

Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ **Atteintes Neuropathique hétérogène**
(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ **Antécédents**

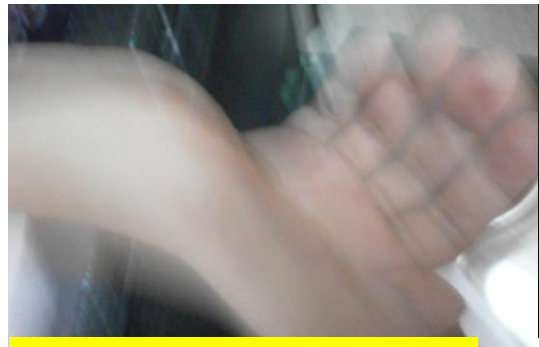
- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**



Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)



Dépérissement distal avec déformations orthopédique



Amyotrophie éminence hypothénar



Exagération voute plantaire (Fracture)

Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ **Atteintes Neuropathique hétérogène**
(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ **Antécédents**

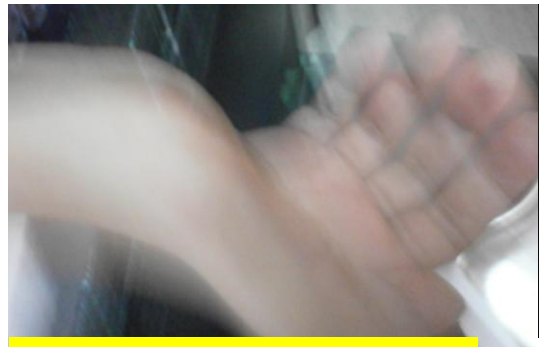
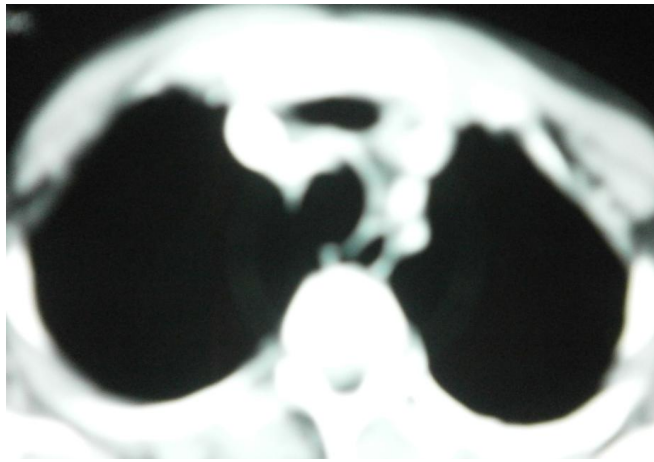
- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**



Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)



Dépérissement distal avec déformations orthopédique



Amyotrophie éminence hypothénar



Exagération voute plantaire (Fracture)

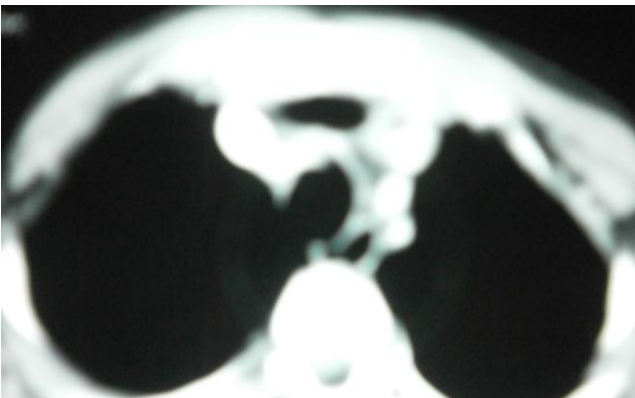
Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ **Atteintes Neuropathique hétérogène**

