

## RESUME DE LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ATTEINTS D'UNE HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES LIEE A UN DEFICIT EN 21-HYDROXYLASE

Ces recommandations sont issues des guidelines « Congenital Adrenal Hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency, an Endocrine Society Clinical Practice Guideline, 2010 » et selon discussion par DSD

Arbeitsgruppe der SGPED

(SGPED - Schweizer Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie)

(SSEDP - Société Suisse d'Endocrinologie et de Diabétologie Pédiatrique)

([www.sgpdp-ssedp.ch](http://www.sgpdp-ssedp.ch))

Organisation patient : [www.orphanet.fr/www.surrenales.com](http://www.orphanet.fr/www.surrenales.com) ou [www.ags-initiative.ch](http://www.ags-initiative.ch)



**AGS- Eltern- und Patienteninitiative  
Schweiz**



**ssedp**

Société Suisse d'Endocrinologie et de Diabétologie Pédiatrique  
Società Svizzera di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica  
Schweizerische Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

La prise en charge d'un enfant avec hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est assurée en premier lieu par un endocrinologue pédiatre qui passe le relais lors de la transition à un endocrinologue adulte ou à un gynécologue. Les enfants nécessitent un suivi régulier tous les 3-12 mois pour contrôler la croissance, la tension artérielle et l'observance thérapeutique. Le traitement est adapté selon les résultats des analyses biologiques. Le but du traitement est une croissance staturo-pondérale harmonieuse, une qualité de vie optimale et une espérance de vie normale. La transition représente une étape importante qui doit être bien préparée. Cela ne signifie pas seulement un changement de médecin, mais également la responsabilisation du patient adolescent vis-à-vis de sa thérapie.

L'hyperplasie congénitale avec sa forme classique, touche 1:10'000 nouveau-nés. Elle est liée à un déficit d'une enzyme qui s'appelle « 21-hydroxylase ». Cet enzyme est responsable de la production du cortisol (hormone de stress) et de l'aldostérone (minéralocorticoïde), qui régule l'équilibre du sodium dans le corps. La forme classique est définie par une activité de l'enzyme inférieure à 5 % ; elle est dépistée en Suisse lors du screening néonatal. Les formes tardives non classiques sont caractérisées par une activité enzymatique partiellement conservée. Elles ne sont par contre pas dépistées lors de la naissance. Leurs manifestations cliniques dépendent du taux d'activité enzymatique et se présentent sous la forme d'une puberté précoce, une acné sévère, un hirsutisme ou une irrégularité des règles pendant l'enfance, l'adolescence ou l'âge adulte.

Lors d'un déficit en 21-hydroxylase, les surrénales qui n'arrivent pas à produire du cortisol augmentent leur production d'hormone mâle (androgènes) en conséquence. L'excès d'hormone mâle induit chez la fille une virilisation lors de la grossesse ou plus tardivement. L'excès d'androgène induit en plus chez les filles et les garçons une accélération de la croissance et de la maturation osseuse et ainsi une avance pubertaire entraîne alors une taille adulte diminuée. Seule une substitution hormonale sous forme d'hydrocortisone (Hydrocortone®) et minéralocorticoïde (Florine®) peut prévenir cela. Le but est une substitution hormonale le plus physiologique possible.

Il faut éviter autant le sous-dosage du traitement qui induit une accélération de la croissance, une avance pubertaire et une virilisation qu'un surdosage pouvant provoquer une HTA, une minéralisation osseuse diminuée, un ralentissement de la croissance et une prise pondérale excessive.

En cas de stress (fièvre, opération, traumatisme etc..) les besoins en hydrocortisone sont augmentés et la dose de substitution doit être doublée voire triplée. En cas de vomissement ou diminution de l'état général, l'hydrocortisone peut également être donnée par voie intramusculaire ou intraveineuse. Tous les patients avec HCS doivent porter une carte d'urgence sur eux. Le déficit aigu d'hormone de stress peut induire une « crise addisonienne » avec troubles électrolytiques, hypoglycémie et mener jusqu'à un état de choc.

