

**60° REUNION le 13/10/2011**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>500</b>	<b>BREST</b>	<b>Vincent</b>

TABLEAU : Garçon 14 ans

Micropénis

ATCD : Aîné d'une fratrie de 3 Mère: 177 cm, réglée à 15 ans

Père 183 cm (complexes en 6 ème), pas de notion de retard pubertaire

CLINIQUE : Examen: AC: 14 ans, AO 14 ans Taille: 175,6 cm, poids 47,4 kg

Maigre mais pas de signe évoquant ni un syndrome de Klinefelter, ni un syndrome de Marfan

Puberté: Pas de gynécomastie P3, Testis droit et gauche 40 x 25 mm

Verge: 4,5 cm en longueur et 1,5 cm en largeur

BIOLOGIE: Testostérone 0,11 ng/ml FSH : 0,9 UI/ml et LH: 1,1 UI/ml IGF1: 298 Ug/ml ( N)

QUESTION : abaques de taille de verge pour l'âge 14 ans (< -2DS)

Pour taux de testostérone prépubère (T: 0,11 ng/ml) limite inférieure de la normale

Nouvelle évaluation avec: contrôle testostérone, FSH, LH et AMH

CAT :testostérone < 1 ng/ml: potentiel de croissance, > 1 ng/ml: hypoplasie confirmée

Que proposer à cet adolescent?

REPONSE : vérifier si anosmie , tableau d'insuffisance gonadotrope

Sinon : traitement a proposer.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>501</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Ewen</b>

TABLEAU : garçon de 9 ans 6 mois précocité pubertaire

ATCD : Père 1.92 m Mère 1.70 m TC 1.87 m Frère 15 ans 1.80 m

TN 54 cm PN 4.210 kg 39 SA 3 ans Taille + 3 DS 5 ans ½ Taille+ 4 DS Pas de surpoids

CLINIQUE : AC : 9 <sup>7/12</sup> AO : 14 <sup>6/12</sup> T : 1.61 m (> + 5 DS) AS : 14 ans P : 44.5

Puberté Testis 30 x 18 38 x 20 P4 – A3 Moustache Voix non muée

TA : 128/62 Rachis normal Pas de taches cutanées suspectes

Fatigué. Pas de troubles visuels. en CM1

BIOLOGIE : Testo ↗ 2.77 ng/ml Test LHRH FSH : 1.3 ↗ 2.6 LH : 1 ↗ 7.10

Alpha foeto et βHCG nég

Synacthène :Cortisol 6.6 ng/dl ↗ 11 ng/dl 17 OHP 3.2 ng/ml → 3.50 ng/ml

Delta 4 7.4 ng/ml ↑↑ SDHA normal 394 ng/ml ACTH de Base ↘ 3.7 picog/ml

Hyperandrogénie d'origine surrénalienne. Puberté précoce vraie associée

Contrôle biol : ACTH ↘ 5.8 pg/ml Delta 4 androsténedione 8.4 ng/ml

Testo : 5.25 ng/ml Composé S : ↗ 2.6 ng/ml 17 OHP ↗ 3.10 ng/ml

Cortisol libre urines des 24 H normal 28 µg/ml Cortisol 8 H assez faible 6.8 µg/dl

T4 Libre, TSH normaux. IgF<sub>1</sub> ↗ 631 ng/ml

Scanner surrénalien : formation nodulaire 2 cm de grand axe en longitudinal de la surrénale

gauche, corticosurrénalome ? Infirmé sur l'IRM Echo testiculaire : tumeurs de chaque côté.

QUESTIONS : CAT ?

REPONSES : évoquer une tumeur sertolienne Ne pas écarter pathologie surrénalienne

Voir un avis chirurgical biopsie ou gonadectomie (IGR ou Necker)

NUMERO	ORIGINE	PRENOM
502	RENNES	Amaury

TABLEAU : garçon de 15 ans 2 mois

Adénome à prolactine

ATCD : 40 SA PN 3380g, TN52cm, PCN35cm Naevus congénital bras et cuisse

Mère T170cm, P57kg, Père T178cm, P80kg, antécédent de thyroïdectomie pour nodule

Fratrie : Nathan 13 A en bonne santé, Adelaïde 10 A en bonne santé

CLINIQUE : scolarisé en 3<sup>ème</sup>, 28 JUIN 2011: lors de son brevet des collèges, céphalée+flou visuel+asthénie puis vomissements => Cs MT : dg : migraine, tt sympto

29 JUIN : aggravation sympto. Cs MT : prescription scanner/IRM à faire le lendemain

IRM : Masse supra et intra sellaire 46mm (H) x 31 mm (TR) x 30 mm (AP) avec une composante liquidienne et une composante tissulaire prenant le produit de contraste.

Aplatissement et envahissement du sinus sphénoïdal, refoulement des structures adjacentes

neurochirurgie : céphalées, légèrement obnubilé. Cécité complète de l'œil droit

Intervention en urgence le 1<sup>er</sup> juillet avec suspicion de craniopharyngiome (même si absence de calcification au scanner)

Exérèse macroscopiquement totale Voie trans-sphénoïdale = Adénome à prolactine

BIOLOGIE : Pré op Insuffisance thyroïdienne haute:T4L = 5,1 pg/mL TSH = 0,29 µU/mL

IGF1 effondré = 52 ng/mL (<< -3 DS) Testostérone basse 205 pg/mL Cortisol N 118 ng/mL

Post op Panhypopituitarisme FT4 : 4,6 pg/mL TSH 0,33 µU/mL

IGF1 : 46 ng/mL FSH < 0,5 mU/mL LH < 0,8 mU/mL Cortisol : 8 ng/mL ACTH < 15 pg/mL

TTT Lévothyrox 50 µg/j, hydrocort 10 mg le matin, 5 mg le midi

Hyperprolactinémie J7 post-op : 1053 µU/ml (49,7ng/ml)

EVOLUTION : Pas de récupération visuelle œil droit, meilleure AV et CV œil gauche

2 mois post op AO = 10 A

Hyperprolactinémie persistante 1151 µU/mL (54,3ng/ml)

puis 1081 µU/ml (9h) (51,3ng/ml) et 912 µU/ml (12h) (43ng/ml) Le 22/08 :

Panhypopituitarisme confirmé

IRM le 5 octobre: hypophyse visualisée, normale, tige pituitaire N, pas de masse tumorale

PRL pré op demandée, résultat = 7722 mcU/ml (364ng/ml) PRL de contrôle en attente

Enquête génétique (mutation gène AIP)

QUESTION :

1.interprétation de l'hyperprolactinémie persistante post op ?

= persistance de tissu adénomateux ou hyperprolactinémie par lésion de la tige pituitaire ?

=> Traitement médicamenteux (cabergoline ) de l'hyperprolactinémie persistante ?

2.Indication d'un tt par GH et testostérone ? Date démarrage ?

REPONSE : pas d'avis net, dossier à suivre.

Plutôt voir l'évolution PRL d'abord

TT par GH : ne pas attendre 6 mois

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>503</b>	<b>NANTES</b>	<b>Elisabeth</b>

TABLEAU : fille de 14 ans  
Tableau de Cushing

ATCD : 4 ans

prise de poids rapide (5 kg en 6 mois), taille OK, AO 3ans1/2 HTA

Dg de Sd de Cushing ACTH indépendant

Diagnostic de dysplasie micronodulaire (pigmentée) des surrénales (PPNAD)

*Etio ?* Mc Cune Albright ? Recherche mutation protéine Gs négative

Syndrome de Carney ? Analyse gène PRKR1A : normal Echo cœur et thyroïde normales

Traitement : Mitotane 3g/j puis diminution progressive

Insuffisance surrénalienne au 15<sup>e</sup> jour: Cortisol 8h 7 ng/ml, ACTH 12,7 pg/ml, CLU <2, début

Hydrocortisone : Amélioration clinique rapide (poids, peau, infiltration faciotronculaire)

TA normalisée à 2 mois, Mitotane diminué puis arrêt complet après 18 mois

Hydrocortisone maintenue à dose substitutive

EVOLUTION 6 ans à 13 ans

Insuffisance surrénalienne persistante, Traitement Hydrocortisone substitutif

Apparition de lentigines périoculaires Retard pubertaire

CLU sous ttt 30 µg/24h / CLU sans ttt 10 SDHA < 30 ng/ml Cortisol 8h 20 – 50 ng/ml

CLU 100 µg/24h à 12 ans ½ (à 1 mois 25µg)

CLINIQUE : à 13 ans 1/2 Prise de poids, modif morphologique, céphalées,

TA limite haut Croissance pubertaire médiocre

BIOLOGIE : CLU 218 µg/24h ACTH < 1

SDHA 30 (à 13 ans) 34 68 ng/ml D4A 0,63 ng/ml Testo 0,13

Test freination : réponse paradoxale correcte a dose faible , non réponse à doses fortes

Dg : reprise de l'hypercorticisme Stimulation paradoxale sous DXM = PPNAD

reprise de l'histoire familiale : Père lentigines, pas de pathologie connue

Gd père paternel : lentigines ++, avait un ttt par cortisone pour ?? , décès brutal à 51 ans

Orientation / Carney : Analyse J Bertherat 2<sup>o</sup> gène (PDE11A ...) (Scanner surrénales Nal )

Surveillance : Holter TA normal Asthénie

Cortisol bas : CLU, Cortisol salivaire ng/ml et cycle SDHA < 30 D4A 0,37

Reprise de dose faible d'hydro 10 mg/j (8 mg/m<sup>2</sup>/j) puis 12,5 (10)

QUESTION : Quelle CAT , chir radicale : surrénalectomie bilatérale ?

REPONSE : oui !

(Nota Densité minérale osseuse normale)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>504</b>	<b>BREST</b>	<b>Matthieu</b>

TABLEAU : Garçon de 3 ans

Retard statural

ATCD : Né à 38 SA par césarienne pour anomalie rythme cardiaque fœtal Apgar 2 3 3  
 1er enfant mère 41 ans TT par psychotropes, HTA et diabète gestationnel  
 PN 2510 g T 47,5 cm PC 31,5 cm évolution favorable, RGO  
 suspicion d'APLV Réintroduction PLV sans pb

CLINIQUE : Retard staturo-pondéral important qui s'installe très précocément  
 À 1 an poids et taille à - 3,5 DS et PC à -4 DS Examen clinique normal  
 Pas de dysmorphie évidente Petit décalage des acquisitions, marche à 18 mois  
 Cs génétique Dr Parent pas d'orientation particulière

**BIOLOGIE**

Bilan thyroïdien normal, IGF1 4,5nmol/l  
 Iono bilan phosphocalcique, transa normal  
 Elastase fécale, stéatorrhée normale AC coeliaque –  
 Dosage pondéral IgG, A, M normal pour l'âge Bilan allergo normal  
 Test au glucagon seul GH 13,3 au T0 puis pic max 6,4, IGF1 à 3,6 nmol/l  
 IRM cérébrale normale Radios du squelette normales  
 2° test glucagon seul pic à 43, 2 mUI/l IGF1 toujours basse 7 nmol/l

EVOLUTION : suivi psycho motricité, orthophonie , ORL, OPH, Allergo  
 Difficultés alimentaires chez un enfant très sélectif alimentation enrichie par la maman  
 Suivi en pédopsy et IDE à domicile 1 fois par semaine pour les repas  
 Situation parentale atypique : voit son père 1 fois par semaine, il a été reconnu mais n'ont  
 jamais vécu ensemble, maman suivi en psy pour dépression

QUESTIONS: Indication d'un test de génération IGF1  
 Autres explorations?

REPONSE : pas d'avis sur test génération  
 deux problèmes : retard de taille avec IGF bas et microcéphalie  
 Voir ensemble : demander à I Netchine à Trousseau (gènes IGF , IGF-R ?)  
 Revoir pb Nutritionnel de toute façon

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>505</b>	<b>RENNES</b>	<b>Romain</b>

TABLEAU : garçon de 3 ans 1/2  
Ambiguïté génitale vue tardivement

ATCD de RCIU : 2700g et 47 cm, laryngomalacie discrète  
Bronche trachéale anormale sténosée, responsable Pneumopathie sévère à 12 mois  
Ambiguïté génitale ... micropénis avec hypospadias vue par le chirurgien  
Injections d'androtardyl et chir réparatrice.

CLINIQUE adressé par son pédiatre pour un avis sur sa croissance  
petite cassure de -1 à -1,5 DS puis stable depuis 9 mois  
surtout la mère dit être inquiète par la taille du pénis....

A l'examen, verge de 3 cm enfouie, hypospadias opéré, bourse en châte  
(puis cassure de courbe à -2 DS )

**BIOLOGIE :**

- bilan prévu avec bio mol pour PAI et 5 alpha reductase,  
Pr Morel demande de faire un test au BHCG  
FSH 0,7 mu/l LH 0,8 mu/l testo basse DHT en attente  
AMH 385 pmol/l normale basse inhibine 49 pg/ml ??? (205 à 427)  
17OH p 0,2 ng/ml DHAS <0,1 mg/l ??? (<1,4) ACTH 31 pg/ml renine 20 pg/ml

IGF1=30 ng/ml = - 2 DS (51-218) IGFBP3 = 740 ng/ml = -3 DS (1700 à 3300)  
caryotype en attente

QUESTIONS: quelle orientation diagnostique ? CAT ?

REPONSE : pb d'insuffisance de virilisation d'un fœtus masculin  
Evoquer dysgénésie (caryotype) ou résistance aux androgènes (PAI, 5alpha R)  
Concernant la taille : faire test de GH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>506</b>	<b>RENNES</b>	<b>Vincent</b>

TABLEAU : garçon de 16 ans  
Retard statural dans ATCD de neuroblastome

ATCD neuroblastome opéré et chimiothérapé (cisplatine) à 4 ans 1/2 sans radiothérapie

CLINIQUE Arrêt de croissance  
croissance stoppée pendant 2 ans de traitement puis reprise à – 1,8ds  
pic très court entre 13 et 14 ans  
A pris 1 cm en 18 mois  
T=157 cm P=48,7 A3P4G4 12 et 15 ml

BIOLOGIE testo 620pg/ml il y a 6 mois(demandée par l'onco)  
FSH=12 mu/l LH=2,8 mu/l  
AO actuel =16 ans

QUESTION, pourquoi n'a t'il pas grandi ?

REPNSES : refaire le point sur les sécrétions hormonales (FSH, LH, Testo, AMH, Inhibine, GH et bilan thy.) Revoir la morphologie Enquêter auprès de l'oncologue sur le ttt. RCIU ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>507</b>	<b>NANTES</b>	<b>Emilie</b>

TABLEAU : fille de 9 ans  
puberté précoce et crainte sur le pc statural

ATCD ND  
CLINIQUE : début développement pub à 7 ans et 8/12 S2  
AO : 1 an d'avance.  
Echo pelvienne : longueur utérine : 43 mm, un seul ovaire 33 mm  
2° echo : longueur ut. 35 mm  
IRM : longueur ut. 26 mm, un ovaire multifolliculaire (cerebrale nle)  
FSH pic à 5,4 LH pic à 2,8  
Avis E Thibault : possible atcd torsion ovaire : surveillance ovaire.

EVOLUTION :  
Puis "flambée" puberté sur les CSS et avance supplémentaire de l'AO  
Risque de petite taille adulte.  
QUESTION : Quelle attitude adopter ? faire un tt par GH  
REPNSE : refaire d'abord un test LHRH  
Evoquer un sd MCA  
Discussion générale sur ce type de cas (signes pub sans élévation de la LH)  
Envisager tt sans attendre élévation du pic de LH  
(PS : je n'ai pas eu le topo des nantaises ...)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>508</b>	<b>BREST</b>	<b>Anne</b>

**TABLEAU** : fille de 12 ans 9 mois  
Déficit en GH

**ATCD** : Née à 39 s, PN 3,4 kg Sœur agée de 15 ans: 1,59 cm et 48 kg  
Taille cible parentale: 159, 5 cm ( père 170 cm et mère 163 cm) Maman réglée à 14 ans et demi

**CLINIQUE** : Ralentissement progressif de la croissance à partir de 8 ans ( M) jusqu'à l'âge de 12 ans et 9 mois (-2 DS)  
AO 8 ans 1/2

**BIOLOGIE:**

à 12 ans 10 mois, AO 10 ½ -11 ans A1, P1, S1  
NFS, CRP, bilan P-Ca, PA, créatinine, anticorps anti trans glutaminase, ferritinémie N  
TSH: 2,3 mUI/L, T4L: 1,05 ng  
FSH: 6,7 UI/l, LH: 1,4 UI  
E2: 8pg/ml, PRL: 9,5 ng/ml  
IGF1: 218 ng/ml ( N: 143-693)  
GH : sous hypoglycémie à 10,6 mUI/ ( glycémie à 0,54 g/l) et sous bétaxolol glucagon à 15,4 mUI/l Conclusion : déficit partiel

**EVOLUTION**

à 13 ans 3/12 Taille: 144 cm, poids: 34,1 kgs, IMC: 16,4 kg/m<sup>2</sup>  
Puberté: S2-3, P2  
Accélération récente de la VC + 3cm en 6mois  
Atteinte de l'IRM normale  
Pas de traitement débuté car hypothèse probable d'un déficit fonctionnel somatotrope par retard pubertaire  
à 13 ans 9/12, S3, P3 AO 12 ans  
Taille 148 cm, + 4 cm en 6 mois depuis mars 2011 poids 37,1 kgs, IMC 16, 9 kg/m<sup>2</sup>  
Aggravation d'une scoliose connue  
Taille finale prédictive 158 cm  
Pas d'indication au traitement par HGH car hypothèse de déficit fonctionnel confirmée aues vues de la bonne vitesse de croissance  
Pleurs de la jeune fille qui souhaitait être traitée

**QUESTION** : l'attitude de non recours au tt est elle justifiée ?

**REPONSE :**

Attitude validée

NUMERO	ORIGINE	PRENOM
509	RENNES	Maxime

TABLEAU : garçon de 14 ans 3 mois  
Ralentissement statural dans un contexte de PP traitée

ATCD :

PERSO : Naissance à 41 SA + 4 j , PN 3780 g, TN 48,5 cm, PCN 37 cm = eutrophe  
Pyélonéphrite à l'âge de 4 mois , infections ORL à répétition -Amygdalectomie en 2004  
FAMILIAUX : Mère : 40 ans, T 162 cm, P 55 kg, 1eres R =13A  
Père : 38 ans T 170 cm P 66 kg Un frère de 8 ans, en bonne santé

CLINIQUE :

11 ans 4 mois, en CM2, natation et athlétisme Pas de plainte fonctionnelle  
T 144.8 cm (moy) P 38.9 kg (+1DS) VC régulière, Examen clinique N  
A2P4G3 testis 12 mL D/G AO = 14 ans

BIOLOGIE:

Testostérone = 2485 pg/mL, D4A = 1720 pg/mL, SDHA = 1,9µg/mL  
Test au Synacthène N, ACTH N, rénine N  
IGF1 = 278 (M) IGFBP3 =2,56 (-1,5DS)  
LHRH FSH t0 4,9 pic 11,7 LH t0 : 0,8 pic : 26,6 SHBG 32 nmol/L , inhibine B 94 pg/mL  
Marqueurs tumoraux HCG total et alphafoetoprotéine = neg Bilan thyroïdien N  
Conclusion : puberté précoce centrale idiopathique traitement par ENANTONE

EVOLUTION :

Tt efficace sur les CSS et bien toléré  
A 1 an ½ de tt : ralentissement VC **2,3** cm en 13 mois  
IGF1 : 261 (-1DS) IGFBP3 : 2,71 (-1,2DS)  
Bilan thyroïdien N Anticorps maladie coeliaque nég PRL 9,6 ng/mL  
Testostérone J3 après Enantone = **294** pg/mL LH <0,8 FSH 0,7, SHBG 39 nmol/L  
Puberté bien freinée, bilan normal  
A 2 ans de tt bilan GH glucagon/betaxolol : GH 1,25 mU/l au t0 , pic à **13,3** mU/l  
IGF1 = 230 ng/ml (-1DS) IGFBP3 = 2,53 µg/ml (-1,6DS)  
Puberté bien freinée : FSH < 0,6 , LH < 0,8 , testostérone 206 µg/ml  
Age osseux 14 ans (stable)  
déficit fonctionnel ? => Arrêt de l'Enantone  
1 an après arrêt tt : T 152,1 cm (-1,1DS) P 54,4 kg (+0,8DS) Tanner : A3P3G3 AO = **14** A  
GH (hypo) : <0,5 mU/l à 13,4 mU/l IGF1 294 ng/ml (-0,8DS) IGFBP3 3,09 µg/ml (-1DS)  
LHRH : FSH de base 4,7 , pic 7 mU/l LH de base 6,6, pic à **15,6** Testostérone : **2361** pg/ml

QUESTION : Tt freinateur Ralentissement de la croissance 1A1/2 après  
déficit en GH confirmé sur 2 tests dont 1 réalisé 10 mois après arrêt de l'énantone  
Nouvelle IRM HH ? TT par GH ?

REPONSE : effet du surpoids ? séparer QS déficit/fonction hypophysaire et QS du traitement  
Faire un 3° test et refaire IRM.

**61° REUNION le 13/12/2011**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>510</b>	<b>BREST</b>	<b>Agathe</b>

TABLEAU : Fille 143 ans

Surpoids et fatigue

ATCD : 182 cm père, 152 cm mère R1 11 ans 2<sup>ème</sup> d'une fratrie de 3: sœurs en BES.

Naissance à terme à un poids normal Allergies alimentaires

Episodes de douleurs abdominales associées à des vomissements sans fièvre durant 2-3 jours / trimestre.

Vue à Rennes : Vitiligo régions inguinales et vulvaires Thyroidite auto-immune (T4L nale)

CLINIQUE : Motif: fatigue et prise de 17 kg en 3 ans malgré activité physique (piscine 10h/semaine) et « contrôle » alimentaire... Suivi antérieur à Rennes. Et CS à RD (Paulsen)

Discordance demande mère/fille : sur le ressenti de la prise de poids et sur la symptomato.

SF : Episodes de vomissements... 1 lever/nuit pour uriner

1 à 2 malaises nécessitant la prise de sucre et qu'elle s'allonge pendant 30-60 mn.

A3P5S5R1 Pas de mélanodermie Goitre thyroïdien ≈ 3 x 2 cm, non vasculaire Vitiligo

Constantes normales taille à la moyenne surpoids limité

BIOLOGIE: (à Rennes glycémie, TSH, NFS, ionogramme plasmatique, CRP, 25-OH D3, vit B12, Ac anti cellules pariétales de l'estomac : n<sup>al</sup>. Ac anti TPO et TG élevés)

Cortisol 13,2 µg/dL ACTH 32,5 ng/l [5 - 60] Pas d'anémie, ni carence martiale

TSH 2,1 mUI/LT4L 0,98 ng/dL [0,7 - 1,5]

QUESTION Diagnostic ? Que penser de ses courbes de croissance et de corpulence ?

Autres examens complémentaires ? Reprise d'un suivi sur Rennes ?

REPONSE : surpoids « simple », thyroidite sans hypothyroidie

Pas besoin d'un suivi spécialisé (suivre risque d'hypothyroidie)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>511</b>	<b>BREST</b>	<b>Alizéa</b>

TABLEAU : fille de 1 ans 4 mois

Pseudohypoaldostéronisme pb d'adaptation de traitement.

ATCD : retard mental des parents (en CAT) pas d'autres ATCD familiaux notables

Grossesse : G1 P1 pas de FDR infectieux Naissance à 37SA+5J :

Apgar 10/10/10 PN = 2620g TN = 47cm PC = 33cm

En maternité : alimentation au biberon poids = 2270g à J8 (perte 13%)

malaises répétés (intubation) + vomissements verts.

Na : 112, K : 12,6, Iono U : NaU = 64 mmol/L (tt NaCl , Kayexalate)

Rénine = 6516 ng/L Aldostérone = 53930pg/mL Dc de Pseudohypoaldostéronisme

Laboratoire de génétique moléculaire HEGP (Dr. Zennaro) :

Aucune délétion des exons codants du gène du récepteur aux minéralocorticoïdes.

Double hétérozygote gène SCNN1A (eNac)

CLINIQUE : Absence de décompensation clinique Bon développement psychomot

Vomissements si apports sodés trop proches de l'alimentation

Absence de décompensation hypoNa<sup>+</sup>/hyperK<sup>+</sup>

Traitement : Apports sodés : 2g x 5/jour (25 mEq/kg/jour) Indométacine : 3 mg x 3/jour (1,5 mg/kg/jour) Kayexalate PO : 1 g/kg/jour Inexium : 10 mg/jour.

EVOLUTION :

Diminution progressive des apports de à 9 g/jour. Bonne croissance staturo-pondérale

Difficultés alimentaires: Mauvaise prise du lait Ne tolère pas le sel dans l'alimentation...

Placement en famille d'accueil Les parents ont un projet de grossesse « rapidement » !

QUESTIONS : adaptation du ttt pour faciliter la vie (enfant et famille d'accueil)

REPONSES : tester sous surveillance 12 H nocturnes et alimentation nle dans la journée.

Diagnostic prénatal et ITG : discuter au DAN.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>512</b>	<b>RENNES</b>	<b>Jean-Sébastien</b>

TABLEAU : garçon de 11 ans 26 mois  
 Retard de croissance résistant à un tt par GH  
 ATCD : Antécédents: Prématurité 29-30 SA environ 1370g, 40 cm  
 RCIU ? Adopté en décembre 2002 ( 2 ans ½ ) Bogota, dénutrition

CLINIQUE : 1<sup>ère</sup> consultation fev 2004 pour RSP  
 T 82.5 ( <- 4 DS ), P 9.5 ( < -3 DS )  
 Test nocturne 01-2005 : Pic max 30 mUI/ml moyenne 5.4 mUI/ml ( N > 7 )IGF1 : 55 ng/ml  
 Caryotype : pas d'anomalies Bilan nutritionnel : N Rx recherche MOC : N  
 IRM hypophysaire : antéhypophyse de petite taille, post hypophyse et tige pituitaire N  
 Début ttt par GH ( genotonorm ) nov 2005 0.5mg/j 6j/7  
 EVOLUTION : Augmentation régulière des doses Faible rattrapage statural  
 Bilans de contrôle : Persistance IGF1 basse ( 120 – 150 )Mai : IGF 193 ng/ml soit – 0.5 DS  
 Dose actuelle : 1.6 mg/j soit 0.07mg/kg/j

QUESTION : Introduction traitement par IGF1 ?

REPONSE : OK pour IGF1 en vérifiant les critères  
 Revoir MOC, arrêt TT GH et faire test hypo insuline

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>513</b>	<b>RENNES</b>	<b>Katherina</b>

TABLEAU : fille de 11 ans 1/2  
 Tableau d'hypertrophie petites lèvres

ATCD : Prématurité à 28 +2 RCIU : 540g, TN 32 cm  
 MMH / infection nosocomiale / CIA / HTAP O2 jusque l'âge de 1 an ½  
 Epilepsie ( ttt par micropakine arrêté ) Troubles comportement et langage, en IME  
 Ttt actuel par ritaline  
 CLINIQUE : Hypertrophie clitoridienne depuis la naissance  
 Bourgeon mammaire bilat Hypertrophie des petites lèvres depuis l'âge de 9 ans Acné  
 Cs gynéco mai 2011 : Confirme l'hypertrophie sans autres anomalies

BIOLOGIE : Test au synacthène 17OHP : base 1.26, pic 2.15 ng/ml  
 SDHA 1.5 µg/ml delta4A: 2420 pg/ml Testosterone 621 pg/ml  
 Caryotype 46 XX sans anomalies Ionogramme sanguin N  
 Axe gonadotrope FSH 7.3, LH 2.4 mUI/ml Inhibine B 65 pg/ml, oestradiol 33 pg/ml  
 Échographie pelvienne : Utérus 44 mm, ovaire D 17 mm, ovaire G 20 mm  
 Conclusion : hyperandrogénie d'origine ovarienne Pas de pathologie surrénalienne  
 Suivi clinique Traitement ?

QUESTION : étiologie hypertrophie petites lèvres ? CAT ?

REPONSE : pas de lien avec hyperandrogénie , association début SOPK  
 Revoir ce bilan dans 6 mois

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>514</b>	<b>RENNES</b>	<b>Lucie</b>

TABLEAU : fille de 5 ans 11 mois

Puberté précoce

ATCD : Prématurité à 31 + 3 SA, 1835 g, 37 cm

Grossesse gémellaire Jumeau DCD ( trisomie 13)

Asthme IPLV Adénoïdectomie / paracentèse Épisode de noyade juillet 2011

CLINIQUE : Juin 2011 : asthénie + poussée mammaire bilatérale

1<sup>ère</sup> cs sept 2011 : A1P1S3, vulve oestrogénisée, UCG 7/70/23 et âge osseux 7.5 ans  
accélération VC : taille +1 DS à > +2 DS

BIOLOGIE : UCG 8, 17, 07/76/17, Écho pelvienne : LU 44 mm OG 31, OD 24 mm

LHRH : FSH 2.2 ---> 35.6 mUI/ml LH <0.8 ---> **3.3** mUI/ml

Oest 3.8 pg/ml, SHBG 81 nmol/l Prolactine 5.1 ng/ml, testo < 70 pg/ml

17OHP 0.35 ng/ml, SDHA 0.4 Ug/ml

Bilan thyr / GH : N

EVOLUTION : suivi psycho motricité, orthophonie , ORL, OPH, Allergo

Difficultés alimentaires chez un enfant très sélectif alimentation enrichie par la maman

Suivi en pédopsy et IDE à domicile 1 fois par semaine pour les repas

Situation parentale atypique : voit son père 1 fois par semaine, il a été reconnu mais n'ont jamais vécu ensemble, maman suivi en psy pour dépression

QUESTIONS: Puberté centrale ou sécrétion kystes ou Mac Cune Albright ?

Plutôt en faveur ttt par analogues LHRH ?

REPONSE : faire une IRM cérébrale

Assez d'arguments présents pour un ttt par analogues

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>515</b>	<b>MORLAIX</b>	<b>Emma</b>

TABLEAU : fille de 1 ans 2 mois

Hypertrophie du clitoris

ATCD Mere 38 ans BP, Père 43 ans (ATCD dyspl. H)

née à 38 SA +3 jours Grossesse: insemination puis FIV n°1

PN:3165;TN:51 cm; PC:32 cm (10°P)

Ex mater: N. => Cs à 1 mois de vie pour hypertrophie clitoridienne (PMI)

CLINIQUE Hypertrophie clitoridienne (15 mm) Grandes lèvres un peu pigmentées

Pas de gonades palpées Le reste:N

P:4100g; T:55 cm; PC:35,5 cm => bonne prise de poids

Caryotype et bilan hormonal prélevés

BIOLOGIE : Caryotype 46 XX

Bilan hormonal (Pr Y Morel)17 OHP:8.98 ng/ml (N <1.5 ng/ml)

Testo: 0.25 ng/ml (N<0.5 ng/ml) Delta 4: 2.58 ng/ml (N<1 ng/ml)

SDHA:408 ng/ml (N < 444 ng/ml)Cortisol bas à 2.4 ug/100ml=65.08 nmol/l

ACTH: 5.72 pmol/l (N entre 2 à 12) Iono normal (Na:141,K:4.8)

EVOLUTION : malaises d'allure neuro bilan normal, tt par Inexium

Mise sous hydrocortisone 20 mg/m2/j (2mgX3) en 3 prises

Sequencage du gene CYP 21 pas de mutation

Quel diagnostic?...Poursuite du traitement?

Test au synacthene (14 mars):

17 OHP1.07 ng/ml (N) à 2.4 ng/ml Testo: 0.11 ng/ml (N<0.05 ng/ml)

Delta4: 0.2 ng/ml (N<0.5) SDHA: <14.8 ng/ml (bas)

Cortisol:10.9 ug/100 ml ->25.8 Composé S: 4.64 nmol/l (1.6 ng/ml) à 11.77 nmol/l (4.07) N

Arrêt de traitement définitif en juillet (à 9 mois) HC à donner si stress

Bilan à13 mois

17OHP: 0.6 nmol/l (0.198 ng/ml) Delta 4: 0.3 nmol/l (0.086 ng/ml)Testo <0.1 nmol/l (<0.028

ng/ml) SDHA <4 nmol/l (<1.48 ng/ml)Cortisol:7.3 µg/100ml (N)ACTH:5.08 pM/Iono:N

(clitoris 15 mm, stable)

QUESTIONS: HCS à forme virilisante pure? Deficit en 11 Beta hydroxylase? Rien ?

REPONSE : pas de patho surrénalienne

Situation limite de la normale

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>516</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Enzo</b>

TABLEAU : garçon de 4 ans ½ (ndlr : ppt ilisible ...)  
 Gynécomastie unilatérale

ATCD RAS

CLINIQUE gynécomastie unilatérale  
 Testicules prépubères A1P1 G1  
 AO 4 ans

BIOLOGIE pas de notes..

QUESTION: quel bilan ?

REPOSES : faire écho sein : glande mammaire ? et testicules.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>517</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Arthur</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans (ndlr : ppt ilisible ...)  
 Hypothyroïdie inhabituelle

ATCD RAS

CLINIQUE : retard pondéral à -3 DS, taille à la moyenne  
 SF d'hypothyroïdie ?

BILAN : Ac TPO négatifs, TSH à 9 reste normal

EVOLUTION :

Mis sous lévothyrox , prise de poids Amélioration des signes cliniques  
 A l'arrêt du ttt reprise des signes cliniques

QUESTION : Quel diagnostic, quelle conduite ?

REPOSES : évoquer une pathologie de la réceptivité hormonale  
 Vérifier la TSH des parents.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>518</b>	<b>RENNES</b>	<b>Floriane</b>

TABLEAU : fille de 18 ans  
Aménorrhée primaire

ATCD personnels = 0  
Familiaux Mère 174 cm R 14 ans GMM 170 ; GPM 180  
Père 170 ; GMP 165 ; GPP 180 ;  
Frère 190 ½ frère T 177cm1 sœur T 175 cm R 12 ans ½ frère âgé de 5 ans

**CLINIQUE :**

Cs son médecin à 16 ans 9/12 pour aménorrhée I AC 17 ans AO 12 ½  
stade pubertaire? réponse du médecin : « sera réglée dans 6 mois »  
18 mois plus tard : AC 18 ans 4/12 non réglée  
Cs Gynécologue: S1 P2 vulve normale

**BIOLOGIE :** FSH 59,5 mUI/ml LH 23,4 mUI/ml E2 10 pg/ml PRL 11,6 ng/ml  
AO 13 à 13 ans 3/12  
Echographie pelvienne: Utérus 35 mm, ovaires non visualisés  
Caryotype 46 XY SRY +

**EVOLUTION** Adressée en Cs de génétique / Cs jointe en endocrinologie pédiatrique  
Est au courant du caryotype  
AC 18 ans 4 mois Taille 181,2 cm, Poids 62,6 kg S1 A2 P3-4 R0  
Pas de leucorrhées Vulve normale  
UCG 0 – 0 – 20/80/00 Testostérone 495 pg/ml, AMH en attente Delta-4 AD 719 pg/ml  
SDHA 1,1 mcg/ml Cortisol (12h) 83 ng/ml , ACTH 20 pg/ml BU pas de protéinurie

Etude génétique en cours  
Démarrage d'un traitement par ESTREVA 1 cp/j

**QUESTION :** Pronostic de taille adulte?  
GP fille avec AO 13 ans 3 = 187 cm ou GP garçon avec AO 14 ans 6 = ????  
Intérêt à augmenter les doses d'Estreva ? Et jusqu'à quelle dose?

**REPONSE :**  
Augmenter l'estréva par palliers 6mois 1 à 4 cp/j  
Faire dosages HCG dans l'hypothèse d'un dysgerminome sur cette dysgénésie.

**62° REUNION le 26/01/2012**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>519</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Anais</b>

TABLEAU : Fille 6 ans 1/2

Exces de croissance et obésité

ATCD : Terme: 42 sa PN: 4110 g TN: 52 cm PCN: 36 cm APGAR: 10

Parents: Taille: père: 169 cm mère: 171 cm

Poids: père: 60 kg mère: 72 kg

Hospitalisation à 6 mois pour une laryngite grave (intubation)

CLINIQUE :

Vue pour la 1<sup>ère</sup> fois en novembre 2011:

Scolarité: CP Strabisme appareillé depuis l'âge de 4 ans

Poids: 47,1 kg : > 97<sup>ème</sup> P Taille: 134,5: + 4 ds BMI: 26,2 Zscore: 8,7 PC: 53

TA: 130/76

BIOLOGIE :

Glycémie: 0,8 g/l; HBA1c: 5% Bilan lipidique normal

Fonction hépatique: discrète augmentation des ASAT et ALAT (39-59)

TSH: 6,34 IGF1: 295 µg/l

QUESTION Que faire : Diagnostic ? traitement ?

REPONSE : voir si résistance à l'insuline

Accélération de croissance en lien avec obésité

Rech obésité monogénique mais pas de conséquences sur la prise en charge

Mettre en place une restriction calorique et augmentation de l'activité

Accompagnement des parents.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>520</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Julie</b>

TABLEAU : fille de 2 ans 6 mois

Ralentissement staturo-pondéral

ATCD : familiaux:

Parents: Mère: T: 155 cm P: 65 kg , Père: T: 175 cm P: 90 kg

mère retard intellectuel fratrie: 3<sup>ème</sup> enfant /3

personnels: terme: 39 sa PN: 3170 g TN: 47,5 cm PCN: 35 cm Apgar: 6/10

Marche: 18 mois

CLINIQUE : (2 ans et 5 mois) Poids: 9,160 kg: -2,5 ds Taille: 79 cm: - 3ds PC: 48 cm

Age osseux: 1 an et 3 mois, suivie au CAMPS

aspect de dénutrition avec alimentation supposée normale

BIOLOGIE : GH : 8,3 à 60 mU/l IGF1: 24 µg/ml (< 5<sup>ème</sup> P) IGF1 BP3: 1309 (< 3<sup>ème</sup> P

TSH: 4,08

Recherche de malabsorption: négative

Bilan nutritionnel: albumine normale; préalbumine: 0,15 (limite inf de la normale)

Biol courante nle Caryotype: en cours.

QUESTIONS : Quel diagnostic et quelle conduite ?

REPONSES : aspect de dénutrition a retenir au premier plan

Accompagner parents avec CAMPS et diététicienne

Voir comportement alimentaire en hospitalisation ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>521</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Marie</b>

TABLEAU : fille de 13 ans 6 mois  
Sd de Turner sous tt par GH, ralentissement de l'effet de ce tt

ATCD : mère: 169 cm père: 184 cm

CLINIQUE : Poids: 50,1 kg: + 0,3 ds

Taille: 144 cm: - 2,2 ds

Situation stable sur la courbe de +2 DS des courbes Turner.

GH: 1,7 mg/j 6 j/7 soit 1 mg/m<sup>2</sup>/j

QUESTION : attitude thérapeutique ?

REPONSE : mettre sous estrova car age le justifie

Discussion générale sur le moment du début pour la substitution oestrogénique

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>522</b>	<b>BREST</b>	<b>Lucie Jeanne</b>

TABLEAU : fille de 10 ans  
Tableau d'hypertrophie petites lèvres

ATCD Père:172 cm Mère:160 cm TCG: 159.5cm Tabagisme maternel  
3ème enfant. Pas d'antécédent familial de petite taille.

RCIU: Terme 40SA + 6 PN: 2250 g TN: 44 cm PC: 33.5 cm

CLINIQUE : Petite mangeuse, difficile.1° Bilan biologique dont caryotype, normal.

Croissance staturale régulière sur un niveau à -2DS. Poids à -2.5 DS.

Poussée mammaire en janvier 2010 à 8 ans tout juste. A 8 ans ½ S3 à G, S2 à D, P1, A1

BIOLOGIE à 7 ans et 1 mois.

Test GH normal (pic à 67.6 mUI/l), IGF1: 17 nmol/l, radiographies de squelette normales  
A 8 ans ½ Test LH-RH prépubère Urocytogramme: faible imprégnation Oestradiol: 15 pg  
Echo: utérus 31 mm

EVOLUTION : Pas d'accélération de la VC Faible évolutivité des CSS

A 9 ans et 10 mois 21.6 Kg, 124.5cm (-2DS) Age osseux: 8 ans 9 mois.

Dégradation du pc de taille finale de 154 cm à 150 cm en 1 an

QUESTION : doit-on mettre en place un traitement freinateur de la puberté?

REPONSE : pas d'élément établi sur l'effet d'un tt freinateur à cet âge

Tableau qui évoque les csqces d'un RCIU mais taille sup à -2 DS

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>523</b>	<b>MORLAIX</b>	<b>Quentin</b>

**TABLEAU** : garçon de 9 ans 4 mois  
Suspicion d'insuffisance surrénale.

**ATCD** : familiaux: Grand père: lupus Mère: hypothyroïdie autoimmune Père: asthme  
Né à terme, eutrophique Césarienne (« difficile »)  
Terrain atopique: eczéma bébé Asthme depuis l'âge de 30 mois seretide en continu  
Allergie alimentaire multiple, dont arachide

**CLINIQUE** : Pneumopathie base droite à 6 ans ½ => Au décours, asthénie  
Pneumopathie base gauche à 8 ans ½, bilan immunitaire normal  
Stagnation pondérale entre 7 ans et 9 ans (sélectif/ mesures d'éviction) Cs diet prévue  
Douleurs abdominales récurrentes  
vu aux urgences vers 9 ans pour tableau de sd méningé fébrile

**BILOGIE** : iono : glycémie à 0.35 g/l (G30%) => à 1.4 g/l , Natrémie à 126  
Iono du soir: Na à 133, reste N  
Cortisol:19.3 µg/100ml (533 nmol/l) Delta 4 à 0.2 ng/ml (N bas)  
SDHA à 62 ng/ml (N bas)17OHP à 1.2 ng/ml Testo à 0.06 ng/ml (N bas)  
Aldosterone augmentée à 370 pg/ml Rénine élevée à 80.1ng/l  
Donc : réponse en minéralocorticoïdes adaptée Insuffisance corticotrope?  
Le lendemain à 8H: cortisol à 18.7 µg/100 ml (N) ACTH à 1.8 µmol/l (2-12)  
sortie sous HC en cas de stress  
Test au synacthène faible\_Cortisol 0.4 µg/dl à 2.3 µg/dl  
Contrôle le matin: Cortisol à 0 ACTH <1 pmol/l  
Insuffisance corticotrope confirmée : mise sous HC (15 mg/m2/j)  
IRM HtHph: normale TSH: 1.67 mU/l (N bas) IGF1: en attente

**EVOLUTION** Reprise de poids progressive (20.4 kg)  
Bilan thyroïdien à recontrôler sous HC Test GH à prévoir++  
Ralentissement statural depuis 1an (+ 2cm)

**COMMENTAIRES** : deux sd repérés (sd DAVID) T pit. Faire dosage pondéral Ig et populations lymphocytaires  
Syncortyl : quelle limite d'hyponatrémie ?  
hémisuccinate suffisant (2mg/kg x4) action minéralo corticoïde.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>524</b>	<b>RENNES</b>	<b>Levana</b>

TABLEAU : fille de 13 ans 1/2

Suspicion de Cushing

ATCD Mere 38 ans BP, Père 43 ans (ATCD dyspl. H)

née à 38 SA +3 jours Grossesse: insemination puis FIV n°1

PN:3165;TN:51 cm; PC:32 cm (10°P)

Ex mater: N. => Cs à 1 mois de vie pour hypertrophie clitoridienne (PMI)

CLINIQUE Hypertrophie clitoridienne (15 mm) Grandes lèvres un peu pigmentées

Pas de gonades palpées Le reste:N

P:4100g; T:55 cm; PC:35,5 cm => bonne prise de poids

Caryotype et bilan hormonal prélevés

BIOLOGIE : Caryotype 46 XX

Bilan hormonal (Pr Y Morel)17 OHP:8.98 ng/ml (N <1.5 ng/ml)

Testo: 0.25 ng/ml (N<0.5 ng/ml) Delta 4: 2.58 ng/ml (N<1 ng/ml)

SDHA:408 ng/ml (N < 444 ng/ml)Cortisol bas à 2.4 ug/100ml=65.08 nmol/l

ACTH: 5.72 pmol/l (N entre 2 à 12) Iono normal (Na:141,K:4.8)

EVOLUTION : malaises d'allure neuro bilan normal, tt par Inexium

Mise sous hydrocortisone 20 mg/m2/j (2mgX3) en 3 prises

Sequencage du gene CYP 21 pas de mutation

Quel diagnostic?...Poursuite du traitement?

Test au synacthene (14 mars):

17 OHP1.07 ng/ml (N) à 2.4 ng/ml Testo: 0.11 ng/ml (N<0.05 ng/ml)

Delta4: 0.2 ng/ml (N<0.5) SDHA: <14.8 ng/ml (bas)

Cortisol:10.9 ug/100 ml ->25.8 Composé S: 4.64 nmol/l (1.6 ng/ml) à 11.77 nmol/l (4.07) N

Arrêt de traitement définitif en juillet (à 9 mois) HC à donner si stress

Bilan à13 mois

17OHP: 0.6 nmol/l (0.198 ng/ml) Delta 4: 0.3 nmol/l (0.086 ng/ml)Testo <0.1 nmol/l (<0.028

ng/ml) SDHA <4 nmol/l (<1.48 ng/ml)Cortisol:7.3 µg/100ml (N)ACTH:5.08 pM/Iono:N

(clitoris 15 mm, stable)

QUESTIONS: HCS à forme virilisante pure? Deficit en 11 Beta hydroxylase? Rien ?

