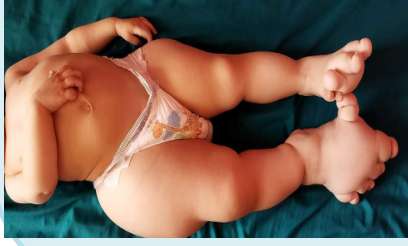


Proteus Syndrome à propos d'un cas

N. Boumaza ; M ; Medjroubi ; A. Bouhdjila
Service de pédiatrie B CHU Constantine

Introduction

Proteus syndrome « le syndrome de Protée » est un trouble de croissance excessive hamartomateuse complexe et très rare, caractérisé par une croissance excessive progressive en mosaïque du squelette, de la peau, du tissu adipeux et du système nerveux central. Nous rapportant le cas d'une fille présentant un Proteus syndrome suivies dans notre service.



Observation

Une fille âgée de 02 ans, issue d'un couple non consanguin. A partir de l'âge de 6 mois elle a commencé à présenter une hypertrophie progressive des membres inférieurs de façon asymétrique, puis d'autres tuméfactions et hypertrophies (lipomes) sont apparues avec le temps, déformant le corps. On note aussi la présence d'une atteinte cutanée au niveau du dos : hyperpigmentation.

Un bilan radiologique mis en évidence l'atteinte osseuse elle aussi asymétrique et aléatoire, l'atteinte viscérale est retrouvée à l'écho abdominale : néphromégalie gauche.

Le diagnostic du syndrome de Protée a été retenu sur des critères généraux (distribution asymétrique des lésions ; événement sporadique ; évolution progressive) et des critères spécifiques (croissance excessive asymétrique et disproportionnée des membres inférieurs ; des lipomes).

Le diagnostic doit être confirmé par l'étude génétique en mettant en évidence une mutation AKT1.



Discussion

Le syndrome de protéé est une maladie génétique rare caractérisée par une croissance excessive , déformante et disproportionnée de différents tissus (osseux, adipeux, conjonctif) .

Le diagnostic clinique repose sur des critères diagnostiques de Biesecker (tableau).

Le diagnostic différentiel se pose avec d'autres overgrowth syndrom : syndrome de Klippel-Trenaunay, syndrome de Cloves et PIK3CA-related overgrowth spectrum

La confirmation diagnostic est génétique: mise en évidence de la mutation du gène AKT1.

La prise en charge est multidisciplinaire avec une surveillance clinique et para-clinique régulière pour dépister les complications (accidents thromboemboliques, développement de tumeurs bénignes et malignes, complications pulmonaires et neurologiques)

Conclusion

Proteus syndrome, syndrome rare, dont le diagnostic repose sur des critères cliniques et confirmé par l'étude génétique. La prise en charge est pluridisciplinaire adaptée à chaque cas. Le pronostic (vital et fonctionnel) est variable et dépend surtout des événements thromboemboliques, de l'atteinte pulmonaire et le développement de tumeurs.

To make a diagnosis of PS, one must have all the general criteria, and various specific criteria

General Criteria	Specific Criteria
All the following: Mosaic distribution of lesions Sporadic occurrence Progressive course	Either: Category A or, Two from category B or, Three from category C
Specific criteria categories	
A.	C.
1. Cerebiform connective tissue nevi ^a	1. Dysregulated adipose tissue
1. Linear epidermal nevi	Either one:
2. Asymmetric, disproportionate overgrowth ^b	(a) Lipomas
One or more:	(b) Regional lipohypoplasia
(a) Limbs	2. Vascular malformations
(b) Hyperostosis of the skull	One or more:
(c) Hyperostosis of the external auditory canal	(a) Capillary malformation
(d) Megaspondylohyplasia	(b) Venous malformation
(e) Viscera:	(c) Lymphatic malformation
Spleen/thymus	3. Lung cysts
3. Specific tumors before 2nd decade	4. Facial phenotype
One of the following:	All:
(a) Bilateral ovarian cystadenoma	(a) Dolichocephaly
(b) Parotid monomorphous adenoma	(b) Long face
	(c) Down slanting palpebral fissures and/or minor ptosis
	(d) Low nasal bridge
	(e) Wide or anteverted nares
	(f) Open mouth at rest