

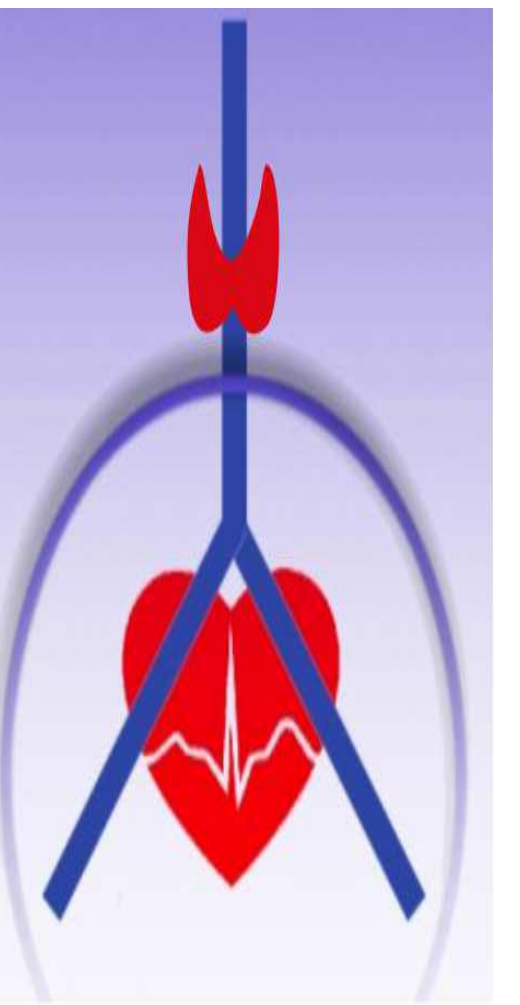


# Syndrome de Pendred. A propos de 2 cas

N. Bouznad, G. El Mghari, N. El Ansari

Service d'Endocrinologie, Diabétologie et Maladies métaboliques  
Laboratoire PCIM

Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Cadi Ayyad. Marrakech



## Introduction:

Le syndrome de Pendred = maladie rare à transmission autosomique récessive qui se manifeste par une surdité congénitale bilatérale neurosensorielle, un goitre thyroïdien, une malformation cochléaire et un dysfonctionnement vestibulaire. Il constitue la surdité syndromique la plus fréquente, nous en rapportons deux observations.

## Observation 1:

- **Patiente âgée de 15 ans**
- **ATCD personnels** = 0
- **ATCD familiaux:**
  - ❖ Goitre familial chez 3 frères âgés respectivement 22 ans, 26 ans et 33 ans, ils sont tous opérés avec notion d'hypoacousie chez l'un des frères.
- **Motif de consultation:**
  - ❖ volumineux goitre multinodulaire évoluant dès la petite enfance (Figure 1) associé à une hypothyroïdie
  - ❖ retard staturo-pondéral à -3 DS.
- **L'audiogramme** a mis en évidence une surdité de perception unilatérale .
- Le syndrome de Pendred est fortement suspecté chez cette patiente

