

Traitement par anti-CD20 chez une patiente présentant une polyendocrinopathie auto-immune de type 1 (PEAI I) avec insuffisance ovarienne prématurée

L. Humbert^{*a} (Dr), C. Cardot-Bauters^a (Dr), JL. Wemeau^a (Pr), H. Hoth-Guechot^a (Dr), F. Kholer^a (Dr), A. Jannin^a (Dr), E. Proust-Lemoine^b (Dr), MC. Vantghem^a (Pr)

^a service d'endocrinologie, Hôpital Claude Huriez, CHRU LILLE, Lille, FRANCE ; ^b Polyclinique Aguilera, Anglet, France

* humbert.linda@gmail.com

INTRODUCTION

La PEA1, liée à des mutations du gène AIRE, est responsable d'un défaut de sélection négative des lymphocytes T auto-réactifs lors de l'établissement de la tolérance centrale du soi. Le rôle des lymphocytes B (LB) est mal connu.

SYNDROME APECED : ASPECTS CLINIQUES

Candidose cutanéomuqueuse chronique (CMC)

Sténose œsophagienne
Carcinome épidermoïde
Résistance aux antifongiques azolés
Candidémie



Polyendocrinopathie auto-immune

Hypoparathyroïdie
Insuffisance surrénalienne
Hypogonadisme
Diabète de type 1
Hypothyroïdie



Autres maladies auto-immunes

Gastrite atrophique
Hépatite auto-immune...



Dystrophie ectodermique

Dystrophie unguéale
Hypoplasie de l'émail dentaire
Kératoconjonctivite
Alopécie
Vitiligo

Atteintes plus rares

Néphrites tubulo-interstitielle
Bronchiolite oblitérante
asplénie

Collins et al. 2006

Bruserud et al. 2016

CAS CLINIQUE

Une femme de 44 ans présente une PEA1 (mutation c.967_979del13 homozygote de l'exon 8) avec insuffisance surrénalienne et ovarienne prématurée (IOP), hypothyroïdie, candidose cutanéomuqueuse, alopecie et dystrophie unguéale. Elle se présente avec des paresthésies et un déficit moteur des 4 membres révélant une myélite extensive, traitée par 2 cures d'anticorps anti-CD20 (RITUXIMAB).

Cet anti-lymphocyte B permet, outre la stabilisation de l'état neurologique, un retour des menstruations 3 mois plus tard avec correction des taux d'estradiol (41 pg/ml), de LH (4,5 U/l) et de FSH (7,3 U/l)

DISCUSSION

Des cas de pneumopathies interstitielles liées à la PEA1 traitées par RITUXIMAB ont été rapportés dans la littérature (1) et seule la corticothérapie à forte dose a été évaluée dans les IOP auto-immunes non liées à la PEA1 (2). Le rôle des LB et l'intérêt des thérapeutiques anti-B sont mal connus dans la PEA1 et les IOP auto-immunes. Des investigations sont nécessaires pour évaluer leur intérêt dans ces pathologies mais aussi leurs risques infectieux chez ces patients présentant des candidoses chroniques.

(1) Kisand et al, Autoimmune Polyendocrinopathy Candidiasis Ectodermal Dystrophy. J Clin Immunol 2015

(2) Van Kasteren et al., Corticosteroids do not influence ovarian responsiveness to gonadotropins in patients with premature ovarian failure: a randomized, placebo controlled trial. Fertil Steril 1999