

Hyperinsulinisme congénital révélé par des convulsions

O.Khemici, FZ.Zemiri, KS.Boukhlil, A.Bouhamida, N.Chérif.

Pédiatrie B. CHU Béni-Messous

Introduction:

L'hyperinsulinisme congénital (OMIM # 256450) est responsable d'hypoglycémies sévères par une sécrétion inappropriée d'insuline qui peut être de révélation néonatale ou de survenue tardive chez le grand enfant. L'hyperinsulinisme endogène est génétiquement hétérogène caractérisée par une hypertrophie des cellules bêta des îlots de Langerhans.

Nous rapportons un cas d'hyperinsulinisme congénital révélée par des convulsions.

Matériels et méthodes:

Il s'agit d'une fille de 8 mois, hospitalisée pour la prise en charge d'une hypoglycémie symptomatique et réfractaire depuis l'âge de 4 mois.

Dans le cadre du bilan étiologique de ces hypoglycémies une cause métabolique ainsi qu'une cause endocrinienne étaient écartées.

Par ailleurs, l'exploration était en faveur d'un hyperinsulinisme endogène et l'enfant a été mis sous diazoxide avec bonne évolution.

Résultats:

La glycémie à jeun était à 0.5g/l avec des valeurs fluctuantes anarchiquement entre 0.3 et 0.5 g/l au cours du nyctémère, pas d'acidose métabolique, pas d'hyperlactacémie. Et la prise médicamenteuse a été écartée à l'interrogatoire.

Lactatémie était à 1.84 mmol/l, Amonémie à 37 mmol/l, GH à 2.02 ng/ml, Cortisolémie à 126.8 nmol/l. Le dosage de l'insulinémie et du peptide C a révélé des concentrations plasmatiques à des valeurs élevées (soit 28.7 mIU/l et 1.12 nmol/l respectivement)

Le test au glucagon a suggéré une rétention inappropriée du glycogène hépatique et des signes d'hyperinsulinisme endogène.

Discussion:

L'hyperinsulinisme congénital (CHI) est un trouble cliniquement, génétiquement et morphologiquement hétérogène.

La plupart des nourissons atteints d'hyperinsulinisme présentent des symptômes d'hypoglycémie.

Chez notre patient, le tableau était dominé par des convulsions coïncidant avec des épisodes d'hypoglycémies sévères et répétées, d'horaires anarchiques, et leur correction a nécessité des apports élevés en glucose, souvent au-delà de 12 mg/kg/ min. Il existe des formes isolées et des formes syndromiques (syndrome de Wiedemann-Beckwith, syndrome de Sotos, syndrome de Kabuki. . .) des formes focales et des formes généralisées

(diagnostic différentiel posé par le PET- scan à la fluorodopa).

Le diagnostic de certitude repose sur l'étude génétique (mutations de *ABCC8*, *KCNJ11* ou *GLUD1*) et/ou sur une évolution clinique compatible avec le diagnostic, à l'exclusion des autres causes d'hyperinsulinisme.

La prise en charge est généralement basée sur la clinique et la réponse au traitement pharmacologique.

Cependant, dans certains cas, l'étude génétique guide également la prise en charge.

Conclusion:

Cette observation rappelle l'importance de la prise en charge d'hypoglycémie sévère réfractaire de l'enfant permettant dans ce cas de porter un diagnostic d'une maladie méconnue de l'enfant.