

Insuffisance surrénale chez l'adulte et l'enfant IC-245

- Connaître la définition d'insuffisance surrénale chez l'enfant et chez l'adulte
- Connaître les caractéristiques sémiologiques des deux types d'insuffisance surrénale lente : périphérique et centrale
- Connaître les signes cliniques et biologiques de l'insuffisance surrénale primaire
- Connaître les signes cliniques et biologiques de l'insuffisance corticotrope
- Connaître les modalités de prescription de la cortisolémie à 8h
- Connaître les modalités de prescription et d'interprétation du dosage de l'ACTH à 8h
- Connaître les principes du test au synacthène
- Connaître les principales causes d'insuffisance surrénale de l'adulte (auto-immune, tuberculose, iatrogènes, métastases)
- Connaître les deux principales causes d'insuffisance corticotrope : corticothérapie et tumeur de la région hypothalamo-hypophysaire
- Connaître les autres causes d'insuffisance corticotrope
- Connaître les caractéristiques pharmacologiques et bioéquivalences des principaux corticoïdes
- Connaître les principes généraux de la prise en charge de l'insuffisance surrénale aiguë
- Connaître les bases essentielles de l'éducation thérapeutique de l'insuffisant surrénalien chronique
- Savoir que la surveillance du traitement de l'insuffisance surrénale est essentiellement clinique
- Savoir que l'insuffisance surrénale aiguë est une urgence vitale
- Connaître les principaux signes cliniques et biologiques
- Savoir confirmer le diagnostic
- Connaître les causes de décompensation de l'insuffisance surrénale traitée
- Savoir que l'insuffisance surrénale aiguë peut être révélatrice de la maladie
- Connaître les principes de la prévention de l'insuffisance surrénale aiguë
- Connaître les principes d'adaptation pharmacologique de l'insuffisance surrénale aiguë en cas de stress
- Comprendre la physiopathologie de l'insuffisance surrénale chez l'enfant
- Connaître les tableaux cliniques de l'insuffisance surrénale primitive chez l'enfant
- Connaître les spécificités du diagnostic biologique d'insuffisance surrénale chez l'enfant
- Connaître les étiologies de l'insuffisance surrénale du nouveau-né et du nourrisson (déficit en 21 Hydroxylase)

Connaître la définition d'insuffisance surrénale chez l'enfant et chez l'adulte OIC-245-01-A

Définition : maladie qui résulte d'un déficit de production de cortisol par les glandes surrénales pouvant être associé à un déficit de production d'aldostérone et d'androgène surrénalien.

- L'insuffisance surrénale lente résulte du déficit chronique en hormone(s).
- L'insuffisance surrénale aiguë résulte du déficit aiguë en hormone(s).

Deux types d'insuffisance surrénale :

- Insuffisance surrénale primaire ou périphérique (atteinte des 2 glandes surrénales) :
 - Ou maladie d'Addison
 - déficit en cortisol d'origine surrénalienne associé à un déficit en aldostérone et androgènes surrénaliens
- Insuffisance corticotrope ou surrénale centrale (atteinte hypophysaire):
 - Déficit de production de l'ACTH hypophysaire entraînant un défaut de stimulation de production surrénalienne de cortisol.

Connaître les caractéristiques sémiologiques des deux types d'insuffisance surrénale lente : périphérique et centrale OIC-245-02-A

Les caractéristiques sémiologiques sont résumées dans le tableau 1.

Tableau 1 : Comparaison des caractéristiques sémiologiques de l'insuffisance surrénale lente primaire (=périphérique, atteintes des surrénales) et secondaire (=centrale=insuffisance corticotrope, atteinte hypophysaire)

