

Dr B. BOUSYF, Dr A. EZZEROUQI, Pr H. LATRECH

Service d'Endocrinologie Diabétologie, CHU Mohammed VI.

Laboratoire d'épidémiologie et Recherche clinique et santé publique, Faculté de médecine, université Mohammed Premier, Oujda, Maroc

Mots clés: adrénoleucodytrophie, maladie d'Addisson, démyélinisation

Introduction

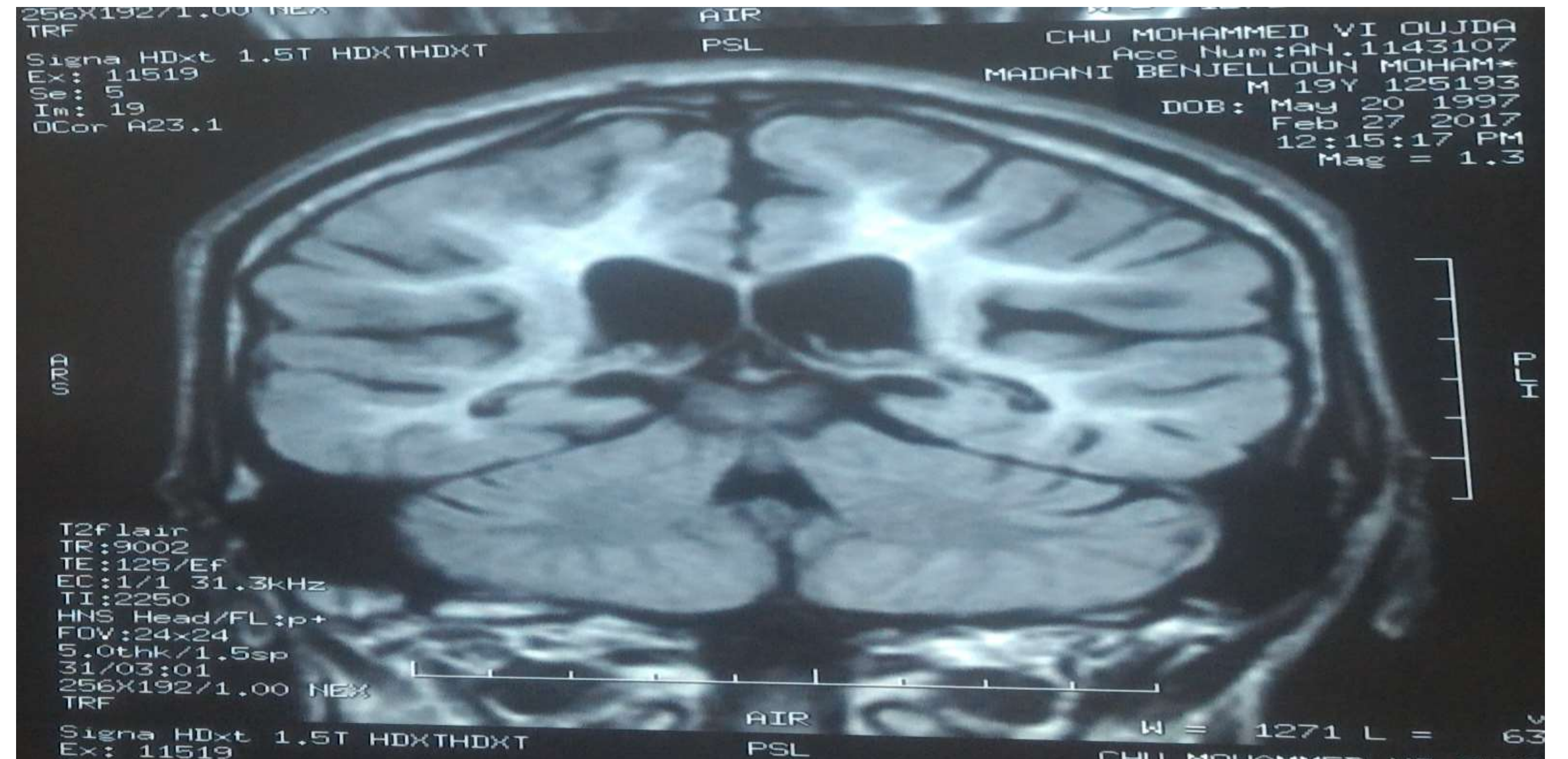
L'adrénoleucodystrophie (ALD) liée au chromosome X est une maladie peroxysomiale de la P-oxydation des acides gras à très longue chaîne (AGTLC) qui s'accumulent dans la substance blanche du système nerveux central et dans d'autres tissus, dont la surrénale. (1)

Observation

Patient âgé de 20 ans, ayant comme antécédents la notion d'échec scolaire à partir de l'âge de 10 ans, et 2 cas similaires dans la fratrie, qui a présenté à l'âge de 10 ans des troubles neuropsychiques type: peur excessive, lenteur, défaut de concentration, dysarthrie, dyslexie, avec un infléchissement scolaire. L'examen objectivait un trouble de la marche, une difficulté de réalisation des mouvements fins, une légère hypertonie spastique au niveau des membres avec une démence partielle, des tâches ardoisées au niveau des gencives et de la lèvre inférieure, une hyperpigmentation au niveau des coudes, des mamelons et des OGE, et une légère dysmorphie faciale.

Le diagnostic d'ALD a été posé devant la présence à l'IRM cérébrale d'anomalies de signal bilatérales et symétriques pariéto-occipitales associées à une insuffisance surrénalienne périphérique.

Le malade est mis sous hydrocortisone .



IRM de notre patient objectivant des anomalies de signal en plage de la substance blanche

Discussion et conclusion

L'ALD est la conséquence de mutation(s) du gène *ABCD1*. Le diagnostic positif repose sur l'élévation des AGTLC. (2)

La transplantation de cellules souches hématopoïétiques est le seul traitement qui permet, lorsqu'il est effectué au tout début de la maladie de stabiliser ou de faire régresser les lésions cérébrales de démyélinisation. Le traitement de l'insuffisance surrénale est indispensable mais n'influence pas l'évolution de l'atteinte neurologique. (2)

Le conseil génétique permet d'identifier les femmes hétérozygotes conductrices et de proposer un diagnostic prénatal par le dosage des acides gras à très longues chaînes dans les villosités chorionales où les cultures des cellules amniotiques à 9 semaines d'aménorrhée permettant le diagnostic dans 100% des cas. (3)

L'ALD est une affection grave qu'il faut dépister systématiquement devant toute découverte d'une insuffisance surrénalienne chez l'enfant afin de proposer à temps une greffe allogénique de moelle osseuse, capable de stabiliser l'atteinte cérébrale, et de proposer une enquête génétique familiale afin de dépister les sujets asymptomatiques susceptibles de développer ou de transmettre la maladie.

Pas de conflit d'intérêt

Références:

- (1) Patrick Aubourg Adrénoleucodystrophie : progrès récents et perspectives thérapeutiques ml s no 4 vol. 5, avril 89
- (2) Adrénoleucodystrophie liée à l'X. Annales d'Endocrinologie Volume 68, Issue 6 December 2007, Pages 403-411
- (3) Aubourg P., Adrénoleucodystrophie liée à l'X. Encyclopédie Orphanet. Décembre 2007