

SYNDROME DE SHAH WAARDENBERG : A PROPOS D'UN CAS

SHAH WAARDENBERG SYNDROME : ABOUT A CASE

J. Semlani, A. Barkat

Centre de référence de néonatalogie et de réanimation néonatale. Hôpital d'Enfants de Rabat.
CHU Ibn Sina. Rabat, Maroc

RESUME

Introduction : Le syndrome de Waardenburg-Shah (SWS) est une neurocristopathie caractérisée par l'association d'une surdité neurosensorielle, anomalies de la pigmentation et d'une maladie de Hirschsprung. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né.

Observation : nouveau-né de sexe féminin, admis à son 3^{ème} jour de vie pour un syndrome occlusif. L'examen clinique a objectivé une mèche de cheveux frontale blanche avec un pli de déshydratation pâteux et un ballonnement abdominal. L'épreuve à la sonde était positive. L'ASP a montré des niveaux hydroaériques coliques et gréliques. Le bilan malformatif n'a pas objectivé d'autres anomalies.

Conclusion : Le syndrome de Shah Waardenburg est une affection rare dont le pronostic reste celui de la maladie d'Hirschsprung.

Mots clés : syndrome occlusif, malformations, neurocristopathie.

ABSTRACT

Introduction: The Waardenburg-Shah syndrome (SWS) is a neurocristopathy characterized by the combination of a sensorineural hearing loss, abnormal pigmentation and Hirschsprung's disease. We report the case of a newborn.

Observation: Newborn female, admitted to the 3rd day of life for an occlusive syndrome. Clinical examination objectified frontal white horses league with a pasty fold dehydration and abdominal bloating. The test to the probe was positive. The AWP showed hydroaeric levels on small bowel and colon. the malformation balance has not objectified other abnormalities.

Conclusion: The Shah Waardenburg syndrome is a rare disease whose prognosis remains that of sickness Hirschsprung.

Keywords: occlusive syndrome, malformations, neurocristopathy.

INTRODUCTION

Le syndrome de Waardenburg-Shah (SWS) est une neurocristopathie caractérisée par l'association d'un syndrome de Waardenburg (surdité neurosensorielle et anomalies de la pigmentation) et d'une maladie de Hirschsprung. La prévalence est inconnue mais, à ce jour, plus de 50 cas ont été décrits dans la littérature. Nous rapportons le cas d'un nouveau né admis au service de néonatalogie et de réanimation néonatale de l'hôpital d'enfant de Rabat.

OBSERVATION

Nouveau-né de sexe féminin, à terme eutrophe, des parents consanguins, second d'une fratrie de deux dont le premier est décédé au dixième jour de vie dans les suites post opératoires d'un syndrome occlusif, issu d'une grossesse non suivie et d'un accouchement par voie basse à domicile. Admis au service des urgences chirurgicales pédiatriques à J3 de vie pour un syndrome occlusif avec absence

d'émission méconiale et des vomissements bilieux. L'examen clinique à son admission a objectivé un nouveau-né tonique réactif ayant une mèche de cheveux frontale blanche avec un pli de déshydratation pâteux et un ballonnement abdominal. (Figure 1), L'épreuve à la sonde était positive. Le reste de l'examen clinique était par ailleurs normale. L'ASP a montré des niveaux hydroaériques coliques et gréliques.



Figure 1 : nouveau-né tonique réactif, ayant une mèche de cheveux frontale blanche avec un pli de déshydratation pâteux et un ballonnement abdominal.

Le bilan malformatif (l'échographie abdominale, l'échographie transfontanellaire et l'échographie cardiaque) était normal.

La patiente fut opérée à J2 de son hospitalisation, l'exploration chirurgicale a trouvé une disparité de calibre intestinal au niveau de l'iléon moyen avec rétrécissement intéressant tout le colon et les huit dernières anses iléales et une dilatation importante des anses d'amont. Les biopsies faites au niveau des anses dilates étaient non concluantes, macroscopiquement on a objectivé un bon péristaltisme des anses iléales d'où la décision de faire une iléostomie à 80 cm de la dernière anse iléale. L'étude histopathologique au niveau de la zone de stomie et l'iléon ont objectivé une aganglionnie. L'étude immunohistochimique a confirmé l'absence de cellules ganglionnaire.

En post opératoire, la patiente est mise sous antibiothérapie prophylactique (céphalosporine de troisième génération, aminoside et métronidazole) pendant deux jour puis quadrithérapie à visée nosocomiale devant l'ascension de la CRP et l'aggravation des images radiologiques pulmonaires, L'alimentation orale est démarrée dès le 7^{ème} jour post opératoire avec passage à l'alimentation entérale totale au bout de trois jour. Le nouveau né est sorti du service à J12 post opératoire avec rendez vous de consultation dans deux semaine. L'évolution était fatale dans un tableau de fièvre et de refus de tétées ayant survécu une semaine après sa sortie sans avoir motivé aucune consultation médicale.

