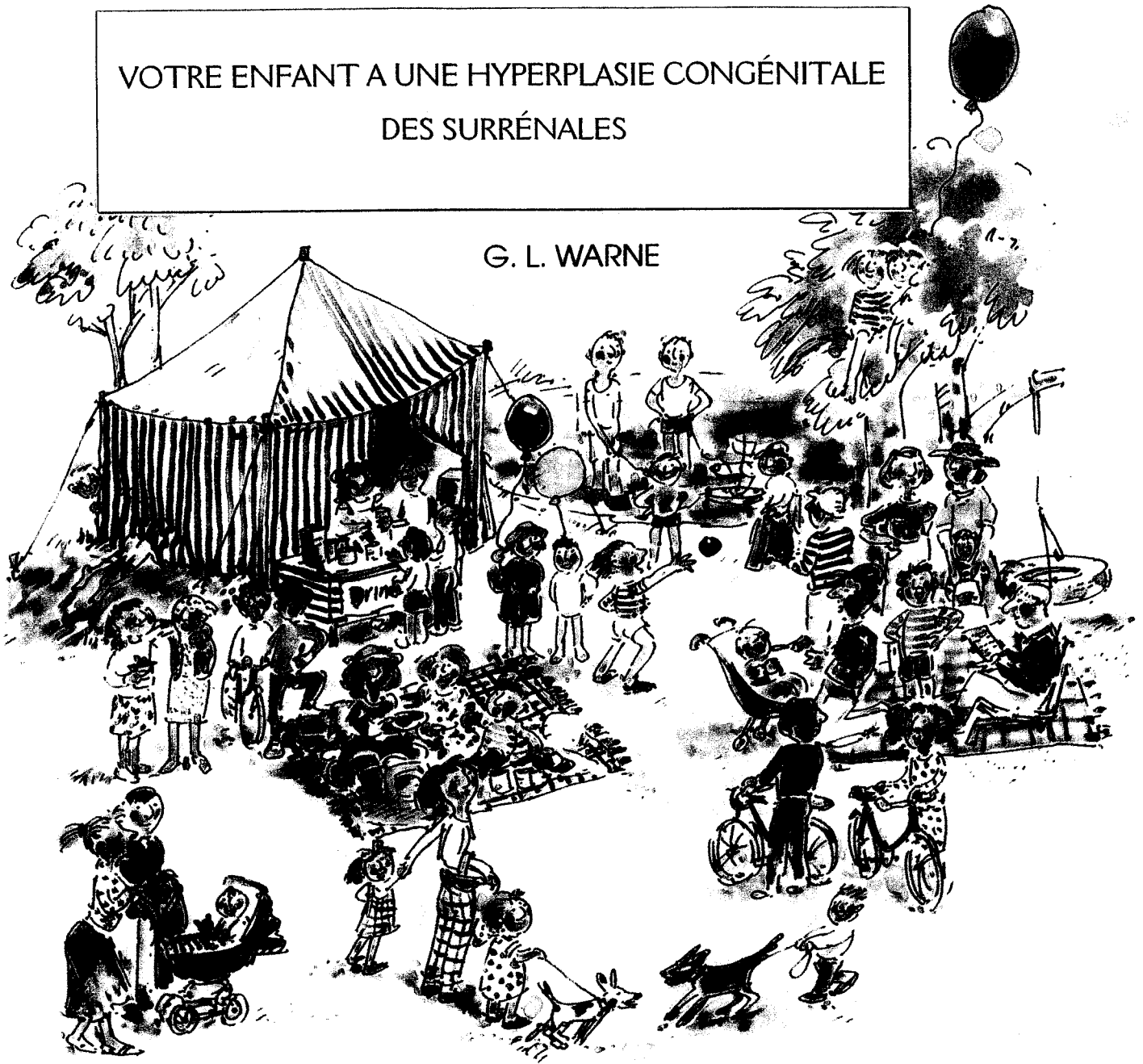


VOTRE ENFANT A UNE HYPERPLASIE CONGÉNITALE
DES SURRÉNALES

G. L. WARNE



Initialement publié en 1989 par G. L. Warne

Republié en 1991

Republié en 1994

Republié en 2000

Republié en 2002

- © Texte écrit par G. L. Warne en 1989 et revu en 2002
- © Illustré par Jocelyn Bell en 1989
Mis en page par Marsha Eaves en 1989,
Educational Resource Centre,
Royal Children's Hospital, Melbourne, Australie

Edité par Jane Drury

Imprimé initialement par Arena Printing and Publishing

➤ Ce livre est placé sous la propriété littéraire de son auteur.

ISBN 0 7316 5816 7

Traduction en français : Caroline Bellevoix

Relecture de la version française : Nathalie Josso

Ce document est une traduction de l'anglais au français et n'est remis qu'à titre d'information. Dans l'hypothèse où une différence apparaîtrait entre la version anglaise et la version française, seul le texte en anglais prévaudra et sera réputé exprimer les intentions de l'auteur.

VOTRE ENFANT A UNE HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

G. L. WARNE, MBBS, FRACP

Director

Département d'Endocrinologie et du Diabète

Royal Children's Hospital
Parkville, Victoria, Australie

On vient de découvrir que votre enfant est atteint d'hyperplasie congénitale des surrénales. Et alors ? Est-ce si catastrophique ?

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est une affection relativement rare, mais qui est désormais bien comprise et pour laquelle un traitement efficace est facile à mettre en oeuvre. Les sujets atteints mènent une vie tout à fait normale dès qu'ils sont traités, atteignent un âge avancé et peuvent faire tout ce qui leur plaît, y compris se marier et avoir des enfants. Ils doivent prendre un médicament mais ils l'acceptent comme faisant partie de la routine quotidienne. Les comprimés sont toujours disponibles en pharmacie et ne coûtent pas trop cher. Il y a des maladies bien plus graves que l'HCS. C'est une gêne mais pas un handicap.



QU'EST-CE QUE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES ?

L'HCS, quelquefois appelée syndrome adrénogénital, est une affection congénitale (c'est à dire présente dès la naissance) qui touche les glandes surrénales. Le mot "hyperplasie" signifie "trop développé". Un enfant atteint d'HCS naît avec des surrénales hypertrophiées.

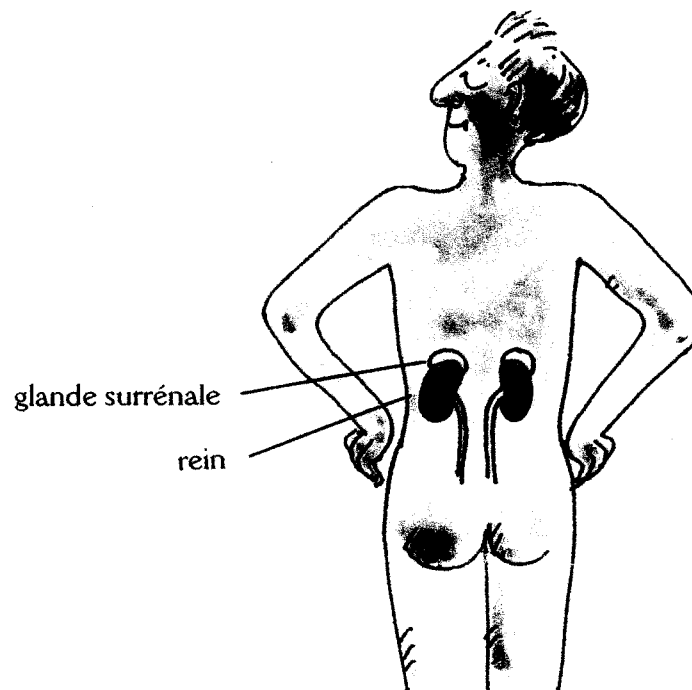
QUE SONT LES HORMONES ?

Les hormones sont les messagers chimiques de l'organisme. Elles sont produites à un endroit déterminé par une glande dite « endocrine » et agissent à distance. Par exemple, l'hormone sexuelle féminine est fabriquée par les ovaires mais agit ailleurs pour provoquer le développement des seins, l'élargissement des hanches et le déclenchement des règles. Il existe de nombreux types d'hormones et un grand nombre de glandes endocrines, chacune produisant ses hormones spécifiques. Pour essayer de comprendre l'HCS, les glandes les plus importantes à considérer sont les surrénales et l'hypophyse.

QUE SONT LES GLANDES SURRÉNALES ?

Les surrénales sont une paire d'organes charnus, triangulaires, de la taille d'une noix, situés juste au dessus des reins, sur la paroi postérieure de l'abdomen.

Malgré leur petite taille, les surrénales produisent quelques unes des hormones les plus importantes ; elles sont indispensables. Mais ces hormones sont également disponibles sous forme de comprimés ou d'injections, on peut donc, si nécessaire, se passer des surrénales elles-mêmes. Chez les enfants atteints d'HCS, la machinerie chimique nécessaire à la production des hormones essentielles ne fonctionne pas correctement et les surrénales ne produisent pas les bonnes hormones.

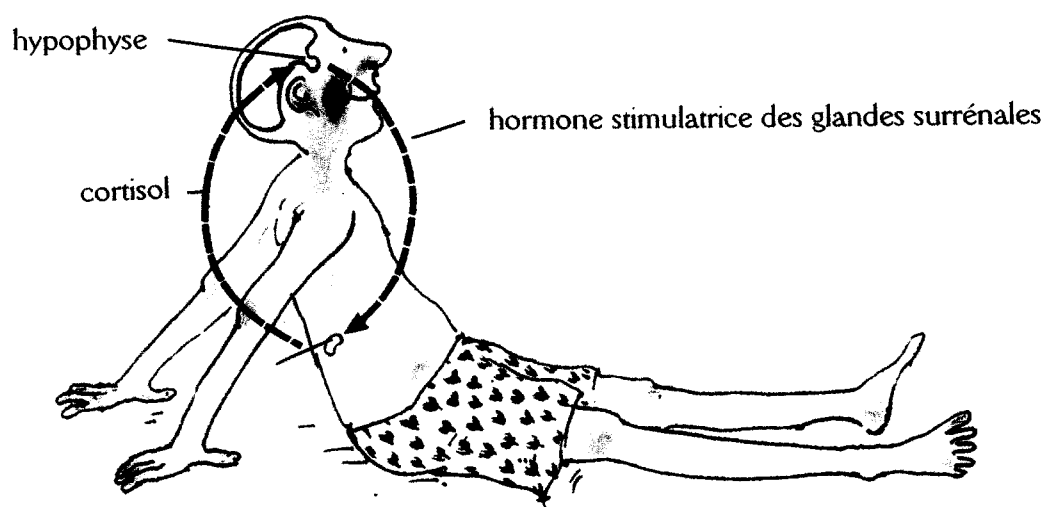


LE CONTRÔLE DES GLANDES SURRÉNALES :

LE COMMUTATEUR HYPOPHYSAIRE

Les surrénales sont contrôlées par l'hypophyse, une glande de la taille d'un petit pois, située à la base du cerveau. C'est la glande "maîtresse" qui en dirige beaucoup d'autres, tout comme le chef d'orchestre dirige les musiciens.

