

Néoplasie endocrinienne multiple de type 1 ou de type 2 ?

L. Brakni*^a (Dr), **D. Rahou**^b (Dr), **Z. Kemali**^c (Pr), **SK. OuldKablia**^a (Pr),
M. Sadouki^b (Pr)

^a Hopital Central De L'armée -Alger, ^b Hopital Central De L'armée-Alger, ^c Cabinet Prive - Algérie

Introduction

La néoplasie endocrinienne multiple de type 1 (NEM1) : pathologie autosomique dominante liée aux mutations du MEN1 associe :
une hyperparathyroïdie Iaire (HPT), tumeurs endocrines pancréatiques et/ou digestives, bronchiques ou thymiques , tumeurs hypophysaires et / ou lésions cortico-surréaliennes .

La NEM2 liée à une mutation du gène proto-oncogène RET, associe : HPT Iaire, CMT et phéochromocytome .

Le syndrome **MENX** regroupe à la fois le phénotype NEM1 et la NEM2.

Nous rapportant une NEM présumée de type 1 sans mutation de la menine .

CAS CLINIQUE

Patiente de 52 ans porteuse d'un carcinome thymique reséqué et irradié , d' un phéochromocytome retro-pancréatique , goitre bi nodulaire avec TCT normale avec ablation d'un adénome parathyroïdien, sans lésion pancréatique ni tumeur hypophysaire retrouvés après cholécystectomie.

Pas de mutation ponctuelle du gène MEN1 et absence de mutation constitutionnelle du gène RET.

Absence de récidence tumorale, ni localisations II aires lors du suivi (9 ans).

Discussion - Conclusion

La Tm thymique, rare dans NEM1 (2,2 à 8%) touche 100% des hommes mais peut se retrouver chez la femme (11%) .

HPT(97%) dans NEM1 , rare(20 à 30%) dans NEM2 diagnostiquée en même temps que le thymome.

Le phéochromocytome exceptionnel dans la NEM1, retrouvé dans 50% des NEM2 .

La négativité de l'enquête génétique pourrait s'expliquer par :

- La possibilité d'une mutation somatique du gène NEM1 au sein des tissus tumoraux uniquement.

- Ou l'existence d'une mutation non sens germinale dans le gène CDKN1B qui code pour l'inhibiteur de la kinase cycline dépendante p27 Kip1 au cours d'une NEM présumée de type 1 sans mutation de la ménine.

Pas de conflit d'intérêt