

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'hyperplasie congénitale des surrénales

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est un **trouble endocrinien héréditaire** causé par un déficit des enzymes de la stéroïdogenèse. Elle est caractérisée par une insuffisance surrénalienne et divers degrés d'hyperandrogénie (ou hypoandrogénie), selon le type et la sévérité de la maladie.

### .....o Quelles sont ses conséquences ?

La forme la plus fréquente de la maladie est l'HCS classique par déficit en 21-hydroxylase, qui peut être virilisante ou avec une perte rénale en sel due à un déficit hormonal.

Dès la fin de la première semaine de vie, des symptômes peuvent apparaître avec des vomissements et/ou une déshydratation pouvant conduire à un **collapsus, voire à un décès rapide**.

Chez la fille, l'attention peut être attirée dès la naissance par des malformations des organes génitaux externes.

Alors que chez le garçon les organes génitaux externes sont normaux ou simplement trop colorés.



### ATTENTION

**En cas de cryptorchidie bilatérale néonatale**, il est prudent ne pas déclarer le sexe d'un garçon avant d'avoir fait une échographie pelvienne à la recherche des testicules.

**En l'absence de traitement**, une pilosité pubienne prématurée accompagnée d'une accélération de la vitesse de croissance staturale et de la maturation osseuse (conduisant à une petite taille à l'âge adulte) peuvent être observées chez les enfants.

La HCS non classique est généralement diagnostiquée plus tardivement soit chez l'enfant devant une pilosité pubienne précoce et/ou accélération de la vitesse de croissance, soit devant des signes plus tardifs d'hyperandrogénie chez l'adolescent ou l'adulte.

### Quelle est sa fréquence ?

En France, les données recueillies en 2019 font état de **1 cas sur 20 000 naissances** (plus fréquent sur l'île de la Réunion).



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'hyperplasie congénitale des surrénales

### ..... Comment le déficit est-il détecté ?

Le dosage de la 17-OH-progesterone (17-OHP) peut être fait **à partir d'une goutte de sang séché recueillie en période néonatale** et permet d'identifier les enfants atteints par les formes classiques.

Des examens biologiques spécifiques doivent être faits dans les 24 à 48 heures qui suivent le résultat positif du test. Ils permettent de confirmer ou d'infirmier le diagnostic suspecté.

**Faire le diagnostic d'HCS est une urgence** car la déshydratation, l'hypoglycémie profonde et l'insuffisance surrénale aiguë peuvent s'installer brutalement.



#### À NOTER

Un taux élevé de 17-OHP est fréquemment retrouvé chez le prématuré ; cette élévation physiologique disparaît dans les semaines qui suivent la naissance. Il est conseillé de vérifier ce taux avant la sortie de l'enfant.

Chez les enfants nés à un terme inférieur à 32 semaines d'aménorrhée, le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales n'est pas réalisé.

### Comment traiter un enfant atteint d'HCS ? .....o

Il s'agit **d'un traitement hormonal substitutif des hormones déficitaires, à vie**. Ceci est essentiel pour permettre une croissance et une puberté normales et éviter une décompensation avec insuffisance surrénale aiguë pouvant conduire au décès en l'absence de traitement.

Un suivi régulier par un spécialiste est important afin de contrôler le dosage du traitement et de le modifier si besoin.

Une supplémentation sodée est systématique durant les premières années de vie. Le traitement doit être renforcé lors des épisodes infectieux ou en cas de stress aigu (intervention chirurgicale par exemple).

**Avec un traitement bien adapté et bien suivi, l'enfant se développe normalement.**

Sa croissance est normale. La puberté se fait normalement. Le patient aura un développement intellectuel normal ainsi qu'une vie sociale et affective normale.

Quel que soit son sexe, l'adulte HCS peut avoir des enfants.