REPONSE : pas de patho surrénalienne

Situation limite de la normale

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>525</b>	<b>RENNES</b>	<b>Elena</b>

TABLEAU : fille de 11 ans ½  
Evolution pubertaire inhabituelle

ATCD Adoptée au guatemala à l'âge de 3 ans  
Frère biologique : vitiligo + uvéite, en cours de bilan  
Atcd personnels :  
Terrain atopique : eczéma, allergies alimentaires  
appendicectomie

CLINIQUE : 10A 8mois adressé pour avis pubertaire  
A1P1S4 ( bourgeons mammaires apparus à 10 ans ) Métrorragies depuis 2 mois  
Rx AO : 11 ans

Écho pelvienne : L ut 6.7 cm, rapport col / corps >1, OD 35mm, OG 30 mm

11 ans 2/12\_Stade pubertaire A1P2S4 ( 11 cm ) Règles régulières

BIOLOGIE : E2 **104** pg/ml

FSH 1.8 mUi/ml, LH <**0.8** mUI/ml Inhibine B > 10 pg/ml AMH 0.80 ng/ml

Testo 445 pg/ml 17OHP 1.76 ng/ml SDHA 0.8 µg/ml Cortisol 40 ng/mlACTH 17 pg/ml

LHRH :Oestradiol 165 pg/ml SHBG 53 nmol/l alphaFP < 1 µg/l HCG < 1U/L

FSH 11.7, pic 66.5 mUI/mlLH t0 46.2, t10 118.6 t20 à t90 > 200 mUI/ml

AMH 1.6 ng/ml Inhibine B 73 pg/m Insulinémie 10.2 µU/ml

UCG : 28-46-02/52/46

Écho : L ut : 75 mm OG 34 mm, image centrale 3 cm OD 21 mm, multifolliculaires

IRM cérébrale : hypophyse N

QUESTION: Chiffres de LH ? SOPK malgré faible pilosité ? CAT ?

REPONSES : évoquer SOPK biol

Faire echo et bilan en début de cycle (LH de Base)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>526</b>	<b>RENNES</b>	<b>Melina</b>

TABLEAU : fille de 13 ans  
Obésité et tumeur cérébrale

ATCD Familiaux :

*père* 173 cm pour 78 kgs, cardiopathie

*Mère* 163 cm pour 54 kgs, réglée à 12 ans, traitée par androcure pour hirsutisme

*Fratie* : Jordan 18A, 173cm pour 53 kgs

CLINIQUE : Naissance à 39 SA, 48.5cm, 2820g

Premature pubarche ( P2 à 7 ans) 1ères règles à 12 ans puis 2ndes métrorragies à 13

Prise de poids avec obésité morbide et hirsutisme depuis l'âge de 7 ans

Bilan initial pas d'hypercorticisme, pas d'hypothyroïdie ( TSH 1.88mUI/l)

CLU augmenté à 286 nmol/L/24h ( N 40-240 ) Cortisol 10h40 15.6 ng/ml

Bilan de contrôle :

CLU N 238 freinage DXM minute : cortisol 8h 1 ng/ml

PRL augmentée à 53.1 ng/ml FSH 6UI/L, LH 13.9 UI/L

EVOLUTION :

début perte de poids

30/09/11 : entrée au centre de la Bouéxière

complément de bilan

PRL recontrôlée à T0- T15- T30 : 49.2 / 44.4 / 48.4 ng/ml Testostérone 897 pg/ml

Écho pelvienne : pas d'anomalies, ovaires non augmentés de volume

IRMc : masse hypothalamique d'allure infiltrante, possible gliome hypothalamique avec probable envahissement chiasmatique

Bilan ophtalmo : pas d'atteinte de champ visuel

Actuellement Vécu difficile de l'annonce des résultats de l'IRM et de la stagnation pondérale

Poids 86 kgs ( max 92 ) pour 162.5 cm Pilosité ligne blanche, cuisses, dos

Acné amélioré par le ttt Vergétures pourpres hanches et abdomen

PEC : Neurochir: difficultés d'accès, biopsie seulement si prise en charge ultérieure par chimio ou radiothérapie

Oncologique : pas dans l'immédiat car non évolutif et pas de mise en jeu du pronostic visuel ; contrôle IRM proposé dans 6 mois

QUESTION : Quel diagnostic, quelle conduite thérapeutique?

REPONSE : possible lien entre PRL et surpoids

Probable SOPK ou hyperandrogénie en lien avec obésité

Metformine si biol en rapport, plutôt pas de dostinex en l'état.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>527</b>	<b>BREST</b>	<b>Famille M</b>

TABLEAU : famille avec plusieurs cas de RSP et déficit en GH  
Evocation d'un NPS

**HISTOIRE (s)**

Famille dont 5 enfants sont pris en charge à Toulouse puis à Brest, 4 présentent un déficit étiqueté complet ou partiel en HGH. Traitement peu ou pas efficaces.

Contexte social précaire ( 2 parents sans emploi fixe et retards staturaux majeurs avaient fait évoqué la possibilité de nanisme psycho-social

1ère enquête en 2002 à Lorient avec placement temporaire des enfants s'est révélée négative et retour des enfants à domicile sans mesure judiciaire

Crainte de la famille vis-à-vis des services sociaux et hospitaliers

Début d'année 2008: nouveau signalement social fait par le médecin scolaire: pas de mauvais traitement ni de carence affective

Enquête sociale en cours

1 des enfants se bagarre à l'école: l'instituteur n'intervenant pas, le père l'agresse: main levée au commissariat

Janvier 2002: AEMO à la suite d'un signalement par l'école pour suspicion de malnutrition

Octobre 2009: acte de mendicité de la part Kevin, recueil d'information préoccupante.

Déménagement à Carcassonne

Avril 2010: conseil général du Tarn et Garonne: AEMO

Absentéisme scolaire pour Kelly Retard scolaire

Vol de nourriture Incitation au vol par Kelly sur d'autres élèves

Désaisissement du juge de Carcassonne

Arrivée à Brest: nouveau signalement fait par l'école pour mendicité de Kelly

Observation en AEMO

QUESTION : Maman vient d'avoir son 7ème enfant

Avis préoccupant du collègue vis-à-vis de Kelly pour troubles du comportement vis-à-vis des professeurs et des camarades, vol

Nanisme psycho-social reste une des préoccupations même si les enfants semblent gais

**REPONSE :**

Nanisme psycho-social a évoquer en priorité

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>528</b>	<b>BREST</b>	<b>Angéla</b>

TABLEAU : Fille 9 ans

Hypothyroïdie congénitale doses minimales

ATCD : 1ère enfant : PN 2,7 kg, TN: 46 cm, PC: 34 cm

Dépistage positif d'hypothyroïdie congénitale : 55  $\mu$ UI/L pour une normale < 25

Contrôle biologique à J8 ( 25/01/2003) TSH > 100 m $\mu$ UI/L T4L à 5, 97pMol/l

Aucun signe de dysthyroïdie (sauf constipation ?), pas de goitre

TT 7 gouttes de LT4 /jour soit 12  $\mu$ g/kg/jour

Scintigraphie thyroïdienne Glande en place: fixation thyroïdienne au niveau de la loge cervicale et homogène au niveau des 2 lobes

Normalisation bilan à J15 T4L à 22,4 mMol/l TSH à 1,4 mUI/L

Croissance staturo-pondérale normale à - 0,75 DS

Besoins faibles : 25  $\mu$ g/ jour jusqu'en juin 2011

Les parents souhaitent tenter un arrêt

BIBLIO :Hypothyroïdie congénitale(HC) avec glande en place d'étiologie inexplicée: une pathologie transitoire? A.Goischke, et al; Archives Françaises de pédiatrie 2011

REPONSE : cas a garder en tête pour les cas de glande en place et besoins faibles

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>529</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Bastien</b>

TABLEAU : garçon de 5 mois  
Ambiguïté génitale

ATCD : Naissance 38 SA PN 2460 g TN 45.5 cm  
Suspicion d'un DSD en anténatal (petit tubercule génital gonades dans les bourrelets)  
Bilan anténatal : 46XY , dosage stéroïdes nx pour fœtus XY  
pas de déficit en 3 β HSD en CYP 17 en 17 β HSD , pas de mutation du gène R A  
Notion : hypospade sévère chez le fils de la sœur de maman

**CLINIQUE :**

naissance -bourses nles Gonades nles dans les bourses  
-Micropénis 2x0.5 cm hypospadias ant et prépuce incomplet

**BIOLOGIE :** Sang du cordon AMH 730 pm/l

H24 1090 pm/l testo et précurseurs jamais reçus Y MOREL

3 sem AMH 1235 FSH 1.5 LH 3.3 Testo 2.2 ng/ml CERBA

2 mois 1251/ FSH 1.9 LH 2.9 testo 1.3

3 mois (à peine) >1400 / 2.8/4.9/ 1.5 **QUESTIONS :** Quel diagnostic et quelle conduite ?

Dosages rassurants?

**EVOLUTION :** Traitement par androtardyl débuté 100mg/m<sup>2</sup> 4 injections

Revu à 3 mois V 2.8 x 1.4 cm et rattrapage staturo pondéral

**QUESTION :** dosages corrects , peut t'on rassurer les parents ?

**REPONSES :** bilan a considérer comme normal

Reste à faire une réparation chirurgicale.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>530</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Dylan</b>

TABLEAU : Garçon de 14 ans 10 mois  
Retard statural à -2,5 DS ralentissement depuis l'âge de 12 ans

ATCD : personnels: terme:31 SA PN=1500 g TN=40 cm  
familiaux: T Mère=160 T père=180 TCP=177  
Frère jumeau=-1.2 DS au même âge

CLINIQUE : T=146 cm P=36 kg A2P2G2 4 ml  
RSP et retard pubertaire, 9 kg en 3 mois pour 1 cm  
AO=14 ans

BIOLOGIE : Glucagon: GH <0.5 jusqu'à T90, pic à 9 µg/l cortisol de 79 à 131 µg/l  
IGF1 = 230 µg/l, IGFBP3= 2530 µg/l  
T4, TSH normales, BN normal, 46, XY, testo à 320 pg/ml,  
Insuline: pic à 22 (gly=2.3 mmol/l, cortisol à 46 puis 20 µg/l à 9 H et 10 H)  
IRM cérébrale = normale

QUESTION : comment analyser ce tableau ?

REPONSE : modification de l'alimentation ? AO vraiment à 14 ans ?  
Evoque un retard pubertaire simple  
Proposition ttt par testo si confirmation retard pub : dosage < 1ng/ml

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>531</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Manon</b>

TABLEAU : fille de 14 ans  
Tableau de retard statural à - 3,2 DS, fin de croissance

ATCD : perso: RAS  
familiaux: T père=158 avec 3 tantes paternelles de 145 cm T mère = 156 cm  
T de sœur aînée=146 cm à 25 ans T frère aîné = 168 cm T cadette = à - 1.5 DS

CLINIQUE: A4P4S4 R depuis 1 ans, ralentissement depuis l'âge de 2 ans  
P=34 kg T= 141 cm, envergure =143 cm, SS taille assise=75 cm

BILAN : Radio de MOC.

QUESTION : orientation diagnostique?

REPONSE : évoquer SHOX et Turner mais envergure normale  
Orientation vers hypochondroplasie

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>532 (501)</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Ewen</b>

TABLEAU : garçon de 10 ans

Tableau de grande taille avec avance pubertaire.

#### EVOLUTION

Dermatologique : recherche de lentiginos péri-orificielles : présentes au niveau des lèvres supérieure et inférieure, du mamelon gauche et du flanc droit.

Pas de signe en faveur d' un Cushing.

Pas d'antécédent de poussée au contraire cortisol effondré et ACTH bas.

Corps thyroïde : fonction normale, échographie normale.

Fonction somatotrope : IGF1 ↗ à plusieurs reprises (631 ng/ml ; 651)

- test de freinage de la GH par HGPO :

T0 :GH 2,2 mUI/l, T120 : GH 21,5 mUI/l, T180 : GH 28,3 mUI/l

- IRM hypophysaire normale.

Fonction cortisolique :

test de freinage à la recherche d'une réponse paradoxale en cortisol tout à fait nette.

Cortisol 8H 10,1 à 18,6 µg/dl, CLU : 16 à 296 µg/24 heures

Echographie cardiaque : normale (pas de myxome).

Histoire familiale : le papa présente une lentiginose péri-orificielle associée à quelques petites taches pigmentées notamment au niveau de la jambe gauche.

A un antécédent de carcinome vésiculaire de thyroïde sur hyperthyroïdie.

écho testiculaire : nombreuses calcifications bilatérales à parois fines ou ponctuées.

Etude génétique : recherche des mutations du gène PRKAR1A (Pr CLAUSER – Cochin).

Avis J Bertherat : Forte suspicion du complexe de Carney.

Lentiginose péri-orificielle, tumeurs testiculaires avec calcifications.

Réponse paradoxale nette de la cortisolémie des 24 h sous Dexaméthosone (et ACTH bas).

Scanner des surrénales : micronodule surrénalien gauche confirmé, compatible avec une Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales (PPNAD) (scinti au iodo-cholestérol?)

Hypersécrétion de GH.

Mais :

génétique négative pour l'instant, rech d'une large délétion du gène PKAR1A en cours.

Elévation de la delta 4 androstenedione inhabituelle.

Les 2 nodules testiculaires sont plus volumineux qu'habituellement

Diagnostic différentiel Le Peutz Jeghers

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>533</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Julie</b>

TABLEAU : fille de 13 ans 1/2  
Tableau de retard statural et pubertaire

ATCD : 3<sup>ème</sup> enfant d'une fratrie de 3, Grossesse normale  
terme: 40 sa PN: 3440 g TN: 50 cm PCN: 33 cm Apgar: 10  
famille: père: 172 cm mère: 164 cm sœurs: 153 et 160 cm  
personnels: RVUR opéré en 2006 (Cohen) duplicité pyélo-urétérale droite

#### CLINIQUE

A 10 ans et 10 mois poids: 24 kg(-2,8 DS) taille: 125,5 cm (2,2 DS) A1, P1, S1  
Examen clinique normal AO : 8,5 ans

TSH: 1,8; T4L: 11,5 ng/ml AC maladie coeliaque: négatifs  
IGF-1: 113,2 ng/ml (87 – 399) Iono sg: normal Fonction rénale normale

A 13 ans et 3 mois poids:31,4 kg (-3,2 DS) taille: 138,5 cm (-2,8 DS) A1, P1, S2-3

Sport: 5 heures par semaine Examen clinique normal

Age osseux: 13 ans:

#### BIOLOGIE

TSH: 0,85, FSH: 5,88 LH: 0,92 oestradiol: 29

IGF-1: 271 µg/ml (188-510) IGF-1BP3: 2232 (2190-5300)

GH : Pics à 83 et 87 mUI/l Cortisol 8h: 66 µg/ml

Caryotype: 46 XX

QUESTION : pronostic de taille ? Étiologie ? Conduite à tenir ?

REPONSE : on peut évoquer une dyschondrostéose ou une hypochondroplasie.  
Voir taille assise et envergure, faire radio MOC

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>534</b>	<b>RENNES</b>	<b>Caroline</b>

TABLEAU : fille de 12 ans 1/2  
Craniopharyngiome, difficultés d'équilibre hydro électrolytique.

CLINIQUE : séquelles post opératoires d'une première chir d'un craniopharyngiome

POM III, prise en charge orthoptiques

Troubles de rétention mnésique

Variation de Natrémie et difficulté de réglage du Minirin

Mise sous fludrocortisone

QUESTION: conduite dans ce cas hyponatrémie et augmentation de la natriurèse ?

REPONSES : Mise sous fludrocortisone logique si signe d'insuffisance minéralo-corticoïde  
(réelle ou fonctionnelle)

troubles mnésiques : attention refaire IRM

problème du minirin Melt : action stable ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>535</b>	<b>RENNES</b>	<b>Lauriane</b>

TABLEAU : fille de 16 ans 1/2

Résistance aux androgènes

ATCD Grossesse gémellaire Mensurations de naissance normales

Chez une tante : Ovaires de « mauvaise qualité » et absence d'utérus

Mère réglée à 14 ans, père avec puberté normale

CLINIQUE : Examen à 1 mois : Développement normal

Hernie bilatérale des ovaires.

EVOLUTION : Intervention chirurgicale pour hernie inguinale bilatérale.

A la dissection du sac herniaire : Testicule Épидidyme de connexion habituelle

Hydatide Pédicule spermatique normal et un déférent palpable.

Anatomopathologie : albuginée, parenchyme testiculaire.

Biologie : 1 mois de vie Caryotype : 46, XY.

Testostérone : 3,5 nmol/mL DHT : 0,3 ng/mL FSH : 0,35 UI/L, LH : 4,7 UI/L

- A 11 ans - gonadectomie , A1 S1 P1

Estrofem® ¼ cp / 2 jours pdt 6 mois Puis augmentation progressive

A l'âge de 13 ans S3-S4, P2 et A1

Sœur: Gwénaëlle 12 ans 1/2 Hernie de « l'ovaire droit » réintégré en période néonatale

Sa maman lui a parlé d'une « malformation de l'utérus »

Revue à 10 ans et 10 mois

—Plutôt attendre que la puberté se fasse spontanément puis ablation des gonades

A 11 ans et 4mois, AO 10 ans et 6 mois

Taille 151,5 cm,(+1,5 DS), Poids 35 kg A1, S1, P1

AMH: 434 pMol/l FSH: 4,63 UI/L, LH: 0,7 UI/l Testostérone: 0,59 ng/ml

A 11 ans et 10 mois et demi A1 PI S1

QUESTION : attitude adaptée? Différente entre les deux sœurs ?

REPONSE : attitude adaptée, pas de pb a avoir une façon différente entre les deux sœurs

Début a 13 ans normal (46, XY) attendre évolution spontanée

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>536</b>	<b>RENNES</b>	<b>Maéva</b>

**TABLEAU** : fille de 16 ans  
Hirsutisme après une puberté précoce

ATCD : Mère 51 ans, 160 cm, 42 kgs ; réglée à 13 ans ; anévrysmes cérébraux opérés  
Père 48 ans, 164 cm, 60 kgs Fratrie :Aurore 26 ans BS, Nicolas 22 ans BS  
Personnels : Naissance à 37 SA, 2440g, 46.5cm, BAVEU  
Puberté précoce traitée par énanthone puis par décapeptyl de 7A9m à 11A

**CLINIQUE** : Consulte pour hirsutisme  
163.4cm pour 48.2 kgs Stade Tanner 5, règles régulières et indolores  
Hirsutisme de majoration progressive, surtout face ext de cuisses, Ferriman 16-19 (épilée)

**BIOLOGIE** : à environ J8 du cycle  
Testo 374 pg/ml delta4A 2594 pg/ml SDHA 4.4 µg/ml 17OHP 0.5 ng/ml  
LH 4.9 mU/ml FSH 5 mU/ml Oestradiol 33 pg/ml  
Synacthène : 17 OHP : 2.1 > 3.4 ng/ml Cortisol : 118 > 311 ng/ml  
Testo : 565 pg/ml delta4A : 5045 pg/m SDHA : 4.1 µg/ml SHBG : 13 nmol/l  
Rénine : 7.7 pg/ml Aldostérone : 193 pg/ml  
FSH 5, LH 20.9, Oest 203, AMH 6.2 , Alpha FP < 1 , HCG < 1  
Écho pelvienne : longueur utérine 46mm  
OD 29 mm, OG 27 mm, pas de lésions ou de kystesLoges surrénaliennes N

**Conclusion** : Pas d'hyperplasie surrénalienne Pas d'origine tumorale retrouvée  
Hyper androgénie modérée et hirsutisme net, semblant s'élever au cours du cycle  
Dystrophie ovarienne sans trouble des règles ou anomalie échographique ?

**QUESTION** : attitude envisagée : Surveillance biol, Traitement par Androcur  
Avis dermato pour traitement local

**REPONSE** :  
OK pour un traitement par androcur sur la clinique. Même en l'absence de troubles du cycle

64° REUNION le 24/04/2012

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
537	AVRANCHES	Tom et Scott

TABLEAU : Garçons jumeaux de 11 ans 9/12  
Retard staturo-pondéral.

ATCD : Jumeaux nés à terme  
Non RCIU  
TCP à 173.5 cm

**CLINIQUE :**

à 11ans et 9 mois

Tom A1P1G1, T=130 cm (-2.4 DS), AO= 7 ans

Scott A1P1G, T=131 cm (-2.2 DS), AO= 7 ans

Ralentissement depuis l'âge de 3 ans

**BIOLOGIE :**

Tom **Test au glucagon**= base à 0.5 mu/l, pic à 18.7

IGF1 =172 µg/l IGFBP3 = 2771 µg/L

T4, TSH = normales, Maladie coeliaque=0

**Test à l'insuline**= base à 0.8 mu/l, pic à 22

Scott **Test au glucagon**= base à 0.5 mu/l, pic à 56.6

IGF1= 180 µG/l, IGFBP3= 2723 µg/l

T4, TSH= normales, Maladie coeliaque

**QUESTION :** Faire un test de nuit

**REPONSE :** aspect de retard simple de maturation

Pas de nécessité de test nocturne

Suivre la croissance et envisager un tt de retard pub si besoin.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>538</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Precillia</b>

TABLEAU : fille de 17 ans

Retard statural et retard pubertaire

ATCD : Née eutrophique

Mère réglée à 12ans, ménopause précoce à 38 ans, T=157, déficit proteine de coagulation

Père maigreur constitutionnelle, puberté ?, T= 179

CLINIQUE :à 15 ans :

RSP = 2.8 SD en accélération depuis 6 mois , Poids= -4,4 DS, P/T= -2.2DS

A3P4S3 avancé, AO= 10 ans (PT=163 cm)

Bilan nutritionnel normal, maladie coeliaque= 0, TSH et T4 normales

IGF1=287 ng/ml, IGFBP3= 2500

UCG= IE à 18%, IK= 28%, IM 7/65/28

**RETARD PUBERTAIRE SIMPLE**

à 17 ans:

T= 155.3, P=34.3, P/T=-2 DS, aps d'acnée, pas d'hirsutisme

A5P5S5 R0, AO=14 ans

**BILAN**

UCG= IE à 15%, IK à 23%, 00/77/23,

Echo= utérus à 50mm, pas de ligne endométriale, ovaires de 30 mm avec plusieurs images

Liquidienne dont une de 10 mm

**QUESTIONS** : Que penser de cette évolution pubertaire ?

**REPONSES** : puberté lente sur terrain de maigreur constitutionnelle

Donner du Duphaston (mais pas d'endomètre)

IOP ? doser FSH et LH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>539</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Adeline</b>

TABLEAU : Fille de 15 ans 8 mois (sœur de Precillia – 538)

Retard statural et pubertaire

ATCD : deux sœurs, une même tableau et une avec évolution normale de la puberté.  
(Mère réglée à 12ans, ménopause précoce à 38 ans, T=157, déficit proteine de coagulation

Père maigreur constitutionnelle, puberté ?, T= 179)

Epilepsie généralisée de 3 à 11 ans

Retard des acquisitions, scolarisée en ULIS

Vu en 2005 en génétique (Xfra=0)

CLINIQUE : A2P2S2 à peine S3 AO= 11,5 ans

T= 148.2 (-2.5DS) en accélération depuis 3 mois, P=30.7, P/T= -1.8DS

écho: utérus de 35 mm, ovaires de 36 mm, multifolliculaire)

QUESTION : Retard pubertaire extrême, familial et associé à un déficit intellectuel et maigreur constitutionnelle. Quel bilan ?