Lorsque les surrénales ne produisent pas en quantité suffisante leur hormone principale, le cortisol, l'hypophyse leur intime l'ordre d'en produire davantage en leur envoyant une hormone stimulatrice. Si le niveau de l'hormone stimulatrice reste élevé longtemps, les surrénales grossissent. Inversement, lorsque trop de cortisol parvient à l'hypophyse, le commutateur hypophysaire s'éteint et permet aux surrénales de se reposer jusqu'à ce que le taux de cortisol redevienne normal. Généralement, l'hypophyse et les glandes surrénales sont parfaitement harmonisées.



LES HORMONES SURRÉNALIENNES

1/ Le cortisol

Le cortisol est nécessaire pour protéger l'organisme des effets généraux induits par les maladies ou les accidents. Si quelqu'un dont les surrénales fonctionnent mal contracte une angine, par exemple, ou se casse une jambe, il peut se retrouver en état de choc (syndrome grave avec une tension artérielle effondrée) si on ne lui administre pas rapidement du cortisol ou un médicament équivalent comme l'hydrocortisone. Nous y reviendrons plus loin.

2/ L'hormone qui retient le sel

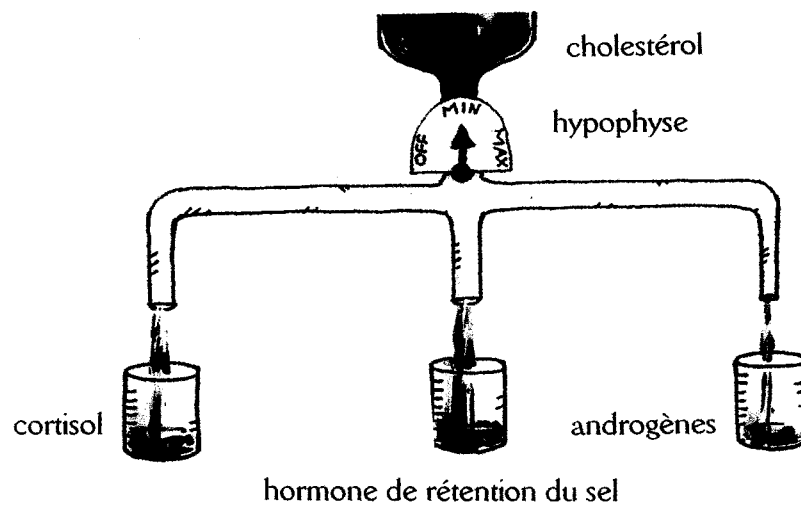
C'est l'hormone qui gère la quantité de sel éliminé dans les urines par les reins. Sans cette hormone, le sel est éliminé de façon incontrôlée, entraînant une déshydratation et un déficit en sel

3/ Les androgènes (hormones sexuelles mâles)

Les androgènes existent chez les hommes et chez les femmes. Ils contribuent à la croissance pendant l'enfance et sont responsables de la pilosité pubienne chez les filles.

Les surrénales sont non seulement capables de produire ces trois hormones mais elles le font à partir de la même matière première : le cholestérol. Le cholestérol est produit par l'organisme mais on le trouve aussi dans les graisses animales de l'alimentation. Afin de comprendre comment les surrénales travaillent, voyons le schéma de la page suivante :

Ici, la matière première (le cholestérol) est représentée par de l'eau dans un réservoir. Ce réservoir est prolongé par un tuyau qui se divise en trois branches, chacune servant à l'écoulement d'une hormone différente. Dans le corps, la division des flux est assurée par des substances chimiques spéciales, que l'on appelle enzymes. Chaque enzyme agit sur le cholestérol en induisant une modification chimique particulière. Ces enzymes sont tout aussi nécessaires à la formation des hormones surrénaliennes que la levure l'est à la fabrication du pain.

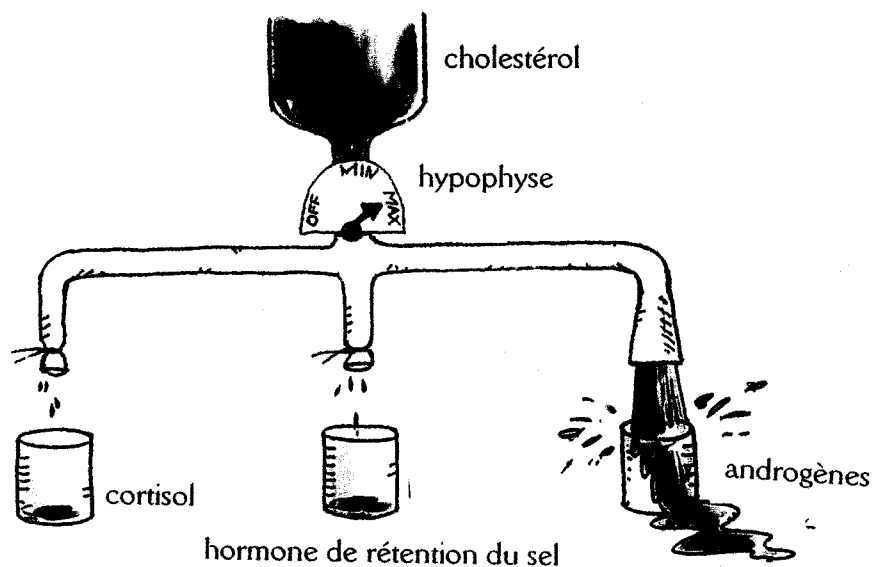


L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES : UN DÉFICIT ENZYMATIQUE

