



# Association syndrome d'Allgrove et paralysie cérébrale : à propos d'un cas

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

Le syndrome d'Allgrove ou syndrome des 3A est une affection génétique rare à transmission autosomique récessive. Il associe une alacrymie, une achalasia et une maladie d'Addison.

Nous rappelons le cas d'un patient suivi à notre consultation pour hémiparésie infantile porteur de ce syndrome.

## Observation:

Il s'agit du patient MB âgé de 12 ans issu d'un mariage consanguin avec notion de plusieurs décès dans la famille de la mère avant l'âge de 6 ans non explorés. Il a été vu à l'âge de 2 mois pour une hémiparésie gauche constaté par la mère. L'exploration par TDM et IRM a conclu à une porencéphalie temporo pariétale droite (fig1) pour laquelle il a été suivi à notre consultation externe. A l'âge de 2 ans et demi, nous avons constaté l'apparition d'une mélanodermie dont l'exploration a permis de la rattacher à une insuffisance surrénalienne périphérique. L'interrogatoire a rapporté la notion d'alacrymie confirmée par le test de Schirmer et l'exploration digestive (TOGD et manométrie œsophagienne) était en faveur d'une achalasia (fig2). Le tableau a permis ainsi de retenir le diagnostic de syndrome de 3A qui a été confirmé par une étude génétique (fig3). Le patient a été alors traité symptomatiquement par des larmes artificielles, une hormonothérapie substitutive et une dilatation pneumatique de l'œsophage avec une bonne évolution clinico biologique. Concernant son hémiparésie infantile, le patient a bénéficié d'une rééducation fonctionnelle associée à un appareillage bien adapté.

