

72° REUNION le 10/10/2013

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
604	NANTES	BB

TABLEAU : nouveau né J2
Ambiguïté génitale

ATCD : première grossesse, sans pb Echo OGE Garçon

CLINIQUE : prader 4 Pas de testicules

BIOL : 17OHPPro : 21 ng/ml AMH : Basse

QUESTION : que penser de ce taux peu élevé

REPOSES : refaire ce dosage car expérience de taux limites dans des situations d'hyperplasie congénitales vraie chez filles (Voir 364 Rosalie , BREST)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
605	SAINT MALO/RENNES	Clara

TABLEAU : fille de 8 ans Tableau de perte de sel

ATCD : RAS (carnet de santé perdu ...)

Contexte: enfant placée par l'ASE en foyer Chez sa mère 1 week end sur 2, 5 frères et sœurs dont 4 également placés en foyer

CLINIQUE : AVP piéton contre VL Traumatisme crânien grave
Syndrome de perte de sel secondaire avec apport jusqu'à 26mEq/kg/j (30g/j)

BIOLOGIE : à J5 du trauma: Natrémie 123mmol/l, Osmolarité sg 268mosmol/l
Natriurèse 259mmol/l , Osmolarité U 648 mosmol/l
À J21: Rénine 7.4pg/ml Aldostérone 20pg/ml (natrémie 141, natriurèse 312, apports Na 20g/j)

EVOLUTION : Fludro diminuée progressivement puis arrêtée a 10 mois post AVP
3 semaines plus tard : convulsion généralisée , Hyponatrémie 120mmol/l, poids -1.5kg.
Apport NaCl 1g/j Fludrocortisone 170µg/j
Bilan à 16 mois post AVP Na 136mmol/l

QUESTION : Étiologie de l'hyponatrémie? CSW ou SIADH autre?
Comment expliquer la persistance de cette hyponatrémie à distance du traumatisme?

REPOSES : pas de réponse ... facteurs antinatriurétiques (BNP – ANP)
Maladie des récepteurs du Na ? atteinte SR ?
Proposition de continuer fludro et arret sel
Et lire ...

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
606	NANTES	Paméla

TABLEAU : fille de 10 ans

Puberté précoce

ATCD : GIP1, PN et TN nles Mère 156 cm R+ 12 ans, père 170 cm Taille cible 156,5 cm

Petites tailles familiales des 2 cotés: 2 GP de 165 cm

2/09/2013: hospitalisation pour méningite virale

CLINIQUE : CS a 10 ans pour apparition des 1^{ère} règles

Démarrage pubertaire à 9ans : S2 P2 Puberté semblant « explosive »

10 ans 2 mois S4P3A1 133,4 cm - 39,3kg, IMC 22kg/m²

Echographie pelvienne Utérus pubère 63 mm Ovaires: OD 25x13mm, OG 16x10

Âge osseux : 11 ans soit taille prédite 146 cm

QUESTION : comment interpréter cette puberté d'évolution rapide ? CAT ?

REPONSE : puberté de tempo très rapide avec surpoids sans accélération nette de la VC

Envisager ttt par analogue LHRH, association à GH discutée car hors AMM

Pb de l'évolutivité

Revoir IRM, biologie pubertaire et IGF1

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
607	SAINT BRIEUC	Claire

TABLEAU : fille de 13 ans

Retard statural avec cassure de la courbe

Association à sd PUPD et surpoids

EVOLUTION : déficit GH , IRM : épaissement tige

Bilan d'histiocytose négatif (pas de PL)

Mise sous ttt et suivi IRM

Après 2 ans de tt augmentation de taille de l'image initiale

QUESTION : CAT?

REPONSE : arret du tt par GH en attendant plus d'info

Faire PL avec cytologie et recherche β HCG

Faire radio de crane et scinti, demander avis neurochirurgical.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
608	RENNES	Lila

TABLEAU : fille 15 ans

Kystes ovariens

CLINIQUE : Découverte d'une masse pelvienne non douloureuse

Échographie: Kyste de l'ovaire droit de 5cm

Kyste de 12cm en fosse iliaque gauche de contenu échogène .

BIOLOGIE : Alpha FP: 1µg/l HCG= Neg CA125=22,8KU/l(N)

FSH=4,4mU/ml , LH=4,6mU/ml, Estradiol=18pg/ml, Inhibine B=88pg/ml, AMH=5,8ng/ml,

Progestérone=0,7ng/ml, Testostérone=630pg/ml, Delta4 A= 2758pg/ml

EVOLUTION Urgence chirurgicale? Risque de torsion?

Nature de la masse Adénome fonctionnel? Mais cycle régulier Bio non en faveur

Ana path : Cystadénome sereux

QUESTIONS : CAT apres ce kyste ? surveillance ?

REPNSES : possible récidence à distance surtout en l'absence de kystectomie

Suivi gynéco

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
609	BREST	Marie

TABLEAU : fille de 14 ans 8/12

RSP dans un contexte complexe

ATCD familiaux: Mere 156 cm Père 170cm TC= 156,5

Non RCIU (une cousine ayant un DNS, traitée)

CLINIQUE : cs pour amaigrissement et ralentissement de croissance

145 cm, S4, réglée 1 fois, age osseux : 13 ans

BIOLOGIE : BN nl, IGF nle, Test GH normal

Caryotype 46 XX

QUESTION : que penser de ce risque de petite taille ?

Envisager diagnostic de DNS ?

REPONSE : pas de déficit important

Pas de possibilité de changer la situation avec un tt par GH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
610	RENNES	Maxence

TABLEAU : garçon de 9 ans et 10 mois
Gynécomastie à gauche isolée

ATCD : ATCD personnel et familiaux=0

CLINIQUE : à 7 ans CS avec N IDRES Pour une Gynécomastie gauche Patient pré pubère

Bilan biologique: FSH: 0,7 UI/l LH: <0,2 UI/l Testostérone: 0,3nmol/l

Inhibine B: 86 pg/ml (N: 105-253) PRL: 12 ng/ml TSH: 2,6µU/ml (0,27 à 4,2)

A 9 ans et 10 mois T= 133,8 (m)P= 31,4(m) IMC=17,5(pas de surpoids)

G1 A1P1 Persistance de la gynécomastie de 5 par 7 cm avec augmentation de l'aréole

Pas de prise de médicaments Souffrance de l'enfant avec complexe

BIOLOGIE : FSH= 0,6 mU/ml LH< 0,8 mU/ml œstradiol= 9 pg/ml

Testostérone= 193pg/ml AMH= 90 ng/ml (N: 24 à 45) Inhibine B= 81ng/ml (N105 à 253)

SHBG= 130nmol/l (N impubère 50-121) AFP= 1,7ug/l HCG<1U/l

QUESTION : CAT?

Traitement medical mais 5/7cm ? Traitement chirurgical ? Autres investigations??

Complément de bilan Echo abdo / testiculaire BH DHA SDHA Delta 4

REPONSE : revoir SDHA , envisager chir

Revoir hypothese Peutz Jeghers – inh A

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
611	BREST	Louis

TABLEAU : garçon de 6 ans 3/12

Retard statural à -4 DS

ATCD : Mère 160 cm, père 180 cm : TC 176,5

Non RCIU

CLINIQUE : retard statural isolé cliniquement à – 4 DS

Aucun pb digestifs, corpulence normale

BIOLOGIE : 46 XY, test GH : pic à 88 ng/ml IGF1 bas

MOC pas d'anomalies, IRM cérébrale normale, bilan thyrl nl

QUESTION : comment avancer ?

REPONSE : voir avec équipe de Y LEBouc

Résistance à la GH pathologie du récepteur ?

Défaut sécrétion IGF1 autre ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
600	BREST	Nolwenn

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>
601	RENNES	Ewen

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>
602	BREST	Melinda

TABLEAU : fille de 7 ans

Retard statural – 3 DS

ATCD : Née à 40SA, PN 2860g(10ème p), TN 48cm(10^{ème} p), PC 33,5 cm (25^{ème} p) .

Taille père : 154 cm (GMP 132), Taille mère: 157 cm T cible: 149cm (-2,6 DS)

Suivi gastro-pédiatrique Intolérance au lactose (hydrolysé 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 même ?

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^o intention un test nocturne.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
603	RENNES	Chloé

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 ?

REPOSE : évoquer la thyroïdite de de Quervain

Si besoin, donner AINS si douleur.

73° REUNION le 14/11/2013

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
612	BREST	Louis

TABLEAU : garçon de 6 ans 1/2

Retard statural à - 4 DS

ATCD : A terme, PN: 3160g; TN: 49 cm, PCN : 33 cm
mère 160 cm (R 17 ans ½) et père 180 cm soit taille cible de 176 cm

CLINIQUE : à 5 ans ½ Taille à 90;8 cm, Poids 12,100 kg, PC: 49,5 cm
env: 88 cm; E/T 97,2% , SS : 54 cm, Taille assise/Taille > 55,5% SS/taille: 59,6%
Hypertrophie musculaire, poignet un peu particulier
Pas de micropénis, testis droit et gauche en inguinal haut
AO : 2 ans et demi (AC de 5 3/12), prader 4, Pas de testicules.

BIOL : 46,XY - Bilan endocrinien (dont GH) normal

ETIOLOGIE : Pas de déficit somatotrope, ni autre orientation endocrinienne

SHOX: ni délétion, ni duplication, ni mutation Au total 5 points /24

Génétique: hypothèse d'un Silver Russel mais pas de RCIU.

IRM hypoth-hypoph nl. RX squelette cols un peu courts (avis généticien)

QUESTION : CAT etiologie et tt

REPONSES : revoir biol/Lebouc , TN , essai GH 1 an.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
613	NANTES	Eva

TABLEAU : fille de 6 ans

3° épisode de torsion d'ovaire à 6 ans

ATCD : Mère 170 cm R1 13 ans Père 183 cm Frère 14 ans 180 cm, Frère 11 ans
Naiss 54 cm 4090g Croissance régulière sur +3DS

CLINIQUE : 4 ans : S1P1A11 torsion ovaire Dte Echo : ovaire 51 mm
Coelio à H8 : détorsion , recoloration ovaire Marqueurs aFP BhCG LDH neg
Contrôle à 4 mois:Echo : ov D 28 mm multifollicules, ov G 12 mm
5 ans Nouvelle torsion ov Droit, détorsion spontanée Echo ov D 30mm G 26 mm
5a 8 Torsion 2 tours de spire Ov Dt Détorsion sous coelio OK, non fixée
IRM Ov Dt 30 mm et G 40 mm Aspect multifolliculaire normal Utérus hauteur 27 mm
Marqueurs neg

6 Ans : Croissance régulière +3DS
S1P1A1, vulve non stimulée
Tache CAL 10cmx8cm sur cuisse, à bord régulier (maman idem)

BIOLOGIE : FSH 0,9 LH <0,1 T4 TSH NauxIGF1 207 ng/ml

QUESTION : quel complément de bilan, quelle conduite ?
Prévu AMH ... Inhibine ...

REPONSE : voir SDHA, Delta 4, AO
Fixer l'ovaire si récidive
Revoir évolution par écho ou IRM

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
614	NANTES	Haïda

TABLEAU : fille de 19 ans
impubérisme

ATCD : Née à Mayotte, en métropole depuis 2008

Née à terme (2,4 kg, 48 cm) Amygdalectomie (2010)

Antécédents familiaux : Père 170 cm et mère 160 cm (TC 159)

5 frères et 3 sœurs, 1 sœur jumelle décédée à 2 sem de vie Pas d'ATCD particuliers

CLINIQUE : Adressée à 19 ans par gynéco pour impubérisme

(Echo : ovaires non vus, « moignon utérin » 19 mm)

166 cm 42 kg IMC 15 Pas de dysmorphie Scoliose Arachnodactylie

Tâche de naissance abdominale

Envergure : 175 cm (105%) T Assise : 75 cm (45%) Pointure : 39

S1 P3 A3 (P2 à 16 ans) Pas d'hyperandrogénie

Vulve non imprégnée, pas de leucorrhées, aménorrhée primaire

Clitoris 25 mm, grandes lèvres un peu hypoplasiques

A Osseux : 14 ans

BIOLOGIE : E2 : < 2 pg/ml FSH : 68 mUI/ml LH : 36 mUI/ml

α FP normale (4,6 ng/ml) β hCG normale (2,0 UI/l)

17OHP : 0,31 ng/ml D4A : 0,59 ng/ml Testo totale : 0,10 ng/ml AMH < 0,42 ng/ml

Caryotype : 46 XX FISH SRY : en attente

Echo pelvienne après imprégnation oestrogénique : en attente

QUESTION : quelle exploration proposer ?

REPONSE : bilan de « P.O.F. » a revoir sur papier de Ph Touraine (a venir)

A noter 80 % idiopathique.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
615	RENNES	Marie

TABLEAU : fille de 11 ans

Retard statural avec cassure de la courbe -2 DS sur 2 ans ½

ATCD : PN=3330gr TN=52cm

reflux vésico-urétéral opéré en 2004 après 4 pyélonéphrites Hypermétropie sévère

Trachéobronchites sifflantes depuis la petite enfance (Seretide et Xyzall)

Syndrome obstructif majeur partiellement réversible aux EFR

Kyste bronchogénique avec compression de la bronche souche droite opéré

Allergies aux acariens

ATCD familiaux: Mère 162 cm GMM 156cm GPM 168cm

Père 173cm GMP 156 cm GPP 181cm TC= 161cm (-0,5 DS) Sœur Emma RAS

CLINIQUE : Cassure de la courbe à 9 ans avec ralentissement de la vitesse de croissance avant la consultation : AO= 7 ans 6 mois

IgF-1= 126,9ng/ml (-1,8DS) T4L=1,25ng/dl TSH = 1,78 mUI/L

Cortisol à 8 h = 112,5ng/ml SDHA=311ng/ml FSH=112 UI/L LH=13,35UI/L E2=<3pg/ml

A 11 ans 3 mois T= 134,7 cm (-1,4 DS) VC 0 cm en 6 mois P= 28,3 kg (-1 DS)

TA/T = 52 % (N) A1S1P1 Mamelons un peu écartés AO 7 ans et 10 mois

Echo: structure utérine? Pas d'ovaire visualisé

BIOLOGIE : nutrit=N et sérologie MC neg thyr =N , Ac antiT neg

GH= 1,2 pic à 11,3 mU/l (hypo) IgF1=110 µg/ml (-2DS) IgFBP3=1,5 µU/ml (- 3DS)

Cortisol 124, pic 205 ng/ml PRL 5,5 ng/ml

FSH= 86,1mU/ml Testo= 121pg/ml AMH< 0,4ng/ml E2= 17pg/ml

Caryotype = 46 XY hybridation sonde X et Y normale

GH en base 15,3, pic 14,2mU/l IgF1= 158ng/ml(-1 DS) IgFBP3= 1,97µg/ml (-2,5 DS)

Contrôle écho: structure médiane utérus (?) pas de gonade visible

IRM =hypophyse normale

EVOLUTION : déficit GH , IRM : épaissement tige

Bilan d'histiocytose négatif (pas de PL)

Mise sous ttt et suivi IRM

Après 2 ans de tt augmentation de taille de l'image initiale

QUESTION : déficit GH et dysgénésie gonadique 46XY avec association inhabituelle

Le TT par GH est demandé et accepté par les parents et Marie

Quelle CAT vis-à-vis des gonades dysgénétiques?

