

Comment
élever



un
enfant
ayant une
hyperplasie des
surrénales



***L**e test de dépistage qui a été pratiqué à la maternité a conduit au diagnostic d'hyperplasie congénitale des surrénales chez votre bébé.*

Aujourd'hui, votre enfant va bien, mais vous êtes inquiets pour son avenir.

Ce diagnostic précoce va permettre de le traiter dans de bonnes conditions.

L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) a réalisé pour vous cette brochure pour :*

- vous expliquer ce qu'est l'hyperplasie congénitale des surrénales,*
- répondre aux premières questions que vous vous posez sur la maladie,*
- vous aider à mettre en œuvre immédiatement, avec l'équipe qui va suivre votre enfant, le traitement qui va lui permettre d'avoir un développement normal.*

L'expérience de l'AFDPHE permet aujourd'hui de vous rassurer et d'être optimiste pour l'avenir de votre enfant :

Les bébés ayant une hyperplasie des surrénales dépistée depuis plus de 10 ans, traités et suivis avec attention, sont devenus des adolescents menant une vie normale.

L'endocrinologue pédiatre est là, avec le médecin traitant de votre enfant, pour vous aider à mener à bien sa prise en charge.

Ils peuvent aussi répondre à d'autres questions non abordées dans cette brochure, ou préciser certains points.

Le Président de l'AFDPHE

**Elle est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre à la naissance, chez tous les nouveau-nés, le dépistage de quatre maladies (hyperplasie congénitale des surrénales, phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, mucoviscidose), et chez les nouveau-nés à risque celui de la drépanocytose. Le programme est entièrement financé par l'Assurance Maladie.*

Qu'est-ce que c'est ?

L'hyperplasie des surrénales

L'hyperplasie congénitale des surrénales est due à un trouble de fonctionnement des glandes surrénales. Certaines hormones sont insuffisamment sécrétées par ces glandes et d'autres sont fabriquées en excès. Cette affection qui touche un nouveau-né sur 16.000 peut être à l'origine d'une déshydratation, de troubles de la croissance osseuse, d'une puberté précoce et souvent d'anomalies des organes génitaux externes constatées à la naissance chez une petite fille.

Un traitement hormonal adapté va permettre de faire face à ces troubles et d'en éviter les conséquences. Il doit être mis en œuvre dès la naissance.

Qu'est-ce que les glandes surrénales ?

Les glandes surrénales sont deux petites structures situées au-dessus des deux reins. Elles produisent plusieurs hormones importantes : aldostérone (minéralocorticoïde) qui intervient dans la régulation des mouvements de l'eau et du sel (ou chlorure de sodium) dans le corps humain, et le cortisol (glucocorticoïde) qui joue un rôle dans le métabolisme des sucres et dans la lutte anti-fatigue et le stress. Elles sécrètent également en faible quantité des hormones mâles (ou testostérone).

Différentes enzymes interviennent dans la production de ces hormones. L'hyperplasie congénitale des surrénales est le plus souvent liée au déficit de l'enzyme 21- β -hydroxylase qui entraîne une diminution de fabrication de l'aldostérone et du cortisol et une accumulation de la progestérone et de la 17OH progestérone avec, par contrecoup, la fabrication excessive de testostérone.

Que signifie hyperplasie congénitale ?

Le terme "hyperplasie des surrénales" signifie que, la glande surrénale s'est hypertrophiée pour compenser le déficit de sécrétion hormonale. "Congénitale" indique que l'enfant naît avec sa maladie.



COMMENT EST FAIT LE DIAGNOSTIC ?

Un des tests de dépistage n'était pas normal chez votre enfant. L'augmentation de la 17OH progestérone a fait suspecter une anomalie de sécrétion des glandes surrénales.

Le diagnostic d'hyperplasie congénitale des surrénales a été confirmé par la suite.

COMMENT SE MANIFESTE CETTE MALADIE ?

On observe plusieurs tableaux cliniques.

La forme classique avec "perte de sel" est à l'origine d'accidents de deshydratation qui peuvent se produire à tout âge.

Ils peuvent être très graves, surtout dans le premier mois de vie. Vers 15-20 jours, l'enfant grossit mal et commence à maigrir en raison d'une deshydratation avec baisse du sodium dans le sang (hyponatrémie) et rétention de potassium (hyperkaliémie). Il faut intervenir très vite. Il existe un traitement préventif et curatif efficace.

Dans la forme classique "virilisante pure", il n'y a pas risque de deshydratation.

NB : Dans ces deux formes, la sécrétion excessive de testostérone a pu, pendant la grossesse, entraîner une virilisation des organes génitaux externes d'une petite fille : le clitoris est souvent de taille excessive mais les organes génitaux internes, utérus et ovaires, sont normaux. Plus tard, quel que soit le sexe de l'enfant, en l'absence de traitement hormonal, la croissance staturale s'accélère franchement et les premiers signes de la puberté apparaîtront précocement (développement de la pilosité pubienne notamment).

La forme dite "cryptique" n'entraîne que peu de signes chez l'enfant et se révèle à l'âge adulte, notamment chez la femme par un hirsutisme, des troubles des règles, voire une stérilité.

