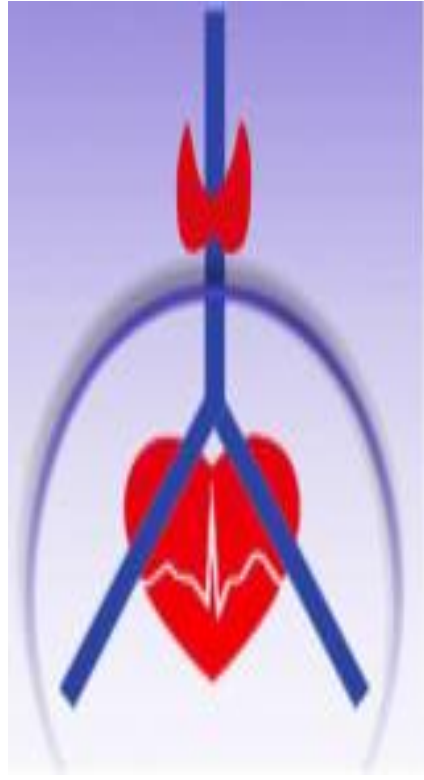


Aménorrhée secondaire associée à une Ataxie cérébelleuse de survenue précoce: S'agit il d'un syndrome?

M.Soussou , G.El Mghari , N.EL Ansari

Service d'Endocrinologie Diabétologie et Maladies Métaboliques.
CHU Mohamed VI- Marrakech, Laboratoire PCIM,
FMPM, Université Cadi Ayad. Marrakech. MAROC



INTRODUCTION:

•L'association entre l'hypogonadisme et l'ataxie cérébelleuse a d'abord été reconnue et décrite comme un syndrome distinct, rare, autosomique récessif par Gordon Holmes en 1907.

•D'autres syndromes associant des anomalies rétiniennes et auditives ont été décrits.

•Nous rapportons le cas d'une jeune fille de 29 ans présentant une ataxie cérébelleuse associée à une aménorrhée secondaire.

OBSERVATION:

• Patiente A.Z. , 29 ans, admise pour aménorrhée secondaire.

Antécédents :

- Ataxie cérébelleuse de Friedrich depuis 14 ans
- Opérée pour neurofibrome du sein gauche

Histoire de la maladie:

- 5 ans : spanioménorrhées
- Complicquée depuis 3 ans d'aménorrhée secondaire
- Sans thermo phobie ni bouffées de chaleurs associés

Examen clinique:

- Ataxie à la marche avec un nystagmus vertical

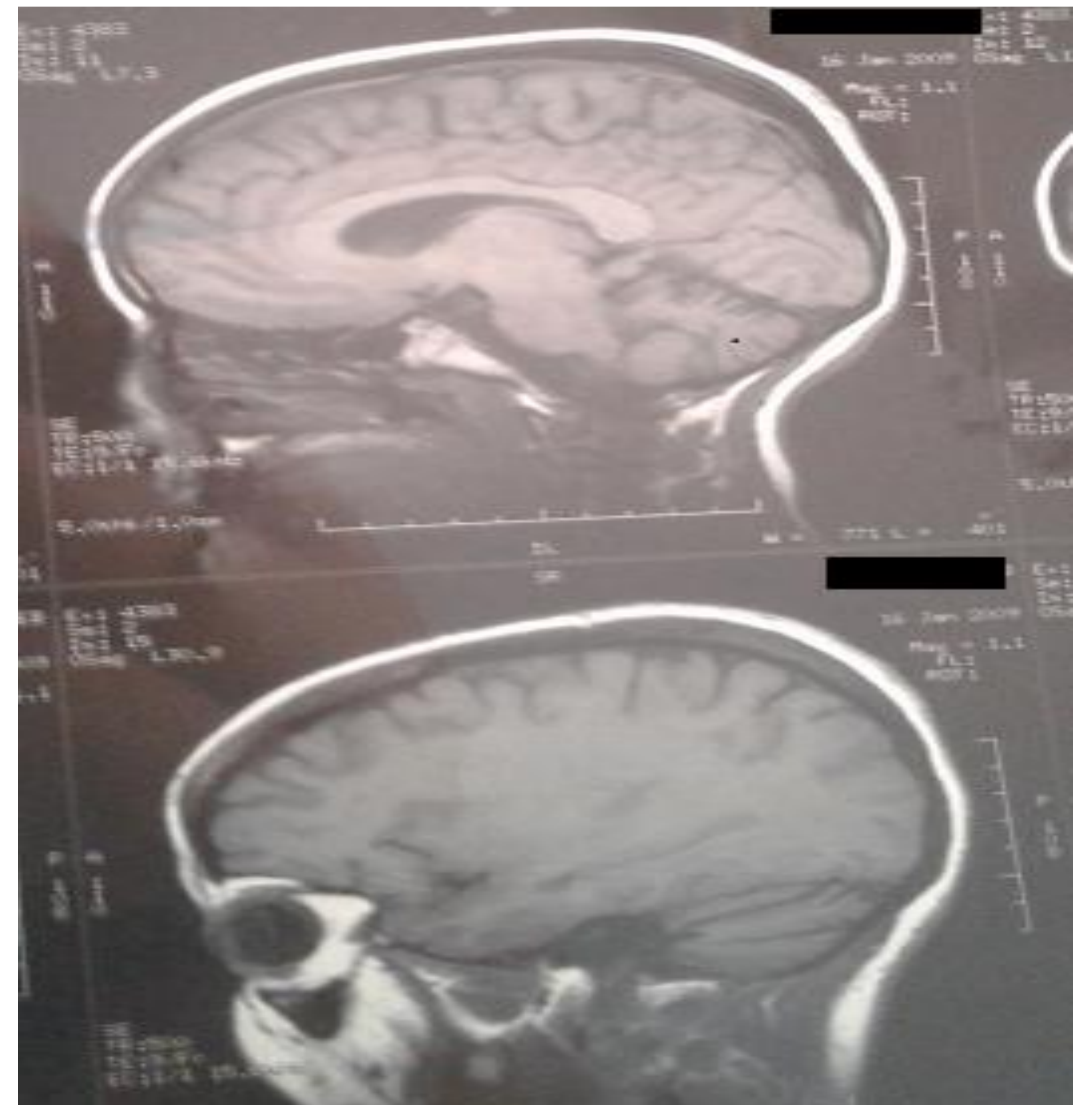
-Au bilan para clinique

- Un hypogonadisme hypergonadotrophique avec: Fsh: 82u/ LH: 63 u/l, œstradiol :50ng/ml
- Dosage de la vitamine D:7.9ng/ml
- L' échographie pelvienne était sans anomalie
- FO légère atrophie
- L'audiogramme était sans anomalie

Diagnostic suspecté: forme atypique du syndrome de Perrault

Prise en charge:

- Substitution en vitamine D, prévoir ODM après sa normalisation.
- Echo-mammographie: révélant une lésion mammaire classée ACR: 3
- Prévoir de mettre sous traitement hormonal substitutif après avis gynécologique par rapport à la prise en charge du nodule mammaire.
- Demander une expertise génétique.



IRM cérébrale: atrophie vermienne et des hémisphères cérébraux responsable d'un élargissement ventriculaire.

DISCUSSION:

•L'association de l'hypogonadisme hypergonadotrope avec la perte auditive neurosensorielle chez les femmes a été décrite pour la première fois en 1951 en tant que syndrome de Perrault.

•Il s'agit d'un syndrome génétique hérité d'une manière autosomique récessive.

•Des formes atypiques de ce syndrome ont été décrites incluant une aménorrhée secondaire avec ataxie cérébelleuse et nystagmus avec atteinte auditive.

• Cette dernière étant absente chez notre patiente mais pourrait apparaître ultérieurement.

CONCLUSION:

- A défaut de moyens pour la confirmation génétique un suivi rapproché s'impose visant à dépister les autres atteintes pouvant survenir.

Bibliographie

- Sarikaya E,1 Ensert CG,2 Gulerman HC,1,HYPERGONADOTROPIC HYPOGONADISM, PROGRESSIVE EARLY-ONSET SPINOCEREBELLAR ATAXIA, AND LATE-ONSET SENSORINEURAL HEARING LOSS: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW, BJMG 14/2 (2011) 77-88 10.2478/v10034-011-0050-z
- P Rump, B C J Hamel, A J L G Pinckers, P A van Dop,Two sibs with chorioretinal dystrophy, hypogonadotrophic hypogonadism, and cerebellar ataxia: Boucher-Neuh'ausser syndrome, J7Med Genet 1997;34:767-771
- M.Elquayefli and al,Ataxia and hypogonadotropic , Neurology International 2016; 8:644