

Dr B. BOUSYF (Dr)<sup>1</sup>, Dr A. EZZEROUQUI (Dr)<sup>1</sup>, M. TAJIR (Pr)<sup>2</sup> Pr H. LATRECH (Pr)<sup>1</sup>

1. Service d'Endocrinologie Diabétologie Nutrition, CHU Mohammed VI, Laboratoire d'épidémiologie et Recherche clinique et santé publique, Faculté de médecine, université Mohammed Premier, Oujda, Maroc

2. Laboratoire de génétique médicale, CHU Mohammed VI, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed Premier, Oujda, Maroc.

**Mots-clés :** Beckwith Wiedemann, génétique, croissance excessive

## Introduction

Le syndrome de Beckwith Wiedemann est un syndrome génétique caractérisé par une croissance excessive, une prédisposition tumorale et des malformations congénitales (1).

## Observation

Patient âgé de 7 mois, issu d'un mariage consanguin, ayant comme antécédents un ictère néonatale, et une hernie ombilicale, qui a présenté depuis l'âge de 3 mois une prise progressive du poids avec hypersudation et protrusion de la langue. L'examen clinique objectivait une avance staturo-pondérale, une macroglossie, une bouffissure du visage, une fatigabilité à la tétée, une somnolence, une ensellure nasale, et une indentation des oreilles.

Chez notre patient l'association d'une macroglossie, d'une croissance excessive, d'une hernie ombilicale et du pli auriculaire antérieur nous avait fait porter le diagnostic du SWB.



Indentation d'oreille

## Discussion (Suite)

Son diagnostic repose sur l'association d'au moins deux critères majeurs (macroglossie, macrosomie, anomalie de fermeture de la paroi abdominale et organomégalie) à un critère mineur (hypoglycémie, anomalies rénales, dépression auriculaire, tumeur embryonnaire, angiome facial, hémihyperplasie et polyhydromamnios). (2)

L'analyse moléculaire positive confirme le diagnostic.

La gravité de cette affection tient au risque d'hypoglycémie et de développement de tumeurs embryonnaires (5 à 10 % des cas) dont le génotypage facilite leur dépistage. (2)

La prise en charge des enfants présentant ce syndrome doit être multidisciplinaire.

## Discussion

Le SWB est dû à des altérations épigénétiques et/ou génétiques qui dérégulent l'empreinte parentale des gènes du chromosome 11p15.5 (3). Elle peut être sporadique dans 85 % des cas ou se transmettre selon un mode autosomique dominant avec une empreinte parentale (2).

## Conclusion

Il est nécessaire devant un nouveau-né présentant une symptomatologie, même modérée, de ne pas méconnaître le diagnostic du SWB, compte tenu du risque tumoral potentiel.

Pas de conflit d'intérêt

### Références:

1. Gaston V<sup>1</sup>, Le Bouc Y, Soupre V, Vazquez MP, Gicquel C. Assessment of p57(KIP2) gene mutation in Beckwith-Wiedemann syndrome. Horm Res. 2000;54(1):1-5.
2. R. Chraïbi, B. Labeille, J.-L. Perrot, F. Cambazard. Macroglossie congénitale (syndrome de Wiedmann-Beckwith) Annales de dermatologie et de vénéréologie (2009) 136, 91—92
3. Pr Chéryl SHUMAN - Pr Rosanna WEKSBURG. Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. 2011