

Mélanodermie apparemment isolée : penser au syndrome d ALLGROVE.

Dr Meriem Mokhtarî, Pr Farida Chentl, Pr Nora Soumaya Fedala.

Service d'Endocrinologie et Maladies Métaboliques. CHU Bab El Oued, 5 Boulevard Saïd Touati, Alger, Algérie.

Auteur correspondant : Meriem mokhtari: myriam17mokhtari@gmail.com

Introduction: Le syndrome d'Allgrove ou syndrome des 3A est une affection génétique, multi systémique, rare puisque à ce jour seuls 97 cas ont été publiés. Il résulte d'une mutation du gène « AAAS », localisé au niveau du chromosome 12q13 et codant pour la protéine ALADIN.

Cette affection comporte classiquement une alacrymie congénitale, une achalasie, une insuffisance surrénalienne primaire (ou maladie d'Addison) plus ou moins une atteinte neurologique, mais il existe une grande variabilité dans son expression clinique. Notre but est de rapporter une présentation peu habituelle de ce syndrome chez l'enfant.

Observation : Un garçon âgé de 4 ans, issu d'un mariage non consanguin, sans ATCDs personnels ou familiaux particuliers, nous est adressé pour une importante mélanodermie dont le diagnostic a erré pendant plus de 2ans. En effet, le début semble remonter à l'âge de 2 ans marqué par l'apparition d'une hyperpigmentation de la muqueuse buccale et des lèvres qui s'est généralisée progressivement et de manière insidieuse sans autre symptomatologie clinique évocatrice d'insuffisance surrénalienne.

A l'examen clinique, l'enfant est en BEG, ne présentant pas de retard staturo-pondéral (Pds: 15kg, taille :100cm soit sur la moyenne des enfants du même âge). FR: 18 cycles/mn, TA debout : 100/65 et assise: 105/70mm de mercure. FC: 78 bt/mn. Sur le plan digestif il n'y a aucune anomalie physique apparente mais un interrogatoire minutieux a révélé l'existence d'une dysphagie et de vomissements intermittents dont le début est difficile à préciser.

Au plan cutané et muqueux, il existe une importante mélanodermie généralisée (fig1 A, B, C) avec de nombreuses tâches ardoisées au niveau des lèvres et des faces internes des joues donnant un aspect de bouche noire (fig1C).

Cette importante mélanodermie d'évolution progressive n'est pas accompagnée de signes de décompensation surrénalienne.

On constate également une hyperpigmentation des lignes palmaires, des cicatrices et des organes génitaux externes (figure2).



Figure 1 montrant la mélanodermie généralisée avec l'aspect de bouche noire.