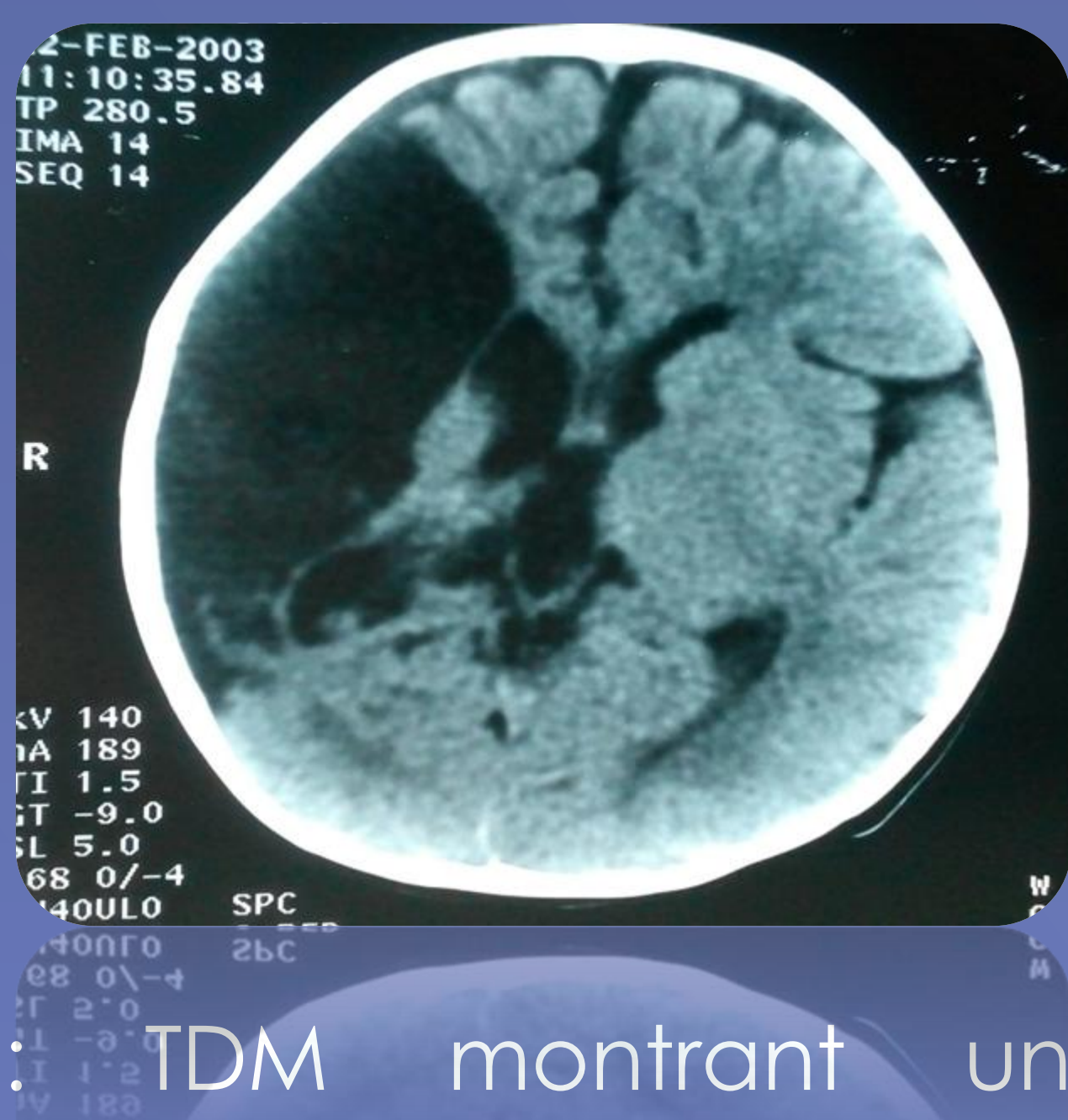


Fig1: TDM montrant une porencephalie temporopariétale droite

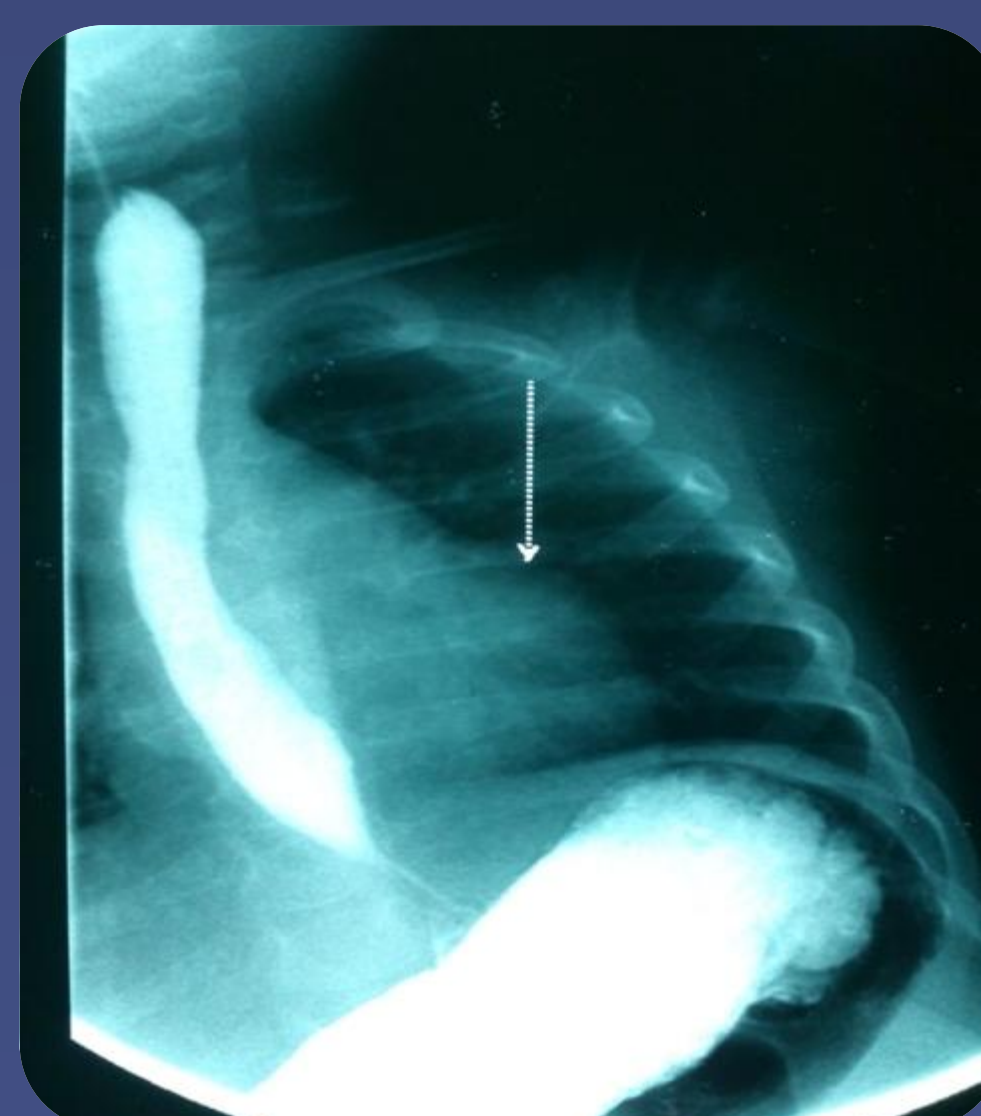


Fig 2: TOGD montrant un rétrécissement effilé avec une sténose régulière du segment inférieur de l'oesophage

