

# Hyperplasie congénitale des surrénales

Vous aider à mieux  
comprendre...



“La vie est un défi à relever, un bonheur à mériter,  
une aventure à tenter” *mère Teresa*

avec le soutien de l'asbl  
[www.unehistoiredefamille.org](http://www.unehistoiredefamille.org)



## ..... sommaire .....

* Introduction	p.4
* Qu'est-ce que l'Hyperplasie congénitale des surrénales? Notions théoriques sur les glandes surrénales et l'hypophyse	p.5
* Et dans l'Hyperplasie congénitale des surrénales que se passe-t-il?	p.7
* Comment se manifeste l'Hyperplasie congénitale des surrénales due au déficit en 21-Hydroxylase?	p.8
1. Formes classiques avec perte de sel sans perte de sel ou «virilisante pure»	
2. Forme non classique	
* Quel est le traitement que votre enfant va devoir prendre? Les médicaments Les 4 règles d'or du traitement Comment reconnaître le début d'une crise d'insuffisance surrénalienne? Place de la chirurgie dans l'hyperplasie congénitale des surrénales	p.10
* L'Hyperplasie congénitale des surrénales au quotidien	p.14
* L'Hyperplasie congénitale des surrénales et l'hérédité	p.16
* Fiches médicales récapitulatives	
1. L'Hyperplasie Congénitale des Surrénales Traitement de substitution Les 4 règles d'or du traitement Petite trousse de secours	p.17
2. Situations particulières - adaptation des doses d'Hydrocortisone	p.18
3. L'insuffisance surrénalienne - quels en sont les signes?	p.20
* Lexique	p.22
Sources	p.22
Contacts	p.23

## ..... Introduction .....

Votre enfant a **une Hyperplasie Congénitale des Surrénales • HCS •** appelée aussi Syndrome adrénogénital ou Déficit en 21-Hydroxylase.

*Le diagnostic vient d'être posé!*

*Cette pathologie est pratiquement inconnue du «grand public» et vous n'en avez peut-être jamais entendu parler.*

*Notre équipe médicale et infirmière a réalisé cette brochure pour*

- vous permettre de comprendre ce qu'est l'HCS.*
- répondre au mieux à vos questions.*
- vous donner une vue d'ensemble du traitement et du suivi de votre enfant.*
- vous donner un aperçu de l'HCS au quotidien.*

*Bien sûr, ce document ne remplace pas la communication entre vous et notre équipe. Nous vous encourageons à poser toutes vos questions.*

*Avant tout, nous nous permettons une note rassurante sur l'avenir de votre enfant: **On peut affirmer aujourd'hui que les bébés diagnostiqués tôt, traités et suivis avec attention, deviennent des adolescents et des adultes menant une vie normale.***

# ..... Qu'est-ce que l'Hyperplasie Congénitale des surrénales? .....

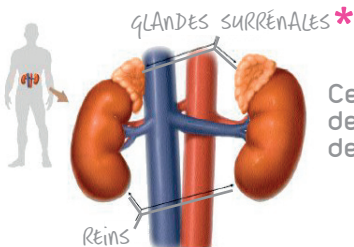
«Congénitale» indique que l'enfant naît avec la maladie.  
«Hyperplasie» signifie «trop développé».

En effet, les glandes surrénales sont volumineuses chez ces patients. Les glandes surrénales ne sont pas capables de «faire leur job»; elles n'arrivent pas à produire certaines hormones; elles reçoivent ainsi le message de travailler davantage et deviennent hyperplasiques, grossissent.

L'Hyperplasie Congénitale des Surrénales est une affection rare (1/15000 nouveau-nés), le gène en cause est identifié. Un traitement à vie est indispensable. Cependant, votre enfant pourra mener une vie normale à condition d'être traité et suivi régulièrement par un pédiatre endocrinologue.

Avant de vous expliquer ce qui se passe dans l'hyperplasie congénitale des surrénales, il est important de vous donner quelques notions théoriques sur les glandes surrénales, l'hypophyse et leur rôle.

## Les glandes surrénales



Ce sont deux petits organes triangulaires de la taille d'une noix situés au-dessus des reins

## LES GLANDES SURRÉNALES FABRIQUENT DES HORMONES IMPORTANTES:

### LE CORTISOL (gluco-corticoïde)

Il participe au métabolisme des sucres, il joue un rôle dans la lutte anti-fatigue et la réactivité au stress. Il aide à combattre le stress et les maladies.

### L'ALDOSTÉRONE (minéralo-corticoïde)

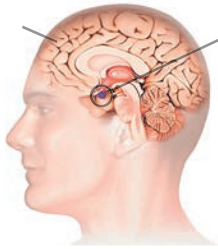
Elle intervient dans la régulation des mouvements de l'eau et du sel (chlorure de sodium) dans le corps humain. Si cette hormone est insuffisante, il y aura perte d'eau et de sel dans les urines entraînant un risque de déshydratation.

### LES ANDROGÈNES (dont la testostérone)

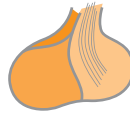
Chez l'enfant, ils sont produits normalement en très faible quantité. Ils ont un effet virilisant (pilosité, caractéristiques mâles...) et accélèrent la croissance.

