



Pneumopathie interstitielle diffuse associée à la polyendocrinopathie auto-immune de type 1

Radu PONEA, Interne, Médecine Interne, CHU de Nantes, France
Antoine ENFREIN, Doctorant, Département de Rhumatologie, UCLouvain, Bruxelles, Belgique
Christine SAGAN, Praticien Hospitalier, Anatomie et cytologie pathologique, CHU de Nantes, France
Robin DESHAYES, Assistant, Médecine Interne, CHU de Nantes, France

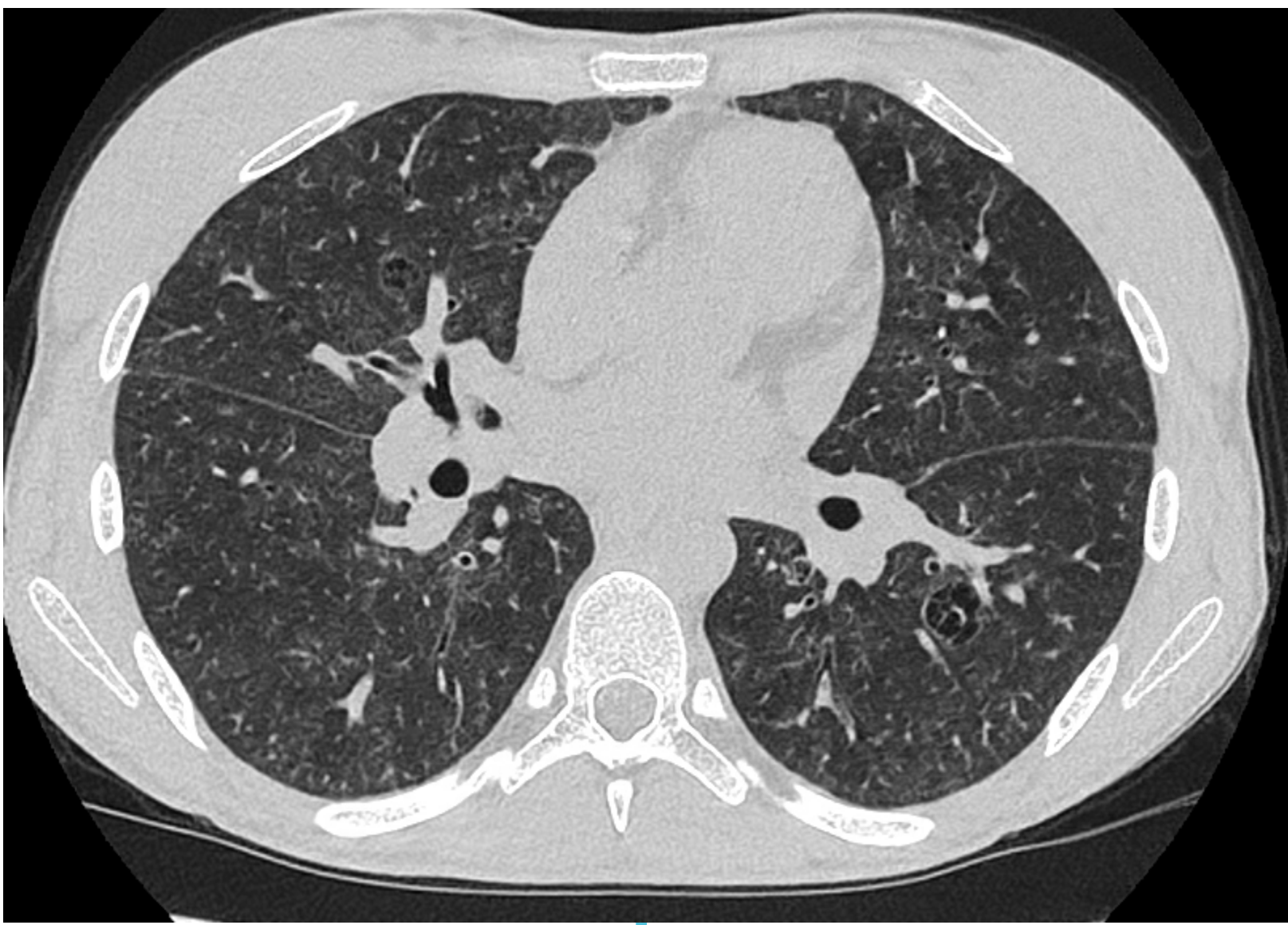
INTRODUCTION

La polyendocrinopathie auto-immune de type 1, ou syndrome APECED, est une maladie rare d’origine génétique de transmission autosomique récessive liée à une mutation du gène AIRE. La maladie est typiquement révélée par une triade associant une candidose cutanéomuqueuse chronique, une hypoparathyroïdie et une insuffisance surrénalienne. [1]
Des présentations plus rares peuvent associer des manifestations pulmonaires comme une pneumopathie interstitielle diffuse [2] ou des atteintes digestives avec parfois des malabsorptions sévères. [3]

