

BLOC ENZYMATIQUE PAR MUTATION DU GÈNE STAR : A PROPOS D'UN CAS

Benbouchta FZ.. Moussaid R. Gaouzi A

Service de Pédiatrie II. Hôpital d'Enfants de Rabat

INTRODUCTION

Le déficit en Steroidogenic acute regulatory (StAR) est responsable d'une forme rare et sévère de l'hyperplasie lipoïdique congénitale des surrénales. Son incidence dans la population générale n'est pas connue. Quatre-vingt-cinq cas ont été publiés dans la littérature avec une majorité de patients japonais, Coréens et palestiniens.

OBSERVATION

Enfant de 06 ans issu d'un mariage consanguin, ayant présenté depuis l'âge de 15 mois plusieurs épisodes de déshydratation aigue avec des signes d'insuffisance surrénale clinique et biologique, et des organes génitaux externes ambigus avec micropénis et cryptorchidie bilatérale.

Son Caryotype est 46 XY, le profil hormonal a montré des niveaux bas de cortisol, testostérone, de sulfate de déhydroépiandrostérone, et de 17-OH progestérone, et des niveaux élevés d'ACTH et de l'activité rénine plasmatique, compatibles avec une insuffisance gonadique et surrénalienne périphérique .

Les anticorps anti 21 hydroxylase sont négatifs et le dosage des acides gras à très longue chaîne est normal éliminant ainsi une adrénoleucodystrophie. L'échographie Abdominale n'a pas objectivé des organes génitaux internes de type féminin.

L'IRM pelvienne a objectivé une atrophie testiculaire, confirmée par l'exploration per-opératoire.

L'étude génétique a révélé une mutation homozygote du gène STAR.

DISCUSSION

L'enzyme StAR est exprimée dans la surrénale et les gonades. Elle est responsable de la première étape enzymatique de la stéroïdogénèse , elle facilite le transport du cholestérol à partir de la membrane mitochondriale externe à la membrane mitochondriale interne.

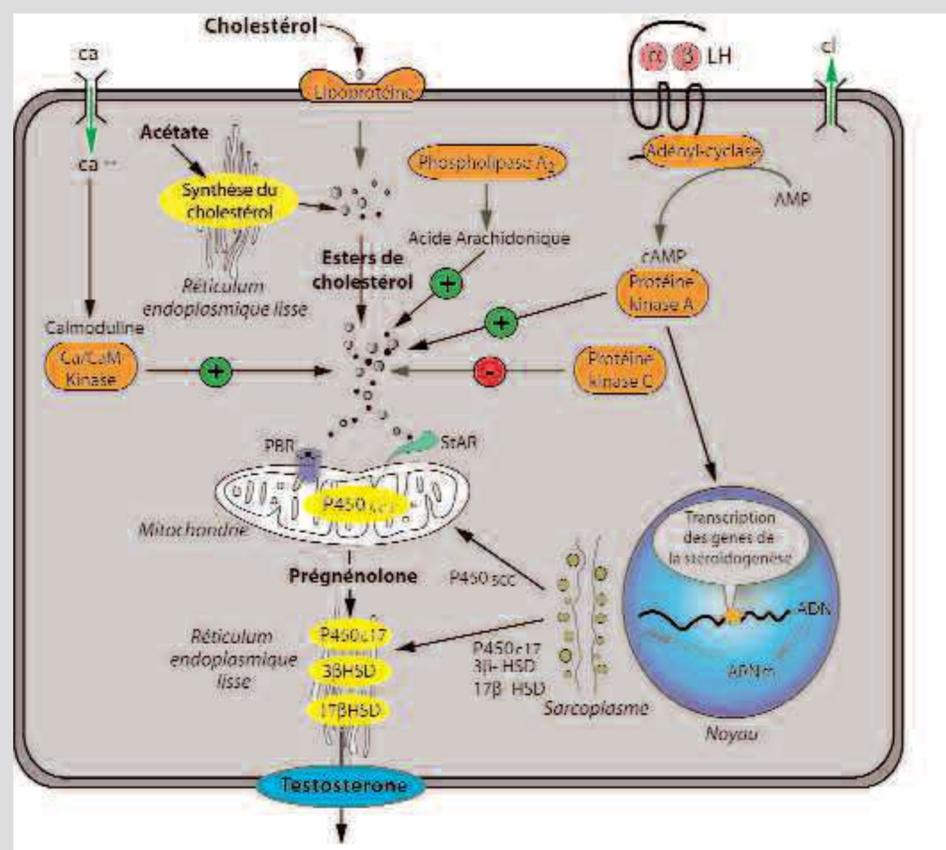
Le gène de la protéine StAR est formé de sept exons est localisé sur le chromosome 8 dans la région p11.2. À l'heure actuelle, une trentaine de mutations ont été décrites

Son déficit entraîne donc une insuffisance de synthèse du cortisol, de l'aldostérone et des stéroïdes sexuelles surrénaliennes et gonadiques.

Des mutations récessives dans le gène de STAR sont la cause la plus fréquente de l' hyperplasie lipidiques congénitale des surrénales.

Les formes classiques sont caractérisées par l'insuffisance surrénale néonatale primaire et des organes génitaux externes de type féminin sans distinction de sexe génétique.

Les personnes présentant la forme non classique ont des troubles de la différenciation sexuelle moins marquées.



Régulation de la stéroïdogénèse dans la cellule de Leydig