

**CASE REPORT :****La poly-endocrinopathie auto-immune de type 1 ou syndrome APECED : Aspects cliniques et prise en charge****Auteurs :** Aya Mtiri<sup>a,b</sup>, Ghada Bouslama<sup>a,b</sup>, Nour Sayda Ben Messoued<sup>a,b</sup>, Yosri abdmouled<sup>a</sup>, Souha Ben Youssef<sup>a,b</sup><sup>a</sup> Oral Surgery Unit, Dental Medicine Department in University Hospital Farhat Hached, Sousse, University of Monastir, Tunisia<sup>b</sup> Research Laboratory: LR 12SP10: Functional and Aesthetic Rehabilitation of Maxillary

E-mails addresses:

Aya Mtiri: aya.mtiri1@gmail.com

Ghada Bouslama: bouslama.ghada@yahoo.fr

Nour Saida ben messoued : drnoursaydabm@gmail.com

Yosri Abdmouled: abdmoulehyosri94@gmail.com

Souha Ben Youssef: drsouhabenyoussef@gmail.com

**&Corresponding author:**

Aya Mtiri, Department of oral surgery, University Hospital Farhat Hached, Sousse, university of monastir Tunisia

Telephone : 73 102 500

E-mail address : aya.mtiri1@gmail.com

## **Abstract :**

Le syndrome Apeced (Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy) est la seule affection auto-immune héréditaire monogénique, associant une candidose cutanéomuqueuse chronique, une hypoparathyroïdie et une insuffisance surrénale d'origine auto-immune.

Nous présentons le cas d'une patiente atteinte d'APECED avec des manifestations bucco-dentaires. Le but de cet article est de détailler les aspects cliniques ainsi que le traitement de l'APECED et de discuter le rôle important du médecin dentiste dans le diagnostic et la prise en charge de cette maladie.

## **Introduction :**

APECED ou également appelée syndrome polyendocrinien auto-immun de type I, est une maladie rare, de transmission autosomique récessive liée aux mutations du gène *AIRE*, impliqué dans les mécanismes de tolérance immunitaire centrale et périphérique. [1]. Ce syndrome est caractérisé par l'association d'une candidose chronique cutanéomuqueuse à une poly endocrinopathie. Des manifestations bucco dentaires sont également présentes [2].

## **Observation :**

Il s'agit d'une patiente âgée de 24 ans, ayant une insuffisance surrénalienne sous cortef, adressée au service de médecine et chirurgie buccales CHU Farhat Hached, pour des lésions pigmentaires multiples de la muqueuse buccale et des taches amélares inesthétiques. L'examen clinique a montré également la présence de perlèches bilatérales (Fig1), une glossite losangique médiane (fig2) et une dystrophie des ongles des mains (Fig 7).



Fig1 : vue exobuccale : présence des perlèches bilatérales



Fig2 : glossite losangique médiane



Fig3 et4 : vue endobuccale : lésions pigmentaires diffuses mal limitées au niveau de la face interne des joues



Fig5 : pigmentation au niveau du palais



Fig6: hypoplasie de l'émail touchant plusieurs dents



Fig 7: pigmentation de la face dorsale des mains, des plis de flexion palmaires et une dystrophie des ongles



Fig 8 : radio-panoramique montrant plusieurs caries dentaires

Tenant compte des différentes manifestations buccales et endocriniennes le diagnostic d'APCED a été retenu.

## **Discussion :**

Le diagnostic clinique de l'APECED repose essentiellement sur la présence, de deux des trois critères majeurs suivants : candidose cutanéomuqueuse chronique, hypoparathyroïdie et une insuffisance surrénale d'origine auto-immune [2]. Chez le frère ou la sœur d'un patient atteint, l'identification d'un seul des trois critères permet d'établir le diagnostic [2].

Cependant, l'affection peut se manifester initialement par une atteinte atypique, telle qu'une hypoplasie de l'émail, des atteintes digestives : une malabsorption intestinale, des atteintes ophtalmologiques : une kératoconjunctivite [3]. Dans ces formes atypiques, le diagnostic repose surtout sur la génétique moléculaire [4].

Le diagnostic différentiel inclut le syndrome IPEX et, surtout, les polyendocrinopathies autoimmunes de type 2 [5].

La prise en charge des patients avec APECED par le médecin dentiste repose sur la connaissance aussi bien des différentes manifestations buccodentaires qu'endocriniennes.

Le traitement est essentiellement symptomatique. Des précautions particulières sont requises. Les atteintes endocriniennes sont traitées par une hormonothérapie de substitution. Les antifongiques systémiques oraux au long cours sont efficaces pour traiter les candidoses cutanéomuqueuse, le traitement fait appel à l'amphotéricine B, ou au kétoconazole, fluconazole et l'itraconazole en cas de résistance à l'amphotéricine B [3,6]. S'il s'agit seulement de candidose de la cavité orale, un traitement antifongique par voie locale est suffisant. Pour les autres lésions pigmentaires asymptomatiques, on s'abstient.

Le pronostic est très variable d'un patient à l'autre en fonction de la gravité des atteintes. Plus les premières manifestations apparaissent tôt, plus les atteintes seront nombreuses. Un carcinome à cellules squameuses de la sphère orale ou oesophagienne, une hépatite fulminante, une insuffisance rénale par néphrite interstitielle, peuvent survenir menaçant ainsi le pronostic vital [1,7].

## **Conclusion :**

En raison de son caractère très polymorphe, le syndrome APECED est difficile à diagnostiquer. Son expression clinique doit être connue pour permettre un dépistage et un traitement précoces de ses différentes affections, dont certaines peuvent engager le pronostic vital.

**REFERENCES :**

- 1 Proust-Lemoine, E., & Wémeau, J. L. (2008). Syndrome Apeced ou polyendocrinopathie auto-immune de type 1. *La Presse Médicale*, 37(7-8), 1158-1171.
- 2 Ahonen, P., Myllärniemi, S., Sipilä, I., & Perheentupa, J. (1990). Clinical variation of autoimmune polyendocrinopathy–candidiasis–ectodermal dystrophy (APECED) in a series of 68 patients. *New England Journal of Medicine*, 322(26), 1829-1836.
- 3 Perheentupa, J. (2002). APS-I/APECED: the clinical disease and therapy. *Endocrinology and Metabolism Clinics*, 31(2), 295-320.
- 4 Myhre AG, Halonen M, Eskelin P et al. Autoimmune polyendocrine syndrome type 1 (APS I) in Norway. *Clin Endocrinol* 2001 ; 54 : 211-7.
- 5 Ahonen, P., Myllärniemi, S., Sipilä, I., & Perheentupa, J. (1990). Clinical variation of autoimmune polyendocrinopathy–candidiasis–ectodermal dystrophy (APECED) in a series of 68 patients. *New England Journal of Medicine*, 322(26), 1829-1836.
- 6 Betterle, C., Greggio, N. A., & Volpato, M. (1998). Autoimmune polyglandular syndrome type 1. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 83(4), 1049-1055.
- 7 Barran, A. L., Kelch, R. P., & Marshall, J. C. (1985). Isolated gonadotrope failure in the polyglandular autoimmune syndrome. *New England Journal of Medicine*, 312(24), 1535-1540.