REPONSE : pas de notion sur cette association

Pb de risque tumoral des gonades dysgénétiques (chir avec caryotype sur le tissu)

Pb de l'absence d'oestrogènes, effet sur la croissance ?, faire un priming ?

Ou faire traitement par GH d'abord puis retest avec priming.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
616	BREST	Robin

TABLEAU : garçon de 13 ans
Retard statural avec ralentissement VC

ATCD : TN : 47 cm Mère: 158 cm, sœurs de la maman entre 150 et 162 cm
Père : 170 cm, pas de notion de petite taille dans la famille
Infléchissement de la vitesse de croissance depuis l'âge de 2 ans avec taille à - 2DS

CLINIQUE : Aspect dysharmonieux Taille: 139 cm, Poids 47,9 kg/m²
envergure 137 cm SS: 80 cm donnant un aspect mésomélisque (SS/Taille à 57,5%)
Puberté P2, A1, Testis prépubères
AO//AC

BIOLOGIE : IGF1: 160 µg/L ou 21 mol/l (33-65) T4L et TSH normaux Testo : 0,26 ng/ml
GH propanolol glucagon base à <0,10 et pic à 12,8 mui/l
Sous priming GH: base 5,99 mui/l et pic à 6,67 mui/l

EVOLUTION Urgence chirurgicale? Risque de torsion?
Nature de la masse Adénome fonctionnel? Mais cycle régulier Bio non en faveur
Ana path : Cystadénome séreux

QUESTIONS : cas de SHOX pas de questions sur ce cas

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
617	VANNES	Clément

TABLEAU : garçon de 14 ans 3/12
Sd de Klinefelter , puberté avancée.

ATCD : Sd de Klinefelter

CLINIQUE : Poids 59,8 kg (- 0,4 DS/taille). Taille 174 cm (+ 1,5 DS/âge), T cible à 175 cm
Tanner G3 au niveau de la verge mais des testicules de petite taille (2 cm de long), P4.
Reste de l'examen clinique ras en dehors acné.

BIOLOGIE : FSH 95,9 UI/L, LH 44,2 UI/L
Oestradiol 23 pg/ml, Testo 1,5 ng/mL Testo biodisponible 1,1 nmol/l
Protéines liant la testostérone et l'oestradiol (SHBG ?) 25 nmol/l

QUESTION :
Indication à un traitement substitutif par testostérone devant la présence d'un déficit sans retard pubertaire ?

REPONSE : oui car idem que chez un patient plus mature
Même si tt plus tôt que usuellement

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
618	LIMOGES	Alban

TABLEAU : garçon de 18 ans
Grande taille isolée

ATCD : Mère : 167 cm, réglée à 11-12 ans, spondylarthrite ankylosante
Père : 189 cm, puberté 14-15 ans, HTA ttt Fils unique
Grandes tailles familiales chez les hommes, pas d'antécédent
Grossesse: RAS, terme 39 SA, PN 3150 g; TN 50 cm
Croissance toujours sur +4 DS, >> taille cible Pas de ralentissement
ATCD: RAS Intellect normal Puberté depuis 16-17 ans

CLINIQUE : Taille 198.5 cm, Envergure 196 cm poids 91.6 kg
Puberté OK: testis 20/25 ml, P4 Scoliose: o cliniquementAucune hyperlaxité

BIOLOGIE : Homocysteine : nle (7 μ mol/L) [4.5-12.5] T4L: 13.4 pmol/l, TSH : 3.8 μ UI/ml
Testostérone : 3.5 ng/ml (12.2 nmol/L)IgF 1: 545 ng/ml valeurs du stade pub 268-693
GH sous HGPO (75g) GH T0 : 2, T 30 : 0,22
Caryotype: 46 XY, pas de duplication de SHOX
Echo cœur normale opht: normal pas de luxation cristallin
AO: 15 ans , rachis: attitude scoliotique « banale »

EVOLUTION : Premières conclusions Pas de Marfan E/T < 1, sécrétion de GH nle
IgF1 nles Nadir GH sous HGPO < 1 ng/ml
IRM: suspicion de microadenome gauche relue avec la spécialiste

QUESTION : adénome à GH? Anomalie récepteur estrogène?
Quel pronostic de taille? De combien peut il encore grandir? Freination par sandostatine?

REPONSE : diagnostic retenu : grande taille constitutionnelle
Pas d'adénome à GH (sur image et biol) mais revoir prolactine
Retenir retard pubertaire pour retard AO mais pas anomalie recepneur
Sandostatine non indiquée revoir pangonogramme (genou) et avis chirs sur le pc
Faire : courbe VC et IMC, voir pointure, PC et VC actuelle.

74° REUNION le 19/12/2013

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
619	SAINT BRIEUC	Claire

TABLEAU : fille de 13 ans

Retard statural avec cassure de la courbe
Association à sd PUPD et surpoids

EVOLUTION : pas de modification retenue à l'IRM pour la RCP

QUESTION : CAT?

REPONSE : suivi IRM et OPH

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
620	RENNES	Thomas

TABLEAU : garçon de 16 ans

Retard statural

ATCD : Pas de RCIU Polykystose rénale suivie par néphro

Cs à 7 ans 10/12 pour sa croissance : retard de maturation évoqué, retard AO de 2ans ½

Sœur suivie pour retard de croissance, contexte de RCIU, ttt GH

Mère : sclérodermie, 158 cm. GPM < 165 cm Père : polykystose, 179 cm

CLINIQUE : P 44.2 kg (-2.2 DS), T 159.8 cm (-1.7 DS), IMC 17.3 (-1.3 DS)

Croissance régulière -2 DS sur P et T entre 3 et 11 ans

Accélération pubertaire à partir de 11 ans ½ sur le poids et la taille

Pic pubertaire de 25 cm en 3 ans 1/2 TC 175 cm + 0.1 DSP5G4,

mue de la voix et moustache vers 14 ans Morphologie sans particularité

1^{ère} S, le + petit des garçons

Age osseux : interprété 15 ans, relu 17 ans !! 4^e métacarpe un peu court

Si taille actuelle = T finale : -2.4 DS

Pronostic selon Bailey Pineau : 161 cm : -2.2 DS

Aucun signe fonctionnel particulier (déficit endocrinien, HTIC, maladie chronique)

BIOLOGIE : Bilan bio récent (contexte de malaise vagal) : NFS, iono, fonction rénale, BH,

TSH : normaux, déficit en vitamine D : 1 ampoule prescrite

Testo 6 ng/ml Bilan thyroïdien normal

IGF1 nl 344.3 µg/l (247.3-481.7) IGFBP3 nl bas : 2433 ng/ml (2240-4950)

QUESTION : Que proposer?

De manière générale, que proposer aux enfants qui font un « mauvais » pic de croissance pubertaire sans être dans les critères T<-2DS et VC<-1DS ?

REPONSE : évoque pic pubertaire absent ou limité

Vérifier radio MOC et stéroïdes surrénaliens (bloc 11)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
621	RENNES	Lucie

TABLEAU : fille de 9 ans 5/12
Début de puberté limite

ATCD Adoptée du Vietnam à 16 mois, dénutrie ++ à l'arrivée, rattrapage rapide

CLINIQUE : 22.2 kg (-2.1DS), 125.6 cm (-1.2DS), IMC 14.1 (-1.2DS),
croissance régulière S2 à G, S3 à D, P2 grandes lèvres Pas de leucorrhée
AO corrélé à l'âge civil : 9 ans – 9 ans ½
Pronostic de taille 149-152 cm (-2.5-2DS) insuf PL, pas de vitamine D
Consultation 22/10 S2 début été 2013 soit 9 ans 1 mois : physio !
1 an d'avance scolaire, pas gênée par sa taille ni ses seins
Aucun signe fonctionnel

QUESTION : que penser de ces cas?

REPOSE : situation a la limite de la physiologie normale
Seulement à suivre de près.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
622 (416 et 400)	BREST	Killian

TABLEAU : garçon de 10 ans et 4/12 mois – 14 ans 1/2
Suspicion de maladie de Cushing

EVOLUTION 1: décision d'une chirurgie à Paris
Un CLU augmenté une fois, Cortisol salivaire pré op normal Test au CRF normal
Chir : tissu anormal mais n'évoquant pas un adénome. Ana path : pas d'adénome !

EVOLUTION 2 Age civil: 14 ans et 5 mois, notion de difficultés psycho-familiales
Taille: 165,5 cm Poids: 89,7 kgs IMC à 32,7 kg/m²
Puberté tout juste débutante, P2 avec testis droit et gauche mesurant 30 x 20 et 25 x 20 mm
Problème posé : Ralentissement de croissance et retard pubertaire, obésité qui progresse

BIOLOGIE : Cortisolurie: 40 µg/24 h Testostérone: 1,42 ng/ml FSH: 4,7 UI/L et LH: 3,3 UI/l
IGF1: 79,9 µg/l (N:> 115) T4L: 13,2 ng/ITSH: 3,62 mUI/l

QUESTION : Persistance du ralentissement statural avec taux d'IGF1 abaissé
Retard pub ? arguments pour un cushing ?
Hypothèse d'un déficit en GH post-chirurgie? IGF1 par hyperinsulinisme?

REPOSES : retard pub , devrait accélérer.
Déficit GH difficile a prouver (obésité), hypercorticisme par entrainement/ obésité ?
Refaire IRM et cortisol salivaires

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
623	BREST	Louise

TABLEAU : nouveau né, fille
 Découverte d'hypoglycémies sur dextros systématiques

ATCD : Histoire néonatale
 1e grossesse normale
 PN 3.8 kgs, TN 49.8 cm, PCN 34 cm
 Infection urinaire

CLINIQUE : Découverte d'hypoglycémies sur dextros systématiques (0,28 g/l, 0.38 g/l)
 Lait enrichi avec DM et liquigen, AGC

BIOLOGIE : CAA sanguine et urinaires normales
 CAO urinaires : augmentation élimination fumarate et 2 cétooglutarate, légère acidurie dicarboxylique.
 Profil acylcarnitine normal. Ammoniémie 52 $\mu\text{mol/l}$, acide lactique 2.4 mmol/l
 Bilan thyroïdien normal

EVOLUTION

HDJ 23/09/2013 Dextros à domicile limites Bilan lors d'une glycémie capillaire à 0.55 g/l
 BU : pas de cétose GH 3.6 mUI/L Cortisol 7.2 $\mu\text{g/dl}$, ACTH 359 ng/l Insulinémie 6.5 mUI/l
 Profil acylcarnitines : élévation de l'octènoylcarnitine
 CAO urinaires : légère augmentation persistante du fumarate associée à une augmentation du méthylmalonate et du 3hydroxybutyrate
 Hypoglycémie à 0.59 g/l à 14h15 ACTH : 103 pmol/l Insuline 2.97 mUI/L HGH 1.76 pmol/L

Bilan de base le 19/11/13 Glycémie 0,7 g/l cortisol 13,3 $\mu\text{g/dl}$, ACTH 40,8 pmol/l
 17OHP 0.42 ng/ml Rénine 16.9 ng/l

QUESTIONS : comment interpréter ce tableau

REPONSES : pas de pb a retenir
 ACTH élevée par réaction au stress, reste du bilan normal
 Hypos pas « convaincantes, glycémies de niveau limite de la norme.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
624	BREST	Janna

TABLEAU : fille de 7 ans
Cas de « mélanose cutanée »

ATCD : 3 épisodes de malaise en 2011.
Scanner cérébral normal (kyste arachnoïdien temporal droit) Mélanose cutanée

CLINIQUE : août 2012 : malaise dans un parc de loisir Transfert CHU
Sd vestibulaire et cérébelleux droit
TDM cérébrale : kyste arachnoïdien temporal D non compressif ancien.
Doute sur lésions porencéphaliques péri-ventriculaires D et G, d'allure ancienne
IRM cérébrale : Accident ischémique hyperaigu dans le territoire de la PICA gauche, avec atteinte pontique paramédiane gauche Cicatrices vasculaires
Bilan étiologique Angio-IRM des TSA : normale
Consultation dermatologique : lentiginose cutanée.
Association évocatrice d'un syndrome de Carney
Consultation cardiologique : volumineux myxome de l'oreillette gauche
Poids 23 kgs (+1DS), Taille 123 cm(+1.5 DS) AO : 6 ans et 10 mois
Écho ovarienne : pas de kyste ovarien, aspect pré-pubertaire avec ovaires multifolliculaires et ligne de vacuité utérine
Échographie thyroïdienne : glande thyroïde de petit volume, structure discrètement hypoéchogène mais parfaitement homogène
Bilan génétique : délétion nucléotidique de la séquence codante du gène PRKAR1A, aboutissant à la production d'une protéine tronquée non fonctionnelle

