

Syndrome de Waardenburg : à propos d'un cas à l'Hôpital Général de Douala

Waardenburg syndrome: about a case at the Douala General Hospital

Minka Ngom EGS^{1,2*}, Nyouma J^{1,2}, Badang D¹, Ava LG³, Njock LR^{1,2,3}, Njifou Njimah A^{2,4}

Cas Clinique

1. Unité Oto-rhino-laryngologie de l'Hôpital Général de Douala
2. Faculté de Médecine et des Sciences pharmaceutiques, Université de Douala
3. Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé
4. Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales, Université de Dschang

Auteur correspondant : Minka Ngom Esthelle Geneviève Stéphanie. Unité Oto-rhino-laryngologie de l'Hôpital Général de Douala. E-mail: esthelleminka@yahoo.fr, Tel : +237699884178

Mots clés : Syndrome de Waardenburg, cophose, Hôpital Général de Douala

Keywords: Waardenberg syndrome, cophosis, Douala General Hospital

Date de soumission: 23/08/2025
Date d'acceptation: 14/01/2026

RESUME

Le syndrome de Waardenburg est une anomalie génétique rare caractérisée par une surdité, des troubles pigmentaires et des anomalies des structures dérivant de la crête neurale. On lui distingue 4 types avec des expressions génétiques et des présentations cliniques variables. Nous rapportons le cas d'un enfant présentant un syndrome de Waardenburg de type 2.

ABSTRACT

Waardenburg syndrome is a rare genetic anomaly characterized by deafness, pigmentary disorders and abnormalities of structures deriving from the neural crest. There are 4 types with variable genetic expressions and clinical presentations. We report the case of a child with type 2 Waardenburg syndrome.

DOI : <https://doi.org/10.64294/jsd.v4i1.263>

Introduction

Le syndrome de Waardenburg est une anomalie génétique dominante rare dont l'incidence sur le plan mondial est de 1/40000.(1) Elle est causée par une absence de mélanocytes au niveau des cheveux, de la peau, des yeux et de la strie vasculaire de la cochlée, justifiant ainsi les différentes présentations cliniques.(2) C'est une pathologie classée comme un désordre du développement de la crête neurale. On distingue quatre variantes dans ce syndrome. Les types 1 et 2 sont les présentations les plus fréquentes. Pour le type 1 (WS1), il s'agit d'un désordre audipigmentaire associant une hypo pigmentation de la peau, des iris, des cheveux, avec une dystopie canthale et une surdité de perception génétique. Pour le type 2 (WS2), la surdité et les anomalies de pigmentation des iris sont les 02 principaux éléments. Le type 3 (WS3) quant à lui est une association du type 1 avec des anomalies des membres supérieurs. Enfin le type 4 (WS4) encore appelé syndrome de Waardenburg-Shah, s'associe de façon constante à une maladie de Hirschprung (3). Nous rapportons un syndrome de Waardenburg de type 2 chez un enfant camerounais.

Cas clinique

Il s'agit d'un enfant d'un an, sans antécédents familiaux de surdité, amené en consultation pour hypoacousie bilatérale sans autres symptômes de la sphère ORL, chez qui l'examen clinique objectivait un bon état général, un examen otoscopique normal, une dyschromie oculaire avec œil gauche bleu et œil droit marron (figure 1). Le potentiel évoqué auditif réalisé quelques jours plus tard révélait une absence d'onde 5 et l'impédancemétrie une courbe de type B. La consultation ophtalmologique faite mettait en évidence une absence de trouble visuel. Il a été proposé chez ce patient un traitement de l'otite sérumqueuse suivi d'une implantation cochléaire avec une surveillance ORL et ophtalmologique.



