

Étiologie surprenante d'insuffisance surrénalienne chronique de l'adulte

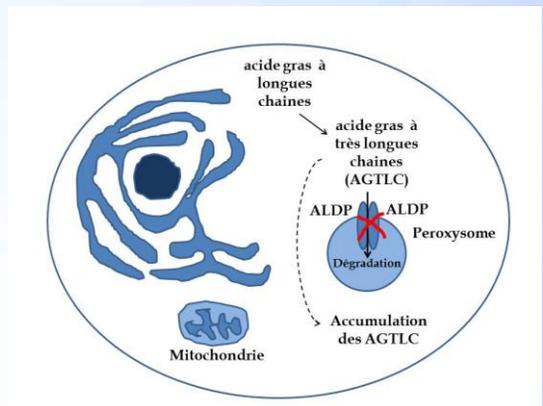
Mlle A. FURMANIUK^a, Dr L. GROZA^a, Mlle L. DEMARQUET^a, Pr M. KLEIN^a

^a Service d'Endocrinologie du CHU Nancy

INTRODUCTION: L'adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD) est une pathologie péroxysomale d'origine génétique avec une expression clinique essentiellement dans l'enfance (1). Elle provoque une accumulation des acides gras à très longues chaînes (AGTLC) au niveau plasmatique et tissulaire (2) ce qui entraîne une atteinte axonale, démyélinisante du système nerveux central et périphérique, une insuffisance surrénalienne et un hypogonadisme périphérique.

OBSERVATION: Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 65 ans suivi pour une myélopathie cervicale avec tétra-syndrome pyramidal évoluant depuis 2 ans et une thyroïdite de Hashimoto. Le patient présentait une altération de l'état général évoluant depuis 6 mois avec aggravation de la tétraparésie et apparition d'une mélanodermie. Il a été hospitalisé dans notre service pour suspicion d'insuffisance surrénalienne aiguë (collapsus, vomissements, hypoglycémie), dans un contexte d'infection urinaire. Le confirmée par les dosages hormonaux.

Le bilan étiologique ne retrouvait pas d'argument pour une origine infectieuse ni tumorale. Il n'y avait pas d'anomalie morphologique surrénalienne à la TDM. La recherche des anticorps anti 21 hydroxylase était négative. Devant un tableau neurologique associé, a été réalisé un dosage des AGTLC qui retrouvait une augmentation des deux rapports molaires C24 :0/ C22 :0 à 0.057 (VN 0.004-0.017) et C26 :0/ C22 :0 à 1.17 (VN 0.57-1.01), profil compatible avec une ALD liée à l'X.



DISCUSSION: L'ALD liée à l'X est une étiologie rare d'insuffisance surrénalienne chronique chez l'enfant (3). Parallèlement, jusqu'à 80% des sujets atteints d'une forme pauci-symptomatique de l'ALD présentent une insuffisance surrénalienne subclinique (4). L'ALD liée à l'X devrait être évoquée chez l'adulte devant une insuffisance surrénalienne chronique en présence de troubles neurologiques associés et si le bilan auto-immun est négatif.

REFERENCES:

1. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. Engelen et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2012, 7:51
2. Adrenoleukodystrophy: increased plasma content of saturated very long chain fatty acids. Moser et al: Neurology 1981, 31:1241-1249.
3. Primary adrenal insufficiency in children: twenty years experience at the Sainte-Justine Hospital, Montreal. Perry et al. J Clin Endocrinol Metab 2005; 90: 3243-50.
4. Adrenal insufficiency in asymptomatic adrenoleukodystrophy patients identified by very long-chain fatty acid screening. Dubey et al, J Pediatr. 2005 Apr;146(4):528-32.