



INTRODUCTION

La néoplasie endocrinienne multiple de type 1 est une maladie héréditaire rare. Caractérisé par la présence des tumeurs, surtout des glandes parathyroïdes, du pancréas endocrine et de l'anté-hypophyse.

Nous rapportons le cas d'une patiente ayant une NEM 1 découverte dans un bilan d'extension d'un lymphome du cavum.

OBSERVATION

Il s'agit d'une patiente âgée de 63 ans, ayant comme antécédents un diabète de type 2 et une hypertension artérielle bien équilibrés sous traitement. Antécédent d'un carcinome baso-cellulaire du nez opéré et d'un lymphome amygdalien traité par chimiothérapie et déclaré guéri. Suivie en médecine interne pour un lymphome du cavum ayant reçu plusieurs cures de chimiothérapie et d'une radiothérapie adjuvante.

Elle a bénéficiée dans le cadre du bilan d'extension de son lymphome d'un scanner cérébral et cervico-thoraco-abdominal objectivant des lésions pluri-glandulaires :

- ❖ un incidentalome hypophysaire de 14*13*26 mm confirmé par une IRM hypophysaire, dont le bilan de sécrétion est revenu en faveur d'un macro-prolactinome sans retentissement endocrânien ou endocrinien.
- ❖ Une masse surrénalienne unilatérale gauche de 20 mm dont le bilan morpho-fonctionnel est revenu en faveur d'un adénome surrénalien non sécrétant.
- ❖ La patiente présente également une hyperparathormonémie hypercalcémiant à imagerie normale.
- ❖ On note également la présence d'un goitre multi-hétéro-nodulaire dont le plus volumineux nodule est lobaire gauche de 21 mm classé TIRADS 4A en euthyroïdie clinique et biologique.

Le diagnostic d'une néoplasie endocrinienne multiple de type 1 a été évoqué devant l'association de deux atteintes cardinales (l'hyperparathyroïdie primaire et le macroprolactinome) et d'autres atteintes secondaires notamment surrénalienne et cutanée. Le L'étude génétique à la recherche d'une mutation du gène de la ménine est en cours.

DISCUSSION

La néoplasie endocrinienne multiple de type 1 (NEM 1) ou le syndrome de Wermer est une maladie génétique à transmission autosomique dominante (gène de prédisposition localisé en 11q13) mais trompeuse. Sa prévalence dans la population générale est estimée entre 1/20 000 et 1/50 000. La pénétrance est élevée si bien que 90 % des sujets porteurs d'une mutation génétique NEM1 exprimeront biologiquement ou cliniquement la maladie après l'âge de 50 ans [1]. Le diagnostic de la NEM 1 doit être évoqué devant au moins deux atteintes cardinales de la maladie (hyperparathyroïdisme, atteinte pancréatique endocrinienne, atteinte hypophysaire) mais aussi devant un arbre généalogique avec des lésions répétées au fil des générations. Les atteintes non cardinales doivent être recherchées pour orienter le diagnostic (surrénales, tumeur neuro-endocrine thymique et bronchique, atteinte cutanée, lipome, tumeur du système nerveux central). Méconnaître le diagnostic de NEM 1 conduira à l'échec thérapeutique. Comme pour d'autres syndromes génétiques de prédisposition aux tumeurs. la présentation sémiologique de la NEM1 peut évoquer l'image d'un iceberg : la partie visible est facilement évaluable mais cache la partie immergée représentée par des lésions associées [2]. L'hyperparathyroïdie primaire (HPT) affecte près de 100% des patients NEM1 et constitue le principal mode d'entrée dans la maladie, révélée biologiquement par une hypercalcémie ou de moins en moins fréquemment par une sémiologie lithiasique urinaire. L'atteinte est souvent pluri-glandulaire avec la possibilité de lésions ectopiques et notamment intra-thymiques. l'intervention de référence est une parathyroïdectomie subtotale ne laissant en place qu'un moignon de parathyroïde du volume d'une parathyroïde normale. Les tumeurs du pancréas endocrine se retrouvent chez 50 à 70 % des patients et le mode d'expression prédominant est le gastrinome, à l'origine d'un Syndrome de Zollinger-Ellison. L'atteinte anté-hypophysaire touche 20 à 40 % des patients NEM1 et se caractérise le plus souvent par un prolactinome ou une acromégalie tumorale par hypersécrétion de GH (Growth Hormone). D'individualisation plus récente, l'atteinte surrénalienne pourrait concerner près de 40 à 70 % des patients, et plus fréquemment ceux porteurs d'une lésion pancréatique [3]. À ce jour, il est donc préférable de tester le patient index, premier consultant d'une famille, avant d'envisager le bilan génétique de la famille. Dans l'attente des résultats, le suivi de la famille doit être maximaliste dans l'hypothèse d'une NEM1 potentiellement confirmée. Une notion importante est de considérer chaque patient, chaque famille de manière personnalisée. Seule une prise en charge adaptée peut éviter une survie écourtée. La survie des patients atteints de NEM1 est principalement dépendante de la prévention des métastases hépatiques des gastrinomes et de la détection précoce des rares atteintes thymiques [4].

CONCLUSION

Les patients suivis pour une NEM1 sont des sujets à de multiples tumeurs nécessitant des explorations. Une enquête génétique est nécessaire afin de dépister et prendre en charge précocement les sujets atteints.

REFERENCES

- 1 – Calender A., Giraud S., Cougard P., Chanson P., Lenoir G., Murat A., Hamon P., Proye C. Multiple endocrine neoplasia type 1 in France: clinical and genetic studies. *J Intern M* 1995 ; 238 (3) : 263-268
- 2- Calender A., Cadiot G., Mignon M. Multiple endocrine neoplasia type 1: genetic and clinical aspects. *Gastroenterol Clin Biol* 2001 April ; 25 (4 Suppl) : B38-B48
- 3- Mignon M., Cadiot G. Diagnostic and therapeutic strategy in patients with Zollinger-Ellison syndrome and multiple endocrine neoplasia type 1. *J Intern M* 1998 ; 243 (6) : 489-494
- 5- Verges B., Boureille F., Goudet P., Murat A., Beckers A., Sassolas G., Cougard P., Chambe B., Montvernay C., Calender A. Pituitary disease in MEN type 1 (MEN1) : data from the France-Belgium MEN1 multicenter study. *J Clin Endocrinol Metab* 2002 ; 87 (2) : 457-465