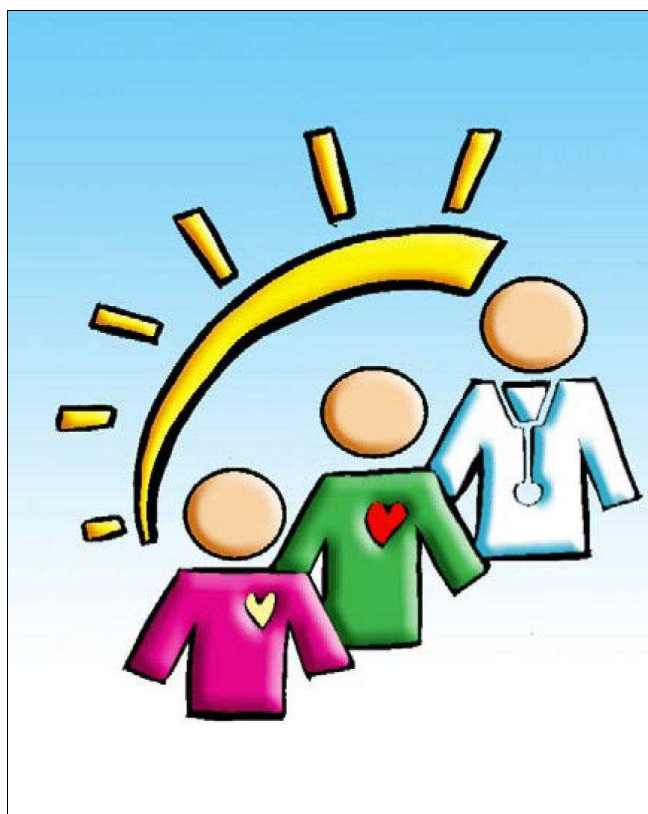


Hyperplasie Congénitale des Glandes Surrénales

Livret N°6



**Guide d'accompagnement
du Patient**

Brochure : lecture moyenne

Hyperplasie Congénitale des Glandes Surrénales – Livret N°6

Cette brochure a été conçue à l'origine par Fernando Vera et le Professeur Gary Butler à l'Institut des Sciences de la Santé, Université de Reading, Reading, Grande-Bretagne (2006). Certaines parties du texte sont extraites ou adaptées à partir d'une série de livrets sur la « Croissance et les maladies de la Croissance » (3^{ème} édition, 2000) écrite par le Dr Richard Stanhope (Middlesex Hospital, London) et Mme Vreli Fry.

Toutes les illustrations sont créées et produites par Fernando Vera. Traduction assurée par le Dr Anne Fjellestad-Paulsen MD, PhD (2009) et l'équipe du Centre de Référence des Maladies Endocriniennes de la Croissance (Hôpital Robert Debré, Paris).

Cette brochure fait partie de la série des brochures « Maladies Endocriniennes ».

L'ensemble de ces livrets est disponible sur les sites : www.crmerc.aphp.fr
www.sfedp.org/index.php
www.eurospe.org

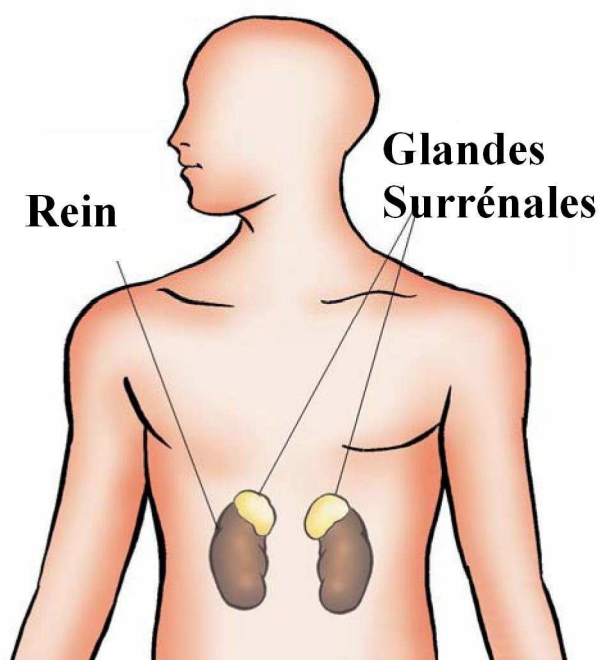
Introduction

Le but de ce guide est d'apporter une meilleure compréhension de certains aspects associés à l'**Hyperplasie Congénitale des Glandes Surrénales**. Nous allons développer le diagnostic, le traitement et les différents problèmes qui peuvent apparaître.

