



Hypertrichose diffuse révélant une hyperplasie congénitale des surrénales de forme non classique

Submitted by Beatrice Guillaumat on Tue, 06/04/2019 - 12:22

Titre Hypertrichose diffuse révélant une hyperplasie congénitale des surrénales de forme non classique

Type de publication Article de revue

Auteur Berthin, Clémence [1], Sabilia, P [2], Martins-Héricher, J [3], Donzeau, Aurelie [4], Martin, Ludovic [5]

Editeur Elsevier

Type Article scientifique dans une revue à comité de lecture

Année 2018

Langue Français

Date Avril 2018

Numéro 4

Pagination 270-277

Volume 145

Titre de la revue Annales de Dermatologie et de Vénérologie

ISSN 0151-9638

Mots-clés Adrenal Hyperplasia, Congenital [6], Adult [7], Child, Preschool [8], Extremities [9], Fathers [10], Female [11], Genetic Markers [12], Heterozygote [13], Humans [14], Hypertrichosis [15], Mutation [16], Pedigree [17], Pseudogenes [18], Twins [19]

Résumé en
anglais

BACKGROUND: Non-classical congenital adrenal hyperplasia (NC-CAH) is a recessive autosomal disease caused by a deficiency of adrenal steroidogenesis enzymes. It must be distinguished from classical CAH, either simple virilising or salt-wasting, diagnosed during the neonatal period and responsible for potentially lethal disorders of sexual differentiation. NC-CAH presents a simpler and less specific clinical picture. Herein, we present two cases comprising twin girls consulting for diffuse hypertrichosis.

PATIENTS AND METHODS: Two 5-year-old twin girls were seen at our consultation for increased pilosity on all four limbs, but with no facial pilosity or synophrys, as well as comedones on the chin. Their height and weight and psychomotor development was normal, with no signs of precocious puberty and no clitoral hypertrophy. Levels of 17OH-P and SDHA were high, while FSH and LH were low and IGF1 and TSH were normal. Analysis of gene CYP21 associated with NC-CAH showed mutations p.V281L and IVS2-13A/C>G. Mutation p.V281L was present in the heterozygous state in the older sister and the father, together with moderate hyperpilosity but without hirsutism or acne. No mutations were found in the mother, indicating either de novo appearance of mutation IVS2-13A/C>G in the twins or germline mosaicism in the mother.

DISCUSSION: We diagnosed NC-CAH as the cause of diffuse hypertrichosis in these twins. This disease is not rare, with a prevalence of 1/1000 to 1500 among peoples of European descent. It is often diagnosed late since routine neonatal screening is not performed. In some cases, NC-CAH remains asymptomatic. The appearance of pubic hair at around 5 to 7 years is the initial reason for consultation, particularly with a dermatologist. Hyperandrogenism varies, involving hirsutism, acne, fertility disorders and premature ageing of bone. Cortisol and aldosterone levels are generally normal. The risk of acute adrenal insufficiency is extremely low. Differential diagnosis concerns ovarian or adrenal tumors and polycystic ovary syndrome. 21-OH deficiency results in defective cortisol and aldosterone synthesis, and thus in raised ACTH, leading to increased adrenal androgen secretion. The early appearance of secondary sexual characteristics is associated with a gradual accumulation of 17-OHP. Depending on severity, hydrocortisone or anti-androgens may be given, or where treatment fails, aesthetic measures such as epilation or hair discolouration may be performed.

CONCLUSION: In children presenting NC-CAH, the appearance of pubic hair and hirsutism often constitute the initial reasons for consultation, including with dermatologists. However, hypertrichosis may occur in isolation. It is important that these abnormalities be clearly known to enable early diagnosis and rapid initiation of simple and readily accessible treatment.

Introduction

L'hyperplasie congénitale des surrénales non classique (HCS-NC) est une maladie autosomique récessive causée par un déficit des enzymes de la stéroïdogénèse surrénalienne. Elle est à distinguer de l'HCS classique, virilisante pure ou avec perte de sel, diagnostiquée en période néonatale, responsable d'anomalies de la différenciation sexuelle, potentiellement létale. L'HCS-NC se présente par un tableau clinique plus fruste, peu spécifique. Nous rapportons deux cas chez des jumelles consultant pour une hypertrichose diffuse.