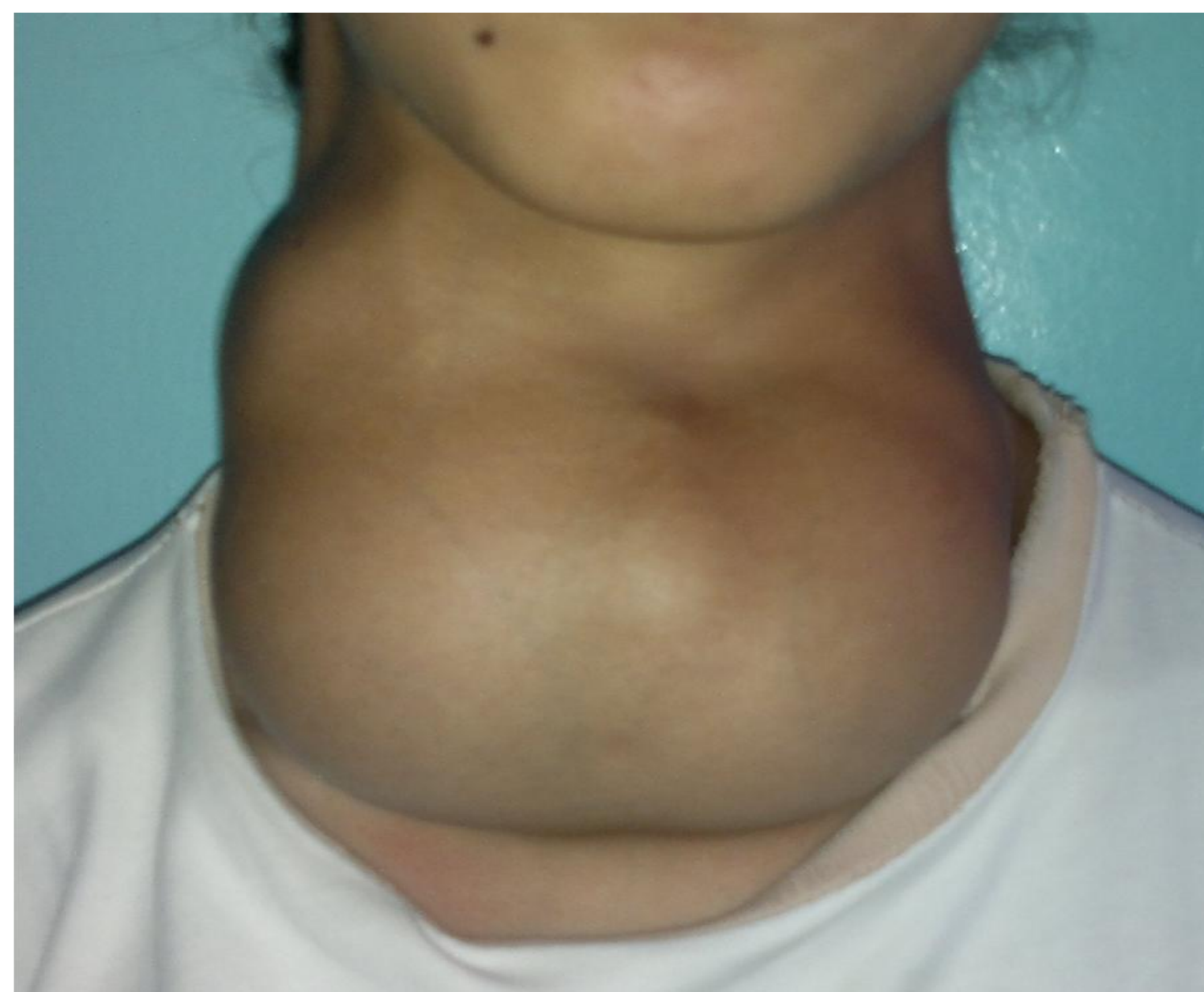


Figure 1 : Volumineux goitre multinodulaire

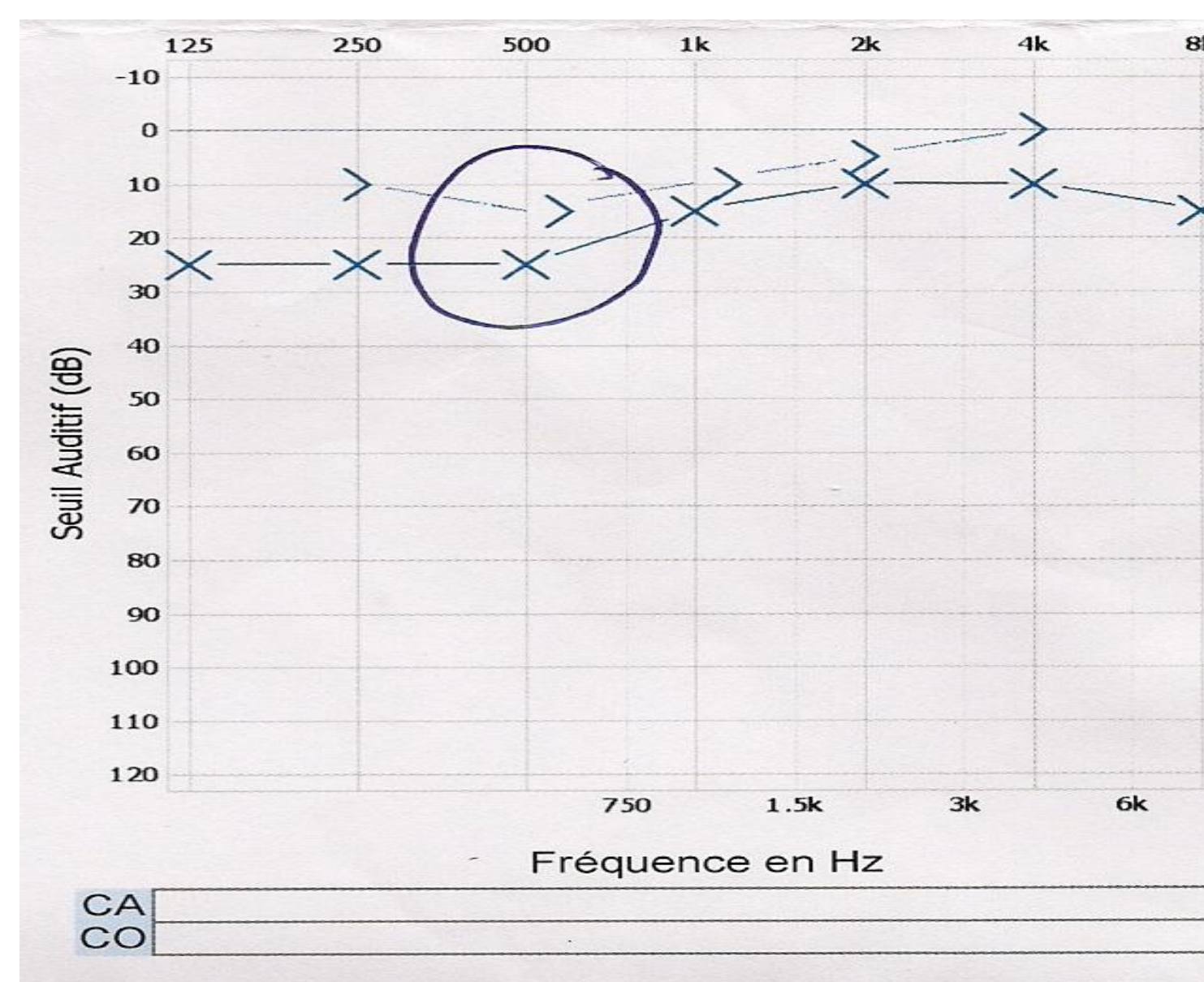


Figure 2: Surdité de perception de l'OG

## Observation 2:

- **Patiente de 20 ans**
- **ATCD:**
  - ❖ Retard mental et absence d'acquisition de langage,
  - ❖ Goitre chez la mère et la sœur déjà opérées
- **Motif de consultation:**
  - ❖ Goitre multinodulaire volumineux évoluant depuis 10 ans hospitalisé pour goitre.
- **A l'audiogramme:** une cophose bilatérale.
- **Au bilan thyroïdien :**
  - TSH: 56 µUI/ml
  - T4I: 2,32 pmol/l.
- Le syndrome de Pendred est fortement suspecté

