

Retard dans le diagnostic d'une acromégalie

H.Ennaifer^a, L.Zaharia^a, F.Plat^a, M.Kadem^a, E. Benamo^a

^a Service d'Endocrinologie, Maladies Métaboliques, Maladies de la Nutrition, CH Henri Duffaut, Avignon, Avignon, FRANCE

INTRODUCTION

L'acromégalie est une maladie rare de diagnostic tardif. Nous rapportons un cas où le diagnostic est fait probablement après 20 ans d'évolution suspecté par son médecin traitant devant une raucité de la voix.

OBSERVATION

Patiente de 64 ans aux antécédents d'hypertension artérielle, thyroïdectomie partielle pour un goitre nodulaire à l'âge de 27 ans, syndrome du canal carpien à l'âge de 28 ans, réopéré à 31 ans. A l'âge de 63 ans, totalisation de la thyroïdectomie avec une intubation difficile à cause d'une macroglossie. Elle a fait un cancer de sein à l'âge de 64 ans. Pour les antécédents gynécologiques : G3P3, 1FC, ménopause à 50ans. Antécédents familiaux: mère : cancer thyroïdien et neurofibromatose type 2 (étude génétique en cours).

Les signes fonctionnels remontent à 4 ans : changement de pointure de 37 à 20ans à 40 à 63ans, signe de la bague positif. IMC 25kg/m², TA 16/8 mmHg, dysmorphie faciale, modifications morphologiques évolutives sur les photos (figure 1) et dysmorphie des extrémités. Sur la biologie, on a une GH élevé à 29 ng/ml (<8 ng/ml) et une IGF1 élevé à 999ng/ml (75-212 ng/ml). Pas de déficit hormonal ni de sécrétion mixte. A l'IRM: macroadénome de 14mm avec extension inférieure sans envahissement supra sellaire ni des sinus caverneux. Scanner thoraco-abdominal : hépatomégalie, surrénale gauche légèrement hypertrophiée, modifications dégénératives du rachis dorsolombaire. Le bilan des complications montre une hypertrophie modérée du ventricule gauche avec une FEVG normale, une polyposé colique, et un syndrome d'apnée du sommeil modéré. La patiente a eu une exérèse trans-sphénoïdale avec à l'analyse histologique: adénome mono-hormonal à GH. À 3 mois post opératoire : IGF1 à 159 ng/ml (37-219), GH 0.82ng/ml (<8), HGPO 75g nadir de GH 0.46ng/ml. IRM: pas de résidu tumoral. Ces données nous permettent de conclure que la maladie est bien contrôlée [1].



2018

Figure 1: Série de photographies de la patiente montrant les changements progressifs de l'apparence faciale.

DISCUSSION

L'acromégalie reste une pathologie rare. Du fait de son caractère insidieux, le diagnostic est souvent fait avec un retard (4 à 10 années, voire plus), en moyenne à 40 ans [1]. La particularité de notre observation est que le diagnostic était fait très tardivement à l'âge de 64 ans et évoqué par son médecin traitant devant une raucité de la voix [2].

Il existe peu d'études qui ont examiné les changements dans la présentation clinique de l'acromégalie durant la dernière décennie [2-5]. Bien que certains aient noté que le diagnostic est fait plus tôt après l'apparition des signes cliniques [2], aucun n'a démontré que la maladie était diagnostiquée à un stade précoce [3]. La durée d'évolution de la maladie avant le diagnostic est très difficile à déterminer vu qu'elle repose essentiellement sur l'évaluation subjective du patient. D'autre part, les informations sur l'âge au diagnostic ainsi que la durée d'évolution avant le diagnostic sont détaillées selon de multiples études [2-5] (tableau 1).

Auteurs	Durée d'évolution avant le diagnostic	Age moyen au moment du diagnostic	Céphalées	Raucité de la voix
[2] usa, n=100 30 ans (1985-2005)	2.5 ± 4.6 ans	38.7 ± 14.5 ans	20 %	4%
[3] Japon, n= 81 (2011-2016)	10.57±6.33 ans	50.7 ans	39%	6%
[4] Allemagne, n=1485 45 ans (1960-2005)	5 ans	44 ans	12%	non mentionnée
[5] canada, n=649 30 ans (1980-2010)	Non mentionnée	46.4 ± 14 ans	28%	3%

Tableau 1 : résumé des caractéristiques cliniques selon les études récentes [2-5]

CONCLUSION

Une meilleure sensibilisation des professionnels de la santé sur les signes de l'acromégalie permettra un diagnostic plus précoce de cette pathologie, certes rare mais avec des conséquences sévères.

REFERENCES

[1] Consensus français sur la prise en charge de l'acromégalie, P Chanson et al, annales d'endocrinologie 70(2009) e9-e22.

[2] Features at diagnosis of 324 patients with acromegaly did not change from 1981 to 2006: acromegaly remains under-recognized and under-diagnosed, Reid TJ and al, Clin Endocrinol (Oxf).2010 feb; 72(2):203-208.

[3] Has acromegaly been diagnosed earlier? Hideko Ohno and al, Journal of Clinical Neuroscience 48 (2018) 138-142.

[4] Age and sex as predictors of biochemical activity in acromegaly: analysis of 1485 patients from the German Acromegaly Register; S.Petersenn and al. Clinical Endocrinology (2009) 71, 400-40

[5] Emerging trends in the diagnosis and treatment of acromegaly in Canada. Sophie Vallette. Clinical Endocrinology (2013) 79, 79-85.



1980



1990



1996



2014