BIOLOGIE : IGF1 = 15.3 nM/L (N entre 6.4 et 22.3 nM/L) Prolactine = 81 mUI/L
TSH = 1.909 mUI/L T4 = 13.52 pmol/L AC anti-TG <25, AC anti-TPO 31 kU/L,
thyrocalcitonine = 5.7 ng/L
Cycle cortisol nl ACTH 3.62 pM/L Cortisolurie 24h : 15 µg/24h à deux reprises.
Delta-4 = 0.21 ng/mL (N= 0.6 à 1.8) Testostérone = 0.06 ng/mL (N : 0.1 et 0.6)
17 bêta estradiol < 20 pg/ml ; FSH = 1.56 UI/L ; LH = inf à 0.07 UI/L

CONCLUSION : Découverte d'un syndrome de Carney avec atteinte du gène PRKAR1A
Pas d'atteinte endocrinienne

COMMENTAIRES : comment est la surrénale ? Faire une imagerie de base.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
625	BREST	Laly

TABLEAU : fille de 5 ans
hypoparathyroïdie

ATCD : Née à 40 semaines de terme PN: 3130g; TN: 50 cm; PCN: 36 cm
Hospitalisée pour malaise à l'âge de 2 mois et demi en lien avec un RGO avec hyper
réflectivité vagale (Biologie, EEG, RP et échographie oesophagienne normale)
Calcémie à 2,28 mmol/l
Rhinopharyngites et otites moyennes aiguës fréquentes Croissance normale
Alimentation diversifiée et produits laitiers en apports normaux

CLINIQUE : Fièvre à 40° 3 jours sans point d'appel, mauvaise tolérance à + H24
motivant une consultation aux urgences
A l'examen: tachycardie, marbrures, rhinopharyngite et angine érythématopultacée (strepto
test négatif) CRP à 152 mg/ml; PCT à 1,94 (Calcémie à 1,92 mmol/L)
Hospitalisation du fait des signes de mauvaise tolérance de la fièvre
Reste du bilan normal: ECBU négatif, coproculture négative, MNI test négatif, EBV négative
Conclusion: angine bactérienne tt par augmentin

BIOLOGIE : Calcémie à 1,91 mmol/l Calcium ionisé à 0,91 mmol/l
Phosphorémie normale: 1,66 mmol/l Magnésémie à 0,71 mmol/l
PTH basse à 6 pg/ml Vitamine D: 17 ng/ml (N: 30-70) Phosphatases alcalines à 98 UI/l
Rapport Ca/créatinine urinaire à 0,17 (N: 0,15 -0,45) Calciurie normale
Radiographie âge osseux en rapport avec AC
Pas de signes de rachitisme

EVOLUTION : Supplémentation calcique IV à la posologie de 1000 mg/m²
H 24: calcémie à 1,97 mmol/l et phosphore à 1,38 mmol/l
Hypothèse: probable hypoparathyroïdie familiale non syndromique ni auto-immune
Supplémentation par un alpha: 10 gouttes /jour Calcium oral par 750 mg/jour
Bilan plus approfondi pour le papa et à visée génétique
Caryotype et biologie moléculaire: pas de délétion en 22q11.2, Gène GCMB
Puis gène Ca SR (récepteur sensible au calcium) avec la recherche d'une mutation activatrice
Enquête génétique

CONCLUSION : L'hypocalcémie autosomique dominante (hypocalcémie AD) est une
maladie de l'homéostasie calcique caractérisée par une hypocalcémie de degré variable
associée à des taux de parathormone (PTH) anormalement bas et une hypercalciurie

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
626	NANTES	Awen

TABLEAU : fille de 10 ans

Avance de pilosité

ATCD : Parents 171cm (R1 13a) et 172cm

P2 à 6 a ½ , Acné dès 2 a ?

CLINIQUE : Vue à 8a 11m

138 cm (+ 2DS) 27.700 kg

S1P2 A3, clitoris 10mm, acné un peu AO 10 ½

BIOLOGIE :

17OHPro : Base 3.9 6.2 et 29.3 ng/ml Pic Synacthène : 50 ng/ml

D4A : 1.6 pic 2.5 ng/ml SDHA 2711 ng/ml Testo 0.38 ng/ml

Cortisol 61 pic à 199 ng/ml Rénine 40 pg/ml Iono normal

Génétique CYP21A2: Mutation V281L + Large délétion

EVOLUTION : Mise sous Hydrocortisone

2 x 5 mg/j (9,8 mg/m²/j) Puis à 6 mois (9a2) sous Enantone

Prise de poids (mais grignotage ...)Encore androgénie

clinique : acné + S2P4A3

Bio : 17 OH début 6.2, 6 mois : 2.3, 12 mois : 11.6 ng/ml

Delta 4 début 1,5, 6 mois : 1,5, 12 mois : 2.6 ng/ml

Testo début 0,38, 6 mois : 0,53, 12 mois : 0,47 ng/ml

SDHA début 2711, 6 mois : 1345 ng/ml

QUESTION : CAT? Androcur ?? effet sur le poids : enantone ?

Risque d'insuffisance SR ? faire un synacthène ?

REPONSE : quelques cas d'accidents d'insuffisance SR jusqu'au décès ...

Pas de synacthène disponible

Discussion sur la réalité d'un effet de prise de poids de l'énantone

Envisager androcur (1/2 cp) associé à l'hydrocortisone.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
627	RENNES	Juliette

TABLEAU : fille de 6 ans

Puberté précoce

ATCD : mère, 35 ans, 165cm, 55kg, réglée à 15 ans, en bonne santé. TC=158.5cm (-1DS)
père, 36ans, 165cm, 65kg, puberté à 9 ans (taille adulte à 10-11 ans).

GMP: 152cm, réglée à 10 ans arrière-GMP: R à 10 ans

tante paternelle: R à 10 ans Oncle paternel: taille adulte à 11 ans (170cm)

une sœur de 9 ans(impubère), un frère de 2 ans, en bonne santé

2^e grossesse, accouchement à 41 SA. PN 4320g TN 51cm, PC 36cm Apgar 10

Aucun antécédents méd –chir Traitement : 0

CLINIQUE : Apparition de bourgeons mammaires bilatéraux à 5ans et 10 mois
Pas de pilosité, pas de transpiration, pas céphalée, pas de Sd polyuropolydipsique
En CP, bon appétit, bon sommeil.

Taille 118.2cm(+1.2 DS). +8cm en un an AO : 9 ans et 4/12

Poids 20kg (75p) IMC 14.4 (25p) A1P1S2 (20mm D et 15mm G).

BIOLOGIE : Test au LHRH: LH <0.8 => <0.8mUI/ml FSH<0.6, pic à 2.5mUi/ml

Estradiol: 7.3 pg/ml (<2.7 impubère) 17OHprogestérone: 0.72 ng/ml

Delta-4-androstènedione: 1402 pg/ml(<922) SDHA: <0.1 µg/ml(<1.5)

FT4: 10.8 pg/ml, TSH 1.84 µU/ml IGF1 178 ng/ml (moyenne)

HCG <1U/L, alphaFP= 2.9µg/l(>7.3)

Echo utérus 35mm, rapport col/corps<1, endomètre visible (3mm)

2 ovaires (D et G 29mm) Pas d'anomalie surrénalienne

Urocytogramme: IO 7%, ICP 10% maturation: 07/83/10

Densité cellulaire:++ -> éveil pubertaire.

QUESTION : Pas de critères biologiques de début pubertaire

Puberté périphérique?

REPONSE : orientation vers MCA, ou prise d'estrogenes

Refaire UCG, refaire echo (KO ?)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
628	RENNES	Alex

TABLEAU : garçon de 13 ans

Avance croissance et maturation (cs pour acnée)

ATCD Adressé par le dermato pour acné précoce depuis l'âge de 10 ans
naissance eutrophique à terme Taille cible à -1 DS (171 cm)

EXAMEN : T=171 cm P=84 kg

Acné importante (visage, dos) inflammatoire et microkystique malgré traitement
A5P5G5 avec moustache AO=17 ans

BIOLOGIE : 17OHp de base= 4,1ng/ml à 15H Testo=1262 pg/ml

Delta4= 1882 pg/ml SDHA= 3,9 mg/l

Test au synactène : 17 OHP 5 ng/ml pic à 56 ng/ml

Testo =3900 pg/ml SDHA= 3 mg/l Delta4= 3200 pg/ml

ACTH= 10 pg/ml (n<52) Rénine= 22,2 pg/ml (nle)

2° Bilan testo=3300 pg/ml (n>3500) Delta 4= 2800 pg/ml (n>2000) 17OHp= 5,6 ng/ml

SDHA= 2,5 mg/l

3° Bilan (8H) : testo= 4000 pg/ml Delta4= 4100 pg/ml 17OHp= 14 ng/ml

Bio mol : Profil homozygote pour mutation modérée p.V281L (séquençage CYP21A2)

Complément d'étude pour savoir si large lésion sur un allèle ou mutation p.V281 sur 2 allèles

MLPA : lésion sévère sur un allèle, nécessité d'un dépistage moléculaire de son conjoint futur

QUESTION : Traitement ? quel tt pour l'Acnée ?

Synactène ?

REPONSE : pas de traitement nécessaire pour la sécrétion d'androgènes

Traitement de l'acnée par dermatologue

Prévenir du risque éventuel d'insuffisance SR

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
629	AVRANCHES	Anais

TABLEAU : fille de 10 ans

Avance de pilosité

ATCD naissance eutrophique Taille cible =161 cm (-0,4DS)

CLINIQUE: T=136 cm (-0,5 DS) régulière P=30 kg

A3P3S1 AO=10 ans compatible

BIOLOGIE : 17OHP=14,4 ng/ml (<2) Delta4= 1440 ng/ml (n<900)

Testo=350 pg/ml (n<300) SDHA= 1,2mg/l

Bio mol= homozygote pour mutation modérée

EVOLUTION: à 10 ans et 6 mois A4P3S1 AO= 11 ans

17OHP = 1,7 ng/ml (le matin) Testo= 220pg/ml Delta4= 920 pg/ml

Perdue de vue puis revue à 15 ans et demi

Amenorrhée primaire Acné importante inflammatoire Pas d'hirsutisme mais très blonde

A5P5S5 T=161 cm (-0,5 DS) P=61 kg

Testo= 800pg/ml Delta4= 3500 pg/ml 17 OHP= 16 ng/ml FSH et LH pubertaire à 9 et 6,5 u/l

AO = 14 ans et demi

Traitement par androcur et provames permet règles, mal supporté par la patiente (d abdo)

Essai dexamethasone 0,25 mg puis 0,5 mg mais de nouveau pb de compliance

Dernier bilan Delta4 =5000 pg/ml Testo=950 pg/ml 17OHP=7 ng/ml

COMMENTAIRES : pas de signes cliniques d'hyperandrogénie

Question sur le choix de la dexamétasone (lié a pb de compliance)

Discussion sur le choix entre androcur et corticoïdes.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
630 (582)	BREST	Tatiana

TABLEAU : fille 12 ans 1/2

Hyperplasie non classique

ATCD : Diagnostic de troubles des règles et des fausses couches répétées chez la maman de Tatiana Jessica, sa soeur ainée présente également une HCS de forme frustrée (hypertrichose) Retard de consultation (+ 4 ans) du fait que la maman a été opérée d'un méningiome

CLINIQUE : âge civil: 12 ans et 4 mois / AO: 12 ans

Taille: 137,3 cm Poids: 32,8 kg IMC: 17,4 kg/m² S2,P3,A1

Infléchissement de la vitesse de croissance depuis l'âge de 9 ans

Mise sous Traitement par hydrocortisone:5-0-5 mg

Biologie moléculaire: 2 mutations homozygote pour VAL

double hétérozygotie portant une mutation sévère et modérée

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

Caryotype 46,XX, pic GH : 67 mUI/l, IGF1 nle, bilan thyr nl

EVOLUTION Âge civil: 13 ans et 4 mois Classe de 4ème Pas de souci particulier

Taille: 143,5 cm Poids: 35 kg IMC: 17 kg/m² S4P5; pas de règles

Vitesse de croissance ralentie: 2 cm en 6 mois AO de 12 ans

QUESTIONS : Problème d'une VC très ralentie sans anomalie HGH et caryotype normal

Pronostic de taille très altérée Indication d'un traitement par HGH?

REPOSES : pas de place pour un tt par GH (ou réserves ...)

Que s'est-t'il passé entre 9 et 12 ans ?

Pc pas forcément si limité, essayer de baisser la dose d'hydrocortisone

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
631	NANTES	Loreen

TABLEAU : fille de 13 ans

Cassure courbe de croissance (vue à 9 ans ½)

ATCD Née à 40 SA (3,910 kg, 50 cm, PC 34 cm)

Fracture coude, otoplastie, hépatite A en 2008, amygdalectomie

Pas de traitements, pas d'allergie

Mère 160 cm et père 165 cm (TC 157,5 cm soit -1 DS)

Maladie Basedow chez tante maternelle 2 petites sœurs et 1 demi-frère qui vont bien

CLINIQUE : à 9 ans et 8/12 Taille 118,5 cm (- 2,8 DS) Poids 25,200 kg

PC 51,5 cm Envergure 117 cm Pas de dysmorphie Adiposité abdominale

2 taches café au lait (10 mm et 5 mm, coude et ventre) S1 P1 A1

AO = 6 ans / 6,5 ans

BIOLOGIE : Ac anti-transglut, anti-gliadine, IgA normaux

Bilan thyroïdien normal (T4l 13,6 pg/ml, TSH 2,58 µUI/ml) Prolactine normale (4 ng/ml)

Axe gonadotrope non pubère (estradiol 6,6 pg/ml, FSH 1,5 et LH < 0,1 mUI/ml)

Cortisol normal à 12h30 (68 puis 144 ng/ml)

IGF1 nle basse (77 ng/ml), IGFBP-3 nl (1888 µg/l) glucagon/kerlone : GH pic à 32,9 mUI/l

Caryotype 46 XX, pas de mutation SHOX

Bilan MOC : en faveur MOC

EVOLUTION A 10 ans 11 mois 129 cm (- 3 DS) 30,2 kg AO = 9 ans

IGF1 nle basse 118 ng/ml IGFBP-3 nle basse 2504 ng/ml, GH hypo insuline : pic à 25,8 mUI/l

Axes thyroïdienne et corticotrope normaux Axe gonadotrope prépubère Prolactine normale

IRM hypophysaire : normale

QUESTION : Intérêt à rechercher un déficit neuro-sécrétoire ?

