



# Désordre de développement sexuel révélant un bloc en 11 $\beta$ hydroxylase non classique

N .Belhamri, G .El Mghari, N .El Ansari

Service d'endocrinologie, diabétologie, maladies métaboliques et nutrition, CHU Mohamed VI, Laboratoire PCIM, FMPM



## Introduction

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) par bloc enzymatique en 11 $\beta$  hydroxylase est une pathologie à transmission autosomique récessive qui représente 5 à 8 % des HCS. Nous rapportons l'observation d'une HCS par bloc enzymatique en 11 $\beta$  hydroxylase découvert à la suite d'une hypertension artérielle sévère résistante au traitement chez une fille de 15 ans et demi, élevé comme fille.

## Observation :

- **Age:** 15 ans  
- **Antécédents:** Sans antécédent pathologique particulier.  
- **Clinique:** associe des signes de puberté précoce et une avance staturale, une HTA >220/120mmhg, l'examen des organes génitaux externes montre un penis de 3 cm (Prader IV).  
- **Bilan biologique:** montre une hyperandrogénie avec des taux élevés de testostérone à 7 ng/ml, de 17 hydroxy-progestérone, les composés S, et du DOC n'ont pas été dosé par manque de moyen. Le caryotype est 46, XX.  
- **Bilan radiologique:** L'imagerie montre des organes génitaux internes de type féminin.  
- **Traitement :** Le traitement repose sur le freinage de la production d'androgènes par l'hydrocortisone à la dose de 10 mg/m<sup>2</sup> de surface corporelle. correction de l'hypokaliémie avec une trithérapie pour l'HTA associant la spironolactone, la nicardipine et un anti hypertenseur central.  
L'expertise psychiatrique affirme que l'enfant est orienté vers le phénotype féminin. Une chirurgie de féminisation a été proposée par le staff de concertation pluridisciplinaire, une génitoplastie féminisante a été réalisé sans surrenalectomie devant la correction des chiffres tensionnelles et de l'hypokaliémie sous traitement médical.  
- **Diagnostic retenu:** bloc enzymatique en 11 b hydroxylase à révélation tardive.



**Figure 1:** Signe clinique d'une hyperandrogénie sévère avec virilisation .



**Figure 2:** Désordre de développement sexuelle Prader IV.

## DISCUSSION :

La prise en charge multidisciplinaire des patients suivis pour bloc enzymatique s'avère indispensable :

- **Le volé ndocrinologique :**

• L'équilibre hormonale, le traitement freinateur par hydrocortisone entre 10-20 mg/m<sup>2</sup>/j ou dexaméthasone à dose 0,25 à 0,375 mg/m<sup>2</sup> /j en cas d'inefficacité. On n'avait préconisée 12mg/m<sup>2</sup>/j chez notre patiente par crainte d'aggraver son hypokaliémie et l'HTA.

• Le traitement anti hypertenseur : Nicardipine, spironolactone, un anti hypertenseur central, voir même un B bloquant, avec correction de l'hypokaliémie, si le traitement médical s'avère insuffisant une surrenalectomie bilatérale peut être indiquée.

• Éviter l'hyperandrogénie (hirsutisme, morphotype).

• Permettre une fertilité normale.

- **La prise en charge chirurgicale:** Elle s'adresse aux enfants de sexe féminin présentant une virilisation des organes génitaux externes.

- **Psychologique :** est nécessaire chez l'enfant et les parents.

- **Nutritionnelle :** pour prévenir la surcharge pondérale.

- **Etude génétique :** caryotype et analyse moléculaire du gène CYP21A2.

## Conclusion

Le diagnostic tardif des HCS pose un problème d'orientation sexuelle, ainsi un diagnostic et un traitement en anténatal sont indispensables pour éviter la virilisation du fœtus de sexe féminin.