

## Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3 bêta hydroxystéroïde déshydrogénase à propos de deux cas

S. Belkacem<sup>\*a</sup> (Dr), S. Mimouni<sup>a</sup> (Pr)

<sup>a</sup> service d'endocrinologie CPMC.Alger, Alger, ALGÉRIE

\* [belkacem\\_samirus@yahoo.fr](mailto:belkacem_samirus@yahoo.fr)

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

### Nous rapportons deux cas:

**Observation:** l'enfant M.A âgé de 4 ans et sa sœur M .M, âgée de 8 ans, issu d'un mariage consanguin, aux antécédents familiaux d'ambiguïté sexuelle et d'IMC (infirmité motrice d'origine cérébrale).

L'examen clinique retrouve une ambiguïté sexuelle chez le garçon :

-micro pénis ; hypospadias scrotal avec un seul orifice

-scrotum bifide normalement plissé et pigmenté

-absence de gonades palpables dans les bourses

Notion de syndrome de perte de sel à l'âge de 1 mois associé à une hypomasculation des organes génitaux externes.

L'exploration hormonale : taux d'ACTH élevée, cortisol et testostérone basses, SDHEA élevé.

	Avant traitement	Après traitement
ACTH (pg/ml)	27165	215
cortisol8h nmol/l	158	3.12
17OHP ( ng/ml)	22.8	0.65
SDHEA (ug/dl)	78.20	4.89
Testo(nmol/l)	7.83	0.06

**Génitographie:** reliquat mullerien de 18 mm s'abouchant dans l'urètre bulbaire.

Test de Barr : corpuscules de Barr : 0% ; test en faveur d'un sexe de génétique masculin.

**Caryotype:**46XY.

-Patient mis sous 10 mg d'hydrocortisone et 9 alpha fludrocortisone avec des suivis réguliers en consultation.

- Il est adressé en chirurgie infantile pour le traitement de l'hypospadias.

Pour la sœur **Manel** : un syndrome de perte de sel apparu à la naissance sans ambiguïté sexuelle traité par hydrocortisone et à 5 ans apparition d'une pseudo puberté précoce avec accélération de l'âge osseux , stade pubertaire S2P2 ,

Génitographie : urètre de type féminin, **caryotype:** 46 XX.

ACTH élevé (1122pg/ml), cortisol bas (4.64nmol/l) ,17OHP (0.33ng/ml), SDHEA (8.21ug/dl) ; testo(0.26nmol/l).

Mise sous hydrocortisone 20 mg/j et 9 alpha fludrocortisone.

**Discussion :** L'hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase est une forme très rare d'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) englobant les formes avec perte de sel et sans perte de sel avec un large spectre clinique incluant déficit en glucocorticoïdes et sous-virilisation des hommes se manifestant par un micropenis et un hypospadias périnéo-scrotal sévère. La prévalence est inconnue du fait de la grande rareté de la maladie. Les garçons présentent différents niveaux de sous-virilisation à la naissance. Chez les deux sexes, les formes avec perte de sel conduisent à des symptômes de déshydratation et d'hypotension dans les premières semaines de vie qui peuvent être létaux. La maladie est due à des mutations du gène *HSD3B2* localisé sur le chromosome 1p13.1. La maladie suit un mode de transmission autosomique récessif

**Conclusion:** L'hyperplasie congénitale des surrénales par déficit (3 B HSD) 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.