REPONSES : même avec la bio négative, les radion évoquent une MOC en priorité SHOX

Faire un traitement par GH sur cette notion

Pas de test nocturne nécessaire, envisager autre MOC ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
632 (399) (369)	BREST	Kimaya

TABLEAU : fille de 5 ans 7 mois

Forme sévère de pseudo-hypo-aldostéronisme 1

Biologie Moléculaire : double hétérozygote composite

Mutation avec codon stop en double exemplaire

EVOLUTION : à 5 ans et 7 mois

Marche acquise à l'âge de 2 ans et 3 mois Pas de langage structuré

Troubles sévères de la communication

Prise en charge CAMPS + service de rééducation enfants où elle va tous les jours + 1 nuit

Taille: 96 cm Poids 14,7 kgs IMC à 16 kgs/m²

Cassure de la courbe de croissance , moins de – 3DS

NaCl: 18 g/jour apportés par la sonde de gastronomie matin, midi gouter et diner

Kayexalate: 12 ml X 3 /24 h

Retard mental très importants avec troubles sévères de la communication

IRM Elargissement diffus des espaces peri-vasculaires de Virchow-Robin ainsi que des sillons corticaux

Aspect normal de la région hypothalamo-hypophysaire: post hypophyse en, situation anatomique dans la selle turcique. Tige pituitaire et anté-hypoppyse normale

QUESTION : comment expliquer ce ralentissement, que faire dans ce contexte ?

CONCLUSION : retenir le déficit en GH. Terrain particulier mais corpulence normale.

Tester un traitement par GH sur 6 mois.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
633	BREST	Basile

TABLEAU : garçon de 14 ans

Traitement par GH sur maladie tumorale

ATCD à 3 ans et 9 mois Découverte d'un astrocytome pylocytique de la queue de cheval exérèse chirurgicale, biopsie, chimiothérapie

Apparition d'une méningite à petites cellules rondes (diagnostic de PNET métastatique traitement par chimiothérapie et irradiation cranio-spinale à 40 grays, et traitement d'entretien Séquelles endocriniennes: déficit thyroïdienne, somatotrope

Tt par GH 2 ans arrêté car découverte d'un nodule intra-canalair de la queue de cheval

CLINIQUE : à 11 ans et 11 mois Taille 145,7 cm Poids:38,8 kgs, IMC: 18,3 kgs/m²

Testis droit et gauche: 35x20 mm, P2

Traitement par lévothyrox: 50 µg/jour

BIOLOGIE : LHRH: FSH: 2,84 pic à 5,7 UI/l LH 0,91 pic à 18,78 UI/l Testo : 0,5 ng/ml IGF1 basse pour le stade pub à 21 nMol/l. à de 12 ans et 3 mois : testostérone à 1,98 ng/ml Début du traitement par énanthone de la progression rapide de la puberté sans HGH

EVOLUTION :

13 ans 1/2 : Taille 147 cm Poids 49 kgs Puberté cotée à P3 avec des testis 30x20 mm

AO: 13 ans Lévothyrox 50 µg /jour et énanthone 11,25 mg

Aggravation sur le plan tumoral. Prise en charge palliative

Décision RCP : Pas de radiothérapie. Chimiothérapie pendant 1 an à dater de 11/ 2013

Oncologue évoque la possibilité de reprendre le traitement par HGH

Evolution favorable cliniquement et et régression du volume tumoral IRM

Information parents et Basile avec discussion bénéfice risque

Parents très favorables à la reprise du traitement

Le patient pose le problème de la croissance des « petites cellules de la tumeur »

QUESTION : avis EPO sur une reprise de la GH ?

REPONSES : tt arrêté par risque sur la tumeur, reprise GH = courir ce risque ...

Préserver les chances par rapport au risque tumoral au risque d'une séquelle sur la taille.

Proposition d'arrêter l'énanthone pour laisser la puberté évoluer

Discussion à avoir entre oncologue/endocrino et famille.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
634	NANTES	Thomas

TABLEAU : garçon de 14 ans
Cassure courbe de croissance dans un contexte d'anorexie

ATCD anorexie vers 11 ans

CLINIQUE : 14 ans
G1 P3 A3 AO 13 ans
Taille – 1 DS , perte de 2 DS en «3 ans ½

BIOLOGIE : Testo 0,2 ng/ml LH 0,6 FSH 1,8
IGF1 77 GH 1,4

QUESTION : test GH? Envisager un tt par testo ?

REPOSES : traitement par testo et voir IGF1
Eventuellement tt par GH si IGF ne monte pas et déficit sur Test GH

76° REUNION le 20/02/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
635 (575)	BREST	Antoine

TABLEAU : garçon de 10 ans
Maladie de cushing opérée.

EVOLUTION : Chirurgie trans-sphénoïdale, pas de tumeur identifiée
Baisse cortisolémies , évaluation GH limite à 14,4
Mise sous tt par GH et hydrocortisone.

IRM : L'antéhypophyse a diminué de volume Composante tissulaire latéro sellaire droite, au contact de la paroi interne du sinus caverneux droit (post opératoire)
Tige non rompue, pas de désaxation.

CLINIQUE Diminution de la fatigabilité, T 129.8cm (+4.8cm en 4 mois)
Pds 32.4 kg (-2kg en 4 mois) IMC 19.2 (-3 en 4mois)
Fait du sport (foot/ ping pong)

BIOLOGIE : Cortisolémie :11/13 : 60, 12/13 46.9, 02/14 30,3 nmol/L
En 02/14 : IGF1: 54.95 nmo/L
Bilan thyroïdien: normal

COMMENTAIRES : discussion générale sur l'arrêt ou non de la GH dans les déficits complets (post tumoraux)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
636	RENNES	MAEL

TABLEAU : garçon de 8 ans 10/12

Retard staturo-pondéral

ATCD :

Familiaux :mère : 39 ans, 1m73, en bonne santé. GMM : 1m70. GPM: 1m70.

Un oncle et une tante de tailles normales.

père : 39 ans, 1m51, en bonne santé. Puberté normale avec accélération de la croissance en même temps que les autres mais taille définitive à - 4DS.

GPP: 1m55, GMM: 1m44, un oncle d'1m70, une soeur d'1m50 (2 enfants de tailles normales) deux frères : 12 ans et 6 ans, croissance normale, en bonne santé.

Personnels : 37 SA + 3 jours, PN 3kg190. TN : 49cm (non RCIU)

antécédent d'asthme et de pneumopathie, tt de fond. Pas d'allergies

CLINIQUE : croissance staturale 2 ans : -1,5 DS, 8 ans -3 DS, 9 ans -4 DS

CE2, bon élève. gym une fois par semaine. bon appétit et bon sommeil,

pas de trouble digestif. astigmatisme.

Taille : 108 cm- 4DS. Poids : 17,9kg, Taille assise/taille debout : 57% (N<55,5%)

Envergure/taille : 92% (N>96,5%)Puberté : A1P1S1, hydrocèle (verge 60mmx20mm)

hypertrichose des membres, et dos, avec tourbillon de poils sur les épaules

aspect trapu et musclé

BIOLOGIE : Bilan nutritionnel :Préalbumine abaissée à 0.13 gr/l, bilan martial normal.

Déficit en Vitamine A et en Vitamine DAc anti-endom et anti-transglut: négatifs

GH de base : 9.70 mU/l, pic à 44.30 mU/l, IgF1:147 ng/ml (m) IgFBP-3:0.93 µ g/ml (-3DS)

T4L : 17 pg/ml TSH : 1.86 µU/ml Ac anti-TPO : < à 28 Cortisol pic à 74 ng/ml

Radio MOC pas en faveur dyschondrostéose, peu en faveur d'une dysplasie acromicrique.

Père : Peu d'arguments radio en faveur d'une hypochondroplasie ou d'une dyschondrostéose

QUESTION : RSP -4 DS, non RCIU Aucun déficit hormonal

Quelques signes de carence nutritionnelle Avis génétique: hypothèse d'acromicrie

Que proposer à Maël?

REPONSE : c'est un peu trop ralenti pour une MOC simple mais IGF1 nle

Pb pour affirmer la cassure (fiabilité des mesures)

SHX a rechercher qd meme et chez le père discussion sur un test nocturne.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
637	RENNES	Elwenn

TABLEAU : fille de 7 ans 1/2 ans

Syndrome tumoral abdominal, ascite et suspicion d'hypercorticisme

ATCD personnels.: née à terme, 3 060 g, 48,5 cm, PC à 34 cm.

- cure de hernie ovarienne droite, avec fermeture du canal péritonéo-vaginal en juillet 2006.

- bon développement psychomoteur.

familiaux : fille unique , tumeur du pancréas chez le GPP (65 ans) en cours tt.

EXAMEN : scolarisée en CE1.

Découverte d'une tumeur dans un contexte d'asthénie, douleurs abdominales et vomissements incoercibles+ ascite

Par ailleurs notés par les oncologues:

accélération de la croissance?

âge osseux avancé > 8 ans et 10 mois pour un âge chronologique à 7 ans et 9 mois

et surtout vergetures pourpres d'apparition récente.

BIOLOGIE : Bilan d'extension par IRM corps entier et scanner thoracique : normal.

cortisolémie à 114 ng/mL, ACTH effondrée, reste normal (17-OHP, delta-4- androstenedione, testostérone, FSH, LH, inhibine et progestérone).

Ponction d'ascite : liquide inflammatoire, absence de cellule tumorale.

Scanner surrénales : RAS CLU bien freiné sur 1^{er} test dexa 2^e test dexa en cours

Hypercorticisme « partiel » , intermittent sur cycles sg et urines

Pas de Myxome de l'oreillette Pas de lentigines

Chirurgie d'exérèse : lésion myofibroblastique associée à un discret infiltrat inflammatoire lymphocytaire de diagnostic difficile.

Tumeur intra-abdominale mal étiquetée opérée. Récidive d'ascite et sub-occlusion.

Persistance des signes cliniques d'hypercorticisme : seulement vergetures.

Traitement d'épreuve par AINS IV.Efficace? Nutrition parentérale.

Attente examen pet-scan.

QUESTION : y a t'il hypercorticisme ? évoquer un Syndrome de Carney?:

REPONSE : autre tumeur ? scinti a l'iodo cholestérol utile dans ce cas ??

Pas d'hypercorticisme dominant le tableau. Poids et taille normaux .

Substance ACTH like serait dosée dans rech ACTH ?

Chercher d'autres causes de vergetures que l'hypercorticisme

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
638	NANTES	Melissa/Anais

TABLEAU : filles de 15 ans ½ et 14 ans 8/12

Hyperandrogénie

ATCD Parents 159 175 (dermato)

CLINIQUE: 153 cm 40kg Croissance sur moy puis arrêt à 11 ans

R1 à 13 ans tr cycle puis aménorrhée Hirsutisme Ferriman 24 Acné torse/visage

BIOLOGIE : T 1,3 ng/ml 17OHP 1,8 D4A 3,8 SDHA 3000

Echo Ut 69 mm Ov 37 et 32 mm TDM surrénales normal

Synacthène 17OHP 1,1 pic 3,3 ng/ml LHRH : LH 20 - 104 FSH 7 – 13 SDHA 3200

Traitement Androcur Provames 20/28j

EVOLUTION: OK pilosité et cycle 3 ans

Switch pour pilule OP

ANAIS : 52 kg 151 cm R1 10a ½ cycle / 2-3 mois

Hirsutisme Ferriman 20 Acné

Echo ... Pas d'autres explo

J28 17OHP 2,15 ng/ml T 1,12 D4A 6,30 SDHA 3295

E2 34 pg/ml AMH 15 ng/ml LH 23 FSH 7

TTT Androcur Provames

QUESTION : pour Anais : pb surrénalien

Quelle orientation diagnostique ? CAT diagnostique ?

REPONSE : bloc en 11 ? (mais pas d'HTA) voir DOC et rénine

Mélange de deux pathologies : pb surrénalien déclenchant SOPK ?

Autres voies de biosynthèses (« backdoor » ?)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
639	BREST	Leila

TABLEAU : fille 6 ans

Retard statural et corticothérapie

ATCD : rhumatisme chronique juvénile à 2 ans corticothérapie de 2 ans à 5 ans ½

Parents pere 176 cm, mère 161 cm, TC 162 (moyenne)

CLINIQUE : retard < -3 DS avec ralentissement de -1 à -3 DS

pas de rattrapage apres arret des corticoïdes

BIOLOGIE : Test Glucagon : pic GH : 26.29mUI/ cortisol effondre

Age osseux conforme à l'âge civil

EVOLUTION : Refus de prise en charge du médecin conseil

« seules les spécialités bénéficiant d'une recommandation temporaire d'utilisation (RTU) peuvent faire l'objet d'une prise en charge dérogatoire, hors du périmètre de remboursement de droit (décret 2012-740 du 9 mai 2012) »

dossier transmis afin de permettre une éventuelle prise en charge au titre des prestations extra-légales (liée au condition de ressources)

QUESTIONS : Pas d'accélération de la croissance depuis l'arrêt de la corticothérapie.

Conduite à tenir?