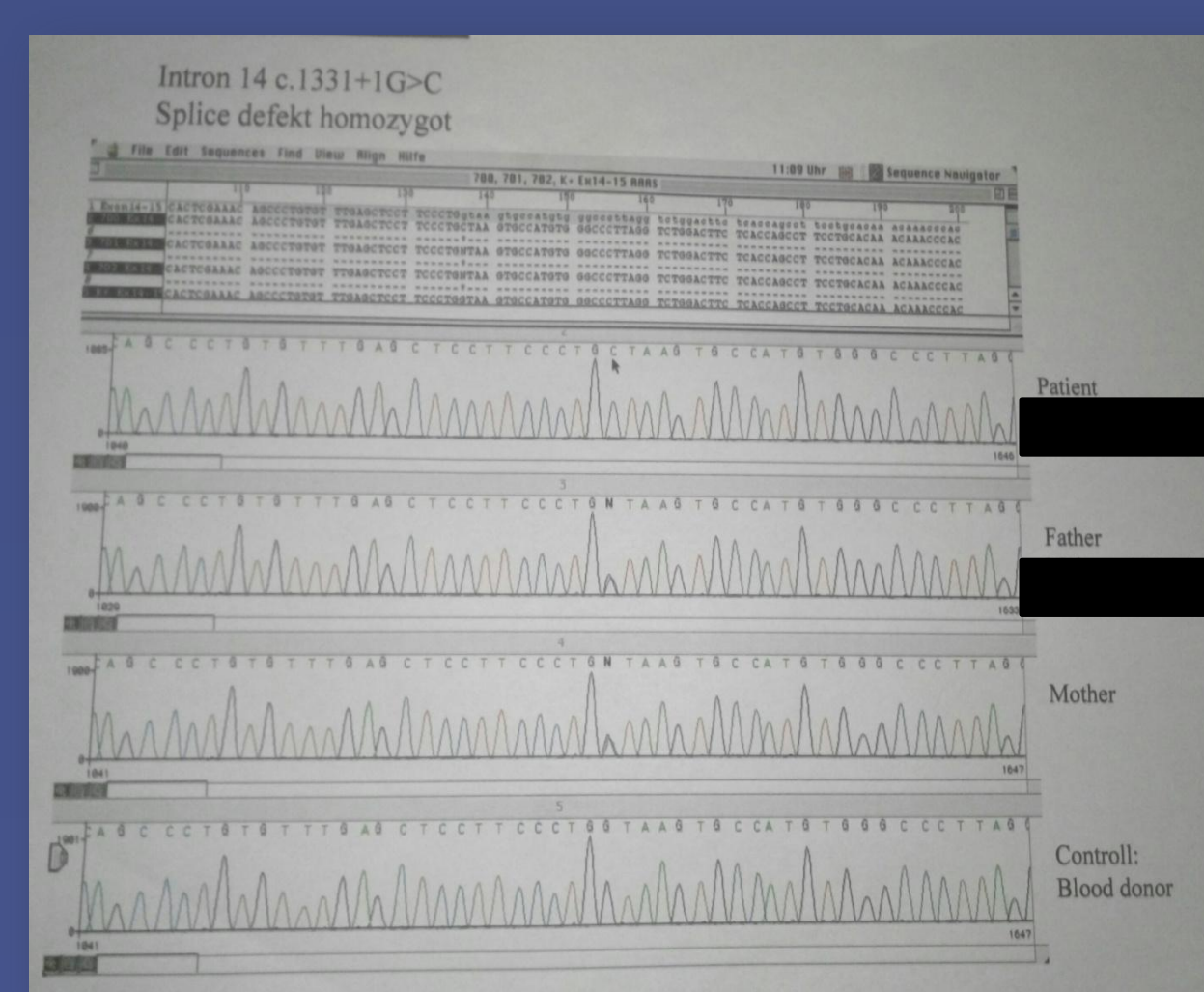


Fig 3: les résultats de séquençage du gène AAAS indiquant une mutation homozygote chez le patient

## Discussion:

La triade caractéristique de ce syndrome est rarement assemblée d'emblé. En plus, elle est fréquemment associée à une atteinte neurologique. Les manifestations neurologiques sont révélés souvent au cours de l'évolution, rarement d'emblé contrairement à ce qu'on a trouvé dans notre observation. Elles sont hétérogènes et peuvent intéresser le système nerveux central, périphérique et autonome.

Tullio et al. en 2000, ont démontré une liaison du gène « AAAS » du syndrome du triple A au chromosome en 12q13. Ce gène code pour une nucléoprotéine à localisation cytoplasmique appelée ALADIN (alacrimia-achalasia-adrenal insufficiency-neurologic disorder) dont le rôle est encore incertain.

À ce jour, 30 mutations ont été décrites dans la littérature. Ces mutations sont le plus souvent de type non sens ou épissage. Notre patient présente une mutation qui a été décrite chez une vingtaine autre familles.

## Conclusion:

Le syndrome d'Allgrove est une affection rare, grave et multi systémique nécessitant une prise en charge multidisciplinaire et un conseil génétique dans la fratrie.

## Bibliographie

- 1) I.Khaldouni (Dr), A. Tadmori (Dr), F. Ajdi (Pr), A. Gaouzi (Pr) : cause rare d'insuffisance surrénalienne en pediatrie à propos d'un cas, annales d'endocrinologie 2014
- 2) N Mokni, S.Younes : Sclérose latérale amyotrophique et yndrome d'Allgrove chez deux familles, JCC open 2013

## les conflits d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt