

**Adrénoleucodystrophie liée à l'x : il faut y penser devant toute insuffisance
surrénalienne périphérique dite «idiopathique »**

Dr N. Belmrhar, Dr Z. Al Houari, Dr K. Bakali Ghazouani, Pr A. Chraïbi
Service d'Endocrinologie-Diabétologie et Maladies métaboliques, Hopital Ibn Sina,
Rabat, MAROC

Introduction:

L'adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD) est la maladie métabolique héréditaire neurodégénérative la plus commune parmi les désordres du peroxisome.

Elle associe une démyélinisation progressive du système nerveux central, et périphérique, et une insuffisance surrénalienne (IS) périphérique.

Notre observation est un exemple de retard diagnostique de cette pathologie, d'où la nécessité d'y penser devant toute IS périphérique avant de l'étiqueter «idiopathique ».

Observation:

Patient de 34 ans, sans antécédents pathologiques notables, suivi pour une IS périphérique diagnostiquée depuis 10 ans. L'enquête étiologique initiale n'a pas révélé d'étiologie, le diagnostic d'une IS « idiopathique » a été retenu et le malade été mis sous hormonothérapie substitutive: hydrocortisone 20 mg par jour.

À l'âge de 29ans, il a présenté une paraparésie spastique d'installation progressive.

Le diagnostic de l'ALD a été suspecté, puis objectivé à l'IRM et confirmé par un taux élevé d'acides gras à très longue chaînes.

Discussion:

L'ALD se manifeste dans la majorité des cas par l'association d'une insuffisance surrénalienne à divers déficits neurologiques, mais il existe dans 6 à 8 % des cas une IS isolée.

C'est pourquoi, il s'avère indispensable de réaliser chez tout patient de sexe masculin présentant une insuffisance surrénale périphérique dite « idiopathique », un dosage des acides gras à très longues chaînes, afin de rechercher une ALD, et de proposer un conseil génétique pour leur future descendance si le diagnostic est confirmé.

Références bibliographiques:

Girard S, Bruckert E, Turpin G. Endocrine disease in adrenoleukodystrophy. Ann Med Interne 2001; 152: 15-26.