## L'Hypophyse

CERVEAU



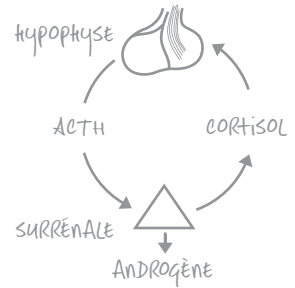
\*hypophyse ▶



C'est une glande de la taille d'un petit pois, située à la base du cerveau. Elle est la glande «chef d'orchestre» qui contrôle les autres glandes.

## L'ACTH

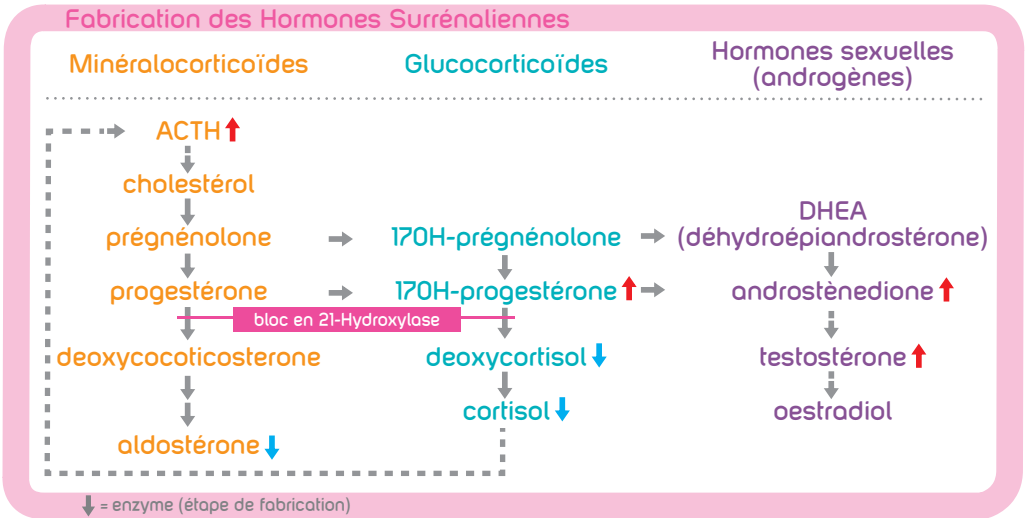
L'ACTH, une hormone de l'hypophyse, stimule les glandes surrénales à produire le cortisol. Ce cortisol est véhiculé par le sang. Lorsque l'hypophyse ne détecte pas assez de cortisol, elle donne l'ordre aux glandes surrénales d'en produire davantage en libérant l'ACTH.



# ..... Et dans l'Hyperplasie congénitale ..... des surrénales que se passe-t-il?

Normalement la fabrication des hormones surrénaliennes passe par différentes étapes, un peu comme dans une usine à la chaîne. Chaque étape est rendue possible par une enzyme (molécule qui catalyse la réaction chimique). Différentes enzymes sont nécessaires pour aboutir à la production du cortisol, de l'aldostérone et des androgènes.

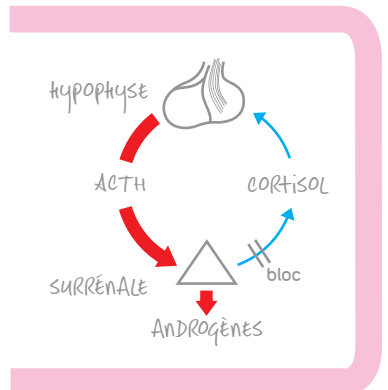
Dans l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales, l'enzyme qui fait le plus souvent défaut s'appelle la 21-Hydroxylase(21-OH). Le gène qui la fabrique est altéré. Sans cette enzyme, la chaîne est interrompue, provoquant un «bloc» surrénalien. Les hormones qui viennent à manquer sont le cortisol et parfois aussi l'aldostérone.



En cas de bloc ou de déficit en 21-Hydroxylase, le cortisol et parfois l'aldostérone ne sont pas fabriqués en quantité suffisante.

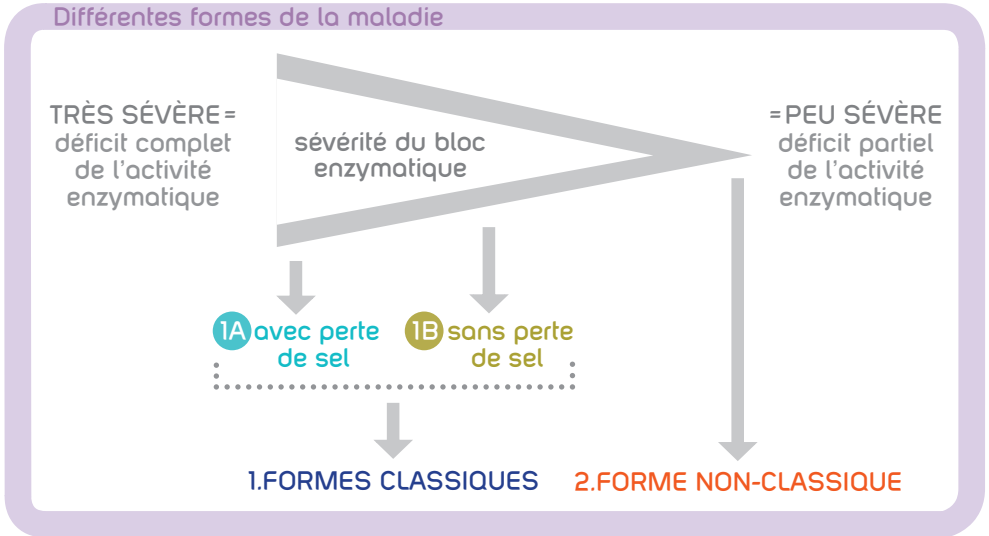
L'hypophyse, ne détectant pas assez de cortisol dans la circulation sanguine, libère l'ACTH pour stimuler les glandes surrénales à travailler davantage. Par conséquent, celles-ci s'hyperplasient (grossissent) mais leur travail reste stoppé au niveau du bloc enzymatique.

Les précurseurs en amont du bloc s'accumulent et sont déviés vers la chaîne de fabrication des androgènes (testostérone), tout comme l'eau d'une rivière en amont d'un barrage.



# ... Comment se manifeste l'Hyperplasie Congénitale ... des surrénales due au déficit en 21-Hydroxylase?

## Différentes formes de la maladie



## 1. FORMES CLASSIQUES

**1A** avec perte de sel (75%)  
= Défaut de production de cortisol et d'aldostérone

Chez les garçons comme chez les filles:

Le déficit enzymatique est complet. À partir du 8ème jour de vie, le bébé grossit mal (manque d'appétit, vomissements, diarrhées, amaigrissement). Il perd beaucoup d'eau et de sel dans les urines, ce qui entraîne une déshydratation avec baisse de sodium (hyponatrémie) et accumulation de potassium (hyperkaliémie) dans le sang. Il s'agit d'une urgence pédiatrique mais un traitement existe.

Chez les filles:

L'Hyperplasie congénitale des surrénales est souvent reconnue dès la naissance par une virilisation des organes génitaux externes. En effet, le bloc enzymatique existe déjà chez l'embryon (voir schéma p.7). Ce bloc entraîne un excès de production d'androgènes par les glandes surrénales du fœtus. Cet excès d'androgènes dans le sang du fœtus peut entraîner une augmentation de la taille du clitoris, des grandes lèvres plus grosses, voire partiellement fusionnées et un vagin qui sera parfois abouché sur l'urètre (conduit urinaire) et qui ne sera alors pas visible au niveau du périnée. Le degré de virilisation est variable. Par contre, les organes génitaux internes (ovaires, utérus et trompes) sont normaux. Le caryotype est bien féminin (46XX).

Une intervention chirurgicale, pour rendre aux organes génitaux externes leur aspect féminin, sera à envisager par un chirurgien-urologue expérimenté (cf. traitement p.12).



1B sans perte de sel ou «virilisante pure» (25%)  
= Défaut de production de cortisol uniquement

Le bloc enzymatique est partiel.

Chez les filles:

L'Hyperplasie congénitale des glandes surrénales est souvent reconnue dès la naissance par une virilisation des organes génitaux externes. En effet, le bloc enzymatique existe déjà chez l'embryon (voir schéma p.7). Ce bloc entraîne un excès de production d'androgènes par les glandes surrénales du fœtus.

Cet excès d'androgènes dans le sang du fœtus peut entraîner une augmentation de la taille du clitoris, des grandes lèvres plus grosses, voire partiellement fusionnées et un vagin qui sera parfois abouché sur l'urètre (conduit urinaire) et qui ne sera alors pas visible au niveau du périnée.

Le degré de virilisation est variable.

Par contre, les organes génitaux internes (ovaires, utérus et trompes) sont normaux. Le caryotype est bien féminin (46XX).

Une intervention chirurgicale sera à envisager par un chirurgien urologue expérimenté (cf. traitement p.12).

Chez les garçons:

Cette forme d'Hyperplasie Congénitale des Surrénales n'est pas décelable à la naissance chez un nouveau-né garçon, sans antécédents familiaux. Ce n'est que plus tard pendant l'enfance que l'accélération de la croissance, l'apparition précoce du développement de la verge et d'une pilosité permettront de poser le diagnostic.

## 2. FORME NON-CLASSIQUE

Le déficit enzymatique est très partiel. Cette forme semble moins rare et peut se révéler de l'enfance à l'âge adulte. La pilosité pubienne précoce, la croissance rapide, parfois une difficulté à être enceinte amèneront le patient à consulter un médecin qui proposera une mise au point hormonale avec avis endocrinien.

SANS TRAITEMENT, quelle que soit la forme, une exposition prématurée à des doses excessives d'androgènes entraînera une accélération de la croissance et l'apparition précoce de virilisation et de pilosité pubienne. Ces enfants de grande taille perdront une partie de la croissance (fermeture trop précoce des cartilages de croissance qui se produit normalement plus longtemps et plus lentement durant l'enfance et l'adolescence).

Ils s'arrêteront de grandir trop tôt et risqueront de devenir des adultes de plus petite taille.

Dans la forme classique avec perte de sel, en l'absence de traitement, la vie de l'enfant est en danger.

