

Forme variante Angelman-like du syndrome de Rett confirmée par le séquençage haut débit d'exome : à propos d'un cas

Wafaa Bouzroud¹ (wafaabouzroud55@gmail.com), Sarah Berrada¹, Dehbi Hind^{1, 2}

¹ Laboratoire de la Génétique Médicale, Centre Hospitalier Universitaire Ibn Rochd, casablanca, Maroc

² Laboratoire de la Pathologie Cellulaire et Moléculaire, La Faculté de pharmacie et de médecine de Casablanca - Université Hassan II, Casablanca, Maroc

Résumé:

Les syndromes de type Angelman et Rett partagent certaines caractéristiques cliniques, y compris la déficience intellectuelle avec ou sans régression, l'épilepsie, l'encéphalopathie infantile, la microcéphalie postnatale, des caractéristiques dans le spectre des troubles de l'autisme et d'autres symptômes neurologiques variables.

Nous rapporterons un cas d'une patiente H.Z âgée de 13 ans, de sexe féminin, issue d'un mariage non consanguin, qui présente une déficience intellectuelle profonde, une épilepsie depuis l'âge de 6 mois, des rires immotivés, un retard psychomoteur et un trouble de langage et du comportement, une dysmorphie crânio-faciale, une hypotrophie des extrémités, un strabisme nocturne, et des stéréotypies manuelles, on note que le bilan sanguin, hormonal et radiologique et l'EEG étaient normales.

Le bilan génétique initiale est sans anomalies : le Caryotype constitutionnel standard : 46,XX, l'Analyse chromosomique sur puce à ADN, et la Méthylation du locus SNRPN (test pour le syndrome d'Angelman). Nous avons effectué le séquençage au haut débit d'exome qui a identifié un variant pathogène hétérozygote dans le gène MECP2 c.916C>T p.(Arg306*), donc le diagnostic génétique de la maladie de MECP2 lie à l'X est confirmée.

Notre patiente présente un phénotype Angelman-like avec d'autres signes plus spécifique du syndrome de Rett que d'Angelman (comme les stéréotypies manuelles, les extrémités hypotrophique, l'EEG normal). Ce chevauchement entre les deux phénotypes peut être expliquer par des divers défauts génétiques sous-jacents des gène MECP2 et UBEA3 qui agissent dans des voies similaires et / ou interactives.

Conclusion : Les spectres de la maladie de Rett et Angelman se caractérisent par un chevauchement clinique significatif, ce qui nécessite l'établissement d'un diagnostic rapide basé sur la suspicion clinique et la confirmation génétique pour garantir l'initiation d'une prise en charge globale appropriée.

Mots clés : syndrome d'angelman - angelman-like - syndrome de rett - MECP2 - Le séquençage haut débit d'exome.