laboratory, Darrel J Waggoner.
- 2- Sotos Syndrome: Katrina Tatton-Brown November 19, 2015.