

Hyperplasie congénitale des surrénales



Fiche - Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information et de soutien en maladies rares

- ▶ **Synonymes** : Hyperplasie surrénalienne congénitale, HCS, syndrome adrénogénital (*en anglais* : *congenital adrenal hyperplasia, CAH, adrenogenital syndrome*)
- ▶ **Fréquence de la maladie** : 1-9 / 100 000
- ▶ **Hérédité** : Autosomique récessive

Transmission autosomique récessive:

L'hyperplasie congénitale des surrénales se transmet de manière autosomique récessive, c'est-à-dire que la personne atteinte est née de deux parents qui sont porteurs du gène défectueux, mais qui n'en sont pas atteints. La probabilité pour un couple de porteurs d'avoir un enfant atteint est de 25% à chaque grossesse. Autant les garçons que les filles peuvent être atteints.

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <https://rqmo.org/repertoire-de-ressources-gouvernementales-communautaires-et-autres/> , section « Génétique ».

Associations/groupes de soutien

Canada : [CAH Canada](#)

[La Société canadienne d'Addison](#)

France : [Association Surrénales](#)

États-Unis : [The National Adrenal Diseases Foundation](#)

[Congenital Adrenal Hyperplasia Research, Education, and Support \(CARES\) Foundation](#) (groupes de soutien aux États-Unis)

[Adrenal Insufficiency United](#)
[The Intersex Society of North America](#)

Royaume-Uni : [CAH Is Us](#)

Living With CAH

Blogues, forum, pages Facebook :

Communauté RareConnect : [Insuffisance Surrénale](#)

Groupe Facebook : [Hyperplasie congénitale des surrénales](#)

Groupe Facebook : [CAH! \(Hyperplasie congénitale des surrénales\)](#)

Groupe Facebook : [Groupe de soutien québécois - Maladies des surrénales](#)

Résumé

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est un groupe de maladies héréditaires autosomiques récessives rares caractérisées par une déficience de l'une des enzymes nécessaires à la fabrication d'hormones spécifiques. L'HCS affecte les glandes surrénales situées au sommet de chaque rein. Normalement, les glandes surrénales sont responsables de la production de trois hormones différentes :

1. les corticostéroïdes, qui évaluent la réponse du corps à une maladie ou à une blessure ;
2. les minéralocorticoïdes, qui régulent les niveaux de sel et d'eau ; et
3. les androgènes, qui sont des hormones sexuelles mâles.

Un déficit enzymatique rendra l'organisme incapable de produire l'une ou plusieurs de ces hormones, ce qui entraînera la surproduction d'un autre type de précurseur hormonal afin d'en compenser la perte.

La cause la plus fréquente d'HCS est l'absence de l'enzyme 21-hydroxylase. Différentes mutations dans le gène responsable de la 21-hydroxylase entraînent différents taux d'enzymes, ce qui produit une variété de phénotypes. L'HCS causée par une déficience en 21-hydroxylase est responsable de 95 % de tous les cas de HCS et se sépare en deux sous-catégories : l'HCS classique, qui peut être subdivisée en forme saline ou simple virilisante, et la non-HCS classique. L'HCS classique est la forme la plus sévère et peut entraîner une crise surrénale et la mort si elle n'est pas détectée et traitée. L'HCS non classique est une forme plus légère et peut présenter ou non des symptômes. L'absence de l'enzyme 21-hydroxylase rend les individus incapables de synthétiser l'hormone cortisol et dans le cas de l'HCS saline, une incapacité de synthétiser l'aldostérone, ce qui fait que l'organisme produit davantage d'androgènes. Ceci provoque divers symptômes, tels qu'un développement génital anormal chez les nourrissons féminins.

Il existe également d'autres formes beaucoup plus rares d'HCS, notamment le déficit en 11-bêta hydroxylase, le déficit en 17a-hydroxylase, le déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase, l'hyperplasie congénitale des surrénales lipoides et le déficit en p450 oxydoréductase qui présentent tous des symptômes

différents. L'HCS ne peut pas être guérie, mais elle peut être traitée efficacement. Les patients qui reçoivent des soins et un traitement adéquat peuvent continuer de mener une vie normale.

(Notre traduction à partir du site du National Organization for Rare Disorders.)

