

Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html> le nom d'utilisateur est "formationcontinue" et le mot de passe est "pediatrie", en minuscules et sans accents.

## Présentation de cas en Pédiatrie, Genève du 24 mai 2011

premier cas :

### Aménorrhée: il faut aller jusqu'au bout.

Cas présenté par Dr S. Itty, discuté par Dr V. Schwitzgebel

Le cas d'une jeune fille née en 1988 est présenté. Dans les antécédents, on relève une maladie de Perthes, un problème de constipation; des allergies, une hypermétropie. Lors du contrôle de 15 ans, elle n'a toujours pas ses règles. Pourtant 4 ans auparavant le pédiatre avait noté un début de développement mammaire qui s'était stoppé. Des investigations sont décidées. Le poids est sur le percentile 75, la taille sur le percentile 25.

L'aménorrhée primaire est définie par l'absence de règles.

Les causes sont:

- une anomalie de l'anatomie féminine
- un hypogonadisme primaire
- une cause hypothalamique
- une cause pituitaire
- une autre origine endocrinienne (surrénales, thyroïde)
- une origine multifactorielle

Pour le diagnostic, l'examen clinique est important:

Existe-t-il un développement des seins?

Si le développement est normal, il faut faire une échographie pelvienne pour analyser les organes génitaux.

Si il n'y a pas de développement des seins, il faut doser la FSH

Dans ce cas, le dosage de la FSH était élevée, de même que la LH, avec oestradiol (E2) abaissé et une testostérone élevée.

Il s'agit donc d'un hypogonadisme hypergonadotrope.

Le diagnostic différentiel se pose entre:

- dysgénésie gonadique
- anomalie du caryotype (Turner, mosaïcisme, autre..)
- déficit enzymatique
- défaillance ovarienne primaire

Il est nécessaire de faire un caryotype et une échographie.

Dans le cas particulier, le caryotype est 46XY et il existe un utérus immature bien conformé (syndrome de Swyer).

Cette jeune fille a donc une dysgénésie gonadique.

La mutation génétique la plus souvent rencontrée est une mutation du gène SRY (ce n'était pas le cas ici)

Les conséquences sont un risque tumoral élevé (de l'ordre de 30%), il est conseillé de faire une gonadectomie.

Dans ce cas, il y avait un gonadoblastome à gauche( tumeur complexe avec différents composants gonadaux, notamment cellules de Sertoli) et un dysgerminome à droite.

Après la chirurgie, le développement pubertaire a été complété avec du 17B estradiol.

46 XY: beaucoup de gènes sont impliqués dans le développement gonadique. La cascade d'activation de ces différents gènes induit une régression des organes müllériens, la production de testostérone et le développement de la virilisation.

En 2006, une nouvelle nomenclatures a été proposées pour les désordres du développement sexuel (DSD)

46 XY DSD

46 XX DSD

ovotesticule

46 XX testiculaire DSD

46 XY dysgénésie gonadale complète

Le diagnostic est très important. Une fois le diagnostic posé, il faut:

- Conseiller la famille et les parents
- Évaluer le risque tumoral
- Proposer un traitement adéquat
- Aborder les problèmes d'identité sexuelle
- Le développement pubertaire
- Préserver la fonction sexuelle et la fertilité
- Rechercher des signes d'insuffisance surrénalienne
- Rechercher des troubles mictionnels

Compte rendu du Dr V. Liberek

[vliberek@bluewin.ch](mailto:vliberek@bluewin.ch)

Transmis par le laboratoire MGD

[colloque@labomgd.ch](mailto:colloque@labomgd.ch)