



Désordres endocriniens liés à la trisomie 21

I. Ben Ahmed, Ben Dahmen F, Amri R, Azzabi S, Ammar Y, Metaoua N

Service de médecine Interne , service des urgences , Hopital Mohammed Taher El maamouri, Nabeul, Tunisie



Introduction :

La trisomie 21 est la plus fréquente des trisomies autosomiques. Une association significative au diabète sucré a été notée. Il peut s'agir d'un authentique diabète de type 1 associé ou non à d'autres maladies auto-immunes ou d'un diabète spécifique non insulino-dépendant où l'obésité joue un rôle dominant. Ces difficultés de santé prennent cependant une dimension particulière du fait de la fragilité de ces personnes , la fréquence élevée des carences nutritionnelles et des troubles alimentaires dans cette population.

Objectifs

Les objectifs de ce travail rétrospectif sont d'analyser le profil clinique des patients présentant une trisomie 21 , hospitalisés au service de médecine interne de l'hôpital mohammed taher el maamouri, de nabeul en tunisie durant la période 2008-2013. On s'intéresse particulièrement aux pathologies endocriniennes associées à la trisomie 21 et les modalités de prise en charge de ces patients

Matériel et méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective intéressant tous les patients présentant une trisomie 21 suivis au service de médecine de l'hôpital Mohammed Taher El Maamouri de Nabeul durant la période 2008-2013.

Tous ces patients (N=4) ont bénéficié d'un interrogatoire minutieux: questionnaire alimentaire simple, recherche de troubles du comportement alimentaire, mesures anthropométriques.

Bilan métabolique, hormonal et infectieux selon motif d'hospitalisation ainsi qu'une évaluation du degré d'autonomie , insertion sociale, durée de séjour , interventions thérapeutiques , complications ...

Résultats

Nous avons colligé 4 jeunes adultes répartis en 2 hommes et 2 femmes .L'âge moyen de nos patients est de $24,9 \pm 9,1$ ans .

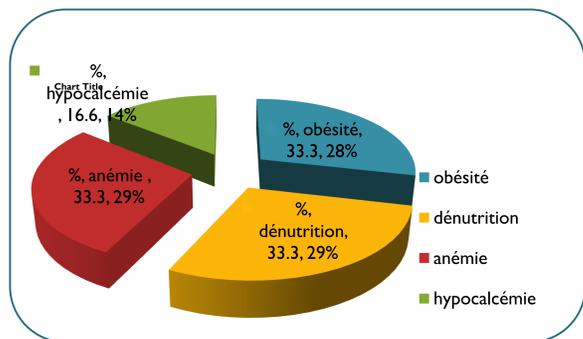
L'obésité est associée à la trisomie 21 et au sexe féminin.

Les troubles du comportement alimentaires sont caractérisés par l'hyperphagie prandiale (3cas), l'anorexie sévère et le refus de s'alimenter (1 cas). Tous nos patients ont été adressés pour prise en charge **d'un diabète déséquilibré** avec une **hémoglobine A1c moyenne de $9,7 \pm 0,37$ %** .

Un dépistage systématique des troubles thyroïdiens à permis de diagnostiquer **une hypothyroïdie chez tous nos patients** .

Nous avons observé un retard pubertaire chez deux patients avec un bilan hormonal concluant à un hypogonadisme hypogonadotrope

Fréquences des troubles nutritionnels



Analyse des troubles du comportement alimentaire

Type de trouble alimentaire	%
Refus de s'alimenter	41,6
Hyperphagie prandiale	33,3
Anorexie sévère	41,6

Caractéristiques des patients présentant une trisomie 21

Age moyen (ans)	25,3±7,1
Indice de masse corporelle(kg/m2)	37,5±2,2
Scolarisation en institution %	100
Hypothyroïdie %	100
Diabète de type I %	66,6
Syndrome d'apnée de sommeil %	33,3

Commentaires

Les troubles de la sécrétion d'insuline semblent plus fréquents dans la population trisomique que dans la population générale.

La prévalence du diabète est variable d'une étude à l'autre. Le traitement est le même que pour la population non trisomique, avec des particularités liées aux capacités intellectuelles des patients et à l'éducation de l'entourage. La découverte d'un diabète chez une personne porteuse de trisomie 21 doit conduire le praticien à rechercher d'autres pathologies en relation avec la production d'auto-anticorps, comme la maladie coeliaque ou une dysthroïdie

La prévalence du diabète de type 1 avant l'âge de 20 ans dans la population trisomique est 6 fois plus importante que celle de la population de référence selon certaines études.

D'autres s'accordent à montrer que le risque de survenue d'un diabète de type 1 est 2.8 à 10 fois plus important chez les enfants porteurs de trisomie 21 que chez les enfants non trisomiques

Des travaux récents mettent en avant la présence d'un haplotype HLA classe II chez les trisomiques, en lien avec la survenue de pathologies auto-immunes. Mais cet haplotype est également retrouvé dans la population générale atteinte de troubles dysimmunitaires. Les gènes sur le chromosome 21 ont probablement un rôle favorisant la pénétrance de ces maladies chez les porteurs de trisomie

La fréquence du diabète de type 2 est également plus importante dans la trisomie 21. Il atteint les adolescents en fin de puberté et les adultes, corrélé au surpoids et l'obésité des patients, entretenus par des comportements alimentaires compulsifs, l'hypotonie musculaire, la réduction du métabolisme de base et la tendance au manque d'activité physique.

L'obésité des trisomiques est principalement androïde . La répartition des masses grasses est plus volontiers abdominale que sous-cutanée. Cette répartition des graisses favorise l'adiposité viscérale. Comme dans la population générale, l'obésité androïde favorise l'insulino-résistance, c'est à dire que le pancréas génère d'importantes quantités d'insuline pour répondre aux besoins de l'organisme de maintenir une glycémie normale.

L'hypogonadisme est une insuffisance de production d'hormones sexuelles par les gonades (testicule et ovaire) associée à des troubles de la gamétogénèse. Il atteint principalement les hommes porteurs du syndrome de Down. Les hommes sont généralement stériles en raison d'une azoospermie.

Conclusion: La prise en charge du diabète chez les patients ayant une trisomie 21 peut être difficile sur ce terrain psycho-intellectuel particulier. Le dépistage du diabète doit faire partie de la surveillance de ces patients à risque. L'association d'autres maladies endocriniennes est fréquente en particulier l'hypothyroïdie

References O Hardy. Hypothyroidism in Down syndrome: screening guidelines and testing methodology. American journal of Medical Genetics 2004; 124A: 436-437

David S. Smith et al. Health care management of adults with Down syndrome. American family physician Sep 2001;64 (6)