

L'hyperplasie congénitale des surrénales à révélation tardive et atteinte polyglandulaire

D. Ben Salah, M. Elleuch, L. Affes, M. Ammar, N. Charfi, M. Abid
Service d'endocrinologie-diabétologie CHU Hédi Chaker Sfax

• Introduction:

Le déficit partiel en 21-hydroxylase est une maladie génétique à transmission autosomique récessif, responsable de plus de 95 % des hyperplasies congénitales des surrénales HCS à révélation tardive.

Méthodologie:

Dans cette observation nous rapportons le cas d'une jeune fille atteinte d'une HCS associée à une atteinte polyglandulaire et dont on recherchera le lien.

• Observation:

Age ans	23
ATCDs familiaux	hypothyroïdie, hyperplasie nodulaire des surrénales et de dystrophie ovarienne
ATCDs personnel	thyroïdite d'Hashimoto sous traitement substitutif depuis 6mois
Motif	acné évoluant depuis 1 mois dermite séborrhéique depuis plusieurs années sans irrégularité des cycles menstruelles

Tableau 1: caractéristiques générales de la patiente

Examen somatique est sans anomalie, elle est en euthyroïdie clinique avec des signes d'hyperandrogénie clinique(acné + séborrhée)

PRL ng/ml	Testo ng/ml	sDHA ng/ml	delta4a ng/ml	17OHP ng/ml	ACTH ng/l
100,87	1,18	3454	1,6	1,9	87,5

Tableau2: exploration hormonale statique

Test au synacthène	T0	T60
Cortisol ng/ml	192	260
17OHP ng/ml		13,9

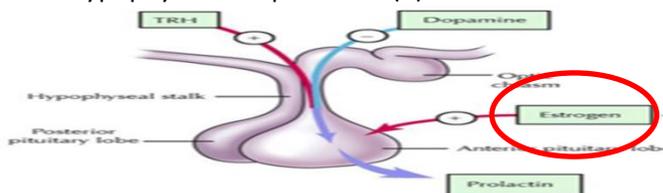
tableau3: exploration hormonale dynamique

Le bilan hormonal montrait une hyperprolactinémie associée à une hyperandrogénie, Un test au Synacthène avait confirmé la présence d'un bloc enzymatique avec fonction surrénalienne conservée. L'échographie pelvienne était en faveur d'un SOPK, une IRM hypophysaire était demandée montrait petite formation nodulaire au niveau de l'antéhypophyse latéralisée à droite en iso signal T1, hyper signal T2 et qui reste éteint en parenchymographie mesurant 2 mm . Tige pituitaire normale en faveur d'un pico adénome à prolactine.

La patiente était mise sous dostinex0,5 1 cp/semaine et Dexaméthasone 0.5 mg/j à 23 h avec bonne évolution clinique et biologique.

• Discussion:

Le diagnostic d'HCS à révélation tardive repose sur un taux de 17OHProgestérone >10ng/ml après un test au Synacthène. Le traitement est a base de glucocorticoïde, Pas de consensus clair mais l'objectifs est la substitution d'une insuffisance surrénalienne potentielle et la freination de l'ACTH et de la sécrétion d'androgènes, avec une surveillance clinique el biologique par la testosterone et la delta 4A. Le SOPK secondaire au déficit en 21-OH est fréquent (15-40%) dans la littérature et les mécanismes probables sont soit l'exposition In utero à des excès d'androgènes qui pourrait avoir des effets à long terme sur la fonction de l'axe hypothalamo-hypophysaire-ovarien soit par l'effet de l'hyperandrogénie on a l'augmentation de la sensibilité à la GNRH, une libération accrue de LH et donc une dysfonction ovarienne . Le SOPK peut s'associer à une hyperprolactinémie légère (entre 28 et 40ng/mL) d'entraînement par diminution du tonus dopaminergique hypothalamique et le rôle possible de l'hyperestrogénie qui pourrait favoriser la sécrétion antéhypophysaire de prolactine(1).



Mais une hyperprolactinémie confirmée chez une SOPK doit faire mener une enquête étiologique exhaustive (2).

• Conclusion:

Le bloc enzymatique à révélation tardive doit être évoqué devant toute hyperandrogénie associés ou non à des troubles du cycle ou à une infertilité. Le diagnostic repose sur le taux de 17OHP après stimulation, et doit entraîner l'analyse moléculaire du gène de la 21-hydroxylase et une enquête familiale. L'association avec un adénome hypophysaire et une thyroïdite d'Hashimoto paraît être fortuite.

1:C. Cortet-Rudellia Diagnostic étiologique d'une hyperprolactinémie, Annales d'Endocrinologie, Volume 68, Issues 2-3, June 2007, Pages e15-e22

2: C. Delcour, Étude de la prévalence et des causes des hyperprolactinémies chez 450 patientes avec un syndrome des ovaires polykystiques, annales d'endocrinologie Volume 76, Issue 4, September 2015, Pages 332.