

# Déficit en hormone de croissance et Syndrome de Pallister - Hall: A propos d'une observation

K. Benmohammed, N. Kaouache, S. Khensal, A. Lezzar

Service Endocrinologie – Diabétologie, CHU Constantine, Faculté de Médecine- Université Constantine 3 – Algérie

## INTRODUCTION

Le syndrome de Pallister-Hall (SPH), décrit pour la première fois en 1980, est une maladie génétique rare à transmission autosomique dominante, comprenant hamartome hypothalamique avec retentissement sur les fonctions hypophysaires, une polydactylie centrale ou post axiale, et des malformations viscérales. La seule anomalie génétique connue jusque-là est une mutation du gène *GLI3* apparaissant entre le domaine à doigts de zinc et le site de clivage protéolytique. Le locus impliqué a été identifié sur le chromosome 7p13. Environ 25% des cas sont causés par une mutation de novo des gènes. L'étude génétique n'est recommandée que dans les cas de doute diagnostique.

## OBSERVATION

Nous rapportons à travers cette observation, le cas d'une fille âgée de 7 ans, sans antécédents familiaux particuliers, issue d'un mariage consanguin, admise au service d'Endocrinologie (CHU de Constantine - Algérie) pour exploration d'un retard de croissance. L'examen clinique retrouve une fille impubère, de poids normal, avec une taille à 105 cm correspondant à - 3 DS, un âge osseux de 3 ans, avec un syndrome poly-malformatif fait principalement de polydactylie intéressant les mains (*Figure 1*) et les pieds, une malformation cardiaque opérée à l'âge de 4 mois à type de communication auriculo-ventriculaire, un pyocolpos opéré à l'âge de 15 jours, ainsi que des malformations urogénitales à type d'hypoplasie du vagin et du sinus urogénital.

L'exploration hypothalamo-hypophysaire retrouve sur le plan biologique un déficit en hormone de croissance isolé sans déficit corticotrope en particulier, associé à un hamartome hypothalamique à l'IRM (*Figure 2*) sans manifestations neurologiques cliniquement. Une simple surveillance clinique, biologique et radiologique est actuellement préconisée.

## DISCUSSION

Le SPH est une maladie génétique rare de prévalence inconnue. Une centaine de cas ont été publiés dans la littérature jusque-là. Il est caractérisé par un spectre d'anomalies allant de la polydactylie, l'épiglotte bifide asymptomatique, et hamartome hypothalamique jusqu'à la fissure laryngotrachéale avec une létalité néonatale sévère. Une insuffisance antéhypophysaire peut aussi s'y associer et les enfants atteints de ce syndrome peuvent décéder à la naissance par insuffisance surrénale méconnue.

Le diagnostic du SPH est basé sur les antécédents familiaux et les anomalies retrouvées: Un hamartome hypothalamique, une polydactylie centrale ou mésoaxiale, une polydactylie postaxiale (type A et B), une lèvre ou une épiglotte bifide, le plus souvent asymptomatique, une imperforation de l'anus, et des anomalies rénales (kyste, hypoplasie, hydroméocolpos...), cardiaques et pulmonaires. Le *GLI3* est le seul gène dont les mutations sont connues pour provoquer le syndrome de Pallister-Hall.

La prise en charge thérapeutique dépend des malformations rencontrées, le traitement des manifestations endocriniennes en particulier le déficit corticotrope est urgent. La biopsie ou la résection de l'hamartome hypothalamique peuvent entraîner des complications neurochirurgicales.



Figure 1: Polydactylie de la main droite et gauche



Figure 2: Volumineux Hamartome Hypothalamique (Flèche)

## CONCLUSION

La prise en charge du syndrome de Pallister – Hall est multidisciplinaire. Elle comprend principalement la prise en charge urgente des anomalies endocriniennes en particulier le déficit corticotrope s'il existe ainsi que la prise en charge des malformations associées.

La surveillance à long terme est clinique concernant la croissance et le développement pubertaire ainsi que radiologique.

## BIBLIOGRAPHIE