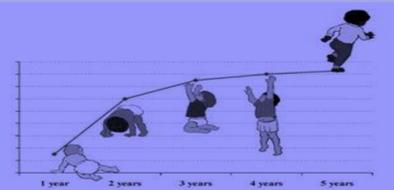


Retard de croissance staturopondéral, mode de découverte peu commun de la Polyendocrinopathie auto-immune de type 1 :

A propos d'un cas

S. Khensal, K. Benmohammed, M. Sal, I. Outili, N. Nouri, A. Lezzar
Service Endocrinologie – Diabétologie CHU Constantine, Algérie



INTRODUCTION

La polyendocrinopathie auto-immune associée à une candidose cutanéomuqueuse et des dystrophies ectodermiques (d'où l'acronyme anglais APECED) est une maladie génétique autosomique récessive rare liée à des mutations du gène AIRE localisé au niveau du chromosome 21q22.3. Elle est à début juvénile, associant une candidose cutanéomuqueuse chronique et diverses endocrinopathies auto-immunes dont les plus fréquentes sont l'hypoparathyroïdie et l'insuffisance surrénale (1-3).

OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 12 ans dont le mode de découverte de cette maladie (PEA1) est peu commun. En effet, elle est orientée en consultation d'endocrinologie pédiatrique pour retard de croissance staturo-pondéral avec un poids à 21 kg (-3,5 DS), une taille à 121 cm (- 4DS) et une taille cible à 161 cm. Elle était impubère avec un âge osseux à 10 ans.

Par ailleurs, l'examen clinique retrouve : Une dystrophie unguéale, des anomalies de l'émail dentaire, cataracte corticale bilatérale et une candidose cutanéomuqueuse à répétition.

Les explorations révèlent l'association d'une anémie de Biermer, une hypoparathyroïdie primitive, une insuffisance surrénalienne périphérique et une thyroïdite auto-immune sans dysfonction hormonale.

Les tests dynamiques/GH ne retrouvent pas de déficit en hormone de croissance associé.

DISCUSSION

La polyendocrinopathie auto-immune de type 1, est une maladie génétique à début juvénile, caractérisée par la triade de Whitaker associant une candidose cutanéomuqueuse chronique, une hypoparathyroïdie et une insuffisance surrénale. C'est une maladie rare, plus fréquente dans certaines populations en raison de la consanguinité ou d'un effet fondateur comme en Finlande où sa prévalence a été estimée à 1/25 000. La prévalence dans le nord-ouest de la France a été évaluée à 1/500 000 (3).

Il existe une grande variabilité phénotypique, parfois au sein même d'une fratrie ; le nombre de manifestations est très variable, allant de 1 à 10 cependant le retard de croissance staturo-pondéral reste un mode de découverte assez rare de cette pathologie.

La première manifestation de la maladie (généralement la candidose) survient dans l'enfance, les autres manifestations apparaissant progressivement. L'hypoparathyroïdie est l'atteinte endocrinienne auto-immune la plus fréquente (79 à 96 % des cas). L'insuffisance surrénale se manifeste le plus souvent par un déficit à la fois minéralo- et glucocorticoïde (78 % des cas). L'insuffisance ovarienne est possible, le diabète de type 1, la thyroïdite auto-immune, l'hypophysite lymphocytaire sont plus rares. Des hypophysites ou des déficits isolés hypophysaires ont aussi été décrits. Le déficit isolé en GH a été attribué à la présence d'auto-anticorps dirigés contre les terminaisons nerveuses dopaminergiques de l'eminence médiane (2). D'autres atteintes auto-immunes sont fréquentes : malabsorption intestinale, gastrite atrophique, hépatite auto-immune, alopecie, vitiligo, hypoplasie de l'émail dentaire, dystrophie unguéale, kérato-conjonctivites, ainsi que des atteintes osseuses, musculaires, rénales, bronchiolaires, hématologiques...

Le pronostic de cette pathologie peut être aggravé par la survenue de tumeurs digestives de la cavité buccale ainsi que les leucémies.

CONCLUSION

La polyendocrinopathie auto-immune de type 1 est une maladie génétique rare à laquelle il faut penser devant des épisodes infectieux candidosiques cutanéomuqueux récidivants chez l'enfant.

Les différentes manifestations de cette maladie sont à l'origine d'un retentissement sur la croissance staturopondérale en cas de retard diagnostic, le cas de notre patiente.

La prise en charge est difficile, pluridisciplinaire. Elle repose sur l'éducation des parents et de l'enfant, la substitution des déficits hormonaux, le traitement antimycosique systémique au long cours et la prise en charge des différentes atteintes systémiques.

BIBLIOGRAPHIE