REPONSE : dosages FSH et LH, voir avis des généticiens pour un X fra

Voir la situation du père

Recherche de carence nutritionnelle : enquete alimentaire et densitométrie

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>540</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Marion</b>

**TABLEAU** : fille de 7 ans 1/2

Tableau de puberté précoce

ATCD : Mère 1.56m /R 12 ans Père 1.73m

**CLINIQUE** Pilosité pubienne à 6 6/12 ans- sein dr S2 à 7 ans

Avance d'AO (AC 7 ans AO 8 10/12) :

Echo : Gros ovaires 4 cm à d 3 cm à g, multiples formations folliculaires de 8 mm

Utérus prépubère 20/8 mm Delta 4 légèrement hte à 0.8 ng/ml(N -0.45)

**A 7 5/12** : T 127(>1.5 ds) P24.1 v de croissance rég depuis l'age de 4 ans

Puberté régression des gl mammaires, P2 –A1 pas d'hypertrophie clitoridienne pas d'acnée

TA 106/73

En classe de CE1 aucune plainte

#### **BIOLOGIE**

E2<10pg/ml LHRH FSH 0.5 - 4.2 , LH 0.1 – 1.6 UI/L Alfa foeto béta HCG nég

Synacthène 17 OHP :1.8 -2.2 ng/ml cortisol :21.6 - 23.4 µg /dl, ACTH 89.5pg/ml(N 5-48

delta 4 :1.4-1.4-1.3 ng/ml, testo : 0.2 ng/ml, SDHA :1285 ng/ml (N<852)

AO 10 ans 6/12 (sésamoïde +)

Écho pelvienne confirme les 2 gros ovaires OD 3.9 cm<sup>3</sup> OG 5.5 cm<sup>3</sup>

>10 follicules/ovaire de 1 cm de diam utérus prépubère 24 mm corps<col

**QUESTION** : comment interpréter ce tableau?

**REPONSE** : à interpreter comme deux problèmes associés

- deux gros ovaires

- une prémature adrénarche

patiente a suivre avec crainte d'une puberté précoce très proche et pronostic défavorable.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>541</b>	<b>NANTES</b>	<b>Maxence</b>

TABLEAU : garçon de 1 mois 1/2  
Tableau d'hyperthyroïdie sous cordarone

ATCD : enfant d'un mois et demi hospitalisé en réanimation pour une transposition des gros vaisseaux de diagnostic anténatal  
Chirurgie précoce compliquée d'une endocardite  
Traitement par cordarone

**BIOLOGIE :**

(initiale TSH : 6, T4 : 12 pg/ml)  
puis TSH : 5,05 (0,2 à 4) et FT4 : 21 pg/ml (8 à 18)  
contrôles TSH : 0,1 et FT4 : 61 pg/ml  
TSH : 0,6 et FT4 : 77 pg/ml

EVOLUTION : diagnostic d'intoxication à l'iode (cordarone) avec thyroidite puis hyperthyroïdie  
Décision d'un traitement par Néomercazole (0,5 mg/kg en 3 fois)

QUESTION : tt adapté ? situation transitoire ? risque évolutif ?

REPONSE : tt pertinent, risque d'évolution biphasique : hyper puis hypothyroïdie  
Revoir avec l'équipe de Necker sur l'aspect néonatal.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>542</b>	<b>SAINT BRIEUC</b>	<b>Maele</b>

TABLEAU : fille de 18 mois  
Tableau de poussée mammaire

ATCD : 3<sup>ème</sup> enfant d'une fratrie de 3, Grossesse normale  
terme: 38 sa PN: 3250 g TN: 49 cm

**CLINIQUE**

A 18 mois , vue pour poussée mammaire bilatérale  
IRM cerebrale nle  
UCG : 3- 5 – 30/65/05  
Age osseux: 18 mois

QUESTION : retenir risque de puberté précoce ?

REPONSE : pas de puberté précoce  
Simple prématuré thélarche à respecter.

**65° REUNION le 14/06/2012**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>543 (420)</b>	<b>NANTES</b>	<b>Victoria</b>

TABLEAU : Fille de 11 ans

Puberté précoce avec dégradation du pc de taille.

ATCD : D'origine guatémaltaise adoptée à 3 ans

ATCD perso = 0

CLIN : à 7 an1P1S3

LHRH non fait, imprégnation oestrogénique nette

EVOLUTION : Traitement GONAPEPTYL

3 mg toutes les 4 semaines Efficacité satisfaisante

Pendant 2 ans ½ (Sept 2006 à Nov 2008) Arrêt à 9a10 135 cm AO 11a9

Après arrêt du ttt , infléchissement statural à 11 ans : 139,5 cm, AO 13 ans, S4

Pronostic taille : 145 cm

QS : Abstention / surveillance? Intérêt ttt GH? ...

EPO décembre 2009 : OUI ds le cadre RCIU, à 0,050 mg/kg/j

TT par GH : De 11a 3 (AO 13 ans) 140,2 cm A 13 ans (AO 14 ans) 145,8 cm + 5,5 cm

QUESTION : devant cette évolution, que penser du tt par GH , fallait il le faire ?

REPONSE : problème de la fiabilité du calcul de pc de taille dans le contexte d'une avance d'AO. Se baser plutôt sur le constat d'une modification de la vitesse de croissance.

Il est fait mention d'expériences positives dans des cas similaires.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>544</b>	<b>NANTES</b>	<b>Antoine</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans 1/2  
 Taille limitée après tt d'une puberté précoce.

ATCD : Né en Ethiopie  
 Adopté à 6ans ½  
 120 cm (+1DS) 20 kg (-1DS) IMC 13,8

CLINIQUE :à 8 ans :  
 P2 depuis 7ans ½ P2 A2 Testis 35x20 mm Pénis 55 mm  
 Taille 132 cm (+11 cm/an) Pds 29kg (+7kg/an) AO 12 ans

BILAN : Testo 1,03 ng/ml LHRH Pic LH 19,8Pic FSH 7,4  
 (17OHP 0,19 ng/ml SDHA 1000 ng/ml)  
 IRM normale

EVOLUTION : tt par LHRH  
 Pc initial 164, au cours du tt 175, fin de tt 167

QUESTIONS : Que penser de cette évolution sous tt ? un tt par GH aurait t'il pu être utile ?

REponses : le pb est plutôt celui de la limite du calcul du pc que celui de l'efficacité du tt  
 Difficile d'affirmer l'efficacite du tt mais plutôt oui  
 Et pas d'utilité supposée d'un tt par GH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>545</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Alexis</b>

TABLEAU : nouveau né  
Ambiguïté génitale

ATCD : 3° enfant du couple, un ATCD de GEU, 2° enfant : cardiopathie congénitale

CLINIQUE : tableau de micropénis avec cryptorchidie repéré à la mater mais assignation de sexe masculin.

Verge de 10 à 15 mm / 6, pas de gonades palpées

BILAN : echo : pas d'utérus, pas de gonades

17 OH progestérone : 4 ng/ml, testo : 1,10 ng/ml, AMH effondrée (Y morel)

caryotype : 46, XY

QUESTION : fallait t'il réagir comme cela, retenir l'ambiguïté génitale ?

Rableau de vanishing testis (evanescent) ? tt par andractim ?

REPONSE : il fallait réagir !

Et éliminer une hyperplasie prader 5,

Revoir GH cortisol, T4 TSH et gonadostimulines dans la perspective d'une origine hypophysaire

Tt : plutôt testo que andractim

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>546</b>	<b>BREST</b>	<b>Sérine</b>

TABLEAU : fille de 4 mois

Tableau de perte de sel

ATCD : Née le 18/02/2012 à 37 semaines PN: 2330 g, Taille 45,5 cm

Père et mère d'origine tunisienne

Consanguinité 1er degré ( parents cousins germains, le père de Me G et la mère de Mr G sont frères et sœurs)

Sérine: 1ère enfant du couple,

Me G a 3 enfants nés en 2000, 2001 et 2004 (mesures éducatives en cours?)

Mr G aurait 1 fille vivant en Allemagne

CLINIQUE : Allaitement maternel exclusif

Sortie de maternité J6: poids 2150 g (- 180 g soit environ 8%)

Vue par le pédiatre à J7 Quelques difficultés alimentaires, hyporéactivité

bilan néonatalogie à J8 Poids: 2180 g (PN 2330 g)

Examen clinique sans particularité OGE normaux Petite mammite bilatérale

Hémodynamique centrale et périphérique N: TA 82/66, moyenne 72, pouls à 160 /mn

BIOLOGIE

Na: 128 mEq/l K: 6,3 mEq/l Urée à 7,7 mmol/l Créatinurie à 48 µmol/l Na U: < 10

⇒ Bilan d'insuffisance surrénalienne , Apports sodés

Diagnostic

Insuffisance surrénalienne?

Pas d'hypoglycémie, ni acidose, ni hypercalcémie , Pas de pigmentation

Bloc enzymatique ? Pas de virilisation Pas d'hyperpigmentation

Pseudo-hypoaldostéronisme ? Possible car répond bien au sel (8 mg/kg/j)

Hypoaldostéronisme primaire? Attente aldostérone

ECBU: non contributif

T4L: 1,94 ng/dl TSH à 6,73 mUI/l

F: 11,3 µg /dl ACTH: 24 ng/l Aldostéronémie: 1469 pMol/l

Rénine: PI Delta 4: 3,1 mmol/17 OHP: 2,8 mMol/l

à J23 Na: 135 mEq/l, K : 4,5 mEq/l Rénine : 1524 ng/l (↑↑) Aldostéronémie: 442 pMol/l

Laboratoire (Y.Morel) Rénine: 821 ng/ml Aldostérone 1232 pmol/l

Hypothèse probable: hypoaldostéronisme par déficit en aldosynthase

Séquençage du gène CYP11B2

Déficit en aldosynthase partiel

EVOLUTION : Début du traitement par fludrocortisone le 3/05 à 1 mois et demi

12,5 µg x 3 /24h et arrêt progressif de la supplémentation sodée Puis réajusté à 12,5 x 2 /24 h

Le 4 juin: age civil 3 mois et demi Poids 5,280 kg; taille 55 cm, PC 40 cm TA 74/56

Natrémie à 135 meq/l; Kaliémie à 4,5 meq/l

Pas de question

COMMENTAIRES : diagnostic de déshydratation en 1°

Pas de perte de sel retenue au vu d'une natriurèse basse

En fait : Na abaissé et K élevé et pas d'insuffisance rénale sur la créatinine

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>547</b>	<b>RENNES</b>	<b>Ines</b>

TABLEAU : fille de 1 mois

Tableau de perte de sel

ATCD : G1 P1 Grossesse Nle, VB, 39+3j PN 2985 g, TN 47 cm, PCN 33 cm, Apgar 9-10

PV neg; mère 38°3; PG cocci + = strepto

Parents Marocains consanguins (les 2 GM sont sœurs)

Décès en bas âge au Maroc d'un frère et d'une sœur de la mère

CLINIQUE : Détresse respiratoire d'emblée, sans pb ORL retenu, OGE féminin

OGE féminins normaux sans virilisation (rapport ano-clitoris/ano-fourchette non mesuré)

Mamelons pigmentés

Transfert en réa pour aggravation (intubation) et association a une hyponatrémie.

à jeun : perfusée CRP neg Na 131, K 3,6, G 4,7, Cl 99

puis avec aggravation clinique : Bilan: Na 110 ; K 4,1 ; Cl 76 ; CRP < 1

puis Na sg à 112 avec Na u à 49.

Perfusion G5 + Na 10 mEq/kg/j

HSHC 2 mg X 4 /j = 40 mg/m2/j Syncortyl 2 mg/j puis fludro 10 µg x 3

BIOLOGIE :

ACTH 31 pg/ml (?) Cortisol 291 ng/ml Aldostérone > 2080 pg/ml Rénine 2,9 pg/ml

T4l Nle et IGF1 < 28 ng/ml

17OH Pro 17,8 ng/ml Testo 1247 ng/ml Delta 4 6078 pg/ml

EVOLUTION : amélioration du iono

1<sup>er</sup> diagnostic envisagé = 3 bêta hydroxystéroïde déshydrogénase

consanguinité perte de sel sans virilisation 17 pro anormale (récupérer le dépistage)

Mais rénine devrait être élevée

prélèvement complémentaire discuté avec Y Morel

séquençage 3 bêta 17 OH preg rénine ACTH

QUESTION : avis diagnostic et conduite

REPONSE : pb de la nécessité de suspendre le tt

Arret 24 H mais en maintenant l'apport en sel

Interet de la bio mol .

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>548</b>	<b>RENNES</b>	<b>Cannelle</b>

TABLEAU : fille de 14 ans

Tableau de tumeur hypophysaire – familiale ... (vue pour ralentissement de VC)

ATCD : ATCD familiaux:

Mère: âgée de 40ans, taille 1.60m, 1ères règles à 16ans, atcd chir de canal carpien, asthénie et anémie en cours d'exploration

Père: âgé de 42 ans, taille 1.70, en bon état de santé

Fratrie: Taïssa 11ans -1DS, Jaouen né en 2004, plutôt grand selon parents

ATCD personnels:

1<sup>ère</sup> grossesse, accouchement au terme de 41SA+4jours

PN: 3150g, TN 50cm, PCN: 33.5cm, APGAR 10/10

atopie: eczéma, allergie à l'œuf et latex, asthme Otites

CLINIQUE à 13 ans et 8 mois,

Taille 141.5cm (-3DS), Poids 31kg (-2DS)

Stade pubertaire: A3 P2 S4 , S2 à 12 ans,

Pas de symptomatologie fonctionnelle, pas de céphalée, CV au doigt Nal Pas de SPUPD

Ralentissement puis cassure franche courbe de croissance vers 12 ans

Age Osseux à 13 ans 6 mois entre 11 et 12 ans

BIOLOGIE :

GH (Gβ) base 3 mUI/l, pic 6.70 mUI/l IGF1 167ng/ml (-3DS) IGFBP3 1.55μg/ml (<-3DS)

FSH 8.2 mUI/ml LH 3.5 mUI/ml E2 20 pg/ml

T4 9.4 pg/ml (N 9.3-17) TSH 2.93 μUI/ml (N 0.4-4) Ac anti thyroïdiens négatifs

Cortisol 8h 75ng/ml puis 55 et 79 (test GH) , ACTH 17 pg/ml

Prolactine: 18.1ng/ml (N<14.2 chez l'enfant impubère)

Caryotype 46, XX Ac maladie cœliaque négatifs Bilan nutritionnel normal

Urocytogramme: imprégnation oestrogénique 16 - 26 – 02/72/26

Echo: longueur utérine >5cm, ligne de vacuité, col/corps = 1 Ov 33 et 36mm, qq follicules

confirmation déficit GH par 2<sup>ème</sup> test : GH base 2.6mUI/ml, pic 2.7mUI/ml

IGF1 163ng/ml (<-3DS) IGFBP3 1.37μg/ml (<<-3DS) Cortisol base 57ng/ml, pic 150ng/ml

Marqueurs tumoraux alphaFP et hCG normaux

IRM hypophysaire

Processus expansif au niveau de l'hypophyse, 15 x 12 x 13 mm

Craniopharyngiome évoqué en première intention

EVOLUTION : Ana path : Aspects lésionnels évocateurs d'un kyste de la poche de Rathke, remaniements xantho-granulomateux marqués. Absence d'argument morphologique pour un craniopharyngiome (pas d'élément adamantin)

Kyste de la poche de Rathke de découverte simultanée chez la mère âgée de 40 ans

QUESTION : connaissance de cas similaires?

REPONSE : pas de cas connus de l'assistance, à suivre !

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>549</b>	<b>BREST</b>	<b>Rahelle</b>

TABLEAU : fille de 8 ans  
Tableau de puberté précoce

ATCD : Arrivée en France à l'âge de 3 ans 3/12, en provenance d'Ethiopie.  
Pas de renseignement sur les ATCD de cette petite fille.  
Pas de problème de santé particulier.  
T= 96 cm, P= 13,5 kg (moyenne)

CLINIQUE : à 7 ans 11 mois; AO ~ AC = 7 ans 10 mois  
P= 25 kg, T= 129 cm, croissance régulière  
Début de puberté à S2-3 P1-2 A1  
Urocytogramme: forte imprégnation oestrogénique.  
Échographie utéro-ovarienne : pas de signe d'imprégnation oestrogénique: utérus 21,9 mm de longueur, pas de ligne de vacuité, mensuration OD: 21,9 mm et G: 22 mm  
Pas de test au LH RH réalisé Conduite tenue: surveillance clinique

8 ans 3 mois: Progression pubertaire: S3 P2 A1 P= 28,5 kg T=129,5 cm  
Urocytogramme : imprégnation oestrogénique  
Écho: utérus prépubère, pas de ligne de vacuité ovaires de volume pubertaire  
9 ans 2mois: T= 137,5 cm T= 29,2 kg A S3 P2-3 Accélération de la vitesse de croissance  
Utérus mesuré à 4,2 cm de long avec une ligne de vacuité, ovaire droit= 2,8 cm 3, ovaire gauche= 3,2 cm<sup>3</sup> (siège de nombreuses images folliculaires)  
AO= 10 ans ( donc +14 mois en 5 mois)

BIOLOGIE :  
LHRH FSH 5,24 → 10,16 UI/l T+60 LH 2,61 → 30,57 UI/l T+45 Rapport LH/FSH =3  
17β oestradiol = 45 pg/ml Cortisol : 8,8 μg/dl , Delta 4 androstenedione : 2,04 ng/l (↑)  
17 OHP : 7,4 ng/ml (↑↑) (synacthène 14 à 44,6  
IRM cérébrale normale

Dc hyperplasie congénitale des surrénales non classique par bloc en 21 hydroxylase,  
responsable de la puberté précoce centrale par avance de maturation  
Biologie moléculaire du gène CYP21-OHase  
biologie moléculaire: 2 mutations: 1 sévère p.L307F et 1 rare p.M282V  
décision de traitement par analogue de LHRH  
Début d'un traitement par hydrocortisone proposé

QUESTION : avis diagnostic et conduite ?  
Que faire devant le refus des parents concernant l'hydrocortisone ?

REPONSE : proposer un tt par androcur  
Et rediscuter le tt par hydrocortisone

**66° REUNION le 25/10/2012**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>550</b>	<b>BREST</b>	<b>Mathilde</b>

TABLEAU : Fille de 13 ans 1/2  
Hyperthyroïdie.

ATCD : Absence d'ATCD personnels et familiaux.

CLIN : Consultation médicale pour certificat de sport : découverte d'une tachycardie sinusale.  
T: 169 cm (+ 2 DS) et P: 57 kg (+ 2 DS) P4S4 avec R1 depuis 3 ans  
TA: 124/70 mmHg et FC: 112/mn  
Goitre de 11 x 6 cm, soufflant, souple (LD > LG)

BIOL : TSH et T4 indosables, TRAC > 40, AC TPO et thyrog positifs

EVOLUTION : Traitement par néomercazole 40 mg/j (0,7 mg/Kg) puis adjonction d'avlocardyl et de Lévothrox 50.  
Dosages FT4 restant bas et TSH restant Bas, FT3 au dessus des normes  
Augmentation de nmz et lévothyrox.

QUESTION : devant cette évolution, que penser de l'évolution de la TSH et de ce niveau de T3 libre augmenté ?

REPONSE : pas de notion sur T3 en général non dosée.  
TSH basse liée à un freinage prolongé.  
Suivre tt sur la T4, ne pas arreter nmz mais baisser ensuite la dose en augmentant levoth.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>551</b>	<b>BREST</b>	<b>Mathilde (2)</b>

TABLEAU : fille de 12 ans

Pc de taille défavorable à 9 ans 1/2.

ATCD : Taille cible génétique ( 156,5 cm; père 160 cm et mère 166 cm)

RCIU

Maladie céliaque diagnostiquée en février 2010 devant un retard de croissance à -3DS avec ralentissement de la courbe de croissance

Taille à 117,5 cm (- 3 DS) et poids de 23 Kgs

Anticorps anti-gliadine positif à 150UI/l

Atrophie villositaire totale

régime sans gluten avec rattrapage statural de +1DS en 18 mois

CLINIQUE : Vue à 12 ans et 3 mois pour inquiétude vis-à-vis de sa taille

SS: 76,5 cm et SI: 58,3 cm

Taille: 134,8 cm, (-2DS); VC de 3, 5 cm

poids 37,8 Kg IMC à 19,9 kg/m<sup>2</sup> ( 75-90 ème)

S5 P5

âge osseux de 12 ans Pronostic de taille: 145 cm

QUESTIONS : Discussion GH ?

REPONSES : traitement a envisager , a tester sur un an Mais pb AMM car - 2DS ?

Revoir éléments du diagnostic : SHOX, SD de Turner, cortisol, bilan thyroïdien.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>552</b>	<b>NANTES</b>	<b>Timéo</b>

**TABLEAU** : garçon de 22 mois  
Hypothyroïdie et alopecie (acquise)

**ATCD** : Né à 39 SA, 3590,52,35,10/10  
Tenue assise avant 9 mois, Marche 17 mois  
Familial: RAS, papa aspect « nonchalant »  
Seul enfant

**CLINIQUE** : Alopecie depuis l'âge de 20 mois environ, ttt par gélules Anacquis  
Vu pour la première fois le 19/06/2012 , 22 mois, adressé par son MT pour hypothyroïdie  
Bilan fait (16/06) en raison de l'alopecie  
TSH 364 µUI/ml T4 5.5 pmol/l  
NFS, calcémie, transaminases, iono N  
Alopecie quasi complète , cils et sourcils inclus  
Peau un peu sèche Angiome plan occipital  
Pas de goitre, mais petit comblement creux susternal  
Pouls 124 bpm  
Développement psychomoteur N Transit N Croissance N

**BILAN** : TSH>100 µUI/ml T4= 3.2 pg/ml (N 8.5-18)  
Ac TPO 62 /ml (N10) AcTg <50  
Antitransglutaminases IgA et IgM N AntiGAD nég, anti-îlots en cours  
Déficit IgM (0.29, N 0.5-1.43), et IgA (<0.05 g/l)  
Échographie thyroïde Glande d'échostructure normale, homogène, taille normale 2.6 ml

**EVOLUTION** : Normalisation T4, TSH avec 6 puis 7 gouttes L-thyroxine  
Aucune amélioration alopecie  
Cs dermato: pelade décalvante totale , non dûe à l'hypothyroïdie , plutôt AI?  
Essai d'une corticothérapie locale le 10 octobre  
Papa : hypothyroïdie AI majeure, TSH > 500, T4 indétectable , thyroïde non palpée écho:  
petite thyroïde hypoéchogène, sans nodule ni hypervascularisation  
découverte d'un diabète cet été , perte de 5 kg en 10 jours, glycémie >5g/l  
Cheveux épars

**QUESTION** : diagnostic de cette pathologie familiale

**REPONSE** : Polyendocrinopathie auto immune  
Compléter le bilan des ac et explorer surrénale , parathyroïdes.  
NDLR :Pour info une revue (ancienne)  
[http://www.actabiomedica.it/data/2003/1\\_2003/betterle.pdf](http://www.actabiomedica.it/data/2003/1_2003/betterle.pdf)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>553</b>	<b>NANTES</b>	<b>Lucas</b>

TABLEAU : garçon de 4 ans 1/2

Tableau retard statural - 3 DS

ATCD : Né 41SA 2890g 49cm

Père 167 Mère 161

CLINIQUE : cassure entre 2 et 3 ans : de -1 DS à - 3 DS

4ans 2/12 : 13.300kg 91.5cm (- 3 DS) IMC 15,9 (m) PC 51.5 (m)

AO 3 ans

BIOLOGIE : Caryotype 46XY

Pic GH 53  $\mu$ UI/l (Glucagon Kerlone) IGF1 35 ng/ml / 40 / 25

T4 TSH PRL N Maladie coeliaque -

Allergie

IRM hypophyse N

EVOLUTION : 5 ans et 10 mois VC 5,5 /an début CP sait lire

Rx Osseuse (MOC) N AO 4 a1/2

« petit appétit », IMC N (m) NFS Ferritine N IGF1 53 ng/ml

QUESTION : Test nocturne ? 2° test ? Test génération ?

