

Exemple - Structure de votre résumé

Le syndrome APECED (OMIM 240300) est une pathologie auto-immune, de transmission autosomique récessive, liée à une mutation d'un gène régulateur de l'autoimmunité sur le chromosome 21, de prévalence variable selon la zone géographique (1/25000 à 1/80000). Ce syndrome associe une polyendocrinopathie (hypoparathyroïdie, hypocorticisme, atteinte des cellules gastriques pariétales, anomalie des gonades), une candidose chronique cutanéomuqueuse, une dystrophie de l'émail dentaire et des ongles, ainsi qu'une alopecie et une kératopathie (Ahonen 1990). Les trois signes cardinaux sont la candidose chronique, l'hypoparathyroïdie et l'insuffisance cortico-surrénalienne. Le diagnostic de syndrome APECED peut être posé devant l'association de deux de ces trois signes. La candidose chronique est très souvent le premier signe du syndrome dans l'enfance et apparaît toujours avant 30 ans. Le revêtement cutané (visage, mains) ainsi que les ongles sont également touchés (Ahonen 1990, Collins 2006).

Le cas clinique rapporté est celui d'un jeune homme de 19 ans, dont le diagnostic de syndrome APECED a été posé en 1999 par le service d'endocrinologie pédiatrique. Il présentait une candidose buccale et cutanée, une atteinte surrénalienne biologique, une atteinte oculaire, une onychodystrophie et une cassure de la courbe staturo pondérale. Les traitements actuels comprennent de l'hydrocortisone et de la fludrocortisone ainsi qu'un traitement antifongique à base de kétoconazole. Récemment, l'examen de la cavité buccale a mis en évidence une atteinte atrophique de la langue avec un liseré kératosique, évoquant fortement un lichen plan atrophique. Une biopsie a été réalisée et l'histologie est compatible avec ce diagnostic.

La candidose chronique cutanéomuqueuse est un signe majeur du syndrome APECED, elle représente souvent la première manifestation de la maladie et peut persister tout au long de l'existence du malade (Ahonen 1990, Collins 2006). Les formes cliniques retrouvées peuvent varier d'une simple chéilite angulaire à une atteinte très inflammatoire atrophique ou hyperplasique. Cette forme hyperplasique chronique prend des aspects de leucoplasie et peut parfois se transformer en carcinome épidermoïde (Sitheequ 2003). Rautemaa et coll. (Sous presse) ont observé chez 10% de leurs patients atteints du syndrome APECED un carcinome épidermoïde à un âge moyen de 37 ans. Ces patients avaient une candidose chronique et étaient pour la plupart alcoolotabagiques. Les auteurs ont découvert une immuno-dépression associée à une atteinte des lymphocytes T chez ces patients, ce qui pourrait expliquer l'apparition inhabituellement précoce de lésions cancéreuses. Les lésions buccales retrouvées chez le patient présenté sont évocatrices d'un lichen plan atrophique, ce qui a été confirmé par l'histologie. De plus, la coloration au PAS des échantillons n'a pas permis de retrouver de filaments de *Candida albicans*. Dans les différentes études, le diagnostic de candidose orale n'était pas fait sur biopsie mais sur prélèvement des lésions par frottis. Dans le cas présenté, il est difficile de savoir si le lichen plan atrophique lingual retrouvé est un élément indépendant du syndrome ou bien si les lésions habituellement décrites comme candidoses buccales dans le syndrome APECED sont plutôt des lésions inflammatoires de type lichen plan. Ceci expliquerait mieux la transformation carcinomateuse de ces lésions buccales.