

Phénotype Du Syndrome De Beckwith - Wiedemann Associé A Une Cardiopathie Congénitale: A Propos D'un Cas.

Babaka Netshinyi Christelle^{1,2,5}, Mwepu Mudilanga Cédric ^{1,6},
Ikomba Bukatuka Gloria^{1,3}, Abdala Kingwengwe Aimé^{1,4},
Madila Tshipamba Laurent ¹, Tshimuanga Kabuamba Arthur¹,
Mutonkole Bana Bamfumu Emma⁷, Mutombo Mulangu Augustin¹,
Kabuya Sangaji Maguy¹, Nyenga Muganza Adonis¹, Lubala Kasole Toni¹

1. Département De Pédiatrie, Faculté De Médecine, Université De Lubumbashi, Lubumbashi, République Démocratique Du Congo

2. Centre Médical Du Centre-Ville, Lubumbashi, République Démocratique Du Congo.

3. Hôpital Général De Kinshasa, Kinshasa, République Démocratique Du Congo.

4. Université De Kindu, Kindu, Département De Pédiatrie

5. Polyclinique Smile, Lubumbashi, République Démocratique Du Congo.

6. Département De Pédiatrie, Institut Supérieur De Techniques Médicales De Likasi, Likasi, République Démocratique Du Congo.

7. Département De Chirurgie, Faculté De Médecine, Université De Lubumbashi, Lubumbashi, République Démocratique Du Congo

Auteur correspondant: Babaka Netshinyi Christelle

e-mail : cbnchriska@gmail.com; Tél : +243854432785

RESUME :

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est une maladie génétique rare caractérisée par une croissance excessive et une prédisposition tumorale. Sa clinique est faite de macroglossie, macrosomie, omphalocele et organomégalie et peut être associé à d'autres anomalies (spina bifida, cardiopathies congénitales)

CAS CLINIQUE

Il s'agit d'un nouveau-né à terme de 3 jours, de sexe féminin, admis au service de néonatalogie des cliniques universitaires de Lubumbashi, pour omphalocele et détresse respiratoire.

Il était macrosome, ictérique, avec acrocyanose, nævus flammeus à la face, malformation des oreilles et un souffle continu en susclaviculaire gauche.

L'imagerie faite avait montré une cardiomégalie et une persistance d'ouverture du canal artériel, une insuffisance pulmonaire ainsi qu'une hypertension pulmonaire modérée.

D'où la conclusion du phénotype du Syndrome de Beckwith – Wiedemann associé à une cardiopathie congénitale.

Mot - clés : Phénotype, macrosomie, cardiopathie congénitale, Beckwith – Wiedemann

Date of Submission: 10-01-2024

Date of Acceptance: 20-01-2024

I. INTRODUCTION

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est une maladie complexe et polymorphe caractérisée classiquement par un ensemble de malformation associant 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 polyhydramnios). [1] Dans certains cas, il peut s'associer à des malformations neurologiques, cardiaques, pulmonaires... [5][7] Dans les formes incomplètes, il se manifeste par la présence d'un seul critère majeur ou l'association d'un critère majeur et d'un critère mineur. [1,2]

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann est une pathologie génétique résultant généralement de la régulation anormale des gènes dans une région particulière du chromosome 11, de type épigénétique ou d'autres types d'anomalies notamment une méthylation aberrante des gènes H19 ou KCNQ1OT1 situés sur ce même chromosome. Des mutations sur le gène CDKN1C sont également incriminées dans la survenue de ce

syndrome. [3,4] Dans le monde, elle touche environ 1 nouveau-né sur 10.500 à 13.700 [2]. La variante complète est la plus répandue. En Afrique, cette pathologie est sous documentée, sa prévalence n'est pas connue. [1,5] Dans les rares cas documentés en Afrique centrale, les formes étaient complètes et sévères, le décès survenait souvent au cours de la période néonatale suite à une association de complications [5, 7, 10].

Dans les pays développés, la survie et la qualité de vie des enfants sont meilleures comme illustré par l'étude EUROCAT (Européen Surveillance of Congénital Anomalies) réalisée en 2018 dans 34 registres de 16 pays sur un échantillon de 371 individus atteints du syndrome de Beckwith-Wiedemann associé à d'autres anomalies, le taux de survie à la première année de vie était de 90,9%. [9] En République Démocratique du Congo, 3 cas du syndrome complet ont été décrit auquel était associé un spina bifida [5, 7]

Le diagnostic d'orientation du SBW peut être posé précocement en anténatal lors d'une échographie morphologique couplée à une amniocentèse ou prélèvement trophoblastique pour un test moléculaire [2] Le diagnostic de confirmation repose sur l'analyse moléculaire à travers le séquençage génétique (Sylvie Rossignol) [6,7], ce qui est un défi pour les pays à ressources limitées comme le nôtre.

