

Le syndrome d'Alström une cause exceptionnelle d'hypogonadisme primitif

M.El Euch, MT Ach*, W.Skouri, M.Mahfoudhi, S.Haddad, W.Bani, F.Jaziri, K.Ben Abdelghani, S.Turki, T.Ben Abdallah

Service de Médecine Interne Hôpital Service de Médecine Interne « A » hôpital Charles Nicolle, Tunis
* Service d'Endocrinologie Hôpital Farhat Hached de Sousse

Introduction

Le syndrome d'Alström (SA) est une maladie héréditaire autosomique récessive très rare. Sa prévalence demeure inconnue et on estime qu'environ 950 cas ont été diagnostiqués dans le monde.

Nous rapportons le cas d'un Syndrome d'Alström en cause d'un hypogonadisme primitif.

Observation

- Patient SM âgé de 25 ans hospitalisé pour lombalgies gauches.
- L'examen clinique trouve une cécité bilatérale, une obésité (BMI= 42 kg/m²), des chiffres tensionnels élevés (tension artérielle systolique entre 15 et 19 mmHg).
- A la biologie, on trouve des chiffres glycémiques élevés, une hyperlipémie avec un taux de triglycérides à 2,09 mmol/l et de cholestérol à 3,73 mmol/l ainsi qu'une insuffisance rénale (clairance de la créatininémie à 37 ml/min).
- Le diagnostic de SA a été retenu devant l'association du diabète, de la rétinopathie confirmée par examen ophtalmologique, d'une surdité de perception ainsi qu'un syndrome d'hypogonadisme.
- Il a été traité par insulinothérapie et des inhibiteurs calciques.
- Il bénéficie également des séances d'hémodialyse avec un état clinique et biologique stationnaire sur un recul de 12 ans.

Discussion

Notre observation illustre un cas rare de SA dont le diagnostic est clinique et se fait souvent sans confirmation génétique. Il est dû à des mutations du gène ALMS1 (2p13.1).

Le polymorphisme clinique du SA rend son diagnostic difficile car, si certains symptômes apparaissent précocement comme la dystrophie des cônes et des bâtonnets, d'autres apparaissent plus tardivement comme les manifestations endocriniennes et rénales.

Même si la durée de vie des patients du SA peut être réduite, un diagnostic et une prise en charge précoces peuvent en modérer la progression et offrir une meilleure qualité de vie aux patients.

Les signes de la maladie sont très variables même dans une famille atteinte. La rétinite pigmentaire débute avant 15 mois de vie et est progressive avec photophobie.

Elle est particulière car elle commence par la perte de la vision centrale. À 20 ans, les personnes ont une cécité sans perception de lumière. Le diabète apparaît dans l'enfance.

Conclusion

Le syndrome d'Alström est une maladie multisystémique caractérisée par une dystrophie des cônes et des bâtonnets, une surdité, une obésité, une résistance à l'insuline et une hyperinsulinémie, un diabète de type 2, une cardiomyopathie dilatée (CMD) et une insuffisance hépatique et rénale progressive.