	Insuffisance surrénale primaire	Insuffisance surrénale secondaire
Etat général	Fatigue (Asthénie SD-021), dépression, anorexie, Nausées SD-012, Amaigrissement SD-017, hypotension (Découverte d'une hypotension artérielle SD-043), hypotension orthostatique	Idem mais signes moins marqués, en particulier l'hypotension et les signes digestifs
Peau et muqueuses	Hyperpigmentation	Pâleur, même sans anémie
Troubles ioniques	Hyperkaliémie (Dyskaliémie SD-201) Hyponatrémie par perte de sel (Dysnatrémie SD-202) Augmentation de la natriurèse	Kaliémie normale Hyponatrémie de dilution
Signes biologiques associés	Hypoglycémie SD-209 (décompensation ?) Anomalie de la NFS (anémie modérée, normochrome, normocytaire, leucopénie, hyperéosinophilie)	Hypoglycémie (enfant, si insuffisance somatotrope associée)

Maladies ou symptômes associés	Pathologie auto-immune associée (hypothyroïdie, vitiligo, etc.) Tuberculose Cancers, HIV etc... (Cf. étiologies)	Signes d'insuffisance hypophysaire Syndrome tumoral: céphalées, troubles visuels
--------------------------------	--	---

Connaître les signes cliniques et biologiques de l'insuffisance surrénale primaire OIC-245-03-A

1. Signes cliniques

Les signes généraux sont plus marqués dans l'insuffisance surrénale primaire (=insuffisance surrénale périphérique=atteintes des deux glandes surrénales), en particulier l'hypotension et les signes digestifs.

Carence en glucocorticoïde (Cortisol) et en minéralocorticoïde (Aldostérone).

Les 3 A constamment présent :

- Asthénie Asthénie SD-021
- Amaigrissement, Amaigrissement SD-017
- Anorexie mais conservation d'une appétence pour le sel

Autres signes :

- Hypotension artérielle initialement orthostatique avec tachycardie (due à la déshydratation extracellulaire)
- Nausées. L'apparition de vomissements, de diarrhée et de douleurs abdominales doit faire craindre l'insuffisance surrénale aiguë ;
- **Mélanodermie** et taches ardoisées sur la muqueuse buccale.
- Symptômes de dépression possible

2. Signes biologiques (cf. tableau chapitre sémiologie)

NB: en dehors des décompensations, l'hypoglycémie est rare et le ionogramme est normal ou avec une tendance à l'hyponatrémie et l'hyperkaliémie.

Connaître les signes cliniques et biologiques de l'insuffisance corticotrope OIC-245-04-A

1. Signes cliniques

Les signes généraux sont moins marqués que dans l'insuffisance surrénale primaire (cf. tableau 1). Ils dépendent de la profondeur de l'insuffisance corticotrope qui peut n'être que partielle. L'asthénie peut être la seule manifestation clinique.

PAS de Mélanodermie remplacée par une pâleur

Il peut s'y associer, en fonction de l'étiologie, des signes témoignant du déficit des autres hormones hypophysaires, un syndrome tumoral avec des signes de compression chiasmatique et des céphalées (Cf. Adénome hypophysaire).

2. Signes biologiques: cf. tableau 1 (chapitre sémiologie)

Hyponatrémie SANS hyperkaliémie

Connaître les modalités de prescription de la cortisolémie à 8h OIC-245-05-A

Le diagnostic de certitude d'une insuffisance surrénalienne repose sur le dosage du cortisol à 8h, heure où le cortisol est le plus élevé :

- cortisolémie basse (à titre indicatif < 50 ng/ml ou 138 nmol/l) = insuffisance surrénale.
- cortisolémie > à 180 ng/ml (500 nmol/l) = cortisol normal = insuffisance surrénale éliminée.
- Entre ces deux valeurs un test de stimulation est réalisé, par exemple le test au synACTHène:

Si le cortisol 60 minutes après l'injection est < 180 ng/ml (500 mmol/l) = insuffisance surrénale

Si le cortisol 60 minutes après l'injection est > 180 ng/ml (500 mmol/l) = pas d'insuffisance surrénale

Connaître les modalités de prescription et d'interprétation du dosage de l'ACTH à 8h OIC-245-06-B

Dans le cadre de l'insuffisance surrénale, la mesure de l'ACTH se fait à 8h le matin car elle suit le rythme nyctéméral du cortisol et ainsi, c'est l'heure où la valeur est la plus élevée.