(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ **Antécédents**

- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**

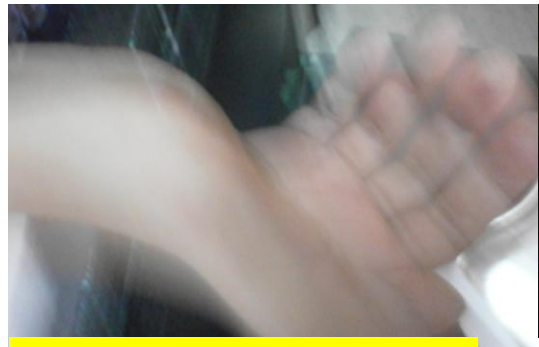


**Œsophage dilaté;trachée comprimée
→ACHALASIE ?**



Dépérissement distal avec déformations orthopédique

Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)

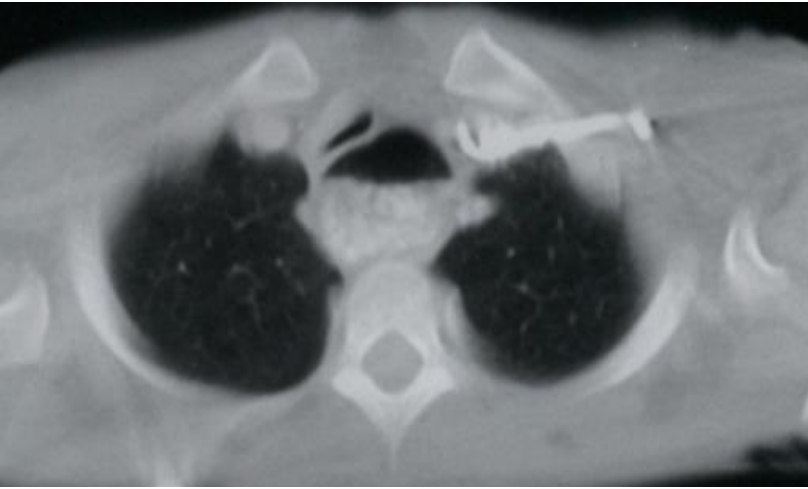


Amyotrophie éminence hypothénar

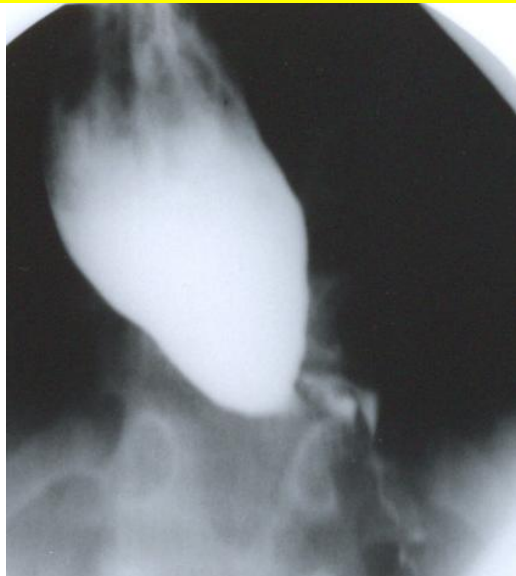


Exagération voûte plantaire (Fracture)

Achalasie: cause inhabituelle de la toux chronique chez les enfants



Œsophage dilatée(niveaux).Trachée comprimée.



Forte dilatation
de l'œsophage

Rétrécissement
lisse à la jonction
gastro-
oesophagien

- ❑ Achalasia est un trouble **idiopathique**, caractérisé par l'absence de péristaltisme normal et l'échec de relaxation du sphincter oesophagien inférieur.
- ❑ Prévalence 8/100.000(moins de **5% avant l'adolescence**)
- ❑ **Associé à d'autres maladies**
 - ✓ Maladie d'Allgrove
 - ✓ Syndrome de Down
 - ✓ Syndrome de l'hypoventilation centrale congénitale
 - ✓ Maladie de Chagas
 - ✓ Ataxie cérébelleuse progressive
 - ✓ Leiomyomes du cardia
 - ✓ Maladie de Parkinson

Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ **Atteintes Neuropathique hétérogène**
(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ **Antécédents**

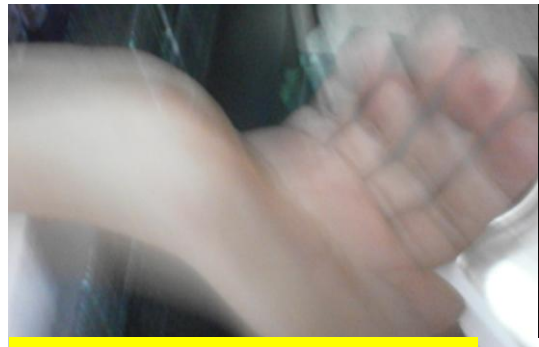
- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**



Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)



Dépérissement distal avec déformations orthopédique



Amyotrophie éminence hypothénar



Exagération voute plantaire (Fracture)

Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ **Atteintes Neuropathique hétérogène**
(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ **Antécédents**

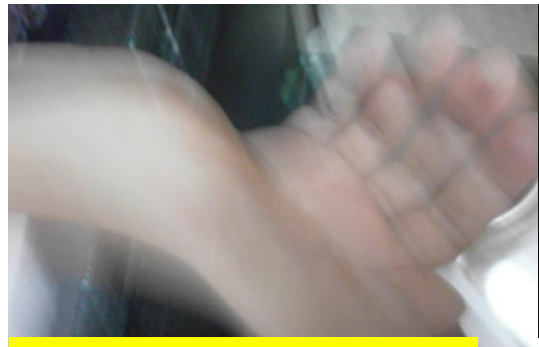
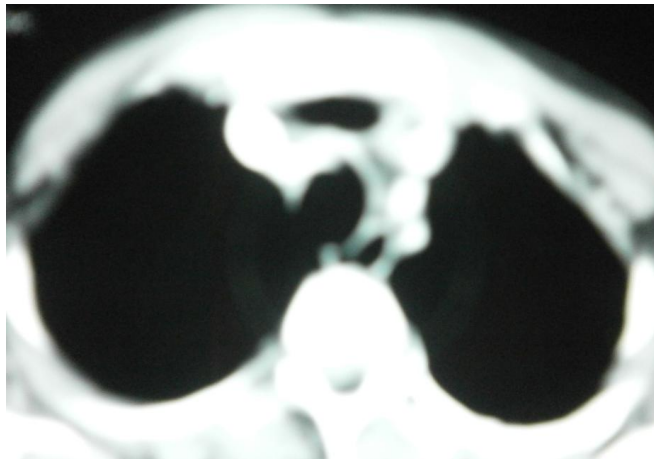
- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**



Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)



Dépérissement distal avec déformations orthopédique



Amyotrophie éminence hypothénar



Exagération voute plantaire (Fracture)

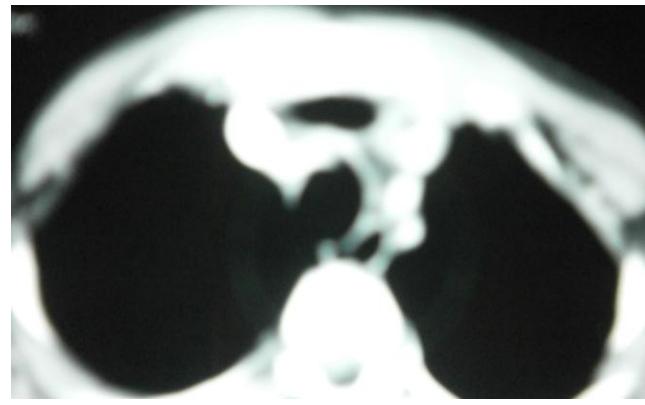
Le jeune A...18 ans; depuis son enfance : Toux nocturne et pneumonies récurrentes