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Article pour tout public - L'hyperplasie congénitale des surrénales](#)

[CARES Foundation - Votre enfant a une hyperplasie congénitale des surrénales](#)

[Association Surrénales \(française\) - Hyperplasie Congénitale des Surrénales](#)

[Association Surrénales \(française\) - Documentation](#)

[Les conséquences fonctionnelles d'hyperplasie congénitale des surrénales](#)

[Conduite à tenir en urgence - Insuffisance surrénale aiguë \(ISA\)](#)

[Situation de danger mortel - insuffisance surrénalienne aiguë](#)

[Recommandations pour la pratique clinique - Hyperplasie congénitale des surrénales](#)

[Living with CAH - Documentation](#)

NORD - [Congenital Adrenal Hyperplasia](#)

GARD - [Congenital Adrenal Hyperplasia](#)

MedlinePlus - [Congenital Adrenal Hyperplasia](#)

eMedicine - [Congenital Adrenal Hyperplasia](#)

[Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society* Clinical Practice Guideline, 2018](#)

GeneReviews :

- [21-Hydroxylase-Deficient Congenital Adrenal Hyperplasia](#)
- [Cytochrome P450 Oxidoreductase Deficiency \(PORD\)](#)

Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec :

Cette maladie est généralement prise en charge par les [départements d'endocrinologie](#).

France:

[Réseaux spécialisés](#)

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Sur le marché :

- [Hydrocortisone](#)
- [Dexaméthasone](#)
- [Fludrocortisone \(FLORINEF\)](#)

En développement :

- [Adeno-associated viral vector expressing human 21-hydroxylase](#)
- [Tildacerfont \(SPR001\)](#)
- [Sel chlorhydrate de N-\[2,6-bis\(1-méthyléthyl\)phényl\]-N'-\[\[1-\[4-\(diméthylamino\) phényl\]cyclopentyl\]méthyl\]urée](#)

[PubMed \(thérapies à l'étude\)](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais cliniques

ClinicalTrials.gov

- 1) Essais cliniques [en recrutement](#) de patients : [Liste](#)

[Étude mondiale d'enregistrement de l'innocuité et de l'efficacité du médicament Crinecerfont chez les patients pédiatriques atteints d'hyperplasie surrénale congénitale classique \(CAHtalyt Pediatric Study\).](#)

Neurocrine Biosciences.

L'objectif est d'évaluer l'efficacité, l'innocuité et la tolérance du médicament *crinecerfont* chez les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) classique par déficit en 21-hydroxylase.

Il y a un site d'étude au site clinique Neurocrine, Montréal, Québec, Canada.

Contact: Centre d'informations médicales Neurocrine, 877-641-3461, medinfo@neurocrine.com

[Essai clinique pour évaluer l'efficacité clinique et l'innocuité du médicament Tildacerfont \(SPR001\) chez les adultes atteints de CAH.](#)

Spruce Biosciences.

Cette étude recrute des participants adultes atteints d'HCS classique en raison d'une déficience en 21-hydroxylase.

Il y a un site d'étude à St. John's, Terre-Neuve-et-Labrador, Canada.

Contact: Clinical Trials, 415-655-4169,

CAH_ClinicalTrials@sprucebiosciences.com

2) Tous les essais cliniques : [Liste](#)

[Recherche d'essais cliniques au Canada – Santé Canada](#) (pour « Condition médicale » recherchez « hyperplasie congénitale des surrénales »).

The National Adrenal Diseases Foundation - [Clinical Trials](#)

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

[Registre I-CAH](#)

Projets de recherche

Québec :

Dr Guy Van Vliet, MD, PhD, Endocrinologue pédiatrique, Montréal, Québec.

Dr Van Vliet fait de recherche sur le dépistage néonatal pour l'HCS. ([Articles pertinents](#))

États-Unis :

[Congenital Adrenal Hyperplasia Research, Education, and Support \(CARES\) Foundation](#) - [Page de recherche](#)

The National Adrenal Diseases Foundation - [Online, Patient-Centered, Adrenal Insufficiency Study \(MYAI\)](#). Ce projet de recherche étudie les maladies d'insuffisance surrénale pour mieux les comprendre.