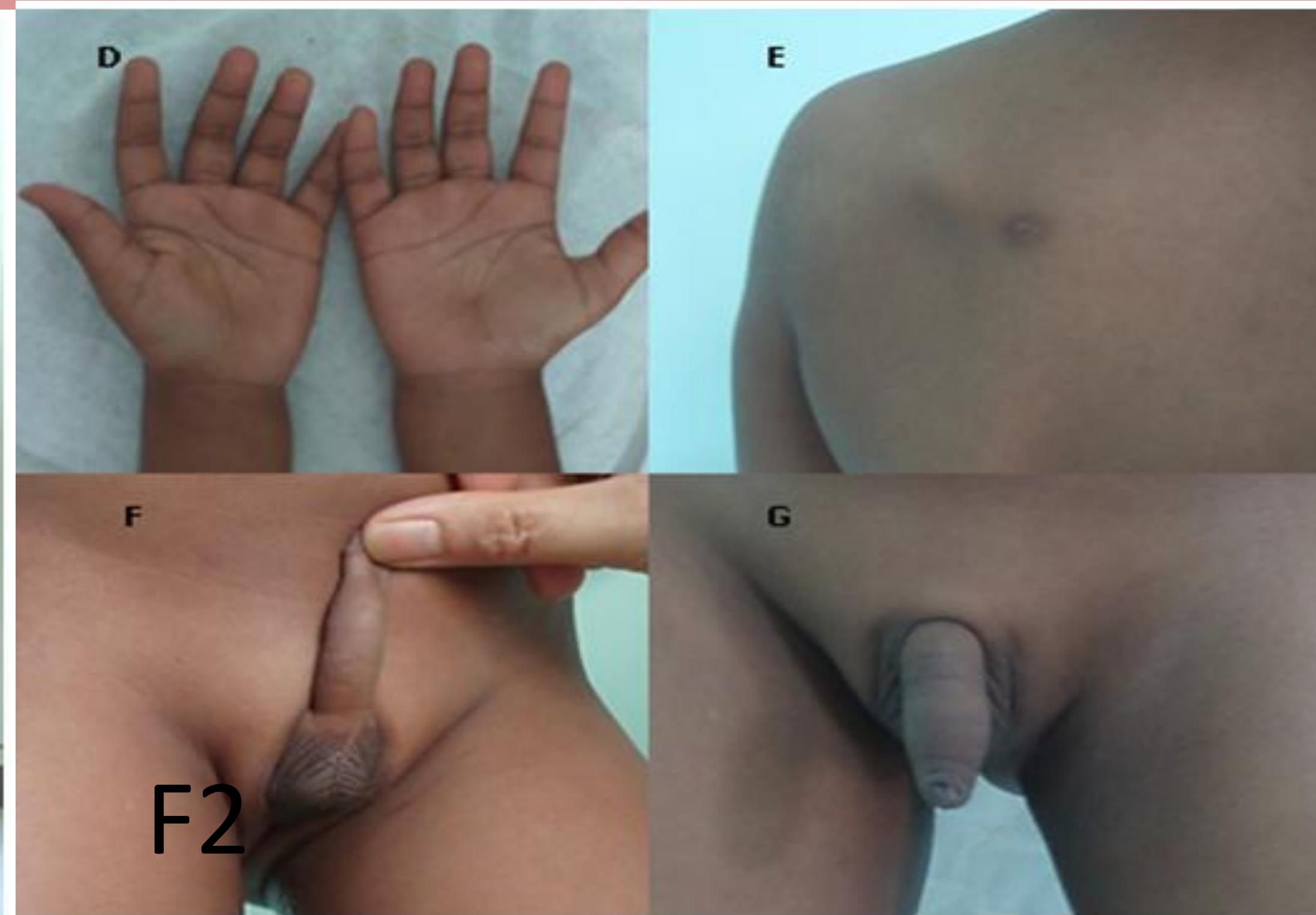


Figure 2 montrant L'hyperpigmentation des lignes palmaires (D) des cicatrices (E) et des organes génitaux externes (F,G).



Figure 3 montrant l'enfant plus jeune, bien avant la mélanodermie généralisée (H). Noter l'hyperpigmentation des lèvres (flèche) à un âge plus jeune. La figure 3I : montre l'enfant lors de son hospitalisation et la comparaison de sa couleur avec celle de sa grand-mère.

L'examen neurologique est normal. Après avoir réinterrogé les parents il a été retrouvé une notion d'**alacrymie** confirmée ultérieurement par le test de Schirmer (sévère à 5mm) mais sans complications ophtalmologiques.

Les taux de cortisol tantôt normaux, tantôt bas, comme le montre le tableau 1.

L'ionogramme sanguin trouve une légère hyponatrémie sans hyperkaliémie, Na^+ 134meq/l (135-145), K^+ 4meq/l (3,5-5). Ca^{++} : 92mg/L (86-100) ; $Po4^-$: 66,5mg/L (25-45).

La fibroscopie œsophagienne objective **une achalasie** confirmée par la manométrie, l'électromyogramme est sans anomalies.

Devant l'ensemble des signes cliniques et paracliniques, nous avons retenu le diagnostic d'**une insuffisance surrénalienne** rentrant dans le cadre d'un syndrome d'Allgrove, traité par l'hydrocortisone (0,66mg/kg soit 10mg/j). Il lui a également été prescrit des larmes artificielles. Concernant l'achalasie il est adressé en chirurgie pédiatrique pour cardiomyotomie.

	Premiers taux	Seconds taux	Troisièmes taux
Cortisol nmol/l Normes:(239,9-617,7)	441,28nmol/l	220 nmol/l	157,2 nmol/L
ACTH pg/ml Normes:(5-46)	655,91pg/ml	800 pg/ml	1250 pg/ml

Tableau1 : montrant les différentes valeurs de cortisol et d'ACTH .

conclusion: Le syndrome d'Allgrove est une maladie génétique autosomique récessive rare, caractérisée par l'association d'une **insuffisance surrénalienne** liée à une résistance à l'ACTH, **une achalasie, une alacrymie** plus ou non des troubles neurologique dont les plus graves sont représentés par les dysautonomies. Il semble que le mécanisme soit polymorphe et varie selon les tissus ce qui explique les différences dans la symptomatologie et le degré d'atteinte des différents organes, ce qui rend parfois difficile le diagnostic, du moins durant les premières années. Il est cependant important de penser à une insuffisance surrénalienne devant tout enfant présentant une mélanodermie même s'il n'existe aucun signe de décompensation surrénalienne. Ce diagnostic du syndrome est d'autant plus vraisemblable qu'il existe une alacrymie qui n'est pas toujours signalée spontanément.