REPONSE : traitement discuté mais quels arguments (pas de RCIU)

Revoir évolution car semble accélérer spontanément

Traitement par IGF1 mais test de génération à faire avant.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>554</b>	<b>NANTES</b>	<b>Tom</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans

Tableau de prise de poids sans accélération staturale

ATCD : Pas antécédent perso (école foot)

Père 170 léger surpoids Mère 157 léger surpoids

CLINIQUE : pour aggravation du surpoids malgré des efforts alimentaires

Surpoids depuis l'âge de 8 ans avec absence d'accélération staturale depuis 1 an malgré la puberté

Poids: 60kg Taille: 150cm BMI: 26,7 G3P4A4 Age osseux : 13 ans 10mois

TA normale

Quelques télangiectasies tronc pas vergeture Pas acanthosis nigricans

Pas aspect cushingoïde hors ( buffalo neck minime)

#### BIOLOGIE

4 CLU/24 h en ville : 40 à 103  $\mu\text{g}/\text{m}^2/\text{J}$

BIO standard : normal (glycémie, lipide, calcémie)

Cycle : Hypercorticisme ACTH dépendant avec abolition du cycle nyctemeral mais stress /malaise vagues aux prélèvements

Bilan hypophysaire normal: T4 : 12,3 pg/ml TSH: 0,57 mUI/l

IGF1: 387,491,579 ng/ml TESTO : 3 ng/ml PROLACTINE: 10 et 15 ng/ml

SDHA : 1323ng/ml  $\Delta 4\text{A}$ : 1,3 ng/ml

Test freinage fort (8 mg dexaméthasone) cortisol 161 à 15 pg/ml

Test freinage faible : (0,5 mg 4 fois par jour 2 jours cortisol sg 161 , 20, 8

CLU : 76  $\mu\text{g}/\text{m}^2/\text{j}$ , 19 puis 6

IRM : IRM hypophysaire: micro adénome paramédian D

COMMENTAIRE: tableau piège : croissance anormalement « normale »

Bouquet d'arguments mais attention à la prise de poids sans accélération de croissance.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>555</b>	<b>RENNES</b>	<b>Marius</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans 1/2  
Grande taille avec accélération de VC

ATCD : Né à 38 SA+6j  
TN 52cm, PN 3725g, PCN 36cm

TCG: 182.5cm selon parents

CLINIQUE Examen à 13 ans 5mois  
193cm (>+4DS) 70kg (>97°pc) IMC 18.8 (60°pc) (puis 191)  
V. de croissance: 9cm/9mois Pointure 45  
Stade pubertaire: Tanner 5  
Pas de sd dysmorphique évocateur d'acromégalie  
Pas de contexte familial de Sd Marfan  
AO 15 ans T pronostique:195 cm, confirmé par orthopédiste.  
Vécu psychologique difficile++

BIOLOGIE :

Recherche acromégalie: Négative:  
HGPO, nadir 0.3mUI/l IGF-1 548 ng/ml (+1DS)

QUESTION : faut il envisager un tt ? sandostatine ? Agraffes ?

REPONSE : pas d'avis exprimé , plus vers tt par sandostatine si un tt devait être fait

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>556</b>	<b>RENNES</b>	<b>Erick</b>

**TABLEAU** : garçon de 10 ans  
Tableau de gynécomastie

**ATCD** : PN 3.110 kg, 49 cm, PC: 34 cm, apgar : 10/10.  
Drépanocytose AS, asthme, terrain allergique (œufs, fruits à coque)  
mère, 39 ans ,1m75, 80-85 kg, 1° R: 12 ans.HTA, asthme, drepanocytose AS, 1 FCS.  
père, 41 ans, 1m75, poids 80-85 kg.

**CLINIQUE** : Consultation aux Urgences pour une crise d'asthme.  
Constat d'une gynécomastie depuis un an  
A 7 ans : 137 cm (+ 3DS) 36.4 kg (+ 4DS) A1 P1 G2 S2  
Lentignes péri orificielles (vues dans un 2<sup>ème</sup> temps).

**BIOLOGIE** Stimu-LH: FSH < 0.6 mU/ml, pic à < 0.6 LH : < 0.8 mU/ml pic à 2.3  
Estradiol : < 3 pg/ml Inhibine B : 418 pg/ml SHBG : 44 nmol/l  
AMH : 225 ng/ml (normale < 86) très élevée.  
Progestérone : < 0.6 ng/ml Delta-4 : 248 pg/ml SDHA : 0.1 µg/ml  
HCG : < 5 mU/l Alphafp : <1 µg/l

Pas de puberté précoce  
Suspicion de syndrome de Peutz Jeghers : sur la gynécomastie et l'augmentation de l'AMH.

**EVOLUTION** :  
-Peutz Jeghers confirmé (mutationSTK11)  
Endoscopie et résection de polypes Suivi testiculaire annuel préconisé.

Revu à 10 ans 3 mois. Taille: 157,5 cm (stable + 4DS) Poids: 46,7kgs  
A1, S3, P1 Testicules augmentés de volumes (3cm)  
Echographie testiculaire: microcalcifications diffuses. TG:31,8 x 15,7mm, TDt:32 x 14mm

gynécomastie d'augmentation progressive dans un contexte de sd de Peutz Jeghers

**QUESTION** : quelle attitude : tt par inhibiteurs de l'aromatase ? quelle surveillance ?

**REPONSE** : plutot envisager la chirurgie car plus simple  
Suivi annuel au moins pour la clinique et l'écho  
Dosages inhibine A (?) et AMH.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>557</b>	<b>RENNES</b>	<b>Alexandre</b>

TABLEAU : garçon de 15 ans

Tableau de diabète et de troubles hormonaux dans un contexte d'atrésie des voies biliaires

ATCD :

Atrésie des voies biliaires, opérée à l'âge d'1 mois (intervention de Kasai)

Cirrhose et Hypertension Portale

Ligature de varices Œsophagiennes (2009 et 2010)

Insuffisance pancréatique externe associée dès le jeune âge

Une Sœur : RCH

Ttt : Vitamine K1, Sterogyl, Creon, Ursolvan

CLINIQUE : Cs MT le 20/08/2012,

Adressé au SAU pour suspicion d'ANGIOCHOLITE car:

Asthénie majeure, Majoration ictère conjonctival Fièvre, Perturbation BH+++

A l'arrivée aux urgences : Apyrexie Conscience normale Pas de signes de déshydratation pas trouble du transit, pas de décoloration des selles, Circulation veineuse collatérale, RHJ+ Sd cardinal diabète avec sd PUPD depuis 2 semaines ( 3 réveils nocturnes) et hyperphagie paradoxale Perte de 5kg en 4 mois

BIOLOGIE : NFS normale

Léger sd inflammatoire ( CRP 38)

BH: élévation enz hépat, bili, ggt, ph alc TP 64%

Ionogramme sanguin: Na 124 mmol/l, K 4.6 mmol/l créat 65µmol/l urée 5.2mmol/l

Glycémie 38.2mmol/l Cétonurie ++

HbA1c 13.8% Peptide C 0.55ng/ml (N 0.81 à 3.85) Insuline 3.2µU/ml ( N 3.2 à 16.3)

Ac anti GAD non faits Groupage HLA: absence des allèles de susceptibilité DRB1 et DQB1

Pas d'anomalie gène CFTR

Echo abdo: Pas de dilatation des voies biliaires intra hépatiques, veine porte perméable avec vitesses circulatoires non franchement abaissées, énorme SMG Circulation Veineuse Collatérale péri-hépatique

EVOLUTION

ATBth TAZOCILLINE + AMIKLIN pour éventuelle angiocholite

TTT insuline IVSE débuté

Stéatorrhée, augmentation créon

Stade pubertaire A1P4G4 Vol testiculaire 8ml Verge imprégnée

Suite ...

BILAN : TSH 0.290 $\mu$ U/ml ( N 0.4-4) T4 4.3pg/ml (N 9.3-17) T3 <1.5pg/ml (N 2-4.4)  
Contrôle : FT4 5,0 pg/ml (9,3 - 17,0 ) TSH 0,860  $\mu$ U/ml (0,4- 4)

FSH 0,6 mUI/ml (1,5 - 12,4) LH <0,8 mUI/ml (1,7 - 8,6 ) Testo 706 pg/ml (3 500 - 11 500)  
ACTH 26 pg/ml (<52) Cortisol 275 ng/ml (36 - 193 )  
GH 20,10 mUI/l (N<10,00 ) IGF-1 36 ng/ml (<<<-3DS) IGF BP-3 0,59  $\mu$ g/ml (<<<-3DS)  
prolactine 161  $\mu$ UI/ml (<380) soit 7,6 ng/ml  
IRM hypoph hypoth : nle

Insuline : Schéma basal-bolus :Nécessité grosses doses: 2.5UI/kg/j Revu à 1 mois, HbA1c 8%  
Lévothyrox 75 $\mu$ g Ctrl à 1 mois:T4 13.7 pmol/l ( N 11.8-20.5) TSH 0.98 mUI/l

QUESTION : Comment expliquer le diabète? Comment expliquer l'hypothyroïdie centrale?

REPONSE : discuter avec M Polak pour cette patho du pancréas, imagerie pancréas à faire  
Refaire bilan sur les ac  
Influence du stress et des pb nutritionnels sur TSH et FSH LH ?



**67° REUNION le 06/12/2012**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>558</b>	<b>NANTES</b>	<b>Clémence</b>

TABLEAU : Fille de 5 ans  
Tuméfaction cervicale.

ATCD : Absence d'ATCD personnels et familiaux.

CLIN : Adressée par le chirurgien pour « kyste tractus thyroïdienne pas classique »

Echo : kyste tractus ? dermoïde ?

Croissance nle sur la moyenne

Tuméfaction cervicale médiane, ferme, récente ?

BIOL : TSH 9 $\mu$ U/ml T4 11 pg/ml

Echo : formation homogène, vascularisée, 2 lobes

Scinti I 123 : ectopie thyroïdienne cervicale haute

EVOLUTION : Ttt Levothyrox 1,5  $\mu$ g/kg/j efficace sur la biologie

Pas d'évolution clinique Masse ferme, 20x22 mm

QUESTION : expériences similaires ?

Y a-t-il un risque particulier de cette ectopie ?

Faut-il envisager une chirurgie ?

REPONSE : pas de notion de ce type de cas dans l'assistance.

Plutôt pas de chir.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>559</b>	<b>RENNES</b>	<b>Gwladys</b>

TABLEAU : fille de 3 ans  
Hypocalcémie.

ATCD : Née à terme, RAS en période néonatale.

Acquisitions: Retard de langage Croissance: Surpoids puis obésité, T +2DS

Notion de diarrhée motrice chronique (3selles liq/j, post prandiales)

Maternel: « calcul rénal » pdt grossesse avec augmentation Ca et Mg?

Gde tante et sa fille: pb calcémie? 2 cousins: retard mental

Paternel: nièce suivie pour cataracte congénitale +retard PM

Fratrie: 1 frère né en 96 en bonne santé

HDM : convulsion fébrile à 3ans (1<sup>er</sup> épisode)

Clinique: 39°3 sur virose Crise tonico clonique généralisée qq secondes,

Ex neuro normal au décours

Bio: Hypocalcémie à 1.38 mmol/l Ph 2.76 mmol/l PTH indosable Mg et vit D : nl

Traitement: Initial: par Gluconate de Ca IV + 1 alpha

Chronique: 1 alpha + Ca PO

#### BILAN ETIOLOGIQUE

Rech Maladie coeliaque: négative, Ac anti thyroïdien et ilot langerhans: neg

ACTH, Cortisol: nl ,T4, TSH: nl

pas de retard statural (Kenny): pas de tb conduction à l'ECG, pas de ptosis, (Kearns et Sayre)

pas de candidose ni insuff surr (APECED: polyendocAI type 1)

Bilan phosphocalcique des parents normal

BIOLOGIE : 46 XX fish 22q(11.2): nl Mutation hétérozygote p.W818R (2011)

7<sup>ème</sup> exon du gène CaSR Jamais décrite Non retrouvée chez les parents

Rech Ac anti-récepteur calcique négatif

EVOLUTION : Équilibre + difficile.

Ca 1.55 mmol/l vers 9 ans ½, sans aucun signe clinique (sauf fatigue chronique), après virose sans trouble digestif surajouté.

Récemment à 10 ans 1/2: Apparition néphrocalcinose sur écho rénale (NI avant)

Ca 1.71 mmol/l et Ca/creat U = 1.01 CaU 4.76 mg/kg/j

QUESTIONS : Objectif calcémie sans hypercalciurie?

Surveillance calciurie? (échantillon ou /24H) Adaptation thérapeutique lors décompensation?

Pronostic rénal? Surveillance? Risque cardiaque?

REPONSES: dosage de ca et glycémie dans une convulsion même fébrile : ne pas oublier !

Objectif n°1 : maintenir une calciurie nle (ca/creat mmoles: maxi 1 jusqu'à 5 ans, 0,5 ensuite

Pour l'étiologie, chercher d'abord le 22q11 puis le RS Ca

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>560</b>	<b>NANTES</b>	<b>Ismail</b>

TABLEAU : garçon de 16 ans  
Hypocalcémie dans un contexte de tumeur de oesophage.

ATCD : 12/2011: carcinome epidermoide N1M0 de l'oesophage  
2 cures chimio (cisplatine et 5 FU): echec  
Radiotherapie cervicale 70gy (04-05/2012):echec  
Cetuximab (anti IGF1) entretien palliatifs

BILAN : 6 mois de RTH  
Calcemie: 1.2mmol/l  
Protides: 68g/l  
Phosphore , magnesium: normal  
PTH inf à 5 pg/ml  
25VD normal: 28 ng/ml  
TSH: 30 uUI/ml T4:6pg/ml (avant tt TSH 5 ET t4 11.5)  
TT calcium et 1  $\alpha$ VD et levothyrox

QUESTION : notion connue ?  
Hypoparathyroidie post-radique.

REPONSE : jamais signalé jusqu'à récemment  
Penser a surveiller le ca dans le Basedow ...

**Parathyroid and thyroid function five years after treatment of laryngeal and hypopharyngeal carcinoma.**  
[Thorp MA](#), South Africa. Clin Otolaryngol Allied Sci. 1999  
Hypocalcemia **following treatment with radioiodine in a child with Graves' disease.**  
[Komarovskiy K](#), [Raghavan S](#). Thyroid. 2012 ( à 3 mois)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>561</b>	<b>BREST</b>	<b>Antoine</b>

TABLEAU : garçon de 14 ans  
Tableau retard statural - 3 DS

ATCD : HCS par déficit en 21-OHase (dépistage néonatal).  
Pneumopathie gauche en mars 2010, Ablation d'un kyste du mollet droit en mars 2010  
Allergie poussière et acariens, Surpoids, Entorses plâtrées cheville gauche  
Tt : Hydrocortisone: 5 mg -5 mg - 15 mg Fludrocortisone 75 µg matin et 100 µg soir  
ATCD familiaux Le frère cadet de 12 ans est atteint d'HCS  
Père atteint d'un cancer du colon dans la cadre d'une polypose (colostomie)  
3 ème enfant d'une fratrie de 4  
CLINIQUE : douleurs abdominales péri-ombilicales ( EVA 7/10)  
associées à une perte d'appétit, apparition de diarrhées nocturnes  
puis intolérance alimentaire et vomissements incoercibles  
Urgences : Pouls 83/mn, température 36°3, Poids 63 kg  
Persistance des vomissements aux urgences après SRO et vogalène  
Pas de signes de déshydratation ni de collapsus - Décision d'hospitalisation bilan sang  
TT : G5% avec 6 g/l: 2l/jour hydrocortisone IV: 50 mg puis 100 mg/24h en IV continue

BIOLOGIE : 1er iono  
Na: 143 mmol/l; k: 3,8 mmol/l; RA: 24 mmol/ Urée: 3,1 mmol/l **Calcémie: 3,08 mmol/l**  
Arrêt du GlucoCA dans la perfusion  
Pas de décompensation d'une insuffisance surrénalienne  
Décision de contrôle le lendemain matin

EVOLUTION : Dans la nuit: appel à l'interne de garde pour bradycardie à 45/50 minutes  
Doute sur un BAV type Mobitz 2 avec QRS fins et PR constants, QTc à 360 ms  
Calcémie: 3,12 mmol.l Transfert réa: Hyperhydratation 2 l/m<sup>2</sup>/jour et lasilix 2mg/kg/j  
Puis Aredia 30 mg et 60 mg : normalisation Ca à **2,38**  
Complément d'examen:  
Vitamine D: 24 nmol/l (taux souhaitable>75) 1-25 VitD: 371pMol/l **PTH: 183,7 ng/L**  
Radiographie osseuse normale Echographie rénale: pas de néphrocalcinose  
Echographie des parathyroïdes: adénome de taille centimétrique en arrière du 1/3 moyen du lobe thyroïdien gauche en faveur d'un adénome Scintigraphie: hyperfixation

COMMENTAIRES: chirurgie Adénome parathyroïde supérieure  
Suites opératoires: hypocalcémie à 1,92 mmol/l mise sous dédrogyl et orocal (1 fois)  
normalisation de la calcémie en 1 semaine à 2.22 mmol/l

Les tumeurs parathyroïdiennes qui sont responsables d'une hyperparathyroïdie primaire représentent la cause la plus fréquente d'hypercalcémie dans la population générale, 85% des cas sont des adénomes

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>562</b>	<b>NANTES</b>	<b>Faustine</b>

TABLEAU : fille de 9 ans et 4 mois

Tableau de puberté précoce

ATCD : père : 168cm ,mère : 156cm, réglée à 11ans taille cible : 155,5

ATCD : asthme (ttt de fond stop il y a 18mois, 39SA PN : 2610 TN : 48,5

CLINIQUE : S2 à 8 ans

9ans et 4mois : taille 133,5 (M, stable), S3 P1, AO : 11ans (11ans ½)

Écho : uterus : 33mm, ov : 28mm

Calcul taille prédite : 146cm, la mère demande un traitement pour la croissance....

QUESTIONS : tt freinateur malgré l'âge ? tt par GH ?

REPONSES : (ndlr : discussion ouverte ...)

Suivi du tempo évolutif sur QQ mois

Revoir echo, faire LHRH

Plutôt pas de tt par GH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>563</b>	<b>BREST</b>	<b>Angelina</b>

**TABLEAU** : fille de 10 ans

Retard statural avec ralentissement de VC

ATCD : Née à 39 SA, PN=3110 g, TN=47 cm, PCN=34 cm

Dermatite atopique sévère Asthme allergique avec traitement de fond par BECOTIDE

Pas d'antécédents familiaux. Taille cible génétique = 157 cm (- 1 DS)

**CLINIQUE** : taille à - 3DS avec cassure de la courbe (- 1 DS sur 1 an)

A 10 ans : 120 cm(-2.8 DS), 27.7 kgs (- 0.5 DS), IMC 19 kg/m<sup>2</sup> (90e percentile)

Envergure 115 cm, taille assise 65 cm,

rapport taille assise/taille à 54%, rapport envergure/taille inf à 96.5%

**BILAN** : à 7 ans et 10 mois Age osseux : 5 ans 9 mois

TSH=1.31 µmol/L, T4L=16.11 pmol/l Vitamine D normale

Hypo insulinique GH : pic à 14.91 mUI/L, IGF1 = 12.7 nmol/L (N= 9.9 à 65)

Cortisol : base 6 µg/dl avec pic à 19.6 µg/dl

Caryotype 46 XX

G-B : Pic de GH à 21.5 mUI/L IGF1 16.9 nmol/L (N= 9.9 à 65)

IRM hypophysaire : normale Radiographies de squelette normales

17 bêta estradiol <20 pg/ml, FSH 0.54 UI/L, LH < 0.07 UI/L

TSH= 2.196 mUI/L, T4L = 15.23 pmol/L Cortisolurie /24h = 55 nmol/24h

betaxolol-glucagon GH : pic à 15.6 mUI/L

**QUESTION** : retenir un déficit partiel ? indication d'un tt ?

**REPONSE** : oui et envisager un tt par GH

Revoir éventuel SHOX

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>564</b>	<b>BREST</b>	<b>Kourati</b>

TABLEAU : fille de 4 ans  
Tableau d'hypernatrémie aigüe

ATCD : Pas d'antécédent, pas d'allergie

CLINIQUE : Depuis 1 an, diminution des prises alimentaires  
poids 13 kgs (-1.5 DS), -1 kg en 7 mois, asthénie et hypotonie, examen normal par ailleurs  
tableau brutal : asthénie++ puis vomissements, pâleur, hypotonie  
Troubles de la vigilance Hypotension artérielle 87/57 mmHg,  
hypothermie à 35.7°C, glycémie à 0.95 g/l  
2 remplissages vasculaires, ROCEPHINE en IV  
Clonies du membre supérieur : VALIUM IR et RIVOTRIL  
Puis Hyperthermie à 39.3°C Intubation orotrachéale et ventilation mécanique  
Transfert en réanimation pédiatrique

BILAN : Scanner cérébral normal  
GB 17 G/L (PNN++), coagulation normale CRP 2.2 mg/l  
Ammoniémie=37 mmol/l, bilan hépatique normal ph 7.14, PCO2 32, bicar à 11 mmol/l  
LCR = GB=0, protéines = 0.68 g/l, glycorachie 1.68 g/l, examen direct négatif  
Iono hypernatrémie à 187 mmol/l

EVOLUTION : Extubation le lendemain  
Hypovolémie ayant nécessité 3 remplissages de 20 ml/kg  
Correction progressive de l'hypernatrémie avec réhydratation et apport de NaCl initial à 8 mEq/kg/jour avec diminution progressive  
Un épisode de polyurie initiale malgré la déshydratation

#### BILAN ETIOLOGIQUE

Ionogramme urinaire : natriurèse adaptée à 300 mmol/l Densité urinaire minimale : 1005  
Échographie rénale : reins de grande taille, pas de dilatation pyélo-calicielle  
Bilan infectieux négatif, pas de récurrence d'hyperthermie  
EEG: rythmes rapides iatrogènes, pas de foyer épileptique. Arrêt des antiépileptiques  
Pas de SPUPD, densités urinaires normales  
Pas de prise de NaCl  
Iono nl, créatinine 31µmol/l, urée 2.9 mmol/l, protides=68g/l  
Natriurèse 32 mmol/24h, protéinurie : 0.04 g/24h  
Carence martiale, B12 = 680 pmol/l, Vitamine D normale,  
bilan lipidique CT 2.45 g/l, TG 1.25 g/l  
TSH= 0.649 mUI/L ; T4= 16.88 pmol/L IGF 1 9.5 nmol/L

QUESTION : étiologie de l'hypernatrémie ?

