

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://mediaserver.unige.ch>

Une fois sur la page d'accueil, taper dans le champ de recherche « Visio » et choisissez la bonne année académique. Puis entrer les identifiants suivants :

user : visioR, password : 2020

Colloque de Pédiatrie du 30 novembre 2021

Titre : ***Il y a quelque chose qui cloche ?!***

Oratrices : **Dre Purita Mendez, Dre Céline Girardin**

Le cas d'une patiente de 14 ans, d'origine sud-américaine, née par césarienne à terme, est présenté. Dans les antécédents médicaux on relevait une communication inter ventriculaire de fermeture spontanée, des viroses sans complication, un retard de langage.

A 9 ans, on notait une prise de poids excessive, un BMI à 23, une puberté S1 P1 A1.

A 11 ans et demi, le BMI est à 27,1, les signes de puberté sont S2 P2 A2

A 12 ans, le BMI est à 29, la taille grandit régulièrement sur la médiane, beaucoup d'efforts sont faits pour motiver un régime diététique.

À 13 ans et demi, la patiente a vu une nutritionniste. On note un développement pubertaire S3 P3, la ménarche n'a toujours pas eu lieu, par contre il y a une cassure de la courbe de croissance.

Les participants se sont réunis en petit groupe pour discuter le cas et établir une stratégie d'investigation. Il a été proposé de faire un âge osseux, des explorations endocriniennes (thyroïde, cortisone, FSH LH, hormone de croissance), de faire un caryotype (possibilité de syndrome de Turner?), de faire un bilan d'obésité, de faire une échographie abdominale et petit bassin.

La Docteur Girardin, endocrinologue, discute le cas.

Il y a une obésité, en absence de pic de croissance, et l'absence de ménarche.

L'obésité peut être liée à une mauvaise hygiène de vie. On ne note pas de signe d'hyperandrogénisme, la mère mesure 1,60 m, père 1,72 m, la taille cible familiale est de 159,5+-8 cm. La vitesse de croissance s'est effondrée à 1 cm sur 5 mois. Toutes les propositions évoquées dans les groupes sont bonnes, à l'examen clinique il n'y a pas de signe d'hirsutisme, la thyroïde est palpée normale, la tension artérielle à la limite supérieure 130/90.

Le premier examen pratiqué est un âge osseux, donnant un résultat de 16 ans, ce qui est étonnant compte tenu de l'absence de pic pubertaire et de ménarche.

Un diagnostic différentiel permet d'évoquer un hypopituitarisme (déficit en hormone de croissance, hypogonadisme hypogonadotrope, hypothyroïdie). On ne note pas de signe clinique d'hyperandrogénisme à part la maturation osseuse avancée.

Il n'y a pas de signe pour un syndrome de Cushing (notamment pas de vergetures).

La clinique est atypique pour un syndrome de Turner, avec un développement pubertaire présent. Mais des formes mosaïques sont possibles.

Il n'y a pas de maladie chronique sous-jacente.

Un bilan complet est pratiqué : Le bilan général (formule sanguine complète, bilan rénal, hépatique, recherche de cœliakie) est négatif.

La TSH et T4 libres sont normales.

Le cortisol est normal

L'IGF1 et IGFBP3 sont dans la norme inférieure.

Le DHEAS, androstenedione, la 17-OH progestérone, la testostérone sont dans la norme.

Le FSH et l'œstradiol sont actifs, mais dans la limite inférieure, ce qui peut suggérer un hypogonadisme hypogonadotrope.

Le bilan métabolique est normal.

Compte tenu de ce bilan, un hypopituitarisme n'est pas exclu, et un syndrome d'ovaires polykystiques avec hyperandrogénisme est également possible. L'échographie pelvienne montre des ovaires présents, un utérus de taille intermédiaire, et des surrénales normales.

Une IRM cérébrale non injectée montre une hypophyse de 5,8 mm, une posthypophyse normale, une tige pituitaire normale, une petite aération d'un sinus.

A ce stade, le diagnostic n'est pas clair.

La patiente est reconvoquée quatre mois plus tard, il n'y a toujours pas de ménarche, pas de leucorrhée. Le bilan complet est répété, avec en plus contrôle de la prolactine malgré l'absence de galactorrhée, qui donne une valeur très élevée à 689.

Avec de telles valeurs, il convient d'écarter des macro-prolactine, ce qui a été fait. Il s'agit bien d'une hyperprolactinémie, mais sans galactorrhée. Ceci a un effet inhibiteur sur l'axe FSH LH.

Les causes d'hyperprolactinémie sont l'adénome hypophysaire, la tumeur suprahypophysaire, des causes médicamenteuses, on peut la retrouver dans les hépatopathies, hyperthyroïdie, les ovaires polykystiques.

L'IRM cérébrale est répétée avec injection, et une masse englobant la carotide a été identifiée à côté de l'hypophyse. L'examen visuel a permis d'écarter une atteinte du nerf optique.

Il s'agit donc d'un prolactinome avec hypogonadisme hypogonadotrope, ce qui peut expliquer l'absence de règles et la maturation osseuse.

Le traitement consiste en agonistes dopaminergiques (Cabergoline) ce qui aboutit à une normalisation de la prolactine, normalisation des sécrétions androgènes, et l'apparition des premières règles.

Compte-rendu du Dr Vincent Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch