

# P284: Déficit somatotrope chez une patiente porteuse d'un syndrome des 2A

H. Belhadj Hassen, I. Oueslati, F. Chaker, M. Yazidi, W. Grira, M. Chihaoui, H. Slimane

Service d'Endocrinologie, hôpital La Rabta, Tunis, TUNISIE .

## Introduction:

- Le syndrome des 3 A est une maladie génétique rare. Il associe dans sa forme complète : Achalasie, Alacrymie et maladie d'Addison.
- Il existe une grande variabilité dans son expression clinique. Les trois signes cardinaux peuvent ne pas être tous présents, à l'origine de la dénomination « syndrome des 2A ».
- Nous rapportons une association rare d'un syndrome de 2A, d'un déficit somatotrope et d'une atteinte neurologique.

## Observation:

- Patiente âgée de 11 ans.
- Ayant été admise pour bilan étiologique d'un retard statural.

### Antécédents personnels:

- Était suivie depuis l'âge de 6 ans pour:
  - une alacrymie,
  - une achalasie (elle a eu six séances de dilatation, et une cardiomyotomie de Heller)
- Le bilan surrénalien était sans anomalie.

### Examen physique :

- Taille = 120 cm (<-3DS),
- Poids = 20 kg (<3ème percentile)
- Indice de masse corporelle à 14,58 kg /m<sup>2</sup>.
- Pas de syndrome dysmorphique
- Organes génitaux externe de type féminin (S1P1 selon Tanner)

## Bilan hormonal :

	Valeurs chez notre patiente	Valeurs normales
Pic de GH sous hypoglycémie insulinique (mUI/L)	0,39	> 20 mUI/l
Test au Synacthène 250 ug		
Cortisol T 0 : (µg/dl)	13,7	> 18 µg/dl
Cortisol T 60 min: (µg/dl)	23	
Bilan thyroïdien:		
FT4 (ng/dl)	1,28	0,71- 1,85
TSH (µUI/ml)	1,18	0,12- 3,4

## Bilan radiologique :

- Age osseux: 8 ans.
- IRM hypothalamo-hypophysaire: sans anomalies.

## Evolution:

- le gain statural était de 20 cm (taille : 140 cm à -2DS) sous traitement par GH (0,03 mg/kg/j).
- A l'âge de 13 ans, le diagnostic d'une sclérose amyotrophique a été posé.
- L'étude génétique du gène AAAS est en cours.

## Conclusion

- Ce cas illustre un syndrome des 2A associé à un déficit somatotrope et à une sclérose latérale amyotrophique.
- Une surveillance ciblée sur la recherche de l'apparition d'une insuffisance surrénalienne est nécessaire.