

# Association trisomie 21, hypothyroïdie et syndrome de Moya Moya : à propos d'un cas

M. Maraoui<sup>a</sup> (Dr), M. Sghir<sup>a</sup> (Dr), W. Haj Hamad<sup>a</sup> (Dr), M. Rekiq<sup>a</sup> (Dr), M. Guedria<sup>a</sup> (Dr),  
W. Said<sup>a</sup> (Dr), B. Zantour<sup>\*b</sup> (Pr), W. Kessomtini<sup>®</sup> (Pr)

<sup>a</sup> Service de Médecine Physique, CHU Taher Sfar, Mahdia, TUNISIE

<sup>b</sup> Service d'Endocrinologie, CHU Taher Sfar, Mahdia, TUNISIE

## Introduction:

La trisomie 21 est la plus fréquente des trisomies autosomiques. Elle est souvent associée à une dysrégulation du système immunitaire conduisant la survenue de maladies auto-immunes. Une association significative avec l'hypothyroïdie a été notée. D'autre part, la forme secondaire du syndrome de Moya Moya peut y être associée.

## Observation :

Nous rapportons le cas d'un enfant âgé de 3 ans et demi, suivi pour hypothyroïdie (découverte à l'occasion d'un bilan systématique fait à la période néonatale et traitée par la L-thyroxine), hydrocéphalie et trisomie 21 avec un retard psychomoteur.

Il avait présenté un mois avant sa consultation une lourdeur de l'hémicorps droit d'apparition brutale pour laquelle il a été hospitalisé en Pédiatrie. Une TDM cérébrale initiale a révélé une hypodensité cortico-sous-corticale frontale gauche en faveur d'un accident vasculaire cérébral ischémique gauche. L'IRM cérébrale et l'angio-IRM ont objectivé un aspect évocateur d'un syndrome de Moya Moya.

L'enfant a été ensuite adressé à notre consultation de Médecine Physique et l'examen notait une hémiparésie droite flasque à prédominance brachio-faciale sans troubles de la sensibilité ni troubles de coordination. Il n'y avait ni aphasie ni de troubles de la déglutition. A côté du traitement médical, une prise en charge rééducative était entamée et une écharpe pour le membre supérieur droit a été également prescrite.

## Discussion :

La trisomie 21 est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Elle est caractérisée par des complications viscérales et hormonales qui greffent le pronostic vital et fonctionnel. Parmi elles, l'hypothyroïdie représente une anomalie endocrinienne fréquemment observée 1/140 (contre 1/4000 dans la population générale). Sa prévalence est de 0,7–1 % chez l'enfant et atteint environ 12 à 13 % chez l'adulte. L'hypothyroïdie du trisomique 21 peut être congénitale ou acquise avec une prédominance féminine.

D'une autre côté, la maladie de Moya moya est une artériopathie cérébrale occlusive, responsable d'accidents ischémiques chez l'enfant.

Cette pathologie est caractérisée par une sténose progressive bilatérale de la terminaison de la carotide interne associée au développement d'un réseau collatéral de suppléance, conférant en angiographie un aspect en nuage de fumée. Elle peut être primitive ou secondaire à une trisomie 21 ou autre pathologie.

L'incidence du syndrome de Moya moya chez les enfants trisomiques est presque 3 fois plus importante que dans la population générale. En effet, un enfant trisomique est généralement plus prédisposé aux accidents vasculaires.

L'âge moyen de révélation de l'association syndrome de Moya moya et trisomie 21 est de 6 ans. L'hémiparésie et l'aphasie sont les signes d'appel les plus fréquents.

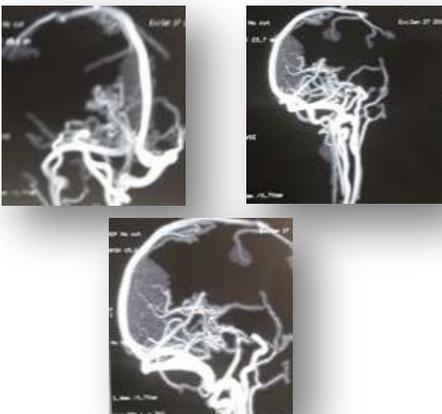
L'angiographie reste la référence pour le diagnostic de maladie de Moya moya, mais l'IRM et l'angio-IRM ont également une place.

Le pronostic de cette association est sévère : selon les études, 50 à 90% des cas présentent à un moment de l'évolution un déficit neurologique du à la répétition des accidents ischémiques et dans 3 à 11 % des cas, l'évolution est fatale.

La prise en charge associe un traitement médical (aspirine à faible dose) et parfois un volet chirurgical sans oublier la place de la rééducation fonctionnelle dans les suites des AVC.

## Conclusion:

La pathologie thyroïdienne est fréquente chez les enfants trisomiques 21. Il s'agit surtout d'une hypothyroïdie. Son association avec le syndrome de Moya-Moya bien que rare, constitue une cause non négligeable d'AVC ischémique surtout chez l'enfant.



**Figure 1,2 et 3 :** aspect angio-IRM pathognomonique d'un syndrome de Moya moya