

Hyperplasie congénitale des surrénales

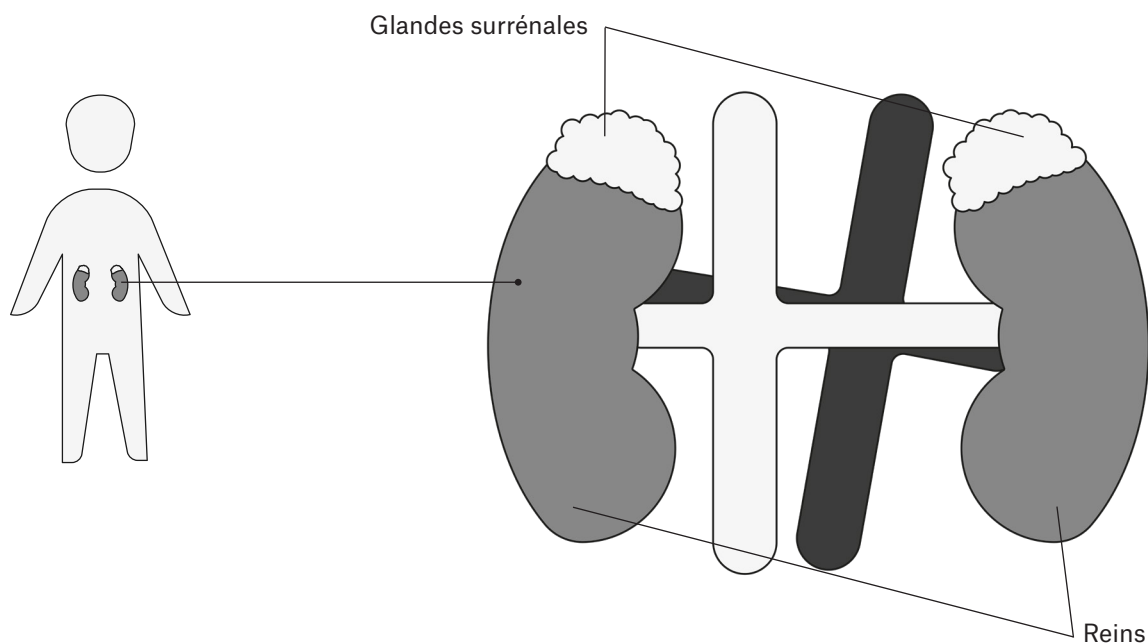
Information aux parents et aux enfants

Votre enfant doit prendre un traitement par hydrocortisone en raison d'une hyperplasie congénitale des surrénales. Ce traitement demande un suivi régulier et un engagement de tous (parents, enfants, médecins, équipe soignante, psychologue) pour assurer un résultat optimal dans les meilleures conditions. Voici quelques informations à propos de ce traitement qui viennent compléter les consignes du médecin et de l'infirmier-ère qui suivent votre enfant.

L'équipe médico-soignante reste à votre disposition pour répondre aux questions que vous vous posez ou qui seront soulevées par ce document. N'hésitez pas à nous signaler tout élément qui vous paraîtrait pertinent à la prise en charge de votre enfant.

Qu'est-ce que l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)?

Il s'agit d'une maladie héréditaire due à une anomalie de fonctionnement des glandes surrénales. Les glandes surrénales sont situées au-dessus des reins. Elle entraîne une production anormale des hormones par ces glandes surrénales: certaines hormones ne sont pas produites en quantité suffisante alors que d'autres sont fabriquées en excès. En l'absence de traitement, cette maladie héréditaire engendre différents troubles, notamment des perturbations de la croissance et de la puberté.



Lorsqu'elles fonctionnent normalement, elles produisent et libèrent 3 types d'hormones:

- Le cortisol qui protège l'organisme contre les agressions du corps (maladies graves, choc, infections, interventions chirurgicales) ainsi que le maintien du taux de sucre dans le sang;
- L'aldostérone qui favorise la réabsorption du sel au niveau des reins;
- Les androgènes qui participent au développement de la puberté et à la maturation des os.

Il existe deux types d'hyperplasie congénitale des glandes surrénales: une précoce qui survient dès la naissance et qui est dépistée au 3^e jour de vie chez tous les nouveau-nés en Suisse, une tardive qui est diagnostiquée dans l'enfance ou à l'âge adulte. Cette maladie entraîne différents troubles en l'absence de traitement:

- Des hypoglycémies (taux de sucre bas dans le sang) chez les nouveau-nés
- Une forte déshydratation chez certains nouveau-nés malgré une alimentation correcte. Cela est dû à une perte de trop de sel dans les urines pour le nourrisson
- Une variation du développement des organes génitaux externes chez les nouveau-nés filles
- Des perturbations de la croissance et de la puberté
- Une apparition précoce d'une pilosité sexuelle avec modification de la croissance chez les plus grands
- Éventuellement des troubles des règles chez les filles, dans les formes les plus modérées

Dans la forme qui survient tardivement, il n'y a pas de déshydratation ni de perte de sel.

