

Xeroderma pigmentosum du groupe XPC associé à un nodule thyroïdien

Nabli Nadia, Ghariani Fetoui Nadia, Ghariani Najet, Hasni Yosra*, Ach Taieb*, Gammoudi Rima, Saidi Wafa, Mokni Sana, Aounallah Amina, Belajouza Colandane, Denguezli Mohamed, Noura Rafiaa

Service de dermatologie, *Service d'endocrinologie, CHU FarhatHached, Sousse, Tunisie

Introduction

Le xeroderma pigmentosum (XP) est une génodermatose récessive rare caractérisée par une sensibilité accrue aux rayons ultraviolets secondaire à un défaut de réparation de l'ADN. Il s'associe fréquemment à des manifestations endocriniennes, en particulier les nodules thyroïdiens.

observation

Il s'agissait d'un patient âgé de 22 ans, issu d'un mariage consanguin et connu porteur d'un XP associé à une neuropathie périphérique, dont l'étude moléculaire a objectivé une mutation homozygote du gène XPC. Il a été admis dans un tableau de décompensation acidocétosique inaugurale d'un diabète. Devant la positivité des anticorps anti GAD et anti IA2, le diagnostic de diabète de type 1 a été posé. A l'examen systématique de la loge thyroïdienne, la thyroïde était augmentée de taille avec présence d'un nodule lobaire droit centimétrique bien limité, sans adénopathies cervicales. Le bilan thyroïdien était normal. L'échographie a retrouvé un nodule de 2 centimètres classé Ti-RADS 4a dont la ponction a confirmé la bénignité.



Discussion

Le XP est dû à des mutations de 8 gènes impliqués dans la réparation de l'ADN. Mise à part l'atteinte neurologique classique, les atteintes extra-cutanées sont fréquentes mais rarement étudiées. Certains phénotypes s'associent à des endocrinopathies en particulier la dysthyroïdie, pouvant revêtir l'aspect d'un nodule bénin mais qui peut aller jusqu'au cancer folliculaire. De par la fréquente association au XP, il est pertinent de réaliser une échographie cervicale systématique en cas de palpation d'un nodule et de réaliser une cytoponction en cas de stadification suspecte.