

Syndrome de williams Beuren, a propos d'une nouvelle observation.

M Mokhtari, D A Boudiaf, N S Fedala

Service d'endocrinologie-CHU Bab El Oued. Alger-Algérie

Auteur correspondant :myriam17mokhtari@gmail.com.

Introduction : Le syndrome de Williams Beuren est une maladie génétique rare (incidence 1/20000) facile à identifier cliniquement. Il associe des traits particuliers du visage, une malformation cardiaque, une déficience intellectuelle et un comportement caractéristique. Ce syndrome peut s'associer d'une manière inconstante à des atteintes endocriniennes comme le déficit en hormone de croissance, une hypercalcémie idiopathique, une hypothyroïdie et une puberté précoce. Nous rapportant un cas de ce syndrome diagnostiqué lors de l'exploration d'un retard statural

OBSERVATION: L'enfant B S, âgé de 07ans, issu d'un mariage non consanguin consulte pour RSP. Il mesure 99cm (-4,2 DS/TM et -2,2DS/TC, Sempé), pèse : 20 kg (p 25%, Sempé) et présente un syndrome dysmorphique typique du syndrome de Williams-Beuren (A) avec dolichocéphalie, face pleine, front large, nez court retroussé avec base élargie, narines antéversées, philtrum allongé, macrostomie, bouche ouverte, lèvre supérieure proéminente, lèvre inférieure éversée, menton pointu, grandes oreilles bas implantées (B), écartement mamelonnaire (C), verge coudée (D) et un comportement très sociable. L'exploration cardiaque est sans anomalie par contre l'exploration endocrinienne révèle un déficit en GH isolé avec à l'imagerie en résonance magnétique une hypoplasie hypophysaire ainsi qu'une hypothyroïdie infra-clinique non auto-immune (Tableau 1). L'enfant est mis sous traitement substitutif par hormones thyroïdiennes et hormone de croissance biosynthétiques.



TSH	5,4uui/ml
FT4	12,12pmol/l
Pic/GH Glucagon ,propranolol	10,05uui/ml
Pic/GH Test a linsuline	6,82uui/ml

SYNDROME DYSMORPHIQUE DU WILLIAMS BEUREN

Tableau1: Bilan hormonal

Le caryotype par méthode Fish confirme le diagnostic en trouvant une micro délétion chromosomique située dans la région q11.23 d'un des chromosomes 7. L'enfant fut substitué par hormone de croissance et par le lévothyrox avec une bonne réponse staturale.

CONCLUSION:

Le syndrome de Williams-Beuren est une pathologie rare facile à diagnostiquer devant un phénotype caractéristique et une étude génétique recherchant une micro délétion en 7 q 11.23. Les atteintes endocriniennes sont inconstantes mais importantes à rechercher et à traiter précocement car elles peuvent aggraver le pronostic fonctionnel et même vital des enfants atteints. Leur prise en charge doit se faire dans un cadre multidisciplinaire