Le traitement : une prise quotidienne des hormones manquantes

Le traitement de l'hyperplasie des surrénales qui a été mis en place a pour but d'en éviter les conséquences fâcheuses. Il consiste à donner à l'enfant les hormones déficitaires qui freineront celles fabriquées en excès par les glandes surrénales et à compenser, si cela est nécessaire, les pertes d'eau et de sel.

Habituellement, il est prescrit à l'enfant deux hormones : l'hydrocortisone^{®*} (glucocorticoïde) et la fludrocortisone^{®**} (minéralocorticoïde). A ces deux hormones, données sous forme de comprimés, on ajoute du sel (chlorure de sodium) prescrit sous forme de gélules ou de sachets.

Le traitement doit être suivi avec rigueur, selon trois principes :

- **Le traitement doit être adapté à chaque enfant.** La dose de chaque médicament doit être ajustée régulièrement par l'endocrinologue pédiatre en fonction du résultat des contrôles biologiques répétés au moins tous les trimestres (sodium et potassium sanguins, 17OHP, renine, testostérone) et de l'examen clinique : surveillance de la taille, du poids, du développement pubertaire.
- **Le traitement doit être quotidien.** Il se fera en deux ou trois prises, à des horaires réguliers qui seront définis avec le médecin.
- **Le traitement hormonal substitutif doit être poursuivi toute la vie.**

Il faut connaître les facteurs susceptibles de déclencher un accident aigu : la chaleur excessive, une fièvre, des vomissements, une intervention chirurgicale... Il est alors prudent d'augmenter temporairement les doses de médicaments et au besoin de faire une injection intra-musculaire de Syncortil[®].

Quand une fille a des anomalies génitales à la naissance, un traitement chirurgical correcteur est souvent nécessaire précocement. Il sera réalisé selon un calendrier fixé avec le chirurgien pédiatre.



L'hyperplasie congénitale des surrénales

au QUOTIDIEN

Qui va suivre mon enfant ?

L'endocrinologue pédiatre avec le médecin de famille, le pédiatre qui s'occupent de lui. Des dosages hormonaux seront faits régulièrement afin de s'assurer que le traitement hormonal substitutif est bien équilibré.

Doit-on toujours traiter un garçon ?

Oui. Il doit être traité de la même façon qu'une fille, même s'il n'a pas de syndrome de perte de sel. Le traitement hormonal substitutif est indispensable pour équilibrer le fonctionnement des glandes surrénales.

Mon enfant sera-t-il trop grand ?

Non. Mal traité et mal suivi, il aurait pu avoir une croissance trop rapide et être un enfant de grande taille; il aurait ensuite arrêté trop tôt sa croissance et aurait été un adulte de petite taille. Bien traité, il aura une taille en rapport avec celle de ses parents.

Dois-je prendre des précautions particulières ?

Oui. Surtout quand votre enfant est jeune et s'il a un syndrome de "perte de sel". Il est plus sensible à des facteurs extérieurs que d'autres enfants : chaleur excessive l'été, fièvre, vomissements, intervention chirurgicale. Votre médecin vous donnera des consignes précises sur ce point, car les doses de médicaments doivent être augmentées à ce moment-là. Suivez scrupuleusement ses conseils.

Peut-il être gardé en collectivité ? Mener la vie des autres enfants ?

Oui. Il peut mener une vie normale. Une seule précaution : prendre son traitement tous les jours. Si vous le confiez, il est indispensable que la personne qui le garde soit au courant de sa maladie, des précautions à prendre et n'oublie pas de lui donner son traitement.

Comment L'aider PLUS TARD ?

Lorsqu'il grandira, votre enfant supportera peut-être difficilement la contrainte de prendre ses médicaments tous les jours. Il vous posera des questions sur l'utilité de son traitement, pourra se sentir différent de ses frères et sœurs, de ses camarades de classe. Sa famille, son entourage doivent être là pour l'accompagner. Vous aussi, vous pourrez-vous interroger sur sa maladie et sur la manière de répondre à ses questions.

L'équipe médicale qui suit votre enfant pourra répondre à ses préoccupations et aux vôtres.

Quel est L'avenir de mon enfant ?

Comme les autres enfants, il se développera normalement, aura une vie sociale, affective et intellectuelle normale. Plus tard, il pourra avoir des enfants, même les filles qui avaient une anomalie et qui ont été opérées.

Pouvons-nous avoir un autre enfant atteint ?

Oui. Cette maladie est récessive autosomique. Elle se manifeste chez l'enfant ayant reçu deux copies altérées du gène, l'une venant de son père, l'autre de sa mère. Un autre de vos enfants pourra être dans la même situation. Il est souhaitable de rencontrer un médecin généticien avant de concevoir un enfant. Cela est important car un traitement hormonal peut être donné à la mère au tout début de la grossesse pour éviter la virilisation des organes génitaux de la petite fille qu'elle peut attendre.





**Rappelez-vous toujours
que la seule manière
de permettre à votre enfant
d'avoir un développement
normal est de rester vigilant
sur le suivi de son traitement.**

*Après avoir lu ce document, vous avez certainement des questions.
N'hésitez pas à les poser à l'équipe qui va suivre
le développement de votre enfant.*

ADRESSES UTILES

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

38, rue Cauchy - 75015 Paris

Tél : 01 53 78 12 82

www.afdphe.asso.fr

Association Régionale de Dépistage