Observation

Deux jumelles de 5 ans étaient amenées en consultation pour une pilosité accrue des quatre membres, sans pilosité faciale ni synophrys, et des comédons du menton. Leur développement staturopondéral et psychomoteur était normal, sans avance pubertaire ni hypertrophie clitoridienne. Les taux de 17OH-P et SDHA étaient élevés, FSH et LH basses, IGF1 et TSH normaux. L'analyse du gène CYP21 associé à l'HCS-NC trouvait les mutations p.V281L et IVS2-13A/C>G. La mutation p.V281L était présente à l'état hétérozygote, associée à une hyperpilosité modérée sans hirsutisme ni acné, chez la grande sœur et le père. Aucune mutation n'était trouvée chez la mère, en faveur d'une apparition de novo de la mutation IVS2-13A/C>G chez les jumelles ou d'une mosaïque germinale chez la mère.

Discussion

Résumé en français Nous avons retenu la responsabilité de l'HCS-NC dans la survenue d'une hypertrichose diffuse chez ces jumelles. Cette maladie n'est pas rare, sa prévalence est de 1/1000 à 1500 dans la population d'ascendance européenne. Son diagnostic est souvent tardif car il n'y a pas de dépistage néonatal systématique. Dans certains cas, l'HCS-NC est asymptomatique. L'apparition de poils pubiens vers 5 à 7 ans constitue le premier motif de consultation, notamment chez un dermatologue. L'hyperandrogénie est variable, associant hirsutisme, acné, troubles de la fertilité et avance de l'âge osseux. Les taux de cortisol et d'aldostérone sont souvent normaux. Le risque d'insuffisance surrénalienne aiguë est extrêmement faible. Les diagnostics différentiels sont les tumeurs ovariennes, surrénaliennes ou le syndrome des ovaires polykystiques. Le déficit en 21-OH entraîne un défaut de synthèse du cortisol et de l'aldostérone et donc une augmentation de l'ACTH, responsable de l'augmentation de la sécrétion d'androgènes surrénaliens. L'apparition précoce des caractères sexuels secondaires est en lien avec l'accumulation progressive de 17-OHP. Suivant la sévérité, un traitement par hydrocortisone ou par anti-androgènes peut être proposé ou en cas d'inefficacité un traitement esthétique par épilation ou décoloration.

Conclusion

L'apparition de poils pubiens et l'hirsutisme sont souvent les premiers motifs de consultation, y compris par les dermatologues, chez les enfants atteints d'HCS-NC. Mais une hypertrichose peut être isolée. Ces anomalies ne doivent pas être méconnues, afin de permettre un diagnostic précoce et l'introduction rapide d'un traitement simple et facilement accessible.

URL de la notice

<http://okina.univ-angers.fr/publications/ua19685> [20]

DOI

10.1016/j.annder.2018.02.003 [21]

Lien vers le document

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0151963818300929?via%...> [22]

Titre abrégé

Ann Dermatol Venereol

Titre traduit

Diffuse hypertrichosis revealing non-classical congenital adrenal hyperplasia

Identifiant (ID)

29525066 [23]

PubMed

Liens

- [1] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=28225>
- [2] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=37280>
- [3] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=33421>
- [4] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=31234>
- [5] <http://okina.univ-angers.fr/ludovic.martin/publications>
- [6] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=28363>
- [7] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=1002>
- [8] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=1534>
- [9] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=1101>
- [10] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=28364>
- [11] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=1075>
- [12] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=13985>
- [13] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=12807>
- [14] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=991>
- [15] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=28365>
- [16] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=1133>
- [17] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=13394>
- [18] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=28366>
- [19] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=28367>
- [20] <http://okina.univ-angers.fr/publications/ua19685>
- [21] <http://dx.doi.org/10.1016/j.annder.2018.02.003>
- [22] <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0151963818300929?via%3Dihub>
- [23] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29525066?dopt=Abstract>

Publié sur *Okina* (<http://okina.univ-angers.fr>)