Qui peut être concerné?

Cette maladie touche toutes les populations. La maladie survient de façon plus fréquente chez certaines populations.

Comment se passe le dépistage?

En Suisse, le dépistage de cette maladie se fait systématiquement 3 jours après la naissance. Il s'agit de prélever quelques gouttes de sang qui seront déposées sur un papier buvard.

Le dépistage de cette maladie consiste à doser les hormones produites par les glandes surrénales sur le papier buvard.

Existe-t-il un traitement pour soigner l'hyperplasie congénitale des surrénales?

Il n'existe pas de traitement qui permet de guérir l'HCS.

Quel est le traitement proposé pour mon enfant?

Le traitement doit être instauré par un centre de référence ou de compétences pour les maladies endocriniennes rares. Le traitement hormonal substitutif doit être pris tout au long de la vie. Il nécessite une surveillance régulière et rigoureuse chez l'enfant et à l'âge adulte.

La prise en charge précoce des patients dès les premiers jours de vie permet d'éviter les déséquilibres métaboliques graves qui compromettent le pronostic vital. Il permet d'apporter au patient les hormones manquantes (cortisol et aldostérone le plus souvent), et de freiner la production de celles qui sont fabriquées en excès (androgènes).

Chez les nouveau-nés atteints, la prise en charge dès les premiers jours de vie permet d'éviter la déshydratation sévère et la perte de sel qui peuvent entraîner le décès du nouveau-né.

Pour tous les personnes atteintes, le traitement hormonal évite la survenue des hypoglycémies, améliore le pronostic et évite les complications liées à l'hyper-androgénie chronique (retard de croissance, surcharge pondérale, anomalies métaboliques et tensionnelles, hirsutisme, infertilité).

Le traitement se compose de deux hormones substitutives et d'un apport en sel (minéral) si besoin :

1. Hydrocortisone (Hydrocortisone per os) qui est un médicament qui remplace le cortisol
2. Fludrocortisol (Flucortac®) qui est un médicament qui remplace l'aldostérone
3. Apport de sel (chlorure de sodium), souvent ajouté à ces deux hormones, pour compenser la perte de sel responsable d'épisodes de déshydratation

Comment est-il administré ?

Tout traitement est adapté à chaque patient, en fonction des données cliniques avec une surveillance particulière de la taille, du poids et de la maturation osseuse et des dosages hormonaux réguliers. Les médicaments, administrés par le biais d'injection, doivent être pris à des horaires réguliers, qui varient en fonction des périodes de la vie. Ne pratiquez pas d'automédication (diurétiques, laxatifs). La dose du traitement doit être triplée (x3) en cas de situation à risque de décompensation (anesthésie, chirurgie, procédure invasive, infection, fièvre ou toute maladie intercurrente)

Quels soutiens sont à disposition ?

En parallèle du traitement, une prise en charge par une infirmière spécialisée est essentielle pour soutenir la famille dans les décisions thérapeutiques : enseignement au traitement, suivi de traitement et de prise en charge au quotidien, technique d'injection lors de décompensation. Un soutien psychologique peut s'avérer important, notamment dans les épisodes de déni et d'opposition comme l'adolescence, avec un risque plus élevé de refus de traitement.

Quels sont les signes d'une insuffisance surrénalienne aiguë ?

Les signes d'une insuffisance surrénalienne aiguë sont des troubles digestifs, des vomissements et parfois une baisse de la pression artérielle avec signes de choc, malaise. En cas de vomissements, diarrhées importantes ou de malaise (hypoglycémie sévère) empêchant de prendre le traitement par voie orale,

il est impératif de contacter les urgences (144) ou le médecin endocrinologue (piquet téléphonique de l'unité, 24h/24: 079 556 53 08).

C'est une URGENCE.

En vue d'éventuels signes de décompensation (vomissement, malaise, etc...), de l'Hémisuccinate d'hydrocortisone injectable (Solu-Cortef®) doit toujours être à disposition à domicile afin de réaliser une injection intramusculaire en urgence.

Quelles sont les recommandations ?

Le patient devra toujours avoir sur lui la carte de soins et d'urgence pour l'insuffisance surrénale qui mentionne sa maladie, son traitement et les mesures d'urgence en cas d'agression de l'organisme.

Quelles sont les effets indésirables du traitement Solu-Cortef® Act-O-Vial ?

Une hypersensibilité au principe actif de l'hydrocortisone ou à l'un des excipients est rarement observée. En cas de doute, il faut consulter au plus vite un médecin.

Contact

Unité d'Endocrinologie Diabétologie et Obésité Pédiatrique

Hôpital de l'Enfance de Lausanne

Chemin de Montétan 16 | 1004 Lausanne

Tél. équipe soignante: +41 (0)79 556 53 08

Consultation interdisciplinaire «Variation du développement sexuel»

Policlinique pédiatrique

Bâtiment hospitalier | 1003 Lausanne