

Syndrome de Williams-Beuren et déficit en GH a propos d'un cas

S. Khensal, K. Benmohammed, S. Boumaza, N. Nouri, A. Lezzar
Service Endocrinologie – Diabétologie CHU Constantine, Algérie

INTRODUCTION

Williams et Beuren ont décrit en 1961 un syndrome génétique rare, due à une microdélétion chromosomique en 7q11.23 englobant de nombreux gènes dont celui de l'élastine. L'incidence des formes typiques est de 1/20 000, mais il existe des formes partielles dont l'incidence est mal connues (1).

Les anomalies du développement décrites dans ce syndrome, associent classiquement une dysmorphie du visage assez spécifique, des malformations cardiovasculaires et un profil neuropsychologique particulier. D'autres manifestations moins connues et moins fréquentes peuvent bénéficier d'une prise en charge, telles que l'hypercalcémie néonatale, des troubles digestifs de la petite enfance, des problèmes ophtalmologiques, l'hypothyroïdie, un retard de croissance, des manifestations articulaires, des anomalies buccodentaires et une hypertension apparaissant à l'adolescence ou à l'âge adulte.

OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'un garçon âgé de 4 ans et 6 mois, issu d'un mariage consanguin du premier degré, présentant un morphotype caractéristique du syndrome de Williams Beuren : racine du nez aplatie avec extrémités bulbeuses, grande bouche avec lèvre inférieure large et éversée, épicanthus, œdème périorbitaire et iris stellaire (figure 1), associé à une hypothyroïdie primaire sur hypoplasie thyroïdienne évoluant depuis l'âge de 02 ans , correctement substituée, un retard de croissance staturo-pondéral avec une taille à 87cm (- 3DS), poids à 10Kg (-3 DS) par déficit complet en GH confirmé par 02 tests dynamiques avec un aspect d'hypoplasie de la tige pituitaire à l'IRM. L'enfant présente une hypersensibilité aux sons extérieurs avec une préférence aux sons musicaux. Par ailleurs, on ne retrouve pas d'anomalies cardiaque ni du phosphocalcique .



Figure .1.

DISCUSSION

Le syndrome de Williams-Beuren est une entité clinique et génétique rare, le diagnostic de certitude est facile à confirmer grâce à la technique d'hybridation fluorescente (FISH) recherchant une microdélétion chromosomique en 7q11.23.

Les anomalies endocriniennes rencontrées sont par ordre d'importance: hypercalciurie, hypercalcémie idiopathique, l'hypothyroïdie et la puberté précoce.

Il existe un retard de croissance postnatal avec une taille en dessous du 10e percentile et une microcéphalie modérée en rapport avec la taille. La taille moyenne adulte est de 159 cm chez les hommes et 147 chez les femmes (2). Le déficit en GH au cours de ce syndrome est exceptionnel, le mécanisme demeure méconnu, dans notre cas on retrouve une hypoplasie isolée de la tige pituitaire.

Le pronostic du syndrome de Williams-Beuren est dominé principalement par l'atteinte cardiaque, non retrouvée chez notre patient nécessitant la mise en route d'une surveillance régulière.

CONCLUSION

Le syndrome de Williams-Beuren est une maladie génétique rare son association au déficit en GH est exceptionnel, et de mécanisme encore non élucidé.

BIBLIOGRAPHIE

1. Morris CA, Demsey SA, Leonard CO, Diets C, Blackburn BL, Natural history of Williams Syndrome: physical characteristics. J Pediatr 1988;113:318-26
2. Metcalf K. Williams syndrome: an update on clinical and molecular aspects Arch Dis Child 1999;198-200.