Quand le diagnostic de l'insuffisance surrénalienne est posé, l'ACTH permet de faire le diagnostic étiologique de l'insuffisance surrénale :

- si l'ACTH est élevé, il s'agit d'une insuffisance surrénale primaire
- si l'ACTH est normal ou bas en regard d'un cortisol bas, il s'agit d'une insuffisance corticotrope

Connaître les principes du test au synacthène OIC-245-07-A

Le synACTHène® (tétracosactide) est un analogue de l'ACTH.

Il explore de manière directe l'insuffisance surrénale primaire et de manière indirecte la possibilité d'une insuffisance corticotrope en testant l'atrophie surrénalienne résultante du manque de stimulation du cortex surrénalien par l'ACTH

Le test au synacthène consiste en :

- un dosage du cortisol avant le test (à 8h)
- une administration IM ou IV d'une ampoule de 250 µg de tetracosactide
- suivi d'un dosage de la cortisolémie à 1h (+/- 30 min).
- Interprétation :
 - pic de cortisol < 180 ng/ml (500 nmol/l) = absence de réponse au test au synacthène = insuffisance surrénale, *quelle que soit l'étiologie*.
 - cortisolémie est ≥ 180 ng/ml (500 nmol/l) = réponse est normale = insuffisance surrénale éliminée SAUF en cas d'insuffisance corticotrope d'installation récente ou partielle. En effet, le cortex surrénalien n'est alors pas atrophié et sera capable de répondre à une forte dose d'ACTH exogène lors du test. (exemple: insuffisance corticotrope acquise après chirurgie d'un adénome hypophysaire alors que l'axe corticotrope était normal en pré-opératoire)
 - Deux autres tests de stimulation peuvent être réalisés mais en milieu hospitalier : l'hypoglycémie insulinique ou le test à la Métopirone.

Si le cortisol avant test est <5 ng/ml (138 nmol/l), le diagnostic d'insuffisance surrénale est fait sans nécessité de test de stimulation au synACTHène.

En dehors d'une situation de stress physique important si le cortisol est >500 nmol/l le diagnostic d'insuffisance surrénale est écarté et le test de stimulation n'est pas nécessaire.

Connaître les principales causes d'insuffisance surrénale de l'adulte (auto-immune, tuberculose, iatrogènes, métastases) OIC-245-08-B

Les principales causes d'insuffisance surrénalienne primaire de l'adulte sont résumées dans le tableau 2.

Tableau 2 : principales causes d'insuffisance surrénalienne primaire et leur particularité clinique et paraclinique

Causes	Particularités cliniques	Paracliniques
Rétraction corticale auto-immune	>80% des étiologies Femme > Homme ATCD familiaux et personnels de maladies auto-immunes	Auto-anticorps anti-21-hydroxylase positifs Surrénales atrophiques au scanner
Tuberculose bilatérale des surrénales	<10% des cas en Europe Terrain immunodéprimés ou originaire de pays endémique Antécédents de tuberculose	Surrénales augmentées de taille à la phase initiale puis atrophiée et calcifiées (signes non systématiques)
Iatrogènes	Contexte de : - surrénalectomie bilatérale - traitement par anticortisolique de synthèse	
Lésions surrénaliennes bilatérales	- Métastases bilatérales - Lymphome surrénalien	Masses surrénaliennes bilatérales
Causes vasculaires	- nécrose des surrénales - thrombose bilatérale des surrénales Contexte : états de choc, syndrome des anti-phospholipides, grossesse, méningite à méningocoque, traitement anti-coagulant	Surrénales augmentées de taille hypovasculaire

Causes infectieuses	Infection par VIH à un stade avancé : localisation surrénalienne d'une infection opportuniste	
---------------------	---	--

Connaître les deux principales causes d'insuffisance corticotrope : corticothérapie et tumeur de la région hypothalamo-hypophysaire OIC-245-09-A

La cause la plus fréquente est l'interruption d'une corticothérapie prolongée (Prescrire des corticoïdes par voie générale ou locale SD-251) :

