
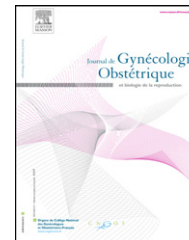




Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
 EM|consulte  
www.em-consulte.com



## CAS CLINIQUE

# Diabète MODY-5 et malformations génitales : prise en charge diagnostique. À propos d'un cas

## *Maturity-onset-diabete-of-the young 5 and genital malformations diagnostic management case report*

S. Defert<sup>a,\*</sup>, G. Harika<sup>a</sup>, E. Derniaux<sup>a</sup>, I. Nakib<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Service de gynécologie-obstétrique et de médecine de la reproduction, CHU de Reims, institut Alix-de-Champagne, 45, rue Cognacq-Jay, 51100 Reims, France

<sup>b</sup> Service de génétique et biologie de la reproduction, CHU de Reims, hôpital Maison-Blanche, 45, rue Cognacq-Jay, 51100 Reims, France

Reçu le 21 mai 2009 ; avis du comité de lecture le 14 octobre 2009 ; définitivement accepté le 20 octobre 2009  
Disponible sur Internet le 9 février 2010

### MOTS CLÉS

Malformation  
génitale ;  
Diabète MODY-5 ;  
Néphropathie

### KEYWORDS

Genital  
malformation;  
Diabete MODY5;  
Nephropathy

**Résumé** Avec une incidence de 5% de la population féminine, les malformations génitales représentent un problème clinique réel décrit par Oppelt et al. (2007) [1]. Il faut d'abord les diagnostiquer, et en reconnaître les anomalies extragénitales associées et donc savoir quand les rechercher ; penser au diabète *maturity-onset-diabetes-of the young 5* (MODY-5) quand il y a une histoire personnelle ou familiale de diabète. Cela est souvent du ressort du diabéto-logue et notre spécialité peut être mise à contribution dans la recherche de la malformation génitale associée. Nous rapportons le cas d'une patiente de 19 ans présentant un diabète, une néphropathie sous forme de reins micropolykystiques, une cytolysse biologique, un utérus bicorne unicervical cela pouvant s'inscrire dans un diabète MODY-5 confirmé par la découverte de la délétion complète du gène codant pour *HNF-1 $\beta$*  à l'état hétérozygote.

© 2010 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Summary** With an incidence of 5% in the female population, genital malformations are a frequent clinical occurrence presented by Oppelt et al. (2007) [1]. First, we have to diagnostic them and search for extra genital malformation when it is necessary. Think about maturity-onset-diabete-of-the young 5 (MODY-5) when there's a personnel or family story of diabetes. This is often within the competence of the diabetologist and our speciality can be put in contribution in the research for the associated genital malformation. We report on the case of a young woman age of 19 with diabetes diagnosed during her adolescence, a nephropathy with

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [sophie.defert@free.fr](mailto:sophie.defert@free.fr) (S. Defert).

polykystic kidneys, biological cytotoxicity, a bicornuate unicervical uterus while this may be a clinical diabetes MODY-5 confirmed by the discovery of the complete deletion of the gene coding for *HNF-1 $\beta$*  in the heterozygous state.