Des facteurs génétiques héréditaires déterminent qu'une personne naîtra avec le bon nombre d'enzymes dans son organisme. Dans l'HCS, une des enzymes surrénaliennes fait défaut. Cette enzyme particulière contrôle la production de cortisol et de l'hormone de rétention du sel. Le déficit enzymatique peut frapper plusieurs membres d'une même famille. L'HCS est une affection génétique, une erreur innée du fonctionnement du corps.

LE PROBLÈME HORMONAL DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

Comparons le schéma suivant avec le précédent.



Ici, les deux tuyaux par lesquels s'écoulent le cortisol et l'hormone de rétention du sel sont bouchés. Dans l'HCS, le déficit enzymatique entraîne en effet une réduction de la production de cortisol et d'hormone de rétention du sel par les glandes surrénales. L'hypophyse, apprenant que l'organisme manque de cortisol, déclenche une hyperproduction de matière première (cholestérol). Mais les tuyaux restent bouchés et tout le cholestérol est converti en androgènes.

Ainsi, l'HCS entraîne trois perturbations :

- un déficit en cortisol
- un déficit en hormone de rétention du sel
- trop d'androgènes

"AVEC OU SANS PERTE DE SEL"

Les enfants atteints d'HCS peuvent être perdeurs de sel ou non.

HCS sans perte de sel (20% des cas)

Les enfants non perdeurs de sel sont généralement en bonne santé mais peuvent naître avec des anomalies génitales dues à un excès d'androgènes.

Chez les filles, l'HCS sans perte de sel est généralement reconnue dès la naissance parce que le clitoris est trop gros et que les lèvres de la vulve sont partiellement fusionnées. Cependant, parfois ces modifications ne sont pas très visibles. Lorsque le diagnostic n'est pas fait à la naissance, le clitoris continue de grossir de plus en plus au fur et à mesure que le temps passe.

Chez les garçons, l'HCS sans perte de sel n'est pas décelable à la naissance. Le diagnostic est généralement fait lorsque le pénis se développe très prématurément, quelques poils pubiens peuvent apparaître et l'enfant a une taille supérieure à la normale. On peut ne pas s'en apercevoir avant l'âge de 2 ou 3 ans. Ces modifications sont liées à une exposition prématurée à des taux excessifs d'androgènes. Des radiographies montrent une avance de la maturité osseuse. Ce n'est pas souhaitable, car cela indique que la croissance va s'arrêter trop tôt. En d'autres termes, on va perdre une partie de la croissance qui devrait normalement se produire pendant l'enfance. C'est la raison pour laquelle la taille adulte est habituellement quelque peu réduite chez ces sujets.

Avec perte de sel

Chez les perdurs de sel, le déficit enzymatique est plus sévère que chez les patients sans perte de sel. Leur tendance prononcée à perdre une quantité excessive de sel dans les urines, si elle n'est pas contrôlée, peut provoquer une déshydratation aiguë, avec une tension artérielle effondrée, nausées et vomissements. Le taux de sel (chlorure de sodium) et de sucre (glucose) dans le sang chute et le taux de potassium augmente. C'est ce qu'on appelle une crise d'insuffisance surrénale aiguë. Un traitement médical de toute urgence peut seul sauver la vie du patient.



Chez certains patients atteints d'HCS avec perte de sel, il y a très peu de signes annonçant l'imminence d'une crise. Des vomissements à répétition sont souvent le premier signe. La somnolence est probablement due à un taux anormalement faible de glucose dans le sang et si on n'administre pas du sucre, elle peut évoluer vers la perte de connaissance.

Les patients sans perte de sel n'ont presque jamais des crises de ce genre car ils produisent davantage de cortisol et d'hormone de rétention du sel que les perdus de sel.

A QUOI EST DUE UNE CRISE D'INSUFFISANCE SURRENALE ?

D'habitude, l'organisme répond à la maladie (fièvre, infection ou autre maladie) et aux agressions physiques en libérant davantage de cortisol. Cela contribue à maintenir le taux de sucre sanguin et la tension artérielle, aidant ainsi à la récupération. En cas d'HCS, les surrénales sont incapables de produire davantage de cortisol, l'organisme est moins protégé et les effets de la maladie ou de la blessure peuvent être plus graves. Les crises d'insuffisance surrénale peuvent être facilement évitées (voir la section sur le traitement de l'HCS page suivante).

LE TRAITEMENT DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

L'HCS est une affection permanente pour laquelle il n'y a pas de traitement curatif. L'enzyme déficitaire ne peut être remplacée et des interventions chirurgicales au niveau de l'hypophyse ou des surrénales ne seraient d'aucun secours. Nous pouvons toutefois remplacer facilement les hormones manquantes, le cortisol et l'hormone de rétention du sel, par des comprimés. Ce traitement devra être pris chaque jour, la vie durant, même lorsque l'enfant va très bien. Aucun régime alimentaire particulier n'est nécessaire. Les filles atteintes d'HCS auront besoin de la chirurgie afin de corriger l'apparence de leurs organes génitaux, mais pas les garçons.



