

Images in medicine

Syndrome de Waardenburg

Mahfoudhi Madiha^{1,&}, Khamassi Khaled²

¹ Service de Médecine Interne A, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie, ²Service ORL, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

[&]Corresponding author: Mahfoudhi Madiha, Service de Médecine Interne A, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Key words: Syndrome de Waardenburg, surdité de perception, dépigmentation

Received: 26/01/2015 - Accepted: 06/02/2015 - Published: 29/04/2015

Pan African Medical Journal. 2015; 20:427 doi:10.11604/pamj.2015.20.427.6209

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/20/427/full/>

© Mahfoudhi Madiha et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

Le syndrome de Waardenburg associe une surdité à des anomalies de pigmentation. Ce syndrome est autosomique dominant à pénétrance et expressivité variable en inter et en intra familial, d'où l'intérêt du diagnostic prénatal dans les cas à risque. Le type I présente une association clinique comprenant au moins 2 critères majeurs ou au moins un critère majeur et 2 critères mineurs. La surdité neurosensorielle fait partie des critères majeurs. Le diagnostic biologique repose sur la recherche de mutation du gène PAX3 sur le chromosome 2q37. L'appareillage de la surdité et la prise en charge des malformations associées sont nécessaires. Patiente âgée de 3 ans, sans antécédents pathologiques notables, ni contexte familial de surdité, qui a consulté pour un retard de langage avec suspicion d'hypoacousie par la mère. A l'examen, elle avait une mèche de cheveux blanche, un hypertélorisme avec diminution de la longueur de la fente palpébrale, et des plaques dépigmentées au niveau de l'abdomen et des membres inférieurs. Les tympans étaient complets et normaux. L'examen ophtalmologique était sans anomalie. L'impédancemétrie était

normale. Les potentiels évoqués auditifs ont révélé une surdité de perception bilatérale à 70 dB. Le diagnostic de syndrome de Waardenburg a été retenu devant l'association de plus de 2 critères majeurs (surdité de perception, dystopie des canthi, anomalies de dépigmentation). La patiente a bénéficié d'un appareillage auditif avec rééducation orthophonique.



Figure 1: Plaque dépigmentée de l'abdomen