L'objectif de notre présentation est de décrire une association rare d'une cardiopathie congénitale au phénotype du syndrome Beckwith-Wiedemann complet.

II. PRESENTATION DU CAS

Nouveau-né de sexe féminin de 3 jours de vie, né par voie basse d'une grossesse à terme de 39,5 semaines d'aménorrhée, macrosome (Poids : 4600g , taille : 52 Cm, PC : 38 cm, PT : 37 cm et PB : 14 cm) , admis au service de néonatalogie pour défaut de fermeture de la paroi abdominale. Aînée d'une mère âgée de 28ans de GS ORh (+), sans antécédents médicaux personnels ou familiaux particuliers.

L'évolution de la grossesse était normale, sans notion d'infections, de prise des médicaments, d'alcool, de tabac ni exposition à des irradiations. L'échographie anténatale à 8 semaines d'aménorrhée était normale. Le père âgé de 32 ans, sans antécédent personnel ni familial morbide et leur union n'était pas consanguine. Signes vitaux : Température 36°C, FC 165 bpm, FR : 66cpm, Saturation en oxygène : 79% à l'air ambiant

Le nouveau-né était ictérique avec acrocyanose , tache rose sur le front, angiomes sur les paupières, oreilles asymétriques avec conque élargie à gauche et un défaut de plicature de l'anthélix à droite, battement des ailes du nez , macroglossie , polypnée avec tirage sussternal et intercostal, souffle continu dans la région sus claviculaire gauche , et un geignement expiratoire ; Au niveau de l'abdomen absence de fermeture de la paroi abdominale au niveau de l'ombilic , laissant voir des viscères abdominaux recouverts d'une membrane translucide et avasculaire. Le diagnostic d'un syndrome polymalformatif avait été posé avec comme hypothèses probables:

- 1. Syndrome de Beckwith Wiedemann avec cardiopathie congénitale**
- 2. Hypothyroïdie**
- 3. Infections TORCSH**

Résultats des bilans paracliniques :

1. Imagerie :

- Radiographie du thorax face : cardiomégalie avec ICT à 0,6.
- Echographie cardiaque : Persistance d'ouverture du canal artériel, insuffisance pulmonaire et hypertension pulmonaire modérée,
- Echographie abdominale : contenu de l'omphalocèle était fait des intestins

2. Laboratoire

- Hyper bilirubinémie directe à 21,17 mg/dl , hormones thyroïdiennes dans les limites normales T4 : 127,14 mmol/l, TSH : 3,3 UI/ml
- Pas d'évidence d'une infection active à *Toxoplasma gondii* : Elisa IgG *Toxoplasma* : 69 UI/ml, Elisa IgM *Toxoplasma* 10 : inf 15 UI/ml ,
- Normo glycémie à 61 mg/l

Les sérologies pour oreillons, rubéole, cytomégalovirus, syphilis et le test moléculaire n'ont pas été réalisées faute de plateau technique. Au vu de tout ceci nous avons retenu comme diagnostic : Phénotype du syndrome de Beckwith-Wiedemann associé à une cardiopathie congénitale. Le nouveau-né avait été soumis sous : Sérum glucosé 5% 250 cc/24h, Ibuprofène sirop 5 ml au 1^{er} jour puis 2,5ml/jour jusqu'au 3^{ème} jour, une oxygénothérapie à 1L/minute, et un pansement humide de la protrusion abdominale au sérum physiologique puis tannage à l'éosine une fois par jour. Alimentation par gavage au lait maternel à raison de 25 ml toutes les 3 heures. L'évolution a été marquée par la persistance de la détresse respiratoire avec cyanose réfractaire à l'oxygénothérapie ayant conduit au décès au 28^{ème} jour.

III. DISCUSSION

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann est une pathologie rare (1/13.700)[2]et polymorphe dont la sévérité et le pronostic dépendent de la variante ou forme, du délai et du niveau de la prise en charge. [1, 5] ; Ceci pourrait expliquer le manque de données épidémiologiques dans notre milieu.

Dans les formes (variantes) complètes associées à d'autres facteurs ou anomalies (cardiaques, pulmonaires, neurologiques, prématurité, ...), l'évolution est souvent défavorable et le pronostic souvent engagé. [5-7] ;

Dans notre cas lenouveau-né est décédé dans un tableau de détresse respiratoire sur une cardiopathie congénitale au 28^{ème} jour de vie. Le diagnostic clinique du SBW 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). [1] Nous avons posé le diagnostic clinique sur base de trois critères majeurs : macroglossie, macrosomie, anomalie de fermeture de la paroi abdominale et deux critères mineurs : malformation des oreilles et l'angiome facial.

