

Diabète insipide central associé à un syndrome cérébelleux : quel diagnostic ?

Slim.T ; Sayadi.H ; Graja.S ; Klii.R ; Saad.G ; Jmal.M ; Marmouch.H ; Bougamoura.A ; Kochtali.I

Introduction :

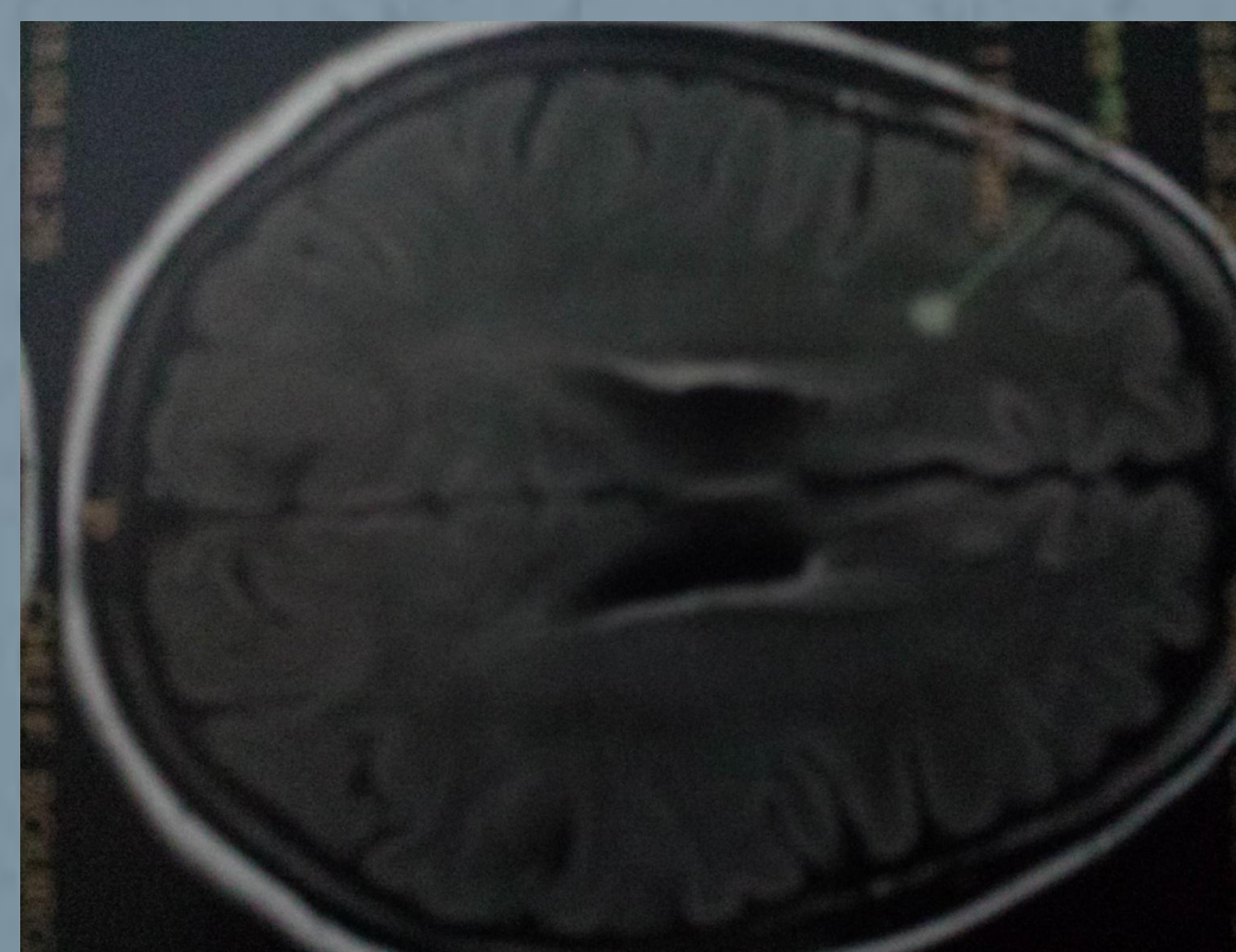
Le diabète insipide central (DIC) est une affection rare liée à un défaut de production de l'hormone antidiurétique, l'arginine vasopressine. Il est le plus souvent secondaire à une atteinte centrale neuro-hypothalamo-post-hypophysaire. Son diagnostic impose une enquête étiologique minutieuse pour bien identifier l'étiologie dont va dépendre le traitement.

