

Pseudoxanthome élastique et endocrinopathies : à propos d'un cas

M. Soliman (M.), S. Malvaux (Dr), C. Dubois (Mme), T. Crea<sup>a</sup>(Dr)

Hôpital Bel Air, Thionville, FRANCE

Le pseudoxanthome élastique est une maladie héréditaire autosomique récessive dont les principales manifestations sont cutanées (papules jaunâtres au niveau du cou), oculaires (stries angioïdes au fond d'œil) et cardio-vasculaires.

La mutation en cause est celle du gène ABCC6 situé sur le chromosome 16, codant pour une protéine (ABCC6) transmembranaire qui influencerai la composition de la matrice. Son altération amène à une calcification et une fragmentation progressive des fibres élastiques des principaux tissus cibles.

La prévalence est autour de 1/100 000.

Il existe, dans la littérature, plusieurs cas d'association à des maladies auto immunes et notamment à des endocrinopathies.

Nous rapportons le cas d'une patiente de 57 ans, porteuse d'un pseudoxanthome élastique avec au niveau familial, un frère, une sœur et une nièce atteints. Elle est également porteuse d'une hypothyroïdie depuis plusieurs années. Le bilan étiologique réalisé confirme la thyroïdite d'Hashimoto devant la forte positivité des anticorps anti TPO et thyroglobuline. La patiente est également diabétique depuis 5 ans, insulinée au bout de 2 ans dans un contexte d'obésité de grade 2 et d'antécédent familial de diabète. Le bilan étiologique de son diabète ne retrouvait pas de positivité des anticorps (anti-GAD ou IA2) mais une relative insulinopénie.

Quelques cas d'associations à des thyroïdites d'Hashimoto et à des diabètes de type 1 ont été décrits. Malgré l'absence de connaissance sur l'influence de cette maladie, il semble important de réaliser un bilan étiologique complet lors de la découverte d'une endocrinopathie chez les patients porteurs.