## 1. Hyperplasie congénitale des surrénales (Enfant)

### Patient

Nom/prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance: \_\_\_\_\_  
Adresse: \_\_\_\_\_  
E-Mail: \_\_\_\_\_  
Pédiatre: \_\_\_\_\_  
Carte d'urgence délivrée le: \_\_\_\_\_

### Endocrinologue pédiatre

Suivi depuis l'âge de: \_\_\_\_\_  
Nom: \_\_\_\_\_  
Tel.: \_\_\_\_\_

Informations au sujet de l'initiative suisse HCS  
reçues le: \_\_\_\_\_

### Diagnostic

Diagnostic posé à l'âge de: \_\_\_\_\_  Screening néonatal  Autre \_\_\_\_\_

Troubles électrolytiques  Oui  Non

Type de mutation: \_\_\_\_\_ Date du conseil génétique: \_\_\_\_\_

Virilisation (Prader I-V): \_\_\_\_\_ Interventions chirurgicales (âge): \_\_\_\_\_ Type: \_\_\_\_\_

### Thérapie

Hydrocortone®: \_\_\_\_\_ (mg/m<sup>2</sup> SC) Âge au début du traitement: \_\_\_\_\_

Florinef®: \_\_\_\_\_ (µg/d) Hospitalisation pour décompensation (date): \_\_\_\_\_

NaCl: \_\_\_\_\_ mmol/kg/d, jusqu'à l'âge de: \_\_\_\_\_

### Croissance

normale  anormale depuis \_\_\_\_\_ Mesures entreprises \_\_\_\_\_ depuis \_\_\_\_\_

### Puberté

Début pubertaire (date/âge): \_\_\_\_\_ Ménarche (âge): \_\_\_\_\_

Contraception orale  Oui  Non, forme \_\_\_\_\_ Depuis (date): \_\_\_\_\_

Examen gynécologique (âge): \_\_\_\_\_

Conseil/soutien psychologique  Oui  Non Nom du traitant: \_\_\_\_\_

### Autre diagnostics

\_\_\_\_\_ Médicaments \_\_\_\_\_

### Recommandation pour le screening/prévention \*

Taille, vitesse de croissance, poids, BMI, Examen clinique, TA	à chaque consultation
Age osseux	1x / an (à partir de 2 ans)
Prise de sang: ACTH, 17OHP, DHEA/S, androsténédione, testostérone	tous les 6 mois (selon schéma Insel)
Prise de sang: Rénine, Na, K	1x / an (Selon schéma Insel)
Conseil génétique	au moment du diagnostic / avant la transition
Examen gynécologique (év. sous narcose)	selon besoin (1x à l'adolescence)
US testiculaire	petite enfance, avant la transition, mauvais équilibre
Vérifier apports en vitamine D et Ca, sport?	à chaque consultation
Densitométrie osseuse	lors de la transition

## 2. Hyperplasie congénitale des surrénales (Adultes)

### Patient

Nom/prénom: \_\_\_\_\_  
Date de naissance: \_\_\_\_\_  
Adresse: \_\_\_\_\_  
Tél: \_\_\_\_\_  
E-Mail: \_\_\_\_\_

### Médecins traitants

Endocrinologue: \_\_\_\_\_  
Chir./Gynécologue: \_\_\_\_\_  
Psychiatre: \_\_\_\_\_  
Généticien: \_\_\_\_\_  
Généraliste: \_\_\_\_\_

### Diagnostic

Age au diagnostic: \_\_\_\_\_ ans Mutation génétique  Oui  Non

Résultat \_\_\_\_\_ Interventions chirurgicales: (âge) \_\_\_\_\_

### Contrôles et traitement

Cortisone: _____	Virilisation	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Florinef: _____	Hypertension artérielle	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Contraception orale: _____	Obésité	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
	Dyslipidémie	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
	Minéralisation osseuse diminuée	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
	Altération testiculaire	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
	Tolérance au glucose pathologique	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

### Recommandation pour le screening, prévention \*

Taille, poids, BMI, TA, Examen clinique	1 - 2x / année
Prise de sang: ACTH, 17OP, DHEA/S, androsténédione, testostérone	1 - 2x / année
Prise de sang: Rénine, Na, K	selon besoin
US testiculaire (homme)	selon besoin, mauvais équilibre
Examen gynécologique (femme)	tous les 1 - 2 ans
Conseil génétique, planification familiale	selon besoin
Vérifier apports en vitamine D et Ca, sport?	à chaque consultation
Syndrome métabolique	1x / année
- Glycémie à jeun, HbA1c, (insuline)	
- Lipide	
Densitométrie osseuse	lors de la transition, puis selon besoin

\*Il n'existe pas de recommandations internationales. Sont présentées ici les recommandations du groupe de travail DSD de la SSEDP.