REPONSE : pertes par la déshydratation  
Apport digestifs de sel ? trouble des osmorécepteurs ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>565 (493)</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Hugo</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans 8/12

Tableau puberté d'évolution inhabituelle

ATCD : parents de grande taille (TCP 182)

(A 12 ans Avance de pilosité et gynécomastie diagnostic prématuration adrénaire

A3P4G1 S2 stimulé avec douleur 153 cm (=1,8 DS) pour 53 kg Petite surcharge pondérale, ancienne Scanner abdo pelvien normal Echo testis normale AO =13 ans

Test synactène normal ( 17 OH pic à 1,95 µg/l, ACTH 5 pmol/l (1,6 à 13,9) Delta4 normale à 950 pg/ml, Testo un peu élevée à 500 pg/ml SDHA élevée à 2,4 mg/l concordant avec avance de pilosité BHCG et alphafoeto normales

Revu à 6 mois, t=156, A3P4G2 (5ml) mais toujours S2 stimulée AO=13,5 ans)

EVOLUTION : à 13 ans 8 mois

T=161 régulier à + 1DS (TCP=+1DS) A4P4G2 à 6 ml TA=11/6

Toujours S2

AO=14+3

BIOLOGIE ; Testo=2000pg/ml Delta4=2200pg/ml SDHA=4 mg/l

Composé S et DOC normaux FSH=4.61 LH=2.96

Echo testis = 30mm chacun, parenchyme normal

QUESTIONS: Toujours prématuration adrénairche ?

Comment interpréter ce taux de SDHA avec Testis de volume peu évolutif.

REPOSE : envisager un scanner surrénales

Suivi clinique sinon

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>566</b>	<b>AVRANCHES</b>	<b>Nicolas</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans 10 mois  
Avance pubertaire avec pic de croissance limité

ATCD : personnels: non RCIU  
Francs poils pubiens en CM2 à 10.5 ans  
Pic de croissance entre 10 et 9 mois et 11,5 ans

ATCD familiaux TCP= 161  
Père Taille =161, a fait puberté précoce, arret de croissance en 5 e  
Sa TCP était de 171 cm Sa sœur fait 160 cm Il a une tâche café au lait sur le pied

Taille mère=148 , Taille sœur = 148 cm, réglée à 13 ans

CLINIQUE : Clinique A4P4G5 P=53 kg  
Tâche café au lait sur la joue

QUESTION : Puberté précoce familiale chez les garçons , neurofibromatose, HCS virilisante?

REPONSE : évoquer pour le patient et son père, une hyperplasie de forme NC

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>567</b>	<b>RENNES</b>	<b>Dylan</b>

TABLEAU : garçon de 14 ans  
Retard statural à - 5 DS

ATCD familiaux : Mère 1,70 m, obèse, réglée à l'âge de 16 ans Père 1,66 m pour 83 kg  
1 sœur décédée à 1 mois en 2002. 1 frère plus jeune bien portant.  
personnels : Grossesse normale, naissance à 38+6 SA. Pas de RCIU (48cm et 2620g).  
Encoprésie. Difficultés scolaires (en CLIS)

Examen à 9 ans Adressé par pédiatre, qui le suit pour encoprésie.

CLINIQUE :

Taille 110 cm (- 4 DS) , poids 18 kg (- 2,2 DS)

Pré-pubère avec des testis de 1 mlx2

BIOLOGIE GH de base à 0,96 mU/l avec un pic à 13,6 mU/l.

IgF1 inférieure à 32 ng/ml IgF BP3 est à 0,80 µg/ml,

Cortisol normal : 104 ng/ml à 207 ng/ml Prolactinémie à 170 µU/ml.

Age osseux retardé : 4 ans 6 mois IRM cérébrale nle

Revu à 14 ans ( se plaint de sa petite taille.) Adressé par médecin de l'IME.

CLINIQUE

taille 126 cm (-4.2DS), poids 27 kg (-2.2DS.)

Prépubère A1 P1 G1 avec une verge de 4 cm et des testicules en place de 2 ml.

Aspect poupin Abdomen très ballonné en lien avec constipation opiniâtre.

Roux avec des tâches de rousseur

Pas d'élément dysmorphique par ailleurs et pas de signes cliniques en faveur d'une maladie osseuse constitutionnelle.

BIOLOGIE :

T4 : 12.4 pg/ml -TSH : 0.46 µU/ml IgF- 1 : 53 ng/ml IgF BP-3 : 1.01 µg/ml

GH (hypoglycémie insulinique avec priming) 3.70 mU/l à 28.10 mU/l

Mais testostérone dosée à 13 935 pg/ml, valeur franchement élevée (erreur de dose?).

SDHA : 0.2 µ g/ml Cortisol de base : 70 ng/ml, pic à 147 ng/ml

GH sous Glucagon/Bétaxolol (sans priming) 2.3 mU/l à 22.2 mU/l

IgF- 1 : 48 ng/ml (-3DS) IgF BP-3 : 0.74 µ g/ml (très inférieure aux -3DS)

Cortisol de base : 84 ng/ml, puis 63 ng/ml Testostérone : 163 pg/ml

IMAGERIE Age osseux : 7 ans,

bilan MOC brachymétacarpie du 4ème doigt bilatérale

doute sur des cols fémoraux courts et trapus

IRM hypophysaire: hypophyse de petite taille

QUESTION : Absence de déficit en GH mais aspect de déficit en IgF-1

Syndrome de résistance à la GH? Nanisme psycho-social?

REPONSE : pas de déficit en GH, encoprésie oriente sur un nanisme psycho-social

Voir effet séjour "placement" ou internat sur croissance et IGF1

**68° REUNION le 31/01/2013**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>568</b>	<b>RENNES</b>	<b>Chloé</b>

TABLEAU : Fille née

Défaillance cardiorespiratoire sur insuffisance antéhypophysaire

ATCD : Pas de consanguinité

Mère: chirurgie atrésie vaginale G1P1 Père : r.a.s

César programmée à 39SA pour protection périnéale,

LA clair, poids 3160g(45<sup>ème</sup> p), T 48cm (25<sup>ème</sup> p), PC 36cm (90<sup>ème</sup> p)

Apgar: 10/0/4/8 à 1, 2, 5 et 10 minutes Massage cardiaque à 7 min, Intubation à 8 min

Pose VVP G10% 3ml/h puis transfert en réa (pas de dextro) Lactates 1,8 mmol/l à H1

CLIN : hypoglycémies répétées

Puis hypoTA : remplissage vasculaire 20cc/kg

écho cœur anormale: FR 18% ( N > 20 %) et FE 38% (N >60%)

hypothyroïdie: T4 indosable < 3,3 pg/ml Début L-Thyroxine 9µg/kg/ (contrôle T4L et TSH.)

EVOLUTION : Détresse cardiocirculatoire

confirmation hypothyroïdie T4L < 3,3 pg/ml TSH 0,44 mcU/ml

Dosages hormonaux complétés en urgence par :

Cortisol < 9 ng/ml GH, ACTH, puis LH, FSH et PRL

Substitution hormonale : HSHC à 48h de vie L Thyroxine IV lente 9µg/kg/j en IVL

PANHYPOPITUITARISME ACTH < 15 pg/ml GH < 0,30 mUI/l IGF-1 < 27 ng/ml

FSH < 0,6 mUI/ml LH < 0,8 mUI/ml PRL < 40 mcUI/ml

antéhypophyse et tige pituitaire non visibles

amélioration état de santé progressive sous tt substitutif (GH débutée à J6)

étude en bio mol (LHX4, HESX1)

QUESTION : comment expliquer la défaillance cardio circulatoire. ?

REPONSE : origine pb surrénalien ou hypothyroïdie ? lien avec hypoglycémie ?

Voir statut thyroïdien de la mère

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>569</b>	<b>NANTES</b>	<b>Chloé</b>

TABLEAU : fille de 9 ans

Retard statural et remaniement des gonosomes

ATCD : Naissance : 38 SA 46 cm 2830, Pas d'ATCD personnels

Père 187 cm Mère 170 TC 172

CLINIQUE Croissance staturale régulière à -2DS

Prise de poids progressive

9 ans : 27 kg 114 cm IMC 20 S1P1A1 clinique RAS

Age Osseux 8a10m

BIOLOGIE :

IGF1 151 ng/ml

T4 TSH normaux Ac neg

FSH 1,1 LH<0,1

Caryotype remaniements avec délétion d'une partie de X et présence de matériel Y

... et CGH Array confirmant et précisant ces éléments

Écho cœur N Écho rein N Écho pelvienne Utérus : 25 mm hauteur Ovaires 15 mm diamètre

EVOLUTION : Début ttt GH

Surveillance gonade .... sans gonadectomie

Surveillance puberté Clinique Bio FSH LH AMH

QUESTIONS : attitude face au risque de gonadoblastome lié à la présence de matériel Y ?

REPONSES: analyse sur un 2° tissu de cette présence.

NUMERO	ORIGINE	PRENOM
570	NANTES	Mylene

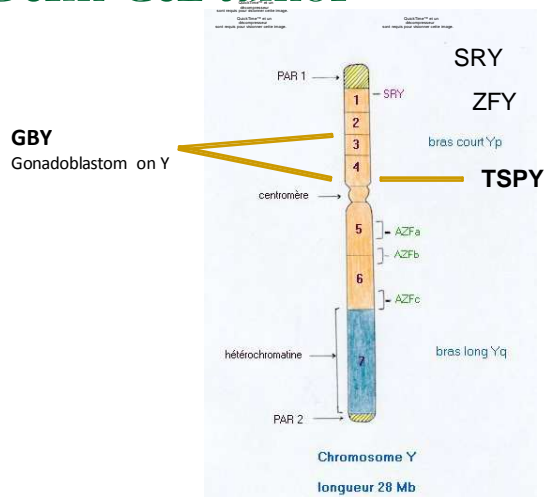
TABLEAU : fille de 3 ans 1/2  
Retard statural et remaniement des gonosomes

ATCD : myéломéningocele connu.

BILAN : FSH 2,7 LH <0,1 E<sup>2</sup> <2  
AMH 2,2 ng/ml Inhibine B <15  
CGH array : SHOX négatif et matériel Y en plus

QUESTION : idem précédent avec notion de marqueurs de risques particuliers sur le chromosome Y

## Chr Y et marqueurs de risque des Germ Cell tumor



<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>571</b>	<b>LIMOGES</b>	<b>Elina</b>

TABLEAU : fille de 7 ans  
Tableau d'hyperthyroïdie

ATCD : Naissance: 41SA, PN 3610 g, TN 51 cm RAS 3 eme enfant  
ATCD familiaux: Mère : thyroidite Hashimoto vers 20 ans, TTT Levothyrox  
Cousine de maman: Basedow  
Surveillance des anticorps maternels (TPO ) pour dépistage TSH

CLINIQUE : à 5 ans 11 mois Goitre  
Poids 18.9 kg, Taille 113  
Isolé : pas de signes de dysthyroidie GG cervical haut  
Pas de fièvre, pas de douleur Tachycardie sinusale isolée, pas de cardiomyopathie

BIOLOGIE : T4L: 39.4 pmol/L [12-22] TSH: <0.04 µUI/ml [0.27-4.2 ]  
Ac anti TPO: 5460 UI/ml[< 60 ] Ac anti recepteur 16.6 mUI/ml [ <15 ]  
TRAK non élevés (14,3 pour nle inf à 15  
Echographie : thyroïde légèrement augmentée de volume vascularisation normale

Hyperthyroïdie : Thyroïdite plutôt que Basedow Néomercazole 10mg/j

EVOLUTION : sous néomercazole (0,5 mg/kg/j et lévothyrox 25) bonne évolution avec retour a une euthyroidie mais elevation des ASAT/ALAT 53/46 et baisse des PNN 1100  
Arrêt nmz passage à PTU avec levothyrox 25  
Puis élévation des ASAT/ALAT 131/223 au plus élevé  
Arret du tt sans reprise de l'hyperthyroidie

QUESTION : Thyroïdite plutôt que Basedow?  
Que proposer si récidence hyperthyroidie? Iode ? Chirurgie ?

REPONSE : plutôt Hashimoto que Basedow  
Le plus sur est d'essayer de reprendre le néomercazole.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>572</b>	<b>LIMOGES</b>	<b>Pauline</b>

TABLEAU : fille de 3 ans

Tableau de prémature thélarche

ATCD : ATCD familiaux: RAS 2 eme enfant

Personnels Naissance: 39 SA, PN 3230 g, TN 49 cm RAS Pas d'allaitement maternel

CLINIQUE : à 22 mois Développement mammaire existant depuis la naissance

Croissance parfaite : 10.550 kg, 85 cm Examen RAS, Pas de tache

S3 P1, vulve normale rosée, pas de sécrétion

Echographie : KO droit Ø 5 mm, liquidien, pas d'imprégnation

Prémature thélarche « banale »

EVOLUTION :

à 27 mois Croissance parfaite : 11.450 kg, 87 cm Examen RAS

S3 P1, vulve normale rosée, pas de sécrétion

à 30 mois Croissance parfaite : 11.800 kg, 91 cm Examen RAS

S3 P1, vulve normale rosée, pas de sécrétion

Bilan : AO 2 ans 6 /12 Echo : disparition du KO, surrénales un peu hypertrophiées?

17OHP: 0.77 mmol/L Cortisol : 265 nmol/L, ACTH: 72 pg/ml SDHA : 0.56 µmol/L

Test GnRH: FSH 36, LH 3 Estradiol / Testostérone: indosables

à 3 ans Croissance parfaite : 12.7 kg, 94 cm Examen RAS, pas de tache café au lait, une tache acromique

S3: Ø 3-4 cm, mamelons non stimulés P1, vulve normale rose soutenu, pas de sécrétion

Stries horizontales des grandes lèvres, clitoris 1.5 cm

Qqls petits boutons sur le nez (millium) Aucune cosmétique particulière

Echo : Surrénales : normales (3x10 et 6x9 mm) Uterus : 26 mm

Ovaires : microkystes bilatéraux Ø < 4 mm, volume ovarien : 0.70 mm<sup>3</sup>

bilan biol AFP / βHCG: négatifs

17OHP: 0.44 mmol/L Cortisol : 117 nmol/L, ACTH: 25 pg/ml (midi)SDHA : 0.27 µmol/L

Estradiol / Testostérone: indosables

QUESTIONS : aller plus loin dans les explorations ou retenir le diagnostic

REPOSES : retenir la prémature thélarche simple (qui pourra persister)

**69° REUNION le 14/03/2013**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>573</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Clara</b>

TABLEAU : fille de 9 ans 10/12  
Puberté débutante avec crainte de petite taille.

ATCD : médulloblastome opéré en 2009, RXTTT en 2010 : 60 GY sur fosse post  
TC parentale : 154 cm

CLIN : début pub à 9 ans 10/12 , P2S2 , AO = AC  
+ 4 cm sur 6 mois

QUESTION : puberté débutante dans ce contexte  
Faut-t'il freiner la puberté pour limiter le risque de petite taille ?

REPONSE : avant tout faire un bilan GH  
Puis si tt par GH faisable : freiner la puberté.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>574 (540)</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Marion</b>

TABLEAU : fille de 8 ans et 4/12  
Tableau de puberté précoce

ATCD : Mère 1.56m /R 12 ans Père 1.73m

CLINIQUE Pilosité pubienne à 6 6/12 ans- sein dr S2 à 7 ans  
Avance d'AO (AC 7 ans AO 8 10/12) :  
Echo : Gros ovaires 4 cm à d 3 cm à g, multiples formations folliculaires de 8 mm  
Utérus prépubère 20/8 mm Delta 4 légèrement hte à 0.8 ng/ml(N -0.45)

A 8 ans 4 mois : taille à +2 DS P2 S3, pas de pb cutané  
Avance d'AO : 12 ans, Echo : Utérus infantile, gros ovaires  
BIOLOGIE : LHRH : FSH : 0,7 à 4,5, LH : 0,05 à 1,9 estradiol < 10,  
Delta 4 : 1,3 (0,7), SDHA 1662 (N<852) Composé S 1,4 (0,14 à 0,48)

QUESTION : quel diagnostic? Pourquoi ces gros ovaires ?

REPONSE : pathologie surrénalienne : Bloc en 11 forme NC?  
Faire test au synathène avec dosages Composé S.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>575</b>	<b>BREST</b>	<b>Antoine</b>

TABLEAU : garçon de 10 ans

Ralentissement de la vitesse de croissance et prise de poids

ATCD : Taille cible génétique : 175 cm ( père 173 cm et Mère 164 cm)

2 ème de la fratrie; sœur agée de 13 ans mesurant 165 cm et réglée

octobre 2003: pneumopathie lobaire

février 2003: cérébellite virale

mars 2011: céphalées et douleurs oculaires d'ordre réactionnel anxiogène

CLIN : couloir de croissance génétique jusqu'à l'âge de 5 ans et 9 mois

Puis ralentissement de la vitesse de croissance avec perte de 2 DS et // augmentation de la corpulence du 60<sup>ème</sup> au 90<sup>ème</sup> percentile

P3, A2 avec hypertrichose jambes, duvet de la lèvre supérieure

Testis prépubères: 20X10 mm

Érythrose faciale et visage arrondi et poupin Pas de plainte fonctionnelle

Soit : Ralentissement important de la vitesse de croissance avec pubarchie isolée et augmentation de la corpulence Syndrome de Cushing clinique

AO: 6ans et demi pour un AC de 9 ans et 10 mois

BIOLOGIE : (T4L et TSH normales)

Delta 4: 1,61 ng/ml, 17 OHP 0,66 ng/ml, SDHA: 5561 ng/ml Testostérone: 0,15 ng/ml,

Cortisol libre urinaire :Diurèse 700 ml **232 µg / 24 h**

cortisol salivaire (ng/ml) (N : Matin1-7,5, Soir: < 1)

8H30 : 6,70, 12H20 : 2,10, 17H : 3,80, 0H : 6,70

Scanner surrénalien sans injection:

Aspect normal des surrénales, pas d'effet de masse ni d'infiltration de la graisse périphérique, d'image nodulaire ou de calcification

Cycle cortisol/ACTH normal sauf à 0H?

QUESTION : Hypothèses diagnostiques? Conduite ?

REPONSE : clin et biol en faveur d'un hypercorticisme

peut t'on éliminer un corticosurréalome ?

Faire un cycle nocturne, et une épreuve de freinage (minute ou faible)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>576</b>	<b>SAINT MALO</b>	<b>Baptiste</b>

TABLEAU : garçon de 12 ans 4/12

Cassure de la courbe de croissance

ATCD : Né à 38SA PN 3260g TN 50cm PC 34cm

Asthme, eczéma, Allergies multiples en cours de désensibilisation

Père 174cm

Mère 162 R 15ans notion d'hyperPRL devant aménorrhée et retard croissance à 14 ans pas d'IRM

CLINIQUE : Poids 29.5kg (-2.2DS) Taille 135.4cm (-2DS) IMC 16.1 (-0.7DS)

G1A1P1 Examen ras courbe : cassure franche de la croissance.

AO retardé

BIOLOGIE : AO 10 ans 8/12 pour AC 12 ans 1/2

Test Glucagon Betaxolol GH base 0.5mU/L pic 4.5 mU/l

IGF 1 84ng/ml IGF BP3 4.9mg/l normale

Cortisol 137µg/L TSH 2.33mUI/L T4L 6.4ng/L (N 8.9 à 17.6)

**PRL 3414µg/l**

LH 0.1U/L FSH 1.4U/L testo 0.3ng/ml AMH 71ng/ml élevé pour l'âge et stade pubertaire

IRM : macro adénome.

Ophthlmo: pas d'HLH pas d'Hémianopsie bitemporale

Recherche génétique gène AIP, gène NEM1 (négatives)

EVOLUTION : Dostinex débuté mi juillet 2012 0.5mg /semaine Levothyrox 50µg/j

IRM: diminution processus tumoral intrasellaire; il n'existe plus de processus extrasellaire > contrôle IRM dans 6mois

PRL élevée > Dostinex augmenté à 3 cp

Croissance toujours ralentie > Débuter GH

Poids 29.5kg (-2.8DS) Taille 138.5 +1cm (-2DS) IMC 15.4 (-1.5DS)

Pas de céphalée, fatigué, fatiguable, résultats scolaires en baisse

Pas d'appetit mange peu, dysgueusie.

QUESTION : PRL pas encore nle mais effets secondaires dostinex : monter encore dose ?

Monter la dose de levothyrox

REPONSE : oui pour augmenter poso de Levothyrox

Attendre encore 6 mois une baisse de la PRL sans monter la dose

Rechercher le meilleur compromis tolérance efficacité même sans normalisation

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>577</b>	<b>RENNES</b>	<b>Baptiste</b>

TABLEAU : garçon de 13 ans  
Diabète insipide

ATCD : Né à terme

Cs Chirurgie: douleurs lombaires par crises

Diagnostic de Sd de jonction pyélo-urétérale D avec atteinte fonctionnelle rein D

ATCD familiaux Père: énurésie jusqu'à 10-12 ans; migraine

Mère: RAS 1 frère de 10 ans: migraine

Énurésie: ttt par minirin en 2007 (6 mois)

Suivi MT régulier: bio annuelle pour rech diabète « sucré »

CLINIQUE : CS anesthésie préop : Boit et urine 5 litres/jour! PUPD depuis l'âge de 3 ans?

Bonne croissance staturo pondérale Puberté: A4 P4 G4

Neuro: Pas de céphalée Pas d'amputation champ visuel

Cardiopulm, abdo, peau, ortho : RAS

BILAN : Test de restriction hydrique

A bu 6 litres d'eau les 24h précédentes , A essayé de ne pas boire la nuit passée... (500ml)

Poids 45.6 à 43.9 kg, osmo plasmatique de 292 à 304, osmo U 391 à 727

IRM : Post hypophyse: pas d'hypersignal reste nl

EVOLUTION : Suspicion Diabète insipide central partiel

Bilan étio (PL, signes histiocytose..) : négatif, Dosage AVP : Bas

Ttt par Minirin: • progressive des doses, efficace à forte dose : 240, 180 et 300

QUESTIONS : déficit partiel ou polydypsie primaire ?