## ..... Quel est le traitement que votre ..... enfant va devoir prendre?

Le traitement n'est pas curatif car on ne peut pas remplacer l'enzyme qui manque. Il s'agit d'un traitement substitutif à vie, mis en place pour éviter les conséquences de l'HCS.

Il consiste à donner à votre enfant les hormones que son corps ne parvient pas à produire, sous forme de gélules.



Remplacer les hormones déficitaires permettra:


- d'affronter la vie courante avec énergie.
- de compenser si nécessaire les pertes d'eau et de sel.
- de diminuer les hormones fabriquées en excès: les androgènes (testostérone).

### LES MÉDICAMENTS

Habituellement 2 médicaments sont prescrits :

1. l'HYDROCORTISONE (glucocorticoïde) pour remplacer le CORTISOL
2. la FLUDROCORTISONE (minéralocorticoïde) pour remplacer l'ALDOSTÉRON

Pour les bébés et jusque 2 ans, un apport de sel sous forme de gélules est généralement nécessaire. Ultérieurement, un régime normalement salé est indispensable. Certains enfants ont envie de sel, ils en rajoutent dans leur alimentation et il faut le leur permettre.

Dans la forme «virilisante pure» sans perte de sel, seule l'Hydrocortisone est à prendre. (voir texte  p.9)

### LES 4 RÈGLES D'OR DU TRAITEMENT

Il existe 4 règles d'or pour assurer la qualité et l'efficacité du traitement de votre enfant. Les lui inculquer dès son plus jeune âge l'aidera à devenir un adolescent puis un adulte autonome, conscient de l'importance de son traitement.

#### 1. Le traitement doit être adapté à chaque enfant.

Le pédiatre endocrinologue ajuste les doses des médicaments en fonction

- de l'état général du patient:  
Le pédiatre endocrinologue interroge les parents et/ou le patient sur son état de fatigue, la sensation de soif, la présence de nausées, de douleurs abdominales... Il mesure la tension artérielle.
- de la croissance:  
Suivi de la taille, du poids et du développement pubertaire.
- des résultats des analyses sanguines faites environ une fois par trimestre.

2. Le traitement est à prendre quotidiennement, même si votre enfant va bien! nombre de prise et horaires déterminés par le pédiatre endocrinologue.

3. Le traitement est à poursuivre toute la vie, même si votre enfant devenu adolescent ou jeune adulte se sent en pleine forme!



4. Ajustement du traitement en cas de stress:

Dans certaines circonstances, il est important que le traitement hormonal soit transitoirement augmenté.

Notre organisme répond à la maladie (fièvre, infection, diarrhées, vomissements ...) et aux agressions physiques (blessure, intervention chirurgicale,...) en libérant plus de cortisol dans le sang.

Chez votre enfant atteint d'HCS, les glandes surrénales sont incapables d'en produire davantage et votre enfant dépend des médicaments (Hydrocortisone) pour s'adapter au stress et se défendre contre les maladies ou lors d'accidents. Cette défense ne sera possible que si les doses sont augmentées adéquatement et rapidement. On parle alors de dose de stress. Sans cela, les conséquences peuvent être graves.

Dans quelles circonstances et sous quelle forme donner cette Hydrocortisone supplémentaire?

Votre enfant a de la fièvre:

DOUBLER la dose d'Hydrocortisone si  $t^{\circ} > 38^{\circ}\text{C}$  } jusqu'à 24h après  
TRIPLER la dose d'Hydrocortisone si  $t^{\circ} > 39^{\circ}\text{C}$  } la fin de la fièvre

Lors de vomissements ou de diarrhées:

Il y a un risque de mauvaise absorption médicamenteuse. Dans l'heure qui suit le vomissement, redonner une gélule d'Hydrocortisone.

S'il y a récurrence du vomissement, l'Hydrocortisone doit alors être donnée par voie intramusculaire, intraveineuse ou intrarectale (suppositoire). Une fiche et une prescription médicale vous seront remises en consultation avec la dose calculée pour votre enfant (suppositoires d'Hydrocortisone et Solucortef® à avoir toujours en réserve chez vous).

La fiche est à montrer à tout intervenant chargé d'administrer la dose de stress de Solucortef® en urgence. Il sera aussi possible, si vous le souhaitez, de demander à notre équipe infirmière de vous enseigner le geste technique d'injection intramusculaire que vous pourrez alors faire vous-même.

Une intervention chirurgicale et/ou une anesthésie est prévue:

Il est impératif que votre enfant reçoive avant, pendant et les jours qui suivent l'intervention des doses beaucoup plus élevées d'Hydrocortisone par voie intraveineuse. Un protocole précis existe.

Lors d'une urgence médicale - chirurgicale ou lors d'un accident, signalez toujours l'insuffisance surrénalienne aux différents intervenants, exigez l'administration immédiate de la dose de stress d'Hydrocortisone et n'hésitez surtout pas à demander à l'équipe médicale de prendre contact avec l'unité d'endocrinologie pédiatrique qui suit votre enfant.

Les nausées et vomissements peuvent également être le symptôme d'une insuffisance surrénalienne liée à un traitement qui ne serait plus correctement adapté ou qui serait pris de manière irrégulière.