REPONSES : traitement par GH pour rattrapage a redemander au médecin de la caisse

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
640	VANNES	Pierre

TABLEAU : garçon de 15 ans 1/2

Retard pubertaire

ATCD familiaux : Aîné d'une fratrie de 4

Père puberté vers 14 ans, taille 178 cm, énurésie Mère DPR ?, taille 164 cm

Fratrie : 2^e : garçon âgé de 12 ans : Enurésie, ralentissement croissance staturale, - 1DS

3^e : garçon âgé de 10 ans, pas d'énurésie, croissance staturale à + 1 DS

4^e fille âgée de 7 ans énurésie, grande pour l'âge

ATCD personnels Né à terme, PN 3570 g, T 50 cm, PC 35 cm, ras en néonatal

Hernie inguinale gauche opérée à 6 ans (testis ascensionné, orchidopexie bilatérale)

Enurésie depuis toujours, étiquetée immaturité vésicale mais non exploré. Traitement par MINIRIN 120 mg/jour, en diminution pour essai d'arrêt

CLINIQUE : Poids 44 kg (moy/taille), Taille 155 cm (-2 DS/âge), BMI 18,3 kg/m²

Stade de Tanner A1-2P1G1, verge 4 cm, testis 2 cm, quelques poils axillaires

Reste de l'examen normal, aucune plainte fonctionnelle

Aucun signe de démarrage pubertaire

Ralentissement statural progressive depuis l'âge de 9 ans -1 à -2 DS

pas de pic de croissance pubertaire A0 : 14 ans

BIOLOGIE : 1^o : NFS, VS, glycémie à jeun, fonction rénale, ferritine, CRP, TSH : N

2^o : NFS, VS, IGA : N, Ac anti-transglut nég, T4 10,5 pg/ml, T3 3,6 pg/ml, TSH 1,86 mUI/l

FSH 1,4 mUI/ml, LH 1,2 mUI/ml, testostérone < 0,4 nmol/l IgF1 197,9 µg/L (-1,8 Z score)

IgF1 : 144,1 ng/ml AMH : 1033 pmol/l (N 197-301) Inhibine B : 247 pg/ml Prl 135 mU/l

Iono sangsours Minirin : Normal Densité urinaire 1015, iono U Na 147 mmol/l, K 117 mmol/l

LHRH : FSH 2 à 3,3 et LH 1,4 à 11,7

test Glucagon Betaxolol avec priming 0,9 à 27,5 µg/L (Testostérone 2,3 ng/ml)

QUESTION : Retard pubertaire entraînant retard de croissance, retard pubertaire simple ou pathologique ? Retard pubertaire et énurésie ? IRM prévue

Signification AMH très élevée ? Traitement par testostérone ?

Explorations chez le frère ?

REPONSES : orientation vers un possible déficit gonadotrope (NDLR quels arguments ?)

IRM et bulbes olfactifs

Tt par testo à mettre en route, pb énurésie : doser l'ADH ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
641	VANNES	Wael

TABLEAU : né de 15 jours
micropénis

ATCD familiaux : RAS

2 aînés d'un 1er conjoint de 9 et 11 ans sans pb de santé, a priori taille normale, pas de pb à la maternité, vivent actuellement à Mayotte

personnels : 1er bébé grossesse nle jusqu'à 32+5 SA : MAP, 1 cure de corticostéroïde anténatale
échographies normales, pas de prise médicamenteuse

Naissance à 32+5, PN 1655 g (10e p), T 38 cm (5e p), PC 28 cm (10e p)

bonne adaptation, pas d'hypoglycémie dans les 1er heures de vie (H1 glycémie 4,3 mmol/l)

Verge mesurée à 14 mm, testis gauche en place, droit un peu haut mais présent

Pas d'autre anomalie de l'examen clinique

Bilan à H19 devant le micropénis: FSH 0,9 UI/L, LH 0,3 UI/L, testostérone 1,7 ng/ml

1er hypoglycémie à H33 : 2,4 mmol/l

perfusé avec 4 mg/kg/min de glucose IV + 25 ml/kg/j de lait maternel en discontinu

Bilan prélevé au même moment : cortisol 2,9 µg/dl, GH 89,1 mUI/L

AMH 213 pmol/l (N 111 à 347) T4 15,3 pmol/l, TSH 13,7 mUI/L

Récidive d'hypoglycémie (1 par jour)

4e hypo à J4, 2 mmol/l (Gly. v à 1,8 mmol/l) (alimenté avec 120 ml/kg/j de LM en discontinu)

Cortisol 14, 6 µg/dl et ACTH 186,7 pg/ml Insulinémie 3 (N 18-173) :

IgF1 : 16,5 ng/ml et IgFBP3 : 0,6 mg/l (N J1-J7 médiane 0,7) Ammoniémie normale

Hypo à +J5 : 2,4 mmol/l (Gly. V à 1,5 mmol/l) (alimenté avec 160 ml/kg/j de LM)

GH : 35,1 mUI/L

Supplémentation en DM et passage alimentation en 2h/3 permettant arrêt hypoglycémie le 11/2 à J6

Passage alimentation en 30 min bien toléré puis arrêt DM à J11 : pas de récidive d'hypoglycémie

IRM cérébrale faite le 14/2/14 mais artéfact, relecture Rennes en attente

J15 nouveau bilan FSH, LH, AMH, contrôle bilan thyroïdien

QUESTION : AMH à refaire de nouveau ?

Quelle surveillance prévoir ?

Indication à un traitement par testostérone ?

CONCLUSION : AMH nle pour l'Age, tt par testo avant 2 ans

Etiologie hypoglycémie à discuter dans cadre hypotrophie

Refaire FSH-LH-Testo et cortisol en hypo

Pas d'élément pour une pathologie hypophysaire

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
642	NANTES	Lina

TABLEAU : fille de 3 mois
Hypertrophie clitoridienne ?

ATCD : Parents turcs non consanguins Grossesse diabète gestationnel, hypothyroïdie,
Augmentation pilosité mère ? à 1 mois de l'accouchement : pilosité bas du dos, favoris, acné

CLINIQUE : Naissance : hypertrophie clitoris ?
J21 : clitoris 9-10 x 4 mm, capuchon ++, vulve normale

BIOLOGIE : Caryotype 46 XX J3 : 17OHP 0,57 ng/ml 27/12/2013
D4A 1,47 Testo 1,19 FSH 0,3 LH <0,1 T 0,10 SDHA 713
Composé S et 17OHP Prénolone N

MERE : T4 TSH N FSH 9 LH 7 E² 41 T 0,33 ng/ml D4A 1,60 SDHA 1672, 17OHP 0,37

QUESTION : Aller + loin ?
Exploration mère ? (lutéome, T ovaire ...)
Exploration bébé (aromatase)

REPONSES : plutôt non revoir mère en cas de prochaine grossesse
Voir endocrino-gynéco

77° REUNION le 27/03/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
643 (619)	RENNES/ST BRIEUC	Claire

TABLEAU : fille de 13 ans et 3/12
Sd PUPD, retard statural, obésité

EVOLUTION :

Staff EPO: Indication de biopsie pour éliminer un germinome, bénéfique/risque ? cassure de croissance - mais pb du ttt GH si suspicion de germinome
RCP hypophyse CHU Rennes Tige surtout épaisse sur les coupes sagittales, stable
Indication théorique de biopsie/suspicion de germinome : si le germinome est écarté, le ttt par GH est alors possible. Mais rapport bénéfique (avoir un diagnostic) / risque (prélèvement insuffisant pour faire le diagnostic, section de tige) à discuter avec les parents
Staff national de neurochirurgie pédiatrique indication de biopsie de tige pituitaire.
Biopsie de tige pituitaire aspect macro: perte couleur orangée et augmentée de taille
Anatomo-pathologie: orientant vers une histiocytose langerhansienne.

CLINIQUE à 13 ans 3 mois : Taille 145,5 cm (-1,5 DS) ; VC 0,5 cm en 2 mois ?
P 64 kg ; IMC 30.2 S4A3P4R0 AO 13 ans et 6 mois

BIOLOGIE post op: FT4 16,6 pg/ml (9,3 - 17,0) TSH 2,45 µU/ml (0,270- 4,20)
Cortisol 288 ng/ml (36 - 193) ACTH 20 pg/ml
IGF-1 :168 ng/mL(-3DS) (3 mois après arrêt GH) IGF-BP3 :2.04 µg/mL(-4,2DS)

QUESTION : Peut-on retenir le déficit en GH?

Cassure de la courbe de taille? Surtout non accélération avec l'obésité
GH déficitaire mais obésité (IMC 27) et IGF1: 294 ng/ml (M) préTT GH
Accélération sous GH ET puberté avec amélioration (discrète) de l'IMC
IGF-1 actuel – 3 DS à 4 mois après arrêt GH en cours de puberté et avec AO 13 ans 6 mois

REPONSE : ttt a reprendre, déficit probable et tt par corticoïdes envisagé / histiocytose
Reste à vérifier impact du tt par GH sur histiocytose ...
(avril 2014) Pas de tt prévu, IRM stable

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
644	NANTES	Mickaella

TABLEAU : fille de 9 ans 6/12

Puberté précoce

ATCD :

Mère 166 cm, DPR 14 ans, ob sévère, difficultés pour avoir ses enfants (salpingite, endométriose)

Sœur , prémature pubarche et surcharge pond, synacthène N

Sœurs drépanocytose

Père 170 cm, RAS

CLINIQUE : Depuis 8 ans 11 mois: menstruations régulières , une fois / mois, durée 4 j
Examen à 9 ans et 2/12 S1, P4, A3 Pilosité pubienne et axillaire serait apparue à 3 ans (??)

Pas de douleur abdo Croissance N, surpoids, IMC 20,4 Pas de signe d'HA

Pas d'anomalie cutanée

Imagerie : AO 10 ans, echo : Utérus 32 mm, ligne vacuité fine, C/C <1 OD, 18x6, OG 17x6

BIOLOGIE : 17OHP 0,5 , pic non fait sous synacthène, pb technique

Delta 4 base 0,8 ng/ml, pas de pic SDHA 802 ng /ml Testo: 0,1 ng /ml Oe: <2 pg /ml

T4: 14,4 µUI /ml, TSH 2,07 IGF1 199 ng/ml

LHRH : FSH 1,6 , pic 10,7, LH 0,1, pic 1,5

EVOLUTION :

A 9 ans et 7/12 S1P4A3 hymen paraît discrètement imprégné Écho impossible

A 9 ans et 11/12 Règles toujours régulières , 1 /mois Aucun saignement intermenstruel

Aucun autre saignement Toujours S1, pas même adipomastie

P4 , A 3 (? Se rase...)

Echo : utérus 39 mm, C/C proche de 1 OD 22x8, OG 25x6

QUESTION : Exploration endoscopique ? Absence seins ? Exploration coagulation?

REPONSE : proposition d'une vaginoscopie sous AG

Recherche infection urinaire et bilan de coagulation

NDLR : un UCG serait utile ici pour évaluer l'imprégnation oestrogénique

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
645	RENNES	Bébé

TABLEAU : bébé de – 3 mois ...
micropénis

ATCD Mme T. Manuella, 23 ans
Début de grossesse 1/10/13

Grossesse suivie pour une image kystique abdominale située sous le foie, non hépatique, plutôt en diminution de taille sur les contrôles ultérieurs (duplication digestive, lymphangiome, kyste mésentérique?)

EXAMEN ANTE NATAL : Amniocentèse à 26SA: caryotype 46XY, enzymes digestives normales.

Echo 22SA: tubercule génital d' aspect sensiblement normal avec présence d'une verge bien identifiable

Echo 31 SA: bourses petites et vides et verge non visualisée

IRM foetale à 32 SA: Verge de petite taille et absence de testicules en intrascrotal.

Questions en suspend: Longueur de la verge, on parle simplement d'un micropénis...

La verge est-elle courbée? Fusion ou non des bourrelets génitaux?

Structure Mullérienne : à priori non sur l'IRM.

BIOLOGIE : Récupération du LA et des cellules de l'amniocentèse :
envoyées à Lyon

Dosage testostérone et delta-4 androstènedione sur LA prélevé à 26 SA

Si testostérone élevée : étude du récepteur aux androgènes

Si la testostérone est basse, y a-t-il un intérêt à doser l'AMH?

QUESTION : Echo : verge et bourses petits Pas d'hypospadias Un testis en place (vanishing testis?) Avez-vous d'autres suggestions?

REPONSE : discussion sur testicule evanescent mais un seul testis

Problème de micropénis sans hypospadias

Situation a reconsidérer à la naissance

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
646	NANTES	Hortense

TABLEAU : nouveau né fille
Hypoglycémie néonatale

ATCD 2e grossesse RCIU vasculaire
Accouchement à terme ok

CLINIQUE : Hypoglycémie dès H2 0,28g/l puis 0,38 0,33
Alimentation enrichie Dextrine Maltose et Liprofil OK glycémies
Récidive hypoglycémies 2,2 puis 1,8 mmole/l dès diminution alimentation J9
Dépendante d'un apport en glucose continu

BIOLOGIE : Résultat à J15 du Cortisol de J10 et J11 : 5 et 9 µg/l ou µg/ml ?
Arrêt supplémentation dès l'arrivée, en 2h : Hypo 2,0 mmol/l Na136 K4
Cortisol 5 ng/ml, T4 4 pg/ml, TSH 5 µU/ml

EVOLUTION : Mise sous Hydrocortisone en 3x à 15 mg/m²/j
Récidive Hypoglycémie à 1,8 à H12 OK sous 30 mg/m²/j (2-2-2) pour 2500g
Sous LThyroxine 8µg/kg/j
IRM à J20 : SIT et PHE PRL 6 ng/ml GH < 0,1 (glycémie 2,2)
ECUN à J 19 puis septicémie a staph à J 35 puis amélioration ...

COMMENTAIRE : ECUN en lien avec apport important de glucose et hypothyroïdie
Aucun symptôme sur l'hypoglycémie, comportement neuro normal
Diagnostic fait sur la GH indosable à cet âge.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
647	BREST	Mael

TABLEAU : nn garçon
panhypopituitarisme

ATCD : Diabète gestationnel bien équilibré par insuline mis en place au 5 ème mois.
Mère 34 ans, père 41 ans Second enfant, 1 fille en BS.
Présentation en siège puis manœuvre externe Acc sous péri par césarienne pour ARCF.
Apgar: 9/10/10 PN: 4010 g, TN: 49,5 cm, PCN: 34,5 Ph Artériel à 7,12

CLINIQUE : Bébé resté en maternité; surveillance des glycémies dans le contexte du diabète gestationnel

Hypoglycémie dès H6 à 0,24 g/l, supplémenté en dextrine maltose à 3% avec glycémie à 0,46 g/l, compléments, puis dextrine maltose 4%: de dextros entre 0,4 et 0,7 g/l

J6 Ictère? Test au glucagon? Consommation de glucose? Alanine sur CAA?

