

Hyperplasie congénitale des surrénales – Epilepsie : une association fortuite ?

H. Sayadi*^a (Dr), A. Bettaib^a (Mme), S. Graja^a (Dr), R. Kllia^a (Dr), M. Jemel^a (Dr), H. Marmouch^a (Dr), I. Khochtali^a (Pr)

^a CHU MONASTIR SERVICE D'ENDOCRINOLOGIE ET DE MÉDECINE INTERNE, Monastir, TUNISIE

INTRODUCTION :

L'HCS est un désordre héréditaire de la stéroïdogénèse dû à un déficit en l'une des enzymes du cycle de synthèse. Le déséquilibre hormonal engendré peut retentir sur le développement cérébral et entraîner des manifestations neurologiques et psychologiques souvent irréversibles.

OBSERVATION :

Nous rapportons le cas de la patiente D.F âgée de 22 ans, qui nous a été adressée par le chirurgien pédiatre à l'âge de 22 ans pour Complément de prise en charge d'une ambiguïté sexuelle .

Depuis sa naissance ; Sa mère a constaté chez elle une ambiguïté sexuelle (soudure des deux grandes lèvres) .

Le diagnostic d'hyperplasie congénital des surrénales a été porté depuis l'âge de 2 mois devant une ambiguïté sexuelle avec à l'examen un Prader stade 3 (bourgeon génital de 2 cm de long et 1 cm de diamètre , les bourrelets génitaux ressemblent à un scrotum , pas des gonades) , un caryotype féminin normal (46,XX) et un taux de 17OH progestérone de base très élevé à 21ng/ml .

On a évoqué un bloc enzymatique en 11B hydroxylase chez notre patiente devant l'hypertension artérielle associée chez elle , la kaliémie qui était à la limite inférieure de la normale avec une hyperkaliurèse à 80 mmol/24h et l'absence d'un syndrome perte de sels à la naissance .

Le traitement à base d'hydrocortisone a été pris d'une façon très irrégulière .

A l'âge de 6 ans, elle a présenté des crises convulsives tonico-cloniques généralisées à répétition .Une cause secondaire a été écarté .

Le scanner cérébral est normal et L'EEG a confirmé le diagnostic d'une épilepsie généralisée avec un aspect d'un tracé de fond bien organisé avec présence de pointes et poly pointes prédominantes en fronto-temporales bilatérales par moment généralisés .

DISCUSSION :

Des manifestations neurologiques associées à l'HCS ont été décrites dans la littérature mais ce sont plutôt des anomalies de la substance blanche (SB) qu'on a constaté (des lésions de leuco encéphalopathie et/ou une atrophie cérébrale), en effet le déséquilibre hormonal peut être à l'origine d'une déstabilisation de la myéline qui aboutit à sa dégénérescence. Les glucocorticoïdes exogènes ont été aussi incriminés (1) . Seulement deux cas ont été rapportés d'association convulsion et HCS (2) (3) dont le cas d'un enfant âgé de 4 ans qui suite à une encéphalite aigüe a présenté une convulsion unilatérale clonique prolongée avec un aspect d'atrophie dans hémisphère gauche à l'imagerie par résonance magnétique et un aspect histopathologique d'une atteinte inflammatoire (infiltrat lympho monocyttaire) (3) .

C'était donc plutôt une convulsion « symptômes » d'une encéphalite aigüe , contrairement à notre patiente qui présente une épilepsie « maladie »(un EEG pathologique et un scanner cérébral normal) . A notre connaissance ,il s'agit d'une association exceptionnelle d'HCS-Epilepsie « maladie » .

CONCLUSION :

HCS-Epilepsie « maladie » : Est-ce qu'il s'agit d'une association fortuite ou d'un lien physiopathologique non encore élucidé ?

REFERENCES:

- 1- Brain magnetic resonance imaging findings in adult patients with congenital adrenal hyperplasia: Increased frequency of white matter impairment and temporal lobe structures dysgenesis . Indian J Endocrinol Metab. (Jan 2013)
- 2- Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy syndrome associated with inflammatory-degenerative histopathological findings in child with congenital adrenal hyperplasia ,European journal of paediatric neurology 18(2014)
- 3- Clinical and MRI characteristics of acute encephalopathy in congenital adrenal hyperplasia. J Neurol Sci (2011)