DISCUSSION

Le syndrome de Waardenburg (WS) est une neurocristopathie associant une surdité avec des anomalies de la pigmentation de la peau ou des cheveux ou de l'iris, de transmission autosomique récessive avec une présentation clinique variable. Quatre types de WS sont décrits. Le type IV appelé syndrome de Shah-Waardenburg (SWS) est l'association de WS avec la maladie de Hirschsprung (HD). Les présentations classiques de SWS comprennent une maladie de Hirschsprung (HD), une surdité neurosensorielle, et une dépigmentation des poils, de la peau, et l'iris [1]. L'incidence de WS est estimée de 1/40000 tandis que celle de SWS est inconnue [4].

Le SWS est dû à une anomalie de la migration ou de la différenciation des cellules de la crête neurale pendant le développement embryonnaire. La survenue de SWS est soumise à des modifications génétiques telles que l'endothéline (EDN), EDNRB, et les gènes SOX10 [2]. Une mutation SOX10 est maintenant considérée comme une cause importante de neurocristopathies y compris SWS [3]. D'autres mutations du gène comme l'EDN3 et l'EDN B EDNRB récepteur (chromosome 13) peuvent soutenir l'idée que la HD peut être le résultat de troubles des voies de signalisation EDN.

La gravité du tableau clinique ainsi que l'âge au moment du diagnostic peuvent varier en fonction de la longueur du segment intestinal impliqué : Les patients avec atteinte du segment court se présentent à un âge plus avancé avec une constipation chronique, un syndrome de malabsorption, et/ou une entérocologie, tandis que ceux ayant une atteinte du long segment intestinal se présentent avec un tableau bruyant d'occlusion néonatale [4]. Pour notre cas l'aganglionnie a concerné tout le colon ainsi que l'iléon ce qui explique la précocité de la symptomatologie apparue dès le troisième jour de vie.

Les complications post opératoires du SWS sont celles de l'intestin court à savoir : les troubles hydroélectrolytiques, la prolifération bactérienne, et TPN et les complications liées aux stomies (sepsis, blocage, dysfonctionnement du foie) à un stade précoce. Le taux de mortalité chez ces patients est directement liée à la septicémie et la défaillance hépatique [5, 6]. L'évolution de notre patient était aussi fatale un mois après l'intervention dans un tableau de sepsis sévère.

CONCLUSION

Le syndrome de Shah Waardenburg reste une affection rare et méconnue par de nombreux praticiens notamment dans notre contexte vu les difficultés de diagnostic et de prise en charge. Le diagnostic moléculaire prénatal peut être proposé aux familles chez lesquelles la mutation a été

identifiée. Le conseil génétique doit être adapté en fonction du mode de transmission associé à la mutation détectée. La prise en charge est symptomatique et comporte le traitement chirurgical de la maladie de Hirschsprung et le traitement de la surdité. Le pronostic est souvent favorable, mais la morbidité et la mortalité significatives associées à ce syndrome sont dues aux complications de la maladie de Hirschsprung.

REFERENCES

1. Shah KN, Dalal SJ, Desai MP, et al. White forelock, pigmentary disorder of irides, and long segment Hirschsprung disease: possible variant of Waardenburg syndrome. *J Pediatr.* 1981;3:432-5.
2. Verheij JB, Sival DA, van der Hoeven JH, et al. Shah-Waardenburg syndrome and PCWH associated with SOX10 mutations: a case report and review of the literature. *Eur J Paediatr Neuro.* 2006;1: 11-7.
3. Chan KK, Wong CK, Lui VC, et al. Analysis of SOX10 mutations identified in Waardenburg-Hirschsprung patients: differential effects on target gene regulation. *J Cell Biochem.* 2003;3:573-85.
4. Jan IA, Stroedter L, Haq AU, et al. Association of Shah-Waardenburg syndrome: a review of 6 cases. *J Pediatr Surg.* 2008;43:744-7.
5. Wasa M, Takagi T, Sando K, et al. Adaptation intestinale chez les patients pédiatriques atteints du syndrome de l'intestin court. *Eur J Pediatr Surg.* 1999; 9: 207.
6. Mian SI, S Dutta, Le B, et al. Facteurs affectant la survie de la transplantation intestinale chez les très jeunes patients. *Transplantation.* 2008; 85:1287-9.