Hypothèse première Hyperinsulinisme lié au diabète gestationnel?

car pas de notion de cholestase, pas de micropénis, bilan thyroïdien normal

EVOLUTION : Sortie au domicile avec surveillance des dextros (entre 0,5 et 0,7 g/l)

Pleure beaucoup, tête souvent, un épisode de selles inhabituelle

Réadmis à J 21 Poids: 4,225g, taille 54 cm, PC, 38,8 cm

Alimentation gastrique continue avec 4% de dextrine maltose: dextros entre 0,6 et 0,7 g/

Mais survenue d'un hypoglycémie 1 fois/jour à 0,3 et 0,4 g/l

Bilan diagnostic car l'hypoglycémie en lien avec le diabète gestationnel remis en question

Contact endocrino-pédiatre : Bilan hypophysaire

T4: 0,74 ng/dl (N 0,6 et 1,2) et TSH à 2,2 , Cortisolémie basse à 0,7 µg/dl, ACTH 34 ng/l

Pas de micropénis

Ictère cutanéomuqueux Bilan de cholestase avec hypoglycémie

Insuffisance anté-hypophysaire, demande d'IRM en urgence et si récurrence d'hypoglycémie:

début du traitement par hydrocortisone (Galactosémie, thyrosinémie Hépatite à CMV ?)

Traitement par hydrocortisone 2 mg X3 Confirmation IRM d'un SIT

Complément de traitement par LThyroxine 4 gouttes et HGH 0,2 mg/jour

COMMENTAIRE : GH chez le nouveau né meme en dehors d'une hypoglycémie

Particularité : pas de micropénis

Pb de ne pas disposer des données réelles en direct

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
648	RENNES	Quentin

TABLEAU : garçon de 17 ans et 3 mois
 Adressé pour arrêt de croissance depuis 2 ans

ATCD personnels: 1^{ère} grossesse, Accouchement à 41 SA (forceps)
 PN 3280g, taille 46cm (<-2DS), PC 34 cm ; Apgar 10
Allergie aux acariens traitée par Myzollen Acné traitée par Curacné (Isotrétinoïne)
familiaux: Mère: 42ans, 152cm,52kg, réglée à 12 ans, en bonne santé
 Père: 48ans, 175cm, 74kg, en bonne santé, puberté tardive Taille cible 170cm (-1DS)
Fratrie: sœur de 13ans en BS, 150cm Grands-parents maternels <160 cm
 Grands-parents paternels, oncles et tantes de TN (>160cm)

CLINIQUE : Né RCIU, rattrapage à 24 mois 86 cm (moyenne)
 Croissance régulière à -0,5DS jusqu'à 13 ans Stagnation de la courbe de croissance staturale:
 155cm (-1DS) à 14ans, 159cm (-2,5DS) à 17 ans Pas de notion de pilosité avancée
 Aspect d'absence de pic pubertaire
 En 1^{ère} STAV, sportif (karaté 6h/semaine) Bon EG, alimentation normale
 Taille 159cm (-2,5DS) Poids 56kg (+1,2DS), IMC 21 kg/m2(97^e per)
 Stade pubertaire: A5P5G4(12-15ml) TA=136/88 Rachis droit, thyroïde normale, musclé

RADIOLOGIE : Poignet et main G: maturation à 100%, pas d'anomalie osseuse
 Bassin face, genoux D et G: cartilage de croissance tibiaux supérieurs totalement soudés

BIOLOGIE : FT4 12,0 pg/ml (9,3 - 17,0) TSH 2,04 µU/ml (0,270- 4,20) Ac négatifs
 IGF1 399 ng/mL (131-490)
 FSH 7,3 mUI/ml (1,5 - 12,4) LH 2,3 mUI/ml (1,7 - 8,6)
 Inhibine B 92 pg/ml (260 – 540) Testostérone 1 234 pg/ml (3 500 - 11 500)
 Delta-4 1 891 pg/ml (510 -2 000),17 OH P 0,46 ng/ml (0,50 - 2,40) SDHA 2,5 µg/ml (1,3 - 4,4)
 Ac MC négatifs Ionogramme, créatinine: N CRP<1mg/L Caryotype 46 XY

QUESTION : quelle orientation étiologique ? quelle est la CAT ? que lui dire ?

REPONSES : lien avec le RCIU ? influence du roaccutane ? SHOX ?
 Insuffisance gonadotrope ? à explorer

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
649	SAINT MALO	Gaetan

TABLEAU : garçon de 16 ans 1/2

Retard pubertaire

ATCD Né à terme PN 3200g TN 50.5cm PC 35.6cm

Pas d'antécédent personnel particulier

Mère 162cm R à 12ans Père 175cm a grandi au lycée, décédé d'une rupture d'anévrisme Ao
1frère de 18ans Sœur du père réglée tard

CLINIQUE : 16 ans et demi Cs pour retard pubertaire

En seconde bons résultats Bon état général Pas d'anosmie

P 54.4kg -0.9DS , T161.8cm -1.8DS, IMC 20.8kg/m² (m)

G1P3A1 Examen ras Age osseux 14ans et demi

BILAN : IGF1 265ng/ml -0.6DS IGF BP3 2.61µg/ml -4.6DS

Cortisol 8h 138µg/l ACTH 92.6ng/l TSH 4.72mUI/L T4L 11.7ng/l

FSH 0.37UI/l, LH<0.1UI/l, Testostérone <0.4nmol/l

AMH 613 pmol/l (85 ng/ml)- élevée (nle sup : 42 ng) inhibine B : 90pg/ml (basse)

Delta-4 6.1nmol/l, DHEA 3nmol/l, Prolactine 8 ng/ml

IRM : Perturbation du signal en rapport avec appareil dentaire Pas d'anomalie HtHp décelable

Hp morphologie normale bonne visibilité de l'hypersignal de la postHp.

Tige pituitaire en place Pas de syndrome de masse

QUESTION : ttt androtardyl débuté. Quel bilan complémentaire ?

Faut il lui faire enlever son appareil dentaire rapidement pour contrôler IRM?

REPONSES : faire oter appareil dentaire pour vérifier IRM : bulbes

Pb porte sur l'étiologie, pas sur le tt. Demander analyse bio mol par N de Roux

(discussion sur l'intérêt de tt par gonado-stimulines sur le plan de la fertilité future)

(attendre fin du tt orthodontique)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
650	BREST	Agathe (Robin)

TABLEAU : fille de 13 ans 1/2

Retard statural

ATCD : frere Vu à la demande de l'endocrino adulte pour retard statural avec ralentissement de la vitesse de croissance

Né à terme: TN 47 cm

Mère 158 cm, père 172 cm

Pas de notion de très petite taille dans la famille

Tendance au surpoids

P2, G1

CLINIQUE : AC: 12 ans et 8 mois AO // Age civil

Taille 139 cm, Poids 47,9 kgs IMC à 24,8 kg/m²

P2,A1,G1 Testis droit et gauche: 20x15 mm

Aspect dysharmonieux

Envergure: 137 cm Segment supérieur: 80 cm SS/Taille: 58% Envergure sur taille: 98,5%

BIOLOGIE : Cortisol en base: 5,2 µg/dl →15,4 µg/dl

T4L: 15,23 pmol/l TSH à 1,98 mUI/l Testo à 0,26 ng/ml

IGF1 21 nmol/l (N) GH: 0,22 mui/l →12,8 mui/l

Hypothèses Déficit somatotrope?

SHOX? Caractère dysharmonieux +++ Aspect de micromélie Aspect « trapu »

CAT: second test (sous sensibilisation) et exploration SHOX

Testostérone à 4,46 ng/ml HGH à 6,67 mui/l

IRM hypothalamo-hypophysaire Normale

EVOLUTION : Début du traitement par HGH

Posologie de 0,035 mg/kg/24 h

Bio mol : délétion du gène SHOX

QUESTION : explorer la sœur agathe (taille et VC normales)

REPONSES :plutôt non , surveillance et bilan si ralentissement

Question sur la croissance pubertaire dans les anomalies du gene SHOX

78° REUNION le 24/04/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
651	BREST	Lilie

TABLEAU : fille de 9 ans et 1/2
Métrorragies

ATCD Père aurait grandi au collège Mère réglée vers l'âge de 10/11 ans
Pas d'ATCD familiaux notables Parents séparés. Bons résultats scolaires en CE2.
ATCD médico-chirurgicaux : Fractures avant-bras gauche et fracture coude gauche.

CLINIQUE

Motif de consultation : métrorragies depuis 1 mois (4 épisodes de saignement de durée décroissante).

Pas de prise de médicaments ou d'application de crème

S4 P1 Examen gynécologique : inspection ras

Plusieurs tâches café au lait.

BIOLOGIE : Oestradiol < 19 mmol/L; FSH à 2,05 UI/L et LH < 0,12 UI/L

Echographie : HU à 42 mm avec ligne de vacuité et aspect triple feuillet

Ovaires : 19 et 25 mm Pas de masse abdo ou pelvienne

QUESTION : quelle conduite adopter

REPONSE : puberté avancée avec évolution qui semble rapide

LH particulièrement basse pour ce tableau

Revoir radio age osseux et urocytogramme

Faire un test au LHRH a 15 j de distance

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
652	AVRANCHES	Adeline

TABLEAU : fille de 4 ans 6/12

Suspicion de résistance aux hormones thyroïdiennes

ATCD : naissance eutrophique à terme

père obèse, goitre euthyroïdien, insuffisance gonadotrope secondaire ? (Pr Reiznick)

mère : K de la thyroïde enlevée au CAC de Baclèse

CLINIQUE : agitation psychomotrice et troubles de la concentration

bilan à 1 an : TSH à 4,8 mu/ml (n<4,2), TSH=3,8

mais T4= 23 pg/ml (n<17), T3= 4,3 pg/ml (N<6)

mise sous Lthyroxine 3 gouttes contrôle T4= 27 pg/ml T3=3,5 pg/ml, TSH=1,2 mu/ml

Examen à 4 ans et 5/12

T=107 cm (1DS) P=24,7 (6 DS), IMC = 23 accélérant de +2DS à + 6DS en 2,5 ans

concentrée et compliante mais gros troubles de la concentration à l'école

bon développement psychomoteur

Arrêt Lthyroxine : contrôle à 1 mois, TSH= 1,8, T4=17 pg/ml (N<14,8), T 3= 3,9 (n<3,7)

pas de dégradation du comportement

QUESTION : Résistance aux hormones thyroïdiennes ?

REPONSE : la clinique oriente vers ce diagnostic sauf l'obésité

Proposition de vérifier la biologie thyroïdienne des parents

Demander un avis au centre de ref (R Coutant)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
653	AVRANCHES	Léana

TABLEAU : fille de 9 ans

Adrénarchie exagérée, puberté avancée et mauvais pronostic de taille

ATCD : Naissance à terme, eutrophique, Hypothyroïdie congénitale

Taille cible à - 0,8 DS (159)

Croissance à la M pour taille 2 DS pour poids depuis toujours

CLINIQUE :

Adrenarchie à 7 + 6/12

A2P2S1 T=122 cm (M) et P=28 (2DS) IMC= +1,8 DS

AO= 8+10 UCG = peu stimulé, 3% IE, 5% IK, 50/45/05 IM

Vue à 7 + 9/12, A2P2S1 gynécomastie mais vulve imprégnée, T=124 cm, P=28,8

BIOLOGIE : StimuLH base 0,02 pic à 0,75, FSH à 0,5 pic 6,5

Synactène NI: 17OHp 0,4 pic à 2,3 ng/ml, delta4 à 400 pg/ml

Testo à 280 pg/ml, SDHA à 0,9 mg/l

UCG stimulé 5% IE, 8% IK, 25/67/08 IM

Echo: uterus 30mm, ovaires 12X9 X8

EVOLUTION :

7+ 11/12, A2P2S1 gynécomastie, AO= 9+3, UCG 5% IE, 8% IK, 15/78/07 IM

8+ 7/12, A2P2S1 gynécomastie, avance AO=10+6 avec sésamoïde, PT finale - 2DS

UCG avance: 7% IE, 11%IK, 09/80/11

LHRH : LH 0,06 pic 0 1,5, FSH 1,5 pic à 7,2, Androgènes bas

8+11/12, A2P2S3 5cm, AO franchement à 11ans, T= 130 cm (M)

QUESTION : CAT ? ne rien faire ?

REPONSE : revoir echo pelvienne

A priori pas de solution alternative à l'abstention

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
654	BREST	Anna-Rose

TABLEAU : fille de 4 ans
Anomalie inhabituelle du caryotype

ATCD Naissance à 39 SA, PN 2,8 kgs ; TN 47cm ; PCN 36,5 cm
Développement psychomoteur normal
ATCD familial : gdmère maternelle 1m49, gdmère paternelle 1m55
Formules chromosomiques parentales normales.

CLINIQUE : Apparition d'un retard staturo-pondéral à – 2DS
Dysmorphie : pavillons d'oreille bas implantés et décollés, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, nez un peu étroit, palais ogival, front bombant et haut

BIOLOGIE : Caryotype : Translocation équilibrée :
Monosomie partielle de l'extrémité distale d'un chr X
Trisomie partielle de l'extrémité distale du chr 1
avis généticien : Pas de retentissement sur le DPM d'Anna-Rose

QUESTION : Faut-il considérer ce tableau comme un sd de Turner ?
Quel retentissement sur la croissance staturo-pondérale ?
délétions terminales du bras long de l'X entraînent une petite taille, sauf celles distales à q21
Pas de gène majeur de la croissance sur la zone Xq distal après q13 (Geerkens C. Am J Med Genet 1994)
Risque d'insuffisance ovarienne ? Risque de cardiopathies ?
Aucune malformation cardiaque retrouvée chez les patientes porteuses de délétions de l'X.

REPONSE : on retient le risque d'IOP, le risque de retard staturo-pondéral et cardio
Vérifier le CGH array ? relire la biblio ...

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
655	NANTES	Nouveau né

TABLEAU : enfant de 20 jours

Questions sur un caryotype anté natal

ATCD : 3 sœurs dont 1 décédée à 2 mois (Portugal)

Grossesse surprise, parents 40 et 45 ans

Anomalies de la nuque

Biopsie de trophoblastes

46XY échec de culture/10

CLINIQUE : Écho ok « c'est une fille » ...

