

Incidentalome surrénalien bilatéral révélant un bloc enzymatique en 11 beta hydroxylase

N.ANDZOUANA ;M.RCHACHI; H.EL OUAHABI ; F.AJDI
Service d'Endocrinologie et Maladies Métaboliques CHU Hassan II. Fès

INTRODUCTION

L'incidentalome surrénalien bilatéral pose un problème de diagnostic étiologique. La hantise est l'insuffisance surrénalienne souvent due à un bloc en 21hydroxylase, la tuberculose à localisation surrénalienne ou le phéochromocytome bilatéral sont des causes fréquemment rencontrées. Nous rapportons un autre type de bloc enzymatique celui en 11 β hydroxylase révélé par des masses surrénaliennes bilatérales.

Observation médicale

Mr M.L âgé de 59ans, consulte pour masse surrénalienne bilatérale découverte lors d'une TDM étagée réalisée pour suspicion d'un syndrome paranéoplasique devant une paraparésie inexpiquée. Hypertendu depuis 6ans sous valsartan 160mg+amlodipine 5mg. L'examen note essentiellement une TA=120/80mmHg, IMC=22kg/m². La TDM surrénalienne note 3 nodules de densité entre -7 et 0UH de 12*11mm à droite et 9*8mm à gauche de nature adénomateuse sans lésions suspectes des autres viscères abdominaux (figure 1). A la biologie après synacthène cortisol T60=22.1 μ g/dl, les dérivés méthoxylés urinaires normaux, le cortisol de 00h=1 μ g/dl, cortisol de 8h après freinage minute=0,6 μ g/dl, une kaliémie à 4meq/l après arrêt du valsartan. La stimulation à dose correcte de synacthène révèle : 17OHprogestérone=1.60ng/ml, le 11 désoxycorticostérone (DOC)=378pg/ml (40-170). L'étude génétique à la recherche d'une mutation du gène CYP11B1 a été réalisée. Un traitement à base d'amlodipine 10mg a été institué, avec un bon contrôle des chiffres tensionnels.

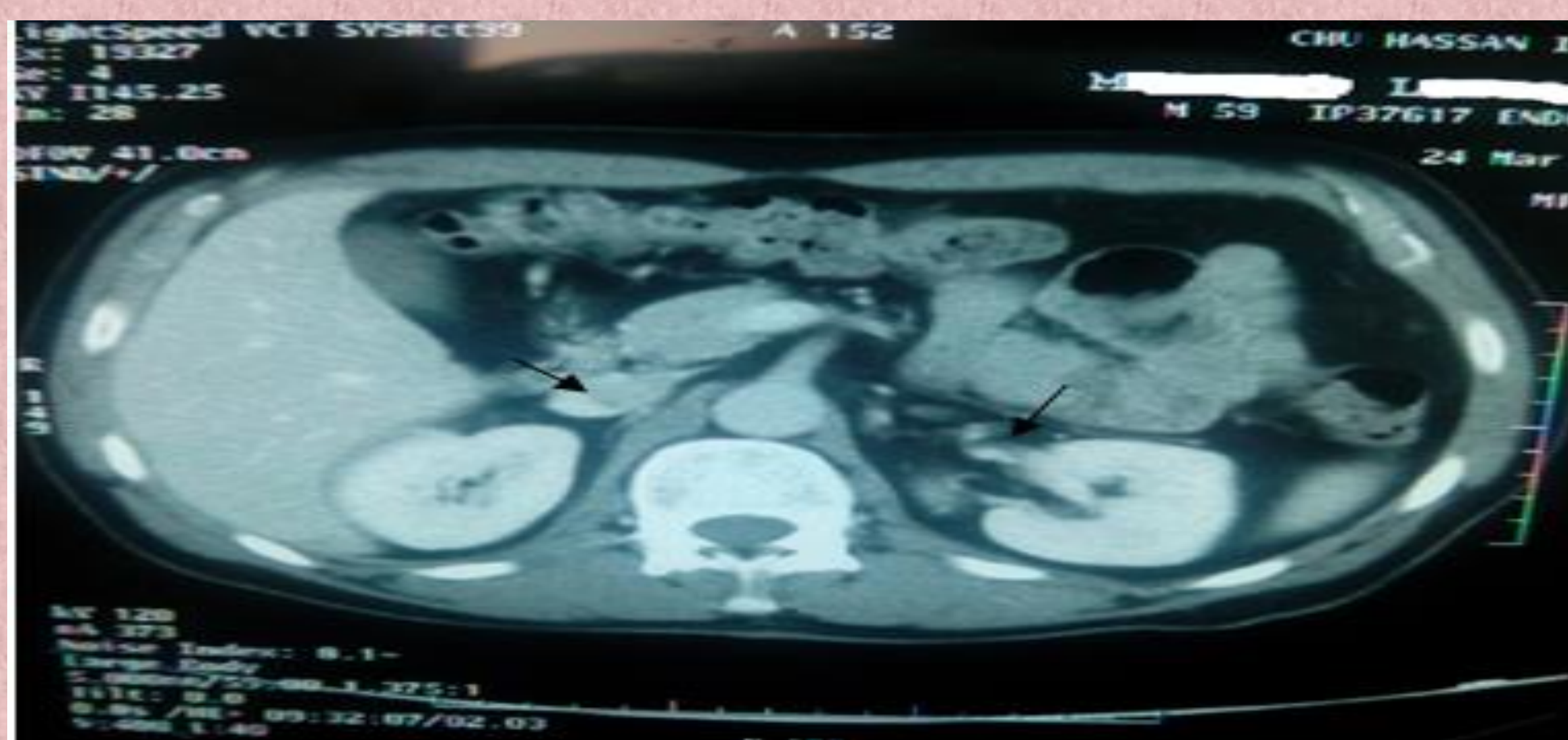


figure:1

Masses surrénaliennes bilatérales

DISCUSSION

Le bloc enzymatique est une maladie génétique de transmission autosomique récessive dont l'incidence est de 1/200 000 dans la population générale, survient dans 1/5000 à 1/7000 naissances dans une étude réalisée au sein d'une population juive d'origine marocaine [1].

La 11 β HD, impliquée dans la stéroïdogénèse surrénalienne, appartient à la famille des cytochromes P450, et existe sous 2 isoformes CYP11B1 et CYP11B2 codés par deux gènes distincts présents sur le bras du chromosome 8. Les deux isoformes ont une analogie structurale d'environ 95% expliquant leurs fonctionnements similaires. Le gène CYP11B2 est exprimé uniquement dans la zone glomérulée où il code pour l'aldostérone synthèse qui catalyse la dernière étape de la synthèse de l'aldostérone à partir de la 18-hydroxycorticostérone [2], s'accompagnant ainsi d'une accumulation des stéroïdes en amont du bloc notamment la DOC, la corticostérone. Le déficit en 11 β HD entraîne une accumulation de la DOC expliquant l'HTA et l'hypokaliémie avec une rénine- l'aldostérone basses, un déficit en cortisol, et l'hyperandrogénie par augmentation de la production d'ACTH. Cette hyper androgénie dans les formes à révélation tardive chez l'homme, passe souvent inaperçue, et est associée le plus souvent à l'HTA et l'hypokaliémie. Cela explique toute la particularité et difficulté du diagnostic d'un bloc enzymatique en 11 β HD dans notre contexte, d'autant plus que l'HTA était plutôt essentielle car bien contrôlée sous monothérapie par inhibiteur calcique, sans hypokaliémie. L'HTA dans le bloc en 11 β HD, est une hypertension secondaire d'origine endocrine, suspectée de façon classique devant son caractère résistant malgré la trithérapie dont un diurétique, avec le plus souvent des complications cardiovasculaires et risque de décès par accident vasculaire cérébral [3].

Le diagnostic de bloc en 11 β HD chez notre patient a été posé devant une élévation de la DOC après test au synacthène. L'étude génétique réalisée permettra d'en faire le diagnostic moléculaire.

Le traitement freinateur par glucocorticoïdes est généralement proposé pour contrôler l'hyperandrogénie chez le garçon en cas de pseudo puberté précoce avec accélération de la croissance staturale, et chez la fille pour contrôler la virilisation. Chez l'homme adulte, il peut être prescrit pour contrôler la pression artérielle, pour substituer le déficit surrénalien en glucocorticoïdes si présent [4]. Dans notre cas, la sécrétion du cortisol était intacte et l'HTA était contrôlée par une monothérapie justifiant l'abstinence d'un traitement par glucocorticoïde qui n'est pas impératif tout en tenant compte des risques cardiométaboliques liés à ce type de traitement. Un traitement à base d'amlodipine a été institué pour cette HTA autonomisée.

CONCLUSION

Le bloc en 11 β hydroxylase de transmission autosomique récessive; l'augmentation du DOC après test au synacthène conforte son diagnostic associé à une hyperplasie des surrénales dans 5 à 8 % des cas. Notre patient a la particularité de présenter un aspect nodulaire sans hyperplasie. L'étude génétique recherche une mutation du gène CYP11B1. Le traitement par HC bloque l'effet trophique de l'ACTH sur les surrénales, cependant en cas d'HTA autonomisée, un traitement habituel de l'HTA peut être efficace.

Références:

- 1 - Samara- Boustani D, Bachelot A, Pinto G, Thibaud E, Polack M, Touraine Ph. Blocs enzymatiques précoces de la surrénale. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Endocrinologie-Nutrition, 10-015-B-20, 2008
- 2- Pascoe L, J eunemaitre X, Lebrethon MC, Curnow KM, Gomez-Sanchez CE, Gase JM, Saez JM, Corvol P. Glucocorticoid-suppressible hyperaldosteronism and adrenal tumors occurring in a single French pedigree. J Clin Invest. 1995;96:2236-2246
- 3- Nimkarn S, New MI. Steroid 11beta-hydroxylase deficiency congenital adrenal hyperplasia. Trends Endocrinol Metab. 2008;19(3):96-9
- 4- Latrech H, Gaouzi A. Le pronostic statural après une pseudo-puberté précoce par déficit en 11 β hydroxylase chez une fille de 7 ans: à propos d'un cas avec revue de la littérature. The Pan African Medical Journal. 2015;20:162