Nous rapportons ici un cas d’un syndrome APECED associé à une pneumopathie interstitielle diffuse.

OBSERVATION

Une patiente de 19 ans se présentait au CHU pour exploration d’un syndrome inflammatoire inexpliqué, persistant, ainsi que des douleurs abdominales.
On note un antécédent de rougeole et un syndrome APECED avec mutation du gène AIRE diagnostiqué devant une hypoparathyroïdie, une mycose unguéale récidivante, une alopécie et des troubles de l’émail dentaire.



BILAN BIOLOGIQUE

- CRP 100mg/l
- Hémoglobine 7,4g/dl
- Albumine 18.4g/l
- Hypergammaglobulinémie polyclonale, IgGG 53g/l
- AAN 1/640 homogène et moucheté
- ANCA, DOT myosite, FR, anti-CCP négatifs

IMAGERIE

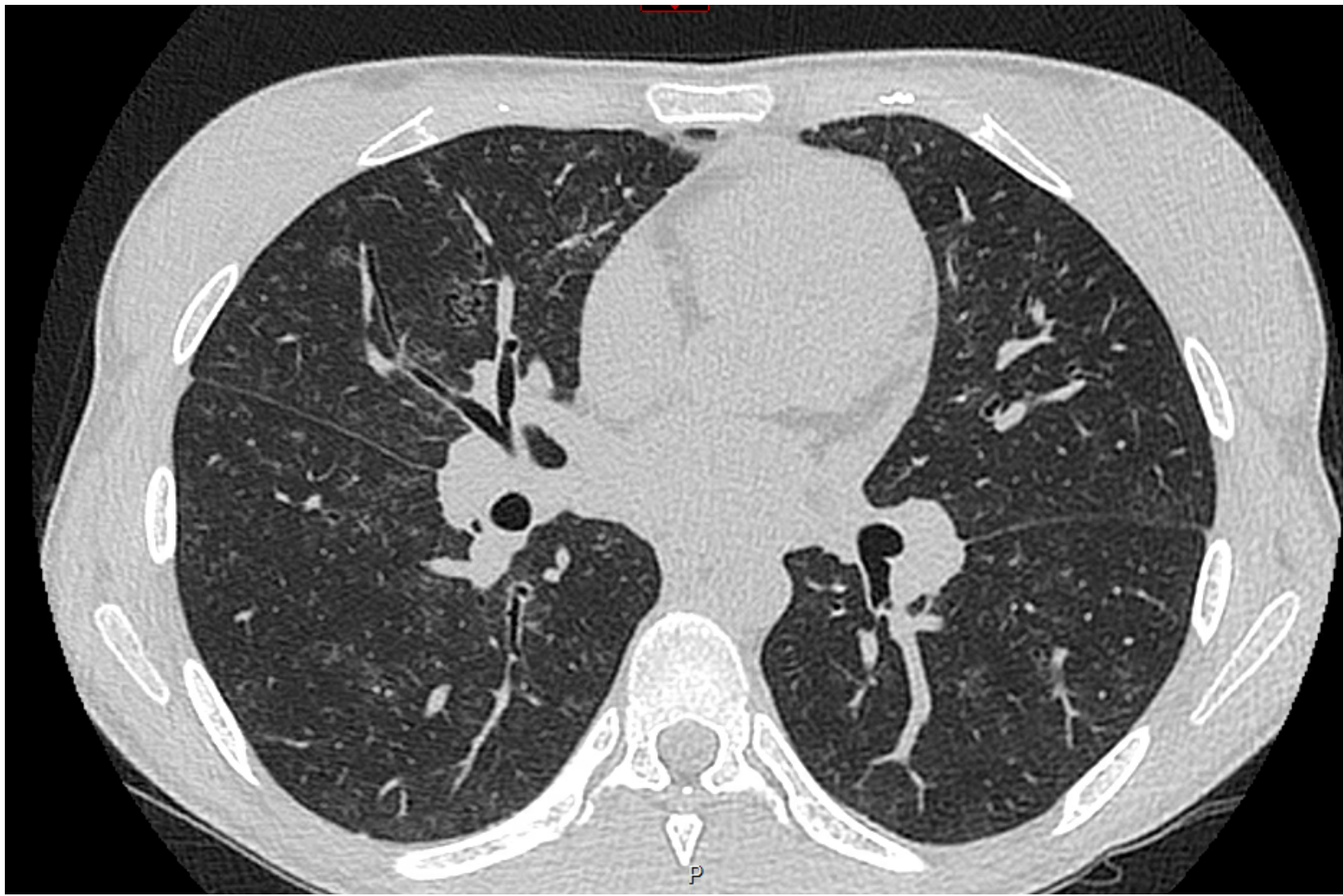
- TEP-TDM : hypermétabolisme plurifocal en faveur d’une hémopathie de bas grade
- FOGD : H. pylori