S'il y a survenue de vomissements à répétition (principalement les matins par exemple), contactez votre pédiatre endocrinologue.

En situation de stress émotionnel (déprime, stress lié à un examen, angoisse par exemple...) ou face à une petite blessure (écorchures...), il n'est pas nécessaire d'augmenter les doses d'Hydrocortisone.

Ceci vous paraît peut-être difficile mais lors des consultations, nous reprendrons ces informations avec vous, de petits exercices de « mise en situation » peuvent aussi vous être proposés.

Notre objectif: vous armer pour réagir adéquatement en toute circonstance. Des fiches récapitulatives sont également jointes en fin de brochure.

## COMMENT RECONNAÎTRE LE DÉBUT D'UNE CRISE D'INSUFFISANCE SURRÉNALIENNE?

Il est important de pouvoir reconnaître les signes de l'insuffisance surrénalienne: *Maux de tête, fatigue, apathie, asthénie (grande fatigue physique et psychique), douleurs abdominales parfois intenses, nausées, vomissements, diarrhées.*

Sans une augmentation de la dose d'Hydrocortisone, cette insuffisance surrénalienne peut entraîner une perte de connaissance ou même des convulsions. Ce malaise peut aussi s'accompagner d'une hypoglycémie (taux bas du sucre dans le sang), ce qui provoque pâleur, sudation et parfois perte de connaissance ou convulsions.

**Si votre enfant est conscient** il faut lui donner du sucre (1 morceau pour 10kg de poids) et doubler la dose d'Hydrocortisone.

**S'il présente des troubles de la conscience** il faut lui donner un suppositoire d'Hydrocortisone contenant la dose de stress.

**Si ça ne va pas mieux, il faut donner du Solucortef®** par injection intramusculaire et appeler le SAMU.

Dans une situation d'urgence, il n'est pas dangereux de donner trop d'Hydrocortisone alors qu'il est dangereux de ne pas en donner assez.

Une carte reprenant le traitement de votre enfant et les personnes à contacter en cas de problème vous sera remise en consultation.

Il est important que votre enfant l'ait toujours avec lui.

Le pédiatre endocrinologue informera aussi votre pédiatre traitant et votre médecin de famille. N'hésitez jamais à appeler l'unité d'endocrinologie pédiatrique qui suit votre enfant.



.....

### Si des signes d'insuffisance surrénalienne surviennent

il est primordial qu'ensemble, l'enfant/l'adolescent, ses parents et le pédiatre endocrinologue puissent en identifier la cause (exemples: dosage devenu insuffisant ou survenue d'une maladie avec fièvre ou prise irrégulière des médicaments...).

Au fur et à mesure qu'il grandit, l'enfant à son tour apprendra à se connaître et à connaître sa maladie, il pourra identifier les 1ers signes de l'insuffisance surrénalienne et les signaler à son pédiatre endocrinologue.

La consultation est un véritable partenariat entre l'enfant, les parents et l'unité d'endocrinologie pédiatrique.

C'est ainsi qu'on pourra obtenir une prise régulière des médicaments à long terme (compliance).

.....

### PLACE DE LA CHIRURGIE DANS L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

Chez les filles atteintes d'Hyperplasie congénitale des surrénales, aussi bien dans la forme classique avec perte de sel que dans la forme «virilisante pure», la sécrétion excessive d'androgènes (testostérone) a pu, pendant la grossesse, viriliser les organes génitaux externes. Une intervention chirurgicale pourra être proposée durant la première année de vie, dès que le traitement médical est stabilisé. Cette intervention chirurgicale doit être confiée à un chirurgien urologue expérimenté. C'est une décision prise en équipe pluridisciplinaire. Une seconde intervention, après réévaluation, est parfois indiquée au moment de la puberté.

# ..... L'Hyperplasie congénitale ..... des surrénales au quotidien

## LE SUIVI DE VOTRE ENFANT ET SON AVENIR

Comme nous l'avons souligné précédemment, le suivi régulier de votre enfant par un pédiatre endocrinologue est primordial, de même qu'une bonne collaboration avec le pédiatre traitant ou le médecin de famille. Des contrôles sanguins seront prévus tous les mois puis trimestriellement. On ne guérit pas de l'Hyperplasie congénitale des surrénales mais la prise régulière des médicaments, la régularité des visites chez le pédiatre endocrinologue, sont quelques-unes des conditions nécessaires pour parvenir à mener une vie identique à celle des autres enfants du même âge.

## VOTRE ENFANT ET LA VIE SCOLAIRE

Il pourra suivre une scolarité comme les autres, ses capacités intellectuelles ne diffèrent pas de celles des autres, tout comme ses capacités sportives. Hormis une attention par rapport à son traitement, votre enfant ne doit pas être considéré différemment de ses pairs.