Accouchement à terme

Appel pédiatre mater en urgence Consult à J1 : OGE féminins normaux

Echo : utérus 39 mm, ovaires 8 et 9 mm

« aspect un peu inhabituel des gonades, de structure très homogène peu folliculaire »

BIOLOGIE : J1 17OH Pro 3,2 ng/ml Testo 0,97 ng/ml AMH 0,4

Caryotype 46, XX

Réanalyse caryotype du trophoblaste: 46,X,der(X)

FISH SRY – et sonde centromère X ++

X et dérivé centrométrique du X (identifié comme Y)

Mosaïque sur le placenta

COMMENTAIRE : attention a un caryotype sur le trophoblaste ...

NDLR : et « errare humanum est »

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
656	BREST	Clémence

TABLEAU : fille de 12 ans

Retard staturo-pondéral

ATCD Née à 30 SA + 6 jours, PN=1400 g, TN= 40 cm, PCN= 28,5 cm

Césarienne pour HELLP syndrome Apgar 3-6-10

Evolution néonatale : MMH, ictère, RGO.

ESV avec échographie cardiaque normale et holter qq ESV isolées, non en salve

Taille mère 1m48, taille père 1m76, TCG = 1m55

CLINIQUE : 6 ans 10 mois :

Difficultés d'acquisition de la lecture, problèmes de graphisme, difficultés de concentration.

Diplégie spastique, IRM cérébrale et médullaire normale, ttt par toxine botulique et kiné

Ralentissement progressif croissance , inf à -2 DS

11 Ans taille= 127,5 cm (-2DS) ; Poids= 31,3 kgs (-0,3DS)

Examen clinique normal, prépubère

Age osseux : 11 ans

Bilan radiologique Clémence et sa mère : pas d'argument pour une MOC

A 12 ans : Poids= 37,2 kgs ; taille= 133 cm (- 2,3 DS) S3S4 AO 11 ans et demi

BIOLOGIE : Bilan à 4 ans AO : 3 ans

AC antigliadines négatifs NFS, iono, fonction rénale, bilan hépatique normaux

Bilan thyroïdien normal IGF1 78 ng/ml Caryotype 46 XX

A 11 ans : TSH 1,55 mUI/l, T4L 17,2 pmol/l, IGF1 217 ng/ml

QUESTION : Autres étiologies de retard statural à évoquer ?

REPONSES : lien avec un RCIU ? rechercher la taille a 1 mois

Vérifier les mensurations TA/T, env/T Voir les radios MOC pour la mère

Recherche déficit en GH, faire un CLU.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
657	BREST	Gwenn

TABLEAU : garçon de 13 ans
Sd de Klinefelter

ATCD Grossesse : caryotype pour âge maternel 47, XXY

ATCD : ras, TCG 174 cm

CLINIQUE : à 11 ans et 10 mois : Scolarisé en 6e, football

Taille= 159 cm (+2,3 DS), poids= 56 kgs (+3,5 DS), IMC= 22 kg/m²

Verge 50x20 mm, P2G1, testis prépubères

BIOLOGIE : FSH 1,2 UI/L LH 0,7 UI/L testostérone 0,3 ng/ml

Inhibine B=182 ng/L IGF1 265 ug/l (N= 115 à 498)

EVOLUTION : à 12 ans et 6 mois

Taille 165 cm (+2,5 DS), Poids= 61,2 kgs (+ 3,2DS), IMC= 22,5 kg/m²

P2 G1 verge stimulée Acné

Bilan FSH 7UI/L LH 2,4 UI/L testostérone 1,14 ng/ml

Age osseux= 12 ans 6 mois – 13 ans

À 13 ans : Taille 167 cm, Poids 64 kgs, IMC 23,4 kg/m² P3 G1 verge stimulée

QUESTION : Faut-il le traiter par testostérone ? A partir de quand ? A quelle dose ?

Faut-il envisager un spermogramme ? Une biopsie testiculaire ?

REPONSES : traitement à faire au mieux après le spermogramme

Attendre le dysfonctionnement pour le compléter

Importance psychologique de laisser la virilisation spontanée se faire

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
658	BREST	Mohamed

TABLEAU : garçon de 12 ans 1/2

Puberté hative et scoliose sévère

ATCD : pere 180 cm, mère : 156, réglée à 15 ans

41SA+1, PN: 3620g, TN: 51.5cm, PC: 34 cm

Scoliose congénitale malformative Corps vertébraux et des côtes : T5 à T12

Traitement actuel par corset, Traitement chir : délai non défini

CLINIQUE :

A 11 ans ½ classe de 6° Problème scolaire / absentéisme Conseil de discipline ...

Comportement difficile

puberté P3 apparition d'un duvet vers 10 ans Testis droit et gauche 35 sur 20 mm

Mue de la voix 12 ans

A 12 ans ½ : 5eme

Prise en charge psy : Amélioration des troubles du comportement

P4, Testis droit : 45 fois 25 mm Testis gauche : 40 fois 25 mm

Scoliose : Intervention chir

BIOLOGIE : Alpha foetoprotéine, béta HCG libre : normaux

TSH : 1.2 mUI/l, T4L : 14.5pmol/L

Delta 4 : 0.93 ng/ml 17 OH Pg : 0.52 ng/ml SDHA : 575 ng/ml Testo : 2.36 ng/ml

Igf1 : 36.2 nmol/L (normal/ P3)

Test LHRH : Pic FSH 10.33UI/L, LH 13.6 UI/L

IRM : normale

QUESTION : Puberté évoluée, avance AO, Scoliose malformative congénitale importante

Indication à un traitement par analogue de la LHRH? Pronostic de taille? Gain de taille?

Effets secondaires du traitement ? Ostéoporose ? (suites chir + compliquées ...)

REPONSES :plutôt pas de traitement , surveillance de l'évolution spontanée

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
659	VANNES	Mathieu

TABLEAU : garçon de 5 ans
obésité sévère

ATCD : ATCD familiaux : Mère 60 kg, 170 cm Père 70-80 kg, 180 cm
3^e enfant d'une fratrie de 3, frère de 12 ans 40 kg, 1m50, BMI 18, sœur 50 kg, 150 cm
ATCD perso : Coarctation de l'aorte opéré à 1 mois, suivi cardiaque normal
Troubles du langage, suivi orthophonique Port de lunettes
Moyenne section, baby-karatépar corset, Traitement chir : délai non défini

CLINIQUE :

Prise pondérale rapide de 10 kg en 6 mois sans modification alimentaire ni des habitudes de vie, début d'accélération staturale ?
Sudation importante Pas de céphalées, transit normal
Respiration forte sans ronflement a priori
Poids 30,2 kg, taille 116 cm, BMI 22,5 kg/m²
Pas de vergetures, obésité androïde
examen cutané ras, pas de dysmorphie
OGE : verge 5 cm, testis a peine 1 cm

BIOLOGIE : Ionogramme, fonction rénale, Ca, Ph normal

Glycémie à jeun 0,94 g/l Bilan lipidique normal
T4 16,9 pmol/l, TSH 3,56 mUI/L IgF1 146 ng/ml : normal
Cortisol 8h 127,5 µg/l; ACTH 14,8 ng/l
Cortisol urinaire sur 24h 13 µg/24h (1 fois car pb de prise en charge financière)
IRM cérébrale : pas d'anomalie hypothalamo-hypophysaire, hypertrophie amygdalienne importante entraînant sténose de la filière oro-pharyngée, image séquellaire probablement au niveau de la couronne radiante droite (réinterprétation en attente)

QUESTION : Obésité d'apparition très brutale avec 1^{er} bilan normal

Faut-il faire d'autres explorations hormonales ? Bilan génétique ?
Surveillance pour le moment ?

REPONSES : explorer la période néo natale éléments orientant vers un Sd WP

Evaluer nutrition, revoir sur le plan ORL, faire une polysomnographie

Evoquer sd de ROHHADNET

Le syndrome de ROHHADNET est une forme rare d'obésité qui peut ressembler aux obésités endocriniennes (Syndrome de Cushing) ou génétiques (Syndrome de Prader-Willi). Dans les 9 cas de notre série, il existait, une obésité précoce (début : 9 mois à 4 ans) avec cassure de la croissance staturale. Quatre patients avaient un retard mental. Six patients présentaient des tumeurs neuroendocrines (ganglioneuromes). Les anomalies endocriniennes étaient variables : hypercortisolisme (1/9), hypocortisolisme (4/9), hypothyroïdie (4/9), déficit en hormone de croissance (7/9), hypogonadisme hypogonadotrope (4/9). La natrémie moyenne était à 150 mmol/L sans diabète insipide. Tous présentaient une hypoventilation sévère avec hypercapnie (PCo2 50 ± 4 mmHg) et une dysautonomie (variations thermiques, tensionnelles, du rythme cardiaque). Ces obésités sont rares mais potentiellement graves. L'hypoventilation et la dysautonomie peuvent mettre en jeu le pronostic vital. Deux patients sont décédés d'arrêt cardiorespiratoire. Notre but est de faire connaître ce syndrome afin d'éviter les erreurs diagnostiques, de rechercher l'hypoventilation et de la traiter en urgence, d'être prudent en prescrivant de l'hormone de croissance dans ce contexte et de ne pas l'utiliser l'oxygène en cas d'hypercapnie.

79° REUNION le 26/06/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
660	LORIENT	Charline

TABLEAU : fille de 1 an et 3/12
Prémature thélarche

ATCD : RAS

CLINIQUE

Stade pubertaire : A1P1S3 (diametre 3 cm)

AO = 2 ans

BIOLOGIE : FSH à 9,4 UI/L à 40,8 et LH < 0,22 UI/L à 8

Echographie : HU à 27 mm

QUESTION : comment analyser cette situation

REPONSE : pb pour la précision de l'âge osseux chez le petit

Pic de LH normalement plus élevé chez le petit enfant

Pas de pilosité, pas de pb surrénalien à craindre ? Bloc en 11

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
661	RENNES	Elisa

TABLEAU : fille de 5 ans
Pilosité pubienne

ATCD : naissance eutrophique à terme

père : pic de 17 OH sous synacthène normal, pas de bio mol

mère : hyperplasie CG sr, hétérozygote composite V281F (forme non classique)
SOPK, sous hydrocortisone

CLINIQUE : inquiétude sur la transmission de la mutation / pilosité

A1P2S1 (croissance ?)

BIOLOGIE : I7 OH 0,3 ng, testo nle, composé S nl

SDHA : 1012 pg, delta 4 : 0,5

AO : 6 ans ½, Echo ov normaux

QUESTION : prémature adrénarche : synacthène ? bio mol ?

REPONSE : tres discutée ..., de toute façon , à suivre de pres.

Synacthène , pas de consensus, accord sur la bio mol

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
662/663	RENNES	Héolia/Ines

Héolia

TABLEAU : fille de 7 ans 10/12

Suspicion de puberté précoce

ATCD : familial SOPK (sœur de la maman), de puberté précoce (maman et grand-mère maternelle), d'obésité

Personnel : Pilosité axillaire à 4 ans Pilosité pubienne à 6 ans ½

Surpoids précoce à 3 ans

CLINIQUE : obésité (41.5 kg = +8.4 DS pour 131.5cm + 1.8 DS),
A3P2S1, pas de signe d'hyperandrogénie

AO en avance de 2 ans : 10 ans AO/8 ans AC

BIOLOGIE : delta4 0.8 ng/ml (0.05-0.45), testo nle 0.2 ng/ml,

SDHA nl (659 ng/ml), 17OHP nle (0.8ng/ml)

Hyperandrogénie ovarienne biologique

Echo pelvienne normale : pas de signe d'imprégnation oestrogénique (utérus 29 mm), ovaires 18 et 22 mm sans follicules, surrénales nles

Ines

TABLEAU : fille de 7 ans 7/12

Suspicion de puberté précoce

ATCD de syndrome métabolique chez le père et ascendants du père

Surpoids précoce à 3 ans, origine alimentaire, hypertriglycéridémie transitoire

Pilosité pubienne et axillaire à 6 ans

CLINIQUE : obésité (43.5kg = +9.6 DS pour 137 cm +3.2DS),
A2P3S1 pas de signe d'hyperandrogénie clinique,

9 AO/ 8 ans AC

BIOLOGIE : testo 0.37 ng/ml, delta4 1.2 ng/ml, SDHA nl (681 ng/ml), 17OHP nle

Hyperandrogénie biologique ovarienne

Echo pelvienne : pas de signe d'imprégnation oestrogénique (utérus 27 mm), ovaires 15 et 16 mm sans follicules, surrénales nles

QUESTION : L'obésité grave et précoce modifie t elle la sécrétion ovarienne des androgènes chez la petite fille ? Ou l'inverse : un ovaire prédisposé au SOPK intervient il dans la prise de poids dès la petite enfance ? Y a-t-il une place pour la metformine ? Quel suivi?

REPONSE : plutot conséquence de l'adrenarche d'abord puis de l'obésité en second

On ne retient pas d'anomalie pathologique

Suivi clinique « simple »

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
664 (621)	RENNES	Lucie

TABLEAU : fille de 9 ans 5/12

Début de puberté limite

ATCD Adoptée du Vietnam à 16 mois, dénutrie ++ à l'arrivée, rattrapage rapide

QUESTION : inquiétude de la mère sur cette puberté en cours et sur la taille

REPONSE : la situation est normale sur l'âge de début et sur la croissance limite de la norme

Discussion de la mère avec un psycho serait elle possible ?

Que dit le père ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
665 (635, 575)	BREST	Antoine

TABLEAU : garçon de 11 Ans

Maladie de cushing

RAPPEL : GHD post opératoire

Traitement actuel

-Hydrocortisone 9mg/m2/jour 6mg matin, 3mg midi Arrêt du cortisol de fin d'après-midi

-GH : 1.1 mg/jour

BIOLOGIE : IgF1 : 311ng/ml (normale)

La cortisolémie augmente: reprise de la fonction corticotrope, annonciatrice de la guérison ?

CAT : Attente d'une cortisolémie normale le matin

Puis test d'hypoglycémie insulinique pour vérifier à la fois la fonction corticotrope et somatotrope. A priori la GH est mise pour une durée transitoire d'une durée de 1 an

EVOLUTION : Bonne efficacité de la GH Fatigue, Tolérance à l'effort

Vitesse de croissance, Morphologie

Avis sur la cortisolémie qui augmente?

