

Bloc enzymatique en 3 beta hydroxy stéroïde déshydrogénase: à propos d'un cas

Ghizlane El Ouazzani ^a, Yves Morel ^b, Ahmed Gaouzi ^c, Hanane Latrech ^a

^a Service d'Endocrinologie Diabétologie, CHU Med VI, faculté de médecine, université Med premier, Oujda, Maroc.

^b Service de biologie moléculaire, Lyon, France

^c Unité d'Endocrinologie pédiatrique, faculté de médecine, université Mohamed V, Rabat, Maroc

INTRODUCTION

Le déficit en 3β Hydroxystéroïde Déshydrogénase (3β HSD) est un désordre autosomique récessif rare touchant les voies de synthèse de tous les stéroïdes actifs dans la surrénale et les gonades. Cliniquement, il inclut, à des degrés variables, un syndrome de perte de sel et une hypomasculation des garçons

Observation:

Nouveau né de 1 mois admis dans un tableau de déshydratation aigue. L'examen clinique a trouvé des signes de déshydratation, un micropénis, un hypospadias postérieur et des gonades en place. La biologie a objectivé une hyponatrémie et une hyperkaliémie. L'imagerie a révélé une hyperplasie bilatérale des surrénales et des organes génitaux internes de type masculin sans présence de dérivés müllériens. Le caryotype sanguin a montré une formule chromosomique 46XY. Le taux d'ACTH, de SDHEA et d'activité rénine étaient élevés, un taux de 17 hydroxyprogestérone élevé. Une testostéronémie basse. Un bloc enzymatique en 3β hydroxystéroïde déshydrogénase a été suspecté et a été confirmé par une étude moléculaire. Le patient a été traité par hydrocortisone et fludrocortisone. Une cure chirurgicale de son hypospadias a été réalisée.

Discussion: le déficit en 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase (3βHSD) type II est responsable d'environ 1 % à 10 % des hyperplasies congénitales des surrénales. Il existe deux isoenzymes de la 3βHSD, le type I (3βHSDI) qui est exprimé dans le placenta et les tissus périphériques et le type II (3βHSDII) qui est exprimé dans la surrénale, et dans l'ovaire et le testicule après la puberté. La 3βHSDII est responsable de l'oxydation et de l'isomérisation des stéroïdes (prégnénolone, 17OH prégnénolone et DHEA) en Δ4 stéroïdes (respectivement, progestérone, 17OHP et Δ4 androstenedione). Son déficit complet entraîne donc un défaut de synthèse du cortisol, de l'aldostérone et des androgènes surrénaliens. Génétiquement Il existe deux iso formes de 3β hydroxystéroïde déshydrogénase, le type 1 et le type 2 codées respectivement par les gènes HSD3B1 et HSD3B2. Les mutations responsables du déficit en 3β-hydroxylase sont retrouvées dans le gène HSD3B2 qui se situe sur le chromosome 1(1 p13.1)

Cliniquement le déficit en 3β hydroxystéroïde déshydrogénase se traduit par la présence d'anomalies des OGE des fœtus de sexe masculin et se manifestent, à des degrés variables, par un hypospadias périnéal ou périnéoscrotal, un micropénis, un scrotum bifide avec gonades palpables. Le développement des organes génitaux internes de ces garçons est normal. Les filles n'ont pas d'anomalies des OGE, cependant certains cas de virilisation à minima ont été décrits (2). Le syndrome de perte de sel fait partie du tableau clinique dans environ la moitié des cas et il se manifeste dans les premières semaines de vie

Dans le cas de notre patient, le tableau clinique regroupe une anomalie de différenciation sexuelle associée à un syndrome de perte de sel.

Biologiquement le diagnostic est fait devant des taux élevés de 17OH prégnénolone et de DHEA, Il est parfois retrouvé une augmentation modérée de la 17OHP. Dans les formes avec perte de sel, la rénine est augmentée.

Pour le traitement, il associe l'hydrocortisone et la Fludrocortisone en cas de syndrome de perte de sel. Le traitement chirurgical de l'hypospadias chez le garçon est fait en général dans la première année de vie. Il peut parfois nécessiter plusieurs interventions selon la sévérité de l'hypospadias et des complications postopératoires à type de fistule ou de sténose urétrale.

conclusion:

Le déficit en 3β HSD est très rare. Nous exposons à travers ce cas clinique les difficultés et les pièges diagnostiques de ce déficit.

Il faut souligner également que l'hyperplasie congénitale des surrénales a bénéficié des progrès de la biochimie et de la biologie moléculaire qui ont permis d'ouvrir de nouvelles perspectives dans le domaine de la physiopathologie, le déterminisme génétique, le diagnostic et le traitement anténatal.

Bibliographie:

1)M. BENABBAS OMAR:hyperplasie congénitale des surrénales à propos de 9 cas (thèse médicale)

2)Azziz R1 ;Bradly EL ;jr Potter HD , Bottes LR :3 Beta hydroxystéroïde déshydrogénase dans l'hyperandrogénie