

# POLYENDOCRINOPATHIE AUTO- IMMUNE ÉVOLUANT SUR 26 ANS : À PROPOS D'UNE OBSERVATION.

DR ISABELLE BRUCKERT, DR LUCIE MEILLET, DR FRANCK SCHILLO



## INTRODUCTION :

Nous rapportons l'observation particulière d'une patiente de 79 ans, présentant une polyendocrinopathie auto-immune évoluant sur 26 ans.

## HISTORIQUE :

1992 ☞ **Cirrhose biliaire primitive** stable sous Delursan. Les AC anti-mitochondries de type M2 et anti GP210 sont positifs.

1996 ☞ **Syndrome de Gougerot - Sjögren**, polyarthralgies, ostéoporose fracturaire. Découverte d'une maladie de **Biermer** avec neuropathie périphérique. AC anti cellules pariétales gastriques et anti-facteur intrinsèque sont positifs. Vitiligo.

2015 ☞ bilan de prurit : AC **anti nucléaires positif, marquage membranaire régulier, marquage moucheté 1/640**. Les AC anti DNA natif sont négatifs.

2017 ☞ découverte **d'un diabète de type 1 : AC anti GAD 65 fortement positifs à 443 UI/l (N< 34UI/l), AC anti IA2 positifs à 35 (n<10)**. Recherche d'une maladie cœliaque devant des diarrhées fréquentes négative. **Les AC antithyroperoxydases sont positifs à 68UI/l**, avec TSH normale. Absence d'insuffisance surrénale. AC anti 21 hydroxylases négatifs.

**Recherche d'un CREST syndrome ou un syndrome de REYNOLDS négative.**  
**Une fille et une petite fille sont porteuses d'une thyroïdite auto-immune.**

## DISCUSSION :

Il peut se discuter une polyendocrinopathie auto-immune de type2 (APS2), autosomique dominante à pénétrance variable, possibles facteurs environnementaux, lien avec HLA DR3-DQB1-0102. Les autres PEA1 étant le type 1 ou syndrome APECED lié à une mutation homozygote ou hétérozygote composite du gène AIRE. Chez cette patiente, il n'y a pas d'hypoparathyroïdie connue, ni de candidose, ni d'insuffisance surrénalienne.

Le type 3 ou immuno dysrégulation polyendocrinopathy Xlinked syndrome, maladie liée à l'X et liée à des mutations du gène FOXP3 peu probable, car révélée chez le nouveau-né ou le jeune enfant. L'APS 4 étant multigénétique, multifactorielle.

**Conclusion :** l'histoire clinique est originale par l'apparition progressive de multiples maladies auto-immunes sur 26 ans et compatible avec un APS2.