



Disponible en ligne sur

ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte  
www.em-consulte.com



Article original

## Le syndrome de Beckwith-Wiedemann : que faut-il rechercher en anténatal ? À propos d'une série de 14 cas



### Beckwith-Wiedemann syndrome: What do you search in prenatal diagnosis? About 14 cases

C. Le Vaillant<sup>a,\*</sup>, C. Beneteau<sup>b</sup>, N. Chan-Leconte<sup>a</sup>, A. David<sup>b</sup>, A.-S. Riteau<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Service de gynécologie obstétrique, CHU de Nantes, quai 38, boulevard Jean-Monnet, 44093 Nantes cedex, France

<sup>b</sup>Service de génétique, CHU de Nantes, quai 38, boulevard Jean-Monnet, 44093 Nantes cedex, France

#### INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Reçu le 12 avril 2015

Disponible sur Internet le 2 novembre 2015

Mots clés :

Syndrome de Beckwith-Wiedemann  
Diagnostic prénatal  
Macrosomie  
Macroglossie  
Hydramnios  
Viscéromégalie  
Ultrasons

#### RÉSUMÉ

**Objectif.** – Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est le syndrome d'excès de croissance congénitale le plus fréquent avec une incidence de 1/13 700 naissances. Son diagnostic est le plus souvent réalisé après la naissance. Il prédispose à un risque élevé d'hypoglycémie en postnatal immédiat et de tumeurs embryonnaires. Le but de ce travail est d'identifier les signes d'appel échographique en anténatal devant alerter tout échographiste afin de permettre une meilleure prise en charge périnatale.

**Méthodes.** – Il s'agit d'une étude rétrospective concernant une série de 14 cas de SBW de diagnostic périnatal dont 4 diagnostics évoqués en anténatal. Les signes échographiques décrits en anténatal ont été analysés et comparés aux signes cliniques de la période postnatale.

**Résultats.** – Les signes majeurs le plus souvent rapportés étaient représentés par la macrosomie pour 71,4 % des enfants avec une augmentation du périmètre abdominal et la macroglossie pour 78,6 %. Les signes mineurs étaient divers mais avec 64 % de viscéromégalie (néphromégalie et/ou hépatomégalie), 50 % d'hydramnios et pour 80 % d'enfants de sexe masculin une anomalie génitale (cryptorchidie et/ou hypospade).

**Conclusion.** – Cette étude a permis d'identifier certains signes échographiques anténataux devant alerter le clinicien vers un diagnostic de SBW. Un conseil génétique, après confirmation par biologie moléculaire, pourrait être proposé dans un avenir plus au moins proche en prénatal, et cela afin d'améliorer la prise en charge de ces enfants à risque néonatal.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

#### ABSTRACT

Keywords:

Beckwith-Wiedemann syndrome  
Prenatal diagnosis  
Macrosomia  
Macroglossia  
Polyhydramnios  
Visceromegaly  
Fetal ultrasound

**Objectives.** – Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) is the most common overgrowth syndrome and has an incidence of 1/13,700. The majority of the cases are diagnosed after birth. Patients with BWS have an increased risk of neonatal hypoglycemia and embryonal tumors development in childhood. We wanted to identify the ultrasound signs that must alert physicians to prepare best perinatal management strategies.

**Methods.** – We conducted a retrospective study of a population of 14 cases of BWS diagnosed in perinatal period; four of them were detected prenatally by ultrasound. The anomalies signs described in prenatal were analyzed and compared with the clinical features of the postnatal period.

**Results.** – The major features reported were represented by macrosomia for 71.4% with an increase of abdominal circumference, and macroglossia for 78.6%. The minor features were various with 64% of visceromegaly (nephromegaly and/or hepatomegaly), 50% of hydramnios and for 80% of male children a genital anomaly (cryptorchidism and/or hypospadias).

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [claudine.levaillant@chu-nantes.fr](mailto:claudine.levaillant@chu-nantes.fr) (C. Le Vaillant).

*Conclusion.* – This study identified some prenatal ultrasound signs that should alert the clinician to the possibility of BWS. A genetic counseling, after confirmation by molecular diagnosis, could be proposed in a near future in prenatal, and could improve postnatal management strategies for these affected children at high postnatal risk.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## 1. Introduction

Décrit par Beckwith en 1963 [1,2] et Wiedemann [3] en 1964, le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW, OMIM#130650) est l'un des syndromes d'excès de croissance congénitale les plus fréquents. Son incidence est estimée à 1 sur 13 700 naissances [4], probablement sous-évalué du fait de l'existence de formes modérées [5]. Le sex-ratio est d'un [6]. Le diagnostic sera évoqué le plus souvent en postnatal devant au moins 3 signes majeurs (macrosomie, macroglossie, gigantisme, défaut de la paroi abdominale antérieure) ou 2 signes majeurs et 3 signes mineurs (anomalie de l'oreille, nævus flammeus de la face, néphromégalie, hypertrophie hémicorporelle, hypoglycémie) [7,8]. La biologie moléculaire non seulement confirmera le SBW, mais permettra également de distinguer les individus plus à risque de développer, dans l'enfance, des tumeurs, en particulier rénales (néphroblastomes). Certains signes échographiques en prénatal pourraient alerter le clinicien pour adapter la prise en charge pendant la grossesse (macrosomie, hydramnios), mais également permettre une meilleure gestion immédiate en postnatal (risque d'hypoglycémie néonatale voire des troubles de la déglutition du fait de la macroglossie). La grande majorité des SBW est sporadique. C'est une pathologie caractéristique de maladie liée à des anomalies d'empreinte parentale, secondaire à une dysrégulation de la région chromosomique 11p15.5 localisée sur le bras long du chromosome 15 [5].