Juillet 2023 - Dyspnée

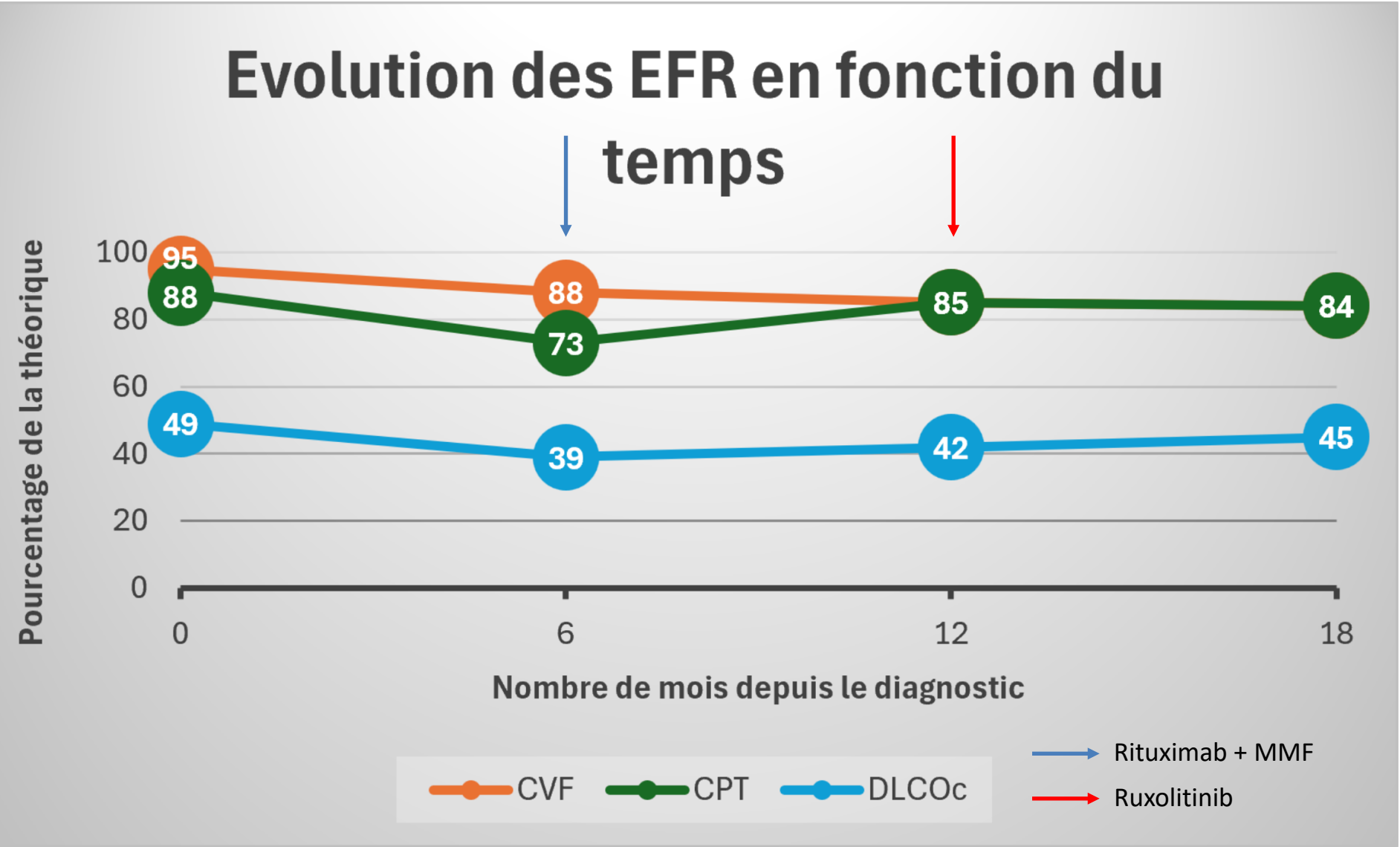
