

Cas clinique

Dr Kwas Hamida, Hôpital régional de Gabes

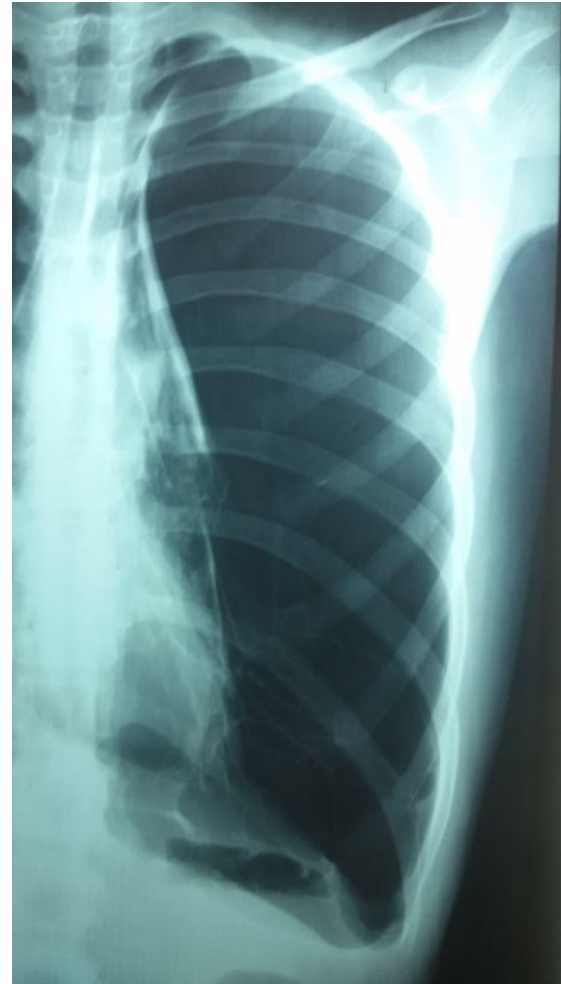
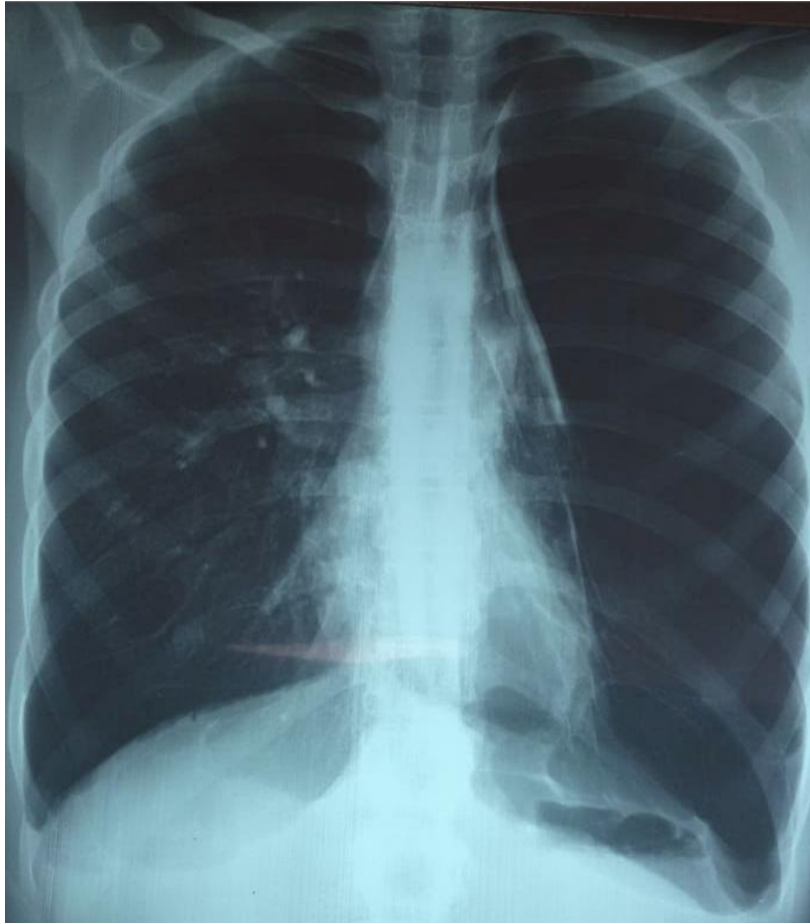
Patient âgé de 15 ans