### Comment améliorer la vie scolaire de votre enfant?

- **Une carte** que chaque patient doit porter en continu sur lui avec les informations concises concernant le traitement habituel, le protocole d'urgence et les coordonnées du médecin qui le suit.
- **Informers les enseignants** contact possible avec nos infirmiers pour information si nécessaire.
- Si votre enfant mange **à la cantine**, il faut que les surveillants, l'enseignant ou votre enfant lui-même (s'il est suffisamment âgé) soient vigilants quant à la prise de l'Hydrocortisone de midi.  
Nous pourrions réfléchir ensemble à la meilleure façon de gérer les prises d'Hydrocortisone (pilulier, alarme, gélule dans boîte à tartines...)
- Il est conseillé de prévoir **une trousse de secours** dans laquelle se trouvent:
  - \***des gélules d'Hydrocortisone** supplémentaires à donner en cas de fièvre, de troubles digestifs ou de malaise sans perte de connaissance.  
Cette dose supplémentaire doit être donnée directement sans attendre le prochain repas, la récréation ou le retour à la maison. Cependant vous devez être prévenu par l'école.
  - \***des suppositoires** contenant une dose de stress d'Hydrocortisone
  - \***de l'Hydrocortisone injectable** (Solucortef®) ainsi que la prescription de la dose à administrer par le personnel médical du SAMU en cas de malaise sévère.
  - \***la carte avec le protocole d'urgence**, vos coordonnées et celles du médecin.
- **Le pilulier** peut vous permettre de préparer le traitement pour la journée ou la semaine et de vérifier ce qui a été donné.

**ATTENTION** Une fatigue (parfois avec maux de ventre et de tête) est souvent signe d'une dose insuffisante d'Hydrocortisone. Ceci doit vous amener à consulter le pédiatre endocrinologue de votre enfant et à réfléchir ensemble à la cause de ces plaintes (dose à ajuster?, maladie intercurrente?, prise irrégulière des médicaments?).

.....

**QUELQUES CONSEILS** Si vous avez des projets de vacances, de voyages demandez au pédiatre endocrinologue de votre enfant une lettre résumant les problèmes médicaux et la conduite à tenir en cas d'urgence. Il est conseillé que toutes les personnes à qui vous confiez votre enfant soient au courant de sa maladie et veillent à lui donner son traitement comme il convient. Il faut aussi s'assurer que les consignes concernant l'augmentation transitoire des doses en cas de stress soient bien comprises. (fièvre à l'occasion d'un voyage scolaire par exemple)

Notre équipe pluridisciplinaire vous proposera aussi en consultation annuellement (ou plus fréquemment si nécessaire) un rappel concernant les gestes d'urgence. On pourra ainsi parcourir ensemble différents petits scénarios et l'attitude à avoir. En temps opportun, vous serez alors plus sûrs de vos décisions et plus en confiance.

Plus tard, nos rencontres permettront à votre «jeune ado» de prendre petit à petit le relais, de connaître et de se préparer à gérer sa maladie au quotidien. Nous sommes tous conscients des difficultés qui peuvent survenir à l'adolescence. Il se peut qu'il accepte difficilement son traitement, qu'il le voie comme une contrainte et se sente différent de ses pairs.

Notre équipe médicale et infirmière sera là pour vous aider à répondre à ses questions et préoccupations. L'objectif final sera qu'il comprenne que la compliance au traitement est primordiale, qu'il accepte et comprenne l'Hyperplasie congénitale des surrénales et qu'une fois adulte, il continue son suivi.



**Que se passe-t-il à l'âge adulte?** ?  
Le traitement est poursuivi à vie.  
Comme les autres, le patient avec Hyperplasie congénitale des surrénales se développera normalement, aura une vie sociale, affective et intellectuelle normale. Plus tard, il pourra devenir parent, s'il le souhaite.

# L'Hyperplasie congénitale des surrénales et l'hérédité



## QUELS SONT LES RISQUES DE TRANSMISSION?

### COMMENT SE TRANSMET L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES?

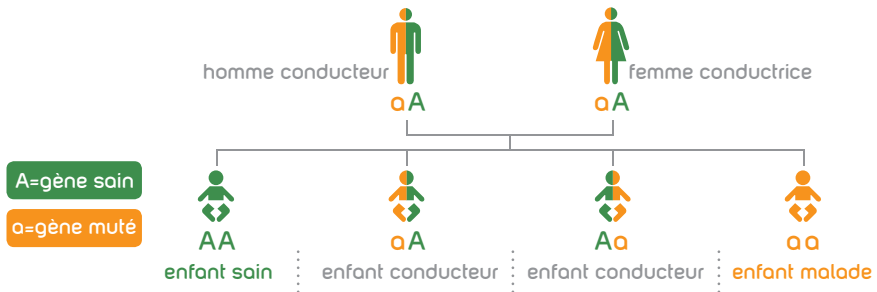
Il s'agit d'une maladie autosomique récessive.

Le terme «autosomique» signifie que le gène en cause de l'hyperplasie des surrénales n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y) mais sur l'un des autres chromosomes, appelés «autosomes».

Chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un venant du père, l'autre de la mère. On parle d'une transmission «récessive» quand les parents ne sont pas malades mais tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène altéré (muté). La maladie s'exprime chez l'enfant ayant reçu les deux copies altérées du gène, l'une provenant de la mère et l'autre du père. Dans ce cas, la probabilité d'avoir un enfant atteint d'Hyperplasie congénitale des Surrénales est de 1 sur 4 à chaque grossesse.

