

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDs)

Syndrome de Mowat-Wilson

Octobre 2021

**Centre de Référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de
France**

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Introduction	3
2. Caractéristiques du syndrome et confirmation diagnostique.....	3
3. Prise en charge globale et rôle du médecin traitant	3
4. Informations et "contacts utiles"	4

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Introduction

Le syndrome de Mowat et Wilson (SMW) est une maladie génétique rare de survenue majoritairement accidentelle, par mutation ou délétion *de novo* (non transmise par les parents) du gène *ZEB2*. L'incidence de la maladie est estimée à environ 1 pour 50 000– 100 000 naissances, avec un ratio équivalent homme/femme.

2. Caractéristiques du syndrome et confirmation diagnostique

Les patients peuvent présenter une combinaison de symptômes comprenant :

- Des particularités morphologiques faciales caractérisées par un hypertélorisme, des sourcils larges, une columelle basse, une bouche ouverte, un menton proéminent, un lobule des oreilles projeté en avant ;
- Un trouble du neurodéveloppement constant avec déficience intellectuelle de degré variable (de modéré à sévère) avec une atteinte du langage souvent plus marquée ;
- Une épilepsie ;
- Une atteinte digestive de type maladie de Hirschsprung ou une constipation chronique ;
- Une malformation cardiaque (CIV, CIA, anomalie des artères et/ou des valves pulmonaires) ;
- Une anomalie du corps calleux (agénésie/hypoplasie ou dysmorphie) ;
- Une anomalie génito-urinaire (en particulier un hypospadias chez les hommes) ;
- Une atteinte ophtalmologique ;
- Un retard de croissance ;
- Une microcéphalie plus souvent post-natale.

Les présentations cliniques les plus fréquentes sont soit celle d'un tableau (poly)malformatif (maladie de Hirschsprung, cardiopathie, agénésie du corps calleux, dysmorphie faciale) suivi d'un trouble du neurodéveloppement, soit d'un trouble du neuro-développement associé à une dysmorphie sans malformation.

Le diagnostic est confirmé ou posé par la mise en évidence d'une mutation ou d'un remaniement du gène *ZEB2* ou de la région 2q22.3. Cette anomalie survient le plus souvent de façon accidentelle (*de novo*).

3. Prise en charge globale et rôle du médecin traitant

La prise en charge des patients atteints de syndrome de Mowat et Wilson est très souvent multidisciplinaire et repose sur la coopération de plusieurs acteurs :

- Le pédiatre ou médecin généraliste, en lien avec des médecins spécialistes, en fonction des besoins du patient (généticien, neuropédiatre/neurologue, cardiologue/chirurgien cardiaque, gastro-entérologue/chirurgien viscéral, ophtalmologue, néphrologue, endocrinologue...)
- Des professionnels paramédicaux assurant la prise en charge rééducative (kinésithérapeute, psychomotricien, orthophoniste, ergothérapeute, psychologue...). La coordination du suivi et de cette prise en charge revient souvent au pédiatre, généticien ou médecin généraliste en fonction du degré d'atteinte du patient et de son âge.

Les patients atteints de SMW sont souvent pris en charge dans des structures de type CAMSP, SESSAD, IME où une coordination et une adaptation de la rééducation peut se faire. Ce PNDS a pour objectif de permettre à l'ensemble des professionnels impliqués dans cette prise en charge et dans le suivi d'un patient atteint de SMW de mieux connaître les besoins spécifiques éventuels par rapport à la pathologie.

- Rythme du suivi

En fonction des atteintes présentées par le patient, le rythme du suivi dans chaque spécialité pourra être variable et sera à l'appréciation du médecin spécialiste.

La prise en charge globale du patient permettant de coordonner les soins devra comporter une consultation en lien avec un centre de référence ou de compétence à un rythme biannuel dans les 2 à 3 premières années de vie, annuel dans l'enfance et tous les 3 à 5 ans à l'âge adulte.

- Rôle du médecin généraliste

- Orienter le patient et sa famille vers un centre de référence ou de compétence pour poser ou confirmer le diagnostic ;
- Assurer le suivi médical habituel selon les recommandations (suivi de la croissance staturo-pondérale et du PC, surveillance du développement psychomoteur, application du programme vaccinal...) ;
- Dépister les complications liées à la pathologie (recherche de phénomènes épileptiques, de troubles du sommeil, de trouble du comportement, d'infection à répétition, de troubles digestifs...) ;
- Mettre en place les premiers éléments de rééducation (kinésithérapie/psychomotricité, orthophonie...) et/ou adresser le patient vers une structure de prise en charge de proximité (CAMSP, CMP, CMPP...) ;
- Coordonner la prise en charge conjointement avec le centre de référence ou de compétence.

4. Informations et "contacts utiles"

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter :

- Site Orphanet : <http://www.orpha.net>
- GeneReviews : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1412/>
- Site de la filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/>
- Site de la filière de santé DéfiScience : <https://defiscience.fr/filiere/>
- Association américaine : <https://mowat-wilson.org>
- Page internet : <https://www.lereveextraordinairedelouise.com>
- Groupe Facebook : <https://www.facebook.com/mowatwilsonfrance/>