LES MEDICAMENTS

Plusieurs médicaments peuvent se substituer efficacement à l'hormone naturelle, le cortisol : l'hydrocortisone, la cortisone, la prednisolone et la dexaméthasone. Ils diffèrent par leur puissance et leur durée d'action.

- L'hydrocortisone a environ la même puissance que la cortisone, alors que la prednisolone est cinq fois plus puissante et la dexaméthasone quarante fois plus. La prednisolone et la dexaméthasone ont une durée d'action relativement longue. La cortisone et l'hydrocortisone ont une efficacité plus courte et doivent être prises deux ou de préférence trois fois par jour.
- La prednisolone, du fait de sa longue durée d'action (12-24 heures), a plus de chances de ralentir la croissance que les médicaments à durée d'action plus courte. L'hydrocortisone est le médicament de choix chez l'enfant.
- On considère en général que la dexaméthasone ne convient pas aux enfants en cours de croissance, parce que sa forte puissance et sa durée d'action prolongée (24 à 48 heures) peuvent bloquer la croissance. En revanche, lorsque la taille adulte a été atteinte, la dexaméthasone permet une excellente couverture sur 24 heures et, avantage supplémentaire, ne nécessite qu'une seule prise quotidienne. Si une hormone de rétention du sel est nécessaire, on utilise la fludrocortisone.

Les doses de médicaments

La dose exacte de médicament nécessaire au traitement de l'HCS varie d'un enfant à l'autre, en fonction de sa taille corporelle, du taux d'absorption intestinale et d'autres facteurs. Le médecin calcule la dose au cas par cas, en se fondant sur les résultats des analyses régulières de sang et d'urine. Le médecin se base aussi sur l'examen clinique, qui permet d'apprécier la croissance et le développement, et sur la tension artérielle. Bien évidemment, la dose devra être augmentée au fur et à mesure que l'enfant grandit.



Un traitement particulier, comportant une augmentation temporaire des doses d'hydrocortisone, peut être nécessaire dans certaines circonstances.

Quand donner de l'hydrocortisone supplémentaire?

1. Lorsque votre enfant ne se sent pas bien, surtout si il a de la fièvre (au dessus de 38.5°).
2. En cas d'anesthésie générale, pour quelque raison que ce soit, il est absolument indispensable que votre enfant reçoive au préalable une injection d'hydrocortisone. Si cela n'était pas fait, il pourrait en mourir.
3. Quand votre enfant vomit ou a la diarrhée. Non seulement l'enfant doit surmonter le stress de la maladie, mais encore son estomac pourrait ne pas absorber les médicaments habituels de l'HCS. Demandez alors à votre médecin de lui faire une injection d'hydrocortisone. L'hospitalisation est souvent la meilleure solution en cas de vomissements ou diarrhée graves chez quelqu'un atteint d'HCS.

Il n'est pas nécessaire d'augmenter l'hydrocortisone en cas de coupures ou écorchures, même si une petite intervention avec anesthésie locale (injection près de la blessure pour atténuer la douleur) est proposée. Cependant, si la blessure est sérieuse (un bras ou une jambe cassée), il faut donner de l'hydrocortisone supplémentaire. Un stress émotionnel, avant un examen, par exemple, ne nécessite pas une augmentation de la dose d'hydrocortisone. Toutefois, cette augmentation peut être utile avant une épreuve d'endurance sportive.

Combien donner d'hydrocortisone supplémentaire?

Il faut multiplier par trois la dose habituelle pendant 3 ou 4 jours. En cas d'injection, c'est le médecin qui décidera de la dose.

- Si vous avez un doute sur la nécessité de donner de l'hydrocortisone supplémentaire, dites-vous qu'il est toujours plus prudent d'en donner trop plutôt que pas assez.

Quelques petits conseils

1. Chaque personne atteinte d'HCS devrait porter "un bracelet d'alerte" sur lequel sont inscrits les mots "insuffisance surrénale - en cas d'urgence, administrez de l'hydrocortisone".
2. Si vous avez l'intention de voyager avec votre enfant, demandez au médecin spécialiste une lettre résumant les problèmes médicaux qu'il est susceptible de présenter et indiquant la conduite à tenir en cas d'urgence.



Les effets secondaires de l'hydrocortisone

A très forte dose, comme cela est parfois nécessaire pour traiter une arthrite ou un asthme graves, l'hydrocortisone peut provoquer un retard de croissance, une élévation de la tension artérielle et favoriser une prise de poids et l'apparition d'un acné et d'un faciès « lunaire ». Toutefois, ces effets indésirables ne devraient pas se voir dans le traitement de l'HCS car là, le but est simplement de remplacer ce qui manque et de ramener les taux hormonaux à leur niveau normal. On peut vérifier que la dose est exactement ajustée aux besoins individuels en effectuant des contrôles réguliers.



LES TESTS SANGUINS ET URINAIRES DANS L'HCS

Les tests sanguins et urinaires pratiqués chez les patients atteints d'HCS servent à s'assurer qu'on donne juste assez de médicament pour contrôler la surproduction d'androgènes mais pas davantage. Les résultats des tests sont interprétés en fonction des données de l'examen clinique.

Dans le sang, ce qui nous intéresse, c'est le niveau d'une substance chimique donnée, appelée 17-hydroxyprogestérone (quelquefois abrégée en "17OHP") ainsi que l'activité rénine plasmatique (PRA). Un taux élevé de 17OHP signifie que les surrénales sont trop actives, et par conséquent une augmentation de l'hydrocortisone peut être indiquée. Une activité rénine plasmatique (PRA) élevée signifie que le l'organisme manque de sodium.

