

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://www.hug.services/groupe/departement-enfant-et-adolescent>

La première fois il faut créer un compte externe (onglet), puis après s'identifier comme collaborateur externe.

Colloque de pédiatrie du mardi 25 septembre 2018.

Titre : “Best(?) ou worst (?) of ...” comment faire un colloque « écologique »

Orateur: Dr A Bottani.

Ce colloque est en l'honneur du docteur Bottani, médecin généticien, qui prendra sa retraite des hôpitaux universitaires de Genève fin novembre. Le Professeur Alain Gervaix rappelle tous les conseils utiles qu'il a dispensés au cours de ces 26 ans.

Pour sa présentation, le docteur Bottani a choisi de reprendre quelques présentations qui avaient été faites, d'où le titre “recyclage écologique”.

1) Syndrome caché : Un homme de 45 ans présente une polydactylie, un retard mental, une scoliose. Dans sa présentation, le Docteur Bottani avait prévu un jeu du mot caché, et les lettres restantes donnaient le nom du syndrome à trouver. La récompense était une barre de chocolat, ce système permet souvent une meilleure attention du public.

Dans le cas particulier, la personne était née en 1968, était un enfant unique, de père inconnu et la mère était décédée. L'anamnèse familiale n'aidait pas beaucoup.

Pour ce cas, un test simple est utile, avant de faire des examens complets comme un aCGH. Lequel ?

L'examen utile était une radiographie de la main, sur laquelle on pouvait noter une anomalie de la dernière phalange, typique pour un syndrome de Coffin Lowry.

Le diagnostic a été confirmé par l'analyse génétique du gène RSK2.

Par contre la polydactylie était atypique ainsi que le status épileptique.

2^e exemple :

Quand Harry (Angelman) rencontre Andrea (Prader).

Le syndrome de Prader Willy est bien connu, avec pauvreté des mouvements fœtaux, difficultés alimentaires néonatales, obésité ultérieure.

Le syndrome d'Angelman est également bien connu avec retard mental, épilepsie, aspect de poupée joyeuse.

Le cas particulier présentait comme nouveau-né une diminution des mouvements fœtaux, des difficultés alimentaires, évoquant un syndrome de Prader Willy. Un retard de langage est apparu mais pas complet, relevant plutôt d'un syndrome d'Angelman. L'enfant était très sociale, souriante, mais pouvait présenter des crises significatives, comme dans un syndrome d'Angelman. Il y avait des crises d'hyperphagie en fin d'après-midi, comme dans le syndrome de Prader Willy. Cliniquement, on notait une obésité tronculaire, un retard mental.

Quel est le diagnostic ?

S'agit-il d'un syndrome d'Angelman léger ? Un syndrome de Prader Willy atypique ?

Différentes analyses ont été pratiquées, comme un southern blot, le résultat était suggestif d'une anomalie partielle dans le sens d'un syndrome d'Angelman. Une autre analyse (MLPA) montrait un défaut partiel de méthylation. Dans le syndrome d'Angelman le défaut est complet.

Le diagnostic est donc un syndrome d'Angelman partiel.

Le docteur Bottani a proposé comme nouveau nom le syndrome de Praderman, vu le mélange des signes cliniques des deux syndromes.

3^e exemple : En 1949, était décrit une nouvelle condition avec un enfant présentant un nouveau type de progéria. L'auditoire devait reconnaître le nom du syndrome, et la description du cas faisait penser à un personnage de Walt Disney : Lequel ?

Il s'agit d'un type de gérodermie, gerodermia osteodysplastica, et l'aspect clinique évoquait le nain grincheux.

Il s'agit d'une famille originaire de Conthey, le cas publié en 1949 montrait qu'il s'agissait d'une maladie héréditaire liée au sexe. Il y avait un vieillissement précoce de la peau, un aspect grincheux dès 10 ans, et quelques troubles orthopédiques.

Des années plus tard, le Docteur Bottani avait repris l'arbre généalogique pour retrouver la famille décrite. Une personne a été retrouvée, (lors d'une foire aux vins) qui avait une histoire de luxation de hanche, avait eu de la chirurgie pour des hernies inguinales, souffrait d'ostéoporose. La taille était de 1,72 m, l'intelligence normale. L'aspect de vieillissement prématuré de la peau ne s'était pas trop aggravé chez cette personne d'une soixantaine d'année.

Un gène avait été retrouvé.

4) Pas toujours aussi typique mais reconnaissable. Dont beaucoup de description de syndrome, il est décrit que la clinique est facilement reconnaissable. En fait, cela n'est pas toujours le cas. Le Dr Bottani avait fait une présentation en montrant des photos de différents syndromes, l'auditeur devait reconnaître un maximum de photo et les attribuer à un syndrome. Peu étaient ceux qui arrivait à faire ce travail.

Il existe souvent une grande subjectivité clinique dans les descriptions, et le diagnostic n'est souvent évident qu'après que l'analyse génétique a donné une réponse.

Puis le Dr Bottani a fait un dernier commentaire sur le toblerone, dont la forme triangulaire est si typique mais qui a subi récemment une mutation avec augmentation de l'espace entre les triangles.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch