

Reprise de l'annonce diagnostique à l'âge adulte Forme classique d'hyperplasie congénitale des surrénales

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce la forme classique de l'HCS (au moment de la transition).

L'objectif de « l'annonce de la forme classique de l'HCS » est :

- d'expliquer la maladie génétique et de décrire l'HCS par déficit en 21-hydroxylase.
- d'expliquer les traitements médicaux qui sont proposés, ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles pathologies associées et leur prise en charge tout au long de la vie.
- de préciser l'importance d'une surveillance multidisciplinaire 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 tout au long de l'entretien. Lui donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. A ce moment de l'annonce, le patient comprend et intègre seulement quelques informations qui devront être reprises et détaillées lors d'entretiens ultérieurs. L'annonce diagnostique s'envisage sur plusieurs entretiens.

- ◆ Expliquer le principe de la maladie chronique et la physiopathologie de la maladie surrénalienne.
- ◆ Expliquer le résultat de l'analyse génétique, avec exemplaire à remettre au patient, ainsi que le risque de transmission à la descendance et ses conséquences.
- ◆ Informer de l'importance d'un suivi multidisciplinaire régulier tout au long de la vie et de l'importance de l'observance des traitements.
- ◆ Informer du risque d'infertilité, plus particulièrement chez les hommes de la possibilité d'inclusions testiculaires, et chez les femmes de la nécessité de l'évaluation par un gynécologue spécialisé du caractère fonctionnel des organes génitaux, de la possibilité de troubles du cycle et de signes cliniques d'hyperandrogénie en cas de mauvais équilibre surrénalien.
- ◆ Expliquer le principe, les modalités et l'intérêt du traitement hormonal substitutif par glucocorticoïdes et parfois minéralocorticoïdes.
- ◆ Expliquer le risque d'insuffisance surrénale, les signes de décompensation, la nécessité du traitement (prise quotidienne) et les modalités d'adaptation des doses d'hydrocortisone ainsi que l'importance d'avoir de l'hydrocortisone sous forme injectable à domicile.
- ◆ Expliquer l'importance du port de la carte d'insuffisance surrénalien.
- ◆ Informer de la possibilité de pathologies osseuses (ostéopénie, ostéoporose), métaboliques (surcharge pondérale, surveillance glycémique) pouvant être la conséquence des traitements à long terme, de l'importance de leur dépistage et leur prise en charge.
- ◆ Proposer un entretien avec un ou une psychologue.
- ◆ S'assurer de la compréhension du patient au fur et à mesure de la consultation.
- ◆ Prévenir les patients qui souhaiteraient chercher des d'informations sur Internet de l'existence d'un document sur l'HCS à l'attention du grand public sur le site *Orphanet* ainsi que des documents disponibles sur le site de l'association de patientes *Association Surrénale* et le site du *Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance*.
- ◆ Prévenir les patients que les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.
- ◆ Information de l'existence de l'association de patients *Association Surrénale*.

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un RDV de consultation ultérieure.
- Présenter les différents acteurs de la prise en charge.
- Inscrire dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis, afin de permettre une cohérence dans le suivi ultérieur avec les différents professionnels de l'équipe.
- S'assurer que le patient est bien pris en charge à 100%.
- Proposer un suivi gynécologique spécialisé si celui-ci n'existe pas.