Dans l'urine, on mesure le pregnanetriol. C'est un dérivé de la 17OHP, mais comme l'urine est recueillie pendant 24 heures, la quantité de pregnanetriol éliminée dans l'urine peut donner une meilleure idée du contrôle global que ne peut le faire le dosage de la 17OHP.

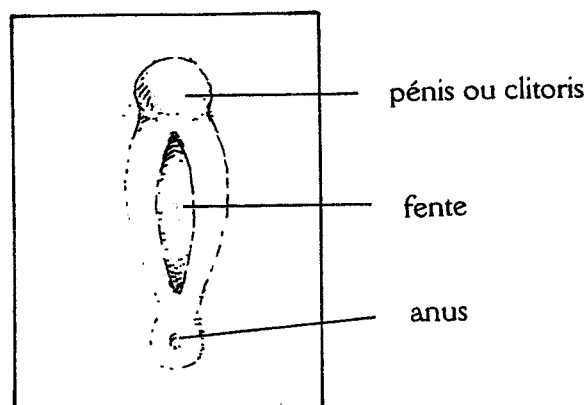
Au Royal Children's Hospital, à Melbourne (Australie), on mesure 17OHP, PRA et pregnanetriol tous les trois mois. D'autres centres peuvent faire différemment. Les adultes atteints d'HCS n'ont pas besoin de contrôles aussi fréquents, puisque leur croissance est terminée.

LES MODIFICATIONS GENITALES CHEZ LES FILLES AVEC HCS

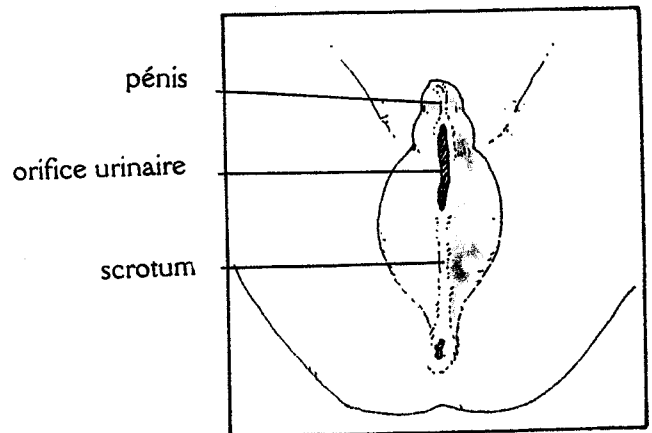
Chez les petites filles atteintes d'HCS, les organes génitaux externes peuvent avoir une apparence plus masculine que la normale. Le clitoris est trop gros et peut ressembler à un petit pénis. De plus, la fente entre les lèvres peut être partiellement fermée, cachant l'entrée du vagin. Souvent, on ne voit qu'un orifice qui conduit à la fois aux voies urinaires et au vagin. En revanche, les organes génitaux internes sont tout à fait normaux. L'utérus et les ovaires sont parfaits, de même que la partie interne du vagin, et les filles atteintes d'HCS sont généralement aptes à avoir des enfants.

Pourquoi ces modifications externes ?

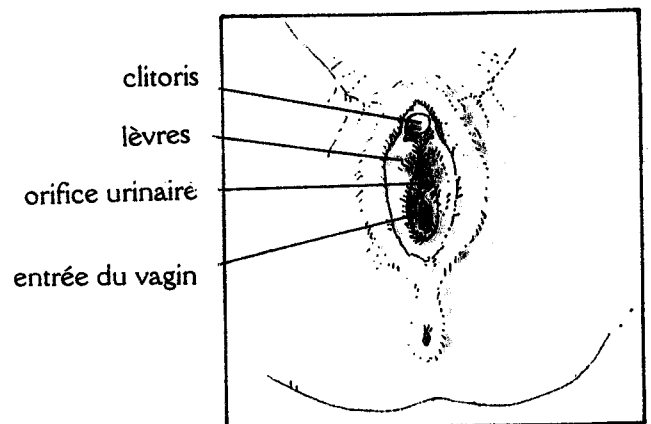
Quand le bébé commence à se développer dans l'utérus, il est impossible de distinguer les organes génitaux des filles de ceux des garçons. Le dessin ci-dessous montre à quoi ressemblent ces organes génitaux « indifférenciés ». Dans les deux sexes, il y a une fente médiane surmontée par un petit renflement qui constitue le futur pénis ou clitoris.



Le dessin suivant montre ce qui se passe chez les garçons 12 à 15 semaines après la conception, au moment où leurs testicules commencent à produire des androgènes. Le renflement grossit et forme le pénis, la fente se referme à partir du bas, entraînant le déplacement progressif de l'orifice urinaire vers le bout du pénis et la formation du scrotum.



Le dernier dessin montre des organes génitaux féminins normaux. Parce que le fœtus féminin ne produit habituellement pas d'androgènes, le clitoris reste petit et la fente médiane demeure ouverte.



Dans l'HCS, les surrénales produisent des androgènes et forcent les organes génitaux des filles à se développer initialement dans le sens masculin.

Il est parfois difficile d'être certain du « vrai » sexe d'un bébé HCS à la naissance. On peut être obligé de procéder à des examens pour déterminer la nature des organes génitaux internes et d'effectuer des dosages des hormones surrénaliennes. Les résultats peuvent généralement être obtenus en 2 ou 3 jours.