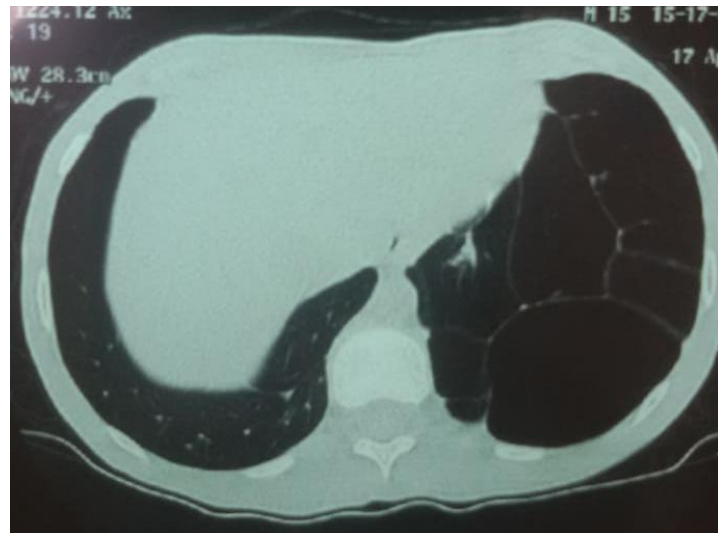
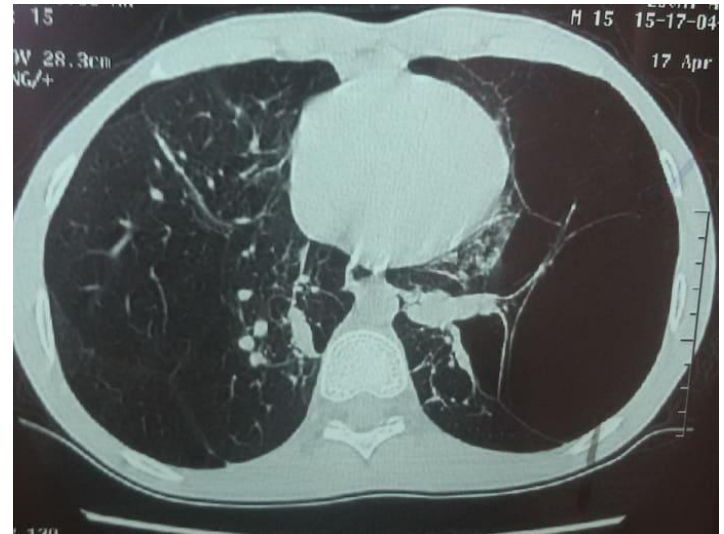
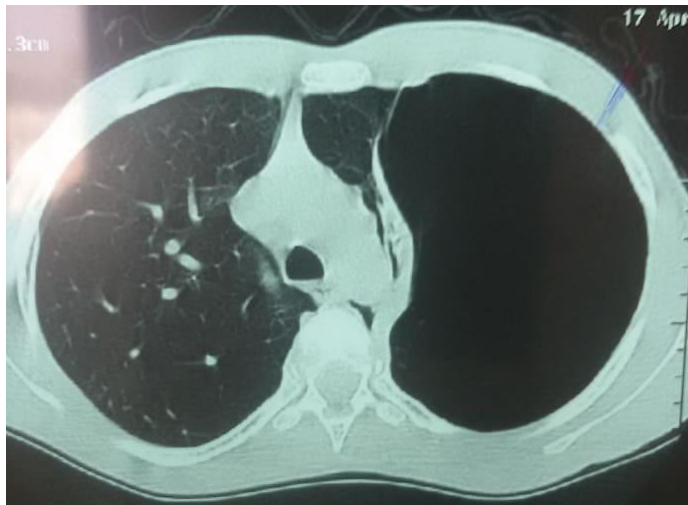
- Cardiopathie congénitale, opéré pour sténose de l'artère pulmonaire à l'âge de 8 mois
- Suivi en neuropédiatrie pour retard mental léger

