

Maladie de Basedow, syndrome de Marfan: association de 2 maladies rares chez l'enfant - à propos d'un cas -

S.Tahi, M.Mezoued, D.Meskine



Service Endocrinologie et Maladies Métaboliques EPH IBN ZIRI - Bologhine -ALGER-

Introduction

L'hyperthyroïdie est une maladie rare et sévère chez l'enfant, la maladie de Basedow en est souvent la cause. D'autre part, le syndrome de marfan est une maladie d'origine génétique ou l'atteinte cardiovasculaire conditionne le pronostic vital par risque de dissection aortique. L'association de ces

Cas clinique

Nous rapportons le cas d'une enfant âgée de 14 ans ,aux antécédents personnels de maladie cœliacque à l'âge de 13 ans ,de syndrome de marfan diagnostiqué au même âge actuellement traitée par bêta bloqueurs, aux antécédents familiaux de souffle cardiaque chez un frère en cours d'exploration, qui présente une maladie de Basedow, compliquée d'exophtalmie bilatérale diagnostiquée et traitée médicalement depuis 2 ans par carbimazole 6 Cp / jr (soit 30 mg/jr - 0.5mg/kg)

Cliniquement ; patiente de grande taille , maigre : pds : 54kg , taille : 1m74 (+2.5 DS de sa taille cible) BMI à 16.8 ,signes squelettiques du syndrome de marfan à type de croissance anormale des os, grande taille, arachnodactylie, l'hyper laxité ligamentaire. pubère à l'âge de 14 ans , présentant un goitre type 2 diffus homogène élastique avec thrill à la palpation, exophtalmie bilatérale axiale réductible sans signes inflammatoires.

Examens complémentaires

Bilan Standard : sans anomalies

Bilan hormonal : Sous 6 Cp de carbimazole TSH : <0.05 uU/ml (N 0.25-5)
FT4 : 22 pmol/l (N 13.5-23.2)

Échographie cervicale : volumineux goitre inhomogène hyper vascularisée avec présence de nodules infra centimétriques.

ECG : tachycardie sinusale, déviation axiale gauche

Échographie cardiaque : dilatation anévrysmale de l'aorte ascendante dans sa portion proximale.

Angio-IRM thoracique : confirmant la dilatation de l'aorte à sa portion proximale de 44mm de diamètre

Discussion

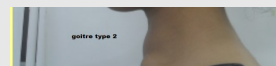
La maladie de Basedow est rare chez l'enfant. elle survient chez 0,02 % des enfants soit (1/5000) avec un pic au moment de l'adolescence. Le traitement optimal chez l'enfant reste un sujet de controverse. Dans de nombreux pays, les antithyroïdiens de synthèse restent le traitement de première ligne (1, 2, 4, 5), mais le faible taux de rémission avec taux de rechute élevé pendant ou après l'arrêt du traitement (2, 6). La chirurgie est souvent indiquée en Europe comme un traitement définitif ,cependant il y a des risques en fonction de l'expérience du chirurgien (1). L'iode radioactif ¹³¹I est une autre alternative thérapeutique , utilisé très fréquemment aux Etats-Unis (7), voire même comme thérapie de première ligne .l'association maladie de basedow-syndrome de marfan est très rare , peu de cas ont été décrits , cette association majore le risque de complications cardio-circulatoires . Afin de prévenir cela et devant l'absence de rémission sans omettre une mauvaise observance du traitement, l'indication d'un traitement radical s'impose chez cet enfant , cependant le choix thérapeutique est à discuter et reste difficile , un traitement par l'iode radio actif sachant que l'enfant présente un goitre à nodule infra centimétrique et une exophtalmie bilatérale qui peut donc s'aggraver et à noter l'absence de données au long cours concernant son innocuité chez les enfants et les adolescents ainsi que ses effets cancérogènes potentiels et le risque d'interférence avec la fonction de reproduction (3) , ou un traitement chirurgical qui semble le plus adéquat mais qui n'est pas dénué de tout risque chez elle car il faudra une surveillance rigoureuse de son état hémodynamique en pré en per et en post opératoire, des précautions doivent être prises pour éviter toute augmentation soudaine de la contractilité, produisant une augmentation de la pression au niveau de la paroi aortique, ce qui pourrait conduire à la dissection (9).

La décision du choix thérapeutique final chez cet enfant était pour l'iode radio actif , vu le risque opératoire et ceci après bolus de corticoïdes afin de prévenir l'aggravation de son exophtalmie , l'indication chirurgical sera peut être rediscutée si échec de l'iode.

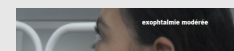
Conclusion

L'association maladie de basedow-syndrome de marfan est rarement décrite et semble compromettre significativement les conditions circulatoires et hémodynamique chez cet enfant , d'où l'indication d'un traitement radical.

Goitre type 2



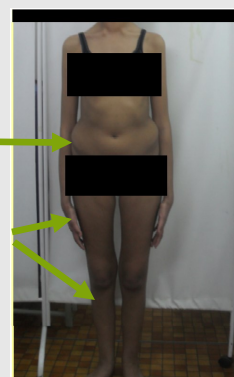
Exophtalmie modérée



- Quelques signes cliniques de la maladie de basedow-

Croissance anormale des os ;
protrusion des os iliaques

Aracnodactylie, membres
longs et grêles



Hypermobilité liga-
mentaire



- Quelques signes cliniques du
syndrome de marfan -

Bibliographie et liens internet

1. Kraiem Z, Newfield RS. Graves' disease in childhood. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*. 2001;14:229-243.
2. Kaguelidou F, et Al. Graves' disease in childhood: advances in management with antithyroid drug therapy. *Hormone Research*. 2009;71:310-317.
3. Rivkees SA, et Al. Clinical review 99: the management of Graves' disease in children, with special emphasis on radioiodine treatment. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 1998;83:3767-3776.
4. Bergman P, et Al. Review of the outcome of management of Graves' disease in children and adolescents. *Journal of Paediatrics and Child Health*. 2001;37:176-182.
5. Chao M, et Al. Radioiodine treatment for pediatric hyperthyroid Graves' disease. *European Journal of Pediatrics*. 2009;168:1165-1169.
6. Lazar L, et Al. Thyrotoxicosis in prepubertal children compared with pubertal and postpubertal patients. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 2000;85:3678-3682.
7. Alexander EK, Larsen PR. High dose of (¹³¹I) therapy for the treatment of hyperthyroidism caused by Graves' disease. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 2002;87:1073-1077.
8. Kotoko Tanakaa et Al.- A case presenting concurrence of Marfan syndrome, Basedow's disease and Arg353Gln polymorphism-related factor VII deficiency - *International Journal of Cardiology* 98 (2005) 345- 348
9. Anesthesia recommendations for patients suffering from Marfan syndrome - www.orphananesthesia.eu