REPONSES : déficit primaire en ADH ou polydypsie primaire associée à un pb rénal

Tt 2 semaine et revoir effet

DIC partiel mais doses fortes en lien avec dysfonction rénale séquellaire

Revoir la mutation du gène AVP

**Table 1.** Interpretation of the water deprivation test and DDAVP test

Urine osmolality, mosm/kg		Diagnosis
after fluid deprivation	after DDAVP	
<300	>750	CDI
<300	<300	NDI
>750	-	PP
300-750	<750	? Partial CDI ? Partial NDI ? PP

PP = Primary polydipsia.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
---------------	----------------	---------------

<b>578</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Titouan</b>
------------	----------------	----------------

TABLEAU : garçon de 2 ans 6/12  
Mutation RET (634) enfant et sa mère (CMT sur NEM 2 A)

ATCD : Mère née le 31/10/1979 mutation RET 634 de la NEM 2 A  
-thyroïdectomie totale et curage récurrentiel pour CMT à 17 ans  
-réopérée à IGR en 97 curage jugulo carotidien dr et g ; métastases gg dr (le taux de calcitonine restait détectable ) Puis suivi thyroïdien rassurant  
mais découverte d'un phéochromocytome chirurgie prévue le 08/04/2013  
Elle souhaite que Titouan soit pris en charge chirurgicalement à Nantes  
Pour le moment pas d'examen ce petit garçon

QUESTION : urgence de la chirurgie. Faut-il faire un complément de bilan (phéo)

REPONSE : oui car risque de cancer maintenant (et plus tard sinon)

Phéochromocytome : pas d'urgence (vers 10 ans environ)

Voir site GTE <http://www.sfendocrino.org/article/249/recommandations>

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>579</b>	<b>BREST</b>	<b>Vincent</b>

TABLEAU : garçon de 14 ans micropénis

ATCD : Aîné d'une fratrie de 3 PN: 4 kgs; TN: 51 cm  
Grande taille constitutionnelle: cousin germain à 190 cm Mère 177 cm et père 183 cm  
Pb thyroïdien chez la grand-mère et la sœur maternelles

CLINIQUE : 14 ans Taille 174 cm; poids 47,4 kg, Courbe staturale à + 2DS AO: 14 ans  
Testis droit et gauche 40 x 25 mm , P3 Début de pilosité pubienne vers 12 ans (classe de 3<sup>ème</sup>)  
BIOLOGIE : T4L: normal, TSH à 1,48 mUI/l IGF1: 228 ng/ml  
T: 0,72 ng/ml // 0,11 ng/ml AMH: 2660 pMol/l ( 23-829) Inhibine B: 171 pg/ml (60-300)  
LHRH: FSH: 1,21 UI/L → 2,03 UI/L LH: 1,43 UI/L → 16,81 UI/L

EVOLUTION :

AC: 14 ans et 9 mois Taille : 179,6 cm Poids: 49,5 kgs TDG: 45 x 30mm

Testostérone à 1,04 ng/ml AMH à 1198 pMol/l

AC : 15 ans et 5 mois Taille 183,5 cm Poids 55 kgs

TD et G: 55 x 30 mm et 50 mm x 30 mm Verge à 8cm

FSH 1,5 UI/L et LH 2,0 UI/L

**Testostérone à 0,45 ng/ml!**

QUESTION : pourquoi ce taux de testo aussi bas ?

REPONSE : contrôler ce taux

Evoquer une macro orchidie relative avec pub d'évolution lente

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>580</b>	<b>RENNES</b>	<b>Eloïse</b>

**TABLEAU** : fille de 5 ans et 3 mois  
RSP sur sd néphrotique

**ATCD** : syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique (NPHS2)  
Traité par corticoïdes et par Prograf de 2 ans ½ a 3 ans ½ : résistance.  
**Avis du néphro** : Stabilisation du syndrome néphrotique avec filtration glomérulaire toujours normale.

**CLINIQUE** : Patiente de 5 ans et 3 mois  
bilan d'un retard staturo-pondéral (infléchissement depuis l'âge de 4 ans ½ )  
Taille: 96cm (-3DS) Poids: 15,2 kg (10<sup>ème</sup> percentile) Stade pubertaire: Tanner 1  
Age osseux : 2 ans et demi, pour AC: 5ans

**BIOLOGIE** : Test GH (hypoglycémie insulinique): 5,6 --- 135mUI/L  
IGF-1: 30 ng/ml (-2,2 DS) IGF BP-3: 1,79 µg/ml (-2 DS)  
Cortisol: 94 ng/ml FT4: 10,1 pg/ml TSH: 4,46 µU/ml  
Caryotype XX sans anomalie chromosomique constitutionnelle.  
Na: 137 mmol/l K: 5,1 mmol/l  
Urée: 3,1 mmol/l Créatinine: <15µmol/l Protides: 44g/l Albumine: 15,4 g/l  
Fer: 7,5 µmol/l Ferritine: 80 µg/l Vitamine D: 13ng/ml

**QUESTION** : envisager un tt par GH ou IGF1?

**REPONSE** : peut t'on faire mieux sur le plan néphrologique  
Pas de raison de faire un tt par GH  
Pas d'indication reconnue pour IGF  
Voir avis D Simon.(avis : pb de fuite protéines qui ne peut être modifié par ce type de traitement , perte IGF1...)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>581</b>	<b>BREST</b>	<b>Line</b>

TABLEAU : fille de 13 ans  
Hypercalcémie par hyperparathyroïdie.

ATCD : ATCD : Personnels : aucun  
Familiaux : Basedow chez la grand-mère

CLINIQUE : Consultation pour toux, fièvre et asthénie, puis majoration de l'asthénie, anorexie, vomissements, douleurs abdominales

Vue aux urgences pour Anorexie, vomissements, douleur abdominale, SPUPD

Examen : poids 28 kgs (au lieu de 31 kgs), aspect filiforme, déshydratation, dlr hypocondre et fosse lombaire G Hospitalisation pour réhydratation intraveineuse (Suspicion initiale d'anorexie mentale)

BIOLOGIE : 1° bilan (9 H 30) Na 152 ,K 4.2, protides 92 g/l, glycémie 4.65 mmol/l, urée 10 mmol/l, créatinine 90 µmol/l, albumine 48 g/l, **Ca<sup>2+</sup> 4.77 mmol/l**, Ph 1.24 mmol/l, CRP 16 mg/L NFS et bilan hépatique normaux, TSH = 0.51 mUI/L

ECG : pas de TDR, QT court

EVOLUTION : TT immédiat Hyperhydratation à 3L/m<sup>2</sup> Lasilix 1 mg/kg

Contrôle du bilan à 19h : Calcémie 4.30 mmol/l, phosphorémie 0.72 mmol/l, calciurie 3.94 mmol/24h diurèse 1100 ml

Transfert en réanimation pédiatrique à 23h ECG normal, écho coeur : contractilité normale

Poursuite de l'hyperhydratation, du LASILIX (3m/kg au total)

AREDIA 1 mg/kg sur 5h a 2 reprises, CALCITONINE 100 unités

Retour de réa: 25 OH vitamine D : 58 ng/ml PTH 253 pg/ml

Echographie des parathyroïdes : masse ovoïde isoéchogène de la loge parathyroïdienne inférieure gauche avec nécrose polaire supérieure et vascularisation intrinsèque compatible avec un adénome parathyroïdien

Écho rénale : pancréas normal, infiltration parenchymateuse des 2 reins, pas de lithiase

Bilan génétique : recherche NEM1, HRPT2

Recherche de pathologies associées CMT Phéochromocytome

Croissance pondérale : cassure à 9 ans<sup>1/2</sup> puis à 11 ans

Croissance staturale : sur la moyenne, cassure à 11 ans

Stade pubertaire S1P4 : FSH 0.72 UI/L, LH >0.07 UI/L, oestradiol < 20 pg/ml

QUESTION : discussion sur anorexie psychogène ou organique?

REPONSE : courbe pas typique, pas de signes alimentaires nets

Voir évolution après chirurgie de l'adénome.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>582</b>	<b>BREST</b>	<b>Tatiana</b>

TABLEAU : fille de 12 ans  
RSP avec hyperplasie congénitale des surrénales NC.

ATCD : diagnostic sur troubles des règles et des fausses couches répétées chez la mère Jessica, soeur aînée, présente également une HCS de forme non classique (hypertrichose)  
Retard de consultation du fait que la maman a été opérée d'un méningiome

CLINIQUE : Patiente de 12 ans et 4 mois  
Taille: 137,5 cm Poids: 32,8 kg IMC: 17,4 kg/m<sup>2</sup>  
S2,P3,A1 Inflexion de la vitesse de croissance depuis l'âge de 9 ans  
AO: 12 ans

BIOLOGIE :  
Delta 4 à 2,35 ng/ml 17 OHP 10,70 ng/ml SDHA à 1364 ng/ml Testostérone à 0,43 ng/ml  
Biologie moléculaire: double hétérozygotie portant une mutation sévère et modérée  
Tt hydrocortisone 5 mgx2/j

QUESTION : envisager un tt freinateur analogues LHRH?

REPONSE : hyperandrogénie à contrôler  
Tt par Gh a envisager si déficit ou sur la seule notion du retard statural dans une HCS NC  
Compléter par bilan hypophysaire

**70° REUNION le 18/04/2013**

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>583 (575)</b>	<b>BREST</b>	<b>Antoine</b>

TABLEAU : garçon de 10 ans

Ralentissement de la vitesse de croissance et prise de poids

Ralentissement important de la vitesse de croissance avec pubarchie isolée et augmentation de la corpulence Syndrome de Cushing clinique

QUESTION : Hypothèses diagnostiques? Conduite ?

EVOLUTION : freination positive, CLU : 11 µg/24H

06/13 En fait pas suffisante (on attend 10 ou moins ...)

CTSPI réalisé à GRENOBLE le 26/06/13

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>584</b>	<b>NANTES</b>	<b>Théo</b>

TABLEAU : garçon de 4 ans

Tableau de puberté précoce

ATCD : Né 31 SA 1800g 29,5cm

Sorti hypotrophe de réa/néonate Leucomalacie périventriculaire, séquelles neuro, retard acquisitions Cardiopathie : CIA et RVPA opérée Caryotype et CGHA normaux (front bombé, doigts un peu courts)

CLINIQUE à 2ans 9mois : Retard de croissance (T -3DS)

BIOLOGIE : IGF1 40 puis 72 ng/ml

Pic GH (Glucagon) 31,9 ng/ml PRL 11,4 ng/ml (N é,8-11)Cortisol 111

T4 11,5 TSH 6 puis 11 Ac negMis sous Lthyroxine T4 et TSH normalisés à 2µg/kg/j

A 3ans 7mois : VC régulière Prise en charge neuro, injection toxines, ...

4 a : T -3,5DS AO : 2 ans VC ↓ 4 cm /anIGF1 95 ng/mlGH 42 mUI/l

QUESTION : Décision de traitement malgré cette GH à 42 ?

REPONSE : oui mise sous traitement, (idem RCIU)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>585 (429)</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Victor</b>

TABLEAU : garçon de 7 ans 1/2

Ralentissement de la vitesse de croissance et prise de poids

ATCD : à 4 ans 1/2

Retard statural dans un contexte de syndrome d'Hallermann-Streiff-François

(caractérisé par un visage typique avec nez en bec et hypoplasie de la mandibule, une petite taille harmonieuse (2/3), une hypotrichose (80%), une microphthalmie (80%) avec cataracte congénitale (80-90%)

La trachéomalacie est une complication qui peut mener à l'insuffisance respiratoire chronique et à la défaillance cardiaque biventriculaire, possible cause de décès précoce

QUESTION : Parents et enfant très demandeurs tt GH : à faire ?

REPOSES : Non. Voir évolution spontanée.

CLIN : ralentissement continu à 7 ans 1/2 : -4 DS

QUESTION : ttt par GH ?

REPONSE : plutot non

Pas de demande de l'enfant, hors AMM , efficacité inconnue et tolérance à pb sur ce problème cardio

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>586</b>	<b>SAINT LO</b>	<b>Ninon</b>

TABLEAU : fille de 7 ans

Grande taille

ATCD : Terme: 40 sa PN: 3610 g TN: 49 cm PCN: 35,5 cm Apgar: 10

Taille Mere: 164 cm Taille Père: 184 cm Taille cible: 168 cm

Développement normal; marche à 11 mois famille: puberté chez les filles: 11 ans

CLINIQUE : à 6 ans et 7 mois:

Taille: 133,5 cm (+4ds) Poids: 32,2 kg (+5ds) S1-2; P1

AO: 7 ans (G&P)

BIOLOGIE : AO Test GH/ hypo base 0.2 mU/L pic 14.7 mU/l

IGF 1 : 354, 327 , 347 ng/ml TSH 0,77 µUI/ml T4L 9,8 pmol/l Prolactine 9,8 ng/ml

Urocytogramme : 2 - 3 - 70/27/03, 2 - 5 - 56/39/05

LH 0.1& à 2,96 U/L FSH 1.27 à 13,59 U/L Estradiol < 9 pg/ml

testo 0.07 ng/ml delta 4 0,2 ng/ml, SDHA 0,26 mg/l SHBG 85,6 nmol/l

IRM : image évoquant un tératome ou un adamantinome.

QUESTION : y a t'il un lien entre l'image retrouvée et la clinique

REPONSE : demander un avis neurochirurgical

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>587</b>	<b>NANTES</b>	<b>Sarah</b>

TABLEAU : fille 11 ans  
Obésité / triploïdie X

ATCD : **familiaux** Mère (médecin): obèse, HTA Père : surpoids et diabète 2  
Un frère en surpoids GPM acromégalie ( selon la mère)

CLINIQUE :

8 ans 10mois Poids: 54kg Taille143 cm IMC26.7 S1A2P1 TA 10/7

11 ans 3 mois Poids 79kg Taille 165cm IMC 29.3 TA 10/5 pouls 60 S4R1  
( 1<sup>ere</sup> règles 10 ans, régulières) Pas acné Pas hirsutisme Pas acanthosis  
Quelques vergetures roses ventre cuisse seins bras (allure banale)

BILAN : Hba1c 5.3%, Lipides normaux, Foie normal, IGF1 542ng/ml (norme sup labo 400)  
Mère a peur a une acromégalie dans un contexte de Mc Cune A  
car puberté précoce et grande taille: veut bilan, IRM..  
Clinique non évocatrice puberté avancée chez une enfant obèse ayant accéléré sa croissance  
dans ce contexte (grande taille décrit dans anomalie génétique)

mais décision de faire une HGPO (pour obésité sévère et ATCD type 2)  
donc freinage GH associé à la glycémie Et contrôle bilan hypophysaire  
HGPO (échec dosage insuline) : normal , glycémie TO : 5,2 T120 : 5 mmol/l  
HGPO sur GH IGF1 468ng/ml  
T0-1mUI/l, T30-0.3, T60-3.9, T90-16, T120-16.5, T150-4.8, T180-1.1  
Iono calcémie normal T4 10.5pg/ml TSH 2.11 PRL 11.7  
FSH 26.5 LH 76.7 mUI/ml Oest 123.8 pg/ml (inf 120) Androgènes normaux  
freinage GH : Normal (nadir inf 0.3 à T30) IGF1 normal, Clinique pas d'argument  
Sur l'axe gonadotrope gonadique ?  
une possibilité d' IOP est décrite dans triploïdie X mais  
Recontrôle LH/FSH/OEST ≠ tps cycle 1<sup>er</sup> partie?

QUESTIONS : comment interpréter ce tableau? taux oest/LH/FSH?

REponses : l'obésité va plutôt contre le diagnostic d'acromégalie  
LH : plutôt pic dans un cycle normal mais pas SOPK car pas d'hyperandrogénie  
Revoir si besoin préservation ovarienne ? Echo pelvienne AMH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>588</b>	<b>BREST</b>	<b>Roman</b>

TABLEAU : garçon de 9 ans  
RSP avec ralentissement

ATCD : Mère 162 cm réglée A 13 ans, Père 179 cm jusqu'à 18 ans  
1 frère aîné de 6 ans (BS) et l'aîné de 13 ans (BS)  
Laparoschisis dépisté en anténatal à 3 mois de grossesse  
Naissance à 35 semaines de terme PN: 2400g, TN: 45,5 cm, PC: 34,5 cm  
Prise en charge chirurgicale néonatale avec réintégration intégrale du tube digestif (laparoschisis de stade 3) Fermeture sous tension Ictère important  
Alimentation par voie parentérale  
Reprise du transit à plus 3 semaines de vie (délai inhabituel) pas d'obstacle  
Plusieurs tentatives d'alimentation orale, OK à partir du 03/07/2004 (+3 mois)  
Dysmotricité digestive initiale et RGO sévère avec épisode d'hématémèse et traitement anti reflux jusqu'à l'âge de 18 mois

EVOLUTION : Plusieurs épisodes de pyélonéphrites sans anomalie à la cystographie  
épisodes récurrents de céphalées, migraine? (traitement par Advil et doliprane)  
Constipation terminale fonctionnelle associée à une encoprésie (avec une part psychogène)  
angoisse de séparation d'avec sa mère et de mort (perte de sa grand-mère) Enurésie  
Prise en charge pédopsychiatrique et gastro-entérologique  
CLINIQUE A 8 ans 10 mois, AO: 5 ans Taille 116, 7 cm, poids 20,7 kgs, IMC à 15,4 kg/m<sup>2</sup> (moyenne) Prépubère Envergure 110 cm/taille: 94,4% PC 54,5 cm  
CE2: psychomotricité, psychologue, orthophonie  
Adénoïdectomie Paracentèse drains transtympaniques  
A 9 ans ½ -2, 5 DS

BIOLOGIE : Test sous glucagon-bétaxolol: base 2,95 mUI/l avec pic à 38,7 mUI/L  
IGF1: 1,2 nmol/l ( N:9,9 à 65)  
IGF1-BP3: 856 ng/ml ( N:1730 à 3940)  
TSH: 3,8 mUI/l et T4L: 9,81 pMol/l  
Bilan phosphocalcique normal  
Consultation diététique Auxologie en faveur d'un déficit en GH, mais plutôt profil de résistance? Origine psychogène ?  
Origine nutritionnelle possible mais niveau d'IMC normal  
IGF1 très bas, IGF1-BP3 également Proposition: étude de la sensibilité à la GH  
Si IGF1 restauré: traitement par GH ?

QUESTION : conduite diagnostique ? test génération IGF1 ?

REPONSE : c'est le grêle court qui prédomine dans ce tableau  
voir en 1° le pb nutritionnel, rechercher d'autres carences (élastase fécale, ac maladie coeliaque) . intérêt d'un test nocturne ? réponse : non

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>589</b>	<b>RENNES</b>	<b>Zoé</b>

TABLEAU : fille de 5 mois  
Hypertrophie clitoridienne

ATCD : Pas d'atcd familial notable Née à 27 SA +2 Grossesse triple  
PN 960g (30<sup>ème</sup> p) TN 36 cm (30<sup>ème</sup> p) PC 23.5 cm ( 50<sup>ème</sup> p)  
Neuro : ETF, IRM nl

CLINIQUE : Avis sur clitoris

Bifide Mesuré 10x15

Écho pelvienne 27.02.13: kyste OG: 19x20mm Multiples follicules en périph du kyste,  
OD 23x7 mm, multifolliculaire, normal pour l'âge

Utérus 27 mm, Col> corps, ligne cavitaire + Reins normaux

UCG: 7 / 11 / 15.74.11

BIOLOGIE : estradiol 27pg/ml puis 24, FSH : 6,9 puis 4,6, LH : 4,8 puis 3,5

Testo 795 puis 369 pg/ml, Delta 4 2735 puis 1526 pg/ml, SDHA 1,6 puis 0,9 µg/ml

AMH : 3,5 ng/ml

QUESTION : Indication ponction kyste? Interprétation des résultats bio?

Surveillance ? Rythme contrôle écho?

REPONSE : SD MCA dans son aspect nn ? FSH et LH OK : pas de kyste fonctionnel

Biol : pb des normes nn ... a priori évoque un pb bénin fonctionnel et en diminution.

Contrôle echo proposé dans 3 mois.

06/13 : Régression spontanée du clitoris. (un autre cas idem a Rennes, sous presse ...)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>590</b>	<b>BREST</b>	<b>Blandine</b>

**TABLEAU** : fille de 9 ans 1/2

Hyperplasie SR tardive accélération VC avance AO 1 an en 6 mois

ATCD : 1ère enfant d'une fratrie de 3

Mère 157 cm Père 180 cm Taille cible: 162 cm

**CLINIQUE** : P2 à 5 ans 9/12, puis S2 à 6ans 7/12 AO: 7 ans 10/12 pour un AC de 6 ans 3/12

tt hydrocortisone : 5 mg le matin et 2,5 mg le soir soit 8,6 mg/m<sup>2</sup>/jour

Synacthène: Cortisol à 215 µg/ml Delta 4 à 0,4 ng/ml SDHA à 735 ng/ml Testo à 0,1 ng/ml

17 OHP: base à 4 ng/ml et pic à 46,8 ng/ml Rénine active à 34,4 pg/ml (N)

Bio mol: Hétérozygote composite Mutation p.Pro 453 Ser/mutation p.Val 281 Leu

**EVOLUTION** :

A 6 ans 7/12 Taille 118,3 cm (M) Poids 23,3 kg S1, P2

A 7 ans 4/12, AO: 8 ans 6/12 P2, A1, S2 à gauche, S1 à droite

Delta 4 0,65 ng/ml, Testostérone 0,22 ng/ml

17 OHP; matin: 7,18 ng/ml, midi: 0,4 ng/ml et 16 h: 0,34 ng/ml

LHRH: FSH: 1,25 à 11,28 UI/l LH : 0,07 à 1,56 UI/l Echo utérus : 23 mm

A 8 ans 9/12 P2S2 LHRH : FSH: 1,68 à 14,06 UI/L LH: < 0,07 à 1,59 UI/l LH/FSH: 0,11

ng/ml E2 < 20 pg/ml Utérus prépubère: 26 mm

A 9 ans 4/12 P3, S3 Taille 133 cm Poids 32,9 kg IMC: 18,6 kg/m<sup>2</sup>, AO 11 ans

LHRH - FSH: 3,97 à 18,04 UI/l LH: < 0,07 à 4,76 UI/l, LH/FSH : 0,26 E2 < 20

Echographie utéro-pelvienne: utérus 38,8 mm sans ligne de vacuité

Ovaire droit et gauche 1,7 cm<sup>3</sup> et 2 cm<sup>3</sup>

**QUESTION** : comment interpréter ce tableau, puberté / LH non élevée?

Que faire pour cette avance d'AO

**REPONSE** : très discutée ! possible évolution pub sans élévation LH/LHRH, sans repérage

LH pour l'instant. Proposition d'augmenter la dose d'hydrocortisone (10 mg/m<sup>2</sup>)

et envisager un tt freinateur malgré la biologie.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>591</b>	<b>BREST</b>	<b>Bianca</b>

TABLEAU : fille de 8 ans 1/2

Puberté précoce.