Nous rapportons 14 observations de SBW dont le diagnostic a été confirmé en postnatal, dont 4 cas avaient été évoqués en anténatal.

## 2. Méthode

Une population de 14 cas de SBW repérés cliniquement à la naissance et confirmés par la biologie moléculaire a été recensée de façon rétrospective entre janvier 2002 et juin 2013 dans un centre tertiaire. Dans quatre cas, le SBW avait été fortement évoqué en période anténatale.

Pour chaque observation, le poids et les caractéristiques morphologiques à la naissance de l'enfant, les données de l'échographie abdominale postnatale, l'existence de complications néonatales et les résultats de l'analyse en biologie moléculaire ont été recueillis. Lorsque le suivi le permettait, les complications dans la petite enfance ont été répertoriées.

Pour chaque cas, les conclusions des échographies anténatales, en signalant l'âge gestationnel lors des premières constatations et les résultats de l'amniocentèse lorsque celle-ci était pratiquée, ont été enregistrées. Les complications gravidiques maternelles et/ou fœtales ont été recherchées et l'analyse anatomopathologique du placenta, si effectuée, a été notée. Les données de l'analyse fœtopathologique ont été colligées, lors d'interruption médicale de grossesse (IMG) ou de décès postnatal.

La présence de signes échographiques anténataux a été recherchée dans les dossiers : une macrosomie fœtale (la circonférence abdominale [CA] était précisée), une macroglossie, une omphalocèle, un hydramnios, une néphromégalie, une hépatomégalie et une cytomégalie surrénalienne à l'examen

fœtopathologique. La description du placenta a été analysée à partir des comptes rendus échographiques et histologiques.

De la même manière, ont été répertoriés en postnatal : un poids supérieur ou égale au 95<sup>e</sup> percentile pour l'âge d'aménorrhée, un défaut de la paroi abdominale, une macroglossie, une anomalie de l'oreille, un nævus flammeus de la face, une néphromégalie et/ou hépatomégalie (confirmée par un examen échographique et/ou fœtopathologique), une héli-hypertrophie corporelle, une hypoglycémie. Nous nous sommes particulièrement attachés aux signes pouvant être repérés à l'échographie en prénatal.

Les données des 2 périodes anté- et postnatales ont été analysées individuellement et ensuite dans un deuxième temps confrontées. Celles du groupe diagnostiqué (4/14) ont été comparées à celles du groupe non diagnostiqué en anténatal (10/14) afin d'identifier les signes évocateurs d'un SBW en prénatal.

Pour les 14 cas rapportés ici, le sex-ratio était de 1/1. Les âges maternels variaient entre 21 et 35 ans. Aucune histoire familiale de SBW n'a été retrouvée, ni de consanguinité. Aucune des mères n'a eu recours à une technique de procréation médicalement assistée, quelle qu'elle soit. Il est à noter pour 2 patientes un antécédent de macrosomie fœtale lors de 2 précédentes grossesses (cas 3 et 10).

Une amniocentèse effectuée pour 9 patientes n'a pas montrée d'anomalie au niveau de la formule chromosomique (un cas pour calcul de risque de trisomie 21 élevé au second trimestre [cas 5], un pour suspicion de polykystose rénale [cas 1], 2 pour une omphalocèle [cas 2 et 11] et 5 pour des signes échographiques autres [cas 4, 6, 7, 8 et 14]).

Les différents signes échographiques notables en anténatal ont été relevés dans le [Tableau 1](#), ainsi que les anomalies postnatales.

En anténatal, une macrosomie a été retrouvée pour 8 cas sur 14 (57 %), parmi eux, un fœtus présentait une omphalocèle (cas 11). Pour 3 cas (cas 2, 4 et 12), la CA était au 90<sup>e</sup> percentile et associée soit à une omphalocèle (cas 2), soit à une hernie ombilicale (cas 4 et 12). Une macroglossie a été répertoriée pour trois cas (cas 7, 8 et 14). La présence d'un hydramnios était signalée dans les comptes rendus pour 50 % des cas et pour 2 observations, il s'agissait du seul signe notifié en anténatal (cas 5 et 13). Pour 5 cas, une viscéromégalie était constatée (dont 4 cas de néphromégalie et hépatomégalie associées et 1 cas de néphromégalie isolée). Pour deux observations, une anomalie surrénalienne uni- ou bilatérale sous forme de masses hétérogènes (cas 3 et 14) étaient décrites.

En ce qui concerne les quatre cas suspects en anténatal (cas 7, 8, 11 et 14), l'échographie de référence réalisée dans le centre de diagnostic anténatal entre 22 et 27 SA (moyenne 24,7 SA) a décrit : un hydramnios dans 3 cas dont 2 avec nécessité d'un ou 2 amniodrainages pour gêne maternelle (cas 7 et 14) associé à une macroglossie pour 3 cas. Pour le quatrième cas, l'absence de macroglossie a été confirmée à l'examen fœtopathologique. À l'échographie, tous présentaient une macrosomie (avec un CA  $\geq$  97<sup>e</sup> percentile) et une viscéromégalie (néphromégalie et hépatomégalie).

Pour la période postnatale, le diagnostic de SBW a été confirmé par une analyse moléculaire (résultats dans le [Tableau 2](#)). Huit enfants (67 %) sur les 12 enfants nés vivants ont présenté une hypoglycémie en postnatal dont 2 des épisodes sévères. Pour l'un

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3951287>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3951287>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)