➤ Atteintes Neuropathique hétérogène

(Dérèglement global du système neurovégétatif : Dysautonomie)

➤ Antécédents

- **Kératite et d'infections oculaires.**
- **Plusieurs épisodes hypoglycémiques**
- **Régurgitation, dysphagie ,vomissements**

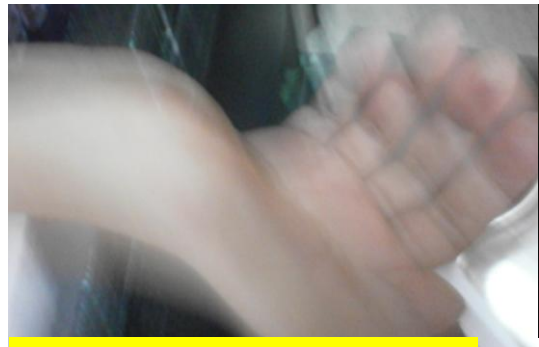


**Œsophage dilaté;trachée comprimée
→ACHALASIE ?**



Dépérissement distal avec déformations orthopédique

Déficiences faciales: muscle la bouche, orbiculaire ;vélo-pharyngée(rhinolalie)

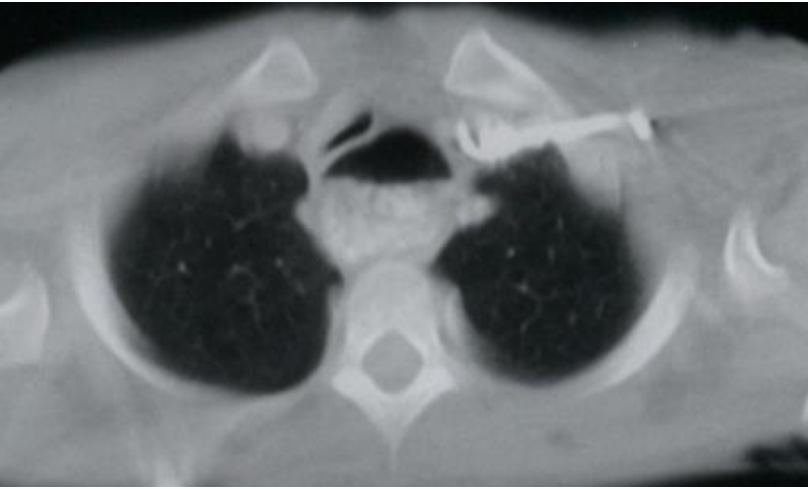


Amyotrophie éminence hypothénar

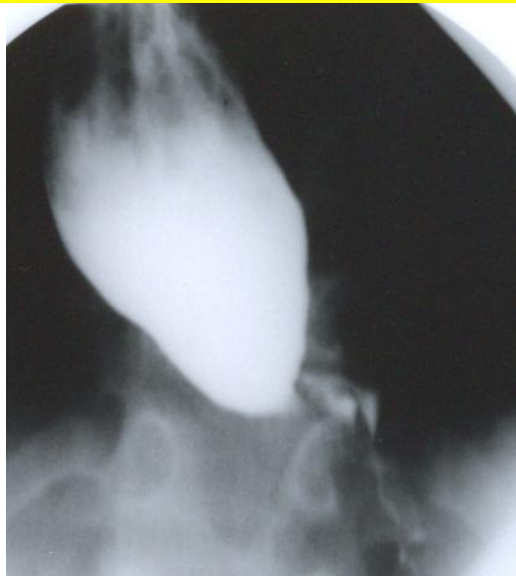


Exagération voûte plantaire (Fracture)

Achalasie: cause inhabituelle de la toux chronique chez les enfants



Œsophage dilatée(niveaux).Trachée comprimée.



