

Diagnostiquer l'hyperplasie congénitale des surrénales à révélation tardive par bloc en 21 OHase sans Synacthène® : utilisation du dosage basal de la 17 Hydroxyprogestérone

Le test au synacthène ordinaire permet de faire le diagnostic d'hyperplasie congénitale de surrénales (HCS) à révélation tardive, par bloc en 21 OHase et doit être confirmé par analyse génétique à la recherche de mutations du gène CYP21.

En absence de synacthène ordinaire disponible, le groupe de travail de la SFE recommande les propositions suivantes.

1. Il est d'abord toujours nécessaire d'exclure les autres causes d'hirsutisme, de spanioménorrhée et d'infertilité avant la recherche d'une HCS et pratique d'un éventuel génotypage.
2. Chez la femme, dans un contexte d'infertilité, une élévation de la Progestérone en début de cycle et/ou une élévation de la **17OHP >2 ng/ml**, soit **6 nmole/l**, est une indication de génotypage.
3. En cas de grossesse avérée et après avoir éliminé une autre cause d'élévation possible de la 17OHP, le génotypage peut éviter des investigations et un stress inutiles pour évaluer un risque de transmission d'anomalies sévères.
4. Le dosage du 21 désoxycortisol n'a pas d'intérêt dans ce contexte
5. Enfin, tout dossier peut être discuté en amont entre le clinicien demandeur et les référents cliniciens ou généticiens pour cette pathologie

Véronique Tardy, Christine Bellanné-Chantelot, Anne Bachelot et Philippe Touraine

Philippe.touraine@psl.aphp.fr

Anne.bachelot@psl.aphp.fr

veronique.tardy@chu-lyon.fr

christine.bellanne-chantelot@psl.aphp.fr

Paris, le 11 novembre 2013