Nous espérons que ce guide vous permettra de comprendre cette pathologie afin de mieux aborder ce thème avec votre médecin traitant ou avec les spécialistes de l'hôpital.

Qu'est-ce que les Glandes Surrénales ?

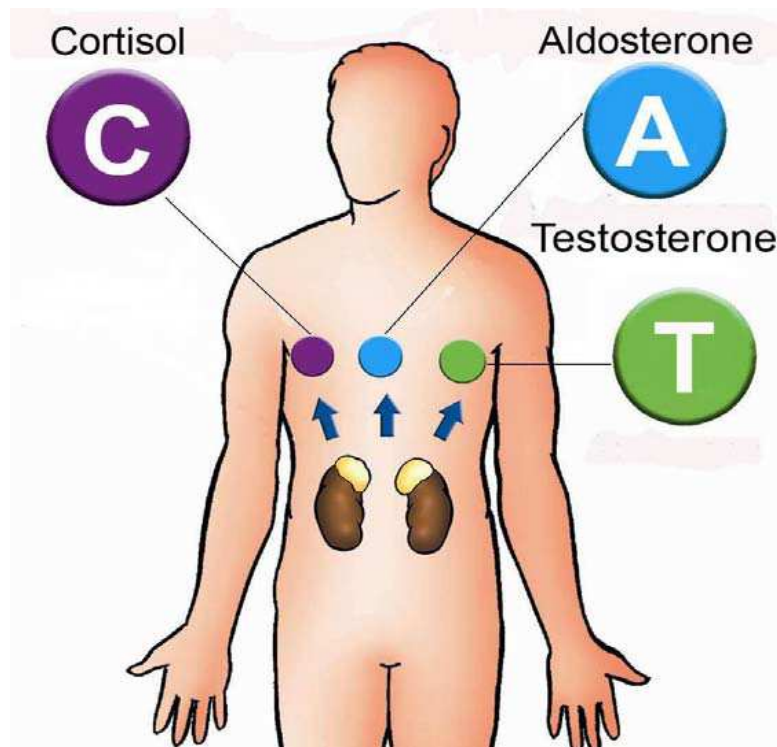
Les glandes surrénales sont une paire de glandes triangulaires situées au-dessus des reins.



Les glandes surrénales travaillent en parallèle avec le cerveau en produisant des hormones essentielles pour une bonne santé.

Les hormones sont de trois types :

- **Le Cortisol** : aide le corps à combattre le stress et les maladies. De plus, le cortisol est partiellement responsable du maintien d'un niveau stable du sucre dans le sang.
- **L'Aldostérone** : contrôle le sel et la balance hydrique dans le corps.
- **La Testostérone** : c'est une hormone mâle (androgène) responsable du développement de la pilosité et des caractéristiques mâles.



Qu'est-ce que l'Hyperplasie des Glandes Surrénales ?

L'Hyperplasie Congénitale des Glandes Surrénales (HCS) est une maladie où les glandes surrénales ne réussissent pas à produire suffisamment de Cortisol et parfois de l'Aldostérone et produisent trop d'androgènes. La carence en cortisol est à l'origine d'une augmentation de la sécrétion de l'ACTH au niveau de la glande hypophyse qui est dans le cerveau. Cette élévation de l'ACTH est responsable de l'hyperplasie congénitale des glandes surrénales. Cette maladie est héréditaire (peut être transmise d'un parent à l'enfant) et elle est présente avant la naissance.

Comment est-ce que la forme habituelle de l'HCS affecte les enfants ?

La forme habituelle de l'HCS s'exprime différemment suivant que l'enfant est un garçon ou une fille et que le déficit est sérieux ou modéré.

- **Chez le garçon avec un déficit sévère :** le bébé paraît normal à la naissance. Les premiers signes de HCS sont habituellement des difficultés alimentaires, perte de poids et vomissements pendant la 1^{ère} et 2^{ème} semaine de vie. Ceci est dû à la perte de sel et d'eau à cause du déficit en **Aldostérone**.
- **Chez la fille avec un déficit sévère :** pendant la grossesse le bébé aura été exposé à une quantité excessive d'hormones mâles. Ceci produit des organes génitaux (externes) virilisés. Cependant, le bébé est réellement une fille avec un utérus normal, un vagin et des ovaires normaux.

Si le diagnostic de HCS se fait avec retard, ces filles peuvent avoir les mêmes problèmes de perte de sel que les garçons. Les enfants (garçon ou fille), avec ce type de **HCS classique**, sont communément appelés « **des perdueurs de sel** ».

- **Garçons avec un déficit modéré** : ils vont présenter plus tard, vers 2-4 ans (ou même plus tard), une grande taille avec une croissance rapide, des poils pubiens et peut-être une augmentation de la taille de la verge. Ces signes sont dus aux quantités excessives d'hormones mâles.
- **Filles avec un déficit modéré** : elles vont aussi présenter des signes en rapport avec un excès d'hormones mâles. Elles vont être de grande taille avec une croissance rapide, avoir des poils pubiens et parfois un clitoris augmenté de volume.

Alors que ces garçons et filles sont grands pour leur âge ils vont être petits à l'âge adulte s'ils ne sont pas traités. Ceci est dû aux hormones mâles qui agissent sur la maturation osseuse qui est plus rapide et ainsi les cartilages de conjugaison vont fusionner plus rapidement, avec une croissance qui s'arrête plus vite que normalement.

Enfin, il y a une forme moins sévère de HCS encore appelée « non classique » qui peut être responsable de pilosité corporelle excessive et de menstruations irrégulières chez la jeune fille.

Quel traitement est préconisé dans l'HCS ?

Le traitement des enfants avec une HCS est médical et de plus, nécessite souvent une ou plusieurs interventions chirurgicales (chez les filles).

Traitements médicamenteux :

Le traitement médical de l'HCS consiste à donner des glucocorticoïdes pour corriger le déficit. Ce traitement est donné sous forme de **Hydrocortisone** en comprimés. Pour les enfants qui ont aussi un déficit en **Aldostérone**, il y a un 2^{ème} traitement hormonal substitutif. Il s'agit le plus souvent de comprimés de **Fludrocortisone**.



Un supplément en sel est donné chez les bébés qui ont une Hyperplasie avec une perte de sel sévère.

La dose et la fréquence de la prise des médicaments varient d'un enfant à l'autre. Dans certaines circonstances (maladie, fièvre, stress) la quantité **d'Hydrocortisone** doit être doublée ou triplée et parfois **l'Hydrocortisone** doit être donnée par voie injectable (intervention chirurgicale, vomissements qui empêchent la prise de médicaments par voie buccale).

Traitement chirurgical :

Un traitement chirurgical est nécessaire chez certaines filles ; cette intervention se fait habituellement quand l'enfant est âgé de quelques mois. L'importance de l'intervention dépend du degré de la virilisation des organes génitaux. Le chirurgien doit réduire le volume du clitoris. De plus, le chirurgien peut intervenir sur le vagin si celui-ci est trop petit et situé trop haut. Parfois une deuxième chirurgie peut être nécessaire au moment de la puberté.

Est-ce que la puberté est normale dans l'Hyperplasie ?

Chez les enfants ayant une HCS bien traitée, la puberté démarre généralement à un âge habituel et évolue normalement. Chez certains enfants surtout lorsque le traitement est insuffisant, la puberté peut survenir plus tôt que normalement et nécessite un traitement particulier.

Cependant, les filles peuvent développer un syndrome d'ovaires polykystiques. Pour avoir des règles régulières, le traitement hormonal doit parfois être finement équilibré. La fertilité est normale chez la fille comme chez le garçon, à condition que l'équilibre du traitement soit satisfaisant.

Dans tous les cas, un conseil génétique devra être donné, de même que les possibilités de diagnostic voire de traitement anténatal dans les formes graves d' HCS.



Quels examens sont à prévoir dans le suivi des patients ?

Des consultations spécialisées sont recommandées dans l'hyperplasie congénitale des glandes surrénales. Elles peuvent regrouper différents spécialistes pédiatres et adultes : endocrinologues, chirurgiens, gynécologues, psychologues et généticiens.

Certains examens sont à prévoir pour évaluer les doses du traitement hormonal. Il faut faire des prises de sang régulièrement et mesurer le poids, la taille et la tension artérielle.

De plus, une évaluation de la maturation osseuse est nécessaire. Il faut faire une radiographie de la main et du poignet pour évaluer **l'âge osseux**. Si la maturation osseuse est trop avancée et progresse trop vite, les doses d'hydrocortisone peuvent être augmentées. Si la puberté survient trop tôt, il est parfois nécessaire d'instituer un traitement freinateur de la puberté.

Comment est-ce que le traitement de l'hyperplasie change lors d'une urgence ?

L'hydrocortisone est une hormone très importante pour combattre la maladie et le stress. Dans ces conditions, il faut augmenter les doses d'hydrocortisone chez les enfants avec une **hyperplasie congénitale des glandes surrénales**.

Votre médecin ou infirmière va vous conseiller sur la conduite à tenir si votre enfant est malade. De plus, vous pouvez également consulter le **Livret N° 5 des « Maladies Endocriniennes »** : « *Recommandations en cas d'Urgence pour les Enfants avec déficit en Cortisol et en Hormone de Croissance* » (voir page 2) ou la Carte de Soins et d'Urgence, éditée par le Ministère de la Santé en France :

www.sante-sports.gouv.fr/dossiers/sante/maladies-rares

Quelles sont les autres sources d'informations utiles ?

Le but de cette brochure est de proposer une information de base sur **l'hyperplasie congénitale des glandes surrénales**. Pour de plus amples informations, vous pouvez vous renseigner auprès des organismes suivants :

- **La Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique (SFEDP)**

www.sfedp.org/index.php

- **La Société Européenne d'Endocrinologie Pédiatrique (ESPE)**

www.eurospe.org/

- **Centre de Référence Maladies Endocriniennes de la Croissance (C.R.M.E.R.C.)**

Hôpital Robert Debré
48 boulevard Sérurier
75019 PARIS
Téléphone secrétariat : 01 40 03 41 20

www.crmerc.aphp.fr

- **Centre de Référence des Maladies Rares du Développement Sexuel**
Hôpital Femme Mère Enfant
Service d'Endocrinologie
59 boulevard Pinel
69677 BRON Cedex

- **Centre de Référence Maladies Rares de la Surrénale**

<http://surrenales.aphp.fr>

- **Association de patients « Surrénales »**

www.surrenales.com

- **Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE)**

www.afdphe.assoc.fr

- **Carte de Soins et d'Urgence (éditée par le Ministère de la Santé)**

www.sante-sports.gouv.fr/dossiers/sante/maladies-rares

(Annexe I – Carte Insuffisance Surrénale)

- **Orphanet**

www.orpha.net

- Rubrique – Recherche simple : « Insuffisance Surrénale »
- Rubrique – Maladies rares : « liste alphabétique »

- **Hormone Foundation**

www.hormone.org

Vous pouvez également consulter votre médecin près de votre domicile pour des informations supplémentaires.



ANNEXE - I -

- **Carte de soins et d'urgence (Insuffisance surrénale)**
- **Recommandations en cas d'urgence – Règles d'or**



Carte de soins et d'urgence

Emergency Healthcare Card

Insuffisance surrénale (Adrenal insufficiency)



Groupe de maladies génétiques ou acquises responsables d'une insuffisance de production des hormones surrénaliennes (cortisol et /ou aldostérone)

Nom de la maladie* :

Name of the disease* :

.....

.....

Déficit en glucocorticoïdes*

Glucocorticoid insufficiency*

Déficit en minéralocorticoïdes*

Mineralocorticoid insufficiency*

(*A compléter par le médecin qui remplit la carte)



• **Risque d'insuffisance surrénale aiguë à prévenir et à traiter devant toute situation d'urgence ou à l'apparition de signes d'alerte** : asthénie inhabituelle, troubles digestifs et douleurs abdominales.

Cette carte est remplie et mise à jour par le médecin, en présence et avec l'accord du malade qui en est le propriétaire.

Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.

Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal. Il est recommandé de conserver cette carte sur vous avec la carte de groupe sanguin, elle est très utile voire indispensable en cas d'urgence.



Informations et conseils

Insuffisance surrénale



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

Recommandations en cas d'urgence



L'insuffisance surrénale aiguë est la principale complication de la maladie. Elle peut survenir lors d'une intervention chirurgicale, d'un accouchement, d'une infection, de soins dentaires, d'un stress, d'une émotion, mais aussi spontanément.

1 - Ne jamais interrompre le traitement substitutif quotidien et veillez à faire observer un régime normalement salé en toute circonstance.

2 - Evoquer le diagnostic d'insuffisance surrénale aiguë dès les premiers signes d'alerte, asthénie inhabituelle, perte d'appétit, nausées, vomissements, douleurs abdominales, sueurs, céphalées, premiers signes de déshydratation, perte de poids, hypotension.

- Doubler ou tripler les doses d'hydrocortisone et assurez-vous de l'amélioration clinique rapide.
- En cas de survenue de signes de gravité ou en l'absence d'amélioration rapide, hospitaliser immédiatement le malade et prendre contact avec le médecin assurant la prise en charge habituelle.
- Rechercher un facteur favorisant (infection intercurrente, traumatisme...) et traiter, si besoin.
- Attendre l'amélioration clinique et l'efficacité du traitement du facteur

➔ Pour tout problème de prise en charge, contacter le médecin suivant au :

déclenchant pour reprendre progressivement le traitement substitutif à la dose habituelle.

3 - En cas de signes de gravité : vomissements répétés, déshydratation, troubles de l'hémodynamique ou de la conscience :

- hospitaliser le malade (appel du 15 ou du 112),
- débiter un traitement d'hémisuccinate d'hydrocortisone (1 ampoule de 100 mg = 2 ml), par voie parentérale, si possible avant le transfert à la dose de : **chez l'enfant** : 2 mg/kg/6 à 8 h en IM ou /4 à 6 h en IV, **chez l'adulte** : 100 mg en IM puis 50 mg/6 h en IM ou 50 mg/4 h en IV.
- en cas de déficit minéralocorticoïdes associé, administrer l'Acétate de Désoxycorticostérone, (ampoule de 10 mg = 1 ml), 1 dose par voie IM par 24 h (1 mg < 1 an ; 2 mg de 1 à 5 ans ; 3 mg de 6 à 10 ans ; 4 mg > 10 ans ; 5 à 10 mg chez l'adulte),
- maintenir l'hémodynamique stable, corriger l'hypoglycémie et compenser les pertes hydro-électrolytiques par voie intraveineuse (surveillance de la glycémie, du ionogramme sanguin et de l'ECG, en raison du risque d'hyperkaliémie), traiter le facteur déclenchant.
- prendre contact avec le médecin assurant la prise en charge habituelle du malade.

4 - Adapter le traitement afin de prévenir le risque de décompensation lors de certaines situations à risque.

- En cas de fièvre ou de tout incident, doubler les doses d'hydrocortisone.
- En cas de vomissements répétés ou de diarrhées :
 - > Appliquer le traitement substitutif prévu au point 3.
 - > Surveiller l'état d'hydratation et la glycémie et compenser les pertes glucidiques et hydro-électrolytiques, s'il y a lieu.
- En cas d'anesthésie générale, d'intervention chirurgicale, de situation de réanimation, d'accouchement, ou d'accident grave, appliquer préventivement les mesures préconisées pour le traitement des décompensations :
 - > La veille d'une intervention programmée, doubler les doses d'hydrocortisone, par voie orale s'il s'agit d'un enfant.
 - > Le jour de l'intervention ou en situation d'urgence, appliquer le protocole prévu au point 3.
 - > Les jours suivants, avant la reprise du transit intestinal et/ou de l'alimentation, continuer le traitement substitutif par voie parentérale :
 - Hémisuccinate d'Hydrocortisone : chez l'enfant : 2 mg/kg/4 à 6 h si IV, /6 à 8 h si IM ; chez l'adulte : 25 mg/4 h si IV ou

/6 h si IM,

– si déficit minéralocorticoïde, continuer l'Acétate de Désoxycorticostérone à la même dose que la veille (à adapter en fonction du ionogramme sanguin et de la pression artérielle).

> Après la reprise du transit intestinal et/ou de l'alimentation, reprendre le traitement par voie orale par :

– Hydrocortisone : dose double ou triple de la posologie habituelle, répartie en 2 à 3 prises, puis diminution progressive de la posologie avec retour au traitement habituel en 2 à 6 jours.

En cas d'insuffisance minéralocorticoïde :

- Fludrocortisone à la dose habituelle.
- Assurez un apport hydro-électrolytique et glucidique adapté.

