

S.Bensaoud, G.Sabbar, H.Iraqi, M.H.Gharbi Service d'Endocrinologie et Maladies Métaboliques CHU Ibn Sina Rabat

INTRODUCTION

Le syndrome des 3A ou maladie d'Allgrove, décrit la première fois par Jérémy Allgrove en 1978 [1], est une affection rare qui se manifeste à la première décennie de vie. Ce syndrome associe une insuffisance surrénalienne par résistance à l'hormone adrénocorticotrope (ACTH), une achalasia et une alacrymie « AAA: Alacrimia, Achalasia et Adrenal insufficiency. ». Il se manifeste essentiellement chez l'enfant et sa prise en charge est basée sur la substitution en hormone adrénocorticotrope, ainsi que la cure chirurgicale de l'achalasia associées à des mesures symptomatiques afin d'améliorer leur qualité de vie.



Figure 1: photos de notre patient montrant un aspect de taches ardoisées sur la face interne de la lèvre inférieure (à droite) cicatrices hyperpigmentée sur la face antérieure du coude (à gauche)

OBSERVATION

Notre patient est âgé de 16 ans. Il est suivi depuis l'enfance pour une achalasia diagnostiquée devant des fausses routes à répétition par un TOGD qui avait montré une disparité du calibre de l'œsophage. L'enfant se plaignait aussi d'une sécheresse oculaire traitée par des larmes artificielles. Devant cette association (alacrymie achalasia) ainsi qu'une asthénie rapportée par le patient ,une cortisolémie de 8h a été réalisée revenue basse à 2 reprises, avec un taux d'ACTH très élevé à 4160 pg/ml. L'association de ces trois atteintes : achalasia, alacrymie et insuffisance surrénalienne a permis de retenir le diagnostic du syndrome des 3A. Le patient est mis sous substitution à base d'hydrocortisone avec une bonne évolution. Par ailleurs, aucune atteinte neurologique n'a été constatée.

DISCUSSION

Le syndrome des 3A est une maladie autosomique récessive rare, due à une mutation du gène AAAS sur le chromosome 12, q13.

C'est une pathologie multisystémique qui associe:

- Une achalasia œsophagienne provoquant une dysphagie basse. Son diagnostic repose sur trois examens: le transit baryté oeso-gastroduodénal, la manométrie de l'œsophage et l'examen de l'œsophage par une sonde pHmétrique avec établissement du score de De Meester.
- Une alacrymie confirmée par le test de Schirmer
- Une insuffisance surrénalienne.

Les patients présentant les signes d'insuffisance surrénalienne (e.g ACTH plasmatique > 80 ng/l à 8h, cortisol plasmatique effondré, hypotension, hyponatrémie : < 135 Mm/l et hyperkaliémie > 4,5 mM/l) reçoivent un traitement substitutif d'emblée, à vie, évitant ainsi la survenue d'épisodes de décompensation. Ce déficit s'installe progressivement et l'âge de survenu est très variable, allant de la première à la troisième décennie, favorisant encore l'errance diagnostique [2].

Une dysfonction autonome et une neurodégénérescence peuvent s'y associer qualifiant ainsi le syndrome de quadruple A.

La prise en charge est basée sur la substitution par l'hydrocortisone une fois le diagnostic de l'insuffisance surrénalienne posé afin de prévenir toute décompensation aiguë pouvant mettre en jeu le pronostic vital. L'achalasia est traitée par une cure chirurgicale tandis que la prise en charge de l'alacrymie est symptomatique basée sur les larmes artificielles pour soulager la sécheresse oculaire.

CONCLUSION

Le syndrome des 3A est une maladie neuro-endocriniennienne avec importante errance diagnostique. Une grande hétérogénéité des tableaux cliniques rend l'approche difficile au sein de cette maladie. L'importance de la prise en charge multidisciplinaire est certaine, tout comme la formation sur cette pathologie dont le pronostic est grevé par l'atteinte neuropathique.

REFERENCES

[1] Allgrove J, Clayden GS, Grant DB, Macaulay JC. Familial gluco-corticoid deficiency with achalasia of the cardia and deficient tear production. Lancet 1978;1:1284-6

[2] ENDERLIN Thibaut Samuel Le syndrome Triple-A : Maladie d'Allgrove ; de l'anomalie fonctionnelle nucléaire aux neuropathies périphériques. Méta-analyse et étude de cas cliniques. Th. D. Pharm., Lyon 1, 2013, 122p.