

Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21OH

Benabirez.A, Benrouiba.I, Rouabah. N, Bioud-B
POLE DE PEDIATRIE CHU-SETIF

INTRODUCTION:

L'hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase constitue l'étiologie la plus fréquente des insuffisances surrénaliennes de l'enfant. C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. Dans les formes classiques, le déficit enzymatique est sévère et entraîne une hyperandrogénie qui virilise les fœtus féminins à des degrés variables. Il existe 2 types de formes classiques : a) Avec perte de sel ; déficit sévère en 21-OH. b) La forme classique virilisante pure : déficit moins sévère en 21-OH. Les formes non classiques: déficit modéré en 21-hydroxylase, se manifestent des signes d'hyperandrogénie. L'enjeu repose donc sur un diagnostic et PEC précoce des formes classiques avec perte de sel d'où l'intérêt du dépistage.

OBJECTIFS

L'objectif principal de ce travail était de rechercher d'éventuels éléments prédictifs médicaux et sociologiques dans la survenue d'un syndrome de perte de sel dans l'insuffisance surrénaliennes par déficit en 21-OH, afin de cibler les situations à risque et d'orienter les campagnes de prévention et de dépistage.

MATERIELS ET METHODES :

Cette étude rétrospective a examiné 18 cas d'insuffisance surrénaliennes par déficit en 21-OH suivis parmi 30 enfants. Le questionnaire a été rempli à partir des dossiers et carnets de suivi des patients. La saisie et l'analyse des données ont été effectuées sur Excel.

RESULTATS

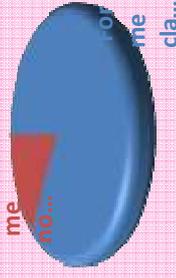
Insuffisances Surrénaliennes



Syndrome de perte de sel sans per...



Forme Classique non classique



ATCD Familiaux



Dépistage



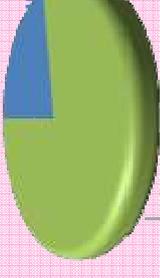
Abés de diagnostic tard



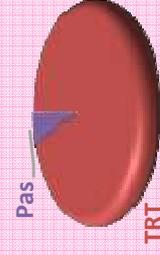
ADS



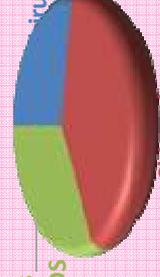
17-OH progestérone



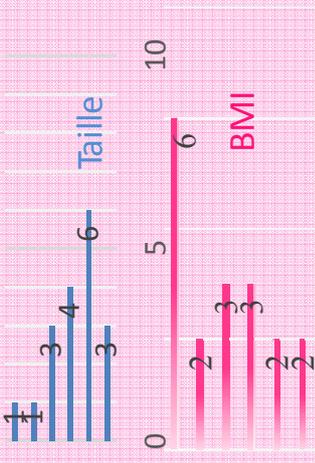
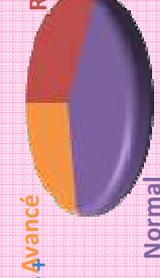
Traitement médical



Traitement chirurgical



Age osseux



Discussion

- Dans notre population d'étude, le déficit en 21-OH représente 60% des cas dont 83% forme classique.
- le mode de révélation reste un syndrome de perte de sel dans 67% des cas et 22% des cas lors du dépistage.
- 83% des patients n'ont pas de d'ATCD familiaux.
- Pour 83% des patients, l'âge du diagnostic est dans la période néonatale; et pour 17% entre 6-11 ans.
- 67% des patients présentent une ADS ; dont le caryotype : 83% 46 XX et 17% 46 XY.
- Les 17-OH progestérone augmentées en 83%.
- 17% des patients n'ont pas été hospitalisé c'est la forme non classique.
- 94% des patients bénéficient d'un traitement médical avec adhésion à 100% au traitement.
- Et 28% d'un traitement chirurgical et 39% pas d'ADS.
- 33% des patients présentent un retard de l'AO, et 39% un AO avancé.
- 50% des cas ont un RSP.
- 45% des cas sont obèse.

CONCLUSION

Le déficit en 21-hydroxylase est la principale cause de l'insuffisance surrénaliennes. L'impact du retard de diagnostic dans la survenue du syndrome de perte de sel. Peu de facteurs socio-économiques Retard de diagnostic ont pu être identifiés, en raison du manque de puissance de l'étude. cependant, il est montré que les difficultés d'accès aux soins ou à l'information médicale favorisent l'évolution vers le syndrome de perte de sel. tout doit être axé sur l'information des familles, afin d'apporter les connaissances nécessaires pour poser le diagnostic de déficit en 21-hydroxylase.