

Annonce Diagnostique de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales en Pédiatrie

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales (HCS) (au moment de l'annonce et dans les semaines qui suivent).

L'objectif de « l'annonce de l'hyperplasie congénitale des surrénales » est :

- d'expliquer le fonctionnement normal des glandes surrénales avec les 3 voies de la biosynthèse surrénale ainsi que les conséquences de l'HCS.
- d'expliquer les traitements médicaux et leur nécessité, ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles complications 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 des parents et de l'enfant (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Leur donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les familles ne comprennent, ni ne retiennent toutes les informations qui devront être reprises et détaillées lors d'entretiens ultérieurs.

L'annonce de l'hyperplasie congénitale des surrénales dépend des circonstances du diagnostic, de l'âge au diagnostic et de la forme clinique de cette pathologie.

Dans la forme Classique diagnostiquée en période néonatale (virilisation de la fille et/ou dépistage néonatal systématique avec ou sans signes de déshydratation) :

- ◆ Enoncer clairement le diagnostic, en expliquer la physiopathologie au niveau des glandes surrénales et donc la nécessité d'un traitement substitutif par hydrocortisone et fludrocortisone (en cas de syndrome de perte de sel) quotidien et à vie, pour compenser le déficit hormonal et réduire l'hyperandrogénie.
- ◆ Expliquer la nécessité de l'observance des différents traitements, le risque de décompensation par insuffisance surrénale, la nécessité d'adapter le traitement en cas de maladie intercurrente et la prise en charge en cas de décompensation (doublement des doses d'hydrocortisone en cas de fièvre et de tout stress de l'organisme, voire passage à l'hydrocortisone par voie injectable, hospitalisation si nécessaire).
- ◆ Pour les filles avec virilisation des organes génitaux externes, expliquer le mécanisme de cette virilisation, la normalité des organes génitaux internes, la prise en charge chirurgicale ainsi que, le suivi chirurgical en particulier en période pubertaire.
- ◆ Expliquer le rythme de suivi, rapproché dans la petite enfance puis plus espacé au fur et à mesure de l'évolution, avec la nécessité de prélèvements hormonaux réguliers afin d'adapter le traitement.
- ◆ Expliquer l'origine génétique de cette maladie et la possibilité de réaliser une étude génétique familiale. Aborder le risque de récurrence aux prochaines grossesses, la possibilité d'un dépistage anténatal voire d'un traitement anténatal pour prévenir la malformation des organes génitaux chez les filles atteintes d'HCS.
- ◆ Aborder les complications possibles à long terme en relation avec un mauvais équilibre hormonal : le pronostic de taille de -1,2 DS par rapport à la taille cible parentale, le risque de surpoids, les conséquences métaboliques et cardiovasculaires, de diminution de la densité minérale osseuse, l'hyperandrogénie et ses conséquences éventuelles sur l'évolution pubertaire, le cycle menstruel et la fertilité, la survenue d'inclusions testiculaire et leur conséquence sur la fonction testiculaire. Ces éléments doivent être donnés au fur et à mesure des consultations.
- ◆ Informer de l'importance d'un suivi multidisciplinaire tout au long de la vie et en particulier au moment de la puberté.
- ◆ Proposer un soutien psychologique si nécessaire.
- ◆ Prévenir les parents qui souhaiteraient chercher des informations sur Internet de l'existence d'un document sur l'hyperplasie congénitale des surrénales à l'attention du grand public sur le site Orphanet ainsi que des documents disponibles sur le site de l'association de patients « Surrénales » et le site du Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance.
- ◆ Prévenir les parents que les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.
- ◆ Proposer une prise de contact avec l'association de patients « Surrénales »

Dans les formes non classiques, diagnostiquées pendant l'enfance ou à l'adolescence,

- ◆ Expliquer la pathologie, son origine génétique, la possibilité d'un traitement par hydrocortisone en fonction des signes cliniques.
- ◆ Expliquer la nécessité d'un suivi en particulier en période pubertaire puis adulte.
- ◆ Expliquer la nécessité d'une étude génétique en biologie moléculaire des parents pour le conseil génétique et un dépistage anténatal éventuel.

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.
- Demander aux parents et à l'enfant selon l'âge s'ils ont des questions éventuelles.
- Inscrire clairement 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.
- Faire une demande de prise en charge à 100%.
- En cas de suivi par un pédiatre hospitalier non endocrinologue, il est souhaitable d'adresser la patiente à un endocrinologue au sein d'un centre de référence ou de compétence pour assurer un suivi ultérieur commun et optimiser la prise en charge.
- La reprise des informations auprès des parents et de l'enfant selon l'âge est indispensable tout au long du suivi.