Observation :

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 64 ans, sans antécédents pathologiques, hospitalisée pour exploration d'un syndrome polyuropolydipsique (SPUPD) associé à des troubles de l'équilibre évoluant depuis 3 ans d'aggravation récente. Cliniquement, elle avait un SPUPD avec des urines hypodenses, des xanthélasmas, un syndrome cérébelleux statique et un syndrome vestibulaire central. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale et hypophysaire a montré la disparition de l'hypersignal spontané de la posthypophyse, confirmant ainsi le DIC, avec présence des lésions nodulaires en hypersignal de la substance blanche sous corticale. Devant ce DIC associé à une atteinte de système nerveux central et la présence des xanthélasmas, la maladie d'Erdheim Echester (MEC) a été évoquée.



Les xanthélasmas



L'hypersignal nodulaire de la substance blanche

Une scintigraphie osseuse a montré une hyperfixation bilatérale et symétrique au niveau des tibias, unilatérale au niveau des os de l'avant bras et de l'extrémité inférieure du fémur gauche. Une biopsie osseuse a confirmé le diagnostic de MEC. Un complément par une tomodensitométrie thoraco-abdominale a la recherche des autres atteintes, a montré la présence d'un épanchement péricardique. Après avoir éliminé les autres étiologies de cet épanchement, on a conclu ainsi qu'il s'agit d'une atteinte cardiaque associée.

Discussion:

La maladie d'Erdheim-Chester (MEC) est une histiocytose non langerhansienne rare, dont l'étiologie n'est pas élucidée. Elle était décrite pour la première fois en 1930 par l'anatomopathologiste viennois Jakob Erdheim et son élève américain William Chester sous le nom de lipoid granulomatose [1]. Pendant de nombreuses décennies, elle est restée largement sous-diagnostiquée, mais depuis 10 ans, le nombre de patients a connu une croissance importante avec plus de 300 nouveaux cas publiés [2]. La MEC résulte d'une infiltration xanthogranulomateuse constituée d'histiocytes spumeux avec un immunomarquage positif pour le CD68 et négatif pour le CD1a. Elle présente une véritable maladie multisystémique avec des manifestations cliniques très protéiformes : infiltration des os longs à l'origine de douleurs, exophtalmie, diabète insipide, xanthélasma, atteinte pulmonaire interstitielle, infiltration surrénale bilatérale, fibrose rétropéritonéale avec infiltration périrénale ou urétérale responsable d'une hydronéphrose et d'une insuffisance rénale, infiltration testiculaire, atteintes du système nerveux central (SNC) et cardiovasculaire [2]. Sur le plan thérapeutique, le peginterféron alpha est indiqué en première intention. La dose recommandée est de 180 µg en SC / semaine en cas d'atteinte de système nerveux central et ou cardiaque. Le traitement doit être poursuivi à long terme s'il est bien toléré avec une efficacité prouvée sur la survie à 5 ans [2].

Conclusion :

La MEC est une maladie très rare avec des tableaux cliniques variés. Le DIC est l'atteinte endocrinienne la plus fréquente. L'atteinte osseuse est constante. La scintigraphie osseuse reste un examen sensible pour la détection des sites d'infiltration osseuse. Seule l'histologie permet de confirmer le diagnostic. Le pronostic est lié aux atteintes viscérales et il est conditionné par la précocité de la prise en charge.

Bibliographie:

- [1] Chester W. Uber Lipoid granulomatose. Virchows Archiv fur Pathologische Anatomie und Physiologie und fur Klinische Medizin 1930;279:561-602.
- [2] J. Haroche, F. Cohen-Aubart, L. Arnaud, B. Hervier, F. Charlotte, A. Drier, et al. Maladie d'Erdheim-Chester. La Revue de médecine interne 35 (2014) 715-722
- [3] Eli L. Diamond, Lorenzo Dagna, David M. Hyman, Giulio Cavalli, Filip Janku, Juvanece Estrada-Veras, et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical management of Erdheim-Chester disease. blood, 24 July 2014 x volume 124, number 4