

Etude génétique et anatomopathologique du syndrome de McCune-Albright chez l'adulte

Beckers A.¹, Burlacu M.¹, Thiry A.¹, Livadariu E.¹, Tamagno G.¹, Tichomirowa M.¹, Silvy M.², Thonnard A.¹, Daly A.¹, Enjalbert A.², Barlier A.²

¹ CHU de Liège Belgique, ² Université de la méditerranée, Marseille

Le syndrome de McCune-Albright est une association clinique d'anomalies endocriniennes et non-endocriniennes multiples causées par la mutation post-zygotique du gène GNAS1 menant à l'activation de la sous-unité α de la protéine G.

Nous rapportons les résultats de l'autopsie d'un adulte mâle atteint du syndrome de McCune-Albright. A notre connaissance, il s'agit de la première étude anatomopathologique et génétique complète d'un adulte porteur de cette mutation. Le diagnostic a été posé à l'âge de six ans sur les bases de l'association de tâches café-au-lait et d'une dysplasie fibreuse polyostotique. Durant la période adulte est apparu un gigantisme, une hyperprolactinémie, un hypogonadisme hypogonadotrope et une hyperparathyroïdie. Le patient est décédé à l'âge de 39 ans d'une embolie pulmonaire. L'analyse macroscopique et microscopique était combinée avec des tests génétiques sur plusieurs organes dans le but d'établir une corrélation entre le phénotype et le génotype. Les mutations sont retrouvées dans les tissus endocriniens et non-endocriniens affectés. Elles sont distribuées selon un modèle mosaïque de telle façon que toutes les cellules d'un organe affecté ne sont pas atteintes.

Cette étude permet pour la première fois d'établir une corrélation précise entre l'aspect anatomopathologique et la présence de la mutation dans de nombreux organes d'un patient atteint.