

Hyperplasie congénitale des surrénales : Etat de santé au moment de la transition et jeunes adultes

Investigateur Principal

Pr Philippe Touraine, service d'Endocrinologie et Médecine de la Reproduction. GH La Pitié-Salpêtrière. Paris. Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la croissance.

Financement : Associations surrénales

L'objectif de notre travail est de proposer une évaluation phénotypique et thérapeutique des patients présentant une hyperplasie congénitale des surrénales par bloc en 21-hydroxylase à révélation précoce, en axant notre travail sur le dépistage à l'âge adulte des complications de cette maladie, leur survenue en fonction des thérapeutiques utilisées pendant l'enfance et leur prise en charge. Ce travail sera réalisé autour de 2 équipes cliniques - celle d'Endocrinologie adulte et Médecine de la Reproduction de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière et celle d'Endocrinologie pédiatrique de l'Hôpital Necker – Enfants Malades, 2 équipes membres du Centre de Maladies Rares de la Croissance qui sera impliqué dans son ensemble dans la réalisation de ce projet. L'hyperplasie congénitale des surrénales par bloc en 21-hydroxylase est une maladie autosomique récessive liée à des mutations du gène CYP21. Elle est responsable dans l'enfance d'un syndrome de perte de sel et d'une ambiguïté sexuelle à la naissance chez les filles. Dans l'enfance, elle peut être à l'origine de pseudo puberté précoce ainsi que d'une croissance accélérée, avec comme conséquences une soudure précoce des cartilages de conjugaison et une petite taille finale.

• Objectifs

Principale : Faire un bilan de santé de jeunes adultes avec bloc en 21 OHase, afin d'évaluer les résultats de la prise en charge pédiatrique passée, notamment par un dépistage des complications sur le plan de la fertilité, de la minéralisation osseuse, des troubles métaboliques à type d'insulinorésistance voire de troubles du métabolisme glucidique, sur l'évaluation de la composition corporelle et de l'obésité, sur la fonction de la médullosurrénale, sur les fluctuations de la tension artérielle et sur des critères de qualité de vie.

Secondaires : Evaluer le rapport entre l'utilisation de traitements au long cours par l'hydrocortisone ou les corticoïdes de synthèse sur les éventuelles complications dépistées et ainsi d'affiner les modes de prise en charge thérapeutique pendant l'enfance mais aussi des complications à l'âge adulte ; il s'agira aussi d'apprécier les conséquences à l'âge adulte de la chirurgie réparatrice effectuée pendant l'enfance. L'ensemble de cette évaluation reposera sur l'analyse du dossier de pédiatrie puis sur un examen clinique et une évaluation hormonale et radiologique qui seront identiques pour tous les patients dans les différents centres.

• Conclusion

L'établissement de cette collaboration entre différents services d'Endocrinologie permettra de mieux comprendre les conséquences du bloc en 21-hydroxylase et mieux adapter les traitements des patients et pourrait ainsi déboucher sur l'évaluation rétrospective des traitements donnés en pédiatrie et leurs conséquences à l'âge adulte, et sur l'intérêt de l'utilisation de nouvelles thérapeutiques, comme l'utilisation d'anti-androgènes ou d'insulino-sensibilisateurs, voire de l'hormone de croissance.