

Dr AE. Tadmori ^a, Dr R. Zermouni ^b, Pr F. Ajdi ^a, Pr A. Gaouzi ^c

a : Service d'Endocrinologie, Diabétologie, Maladies Métaboliques du CHU Hassan II de Fès Maroc
b : Service d'Endocrinologie, Diabétologie, Maladies Métaboliques du CHU Ibn Sina de Rabat Maroc
c : Service d'Endocrinologie pédiatrique de l'hôpital d'enfant du CHU Ibn Sina de Rabat Maroc

INTRODUCTION :

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est un syndrome de croissance excessive. C'est une maladie congénitale rare dont l'incidence est variable, allant d'une sur 13 500 à une sur 37 000 naissances vivantes selon les différentes publications. Son diagnostic repose sur l'association d'au moins deux critères majeurs (macrosomie, macroglossie, des anomalies de développement et de fermeture de la paroi « omphalocèle, hernie ombilicale ») et un critère mineur (hypoglycémie, viscéromégalie sélective « intéressant les reins, le foie, la rate et le pancréas », cryptorchidie ou ectopie testiculaire, anomalies des oreilles « incisures du lobule, plicature de l'hélix, oreilles mal ourlées, dépression et fistule auriculaires », angiome facial « flammaeus », hémi-hyperplasie, anomalies rénales, atteintes cardiaques et tumeurs embryonnaires). Il est sporadique dans 85 % des cas et il prédispose au développement de tumeurs embryonnaires dont la plus fréquente est la tumeur de Wilms ou néphroblastome.

OBSERVATION 1 :

Garçon de 2 ans, cadet d'une fratrie de six, issu d'un mariage non consanguin avec un poids de naissance non précisé et un bon développement des acquisitions psychomotrices, sans antécédents pathologiques particuliers, qui consulte pour cryptorchidie bilatérale. L'examen clinique trouve un poids à 15 Kg (+2 DS), une taille à 90 Cm (+2 DS), un périmètre crânien à 48 Cm, un petit angiome frontal, une macrostomie, une macroglossie, des « ear creases » au niveau des lobules des oreilles qui sont mal ourlées, une hernie ombilicale minime, des testicules non palpables au niveau des scrotums et une verge mesure 3x1,8 Cm. La testostéronémie à 0,24 ng/ml, FSH à 0,56 mUI/ml, LH à 0,25 mUI/ml, AMH à la limite basse de la normale à 385,02 pmol/l et le bilan thyroïdien correct. L'échographie testiculaire et abdomino-pelvienne ne trouve pas d'organomégalie ni des testicules en intra-scrotal ni en intra-abdomino-pelvien. L'exploration chirurgicale trouve des testicules en intra abdominal mais très atrophiées.

OBSERVATION 2 :

Garçon de 7 ans et 1/2, aîné d'une fratrie de deux, issu d'un mariage non consanguin avec un poids de naissance à 3 Kg 800 et un bon développement des acquisitions psychomotrices, opéré pour omphalocèle à la naissance et pour cryptorchidie bilatérale à deux reprises à l'âge de 2 ans et 3 ans, qui consulte pour récurrence de cryptorchidie. L'examen clinique trouve un poids à 26 Kg (+1 DS), une taille à 131 Cm (+1,5 DS), un périmètre crânien à 53 Cm, une macrostomie, une macroglossie, des oreilles grosses légèrement décollées avec présence des pits au niveau des lobules, le testicule gauche siège au niveau de l'orifice inguino-scrotal et mesure 15x7 mm, le testicule droit non palpable au niveau du scrotum et une verge mesure 4x1,5 Cm. La testostéronémie à 0,03 ng/ml, FSH à 1,8 UI/l, LH < 0,1 UI/l, AMH basse à 29,95 pmol/l, le bilan thyroïdien correct et le caryotype normal. L'échographie testiculaire trouve des testicules d'aspect normal en extra-scrotal, au niveau de l'orifice inguino-scrotal à gauche de 11,8x4,7 mm et au niveau du 1/3 moyen du canal inguinal à droite de 10,8x5 mm. L'échographie abdomino-pelvienne ne trouve pas d'organomégalie. L'échographie cardiaque montre une communication inter-auriculaire large.



Angiome frontal avec macrostomie et macroglossie



Implantation basse des oreilles qui sont mal ourlées



Bourses vides



Pits au niveau des lobules avec macrostomie



Bourses vides

DISCUSSION ET CONCLUSION :

L'expression phénotypique du SBW est très variable. Le diagnostic basé sur les trois signes cardinaux classiques, généralement accepté de retenir au moins trois signes dont 2 majeurs, peut être difficile car ceux-ci sont souvent dissociés. Il est nécessaire cependant devant un nouveau-né présentant une symptomatologie, même modérée, de ne pas méconnaître ce diagnostic.

Le SBW peut être sporadique dans 85 % des cas ou se transmettre selon un mode autosomique dominant avec une empreinte parentale, préférentiellement d'origine maternelle. Dans ce cas, l'anomalie serait secondaire à une dérégulation de l'expression des gènes codant pour les facteurs de croissance et des gènes suppresseurs de tumeurs situés au niveau de la région chromosomique 11p15 tels que IGF2, H19, KCNQ1OT1 et CDKN1C. Plusieurs anomalies ont été mises en cause, elles peuvent être chromosomiques (duplication, délétion, translocation, inversion), géniques (altération de structure d'un gène) ou épi-génétiques (modification fonctionnelle d'un gène sans altération de sa structure).

La gravité de cette affection tient au risque d'hypoglycémie, surtout en période néonatale, pouvant être fatal ou avoir de lourdes séquelles neurologiques ainsi qu'au risque de développement des tumeurs embryonnaires qui se voient dans 7,5 à 10 % des cas au cours des premières années de la vie, en général avant l'âge de 5 ans, dont la plus fréquente est la tumeur de Wilms ou néphroblastome, mais aussi d'hépatoblastome, de corticosurrénalome, de neuroblastome ou de rhabdomyosarcome.

La prise en charge est multidisciplinaire et nécessite une surveillance radiologique et biologique étroite des marqueurs tumoraux. La macrosomie néonatale avec risque d'hypoglycémie souvent associée à une avance staturale postnatale nécessite un suivi endocrinien, la macroglossie nécessite un suivi maxillo-facial, les troubles de fermeture de la paroi abdominale et la viscéromégalie nécessitent une prise en charge chirurgicale, les anomalies des oreilles nécessitent une prise en charge ORL, l'angiome plan frontal et l'hémi-hypertrophie nécessitent un suivi orthopédique.

REFERENCES :

1. 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
2. Gonzalo Narea Matamala, María de los Ángeles Fernández Toro, Elías Villalabeitia Ugarte, Mirtha Landaeta Mendoza ; Beckwith Wiedemann Syndrome : Presentation of a case report ; Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2008 Oct 1 ; 13(10) : E 640-3
3. J. Santiago, M. Muszlak, C. Samson, E. Goulois, A. Glorion, A. Atale, V. Ranaivoarivony, J.-C. Hebert, R. Bouvier, M.-P. Cordier ; Risque tumoral et syndrome de Wiedemann-Beckwith : quelle surveillance proposer? ; Archives de pédiatrie 15 (2008) 1498-1502