

Infertilité primaire révélant un bloc en 21 hydroxylase : à propos d'un cas.

S. Askaoui, S. Rafii, G. El Mghari, N. El Ansari

Service d'Endocrinologie Diabétologie, Maladies Métaboliques et Nutrition

Université Cadi Ayyad. CHU Mohamed VI. Marrakech. Maroc

Introduction

- L'hyperplasie congénitale des surrénales par bloc en 21 hydroxylase à révélation tardive est une maladie à transmission autosomique récessive dont la présentation usuelle est une virilisation tardive para ou post pubertaire. Nous rapportons le cas d'une patiente de 30 ans consultant pour une infertilité primaire, révélant la présence d'un bloc en 21 hydroxylase.

Observation

- patiente âgée de 34 ans,
- consultant pour infertilité primaire.
- L'examen clinique a trouvé une obésité modérée, des signes d'hyperandrogénie fait d'acnée, séborrhée, alopecie des golfes temporaux, avec un hirsutisme coté à 14 selon le score de Ferriman et galwey. Par ailleurs la patiente ne présentait pas d'anomalie du développement sexuel.
- L'échographie pelvienne a trouvé des ovaires polykystiques.
- Le dosage de la 17 OH progestérone (48,2 ng/ml) étant élevé a évoqué le diagnostic de l'hyperplasie congénitale des surrénales à révélation tardive.
- La TDM abdominale a trouvé une hypertrophie homogène bilatérale des surrénales. (Figure 1)
- Ainsi la patiente a été mise sous hydrocortisone puis a été adressé en gynécologie pour procréation médicalement assistée.

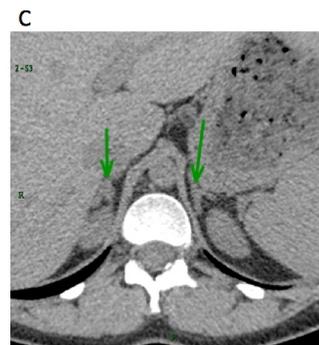


Figure 1: coupe transversale mettant en évidence une hyperplasie bilatérale des surrénales.

Discussion

- l'hyperplasie congénitale des surrénales touche 1 à 10% des femmes hyperandrogéniques en fonction de l'origine ethnique et géographique .
- Elle est secondaire dans 90-95% des cas au déficit de la 21 hydroxylase en rapport avec des mutations du gène CYP21A2 à transmission autosomique récessive .
- L'absence de la 21 hydroxylase entraine l'augmentation de la sécrétion de la 17-OH progestérone et des androgènes surrénales .
- le déficit partiel en 21 hydroxylase se traduit par un tableau clinique polymorphe en rapport avec l'hyperandrogénie, cette dernière étant un facteur perturbateur de l'axe gonadotrope, sera à l'origine d'une dysovulation ou d'une anovulation et se traduisant par des troubles du cycle, une aménorrhée ou encore une infertilité.
- En cas d'infertilité les glucocorticoïdes améliorent voire même normalisent les cycles si non on passe au citrate de clomifène voir même l'assistance médicale à la procréation.

Conclusion

- L'hyperplasie congénitale des surrénales à révélation tardive est l'un des diagnostics devant être systématiquement recherché par le gynécologue devant des patientes adolescentes voir même adulte présentant des signes d'hyperandrogénie associés ou non à des troubles du cycle ou à une infertilité.