

Hyperthyroïdie et trisomie 21 : une association peu connue

Les dysfonctions thyroïdiennes sont globalement plus fréquentes chez les personnes porteuses de trisomie 21 que dans la population générale. Si l'hypothyroïdie est largement reconnue chez les praticiens comme fortement associée au syndrome de Down (près de 50% des patients), ce n'est pas le cas de l'hyperthyroïdie. Pourtant, la prévalence de cette pathologie y est également supérieure à celle de la population générale, principalement sous la forme, en pédiatrie, de la maladie de Graves-Basedow. Sa prévalence est de 1 à 2/1000 dans la population pédiatrique générale contre 6.5/1000 en cas de syndrome de Down.

Les caractéristiques épidémiologiques de l'hyperthyroïdie chez les personnes porteuses de trisomie 21 diffèrent de celles de la population générale sur plusieurs points : un diagnostic plus précoce, l'absence de prédominance féminine et l'association plus fréquente à d'autres pathologies auto-immunes : maladie cœliaque, diabète insulino-dépendant...

Dans l'exposé, nous présenterons la situation de quatre patients porteurs du syndrome de Down âgés de respectivement 4, 9, 13 et 22 ans lors de l'établissement du diagnostic d'hyperthyroïdie. Nous détaillerons les paramètres cliniques et biologiques au moment du diagnostic ainsi que les traitements proposés et l'évolution. Nous confronterons ensuite ces données à celles retrouvées dans la littérature scientifique.

L'objectif est d'une part de souligner l'existence d'une association entre l'hyperthyroïdie et le syndrome de Down et d'autre part d'illustrer la diversité des présentations cliniques et des prises en charge possibles. En conclusion : le syndrome de Down peut être associé à des formes précoces et potentiellement plus sévères de maladie de Graves-Basedow de présentations cliniques variables. Il est recommandé d'évaluer la présence d'anticorps anti-récepteurs à la TSH dans le screening thyroïdien en cas de symptomatologie évocatrice d'hyperthyroïdie ou lors de dosages thyroïdiens perturbés avec TSH supprimée.