Il est donc souhaitable de consulter le généticien avant toute nouvelle grossesse. Une fois enceinte, nous vous conseillons de prendre contact avec votre pédiatre endocrinologue le plus tôt possible. Celui-ci prendra contact avec votre gynécologue et généticien. En effet, un traitement de la mère débuté tôt dans la grossesse peut permettre d'éviter la virilisation d'un fœtus féminin atteint.

### Transmission de l'HCS



- Les deux parents portent une copie du gène altéré (muté), ils ne sont pas malades mais porteurs sains (A/a), ils sont hétérozygotes.
- L'enfant a/a a hérité des deux copies du gène muté de son père et de sa mère, il est atteint d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), il est homozygote.
- Les enfants A/a ne sont pas malades mais porteurs sains (comme les parents) et peuvent transmettre l'HCS à leur descendance.
- L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père, il n'est ni malade ni porteur et ne transmettra pas la maladie à sa descendance.



## 1. L'HCS

### TRAITEMENT DE SUBSTITUTION

Le traitement hormonal permet

- d'apporter au malade les hormones manquantes (cortisol et/ou aldostérone)
- de freiner la fabrication des hormones fabriquées en excès (androgènes)

### LES 4 RÈGLES D'OR DU TRAITEMENT

1. Le traitement doit être adapté à chaque enfant.
2. Le traitement est à prendre quotidiennement, même si votre enfant va bien!
3. Le traitement est à poursuivre toute la vie, même si votre enfant devenu adolescent ou jeune adulte se sent en pleine forme!
4. Le traitement doit être ajusté en cas de stress = ajustement des doses d'Hydrocortisone

### PETITE TROUSSE DE SECOURS

#### POURQUOI?

Prévoir une trousse de secours à la maison, à l'école ou à la crèche et chaque fois que l'enfant n'est pas à son domicile permet de donner des doses d'Hydrocortisone supplémentaires dès que nécessaire.

#### QUE DOIT-ELLE CONTENIR?

1. Photocopie de la carte d'insuffisance surrénalienne mentionnant le traitement habituel de l'enfant, le protocole d'urgence et les coordonnées du pédiatre endocrinologue.
2. Quelques Gélules d'Hydrocortisone contenues dans une boîte mentionnant leur date de péremption et leur dosage.
3. Suppositoires d'Hydrocortisone contenant la dose de stress.
4. Solucortef®.
5. Prescription médicale de Solucortef®.

### IL EST INDISPENSABLE DE REMETTRE RÉGULIÈREMENT À JOUR LA TROUSSE DE SECOURS

- Remplacer les gélules d'HC dès qu'il y a modification du dosage.
  - Remplacer les suppositoires d'HC si la dose de stress a été modifiée.
  - Vérifier la date de péremption des suppositoires et vérifier qu'ils n'ont pas fondu.
  - Vérifier la date de péremption du Solucortef®.
  - Vérifier que les différents documents sont à jour.
- ⚠** A ne pas oublier toute une année scolaire dans le tiroir du bureau de l'enseignant de votre enfant ou dans le casier de la crèche!

---

## 2. SITUATIONS PARTICULIÈRES - ADAPTATIONS DES DOSES D'HYDROCORTISONE

### VOTRE ENFANT FAIT DE LA FIÈVRE

DOUBLER la dose d'Hydrocortisone si  $t^{\circ} > 38^{\circ}\text{C}$

TRIPLER la dose d'Hydrocortisone si  $t^{\circ} > 39^{\circ}\text{C}$

En pratique: Dès que l'enfant fait de la fièvre, il faut lui donner DIRECTEMENT l'Hydrocortisone (HC)

2 gélules d'HC si  $>38^{\circ}\text{C}$

3 gélules d'HC si  $>39^{\circ}\text{C}$

- NE PAS ATTENDRE LA PROCHAINE DOSE D'HC POUR ADAPTER LE TRAITEMENT!!
- Même s'il est à l'école ou à la crèche (HC de réserve dans la trousse de «secours» voir p.16)
- Poursuivre avec les doses d'HC doublées ou triplées (en fonction de la  $t^{\circ}$ ) aux heures habituelles de prises de médicaments.
- Attendre 24 heures sans fièvre avant de repasser à la dose habituelle d'HC.

---

### VOTRE ENFANT PRÉSENTE DES VOMISSEMENTS

Donner un suppositoire d'Hydrocortisone

Passer au Solucortef® en intramusculaire si nécessaire

En pratique: Votre enfant vomit dans l'heure qui suit la prise d'HC

- Calmez votre enfant, rassurez-le.
- Redonnez-lui une gélule d'HC.  
S'il vomit à nouveau, il faut cette fois lui donner l'HC autrement que par voie orale.
- Donner un suppositoire d'Hydrocortisone.  
Si ça ne va pas mieux, votre enfant doit recevoir rapidement du Solucortef® par injection intramusculaire ou intraveineuse (rem: voie veineuse uniquement par un médecin ou une infirmière).
- Toujours avoir chez vous et dans la trousse de «secours» (pour l'école ou la crèche...) des suppositoires contenant une dose de stress d'Hydrocortisone.
- Toujours avoir chez vous et dans la trousse de «secours» (pour l'école ou la crèche...) une ampoule de Solucortef® 100 mg avec la prescription médicale mentionnant la dose à administrer.
- Vérifiez les dates de péremption et les dosages.

Administration en urgence du Solucortef® en intramusculaire (IM)

- Soit par votre médecin traitant ou un médecin/infirmier du service des urgences le plus proche de chez vous (voie IM ou IV).
- Soit vous procédez vous-même à l'injection IM de Solucortef® si les infirmiers de notre unité vous en ont enseigné la technique d'administration.

### VOTRE ENFANT PRÉSENTE DES DIARRHÉES

Solucortef® en intramusculaire si diarrhées répétées.



#### ⚠ N'OUBLIEZ JAMAIS:

Dans une situation d'urgence, il n'est pas dangereux de donner trop d'Hydrocortisone, alors qu'il est dangereux de ne pas en donner suffisamment.

#### ⚠ N'HÉSITEZ PAS À CONTACTER VOTRE PÉDIATRE ENDOCRINOLOGUE.

---

### 3. L'INSUFFISANCE SURRÉNALIENNE - QUELS EN SONT LES SIGNES ? POUVOIR RECONNAÎTRE L'INSUFFISANCE SURRÉNALIENNE

- Maux de tête
- Fatigue, apathie
- Douleurs abdominales parfois intenses
- Nausées
- Vomissements
- Diarrhées.

---

#### SANS AUGMENTATION ADÉQUATE DE LA DOSE D'HYDROCORTISONE RISQUE DE CRISE D'INSUFFISANCE SURRÉNALIENNE AVEC TROUBLES PSYCHIQUES

- Sommeil profond, léthargie
- Risque de coma

#### CE MALAISE PEUT AUSSI S'ACCOMPAGNER D'UNE HYPOGLYCÉMIE (TAUX BAS DU SUCRE DANS LE SANG) PROVOQUANT

- Pâleur
- Sudation
- Parfois perte de connaissance ou convulsions.

#### SI VOTRE ENFANT EST CONSCIENT

- Doubler la dose d'Hydrocortisone ou donner un suppositoire d'HC.
- Lui donner du sucre (1 morceau pour 10kg)

#### S'IL PRÉSENTE DES TROUBLES DE LA CONSCIENCE

- Lui donner un suppositoire d'HC
- Lui donner l'Hydrocortisone (Solucortef®) en intramusculaire si coma et appeler le SAMU.

---

#### ANALYSER LES FACTEURS DÉCLENCHANTS

- Maladie avec fièvre
- Traumatisme
- Prise irrégulière des médicaments
- Dose habituelle des médicaments trop faible.





Vous voilà arrivés à la fin de cette brochure

*Lue d'une traite, elle vous semble peut-être compliquée, c'est de votre enfant dont il s'agit...avec cette maladie tout juste diagnostiquée...*

*Mais comme nous vous le précisons au début de la brochure, elle est avant tout un relais et un support didactique de ce qui vous a été et vous sera expliqué en consultation par notre équipe médicale et infirmière.*

*Nous espérons cependant que notre brochure vous aidera à bien comprendre la pathologie de votre enfant et que vous y trouverez l'aide nécessaire pour réagir à toutes les situations de la vie quotidienne.*

Quelques adresses d'associations:

\* L'asbl "Une Histoire de Famille" association belge née le 4 mars 2013

[www.unehistoiredefamille.org](http://www.unehistoiredefamille.org)

\* association "Surrénales", association française

[www.surrenales.com](http://www.surrenales.com)

## LEXIQUE

**GLANDE ENDOCRINE:** Structure anatomique ayant pour fonction la production et la sécrétion d'hormones.

**HORMONE:** Substance biologique hautement active, synthétisée par des cellules spéciales et directement sécrétée dans le sang.

Sorte de messager chimique qui assure la régulation de nombreux fonctionnements de l'organisme.

**ENZYME:** Protéine catalysant une réaction biochimique.

Les enzymes ont donc pour mission d'accélérer (catalyser) les réactions chimiques dans les organismes vivants.

**GENE:** Unité d'hérédité contrôlant un caractère particulier.

Information qui se transmet de génération en génération.

## SOURCES

\* Glande surrénale [http://www.cc.nih.gov/cc/patient\\_education/pepubs/mngadrins.pdf](http://www.cc.nih.gov/cc/patient_education/pepubs/mngadrins.pdf) - transfert de fr.wikipedia

\* Hypophyse [http://www.larousse.fr/encyclopedie/image/Localisation\\_de\\_hypophyse/1001736](http://www.larousse.fr/encyclopedie/image/Localisation_de_hypophyse/1001736)

\* British Society for Paediatric Endocrinology  
BSPED - Patientsinfo.mht

\* Orphanet Encyclopaedia for patients.mht

\* ESPE Parent and Patients' Section.mht

## CONTACTS

Endocrinologie pédiatrique Hôpital Universitaire Des Enfants Reine Fabiola

### EQUIPE MÉDICALE

- Pédiatres Endocrinologues

  - Professeur Heinrichs

  - Dr Tenoutasse

  - Dr Brachet

  - Dr Boros

- Chirurgiens Urologues

  - Dr Khelif

  - Dr Luyckx

### EQUIPE INFIRMIÈRE

  - Mr Leenders Bert

  - Mme Schwilden Frédérique



merci