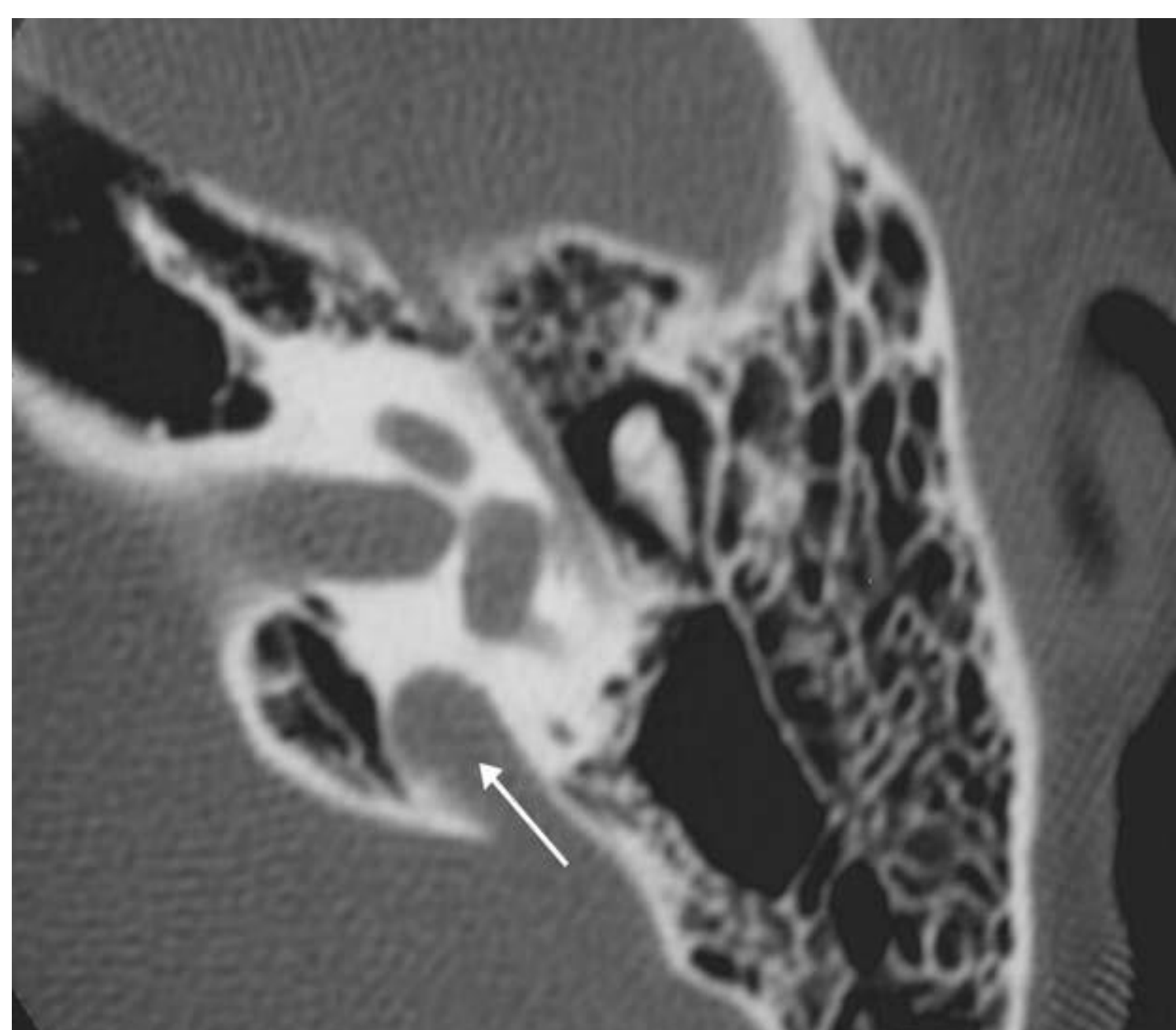


Figure 3: Dilatation de l'aqueduc du vestibule (sur un scanner des rochers en coupe axiale).

## Commentaires:

- Les anomalies morphologiques de l'oreille interne sont retrouvées dans **80 %** des cas.
- Il s'agit presque exclusivement:
  - D'une dilatation de l'aqueduc du vestibule (fig 3)
  - Ou d'une malformation de Mondini.
- L'aqueduc du vestibule large constitue l'anomalie caractéristique du SP
  - Il traduit une mutation du gène PDS.
- Grande variabilité des manifestations thyroïdiennes
  - Difficulté d'établissement de critères diagnostiques.
- Le goitre est dû à un trouble de l'organisation de l'iode avec déficit incomplet de la synthèse de la thyroxine .
- Sa prévalence: inversement proportionnelle à l'apport journalier en iode .
- Il apparaît généralement avant l'adolescence, ou plus tardivement chez l'adulte jeune, mais il peut être présent dès la naissance.
- Il touche les deux sexes .
- Les anomalies d'organisation de l'iode peuvent être mises en évidence par la scintigraphie thyroïdienne avec test au perchlorate montrant un relargage excessif de l'iode radioactif après administration du perchlorate.
- La prise en charge repose sur :
  - **En cas de surdité neurosensorielle bilatérale:** appareillage auditif et un suivi audiométrique
  - **En cas d'hypothyroïdie:** un traitement hormonal thyroïdien substitutif est administré
  - **En cas d'apparition de signes de compression par un volumineux goitre:** une thyroïdectomie est effectuée.

## Conclusion:

Le syndrome de pendred est un syndrome rare dont la physiopathologie a été bien élucidée grâce aux études génétiques récentes. Un diagnostic précoce permettrait d'épargner au malade le cout de la surdité et de la dysthyroïdie. Il doit être évoqué devant tout goitre familial associé à une hypoacousie.

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflit d'intérêt