

**J.El habnouny (Dr), H. Aynaou (Dr), H. Latrech(Pr)**

Service d'Endocrinologie, Diabétologie, CHU Mohammed VI, Laboratoire d'épidémiologie et recherche clinique et santé publique, faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohamed Premier, Oujda, Maroc

### Introduction :

Le syndrome de Noonan (NS) est une maladie génétique à transmission autosomique dominante, anomalie présente chez un patient généralement de petite taille avec une dysmorphie faciale et des anomalies congénitales dont la plus constante est la cardiopathie congénitale. Dans 50% des cas une mutation du gène PTPN11 est retrouvée (1). Nous rapportons le cas de 2 patients de notre service qui présentaient ce syndrome.



Les photos du cas numéro 1

**Observation 1 :** Patient de 19 ans, opéré initialement pour ectopie testiculaire bilatérale (anorchidie droite et abaissement testiculaire gauche en position inguinale), puis adressé ultérieurement pour la prise en charge d'un retard staturo-pondéral. L'interrogatoire objectivait une difficulté d'apprentissage avec un quotient intellectuel normal. A l'examen physique, le patient présente un syndrome dysmorphique faisant évoquer le (NS) : fait d'un hypertélorisme, un palais ogivale, des dents surnuméraires, un visage triangulaire, un ptérigiome collis, un écartement mamelonnaire, des oreilles bas implantés, un pectus carinatum et pectus excavum, une asymétrie du thorax, une scoliose du rachis. La taille était 1,31 m (-7ds), le poids à 30 kg (-7ds), stade I de Tanner, et micropénis à 5 cm avec un Age osseux de 14 ans. Le patient présente comme complications du (NS) : CIA restrictive avec shunt gauche droit mesurant 3 mm sans retentissement, Arnold Chiari type 1 avec élargissement du système ventriculaire sur l'étage encéphalique et présence d'une cavité syringomyélique de C2-D7 sur l'étage médullaire.

**Observation 2 :** Patient de 16 ans, admis pour retard staturo-pandéral, l'examen clinique trouve une taille à 1,45 m (-4DS), un poids à 32kg (-3DS), stade IV de Tanner . En outre, le patient présentait un syndrome dysmorphique évoquant (NS) fait : d'un ptosis, strabisme convergent, palais ogival, micrognathisme, pterigiome colli, implantation basse des mamelons, pectus excavum, hyperkeratose et une sécheresse cutané, sans retentissement cardiaque ni autres signes associé. L'âge osseux était de 13 et demi. Chez nos 2 patients un traitement par hormone de croissance n'a pas été indiqué vu l'âge osseux avancé et l'intérêt discuté de ce traitement dans le (NS) .

**Discussion et conclusion :** Le diagnostic de (NS) repose sur des signes cliniques et la confirmation se fait par l'étude génétique. Le retard staturo-pondéral touche environ 70 à 80 % des patients ayant (NS), dont la physiopathologie serait en faveur, soit à d'un déficit (rarement complet), la résistance ou à une dysfonction neuro-sécrétoire en hormone de croissance (GH)(1,2). La prise en charge de cette entité ne peut être que multidisciplinaire.

### Références:

- (1): F Castinetti, R Reynaud, T brue , Noonan's Syndrome and growth hormone treatment , Annales d'Edocrinologie 69 (2008) S2-S5  
(2):A Labied, S Sellay ,A.gaouzi, le Retard Statural et syndrome de Noonan SFE 77 (2016) 471\_485