

Hyperplasie congénitale des surrénales et hyperaldostéronisme secondaire, quel lien ?

L. Affes^a (Dr), F. Hadjkacem^a (Dr), M. Elleuch^a (Dr), N. Rekik^a (Pr), M. Mnif^a (Pr), M. Abid^a (Pr)

^a Service d'endocrinologie et diabétologie; CHU Hédi Chaker, Sfax, TUNISIE

INTRODUCTION :

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est une maladie endocrinienne génétique à transmission autosomique récessive. Dans la majorité des cas, il s'agit d'un déficit en 21-hydroxylase (21OH).

Nous rapportons le cas d'une patiente atteinte d'une HCS associée à un hyperaldostéronisme secondaire. Le but de ce travail est d'étudier le lien entre ces 2 pathologies.

OBSERVATION:

Patiente SK âgée de 2 ans 4 mois issue d'un mariage consanguin consulte pour ambiguïté sexuelle

Antécédents Familiaux:

Mère: Stérilité primaire de 5 ans

fausses couches à répétition, G8 P5, 5 enfants vivants

Frère: Suivi pour HCS par bloc en 21OH

Découverte à l'âge de 6 ans devant des signes de puberté précoce

Il est traité par hydrocortisone 20 mg/j

A la naissance: Poids:2800 g-Taille: 48 cm

-Bon développement psychomoteur

-Pas d'antécédent de déshydratation

Motif de consultaion: Hypertrophie clitoridienne

Examen somatique: sans anomalie,

Poids: 11 Kg ;Taille: 92 cm(+1 et +2 DS)

Pas d'autres stigmates de virilisation

Examen des organes génitaux externes:

_Stade Prader 3:

Hypertrophie clitoridienne avec un aspect pénien du clitoris qui mesure 2 cm et un orifice urétral à la base postérieur. Présence d'un méat vaginal.

Stade de Tanner: A1 P1 M0

Carotype: 46 XX

Biologie: Iono: Na+: 137 mmol/l; K+: 4 mmol/l; Cl: 105 meq/l;

Calcémie: 2.3 et 2.5 mmol/l

Exploration hormonale:

Testostérone : 1.2 ng/ml

SDHA : 772 ng/ml (< 150 ng/ml)

Δ 4 androstenedione : 1.5 ng/ml (N< 0.3 ng/ml)

17 OH progestérone: 212,6 ng/ml (N< 0.4 ng/ml)

11 desoxycortisol (composé S) : < 1.3 ng/ml (1.4 - 5 ng/ml)

11-desocycorticosterone (DOC) < 0.1 pmol/ml (0.12 - 0.6 pmol/ml)

Cortisol 8h: 101 ng/ml contrôlée à 172 ng/ml

ACTH : 1070 ng/ml (10 à 50 ng/ml) contrôlée à 123 ng/ml

→**Bloc en 21 hydroxylase sans syndrome de perte de sels, ni insuffisance surrénalienne**

Aldostérone : 590 pg/ml ; **Rénine :** 151 ng/ml

→**Hyperaldostéronisme secondaire**

Traitement

- Hydrocortisone 5mg/jour (10mg/SC/Jour) chaque soir

-Surveillance clinique et biologique

-Conseil génétique

DISCUSSION:

La sécrétion d'aldostérone chez les patients ayant une HCS était l'objet de plusieurs études.

Dans l'HCS secondaire au déficit au 21 OH, il est démontré que la sécrétion de l'aldostérone est différente selon la forme clinique. Pour cela, les auteurs ont démontré qu'il existe deux iso enzymes de 21 OH:

1.HCS avec perte de sel:

*1 ère iso enzyme 21 OH entraîne une hydroxylation des deux métabolites : la progestérone et de la 17 OH P

*Le déficit de cette iso enzyme entraîne un excès de la progestérone et 17 OH P par défaut de leur hydroxylation et par conséquent un déficit de la production de l'aldostérone et de cortisol → **La sécrétion de l'aldostérone est déficitaire**

2.HCS sans perte de sel:

*2 ème iso enzyme 21 OH entraîne une hydroxylation seulement de la 17 OH P

*Le déficit de cette iso enzyme entraîne une hydroxylation partielle de la progestérone qui se trouve élevé

*Le taux élevé de progestérone et l'absence de la voie de synthèse d'aldostérone entraîne des taux élevés de l'aldostérone → **Hyperproduction d'aldostérone**

*HCS avec hyperaldostéronisme II peut être associée ou non à une HTA, hypokaliémie et alcalose métabolique, 2 hypothèses peuvent expliquer ces 2 formes (figure 1):

→1 ère hypothèse: Hypothèse génétique

La surproduction de progestérone peut induire une augmentation de la production de l'aldostérone et ses précurseurs (déoxycorticostérone, corticostérone et 18 OH corticostérone). Dans cette hypothèse, il existe une HTA associée à une alcalose et une hypokaliémie

→2ème hypothèse: Hypothèse physiologique

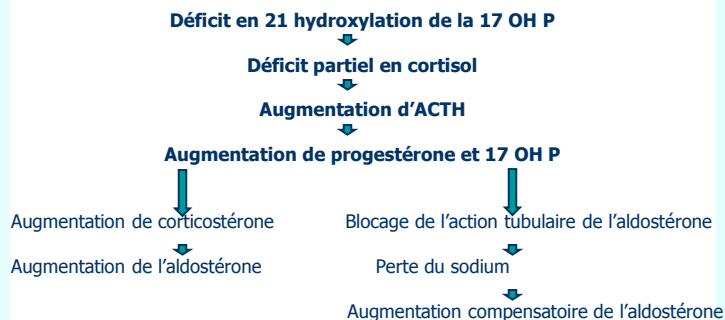
L'excès en progestérone et en 17OH P peut induire une perte de sel en antagonisant l'effet de l'aldostérone sur le tubule rénal.

La déplétion relative en sodium peut entraîner une surproduction de l'aldostérone comme phénomène compensatoire.

Il est bien prouvé que ce phénomène compensatoire de la déplétion en sel n'est jamais complet et que l'hyperaldostéronisme ne couvre pas complètement la perte en sel. Ce ci explique l'absence de l'HTA, l'hypokaliémie et l'alcalose.

Hypothèse génétique

Hypothèse compensatoire



Conclusion :

La synthèse d'aldostérone dans les blocs enzymatiques est déficitaire selon le niveau du bloc et l'activité résiduelle de l'enzyme déficitaire. L'hypersécrétion d'aldostérone chez les patients ayant un bloc en 21 hydroxylase était l'objet d'étude de plusieurs travaux. Plusieurs hypothèses étaient décrites et le mécanisme n'est pas encore élucidé.