

Annonce diagnostique de l'insuffisance hypophysaire

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce (au moment et dans les semaines qui suivent).

L'objectif est :

- d'expliquer la **physiopathologie** de l'atteinte hypophysaire et ses **conséquences**.
- d'expliquer la nécessité, les modalités du **traitement hormonal substitutif** et l'importance d'une bonne **observance**.
- d'expliquer l'importance d'une **surveillance régulière tout au long de la vie**.

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive, et de s'assurer de la bonne compréhension du patient (en fonction de l'âge) et de la famille (parents, entourage) tout au long de l'entretien. Leur donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les informations ne sont pas toutes comprises et retenues d'emblée et devront être reprises et détaillées ultérieurement.

- ◆ Expliquer la physiopathologie des déficits anté-hypophysaires (somatotrope, thyrotrope, corticotrope, gonadotrope) et plus rarement de la post-hypophyse (hormone anti-diurétique), les conséquences possibles de chaque déficit hormonal, les modalités et l'importance de chacun des traitements substitutifs, de l'adaptation des doses et d'une bonne observance, ainsi que la nécessité de surveiller régulièrement les autres axes non atteints au diagnostic car l'insuffisance ante-hypophysaire peut se compléter au cours du temps.
- ◆ Expliquer l'exploration de la fonction hypophysaire par des tests dynamiques le plus souvent pour le diagnostic de l'insuffisance hormonale ainsi que par l'IRM cérébrale pour le diagnostic et le suivi de l'évolution d'une pathologie acquise et pour rechercher une anomalie morphologique de la région hypothalamo-hypophysaire dans les formes congénitales.
- ◆ Expliquer qu'une insuffisance hypophysaire multiple est dans la majorité des cas définitive, nécessitant un traitement hormonal substitutif à vie.

- **Déficit somatotrope** : Expliquer l'importance de l'hormone de croissance (GH) pour la croissance, la maturation osseuse, la composition corporelle et le métabolisme. L'insuffisance somatotrope est le plus souvent révélée par une petite taille ou un retard de croissance. Expliquer que ce déficit peut être responsable surtout chez le nourrisson de la survenue d'hypoglycémies potentiellement graves qui nécessitent l'institution d'un traitement en urgence. Elle peut aussi être révélée par la présence de malformations associées de la ligne médiane (le plus souvent cranio-faciale ou oculaire) ou par l'association à d'autres déficits hormonaux (micropénis, cryptorchidie, hypoglycémie...).

Expliquer les modalités d'administration du traitement par la GH (injection sous cutanée quotidienne), les effets secondaires potentiels, la nécessité d'une surveillance clinique au moins semestrielle (croissance, puberté) et biologique au moins annuellement (IGF-I et autres fonctions de l'ante-hypophyse) et de manière plus espacée par des radiographies d'âge osseux.

Chez l'enfant, expliquer la nécessité de maintenir le traitement jusqu'à la fin de la croissance et de réévaluer l'axe somatotrope à la fin de la croissance ; que la plupart des formes d'insuffisance somatotrope isolée peuvent être réversibles et ne nécessiteront donc pas la poursuite du traitement chez l'adulte.

Chez l'adulte, expliquer que le traitement par GH peut être proposée à visée métabolique et pour améliorer la composition corporelle si l'intensité de l'insuffisance somatotrope est démontrée.

- **Déficit corticotrope** : Expliquer que le cortisol est une hormone vitale pour l'organisme et absolument nécessaire au maintien d'une glycémie et d'une tension artérielle normales et que son déficit est responsable d'hypoglycémies et d'hypotension potentiellement graves et d'asthénie; que le traitement par hydrocortisone est indispensable et qu'il doit être pris de manière souvent pluriquotidienne ; la nécessité d'éviter le jeûne prolongé et en cas de situation à risque (infection, fièvre, maladie intercurrente, chirurgie) de doubler/tripler les doses d'hydrocortisone et de l'administrer par voie injectable (IM ou IV) en cas de prise orale impossible. Préciser que ce traitement n'est pas responsable de prise de poids comme peuvent l'être les corticoïdes et ne nécessite pas de régime particulier (notamment le sel), à dose substitutive.

Remettre une carte d'urgence d'insuffisance surrénale.

- **Déficit thyroïdienne** : Expliquer l'importance des hormones thyroïdiennes dans le développement psychomoteur du nourrisson, de la croissance et de la maturation osseuse et des conséquences du déficit à tout âge: prise de poids, asthénie, conséquences métaboliques et cardiovasculaires, qualité de vie. Expliquer les modalités du traitement par Lévothyroxine per os en une prise, et son adaptation en fonction des hormones thyroïdiennes qui devront faire l'objet d'un contrôle régulier. Expliquer la nécessité d'une bonne observance en particulier pendant les premières années de la vie, en période pubertaire et pendant la grossesse (besoin en thyroxine et donc dose plus importante dès le début de la grossesse).
- **Déficit gonadotrope** : Expliquer le rôle des stéroïdes sexuels pour le développement de la puberté, la fonction sexuelle, la fertilité et le métabolisme; la nécessité de la surveillance de l'apparition et du déroulement de la puberté (stade de Tanner) et en cas de déficit la nécessité d'un traitement hormonal par les stéroïdes sexuels pour induction de la puberté ainsi que le traitement substitutif au long cours (testostérone chez l'homme, oestrogènes puis oestroprogestatifs chez la femme). Expliquer que le traitement par les gonadotrophines peut être envisagé chez le nourrisson pour reproduire la minipuberté et parfois pour la prise en charge d'un micropénis ou chez l'adulte surtout devant un souhait de fertilité (gonadotrophines ou pompe LHRH). Informer des possibilités de procréation médicalement assistée.

Diabète insipide : Expliquer le rôle de l'ADH pour la régulation de la réabsorption de l'eau par le rein ; le traitement substitutif par la desmopressin (Minirin®), les modalités d'administration (sublinguale le plus souvent, instillation nasale) les signes de surdosage (hyponatrémie, prise de poids, intoxication à l'eau) et d'insuffisance en ADH (syndrome polyuro-polydipsique), ainsi que les modalités d'adaptation et la possibilité de fluctuation des besoins.

- ◆ Informer de la possibilité de réaliser une étude génétique dans certains cas, en expliquant le caractère familial possible de la maladie.
- ◆ Souligner la nécessité d'une surveillance régulière tout au long de la vie.
- ◆ Proposer un soutien psychologique si nécessaire.
- ◆ Chez l'enfant, remettre un PAI scolaire si nécessaire (insuffisance surrénale, diabète insipide).
- ◆ Proposer une prise de contact avec les associations de patients.
- ◆ Informer de l'existence de documents d'information grand public sur internet (sites des centres de référence des maladies endocriniennes de la croissance, des maladies rares de l'hypophyse, Orphanet, associations de patients).

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur le traitement, le suivi dans un futur proche avec programmation des examens complémentaires et des rendez vous de consultation.
- Susciter et répondre aux questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents et ordonnances remis afin de permettre une cohérence dans le suivi ultérieur avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire une demande de prise en charge à 100%
- En cas de suivi par un médecin libéral ou un médecin /pédiatre hospitalier non endocrinologue il est souhaitable d'adresser le patient dans un centre de référence ou de compétence en endocrinologie pédiatrique ou adulte pour proposer un suivi commun du patient et une optimisation de la prise en charge.
- La reprise des informations auprès du patient (et selon l'âge, des parents) est indispensable tout au long du suivi, de même que les informations qui seront transmises par courrier au patient et au médecin traitant.