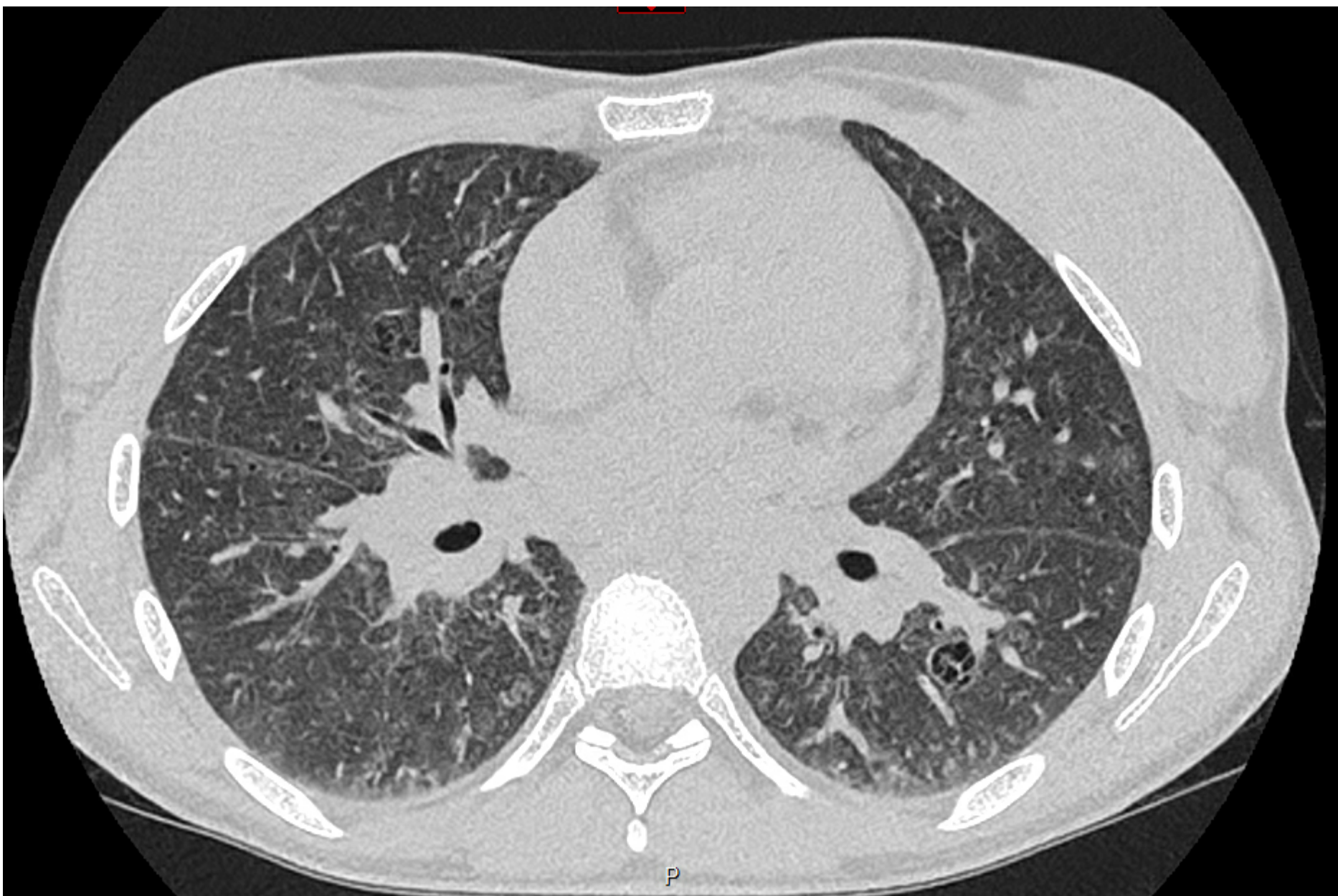