ATCD : Mère 155 cm Régulée à 16 ans Père 170 cm; sœur du papa réglée à 10 ans

Née à 40 semaines de terme N 2950 g, taille 47 cm, pc 37,5 cm

RGO avec laryngomalacie

4 ans et 9 mois : hospitalisation pour hyperthermie prolongée.

CLINIQUE : Age civil: 8 ans et 5 mois A0: 12 ans CE2

Taille 135,7cm + 2 DS (TC : 156) Poids 29,1kg IMC à 15,91kg/m<sup>2</sup>

S2 à gauche 2x2cm et à droite 2,5x2cm, P2

Utérus à 45 mm en longueur avec ligne de vacuité

Ovaire Droit 29x12mm et gauche 32x10x12mm

BIOLOGIE : LHRH- FSH 2,4 à 13,3 UI/l LH 0,09 à 11, 26 UI/l LH/FSH: 0,84 E2 < 20 pg/ml

Delta 4: 1,08ng/ml 17OHP 0,81 ng/ml SDHA: 754 ng/ml

Marqueurs tumoraux négatifs

QUESTION : Taille à + 2DS très en dehors de sa taille cible génétique

Eliminer une HCS de forme non classique bien que les androgènes soient normaux par un test au synacthène ?

Envisager la freination de la puberté ?

REPONSE : avance simple, variation de la physio

Indication à freiner sur CE2, tolérance psycho

Concernant la taille pas de notion établie sur l'intérêt après l'AO de 12 ans

Synacthène : pas d'indication

06/13 : possibilité de mise en aménorrhée avec Lutéran en continu (10 mg/j)

71° REUNION le 27/06/2013

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>592</b>	<b>NANTES</b>	<b>Vanessa</b>

TABLEAU : fille de 15 ans 1/2  
Maladie de Cushing

**ATCD**

Familiaux : Père 1m71, 60kg Mère 1m67, 60kg  
Obésité coté paternel, pas d'autres risques cardio-vasculaires  
Perso Ainée d'une fratrie de 3 filles Née à terme, mensurations de naissance normales

**CLINIQUE** : vue à 11 ans pour obésité : 43kg, 133.4 cm, IMC 24.2

Obésité facio tronculaire Pas de vergetures, TA normale S1 P1 A1

Interrogatoire alimentaire: erreurs diététiques

Stabilisation IMC Stagnation croissance, AO 2 ans de retard

à 12ans 7/12, S2 P4 A4, IMC 25.1 puis aggravation

**BIOL** : LH RH : pic LH 10.6mUI/l, FSH 8mUI/l

hypo insulinique pic GH 14.8mUI/L, glucagon kerlone : pic GH 76mUI/l, IGF1 328ng/ml

IRM H-H normale CLU 56µg/m2/24h

surveillance CLU 28, 77, 155 µg/m2/24h

exploration de l'axe corticotrope.

↳ **Cycle du cortisol aboli avec ACTH élevée: maladie de Cushing**

	29/04			30/04				01/05		
	8h	12h	16h	0h	8h	12h	16h	23h	<b>DXM</b>	8h
ACTH	24.6	17	15	43	34	41	11	28	<b>8mg</b>	1.7
cortisol	100.9	105	161	121.7	95		171	171		9.9
CLU				99.4				66.6		<6

**QUESTION** : cathétérisme des sinus pétreux ? test au CRF ?

Nouvelle IRM H-H : pas de lésion décelable

Scanner thoraco-abdomino-pelvien normal

**REPONSES** : pas de test CRF avant, CRF pendant le KT (prélèvements KT et périph)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>593</b>	<b>NANTES</b>	<b>Manassé</b>

TABLEAU : garçon de 8 ans  
Tableau de gynécomastie unilatérale

ATCD : 3<sup>ème</sup> enfant Mère 164 cm, père 172cm  
personnel: Syndrome de jonction asymptomatique, Dyslexie

CLINIQUE Apparition à 7 ans d'une gynécomastie droite évolutive  
7 ans 1/2 : 26kg, 130 cm OGE normaux, prépubères  
Gynécomastie droite isolée 4x4 cm de diamètre, sensible, pas de galactorrhée  
Courbe +1,5 DS stable, avance AO

BIOLOGIE : bilan par MT : TSH, Prolactine normales Testostérone 0.03ng/ml Estradiol <5mg/ml normale HCG normal Echo mammaire: tissu mammaire droit  
Écho testicules: tailles pré pubères, symétriques, pas de lésion visible  
Synacthene : 17 OH : 0,4 à 3,2 ng/ml – SDHA 1339 ng/ml, delta 4 0,6 à 1,7 ng/ml  
testo 0,1, cortisol 114, pic à 400 ng/ml

QUESTION : Comment expliquer le taux de SDHA sans pilosité? Comment expliquer l'avance d'âge osseux? Faut il faire d'autres explorations?

REPONSE : élévation isolée de SDHA déjà rencontrée dans un tel tableau ...

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>594</b>	<b>LIMOGES</b>	<b>Salomé</b>

TABLEAU : fille de 14 ans  
Grande taille

ATCD : PN 3650 g; TN 52 cm  
Mère : 175 cm, réglée à 11-12 ans Père : 185 cm Frère : 11 ans 161 cm sans puberté  
Grandes tailles familiales , pas de pathologies remarquables Hand ball haut niveau

CLINIQUE : accélération vers 7 ans sup à la taille cible Ménarches: 12 ans  
180 cm, Envergure 184 cm poids 68 kg  
Pas d'hyperlaxité Scoliose « simple » : kiné Aspect légèrement marfanoïde  
Signe du poignet tendon d'achille non rectiligne Pas d'arachnodactylie  
BILAN : Echo cœur normale opht: normal pas de luxation cristallin AO: 13 - 14 ans  
Caryotype: Nl Homocysteine : nle (6.2 µmol/L) [4.5-12.5] IgF 1 : 337 et 427 ng/ml  
GH sous HGPO (75g) Pas d'hypersécrétion de GH Nadir GH < 1 ng/ml IgF1 nles  
Pas de Marfan malgré E/T > IRM : suspicion de microadénome

QUESTION : CAT?

REPONSE : si adénome , il est non sécrétant , vérifier PRL. Avis radiologues.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>595</b>	<b>SAINT NAZAIRE</b>	<b>Alexia</b>

**TABLEAU** : fille de 13 ans  
Galactorrhée bilatérale

**ATCD** : carnet de santé perdu, Hernie ovarienne D , opérée à 1 mois de vie  
Régulée à 10 ans 1/2, irrégulières et douloureuses, ponstyl  
Gale traitée en avril 2013  
Contexte socio-familial complexe, a été transitoirement en famille d'accueil

**CLINIQUE** : 12 ans 10 mois Galactorrhée bilatérale depuis un mois ,  
Découverte d'une hypothyroïdie : adressée en cs endocrinopéd  
Pas de prise méd en dehors stromectol pour la gale, galactorrhée aurait commencé avant  
Aurait pris 23 kg en un an, mais aurait déjà commencé prise de poids vers 4-5 ans  
160 cm, 73.6kg , 28.8 kg/m<sup>2</sup> TA 12/7  
Galactorrhée x 2, jaunâtre , parfois sanglante, pas d'anomalie cutanée (irritation simple  
mamelon avec coton ) ni signe inflammatoire

**BIOLOGIE** : TSH 17 mU/l Prolactine 12 ng/ml Beta-hCG négatif  
NFS, iono, bilan hépatique et lipidique normaux, CRP nég  
Contrôle : TSH 11,5 mU/l, T4 0.6 ng /dl (N 0.9-1.7) Prolactine 11 ng/ml  
Ac TPO négatifs , antithyroglobuline positif : 291 (N <115)  
Échographie thyroïde: Taille normale , échostructure homogène  
IRM cérébrale : N , Échographie mammaire : N

**EVOLUTION** : mise sous Levothyrox 50 µg/j  
Contrôle Galactorrhée persistante TSH 4.1 mU/l T4 1.13 ng/dl

**QUESTION** : Étiologie de la galactorrhée et CAT?  
Tableau non typique d'un thyroïdite

**REPONSE** : influence de la gale, stimulation mécanique entretenant la sécrétion ?  
Vérifier l'absence d'infection , ATB ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>596 (574)</b>	<b>LORIENT</b>	<b>Marion</b>

TABLEAU : fille 8 ans 1/2

Puberté précoce et gros ovaires

CLINIQUE :

+ 2 DS stable , S3 et avance d'AO 12 ans

BILAN : test au synacthène Composé S normal en base et en pic

Delta 4 un peu élevé : 0,7 à 2,82, AMH augmentée , X par 10

Echo : longueur utérus : 29 mm, ovaire droit : 37 mm, gauche : 34 mm

QUESTIONS : comment interpreter ce tableau ?

REPONSES : (réponse C Pienkowski : forme très précoce de SOPK)

Proposer androcour et envisager tt par analogues LHRH

Réaliser une IRM cérébrale

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>597</b>	<b>BREST</b>	<b>Fabian</b>

TABLEAU : garçon de 16 ans  
RSP dans un contexte complexe

ATCD : Terme 39SA, PN=2740g(<10<sup>ème</sup> p) (TN 47.5 (10<sup>ème</sup> p) et PC 34 cm (25<sup>ème</sup> p) à J 23)  
Cure d'omphalocèle, Duplication médullaire cervico-dorsale  
Sd restrictif sur déformation rachidienne, Allergie aux acariens, bronchiolites  
Familial : origine portugaise, Tailles père 166cm, mère 160 cm TC 169.5 cm (- 1DS)  
une grande sœur en bonne santé (allergie)  
Petite taille dans la famille (1 Sœur du papa 148 cm et 2 frères de la maman moins de 163 cm)

CLINIQUE Consultation endocrinologique à 17 mois  
T=70.5cm (-3DS), P=7.7kg(-1.5DS/taille)

BIOLOGIE : IGF-1 normal (pas de test GH) AO à 12 mois , AC 17 mois

Rx bassin F, genou F, rachis lombaire F+P ok

Pas de maladie coeliaque

EVOLUTION: croissance infléchissement taille à partir de 12 ans et demi – 2 DS à – 4 DS

A 15 ans T 140.5cm (-3DS); P 38kg (-1.5DS), AO 13ans

Test au betaxolol-glucagon : pic GH à 20.5mUI/l (T+150) IGF-1=33.4nmol/l normale

T4 = 13.02 pmol/l , TSH =3.406mUI/l: normal Prl =198 mUI/l normale

FSH =2.2UI/l , LH =1.8UI/l, Testo =2.30 ng/ml , Inhibine B = 184ng/l (N 55 à 309 ng/l)

15 ans 4mois: Puberté : P3, G2 T 143 cm (-3.8 DS), P 38.8kg (-2DS)

15 ans 11 mois: T = 144.5 cm (-4DS), P = 40.5 kg (-2DS) Puberté : G2, testis 5-6ml

Discrète réaccélération de la VC staturale,

Testostérone normale à 5.31 ng/ml, IGF-1 normal à 41.7nmol/l, AMH à 218pmol/l

Bilan radiologique: Corps vertébraux plus hauts que larges

Père: anomalies des épiphyses et des métacarpes + aspect massif des os de l'avant-bras

QUESTION : absence d'accélération de la VC de staturale alors que mise en place puberté et taux de testo à 5 ng/mL.

Question ? Incohérence taux de testo et volume testiculaire (5-6 mL) ?

Diagnostic ? RCIU ? MOC ? Mais contexte d'anomalie médullaire cervicale sévère...

Proposition thérapeutique de GH dans le cadre du RCIU ?

REPONSE : voir le morphotype (E/T, TA/T), rech diagnostic / constitution

Voir inhibine B et FSH, LH à réévaluer

Arguments pour tt par RCIU peu affermis.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>598</b>	<b>BREST</b>	<b>Louise</b>

**TABLEAU** : fille de 9 ans et 10 mois  
Dysplasie fibreuse à gauche et hypothèse MCA

**ATCD** : Dysplasie fibreuse polyostique( Dr le Merrer)  
A l'âge de 4-5 ans , 4 à 5 fractures fémurs, humérus, radius surtout coté gauche  
Prise en charge orthopédique : broches Semelles orthopédiques

**CLINIQUE** : 8 ans et 3 mois  
Taille : 128,8 cm (+ 0,8 DS), Poids: 23,5 kgs, IMC à 16 kg/m<sup>2</sup>, Puberté A1,P1,S1  
Pas de taches cutanées  
CAT: surveillance croissance et puberté, surrénales et thyroïde

**EVOLUTION** :  
A 9 ans, Taille 131,5 cm (+1,75 DS) Poids 25,9 kgs , S2, A1,P1  
Echographie : Kyste ovarien gauche de 33x30 mm liquidien  
ovaire droit < 1 cm<sup>3</sup>, utérus 47 mm et globuleux  
Estradiol à 446pg/ml et 100pg/ml  
Test au LHRH: FSH: 0,41 UI/l à 1,11 UI/l LH : <0,07 et reste < 0,61 UI/l  
Bilan phospho calcique N,IGF129,9 nMol:l ( N) TSH et T4L normaux  
SR: delta 4 0,59 ng/ml, 17 OHP à 0,6 ng/ml et testo à 0,27 ng/ml  
Biologie moléculaire faite dans le sag périphérique  
Pas d'indication de ponction du kyste  
A 9 ans et 10 mois, Taille 138,5 cm, Poids 28 kgs A1, S2,P2 métrorragies temporaires  
Echographie Endomètre pubertaire mesurant entre 4 et 5 mm  
Kyste ovarien 13x8 mm Age osseux: 11 ans  
LRHRH : LH <0,07 à 0,86, FSH 1,17 à 6,95 E2<20

**QUESTION** : conduite diagnostique et thérapeutique ?

**REPONSE** : diagnostic MCA confirmé sur clin et bio hormonale  
(bio mol sur kystes osseux)  
cependant, début pub plutôt tardif dans ce contexte  
revoir crane sur scanner et champ visuel.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>599</b>	<b>RENNES</b>	<b>Stanislas</b>

TABLEAU : garçon de 17 ans  
Insuffisance testiculaire « tardive »

ATCD : Mère de 29 ans T=1m58; P=45kg; bonne santé; 1ere règle =12 ans  
Père de 34 ans T=1m75; Taille cible : 1,73m, GM maternelle et paternelle 1m55  
1soeur de 8ans et 1 frère de 5 ans en bonne santé  
terme 39 SA PN=2230 mg ,TN 45,5 cm(RCIU), APGAR =10  
Hémorragies sous épendimaires péri néonatales d'évolution favorable  
CLINIQUE : Croissance à 2 ans passant de -1 DS à -2 DS poids stable à -2DS  
suivi simple Test à l'ornithine: déficit en GH (0,85 à 8,21) IGF-1 -1DS, IGF BP3 -2,5DS  
Bilan nutritionnel carence d'apport,  
A 11ans : Ralentissement de la croissance T -2,4 DS, P=22kg(-1,3DS) A1P1G1  
Test au glucagon/betaxolol: GH base:3mU/L pic à 49,4mU/L  
IGF1 80 ng/ml (-2DS) IGF-BP3 1,6ug/ml (-3DS) Caryotype:46 XY  
Axe gonadotrope: Testo=160pg/ml, FSH <0,6mU/ml, LH<0,8mU/ml  
=>mise en place d'un traitement par GH pour retard de croissance apres RCIU

EVOLUTION : augmentation vol testis jusqu'à 10 ml à 16 ans puis stagnation  
testo augmentation jusqu'à 16 ans 3346pg/ml, puis baisse : 1393 à 18 ans  
Concernant la croissance:Suivi Traitement par GH de 2006 à 2012

QUESTION : Concernant l'axe gonadotrope:  
Evolution anormale :Insuffisance sertolienne? Insuffisance leydigienne ?  
Quelle orientation étiopathogénique ?

REPONSE : discussion sur origine centrale plutot que périphérique  
Revoir bilan hypophysaire, IRM avec lobes olfactifs et hypophyse  
Voir avis N DE ROUX

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>600</b>	<b>BREST</b>	<b>Nolwenn</b>

TABLEAU : fille de 15 ans  
Hyperplasie SR forme non classique

ATCD : 2ème enfant d'une fratrie de 6 Née à terme: 3 kg, 50 cm  
Vue à 9 ans 9/12 mois pour une puberté avancée  
ATCD familiaux: Mère réglée à 9 ans cousine germaine de la maman réglée à l'âge de 9 ans

CLINIQUE : Pilosité pubienne à 8 ans puis S2 vers 8ans et demi  
Vue à 9ans et 9 mois Croissance à + 2DS de TC génétique (+1DS) mais âge osseux de 11 ans  
Décision de laisser évoluer cette puberté  
Nouvelle consultation à 13 ans ½ pour acnée, Taille: 160 cm, poids: 64 kg, S5P5  
Ménarche à 11 ans et 11 mois Hirsutisme , acnée, spanioménorrhée

BIOLOGIE : SDHA: 5000 ng/ml, Testostérone à 5,40 ng/ml , 17 OHP à 14,7 ng/ml  
Delta 4 augmentée, Cortisol: 24,4 µg/dl, ACTH: 6,98 pMol/l, Rénine: 10,2 ng/ml  
Echographie surrénalienne et ovarienne normale  
Bio mol : mutations en faveur forme NC

EVOLUTION Traitement par androcur et provames (Tolérance médiocre)  
céphalées à type d'hémicranies orbitaires et narinaires, sensations vertigineuses  
Proposition de notre gynécologue: androcur 1/4cp + holgième  
Adaptation du traitement disparition acné et séborrhée et diminution hirsutisme  
Bilan à + 1 an T : 0,18 ng/ml, 17OHP: :0,90 ng/ml, Delta 4: 1,79 ng/ml SDHA: 4373ng/ml  
Relais par diane 6 mois (mauvaise tolérance) puis holgième (EE 0,035 mg et androcur 2 mg):  
A 15 ans : Bonne tolérance, mais prise de poids : + 5 kgs en 1 an  
Pilosité racine des cuisses et ligne blanche, Epilation jambe, maillot et aisselles

QUESTION : arret du générique de Diane, quel tt ?

REPONSE : nette amélioration testo sous tt par androcur  
Reprendre oestradiol et androcur ?, passer à Jasmine ?  
Envisager hydrocortisone associé à un contraceptif ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>601</b>	<b>RENNES</b>	<b>Ewen</b>

TABLEAU : garçon de 1 mois  
Atteinte testiculaire bilatérale

ATCD : Né à 41SA Césarienne PN=3890gr; TN=53,5cm; APGAR 10/10  
familiaux: Père ayant le testicule G non descendu (traitement par HCG?)  
CLINIQUE : A la naissance augmentation de volume de la bourse gauche

Echographie à J2 Testis G homogène de 11 mm entouré d'une formation pseudo tumorale hétérogène, hypoechogène au contact d'une collection hypoechogène multi cloisonnée  
Testis D homogène mesurant 11 mm cerné par une bande hypoechogène(calcification?)  
Absence d'hydrocèle visible ni de hernie. Reins d'écho structure et de taille normale  
Echographie J10 a droite testis avec un aspect très hyperechogène : calcification dans le cadre d'une torsion anténatale probable. A gauche: couronne hyperechogène en faveur d'un processus de calcification. Absence de tumeur ou d'hydrocèle.

EVOLUTION : à 1 mois T= 55,5cm; P= 4,260kg; PC=38cm  
Verge de 34mm, Testis: Durs 10 par 12mm à Dte, 25 par 18mm à gche- non douloureux  
FSH= env 150 LH= env 50, INHIBINE B, AMH et TESTO

QUESTION : Quel pronostic pour la spermatogénèse? Pour la fonction endocrine?

REPONSE : situation d'origine anténatale a considerer comme anorchidie  
Chirurgie sans intérêt.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>602</b>	<b>BREST</b>	<b>Melinda</b>

TABLEAU : fille de 7 ans  
Retard statural – 3 DS

ATCD : Née à 40SA, PN 2860g(10ème p), TN 48cm(10<sup>ème</sup> p), PC 33,5 cm (25<sup>ème</sup> p) .  
Taille père : 154 cm (GMP 132), Taille mère: 157 cm T cible: 149cm (-2,6 DS)  
Suivi gastro-pédiatrique Intolérance au lactose (hydrolysate de 3 à 9 mois)

CLINIQUE : Age: 6 ans + 11 mois  
P=15 kg (-2,5 DS) T=102,6 cm (-3,2 DS)IMC = 14,3  
T assise/T debout normal à 57% Envergure/T normal à 95,5 %

BIOLOGIE : PTH, Vit D, T4, TSH, FSH et LH normaux  
Test Bétaxolol-Glucagon : Pic de GH à >30 mUI/l (T 120) IGF-1 = 20,3 nmol/l (normal)  
Caryotype 46 XX AO=4ans 2mois pour un AC à 7ans  
Rx du rachis dorso-lombaire F+P normale Rx bassin F: normales

QUESTION : Suivi simple de la croissance ?  
Suspicion de MOC ? Pas d'arguments radiologiques... Faire SHOX quand meme ?  
Indication GH RCIU car taille : poids au 10ème percentile ? (mais taille/poids > - 2 DS)

REPONSE : pas de RCIU, retard -3 DS constitutionnel  
Revoir pb osseux ? MOC, radio père, FISH sur caryotype (SHOX ?)  
Revoir en 2<sup>o</sup> intention un test nocturne.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
<b>603</b>	<b>RENNES</b>	<b>Chloé</b>

TABLEAU : fille de 15 ans  
Pathologie de la thyroïde

ATCD : Mère: 41 ans de 1,6m ayant une myopathie facio-scapulo-humérale; ayant un nodule thyroïdien en euthyroïdie. Père de 39ans en bonne santé  
Aînée d'une fratrie de 2, Frère en bonne santé

CLINIQUE : épisode fébrile à 39° avec frissons courbature sans rhinite ni toux ni dysphagie répondant au paracétamol ... pendant 1 mois, puis récurrence des symptômes avec apparition d'adénopathies cervicales sensibles . pancytopenie.

Aggravation d'une AEG avec poids de 63kg en mars à 57,5kg en mai.

Echographie cervicale : adénomégalies cervicales sup dte, thyroïde : parenchyme hétérogène.  
Contrôle échographique: thyroïde hétérogène avec nodule dans le lobe gauche de 13\*8mm.

EVOLUTION : Amélioration des troubles hématologiques myélogramme normale.

Cytolyse hépatique d'amélioration progressive.

Sérologie CMV et EBV négatif parvovirus immunité ancienne.

Scintigraphie thyroïdienne: hypofixation diffuse homogène rentrant dans le tableau de thyroïdite sub aigüe. Nodule lobaire gauche sans traduction scintigraphique.

Anticorps TPO <28(N<60) thyroglob 108UI/ml, TSAb 94%(<125)

TSH < 0,01, T4 : 33,7 (9,3 à 17), T3 : 11 (2 à 4,4)

QUESTION : diagnostic de cette association pancytopenie et hyperthyroïdie ?

REPONSE : évoquer la thyroïdite de de Quervain

Si besoin donner AINS si douleur.