

Le syndrome de McCune-Albright révélé par un adénocarcinome colique : à propos d'un cas.

H.Meyiz ,A.Zaoui ,S.Temsamani, H.Ouaya, I.Mellouki

(Service de gastro-entérologie, Hôpital Duc De Toavr, CHU de Tanger, Faculté de médecine et de pharmacie de Tanger, Université Abdelmalek saadiTetouan.)

Corresponding Author: H. Meyiz

Abstract:

Le syndrome de McCune-Albright est un syndrome rare, due à une mutation activatrice du gène GNAS. La mutation conduit à une suractivité dans les tissus cibles et à un vaste phénotype de caractéristiques cliniques qui sont : l'endocrinopathie, tache café au lait et dysplasie fibreuse osseuse. L'acromégalie fait partie des endocrinopathies rencontrées au cours du syndrome McCune-Albright. Notre cas clinique rapporte la découverte de polype et adénocarcinome colique et leur prise en charge chez un patient présentant une acromégalie entrant dans le cadre du syndrome McCune-Albright.

Key Word: McCune-Albright; Acromégalie; cancer colique; polypecolique.

Date of Submission: 22-01-2023

Date of Acceptance: 05-02-2023

I. Introduction

Le syndrome de McCune-Albright (MAS) est une maladie rare, congénitale mais non héréditaire due à une mutation activatrice du gène GNAS. Ce syndrome est défini par l'association clinique d'au moins 2 critères : une endocrinopathie, tache café au lait et dysplasie fibreuse osseuse [1].

L'acromégalie fait partie des endocrinopathies rencontrées au cours du MAS. Elle est présente dans 20 à 30% des cas de ce syndrome [2]. Il est actuellement connu que l'acromégalie est considérée à risque élevé de cancer colorectal (CCR) et nécessite un dépistage systématique.

Nous rapportons le cas d'un syndrome de McCune-Albright révélé par un adénocarcinome colique.

II. Observation

Il s'agit d'un patient âgé de 54 ans, suivi pour une acromégalie diagnostiquée récemment il y a deux mois. Il consulte pour des mélénas associés à des douleurs abdominales évoluant depuis un mois. Chez qui l'examen clinique note la présence d'un syndrome dysmorphique caractéristique de l'acromégalie (figure1), avec la présence de taches café au lait disséminées en bande large à limite irrégulières arrangées en blaschko linéaire sur la poitrine et le ventre (figure2). L'examen objective aussi une boiterie due à des arthralgies diffuses et anciennes.

Une endoscopie digestive haute a été réalisée, revenue sans particularité. Une coloscopie faite ayant montré la présence d'un processus ulcéro-bourgeonnant friable associé à un polype classé PARIS 1p au niveau du colon droit. Les biopsies du processus sont revenues en faveur d'un adénocarcinome colique. Une TDM thoraco-abdominopelvienne a été réalisée dans le cadre du bilan d'extension montrant un épaississement tumoral du colon droit avec infiltration péri-lésionnel et ganglions mésentérique et para colique. La TDM a objectivé également des lésions ostéolytiques visible au niveau de la tête humérale droite et fémorale bilatérale avec un rachis dégénératif siège de remaniement arthrosique. Le patient a bénéficié d'une hémicolectomie droite avec curage ganglionnaire. La pièce de colectomie a objectivé un adénocarcinome bien différencié et infiltrant sans embolus vasculaires classée pT3N1b, présence également d'un adénome tubuleux en dysplasie de bas grade.



Figure 1 : Aspect dysmorphique des mains du patient.



Figure 2 : aspect de tache café au lait.



Figure 3 : processus ulcéro-bourgeonnant colique droit.

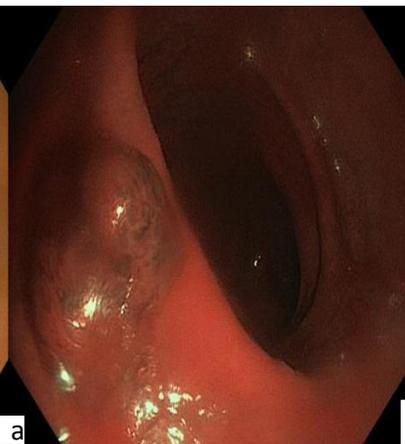


Figure 4 : polype colique droit (a) en lumière blanche, (b) en coloration virtuelle NBI.

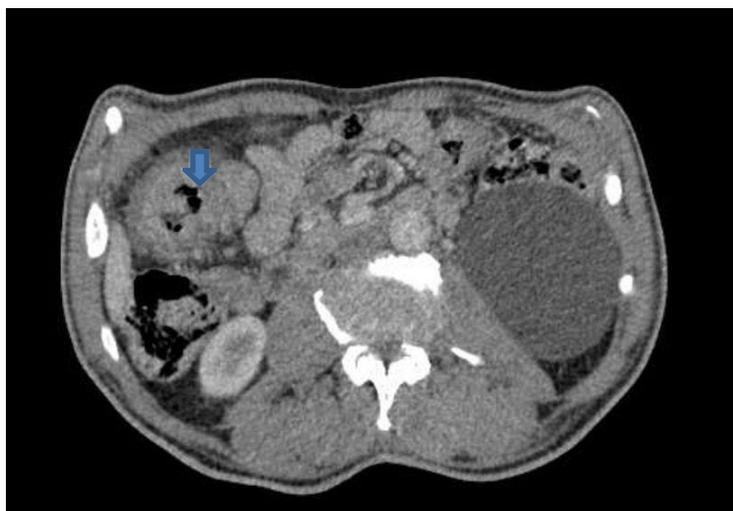


Figure 5 : coupe TDM objectivant l'épaississement colique.



Figure 6: coupe TDM montrant ostéolyse fémorale.

III. Discussion

Le syndrome de McCune-Albright est un syndrome rare dû à une mutation activatrice du gène *GNAS* [2], ce qui va entraîner activation de la voie AMPc. Les tissus porteurs de la mutation activatrice vont manifester une activation autonome non régulée. L'association d'au moins 2 critères cliniques : endocrinopathie, tache café au lait large à limite irrégulière et dysplasie fibreuse osseuse est caractéristique du syndrome de McCune-Albright [1, 2,3]. Les explorations para-cliniques comprenant un bilan endocrinien et des explorations radiologiques pour dépister ou confirmer d'éventuels symptômes d'hyperfonctionnement. L'analyse moléculaire du gène *GNAS1* est possible en routine notamment à partir d'ADN leucocytaire. Cependant, un résultat négatif n'exclue pas la présence de la mutation qui peut n'être présente qu'au niveau des tissus présentant un hyperfonctionnement. Le traitement dépend des manifestations cliniques du syndrome. Notre patient présente une acromégalie avec des taches café au lait disséminées en bande large à limites irrégulières. L'acromégalie est un trouble neuroendocrinien résultant d'une hypersécrétion de GH (growth hormone) le plus souvent par un adénome hypophysaire. Plusieurs études ont mis en évidence l'augmentation de la prévalence des atteintes digestives principalement les polypes et adénocarcinomes coliques chez les patients atteints d'acromégalie. L'excès d'hormone de croissance (GH) dans l'acromégalie est associé à une augmentation des polypes et des cancers du côlon entraînant la survie des cellules avec une baisse de régulation de la polyposé adénomateuse colique, l'accumulation de la β -caténine, l'augmentation des facteurs de transition épithélio-mésenchymateuse avec acquisition des propriétés invasives et migratoires [6]. Devant chaque patient atteint d'acromégalie une coloscopie de dépistage est recommandée à la recherche de polype et d'adénocarcinome colique, due à la prévalence augmentée de ces derniers chez cette population [4,5].

IV. Conclusion

Notre observation souligne l'intérêt du dépistage systématique par coloscopie chez les patients présentant une acromégalie isolée ou dans le cadre du syndrome de McCune-Albright vu le risque élevé de polype et de néoplasie colique.

References

- [1]. The Clinical Spectrum of McCune-Albright Syndrome and Its Management Tiahna Spencer Kristen S. Pan Michael T. Collins Alison M. Boyce Skeletal Disorders and Mineral Homeostasis Section, National Institute of Dental and Craniofacial Research, National Institutes of Health, Bethesda, MD, December 19, 2019
- [2]. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a consensus statement from the FD/MAS international consortium Javaid et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2019)
- [3]. Syndrome de McCune-Albright révélé par des taches café-au-lait blaschko-linéaires du dos A.-J. Jung a , S. Soskin, et al . ScienceDirect novembre 2015
- [4]. Research Article Increased Prevalence of Colorectal Polyp in Acromegaly Patients: A Case-Control Study Ali Riza Koksal, I Meltem Ergun, I et al Gastroenterology Clinic, Sisli Etfal Education and Research Hospital, 34360 Istanbul, Turkey 2014
- [5]. The Prevalence of Colonic Polyps in patients with Acromegaly: A case control nested in a cohort colonoscopic study baldomero Gonzalez ; guadalupé vargas et al . MAY 2017
- [6]. Growth hormone is permissive for neoplastic colon growth University of Texas Medical Center, Vera Chesnokovaa , Svetlan et al May 2, 2016 National Cholesterol Education Program (NCEP) Expert Panel on Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Cholesterol in Adults (Adult Treatment Panel III) Third report of the national cholesterol education.