LE TRAITEMENT CHIRURGICAL DES FILLES AVEC HCS

Un traitement chirurgical peut être nécessaire chez les filles avec HCS pour réduire la taille du clitoris, séparer les lèvres fusionnées et agrandir l'entrée du vagin. Le nom technique de cette opération est « réduction clitoridienne et vaginoplastie » ; elle peut être réalisée en un ou deux temps. La réduction du clitoris est effectuée quelques mois après la naissance. La vaginoplastie peut se faire en même temps ou à l'adolescence, avant la survenue des règles. Des dilatations peuvent être nécessaires plus tard pour permettre la menstruation et des rapports sexuels confortables. Les hormones féminines produites par les ovaires à la puberté assouplissent les tissus et facilitent les dilatations.

LA FEMME ADULTE AVEC HCS

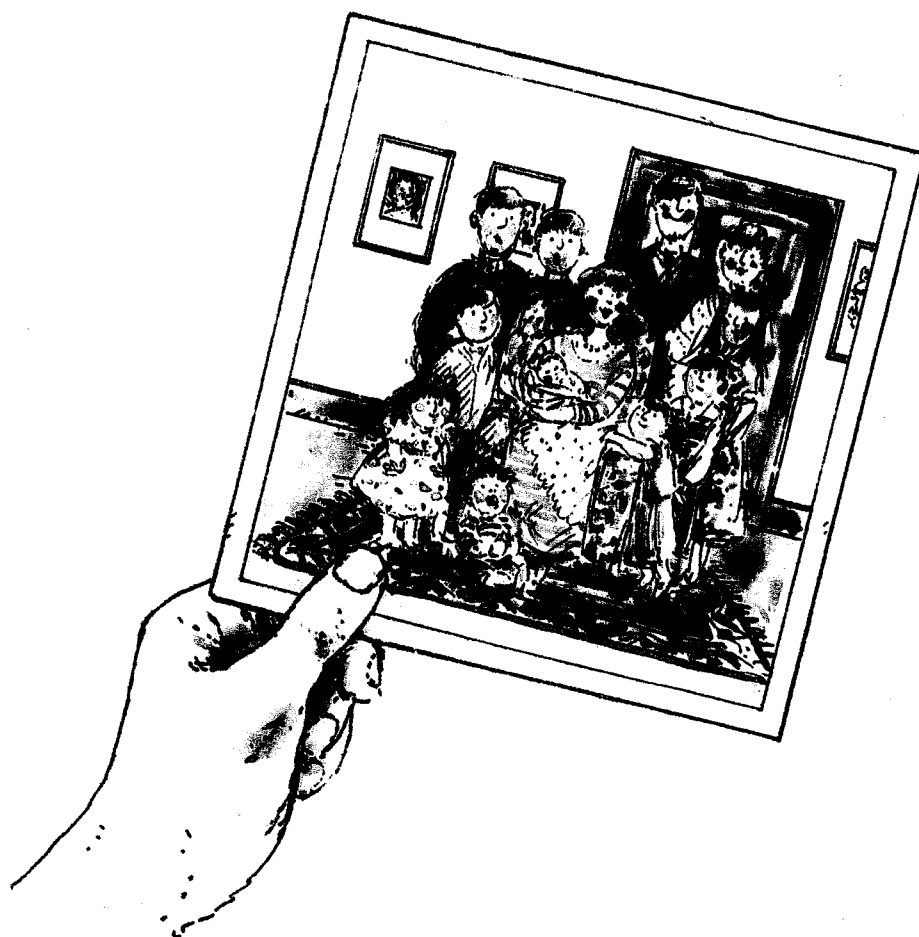
Les femmes atteintes d'HCS peuvent avoir des enfants. Elles ont les meilleures chances d'être enceintes si leur équilibre hormonal est bien contrôlé. Si leurs hormones ne sont pas bien équilibrées (peut être parce qu'elles oublient leur traitement), leurs règles peuvent devenir irrégulières, ou même s'arrêter temporairement.

Parce que presque toutes les filles atteintes d'HCS ont eu une intervention chirurgicale au niveau du vagin lorsqu'elles étaient petites, le tissu cicatriciel à cet endroit peut ne pas être assez souple pour permettre l'accouchement par les voies naturelles et une césarienne est souvent nécessaire. Une augmentation de l'hydrocortisone sera nécessaire pendant l'accouchement.



COMMENT L'HCS EST TRANSMISE

L'HCS est une affection génétique, qui dépend de facteurs héréditaires et qui peut affecter plusieurs membres d'une même famille.



QU'EST CE QUE L'HÉRÉDITÉ ?

Chaque nouvel être humain résulte de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde. Les caractéristiques du père sont contenues dans chacun de ses spermatozoïdes et celles de la mère dans chacun de ses ovules. Le spermatozoïde et l'ovule contiennent chacun des centaines de milliers de particules minuscules appelées "gènes". Chaque gène représente une caractéristique parentale dont l'enfant hérite.

Quand un ovule est fécondé par un spermatozoïde, les gènes du père s'ajoutent à ceux de la mère et l'œuf fécondé (le nouvel être humain) a ainsi deux ensembles de gènes. Par exemple, il y a un gène paternel et un gène maternel pour la couleur des yeux. En fait, il y a une paire de gènes pour chaque caractéristique individuelle. Les gènes de la mère et du père sont toujours appariés et ces paires se retrouvent dans chacune des cellules du nouvel individu.