- au cours d'une corticothérapie orale, l'axe hypophyso-surrénalien est constamment freiné.
- l'axe corticotrope ne récupère immédiatement à l'arrêt pour une dose > 7 mg d'équivalent prednisone pendant 3 à 4 semaines
- elle est aussi possible pour d'autres voies d'administration que la voie orale : corticothérapie percutanée, intramusculaire (formes retard), forme inhalée +++.
- Au cours d'une décroissance d'une corticothérapie, une décompensation peut survenir en cas de dose < 5 mg d'équivalent prednisone.

L'autre cause la plus fréquente est les tumeurs de la région hypothalamo-hypophysaire. (cf. Adénome hypophysaire).

Connaître les autres causes d'insuffisance corticotrope OIC-245-10-B

Les autres causes d'insuffisance corticotrope sont :

- [atteinte auto-immune \(hypophysite\) ;](#)
- [granulomatose \(sarcoïdose en particulier\) ;](#)
- [traumatisme ;](#)
- [chirurgie hypophysaire ;](#)
- [radiothérapie ;](#)
- [nécrose brutale à l'occasion d'un choc hypovolémique dans le post-partum \(syndrome de Sheehan\) \(très rare\).](#)

Connaître les caractéristiques pharmacologiques et bioéquivalences des principaux corticoïdes OIC-245-11-B

Tableau 3 : Caractéristiques pharmacologiques des principaux glucocorticoïdes.

	Hydrocortisone	Prednisone	Prednisolone	Dexaméthasone
Demi-vie biologique	8 - 12 heures	18 - 36 heures	18 - 36 heures	36 - 54 heures
Bioéquivalence	20 mg	5 mg	5 mg	0,75 mg
Activité glucocorticoïde	1	4	4	40

Connaître les principes généraux de la prise en charge de l'insuffisance surrénale aiguë OIC-245-12-A

Il s'agit d'une **urgence extrême**. Le traitement est débuté dès que le diagnostic est évoqué.

Au domicile du patient :

- Administration de 100 mg d'hydrocortisone IV ou IM ou à défaut en SC
- Puis Transport médicalisé en milieu hospitalier.

A l'hôpital :

- Transfert en urgence en réanimation.
- Mesures non spécifiques en cas de coma, fièvre, douleurs, hypoxie
- Corriger l'hémodynamique et les troubles hydroélectrolytiques :
 - remplissage par NaCl 0,9 % pour compenser la déshydratation ;
 - pas de supplémentation potassique, car hyperkaliémie (+++) ;
 - administration de glucosé pour compenser l'hypoglycémie.
- Hydrocortisone :
 - après une dose initiale de 100 mg en IV ou IM (ou, à défaut, en SC) ;
 - 100 mg par 24 heures en perfusion IV continue par seringue électrique (à défaut 50 mg en IV ou IM toutes les 6 heures).

- Traiter le facteur déclenchant (++).
- Surveillance hémodynamique, clinique et contrôle du ionogramme

Connaître les bases essentielles de l'éducation thérapeutique de l'insuffisant surrénalien chronique OIC-245-13-B

L'éducation thérapeutique concerne le patient et son entourage (Expliquer un traitement au patient (adulte/enfant/adolescent) SD-352)

1. Connaître son traitement et les mesures associées :

- traitement à vie (+++) — ou jusqu'à la preuve de la récupération de l'axe hypophyso-surrénalien en cas de causes curables ou réversibles
- il comprend :
 - un glucocorticoïde : hydrocortisone (Hydrocortisone Roussel® 10 mg) donnés habituellement en 2 ou 3 prises dans l'insuffisance surrénalienne primaire (cf. Figure 2)
 - un minéralocorticoïde : fludrocortisone (Flucortac®). Non nécessaire dans l'insuffisance corticotrope.
- régime normosodé (c'est un traitement substitutif non un traitement par corticoïdes) ;
- proscrire les laxatifs et diurétiques ;

