

Bailleul J¹, Bouhours-N N¹⁻², Donzeau A¹⁻², Coutant R¹⁻²

1 : Service d'Endocrinologie et de Diabétologie Pédiatriques, CHU Angers, France
2 : Centre de référence des pathologies rares de la réceptivité hormonale, CHU Angers, France

INTRODUCTION

La Néoplasie Endocrinienne Multiple de Type 1 (NEM1) est un syndrome héréditaire de transmission autosomique dominante dû à des mutations du gène suppresseur de tumeurs MEN1. La prévalence est d'environ 2/100000 et la pénétrance augmente avec l'âge. Le diagnostic pédiatrique est donc rare en dehors du dépistage familial.

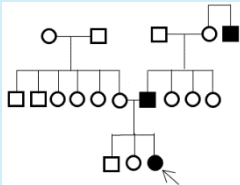
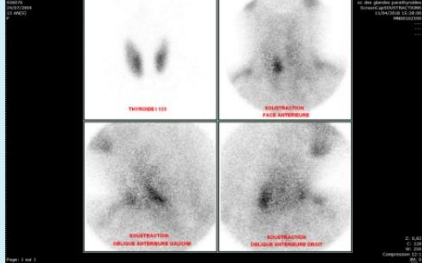
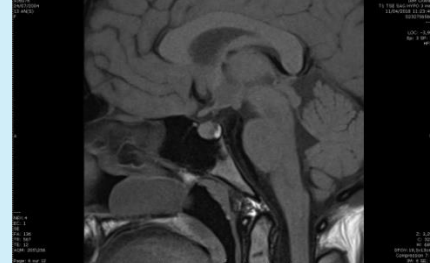
L'expression clinique est extrêmement variable, elle associe principalement une hyperparathyroïdie, pratiquement constante et souvent révélatrice du syndrome, des adénomes pancréatiques, principalement gastrinomes ou insulinomes parfois glucagonomes, somatostatines, vipomes, tumeurs à polypeptide pancréatique ou à GRF, et des adénomes anté-hypophysaires. Les formes cliniquement latentes sont fréquentes.

| Atteinte | Prévalence chez l'adulte | | Exploration |
|-----------------------------------|--------------------------|--|--|
| Parathyroïdes | 90 % | Hyperplasie, adénome | Bilan phosphocalcique, ionogramme urinaire, PTH 1-84 sérique |
| Pancréas | 75 – 90 % | Insulinomes Gastrinomes, Glucagonome, somatostatine Vipome, tumeur à polypeptide pancréatique, tumeur à GRF | GAJ, insulinémie, peptide C Gastrinémie, échographie, test sécrétine Glucagonémie, somatostatine, VIP, PP basal (Meal-test si normale haute) |
| Hypophyse | 50 – 60 % | Adénome à prolactine Adénome à GH Adénome non sécrétant à ACTH ou TSH | Prolactinémie, GH sérique, IGF1 T3-T4-TSH, cortisol 8h, CLU FSH, LH, oestradiol/testostérone, IRM hypophysaire |
| Corticosurrénale | 36 % | Multi-adénomes, hyperplasie | TDM abdominal, test freinage DXM |
| Thyroïde | 25 % | Goitre, adénome | |
| Carcinoïdes, tumeurs anaplasiques | 5 % | Bronchique, thymique, Gastrique, grêle, appendice | |
| Lipomes multiples | 6 % | | |
| Tumeurs ovaire ou testicule | Rare | | |

Nous rapportons la découverte d'une NEM1 familiale diagnostiquée devant des hypoglycémies chez une jeune fille de 13 ans.

CAS CLINIQUE

Une adolescente de 13 ans présente un épisode associant asthénie brutale avec syndrome confusionnel en post-prandial immédiat suivi d'un mutisme, d'un épisode de vomissement puis d'un malaise avec perte de connaissance sans manifestation tonico-clonique. La glycémie au moment du malaise est à 0,21 g/L avec une insulinémie à 18,2 µU/mL. L'IRM pancréatique met en évidence une lésion nodulaire corporéo-céphalique de 15 mm évoquant un insulinome. La recherche systématique d'atteintes compatibles avec une NEM1 permet de diagnostiquer une hyperparathyroïdie primaire asymptomatique chez la jeune fille (Calcémie = 2,84 mmol/L, PTH = 44,6 pg/mL). La patiente ne présentait pas d'atteinte anté-hypophysaire, surrénalienne, thyroïdienne, bronchique ou thymique associées. La prise en charge chirurgicale permet l'exérèse de l'insulinome et retrouva un second adénome de 10 mm correspondant à un glucagonome asymptomatique.



L'enquête familiale retrouvera à postériori des épisodes de lithiases rénales paternelles où le diagnostic d'hyperparathyroïdie primaire a pu être porté (Ca 2,75 mmol/L, PTH 108 pg/mL). Une mutation c.136del de MEN1 a été identifiée chez la jeune fille et chez son père. L'enquête familiale étendue est en cours.

CONCLUSION

Le diagnostic de NEM1 familiale peut parfois être porté à partir d'un cas index pédiatrique. Chez l'enfant, les adénomes pancréatiques ou hypophysaires et les hyperparathyroïdies primaires doivent faire pratiquer une enquête familiale et suspecter une NEM1.