Un rare cas de myxœdème chez une enfant présentant un diabète et une maladie cœliaque mimant une sclérodermie systémique infantile

C Sarles1, M Vierge2, AL Jurquet 3, E Zanin 4, N Malissen1, S Hesse1, MA Richard1, JJ Grob1, C Gaudy-Marqueste1, S Mallet1

1 : service de dermatologie, hôpital Timone, APHM, Marseille

2 : service pédiatrie multidisciplinaire, hôpital Timone, APHM, Marseille

3 : service pédiatrie, hôpital Nord, APHM, Marseille

4 : service ophtalmologie, hôpital Nord, APHM, Marseille

Le myxœdème chez l’enfant, souvent consécutif à l’hypothyroïdie congénitale, est désormais rare du fait du dépistage néonatal systématique. Nous rapportons un cas chez une enfant, dans un contexte de dysimmunité, ayant fait porté le diagnostic de sclérodermie systémique infantile (SSI).

Une fillette de 11 ans, issue de parents non consanguins, était adressée pour évaluation pluridisciplinaire d’une SSI. Elle était suivie initialement en Algérie pour diabète de type 1 sous insuline depuis ses 16 mois et maladie cœliaque avec régime sans gluten. Elle développait depuis 2 ans un syndrome sclérodermiforme. A l’examen clinique, on observait un faciès lunaire, une sclérose cutanée diffuse (photo 1) avec retentissement sur la mobilité, mais sans réelle atteinte articulaire sous-jacente. Elle ne présentait pas d’acrosyndrome ni syndrome de Raynaud vrai. Devant une baisse d’acuité visuelle, un examen ophtalmologique mettait en évidence une pan-uvéite bilatérale sévère non granulomateuse. On notait bien une dysimmunité biologique avec ACAN à 1/1280 mais l’ensemble des anticorps (AC) antiantigènes nucléaires solubles restaient négatifs, de même que les AC du diabète et de la maladie cœliaque. La capillaroscopie ne retrouvait pas de mégacapillaire et le diagnostic de SSI était rediscuté. Le bilan complémentaire révélait une hypothyroïdie périphérique sévère (TSH à 226 mUI/L, T4 indosable) et un aspect de thyroïdite à l’échographie. Les AC antithyroglobuline et antithyropéroxidase étaient, comme les autres AC, négatifs. Nous avions donc retenu le diagnostic de myxœdème secondaire à une hypothyroïdie pour le tableau cutané.

Le contexte, un interrogatoire minutieux éliminant notamment l’exposition à des agents exogènes, l’absence les signes dermatologiques à rechercher comme sclérodactylie, télangiectasies et ulcérations ou cicatrices pulpaires et des examens complémentaires ciblés (capillaroscopie et AC) permettent de s’orienter devant une atteinte cutanée sclérodermiforme, et parfois, de redresser un diagnostic erroné. Concernant le myxœdème, le traitement hormonal substitutif corrige rapidement, comme dans notre cas, les signes cutanés. L’association de plusieurs pathologies auto-immune (AI) chez un même patient n’est pas rare. Ici, il s’agit de l’association de 4 pathologies AI (maladie cœliaque, diabète, thyroïdite, uvéite), mais avec AC négatifs. Lors du diagnostic de diabète de type 1, 96% des enfants ont au moins un AC positif mais ces AC peuvent ensuite disparaitre. De même, dans la maladie cœliaque, les AC, détectés dans 95% des cas, se négativent après régime sans gluten. La négativité des AC n’élimine donc pas une chez cette enfant une cause AI.

Nous présentons donc un cas exceptionnel de syndrome sclérodermiforme 2daire à un myxœdème chez une patiente ayant déjà développé plusieurs pathologies AI avec AC négatifs. Une possible cause génétique sous-jacente est discutée.

2 925 caractères

Photo 1