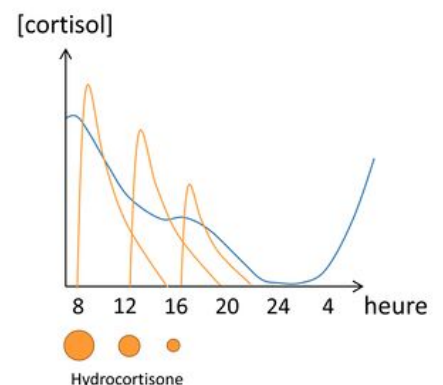
2. Avoir sur soi :

- une carte d'insuffisance surrénale avec les recommandations d'urgence ;
- des comprimés d'hydrocortisone et, en cas de déficit en minéralocorticoïdes, de fludrocortisone ;
- une boîte d'hydrocortisone injectable et le matériel pour l'injection ;

3. Prévenir les décompensations surrénaliennes*

- savoir identifier les situations à risque et les symptômes d'insuffisance surrénale aiguë débutante ;
- savoir adapter le traitement oral glucocorticoïde ;
- savoir administrer l'hydrocortisone par voie sous-cutanée ;
- savoir adapter le traitement aux situations particulières : chaleur, exercice physique, voyages... ;
- utiliser de façon pertinente les ressources du système de soins.

*Cf. chapitres « Connaître les principes de la prévention de l'insuffisance surrénale aiguë » et « connaître les principes d'adaptation pharmacologique de l'insuffisance surrénale aiguë en cas de stress »



Répartition à deux ou trois prises par jour, la dose la plus élevée étant donnée le matin, la suivante en début d'après-midi (deux prises), ou bien les suivantes le midi et dans l'après-midi (trois prises)

Savoir que la surveillance du traitement de l'insuffisance surrénale est essentiellement clinique OIC-245-14-B

La surveillance est surtout clinique (+++) : fatigue, poids, la pression artérielle (couché et debout).

Signes de sous-dosage :

- fatigue (mais non spécifique),
- hypotension orthostatique,
- fatigue,
- nausées, etc

Signes de surdosage en hydrocortisone et/ou fludrocortisone

- gonflement et rougeur du visage,
- œdème des membres inférieurs,
- prise de poids,
- HTA

Il est inutile de mesurer la cortisolémie ou l'ACTH pour adapter la dose d'hydrocortisone +++

Si besoin, pour adapter la dose de fludrocortisone, on peut s'aider du dosage de la rénine (rénine élevée = sous-dosage, rénine basse = surdosage) et du ionogramme sanguin

A long terme, penser à une évaluation osseuse, métabolique et cardiovasculaire en cas de surdosage en hydrocortisone.

Consultation de suivi d'une pathologie chronique SD-279

Expliquer un traitement au patient (adulte/enfant/adolescent) SD-352

Savoir que l'insuffisance surrénale aiguë est une urgence vitale OIC-245-15-A

L'insuffisance surrénale aiguë est **une pathologie vitale, une urgence extrême**.

Le traitement est débuté dès que le diagnostic est évoqué, même sans certitude diagnostique. Les dosages hormonaux, si non prélever juste avant le traitement en urgence (cortisol, ACTH) pourront être réalisés secondairement. Ils ne doivent pas retarder le traitement .

Connaître les principaux signes cliniques et biologiques OIC-245-16-A

Clinique :

- déshydratation extracellulaire avec pli cutané, hypotension (*Découverte d'une hypotension artérielle SD-043*), pouvant aller jusqu'au collapsus ;
- confusion, crises convulsives secondaires à l'hyponatrémie et à l'hypoglycémie (*Hypoglycémie SD-209*), voire coma ;
- troubles digestifs : anorexie, nausées, vomissements, douleurs abdominales, diarrhée ;
- douleurs diffuses,
- fièvre, à laquelle peut participer une infection ayant précipité la décompensation.

