

Insuffisances surréaliennes : de la génétique à l'auto-immunité

Le dossier thématique de ce premier numéro de l'année 2015 des *Correspondances en MHDN* est consacré à la physiopathologie des insuffisances surréaliennes. Il se fait l'écho de la 2^e journée scientifique de l'association "Surréales", qui s'est tenue au ministère des Affaires sociales et de la Santé le 16 mai 2014 et qui était consacrée aux différents aspects de la maladie, de l'épidémiologie à la thérapeutique. L'association "Surréales", créée en 1996, a pour but de regrouper des informations sur les affections des glandes surréales et d'informer les personnes qui en souffrent. Elle cherche à mieux faire connaître les maladies de la surrénale et à soutenir la recherche dans ce domaine. La journée thématique, placée sous le parrainage de la Société française d'endocrinologie et de la Société française d'endocrinologie et diabétologie pédiatrique, et en partenariat avec les centres de référence des maladies rares de la croissance, des maladies rares des surréales et des maladies rares d'origine hypophysaire, a permis aux orateurs des centres de référence et de compétence français et également venus d'Allemagne, de Norvège, de Suède et du Danemark, de présenter leurs travaux sur les insuffisances surréaliennes. Les 3 articles qui composent ce dossier permettent de balayer un large champ de la physiopathologie des insuffisances surréaliennes. Marie Legendre dresse un tableau très complet des déficits en adrénocorticotrophine (ACTH) d'origine génétique, nous rappelant que 3 principaux gènes sont impliqués dans les déficits isolés en ACTH, les mutations de TBX19 et du

gène POMC étant le plus souvent en cause. Elle décrypte la complexité des mutations de facteurs transcriptionnels impliqués dans l'ontogenèse hypophysaire et responsables des déficits anté-hypophysaires multiples, qui incluent un déficit corticotrope, en dégagant les relations entre l'étape de développement hypophysaire, durant laquelle intervient chaque facteur transcriptionnel, et l'expression phénotypique des mutations. Florence Roucher-Boulez fait le point sur la génétique des insuffisances surréaliennes primaires en rappelant l'impact de mutations des gènes du développement de la surrénale et des gènes de la stéroïdogénèse sur le phénotype surréalien et extrasurréalien. Elle revient sur l'avancée que constitue la découverte du rôle des gènes du stress oxydant dans la survenue d'insuffisances glucocorticoïdes congénitales. L'étude de l'exome par séquençage à haut débit a récemment permis de mettre en évidence l'implication de 5 nouveaux gènes du stress oxydant. Ces travaux ont ouvert une nouvelle voie de compréhension des mécanismes de l'insuffisance surrénale impliquant la production de radicaux libres pour d'autres étiologies comme l'adrénoleucodystrophie ou le syndrome triple A. Dans le troisième volet du dossier, Emmanuelle Proust-Lemoine s'attache à décrire les différents aspects cliniques, immunologiques et thérapeutiques des polyendocrinopathies auto-immunes touchant la surrénale. Elle décrit les mécanismes cellulaires et humoraux impliqués dans l'atteinte endocrinienne, et aborde aussi les aspects pratiques de la prise en charge de ces syndromes.

Qu'elles soient centrales ou périphériques, les insuffisances surréales congénitales et acquises ont encore beaucoup de secrets à nous livrer pour la compréhension de leurs mécanismes !

Claudine Colin

Présidente de l'association "Surréales",
14, avenue Anatole France,
76330 Notre-Dame-de-Gravenchon

Yves Reznik

Service d'endocrinologie
et maladies métaboliques,
CHU de Caen, coordinateur
de la journée
"Insuffisances surréaliennes"
le 16 mai 2014.

AVIS AUX LECTEURS

Les revues Edimark sont publiées en toute indépendance et sous l'unique et entière responsabilité du directeur de la publication et du rédacteur en chef.

Le comité de rédaction est composé d'une dizaine de praticiens (chercheurs, hospitaliers, universitaires et libéraux), installés partout en France, qui représentent, dans leur diversité (lieu et mode d'exercice, domaine de prédilection, âge, etc.), la pluralité de la discipline. L'équipe se réunit 2 ou 3 fois par an pour débattre des sujets et des auteurs à publier.

La qualité des textes est garantie par la sollicitation systématique d'une relecture scientifique en double aveugle, l'implication d'un service de rédaction/révision in situ et la validation des épreuves par les auteurs et les rédacteurs en chef.

Notre publication répond aux critères d'exigence de la presse :

- accréditation par la CPPAP (Commission paritaire des publications et agences de presse) réservée aux revues sur abonnements,
- adhésion au SPEPS (Syndicat de la presse et de l'édition des professions de santé),
- indexation dans les bases de données INIST-CNRS et Thomson Reuters, et partenariats avec les sociétés savantes (SFE, ...),
- déclaration publique de lien d'intérêts demandée à nos auteurs,
- identification claire et transparente des espaces publicitaires et des publiédactionnels en marge des articles scientifiques.