Chaque caractéristique de la nouvelle personne résulte des effets combinés d'une paire de gènes. Quelquefois, les deux gènes d'une paire agissent de manière égale, mais dans d'autres paires, un gène est beaucoup plus puissant que l'autre.

Les gènes défectueux

Comme n'importe quoi, les gènes sont quelquefois défectueux et peuvent ne pas fonctionner correctement. La plupart du temps, cela n'a pas d'importance à condition que l'anomalie ne touche qu'un seul gène d'une paire, puisque l'autre fonctionne correctement. Les gènes défectueux qui sont neutralisés par un partenaire normal s'appellent gènes « récessifs ». Les généticiens estiment que chacun de nous possède environ cinq ou six gènes récessifs. Une personne qui possède un gène récessif mais n'en souffre pas, (grâce au deuxième gène normal qui le neutralise) est appelée «conducteur» ou «conductrice».

Les gènes récessifs peuvent provoquer des problèmes

Si deux personnes ayant exactement le même gène récessif ont des enfants ensemble, des problèmes peuvent survenir car certains de leurs enfants pourraient hériter ce gène de chacun de leurs parents. Une personne qui hérite d'une double dose d'un gène récessif anormal a de grands risques de développer une anomalie

L'HCS : une affection récessive

L'HCS est une des affections récessives les plus répandues. Dans la population générale, une personne sur 50 a un gène récessif d'HCS caché parmi les milliers de gènes qu'il possède. Pourtant, seulement une personne sur 10.000 est atteinte d'HCS. Le gène défectueux dans l'HCS contrôle la production d'une enzyme particulière (voir p 9) présente dans les surrénales, la 21-hydroxylase.

Les personnes ayant une HCS ont reçu un exemplaire du gène HCS de chacun de leurs parents. Leurs cellules contiennent deux gènes HCS récessifs et aucun gène normal. Les cellules surrénales sont donc incapables de produire la 21-hydroxylase en quantité normale, ce qui a un effet considérable sur le fonctionnement des surrénales. Quelques uns (mais pas tous) des frères et sœurs des personnes ayant une HCS n'hériteront que d'un seul gène HCS provenant de l'un ou l'autre de leurs parents. Cela n'a pas d'importance et ils seront en parfaite santé.

Quels sont les risques ?

Si un couple a déjà un ou plusieurs enfants atteints d'HCS mais qu'aucun des deux parents n'est lui-même atteint, le risque à chaque grossesse de voir naître un enfant avec HCS est de 1 sur 4.

Si une personne atteinte d'HCS épouse quelqu'un sans HCS, leur risque est très faible, environ 1 sur 100.

Si deux personnes atteintes d'HCS ont des enfants, tous auront une HCS.

Peut-on tester un partenaire prospectif pour le gène HCS ?

Les personnes atteintes d'HCS ou celles qui pourraient porter le gène récessif (par exemple les frères et sœurs d'une personne atteinte) seraient probablement plus rassurées si, avant de décider d'avoir un enfant, il était possible de vérifier la présence ou l'absence du gène HCS chez leur partenaire. Un test, appelé test de stimulation au Synactène, a été utilisé dans ce but, mais il ne fait pas l'unanimité. On fait beaucoup de recherches dans ce domaine, et il faut espérer qu'un test tout à fait fiable sera bientôt disponible. Tout jeune couple désirant des conseils à ce sujet devrait consulter un spécialiste au courant des dernières avancées.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL ET TRAITEMENT DE L'HCS

D'autres recherches permettent que l'HCS soit reconnue et traitée avant la naissance.

Ce n'est possible que chez une mère ayant déjà eu un enfant atteint d'HCS et sachant par conséquent que le fait pourrait se reproduire. On demande alors à la mère de prendre des comprimés de dexaméthasone trois fois par jour dès qu'elle se sait enceinte mais pas plus tard que neuf semaines après le premier jour des dernières règles. Dix à onze semaines après cette date, on fera un examen appelé biopsie des villosités chorioniques. Cela consiste à prélever un petit fragment de placenta. Pour ce faire, le médecin, guidé par l'échographie, introduira une aiguille très fine dans le placenta à travers la paroi abdominale (ou parfois le vagin) de la maman. Le but de l'examen est de déterminer le sexe du bébé et si c'est une fille, de vérifier si elle est ou non atteinte d'HCS.



Si le bébé est une fille avec HCS, la maman continuera à prendre les comprimés de dexaméthasone jusqu'au terme. Si le bébé est indemne, ou si c'est un garçon, on arrête le traitement. Ce traitement ne semble pas présenter de danger pour la mère ou pour l'enfant et il est capable de s'opposer efficacement à l'apparition de modifications génitales dans l'HCS.

Ainsi, la recherche clinique et biologique a rendu possibles le diagnostic prénatal et le traitement. D'autres recherches sont nécessaires pour perfectionner le moyen de remplacer les hormones manquantes. Médecins et infirmières doivent être aidés dans la tâche délicate de communiquer avec les parents confrontés à la naissance d'un bébé atteint d'HCS. Nous devons aussi mettre en place un suivi détaillé des patients adultes pour évaluer le résultat du traitement qu'ils ont reçu pendant leur enfance et pour s'assurer que des effets secondaires discrets n'apparaîtront pas. Nous avons beaucoup avancé dans la compréhension de l'HCS, mais il reste beaucoup de chemin à faire.