© 2010 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## Introduction

Le diabète de type *maturity-onset-diabetes-of the young* 5 (MODY-5) est un diabète monogénique [2] résultant de la mutation du gène codant pour le facteur de transcription à synthèse hépatique *HNF-1 $\beta$* . Il s'agit d'une transmission autosomique dominante à pénétrance incomplète et expression variable [3]. Ce facteur de transcription intervient dans la régulation de la synthèse des cellules  $\beta$  pancréatiques donc de la mutation résulte une dysfonction pancréatique. Les diabètes MODY représentent 2 à 5% des diabètes non insulino-dépendants. Il en existe six types dont les plus fréquents sont les types 2 et 3 [4]. Le diabète MODY-5 représente seulement 2% des diabètes MODY [2], mais c'est le seul à être associé à des malformations génitales. *HNF-1 $\beta$*  est exprimé dans les canaux de Wolff, le mésonephros et métanephros issus du mésoderme intermédiaire, les canaux de Muller de l'embryon de souris et chez la souris adulte, on le trouve dans les tubules rénaux et le tissu utérin [3]. Le phénotype de ces patients comprend donc : une néphropathie non diabétique, un diabète découvert vers l'âge de 20 ans (26,2 ans en moyenne) par diminution de l'insulinosécrétion [2] puis augmentation de l'insulinorésistance et de façon inconstante : des malformations génitales dans 22% des cas publiés [5], une dysfonction hépatique, une dysfonction biliaire et un faible poids de naissance [2]. Concernant le MODY-5, on ne note que des malformations génitales par défaut de migration ou d'accolement des canaux de Müller. Dans la littérature on note à ce jour en dehors de notre cas : deux utérus bicornés unicervicaux [6], un utérus didelphe, deux aplasies vaginales avec utérus rudimentaire [7]. Concernant les autres femmes de ces familles non porteuses de malformation génitale on retrouve souvent des complications obstétricales comme : les complications propres au diabète, l'accouchement prématuré, les fausses couches spontanées précoces, une protéinurie.

## Cas clinique

Mademoiselle D. est âgée de 19 ans, elle n'a pas d'antécédent personnel particulier hormis un tabagisme à dix cigarettes par jour. Ses antécédents familiaux sont marqués par : chez sa mère une tumeur ovarienne borderline traitée, une grossesse normale sans recherche de diabète gestationnel avec un poids de naissance pour mademoiselle D. de 2640 g, chez son grand-père maternel une tumeur hépatique à l'âge de 57 ans non explorée.

Mademoiselle D. a présenté à 18 ans un syndrome cardinal. En effet, elle signale une perte pondérale de 10 kg en quelques mois accompagnée d'un syndrome polyuropolydipsique. Elle a donc consulté son médecin traitant puis un

diabétologue. Tout cela dans un contexte d'hyperandrogénie clinique avec acné, hirsutisme et hyperséborrhée. Par le dosage de deux glycémies veineuses à jeun, le diagnostic de diabète a été posé. Pour ce qui est de l'hyperandrogénie, le bilan biologique met en évidence une élévation de la sulfate de DHA à deux fois la normale. La recherche d'une étiologie organique à cette hyperandrogénie par un scanner abdomino-pelvien ne met pas en évidence d'anomalie surrénalienne ni ovarienne, les marqueurs tumoraux sont normaux, aucun bloc surrénalien notamment en 11 ou 21 hydroxylase n'est mis en évidence, le cortisol libre urinaire des 24 heures est normal. On conclut donc à une hyperandrogénie surrénalienne fonctionnelle par insulino-résistance. Le traitement du diabète de mademoiselle D. nécessite une insulinothérapie compte tenu de son déséquilibre important.

En revanche, l'imagerie pratiquée dans le bilan étiologique de l'hyperandrogénie met en évidence des reins micropolykystiques bilatéraux (Fig. 1), la fonction rénale est conservée. Le reste du bilan biologique montre une cytololyse avec des ALAT et ASAT à deux fois la normale sans anomalie hépatique radiologique, un avis gastro-entérologique conduit à réaliser une ponction biopsie hépatique qui s'est révélée normale.

Devant ce diabète de l'adolescence, une néphropathie et une cytololyse, un avis gynécologique est demandé dans l'éventualité d'un diagnostic de MODY-5 et son association connue à une malformation génitale. Cela également dans le but de confirmer l'absence d'étiologie organique de l'hyperandrogénie par la réalisation d'une échographie pelvienne et devant des plaintes fonctionnelles de la patiente.



**Figure 1** Scanner abdominal : reins micropolykystiques.  
Abdominal scan: renal cysts.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3273293>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3273293>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)