France :

Dr Michel Polak, MD, Endocrinologue, Service d'endocrinologie, diabétologie, gynécologie pédiatriques, Hôpital universitaire Necker-Enfants malades - Centre régional de dépistage néonatal - Île-de-France - Université de Paris, Paris, France. L'objectif des projets de Dr Polak est de comprendre les bases moléculaires des troubles endocriniens congénitaux et d'établir de nouvelles stratégies thérapeutiques. ([Articles pertinents](#))

Dre Juliane Léger, MD, Endocrinologue, Service d'endocrinologie-diabétologie pédiatrique, Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement, CHU Robert Debré, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Université de Paris, Paris, France.

Dre Léger fait des recherches le diagnostic et la prise en charge pour l'HCS. ([Articles pertinents](#))

Association Surrénales (française) - [Projets de recherche](#)

Royaume-Uni :

Dr Richard Ross, MD, Endocrinologue, Département d'oncologie et de métabolisme, Université de Sheffield, Sheffield, Royaume-Uni. Dr Ross recherche le remplacement des glucocorticoïdes surrénaliens pour l'hyperplasie congénitale des surrénales. ([Articles pertinents](#))

Dr Gerard Conway, MD, Endocrinologue, Hôpitaux du Collège universitaire de Londres, Londres, Royaume-Uni. Dr Conway recherche la fertilité et la grossesse chez les personnes atteintes d'hyperplasie congénitale des surrénales auxquelles on a aussi assigné le sexe féminin à la naissance. ([Articles pertinents](#))

Dre Sarah Creighton, MD, Gynécologue et Consultante en Chirurgie, Hôpitaux du Collège universitaire de Londres, Royaume-Uni. Dre Creighton recherche la qualité de vie des personnes intersexes. ([Articles pertinents](#))

Dr Helena Gleeson, MD, Endocrinologue, Centre d'endocrinologie, diabète et métabolisme, Partenaires de santé de Birmingham, Université de Birmingham, Birmingham, Royaume-Uni. Projets sur les manifestations d'HCS. ([Articles pertinents](#))

Projets de recherche à travers le monde :

Fonds de dotation pour la recherche sur l'hyperplasie congénitale des surrénales (IFCAH) - [Projets soutenus](#)

Groupe de travail pour l'HCS - [Global Pediatric Endocrinology and Diabetes \(GPED\)](#). Recherche pour améliorer les soins cliniques et dans les pays à revenus faibles et intermédiaires. ([Article pertinent](#))

Les membres canadiens comprennent ceux qui suivent :

Dr Jean-Pierre Chanoine, MD, Pédiatre, Endocrinology and Diabetes Unit, Department of Pediatrics, British Columbia Children's Hospital and University of British Columbia, Vancouver, Colombie-Britannique, Canada. ([Articles pertinents](#))

Amanda Rowlands, Doctorante, Laboratoire de santé maternelle et infantile & Laboratoire Crawford d'études sur l'évolution, Faculté des sciences de la santé, Université Simon Fraser, Burnaby, Colombie-Britannique, Canada.

[Psychosocial Studies Intersex International \(PSI-I\)](#).

Les objectifs sont de développer une communauté professionnelle qui relie les personnes intéressées par la recherche psychosociale.

Articles spécialisés

PubMed :

[Tous les articles](#)

[Tous les articles en français](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles de synthèse en français](#)

[Articles sur traitements](#)

[Articles sur traitements en français](#)

Conférences

[Patient Education Conference](#), CARES Foundation, 8 octobre 2022, Fort Worth, Texas, États-Unis.

[Education, Conferences, Etc.](#), CARES Foundation.

[The National Adrenal Diseases Foundation - Videos](#)

Jumelage

Le RQMO a mis sur pied une « **Communauté rare – Maladies des surrénales** ». Pour information, **contactez-nous** à info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : Août 2024

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE (Centre d'information et de soutien traen maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@rqmo.org (819) 943-2854 ou sans frais 1-888-822-2854

- ❖ **Consultez notre site web rqmo.org**
- ❖ **Suivez-nous sur Facebook : [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)**
- ❖ **Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [Maladies rares/orphelines – Soutien et références - Québec](#)**
- ❖ **Pour recevoir des nouvelles sur les maladies rares : [Inforiel](#)**
- ❖ **Pour lire ou nous faire un témoignage: [Galerie La mosaïque](#)**