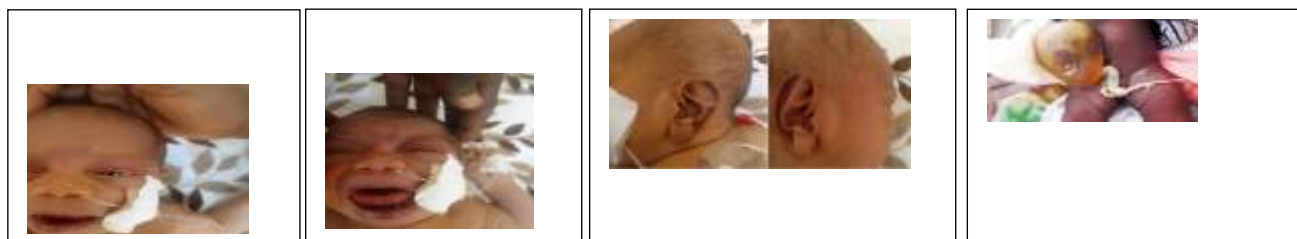
Le diagnostic d'orientation du SBW peut être posé précocement en anténatal lors d'une échographie morphologique à partir de la 18^{ème} semaine d'aménorrhée [2] ; Dans notre cas une seule échographie a été réalisée au 1^{er} trimestre de la grossesse, période de l'embryogenèse au cours de laquelle les anomalies morphologiques ne peuvent pas être détectées et le diagnostic a été posé en post natal.

L'évolution est fonction de la forme clinique, du délai et du niveau de la prise en charge. [1-4] Dans notre cas il s'agissait d'une forme complète associée à une malformation létale (cardiopathie congénitale) dans un pays à ressources limitées. Le test génétique n'a pas été réalisé faute de plateau technique.

IV. CONCLUSION :

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann est rarement décrit en Afrique subsaharienne et particulièrement en RDC. Nous avons décrit à travers cette présentation une association rare d'une cardiopathie congénitale avec un phénotype du syndrome Beckwith-Wiedemann complet, une variante non encore documentée dans notre milieu. Les échographies morphologiques réalisées par une main experte décèlent la maladie précocement pour améliorer les conditions de la prise en charge et augmenter les chances de survie postnatale. Les analyses génétiques devraient également être disponibles pour la confirmation du diagnostic.

V. ICONOGRAPHIE



REFERENCES

- [1]. Frédéric Brioude, Jennifer M. Kalish, Et All: Consensus International. Rev Endocrinol. Avril 2018 ; 14 (4) : 229-249.
- [2]. C Le Vaillant, C Beneteau, N Chan-Leconte, A David, A-S Riteau. Le Syndrome De Beckwith-Wiedman : Que Faut-Il Rechercher En Anténatal ? A Propos D'une Série De 145 Cas.
- [3]. Sequera-Ramos L, Duffy Ka, Fiadjoe Je, The Prevalence Of Difficult Airway In Children With Beckith-Wiedemann Syndrome : A Retrospective Cohort Study. Anasth Analg 2021 ; 133 :1559-67.
- [4]. Cherly Shuman, Ms, Cgc, Jennifer M Kalish Et Rosanna Weksberg, Syndrome De Wiedemann Beckwith, Spectre De Beckwith-Wiedemann Yut(Bwsp). National Library Of Medicine, Generewiews, 2021.
- [5]. Sebastien Mbuyi-Musanazayi, Toni Lubala Kasole, Meningocèle Chez Une Femelle Congolaise De Phenotype Beckwith-Wiedmann. Pubmed, Dossier Genet.2014
- [6]. Jennifer M Kalish, Robert P Hoffman. Syndrome De Beckwith-Wiedemann. Medscape, 18 Avril 2018.
- [7]. Tady M B, Nsakala G V, Sokolo R, Kazadi, L A, Lose, E, Senga L J. Syndrome De Wiedemann Beckwith : A Propos De 2 Cas Observés Dans Le Département De Pédiatrie Des Cliniques Universitaires De Kinshasa, Rdc. Médice D'Afrique Noire. 2002, Vol 49, Num 5, Pp 231-235 ; Ref :22
- [8]. Rakesh Khatana, Anamika Khatana. Un Rare Cas De Syndrome De Beckwith Wiedemann Avec Encéphalocèle. Journal Médical Panafricain. 2020 ; 37 :317. [Doi : 10.11604/Pamj.2020.37.317.26158]
- [9]. Barisic I, Boban L, Akhmedzhanova D, Bergman Jeh, Syndrome De Beckwith-Wiedemann : Une Étude Basée Sur La Population Sur La Prévalence, Le Diagnostic Prénatal, Les Anomalies Associées Et La Survie En Europe. Euro J Med Genet. 10 Mai 2018.

- [10]. Deeksha Mmishra, Vivek Chakole. Syndrome De Beckwith-Wiedmann. Ilages En Médecine Clinique/Volume 45, Article 17,05 Mai 2023.