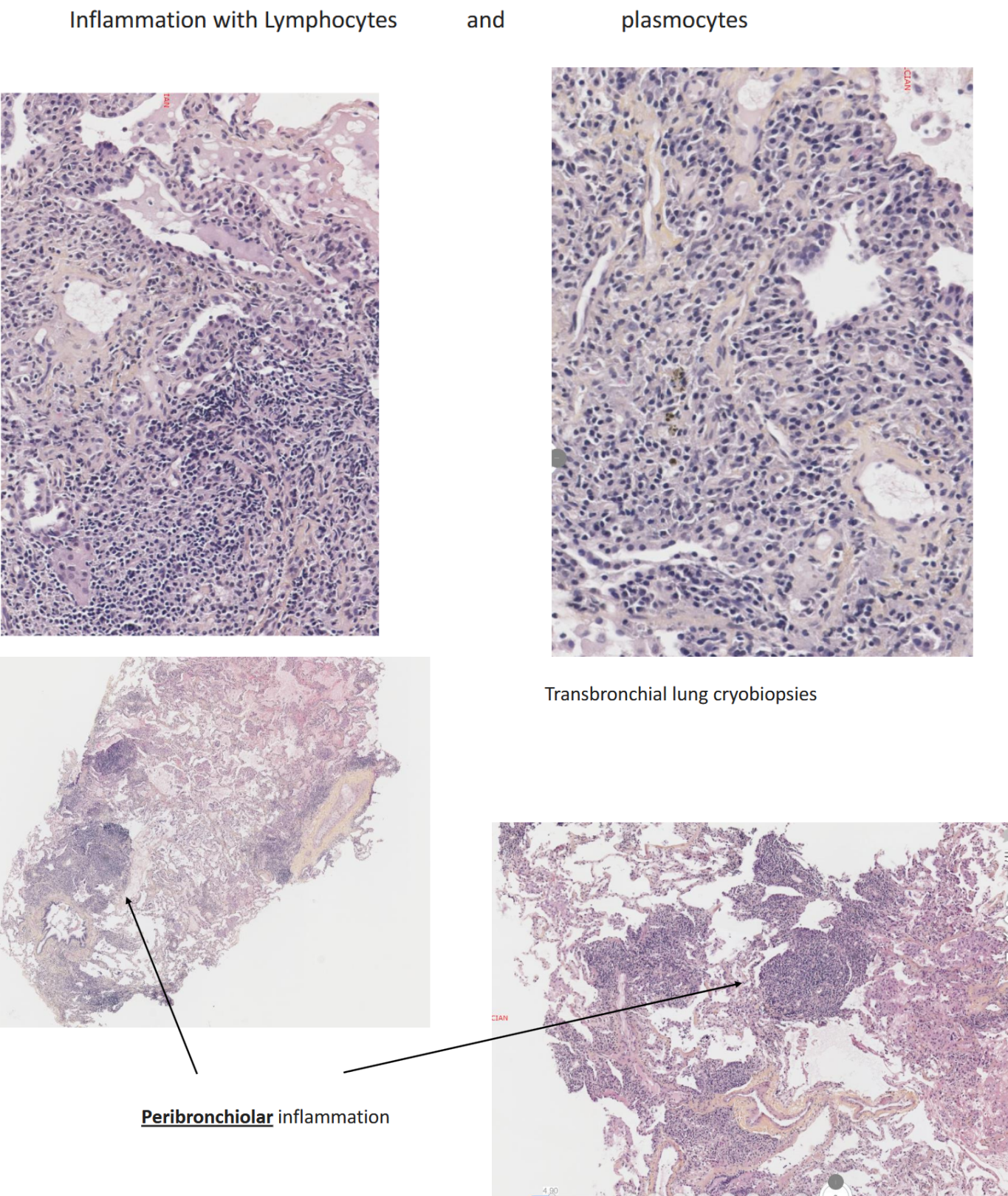
Juillet 2024 - Ruxolitinib

