

# Syndrome de cornelia de lange à propos d'un cas

**S. Belkacem\***<sup>α</sup> (Dr), S. Mimouni<sup>α</sup> (Pr)

<sup>α</sup> service d'endocrinologie CPMC. Alger, Alger, ALGÉRIE\* belkacem\_samirus@yahoo.fr

## Introduction

Le syndrome de Cornelia de Lange est un syndrome malformatif d'expression variable caractérisé par une dysmorphie faciale très reconnaissable accompagnée d'un déficit intellectuel de sévérité variable, d'un important retard de croissance à début anténatal et d'anomalies des extrémités.

## Nous rapportons un cas.

**Observation:** il s'agit d'une patiente âgée de 8 ans, troisième d'une fratrie de 4 enfants vivants bien portants, née à terme en milieu hospitalier de mariage consanguin, qui nous est confiée pour exploration et prise en charge d'un syndrome dysmorphique associé à un retard psycho moteur et mental .

L'examen clinique retrouve un syndrome dysmorphique facial franc et quelques anomalies au niveau des extrémités, un quotient intellectuel diminué, un poids de 34 kg pour une taille 134cm, un âge osseux normal.

**L'exploration hormonale :** TSHus 2.51ui/ml, 17 OHP : 1.02 ng/ml, cortisol 8h :280 nmol/l, SDHEA normale

Cortisol après Synacthène ordinaire : sans anomalie, bilan phospho calcique et PTH : normaux

L'échographie abdomino pelvienne : normale. **Caryotype normal :** 46 XX.

Devant l'association du syndrome dysmorphique typique avec un retard mental et psychomoteur le diagnostic de Cornelia De Lange est retenu.

Le syndrome de Cornelia de Lange est une [maladie génétique](#) congénitale rare due à une mutation du gène NIPBL.

Cette mutation n'est **jamais silencieuse** et donc toujours significative d'un syndrome Cornelia de Lange.

Ce gène code pour la protéine [Delangine](#), et celle-ci est impliquée dans la régulation de l'activité de gènes dont l'activité serait maximale in utero et ce notamment dans le développement embryonnaire de la face, des membres et du cœur.



C'est un syndrome **rare**, sa fréquence est de l'ordre de 1 / 20 000 naissances. Syndrome caractérisé par un retard de croissance, un retard mental sévère, une petite stature, un cri grave en grognement, une brachycéphalie, des oreilles basses, un cou plissé, une bouche en carpe, un pont nasal enfoncé, des sourcils touffus se réunissant au milieu, un hirsutisme, et des malformations des mains. troubles visuels ([myopie](#), [strabisme](#)) et [auditifs](#), retard mental plus ou moins important.

Il n'existe pas de traitements curatifs pour le syndrome Cornelia de Lange. Cependant, une prise en charge psycho éducative va permettre de stimuler mentalement l'enfant, de l'aider à mieux communiquer avec son entourage. Des séances chez l'orthophoniste sont conseillées afin de développer chez l'enfant des moyens de communication non-verbaux.

Un suivi médical régulier est évidemment nécessaire, notamment auprès d'un ophtalmologue et d'un ORL pour limiter les risques de myopie et de surdité.

**Conclusion :** Le diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange est clinique.

La prise en charge de cette maladie peut se faire précocement et nécessite une prise en charge pluridisciplinaire (kinésithérapeutes, psychomotriciens, psychothérapeutes, orthophonistes). Généralement, la famille nécessite également une prise en charge psychologique et relationnelle,

**Référence:** - Menkes, *Textbook of Child Neurology*, 5th ed, p231 [Traduction effectuée avant 2008]; -**le syndrome cornélia de lange** Publié le 29 septembre 2014 par [vouzelaudhelene](#) -Brachmann W, Ein fall von symmetrischer monodaktylie durch Ulnadefekt, mit symmetrischer flughautbildung in den ellenbeugen, sowie anderen abnormitäten (zwerghaftigkeit, halsrippen, behaarung), Jarb Kinder Phys Erzie, 1916;84:225–235-de Lange C, Sur un type nouveau de degenerescence (typus Amstelodamensis), Arch Med Enfants, 1933;36:713–719