

Déficit en 21 hydroxylase : à propos de 20 cas.

B. Zantour*^a (Pr), I. Charrada^a (Dr), Z. Elati^a (Dr), F. Boubaker^a (Dr), H. Mrabet^a (Dr), S. Tahria^a (Dr), O. Berriche^a (Pr), W. Alaya^a (Pr), B. Mahjoub^b (Pr), MH. Sfar^a (Pr)

^a Service d'endocrinologie, CHU Tahar Sfar, Mahdia, TUNISIE ; ^b Service de pédiatrie, CHU Tahar Sfar, Mahdia, TUNISIE
* bahazantour@yahoo.fr

Introduction: Le déficit en 21-hydroxylase représente 95% des hyperplasies congénitales des surrénales (HCS), une maladie génétique rare.

Patient et méthodes : Etude descriptive de 20 patients (12 hommes, 8 femmes) colligés dans les services d'endocrinologie et de pédiatrie de Mahdia (Tunisie), 9 enfants (âge moyen : 4.1 ans) et 11 adultes (âge moyen : 30.1 ans).

Résultats:

Caractéristiques épidémiologique et clinique

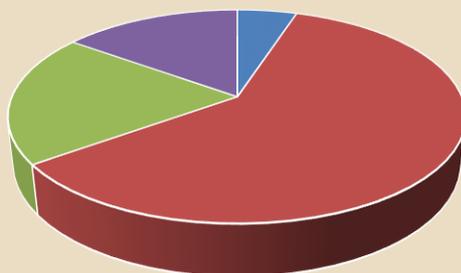
Sexe ratio	3/2
Age moyen	Enfants: 4,1 Adultes: 30,1
forme complète avec perte de sel	13 cas
forme virilisante pure	5 cas
forme non classique	3 cas

Confirmation diagnostic

Diagnostic confirmé dès les premiers mois de vie (16 cas), âge moyen 10.8 ans les 4 autres cas

Circonstances de découverte :

circonstances de decouverte



- hirsutisme
- perte de sels néonatale
- pseudopuberté précoce
- ambiguïté sexuelle

Bilan hormonal initial

17OHP >50 ng/ml (13 cas)

Imagerie surrénalienne au moment du diagnostic d'HCS (10 cas)

Aspect normal	6
Hypertrophie bilatérale	3
adénome	1

Étude génétique

A l'étude génétique (7 cas), tous les patients étaient homozygotes avec des parents hétérozygotes.

Traitement

Tous les patients ont été traités par hydrocortisone, dose moyenne 22.94±14.57 mg et fludrocortisone, dose moyenne 66.67±50 microgrammes.

Bilans sous traitement

valeur moyenne de 17OHP : 24.53±24.49 ng/ml, ACTH : 134.4±124.03 pg/ml et testostérone : 5.29±4.46 ng/ml.

L'évaluation à l'âge adulte (11 patients) :

taille finale moyenne 160.3±12.41 cm, hypertension artérielle (1 patient). Retentissement gonadique : 5 hommes ont pratiqué un spermogramme, normal (2 cas), altéré (3 cas). Echographie testiculaire : inclusions (4 cas). Parmi les 4 femmes, 2 mariées ayant des grossesses spontanées.

Conclusion: nous soulignons l'intérêt d'un diagnostic précoce et d'un suivi à vie notamment du retentissement gonadique.