

# Hyperplasie congénitale des surrénales.

## Evaluation de la qualité de vie des enfants ainsi que de leurs parents et des adultes suivis initialement au CHU de Marseille

Catherine Ferreira (1), Mohamed Boucekine (2), Karine Baumstarck (2), Gilbert Simonin (2), Rachel Reynaud (2)  
 (1) Centre Hospitalier La Ciotat, La Ciotat, FRANCE ; (2) CHU La Timone, Marseille, FRANCE

### Introduction:

- Hyperplasie Congénitale des Surrénales (HCS): pathologie endocrinienne héréditaire rare dont la forme la plus fréquente est la forme classique
  - Risque d'insuffisance surrénalienne, de petite taille, de surpoids et d'une hypersécrétion d'androgènes justifiant un traitement substitutif à vie en prises pluriquotidiennes
  - Le plus fréquent des Troubles de la différenciation sexuelle (DSD) chez les filles, nécessitant souvent une génitoplastie féminisante précoce
- Retentissement sur la qualité de vie (QoL) des patients

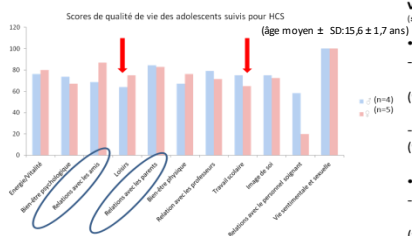
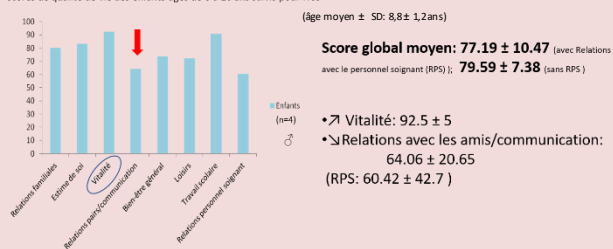
**Objectif:** Documenter la QoL des patients suivis pour forme classique d'HCS et celle de leurs parents, dans le cadre d'une évaluation des pratiques professionnelles (EPP) de notre centre.

### Patients et Méthode:

- Auto-questionnaires: Vécu et Santé Perçue de l'Adolescent (VSP-A) version 6-10 ans et 11-18 ans pour les patients avec forme classique d'HCS sans autre pathologies sévère ou pouvant influencer la taille; WHOQOL-BREF: pour les patients adultes et les parents des patients de 6 à 18 ans.
- Hétéro-questionnaire de la QoL des enfants: VSP-A version parents (VSPA-p)
- Scores de 0 à 100.
- Accord du Comité d'Éthique

### Résultats:

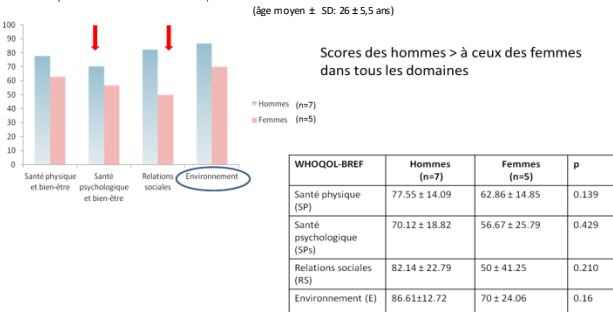
Scores de qualité de vie des enfants âgés de 6 à 10 ans suivis pour HCS



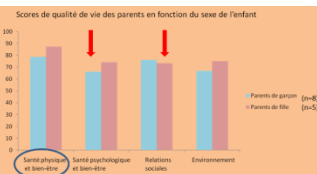
**Scores globaux: 75.29 ± 6.71 < filles vs 73.73 ± 9.46 < garçons** (p=0.730) (sans RPS ni Vie sentimentale et sexuelle (VSS))

- **Garçons:**
  - ↘ Relations avec les parents: 84.38 ± 14.88 (vs 82.92 ± 15.96 < ♀ (p=0.857))
  - ↘ Loisirs: 64.06 ± 34.75 (vs 75 ± 22.96 < ♀ (p=0.794))
- **Filles:**
  - ↘ Relations avec les amis: 87 ± 8.37 (vs 68.75 ± 28.39 < ♂ (p=0.54))
  - ↘ Travail scolaire: 65 ± 22.36 (vs 75 ± 17.68 < ♂ (p=0.476))

Scores de qualité de vie des adultes suivis pour HCS



- **Caractéristiques des parents:**
  - 11 femmes et 1 homme
  - Age moyen: 44.7 ± 6.7 ans



WHOQOL-BREF	Parents de garçon (n=8)	Parents de fille (n=5)	p
Santé physique	78.57 ± 11.66	87.38 ± 4.18	0.136
Santé psychologique	66.07 ± 11.39	74.17 ± 11.18	0.35
Relations sociales	76.19 ± 22.27	73.33 ± 3.73	0.659
Environnement	66.96 ± 17.67	75 ± 7.33	0.552

L'évaluation de la QoL des enfants et adolescents par leurs parents est comparable à celle rapportée par les patients eux-mêmes.

### Discussion:

- QoL enfants HCS > QoL enfants ayant été traités par chimiothérapie pour leucémie aiguë (LA): index global à 77.19 ± 10.47 vs 73.5 ± 11.6 (Berbis et al. 2013)
- QoL adolescentes et adolescents comparable avec léger avantage aux filles ≠ littérature (Jürgensen et al. 2014); > à la population de référence (♀ : 59.13 ± 13.44 < ♂ : 60.44 ± 13.44) (Siméoni et al. 2000); Chez les filles: Relations avec les amis > autres dimensions ≠ troubles de la socialisation connus chez les patientes DSD (Zhu et al. 2012) mais Travail scolaire < autres dimensions : idem patientes DSD (Jürgensen et al. 2014; Zhu et al. 2012)
- QoL adultes: QoL hommes > QoL femmes (Jürgensen et al. 2014); QoL hommes HCS // QoL population de référence (ref): = ref pour SPs (70.12 ± 18.82 vs 70.8 ± 0.4); < ref pour SP (77.55 ± 14.09 vs 82.9 ± 0.3); > ref pour RS (82.14 ± 22.79 vs 76.7 ± 0.4) (Siméoni et al. 2000); QoL hommes HCS > QoL ref avec maladie chronique (Baumann et al. 2010); QoL femmes HCS < QoL ref: SP (62.86 ± 14.85 vs 79.9 ± 0.3), SPs (56.67 ± 25.79 vs 67.3 ± 0.3) et RS (50 ± 41.25 vs 77.8 ± 0.4); QoL femmes HCS < QoL ref avec maladie chronique; QoL femmes HCS < QoL femmes DSD dans tous les domaines sauf E (Cassia et al. 2015); Domaine le plus affecté chez les femmes: RS (Meyer-Bahlburg et al. 2008)
- QoL parents: > ref: SP (82.24 ± 10.6 vs 76.9 ± 0.1), SPs (69.44 ± 11.56 vs 67 ± 0.1), RS (75 ± 16.67 vs 74.5 ± 0.1); Pas de différence significative selon le sexe de l'enfant (léger avantage parents de filles sauf RS)
- Questions sur l'HCS: Aucune patiente n'était favorable à une chirurgie tardive.

### Conclusion:

Scores de QoL très satisfaisants pour les enfants et les adolescents, ainsi que pour les parents; QoL des femmes réduite; Amélioration de la prise en charge des filles au vu de la QoL des adolescentes; Progrès encore nécessaires et souhaités par les patients et les parents; Projets dans notre centre: Groupes de parole et d'information / Proposition d'une prise en charge psychologique plus systématique