

P484 - Adrénoleucodystrophie révélée par un hypogonadisme hypogonadotrophique



N. Benhenda^{1*} (Mme), R. Marechaud¹ (Pr), S. Hadjadj¹ (Pr), F. Torremocha¹ (Dr), A. Miot¹ (Dr), M. Fraty¹ (Dr), P. Barbieux¹ (Dr), X. Piguel¹ (Dr)
¹ CHU de Poitiers, France *nesrine.benhenda@chu-poitiers.fr



Introduction:

L'adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD), deuxième cause d'insuffisance surrénalienne périphérique chez l'homme, peut être associée à une insuffisance gonadique. L'insuffisance testiculaire est habituellement primaire, rarement secondaire.¹

Observation:

Un homme de 19 ans, fils unique, sans antécédent avec croissance normale, a consulté pour développement pubertaire incomplet P2G5. Signes cliniques : IMC 28,8 kg/m², asthénie, pas de syndrome tumoral hypophysaire, ni d'anosmie, sans signe neurologique. Dosages hormonaux : hypogonadisme hypogonadotrophique (testostérone 0,18 ng/mL, FSH 1 et LH 4,3 UI/l) sans hyperprolactinémie, insuffisance surrénalienne périphérique (cortisolémie 48 nmol/l, ACTH 1114 ng/l, 17-OH progestérone basse, rénine/aldostérone normal), et hypothyroïdie périphérique infraclinique auto-immune. IRM hypophysaire normale (Images I et II); TDM : atrophie des surrénales. Le dosage des anticorps anti-21-hydroxylase et la recherche de mutation *NROB1* étaient négatifs. Le taux plasmatique des acides gras à très longue chaîne était élevé à deux reprises et une mutation stop à l'état hémizygote a été identifiée dans l'exon 6 du gène *ABCD1*.

Image I. Coupe centrée sur l'hypophyse

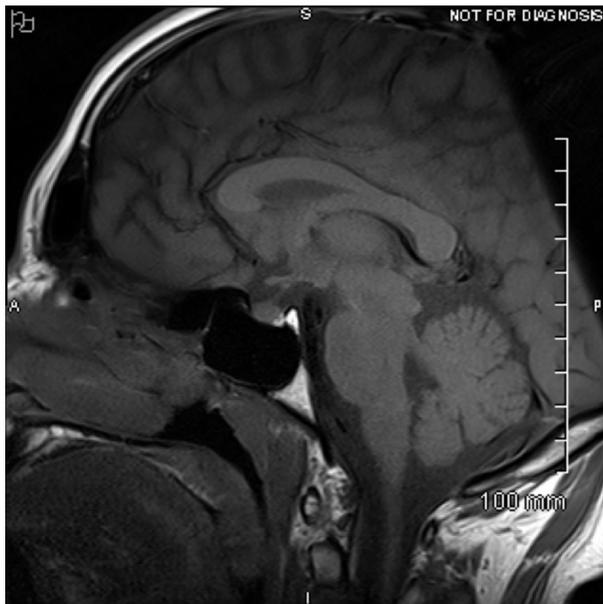
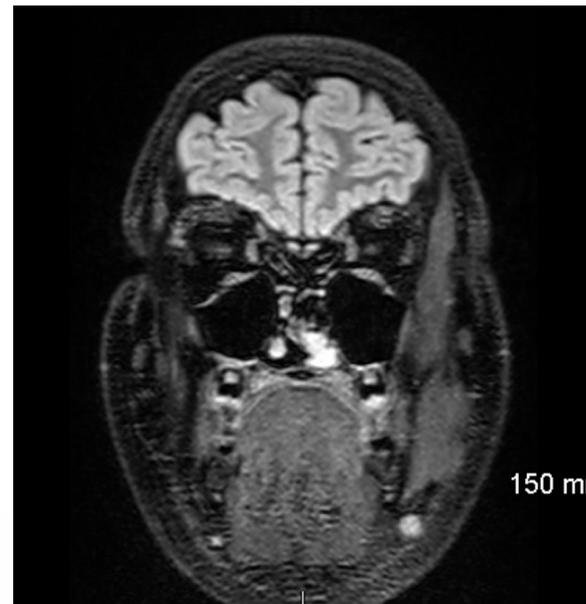


Image II. Coupe centrée sur les bulbes olfactifs



Discussion et conclusion:

Les cas rapportés associant X-ALD et hypogonadisme hypogonadotrophique sont rares, dont un seul cas où l'hypogonadisme a été inaugural de la maladie.^{2,3} A notre connaissance, il n'y a pas de publication concernant le diagnostic d'une forme d'X-ALD secondaire à un impubérisme par HH (sans antécédant familial connu) et il n'a pas été mis en évidence de lien entre l'X-ALD et l'HH. L'hypothèse émise serait que l'X-ALD et l'HH de notre patient soit deux entités distinctes.

Références:

- ¹ Burtman E. Endocrine Dysfunction in X-Linked Adrenoleukodystrophy. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2016
- ² Peckham RS. A variant of adrenomyeloneuropathy with hypothalamic-pituitary dysfunction and neurologic remission after glucocorticoid replacement therapy. *Am J Med.* 1982
- ³ Fettes I. Adrenoleukodystrophy: report of a familial case. *Clin Endocrinol (Oxf).* 1979

L'auteur n'a pas de déclaration de conflit d'intérêt.