■ En cas d'anesthésie légère ou d'examen, nécessitant d'être à jeun (à organiser de préférence le matin) : Hémisuccinate d'hydrocortisone ; **chez l'enfant** : 2 mg/kg/4 à 6 h en IV ou /6 à 8 h en IM ; **chez l'adulte** 100 mg/4 h en IV ou /6 h en IM, à renouveler si le jeûne se poursuit, puis reprendre les doses habituelles d'Hydrocortisone per os.

■ En cas d'anesthésie légère ne nécessitant pas d'être à jeun ou d'anesthésie locale, doubler les doses, la veille, le jour et le lendemain de l'anesthésie, la voie injectable ne devant être utilisée qu'en cas de troubles digestifs.



■ For recommendations in case of emergency :

Go on the website Orphanet (free access website providing informations about rare diseases and orphan drugs) : www.orphanet.net

Les règles d'or



- 1. Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un suivi médical régulier** avec le médecin spécialiste de l'insuffisance surrénale.
- 2. Suivez les prescriptions médicales et prenez votre traitement régulièrement tous les jours** : il s'agit d'un traitement hormonal substitutif quotidien, le plus souvent à vie. **N'interrompez jamais le traitement**, même quand tout va bien. **Respectez et faites respecter les contre-indications médicamenteuses** que vous aura signalées votre médecin (exemple les diurétiques).
- 3. Apprenez à repérer les signes « débutants » d'insuffisance surrénale aiguë** (apparition d'une fatigabilité, d'une perte d'appétit, de nausées, des douleurs abdominales, d'accès de pâleur ou de sueurs). **Dans cette situation** :
 - doublez ou triplez les doses habituelles d'hydrocortisone,
 - surveillez votre poids,
 - consultez en urgence votre médecin en l'absence d'amélioration rapide au bout de quelques heures,
 - en cas d'aggravation avec apparition de « signes de gravité », suivez le point 4,
- 4. Consultez en urgence à l'hôpital ou appeler (ou faites appeler) le 15 ou le 112** devant l'apparition d'un ou plusieurs « **signes de gravité** », en signalant votre maladie :
 - une fatigabilité intense gênant le moindre effort,
 - des vomissements incessants,
 - une impossibilité à prendre le traitement par la bouche, du fait des troubles digestifs,
 - une perte de poids brutale, traduisant une déshydratation,
 - un malaise, une perte de connaissance.
- 5. Afin de prévenir une insuffisance surrénale aiguë, adaptez préventivement, votre traitement hormonal dans certaines situations** :
 - doubler les doses d'hydrocortisone en cas de fièvre et de tout incident (infection, stress...),
 - en cas de vomissements ou de diarrhées répétés, le traitement doit être administré par voie intramusculaire ; demandez l'avis de votre médecin afin de prévoir, selon la prescription médicale, la réalisation pratique de ces traitements à domicile.
- 6. Informez de votre maladie les professionnels de santé** (anesthésistes, chirurgiens, médecins, dentistes, infirmiers...) qui pourraient être amenés à vous faire des soins urgents ou programmés et montrez-leur votre carte de soins.
- 7. Faites connaître aux personnes de votre entourage les signes d'alerte** de votre maladie, afin qu'elles puissent vous aider, si besoin, à consulter en urgence.
- 8. Soyez à jour de vos vaccinations.** Pour cela, consultez votre médecin.
- 9. Pratiquez une activité physique ou sportive adaptée à votre état de santé, le plus régulièrement possible.** Demandez conseil à votre médecin. **Ayez une alimentation équilibrée et mangez normalement salé.**
- 10. A l'école, le médecin scolaire, en concertation avec votre médecin, vous aidera à organiser l'accueil de l'enfant**
- 11. En cas de projet de grossesse ou de grossesse débutante, prévenez votre médecin. Une prise en charge spécifique, en lien avec le médecin obstétricien, est nécessaire pour la grossesse et l'accouchement.** Si votre **maladie est d'origine génétique**, demandez conseil à votre médecin pour bénéficier d'un **conseil génétique**.
- 12. Portez toujours sur vous votre carte de soins, présentez-la à chaque consultation urgente ou non.** Insérez dans le porte-carte votre dernière **ordonnance** de traitement, **le bilan** le plus récent et les « **consignes écrites en cas d'urgence** » ; ces documents vous seront remis par le médecin qui assure votre prise en charge spécialisée.

➔ **Quelques recommandations spécifiques de votre maladie :**
à compléter par le médecin qui remplit la carte.

.....

.....

.....