Février 2023 – Douleurs abdominales

Décembre 2023 – Rituximab et MMF



Conclusion :
• Adénopathies thoraciques 7 11R et 12R – ponction-biopsie à l’aiguille : matériel d’abondance très modérée ; parenchyme ganglionnaire avec présence d’un infiltrat plasmocytaire polytypique
• Poumon droit – Lavage broncho-alvéolaire du lobe moyen : lavage de répartition cellulaire proche de la normale ; quelques macrophages en transformation épithélioïde.
• Poumon droit/lobe inférieur – Cryobopsie du lobe inférieur : parenchyme pulmonaire sur les quatre biopsies ; lésions inflammatoires irrégulièrement répartis à tropisme péribronchiolaire et périvasculaire ; infiltrat inflammatoire polymorphe riche en plasmocytes/plasmocytes polytypiques et rares microgranulomes avec ébauche d’îlots lymphoïdes ; modification des lumières alvéolaires témoignant vraisemblablement de l’atteinte bronchiolaire.
Au total :
Lésions du parenchyme pulmonaire observées cadrant avec les modifications TDM décrites. Ensemble de lésions devant éliminer une pathologie infectieuse ; en cas de négativité de ce bilan, images pouvant être observés dans connectivité et pouvant s’intégrer dans des déficits immunitaires ; au vu des antécédents, lésions s’intégrant vraisemblablement dans le déficit immunitaire connu/syndrome APECED (forme de bronchiolite folliculaire ?...)



DISCUSSION

L’atteinte pulmonaire de l’APECED est hétérogène. Les EFR retrouvent un trouble ventilatoire obstructif ou restrictif, avec ou sans altération de la DLCO. Les manifestations radiologiques les plus communément décrites sont le verre dépoli et les bronchiectasies. [4]
Deux auto-antigènes ont été décrits dans l’atteinte pulmonaire : BPIFB1 et KCNRG. Jusqu’à 100% des patients avec une pneumopathies interstitielle diffuse ont des anticorps anti-BPIFB1 positifs. [5]
Généralement un traitement par **mycophénolate mofétil** et **rituximab** est **proposé en première intention**.
L’APECED est possiblement médiée par l’interféron-γ [6]. Plusieurs cas de traitements par anti-JAK ont été publiés montrant des effets positifs dans les atteintes extra-pulmonaires, ce qui a justifié l’essai d’un inhibiteur de JAK, le ruxolitinib, dans ce cas. [7,8]

En conclusion, l’APECED est une maladie génétique rare systémique pouvant associer des atteintes pulmonaires à type de pneumopathie interstitielle diffuse, avec la possibilité de bénéficier d’un **traitement par anti-JAK avec résultats encourageants**.