Forte dilatation
de l'œsophage

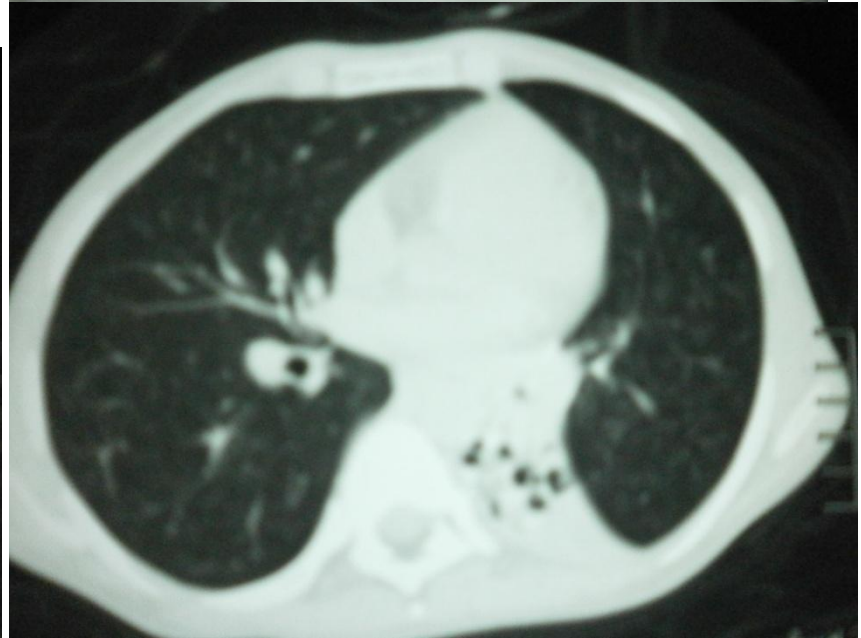
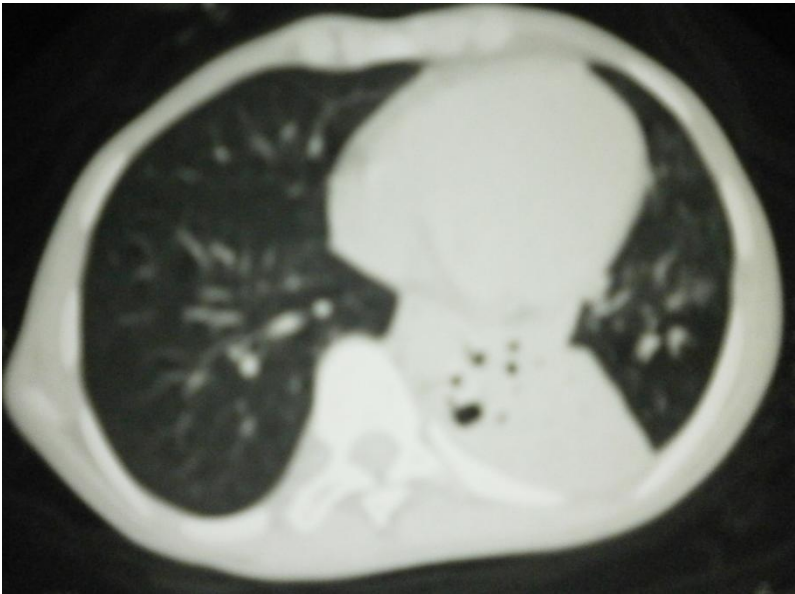
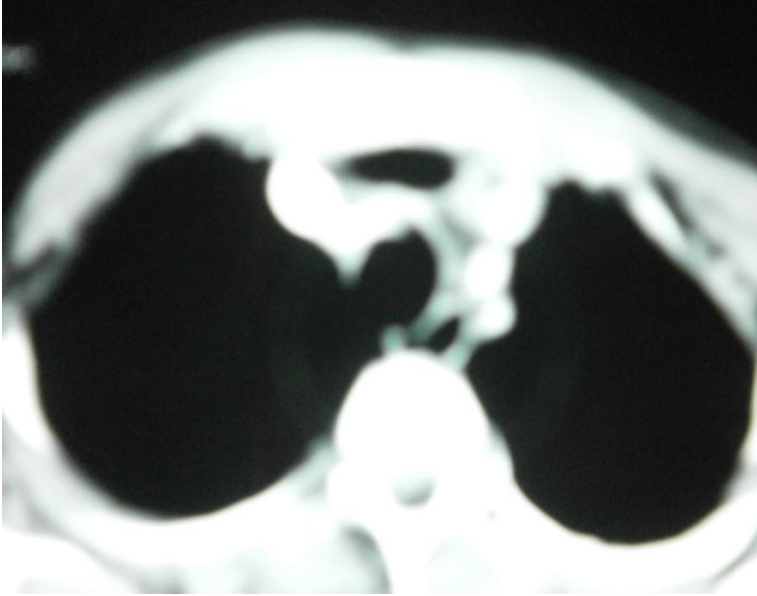
Rétrécissement
lisse à la jonction
gastro-
oesophagien