HDM: dyspnée et douleur thoracique évoluant depuis 7 jours.

Examen physique

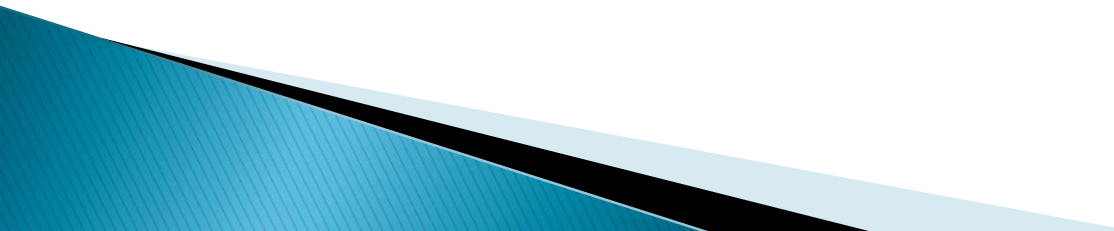
- AP: abolition des MV à gauche
- SaO₂: 94%
- Reste de l'examen est sans particularité



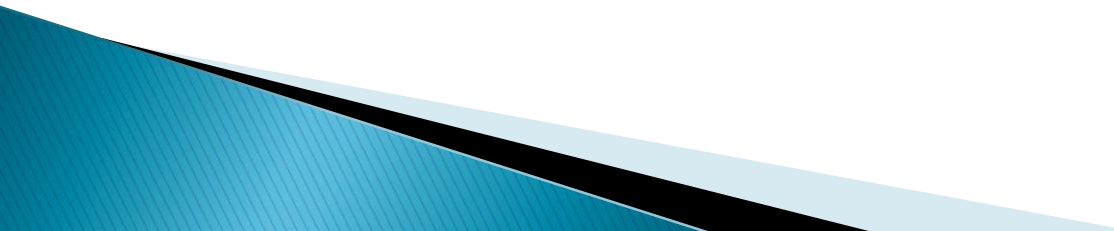


Syndrome de Costello

Ou syndrome facio-cutané-squelettique

- Maladie rare à transmission dominante
 - Gène: HRAS, mutations de novo
 - Maladie est décrite pour la première fois en 1971
 - Nombre de cas: **250** à ce jours
- 

Présentation clinique

- Découverte souvent dans les premiers mois de vie
 - Retard de croissance postnatal
 - Des traits épais
 - Déficit intellectuel
 - Anomalies cutanées : excès de peau au niveau du cou, des paumes, plantes des pieds, des doigts, cheveux fins et rares, plis marqués des mains, papillomatose de la face et du périnée...
 - Anomalies cardiaques: cardiomyopathie, sténose de la valve pulmonaire...
 - Hypotonie
- 

Traitement

- Pas de traitement spécifique
- Recherche systématique d'anomalies cardiaques
- Kinésithérapie et ergothérapie sont recommandées

Pronostic

Dépend de la sévérité de la cardiopathie et de la survenue de tumeurs malignes (rhabdomyosarcome et neuroblastome).

Particularité de ce cas:

- L'atteinte pulmonaire est non décrite dans la littérature
 - Le traitement ?
 - Si indication de la chirurgie, est ce qu'il y a un risque de récurrence sur l'autre poumon
- 