



I. Rezgani*^a (Dr), W. Grira^a (Dr), I. Sakka^a (Dr), I. Oueslati^a (Dr), M. Yazidi^a (Dr), F. Chaker^a (Dr), M. Chihaoui^a (Dr), H. Slimane^a (Pr)

^a Service d'Endocrinologie, hôpital La Rabta, Tunis, TUNISIE

Introduction

La maladie de Steinert ou dystrophie myotonique (DM) de type 1, est la dystrophie la plus fréquente de l'adulte [1]. C'est une maladie génétique à transmission autosomique dominante avec un phénomène d'anticipation. Elle associe à des degrés divers une atteinte musculaire (myotonie et déficit des muscles squelettiques distaux), respiratoire, cardiaque (troubles du rythme et de conduction, mort subite), endocrinienne (hypogonadisme, intolérance aux hydrates de carbone), oculaire (cataracte), neurologique centrale (hypersomnie, troubles cognitifs) et une calvitie précoce [1].

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 59 ans suivi pour DM depuis l'âge de 38 ans, diabétique sous metformine depuis 11ans qui nous a été adressé pour évaluation du retentissement endocrinien de sa maladie. A l'examen : patient somnolent, ayant un ralentissement psychomoteur important, obèse (BMI=40kg/m²), bradycarde à 50 bpm, sa tension artérielle était à 13/8 cmHg, œdème des membres inférieurs blanc mou et gardant le godet, ses réflexes ostéotendineux étaient faibles, sa thyroïde était non palpable. L'examen des organes génitaux externes a trouvé un micropénis de 2 cm, un testicule droit de 2 cm et testicule gauche non retrouvé avec absence de pilosité pubienne.

A la biologie, le bilan thyroïdien était normal (TSH = 0,96 mUI/L et FT4 = 1,38 ng/dL), l'HbA1c à 5,39%, la testostéronémie effondrée à 1,8 nmol/L avec des gonadotrophines élevées (FSH à 22,6 UI/L et LH à 7,39 UI/L) et une prolactinémie normale à 10 µg/L.



Discussion & Conclusion

La DM est responsable chez notre patient d'un diabète bien équilibré sous metformine. Le bilan thyroïdien a éliminé une hypothyroïdie malgré les signes cliniques évocateurs. La stérilité primaire et l'impubérisme sont expliqués par l'hypogonadisme dont la physiopathologie demeure jusqu'à nos jours méconnue. En effet, cette dystrophie n'affecte pas seulement le muscle strié mais touche aussi le muscle lisse. Par conséquent, l'hypogonadisme pourrait s'expliquer, au moins partiellement, par des lésions des cellules musculaires périvitubulaires et du muscle lisse du corps caverneux [2].

Le micropénis dans la DM n'a pas été rapporté dans la littérature à notre connaissance.

L'évolution de cette pathologie est habituellement lentement progressive mais une dégradation rapide peut parfois être observée. La sévérité clinique et donc le pronostic sont variables, allant de la forme grave du nouveau-né à la forme tardive de l'adulte. L'espérance de vie est grevée d'une mortalité accrue par complications pulmonaires et cardiaques.

Pour conclure, la DM ne concerne donc pas seulement le neurologue, mais nécessite une prise en charge pluridisciplinaire où l'endocrinologue trouve sa place tant dans le dépistage que dans la prise en charge.

La prise en charge nécessite idéalement un suivi multidisciplinaire annuel.

1. Bouhour F, Bost M, Vial C. Maladie de Steinert. Encyclopédie Orphanet. 2007.
2. Peric S, Nisic T, Milicev M, Basta I, Marjanovic I, Peric M, et al. Hypogonadism and erectile dysfunction in myotonic dystrophy type 1. Acta Myologica. 2013; 32: 106-9.