- ❑ Achalasia est un trouble **idiopathique**, caractérisé par l'absence de péristaltisme normal et l'échec de relaxation du sphincter oesophagien inférieur.
- ❑ Prévalence 8/100.000(moins de **5% avant l'adolescence**)
- ❑ **Associé à d'autres maladies**
 - ✓ Maladie d'Allgrove
 - ✓ Syndrome de Down
 - ✓ Syndrome de l'hypoventilation centrale congénitale
 - ✓ Maladie de Chagas
 - ✓ Ataxie cérébelleuse progressive
 - ✓ Leiomyomes du cardia
 - ✓ Maladie de Parkinson

La maladie d'Allgrove

<u>Alacrymie</u>	Syndrome Triple-A <u>Alacrimia,</u> <u>Achalasia,</u> <u>Adrenal insufficiency</u>	Syndrome de quadruple A <u>(Alacrimia, Achalasia, Adrenal insufficiency et</u> <u>Autonomic dysfunction</u>
Achalasia		
L'insuffisance surrénalienne		
<u>la Dysautonomie (dystonie neurovégétative dérèglement global du système neurovégétatif)</u>		

Bronchiectasis associée aux syndrome d'Allgrove



Bronchiectasis révélant syndrome triple A

Le cas d'un enfant de 3 ans présentant une bronchectasie bilatérale due à des pneumonies récurrentes avec achalasia oesophagienne. Le diagnostic final était **le syndrome triple A**

Présentation est particulièrement atypique et rare à cet âge.

Ledoyen A et coll [Arche Pediatr.](#) 2015 juillet; 22 (7): 746-9. doi: 10.1016

[Arch Med Res.](#) 2016 Feb;47(2):105-10. doi: 10.1016/j.arcmed.2016.04.004. Epub 2016 Apr 28.

Clinical and Genetic Characterization of 26 Tunisian Patients with Allgrove Syndrome.

[Kallabi F](#)¹, [Belghuith N](#)², [Aloulou H](#)³, [Kammoun T](#)³, [Ghorbel S](#)⁴, [Hajji M](#)⁵, [Gallas S](#)⁶, [Chemli J](#)⁷, [Chabchoub I](#)³, [Azzouz H](#)⁸, [Ben Chehida A](#)⁸, [Sfaihi L](#)³, [Makni S](#)⁵, [Amouri A](#)⁹, [Keskes L](#)¹⁰, [Tebib N](#)⁸, [Ben Becher S](#)⁵, [Hachicha M](#)³, [Kamoun H](#)¹¹

CONCLUSIONS:

We created an easy and rapid molecular enzymatic protocol based on PCR-RFLP using Mval restriction enzyme that directly targets this major mutation and can be used for prenatal diagnosis and genetic counseling for Tunisian families at risk. To the best of our knowledge, this is the first major series report of Allgrove syndrome in Tunisia.