



« RETARD DE CROISSANCE DE L'ENFANT AVEC INSTABILITÉ CHROMOSOMIQUE À LA MITOMYCINE.

FAUT-IL S'ARRÊTER AU DIAGNOSTIC D'ANÉMIE DE FANCONI ?

L. ENNAZK, G EL MGHARI, EL ANSARI N

Service d'Endocrinologie Diabétologie et des Maladies métaboliques.

Laboratoire PCIM

Faculté de médecine et de Pharmacie Marrakech,

Université Cadi Ayyad



INTRODUCTION

L'anémie de Fanconi (AF) est un désordre héréditaire de la réparation de l'ADN associant pancytopenie progressive, aplasie médullaire, malformations congénitales variables et prédisposition aux hémopathies et tumeurs solides.

Le retard de croissance est présent chez 60 % des enfants atteints d'anémie de Fanconi et est liée aux mutations *IVS4* et *FANCC*. Néanmoins, Le déficit en GH est documenté chez 54% des cas. Nous rapportons le cas d'un enfant de 12 ans avec un retard de croissance chez qui le diagnostic d'anémie de Fanconi est posé.

CAS CLINIQUE

*Clinique:

-Z.I, 12 ans, nous est adressée pour prise en charge d'un retard de croissance. Elle est issue d'un mariage non consanguin.

-Dans ses antécédents on note : un accouchement prématuré avec notion de souffrance néonatale et de petit poids de naissance, un retard psychomoteur et retard mental, une anémie chronique traitée depuis le bas âge, notion d'échec scolaire. Opérée pour déformation congénitale des orteils au bas âge.

-Le retard de croissance est observé depuis la naissance. Les signes accompagnateurs sont : un déficit cognitif rendant impossible l'apprentissage, une dépendance vis-à-vis de son entourage concernant les différentes tâches quotidiennes.

A l'examen clinique nous retrouvons : Microcranie, TA : 12/9, Taille : 1,30cm (-4DS) , P : 26 kg (-2-3DS), GC : 0,92g/l, Stade de tanner : S2P1. TA : 100 / 60mmhg, FC : 86bpm, FC : 18cpm, Le reste de l'examen est sans anomalies.

*Bilan paraclinique:

Age osseux : 12 ans et 11 mois.

TSH : 0,41mUI/ml, T4 : 16,1pmol/l, PRL : 10,g/ml, FSH : 1,6UI/l, LH : 0,1UI/L, cortisol : 158microg/l.

NFS : hb : 14g/dl, GB : 11.10³/ml, Pq : 245. 10³/ml, Ionogramme, bilan hépatique et bilan rénale normaux.

IRM hypophysaire : sans anomalies.

Caryotype : présence d'une instabilité chromosomique induite par la Mitomycine C.

Nous avons conclu à un retard de croissance dans le cadre d'une anémie de Fanconi sans que les tests de stimulations ne puissent être réalisés pour le moment.

Considérant que la prise en charge hématologique prime. La patiente est adressée pour suivi hématologique.

DISCUSSION

L'anémie de Fanconi (FA) est un syndrome congénital associant des extrémités et éventuellement organique causée par des mutations dans le complexe génétique nécessaire à la réparation de l'ADN. La plupart des patients finissant par développer une aplasie médullaire, avec un sur-risque d'hémopathies malignes.

L'atteinte endocrinienne est inhérente soit à la maladie soit aux thérapeutiques instaurées. La multitude des endocrinopathies associées a conduit la communauté endocrinienne à établir des recommandations de dépistage et de prise en charge de ces endocrinopathies.

(Petryk et al. Endocrine Guidelines in FA J Clin Endocrinol Metab, March 2015, 100(3):803– 811)

Il s'agit par ordre de fréquence du retard de croissance, anomalies du métabolisme glucidique et diabète, dyslipidémie et obésité, hypothyroïdie, anomalies morphologiques hypothalamo-hypophysaires et la baisse de la densité minérale osseuse.

Le retard de croissance lié au déficit en GH est retrouvé dans 54% des retard. Le traitement par hormone de croissance doit être discuté. Du fait de l'intrication multifactorielle, ce traitement peut ne pas être efficace seul. La prévalence du diabète et de dysglycémies et de 8-10% des patients et 55% ont au moins une anomalie du bilan lipidique. Le bilan métabolique est systématique chez les enfants de plus de 10 ans. L'évaluation devrait inclure une prise de TA.

L'hypothyroïdie périphérique est présente chez 60% des patients. Le mécanisme est inconnu. Le mécanisme auto-immun est peu probable. Elle devrait être dépistée et traitée avec un objectif de TSH < 3mUI/ml.

CONCLUSION

•Vu la fréquence des endocrinopathies au cours de l'anémie de Fanconi. Le diagnostic devrait faire déclencher une stratégie de dépistage et de surveillance en parallèle à la prise en charge hématologique.