Biologie :

- hémococoncentration*, insuffisance rénale fonctionnelle* (+++) ;
 - hyponatrémie (*Dysnatrémie SD-202*), hyperkaliémie* (*Dyskaliémie SD-201*) (carence en aldostérone) (+++) ;
 - hypoglycémie (*Hypoglycémie SD-209*)
 - acidose métabolique ;
 - anémie, hyperlymphocytose, hyperéosinophilie ;
 - natriurèse conservée ;
-

Savoir confirmer le diagnostic OIC-245-17-B

NE DOIT PAS RETARDER LE TRAITEMENT

- Si le diagnostic d'insuffisance surrénale est non connu : cortisol et de l'ACTH sanguins (et dosage de la rénine chez l'enfant) **quelle que soit l'heure, sans en attendre les résultats** pour commencer le traitement
- Si le diagnostic d'insuffisance surrénale est connu : Aucun

Résultats :

- Diagnostic positif : cortisolémie basse ou effondrée,
 - Diagnostic étiologique :
 - ACTH élevée : insuffisance surrénale primitive,
 - ACTH normal ou basse : insuffisance corticotrope.
-

Connaître les causes de décompensation de l'insuffisance surrénale traitée OIC-245-18-B

Sont une cause de décompensation de l'insuffisance surrénale traitée toutes pathologies intercurrentes (vomissements, diarrhées, infections, fracture, infarctus du myocarde, intervention chirurgicale, anesthésie, acte diagnostique invasif, effort physique important, stress psychologique intense, etc.).

Et l'absence d'adaptation suffisante du traitement par hydrocortisone par le patient à ces situations : Importance de l'éducation thérapeutique dans l'insuffisance surrénale.

Savoir que l'insuffisance surrénale aiguë peut être révélatrice de la maladie OIC-245-19-B

L'insuffisance surrénale aiguë peut être révélatrice de la maladie, notamment:

- En période néonatale : bloc enzymatique surrénalien (21-hydroxylase +++) complet
 - A l'âge adulte
 - Maladie d'Addison
 - hémorragie bilatérale des surrénales
 - apoplexie hypophysaire.
-

Connaître les principes de la prévention de l'insuffisance surrénale aiguë OIC-245-20-B

- En cas de facteurs de décompensation potentiels : augmenter les doses d'hydrocortisone (cf. chapitre "Connaître les principes d'adaptation pharmacologique de l'insuffisance surrénale aiguë en cas de stress")
 - Informer le médecin traitant :
 - augmenter les doses d'hydrocortisone en cas de pathologie intercurrente
 - reconnaître une insuffisance surrénale aiguë
 - débiter le traitement à domicile avant d'adresser le patient à l'hôpital.
 - Le médecin urgentiste ou l'anesthésiste recevant un patient insuffisant surrénalien en situation de stress doit :
 - connaître le risque d'insuffisance surrénale aiguë
 - savoir le prévenir : si la prise orale du traitement est impossible : hydrocortisone IM ou IV : 25 mg toutes les 6 heures ou 100 mg en IV continue à la SAP.
 - En cas de chirurgie, on peut proposer :
 - 100 mg IV ou IM initialement ;
 - puis, en cas de chirurgie majeure, 100 mg/24 heures en IV continue à la SAP jusqu'à la reprise de l'alimentation ;
 - puis retour au traitement par hydrocortisone *per os* en triplant la dose habituelle (au minimum 60 mg par 24 heures en trois ou quatre prises (dont une prise vespérale), puis diminution progressive en quelques jours pour revenir aux doses habituelles.
 - Chez les patients avec insuffisance surrénale primaire, la fludrocortisone ne doit pas être augmentée.
-

Connaître les principes d'adaptation pharmacologique de l'insuffisance surrénale aiguë en cas de stress OIC-245-21-B

Principe d'augmentation des doses d'hydrocortisone en cas de stress chez l'adulte :

- 2 comprimés d'hydrocortisone 10 mg dès survenue du facteur déclenchant, quel que soit l'heure puis 2 cp matin, midi et soir jusqu'à guérison/restitution ad integrum (au minimum 60 mg par 24 heures en trois ou quatre prises dont une prise vespérale)
- les doses de fludrocortisone ne sont pas modifiées en cas de stress.

