

Déficit corticotrope isolé survenant sur une ichtyose congénitale : A propos d'un cas.

N. Berkane^{*a} (Dr), M. Bensalah^a (Pr), S. Ould Kablia^a (Pr)

^a Hopital Central de l'Armée, Alger, ALGÉRIE

*Berkane.narim@gmail.com

Introduction:

Les ichtyoses congénitales représentent un groupe de troubles cutanés rares caractérisés par un épaissement et une sécheresse anormale de l'épiderme avec desquamation continue, et par la formation de grosses écailles. Différentes mutations génétiques peuvent être à l'origine d'ichtyoses. A noter, l'ichtyose liée à l'X qui elle est associée parfois au syndrome de Kallmann (proche du gène KAL 1), seule association décrite entre l'ichtyose et déficit hypophysaire haut en occurrence hypogonadisme hypogonadotrope.

Observation:

Nous rapportons le cas de l'enfant B.B âgé de 08 ans, sans antécédents de prise médicamenteuse notamment cortisonique aux antécédents familiaux d'ichtyose néo-natale chez une sœur, aux antécédents personnels d'orchydropexie à l'âge de 03 ans suivi pour ichtyose congénitale en dermatologie depuis la petite enfance, l'examen clinique retrouve un enfant pale, poids =23.9kgs, taille =128cm, BMI =14.58 kg/m², présentant une asthénie progressive s'accroissant durant la journée associée à des tensions artérielles limite basses pour l'âge ainsi qu'une hypotrophie testiculaire bilatérale 2.5cc à gauche et 03 cc à droite.

Biologie:

Afin de rechercher une insuffisance en glucocorticoïdes: cortisol à 08h =1.5nmol/l :bas en regard d'une ACTH =1.57 pmol/l soit effondrée attestant du caractère haut de ce déficit.

A la recherche de déficits hypophysaires combinés liés aux mutations des facteurs transcriptionnels; les autres fonctions hypophysaires ont été évaluées:

-FT4=16.3pmol/l, TSH=2.58μUI/ml soit normales.

-Test au glucagon/cortisol -GH: attestant du bon fonctionnement de l'axe somatotrope avec un pic de GH > 20mUI/l et confirmant le déficit corticotrope (<550 nmol/l).

-Test à l'HCG: positif avec un taux de testostérone après test à 4.7 ng/ml (> 3ng/ml) attestant de la fonction testiculaire correcte (un hypogonadisme hypogonadotrope ne pourra être formellement éliminé qu'après la puberté).

-Prolactine: 14 mg/ml (4-18mg/ml).

-IRM hypothalamo-hypophysaire: pas de masse tumorale visualisée, pas d'hypoplasie ou d'épaississement anté-hypophysaire, pas de post hypophyse ectopique, le reste du parenchyme étant sans particularités.

Soit évaluation des autres axes hypophysaires sans anomalies éliminant un déficit combiné, nous sommes vraisemblablement devant un déficit corticotrope isolé, par ailleurs un caryotype réalisé retrouve une formule chromosomique masculine avec un chromosome surnuméraire sur 02 mitoses en forme d'anneau.

Discussion:

Après confirmation, une thérapeutique à type d'hydrocortisone a été instaurée à raison de 15 mg /jour avec une bonne évolution clinique, dans notre cas nous sommes fort probablement face à un déficit corticotrope isolé lié à la mutation du gène du facteur transcriptionnel T-pit seul facteur responsable de l'ontogénèse corticotrope vu l'absence d'obésité, et de coloration rousse des cheveux qui évoquerait plutôt le déficit en Pro-opio-mélano-cortine (POMC) qui ne pourra être confirmé formellement qu'après étude génétique qui n'est pas encore disponible.

Conclusion:

La relation entre ichtyose cutanée et déficit corticotrope isolé n'a jamais été décrite dans la littérature et la liaison entre ces deux pathologies semble être fortuite liée à la mutation du facteur transcriptionnel T-pit régulant l'ontogénèse corticotrope probable le tout évoluant dans le cadre d'une anomalie chromosomique à type d'anneau surnuméraire retrouvé sur 02 mitoses à compléter par un caryotype moléculaire.

Bibliographie:

-Reynaud R, Gueydan M, Saveanu A, Vallette-Kasic S, Enjalbert A, Brue T, et al. Genetic screening of combined pituitary hormone deficiency: Experience in 195 patients. J Clin Endocrinol Metab 2006;91: 3329-36.

-EM consult dermatologie 1999.

- Un article de la revue [M/S : médecine sciences](#) Volume 20, Numéro 11, novembre, 2004, p. 1009-1013