Figure 1 : dyschromie oculaire avec œil gauche bleu et œil droit marron

Discussion

La pathogénie du syndrome de Waardenburg de type 2 est attribuée à une mutations de plusieurs gènes incluant PAX3, MITF, SNAI2, SOX10, ENDRB et

EDN3 qui induisent une anomalie de développement de la crête neurale, affectant ainsi l'activation et la migration des mélanoblastes, la survie des mélanocytes et le développement des os de la face. (2,4)

L'association d'une surdité de perception congénitale et d'un trouble de la pigmentation de l'iris est classique dans le WS2.(2, 5,6) Notre patient présentait deux des trois critères majeurs proposés par Liu et al. pour le diagnostic de WS2.(5) La surdité congénitale est plus rencontrée dans le type 2 (91,6%) que dans toutes les autres formes cliniques du syndrome de Waardenburg comme le rapporte une méta-analyse réalisée par Song et al. en 2016 (6).

Dans le WS2, à l'exception de la surdité, le reste des anomalies retrouvées sont bénignes et relèvent d'une prise en charge cosmétique (7). La réhabilitation auditive se fait par implantation cochléaire lorsque le diagnostic est posé tôt, ce qui garantit une acquisition du langage chez le patient et une bonne insertion sociale ultérieurement (2). Chez notre patient on ne retrouvait pas une histoire familiale de surdité. (2). Le diagnostic dans notre cas a été fait de façon clinique. Etant une anomalie génétique, qui plus est à expression dominante, il serait de bon ton de planifier un diagnostic moléculaire par séquençage génétique dans le cadre du conseil génétique (1–5).

Conclusion

lesyndrome de waardenburg est un syndrome très rare, le type 2 est l'association d'une dyschromie oculaire associée à une surdité de perception nécessitant un implant cochléaire pour la réhabilitation du patient. Face à une dyschromie oculaire nous recommandons de penser à un syndrome de waardenburg et de faire un bilan audilogique en urgence afin de faire un dépistage précoce de la surdité et une réhabilitaion auditive précoce importante pour l'insertion sociale du patient.

Conflits d'intérêts : Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêts.

Accord parental : Nous avons obtenu l'accord parental pour la diffusion de la photo, la malformation se trouvant au niveau des yeux nous n'avons pas pu faire plus d'anonymat sur la photo

Contributions des auteurs : Minka Ngom EGS : Examen ORL et Rédaction du cas, Nyouma J : examen ophtalmologique du patient et rédaction, Badang D : relecture du cas, Ava LG : observation médicale et relecture du cas, Njock LR : supervision et relecture, NJIFOU Njimah A. : relecture, supervision et validation.

Références

1. Kiani R, Gangadharan SK, Miller H. Case Report: Association of Waardenburg Syndrome with Intellectual Disability, Autistic Spectrum Disorder and Unprovoked Aggressive Outbursts: A New Behavioural Phenotype? The British Journal of Development Disabilities 2007; 53(104):53-62

2. Shaw SC, Neema S, Devgan A, Maggon R. Waardenburg syndrome type 2. *Med J Armed Forces India*. 2018;74(4):380-2.
3. Farrer LA, Grundfast KM, Amos J, Arnos KS, Asher JH, Beighton P, et al. Waardenburg syndrome (WS) type I is caused by defects at multiple loci, one of which is near ALPP on chromosome 2: first report of the WS consortium. *Am J Hum Genet*. 1992;50(5):902-13.
4. Chen Y, Yang F, Zheng H, Zhou J, Zhu G, Hu P, et al. Clinical and genetic investigation of families with type II Waardenburg syndrome. *Mol Med Rep*. 2016;13(3):1983-8.
5. Liu Q, Cheng J, Lu Y, Zhou J, Wang L, Yang C, et al. The clinical and genetic research of Waardenburg syndrome type I and II in Chinese families. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020;130:109806.
6. Song J, Feng Y, Acke FR, Coucke P, Vleminckx K, Dhooge IJ. Hearing loss in Waardenburg syndrome: a systematic review. *Clin Genet*. 2016;89(4):416-25.
7. Bist J, Adhikari P, Sharma AK. Waardenburg syndrome. *Clin Exp Optom*. 2011;94(2):240-2.