Chez l'enfant:

- la dose d'hydrocortisone est triplée avec une prise le matin, le midi et le soir et dès survenue du facteur déclenchant.
 - les doses de fludrocortisone ne sont pas modifiées en cas de stress.
-

Comprendre la physiopathologie de l'insuffisance surrénale chez l'enfant OIC-245-22-B

Selon l'étiologie de l'insuffisance surrénale, la physiopathologie est différente:

- **dans le cadre du bloc en 21 hydroxylase** (enzyme responsable de la transformation de la progestérone en 11 desoxycorticostérone (DOC) qui est le précurseur de l'aldostérone et de la 17 hydroxyprogestérone en 11 desoxycortisol (composé S) qui est le précurseur du cortisol) : l'absence d'activité de l'enzyme conduit à un déficit en cortisol (qui conduit à l'insuffisance surrénale) et en aldostérone (qui conduit à une perte de sel et déshydratation). De plus, il y a une accumulation des précurseurs en amont du bloc : élévation des androgènes (17 OH progestérone) d'où l'hyperandrogénie avec virilisation chez la petite fille.

-dans le cadre de l'adrénoleucodystrophie: la mutation d'un gène codant un transporteur des acides gras à très longues chaînes dans le peroxysome conduit à une accumulation de ces molécules dans les cellules.

Connaître les tableaux cliniques de l'insuffisance surrénale primitive chez l'enfant OIC-245-23-A

Dans les formes complètes (appelées formes classiques : aucune activité de l'enzyme) : le diagnostic clinique chez la petite fille est l'anomalie des organes génitaux externes (d'une hypertrophie clitoridienne à un aspect masculin sans testicule). Les organes génitaux du garçon sont normaux.

Chez le garçon et la petite fille on peut observer une hypotonie voir des convulsions liée à l'hypoglycémie, un ictère cholestatique persistant, une hypotension artérielle. Le déficit minéralocorticoïde conduit à une mauvaise prise pondérale, une non reprise du poids de naissance, des difficultés à téter, des vomissements, une déshydratation allant jusqu'au collapsus cardiovasculaire. Déshydratation de l'enfant SD-032 Ictère chez le nouveau-né SD-048

Le dépistage néonatal des formes classiques est systématique en France depuis 1995 (dosage de la 17-hydroxyprogestérone sur papier buvard au troisième jour de vie). Dépistage néonatal systématique SD-308

Chez le grand enfant ou l'adolescent les symptômes seront les mêmes que ceux décrit chez l'adulte (cf supra)

L'adrénoleucodystrophie associe une insuffisance surrénale à des troubles neurologiques d'aggravation progressive mais d'intensité et de date d'apparition variables. L'insuffisance surrénale peut au début apparaître isolée.

Connaître les spécificités du diagnostic biologique d'insuffisance surrénale chez l'enfant OIC-245-24-B

Les spécificités concernent le diagnostic étiologique avec le dosage de la 17 OH progestérone dans le cadre du bloc en 21 hydroxylase. Ce dosage est fait sur papier buvard de façon systématique chez tous les nouveaux-nés en France depuis 1995 au 3ème jour de vie. Dépistage néonatal systématique SD-308

Dans le cadre de l'adrénoleucodystrophie, les acides gras à longue chaîne seront dosés.

Connaître les étiologies de l'insuffisance surrénale du nouveau-né et du nourrisson (déficit en 21 Hydroxylase) OIC-245-25-B

Chez l'enfant, les causes d'insuffisance surrénaliennes sont principalement génétiques.

Le bloc enzymatique (hyperplasie congénitale des surrénales) est la cause la plus fréquente. Il est lié dans la majorité des cas à un déficit en 21-hydroxylase. Il s'agit d'une maladie autosomique récessive.

La deuxième cause est l'*Adrénoleucodystrophie* :

- maladie récessive liée à l'X
 - touche les garçons dans l'enfance ou au début de l'âge adulte
-