DISCUSSION : GH efficace sur croissance et poids

Ana path négative mais la tumeur aurait été vue par le chir (fragment non analysé ?)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
666	RENNES	Simon

TABLEAU : garçon de 16 ans 1/2

Retard staturo-pondéral

ATCD Terme 41 SA, PN 3220g, TN 50 cm : non RCIU

Pas d'ATCD pathologique, pas de traitement

mère: 44 ans, 159 cm, réglée à 12 ans, bonne santé

père: 50 ans, 172 cm, pas de notion de puberté tardive, bonne santé

fratrie: 1 sœur de 20 ans, 164cm, réglée à 13 ans

CLINIQUE Croissance régulière sur la ligne de -1DS jusqu'à 11 ans½

Infléchissement (ou cassure?) entre 11 et 15 ans à -1,5DS

Cassure à 15ans avec taille actuelle à -2,2DS

En 2nde, pas d'activité extrascolaire Bon EG, alimentation équilibrée

Taille 157,8 cm (-2,2DS) Ta/T 54%, E/T 100% Tanner: 5

Poids 49kg (10^e p)IMC 19,7kg/ m² PA 115/45, FC 77

discrète gibbosité thoracique droite

BIOLOGIE : Bilan nutritionnel : normal Caryotype : 46, XY

TSH 1,2 µU/ml, T4l 11,4 pg/ml PRL 16,3 ng/ml

IGF-1 293 ng/ml (0,6DS), IGF BP3 1,99 µg/ml (-2,3DS)

GH base < 0,15 mU/l, pic 58,9 mU/l (Glucagon/Bx) Cortisol base 70 ng/ml, pic 116 ng/ml

FSH 2,1 mU/ml, LH 2,2 mU/ml Testostérone 8850 pg/ml

AO : 18 ans, Radiographies du squelette : pas d'argument pour une MOC

IRM : selle turcique et tige pituitaire légèrement déviées à D, sans syndrome de masse

QUESTION : Orientation étiologique? CAT?

REPONSES : pas de réponse ...

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
667	NANTES	Emilie

TABLEAU : fille de 12 ans
Avance pubertaire

ATCD 1ere enfant.

-Mère: 1.62m R+ à 12 ans

-Père: 1.72m

CLINIQUE : Bourgeon mammaire à 7 ans 3 mois sans pilosité. Très légère accélération de taille

Suspicion de puberté précoce

BIOLOGIE : Test LHRH Pic LH=2.8 mUI/L. Pic FSL=5.4 mUI/L

AO=8 ans 10 mois (avance de 1 an) IRM hypophysaire N

Echographie pelvienne: utérus 43 mm. Ovaire G 33 mm, pas de visualisation ovaire droit
décision absence de traitement et surveillance clinique et échographique

EVOLUTION : Contrôle écho: ovaire G à 50 mm sans kyste, ovaire D toujours non visualisé.
Utérus 35 mm. Peu d'évolution pubertaire clinique.

IRM pelvienne: absence ovaire droit. Ovaire G multifolliculaire avec parenchyme d'aspect normal.

Hypothese : Hypertrophie compensatrice ovaire gauche sur torsion anté ou post natale de l'ovaire droit`

Puis épisode de douleurs abdominale:

Échographie image kystique à droite : Hydrosalpinx? Kyste paratubaire?

Contrôle écho , Cs chir +/- cœlioscopie

QUESTION : que penser de cette image kystique

REPONSES : kyste de la trompe ? aucune autre idée ...

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
668	VANNES	Théo

TABLEAU : garçon de 15 ans

Gynécomastie

ATCD personnels : Naissance terme, eutrophe, RAS

familiaux : Mère : réglée à l'âge de 14 ans, taille 158 cm

Père : taille 174 cm, pas de notion de gynécomastie à la puberté

Un frère aîné de 21 ans qui a eu une gynécomastie douloureuse pendant 3-4 mois à la puberté

CLINIQUE : Puberté débutée depuis 2 ans

Poussée mammaire bilatérale depuis 1 an, douloureuse avec écoulement intermittent à la pression de la glande mammaire du côté droit.

Poids 66 kg, taille 169 cm, IMC 23 kg/m²

A3P3G4 avec une verge de 9 cm, testis de 15 ml, pas de masse testiculaire palpée.

Glande mammaire de 2 cm de diamètre des 2 côtés, palpation sensible, pas d'écoulement provoqué.

Le reste de l'examen normal, sauf une tache café au lait unique au niveau de la cuisse droite

BIOLOGIE : NFS, Iono normal, fonction rénale et hépatique : normales

Bilan thyroïdien : TSH 1,14 mUI/L, T4 14,7 pmol/l Prolactine 97 mU/L (N 45-380)

Cortisol 8,6 µg/dl (N 8-25) FSH 3,7 UI/L, LH 4,3 UI/L Estradiol 31 pg/ml (N 7-43), en fév 7

Testostérone 2,8 ng/ml (N 2,4-8,3), 2,55 ng/ml en fév

Protéine liant la testostérone et l'oestradiol 38 nmol/l (N 18-54)

Testostérone biodisponible 3,9 nmol/l (N 2,7-12) Inhibine B : 223 pg/ml

SDHA 6,5 µmol/l (soit 2395 ng/ml) (N 0,8-10 µmol/l)

D4AS : 5,9 nmol/l (soit 1,7 ng/ml) (N 0,3-10,7 nmol/l)

Alfa FP : <1 ng/ml, bHCG libres : < 0,1 µg/l

Echo testiculaire : normale

QUESTION : Autres explorations ? Quel traitement proposer ?

REPOSES : aspect de gynécomastie pubertaire

Écoulement lié à des massages de la glande ?

Proposer chirurgie d'ablation

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
669	BREST	Rafaele

TABLEAU : fille de 8 ans
Prémature thélarche

ATCD : Maman : DPR : 12 ans ½
Puberté papa à priori normale
Période néonatale : Gynécomastie droite

CLINIQUE : accélération de la vitesse de croissance +2 à +3,5 DS
5 ans : bi latéralisation gynécomastie
5 ans 10 mois : S3 G, S2 D pas de pigmentation des mamelons P1, A1, vulve infantile
6 ans 10 mois : S3 (Dte : 3*3 cm, gauche : 3.5*3.5cm), P1, A1
7ans 10 mois : S3 (7*5.5cm), A2, P2 vulve non imprégnée

BIOLOGIE :

5ans ½ : UCG: subatrophique : faible imprégnation oestrogénique
Echo ovaire : « plutôt petits » LH <0.2 → 3.50 mUI/L FSH 2.10 → 14 mUI/L
Rapport LH/FSH : 0.25 Oestradiol < 20pg/ml Androgènes surrénaliens : normaux
6 ans 10 mois: UCG: subatrophique à intermédiaire : faible imprégnation oestrogénique
Echo : utérus pré pubère, 32 mm de longueur, ovaire droit 2.4cm, ovaire gauche 2.1cm.
LHRH : LH : 0.15 → 2.27 UI/L, FSH 2.61 → 17.45UI/L Rapport LH/FSH : 0.13
Oestradiol < 20pg/ml Marqueurs tumoraux : négatifs Androgènes surrénaliens normaux
7 ans 10 mois : Gonadotrophines urinaires 24h: LH : 0.042 UI/24h, FSH : 2.274 UI/24h
Stade I ou stade II

QUESTION : prémature thélarche ? traitement freinateur ?

REPONSES : revoir écho et stimu LH
Traitement si puberté précoce confirmée

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
670	RENNES	Thomas

TABLEAU : garçon de 15 ans
corticosurréalome

ATCD Asthme Surpoids : 80kg à 13 ans
Chirurgies mineures : adénoïdectomie, parasynthèse
Familiaux oncologiques : notion de cancer ORL, CHC /cirrhose

HDM Prise de poids : +32kg en 8 mois (de septembre 2013 à mai 2014)
Dyspnée d'effort progressivement croissante jusqu'à un épisode de dyspnée fébrile avec
cytolysé hépatique Hospitalisation en réanimation pédiatrique à Angers le 03.05.2014

CLINIQUE : Poids 110kg
Faciès lunaire Vergetures pourpres Hirsutisme

BIOLOGIE : Aggravation cytolysé hépatique 50N, facteur V abaissé 46%
Apparition d'une insuffisance rénale
Angioscanner thoraco-abdominal : absence d'embolie pulmonaire
masse surrénalienne D 15 cm thrombus v. cave inférieure (veine iliaque D ⇒ oreillette D)
Pet-Scan: hypermétabolisme intense de la sr D, du thrombus et du parenchyme hépatique
Minéralocorticoïdes Aldostérone 1231 ng/l (N10-105) Rénine 93 ng/l (N 2,4-29ng/l)
DOC 202pg/ml (N 40-200) Corticostérone 0,2ng/ml (N < 3,4) Kaliémie ?
Androgènes 17OHP 4,7 µg/l SDHEA 4,6 mg/l Δ4-androsténedione > 15 000 pg/ml
Testostérone 6,79 nmol/l FSH < 0,1 UI/l, LH < 0,1 UI/l
Glucocorticoïdes CLU 49 µg/24h cortisol à 8h 177 µg/l ACTH à 8h <5 ng/l
αFP 1,85 ng/ml (N< 13,4) hCG 0,06 (N<0,1ng/ml)
Chirurgie d'exérèse à Rennes Pré-opératoire:
dégradation fonction hépatique TP 38%, facteur V 23% = syndrome de Budd-Chiari
Intervention le 07/05 : sous CEC
exérèse en monobloc de la tumeur avec néphrectomie D, hépatectomie D, résection veine cave
inférieure rétrohépatique remplacement de la VCI par un tube Goretex annelé
Lésion tumorale: corticosurréalome 16 cm x 14 cm exérèse complète
nombreux embolies vasculaires microscopiques envahissement graisse péri-surrénalienne

post op androgènes surréaliens effondrés Minéralocorticoïdes normalisés
Amélioration progressive de la fonction hépatique, complications infectieuses
Puis insuffisance anurique : hémodialyse à Nantes.
Etiologie ? Sd de Li-Fraumeni ? Sd de Wiedemann-Beckwith ?
Sd avec corticosurréalome d'apparition plus tardive (adulte)
NEM 1 (adénome >> corticosurréalome malin) PAF NF1 ?

Pas de commentaires

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
671 (622-416-400)	BREST	Killian

TABLEAU : garçon de 15 ans (10 ans au début de la prise en charge)
Maladie de cushing ?

EVOLUTION

A 15 ans et 5/12

Bonne évolution puberté : P4, Testis D et G : 5 *30 mm

Ralentissement de la courbe staturale : T 168.6 cm

Amélioration de l'IMC : 31.9kg/m²

Ralentissement statural lié au déficit en GH Post opératoire ...

Réalité de la maladie de Cushing ?

Traitement par GH débuté en 06/2014

COMMENTAIRES : accord sur l'indication de mise sous tt par GH

80° REUNION le 25/09/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
672	BREST	Coraly

TABLEAU : fille de 7 ans 1/2

Prémature pubarche

ATCD : Grossesse normale, accouchement à terme.

Maman : décédée mélanome

1 sœur aînée : sclérose tubéreuse de Bourneville

Rhabdomyosarcome Epilepsie polymorphe Polykystose rénale

CLINIQUE 7 ans : Pilosité pubienne

A 7 ans 8 mois : A1S1P3 accélération croissance a partir de 4 ans, + 2 DS

Capuchon clitoridien Clitoris : 1-1.5cm Petites lèvres infantiles

Pas de tache cutanée

Age osseux : 12 ans

BIOLOGIE : Gonadotrophines urinaires : stade prépubère

LH urinaire de 24 heures : < 0.0140 UI/jour FSH urinaire : 1.589 UI/24h

FSH : 0.70 mUI/L LH : < 0.20 mUI/ml Estradiol: 14.12 pg/ml

Echographie : longueur utérine à 24 mm Ovaires de type pubère:

G : 35 *16 mm, soit 5 cm² D : 32 * 15 mmm, soit 3.5 cm²

Multiples images liquidiennes d'origine folliculaire.

Delta 4 : 0.30 ng/ml SDHEA : 499 ng/ml 17 OH pg : 0.10 ng /ml (Testo : non faite)

BHCG et AFP négatifs Oestradiol : 22.46 pg/ml

Test LHRH : LH < 0.2mU/ml, pic à 2.98 FSH 0.95 mU/ml, pic à 8.41

QUESTION : Origine de la stimulation ovarienne? Pas d'origine centrale

Ni en lien avec une hyper androgénie de type HCS de forme frustré

Origine de l'avance d'âge osseux? les estrogènes! Mais d'où viennent-ils ?

CAT : Que faire?

REPONSE : réaliser un test au synacthène avec progestérone et DOC (et envoi à Lyon)

Echo surrénalienne, scanner

Hyperandrogénie clinique mais pas biol. Carney ? pb cyclique ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
673	BREST	EMMA

TABLEAU : fille de 12 ans 9/12

Retard statural

ATCD : Mensurations de naissance normales (49 cm et 3.2 kgs à 41 SA)

Tp 172 cm, Tm 154 cm soit TCG 156.5 cm (-1.3 DS)

Asthme du NR (plus de ttt)

CLINIQUE : taille – 2,5 DS avec ralentissement , poids -1 DS

Ta/Td = 50.7 % Env/Td = 100 %

Examen somatique normal Pas de syndrome dysmorphique

S4P4 (S2 à priori en sept 2013)

BIOLOGIE : tests GH pics à 9 et 12 mUI/L

Caryotype en attente IRM le 21/10/2014

Le reste du bilan est normal

QUESTION : Faut il envisager d'associer un traitement freinateur GnRH au traitement substitutif par GH ?

REPONSE : freination à 13 ans et avec AO de 11 ans : tres discutée ...

voir écho pelvienne, relire AO, avis , plutot GH seule.

doute sur un gain supplémentaire avec ce projet : arrêt pub 1° année de tt par GH puis GH seule

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
674	NANTES	Eva

TABLEAU : fille de 7 ans

Torsion annexe ovarienne à répétition

ATCD : RAS

HDM :

à 4 ans : torsion annexe droite, traitée sous coelio

bhCG aFP LDH négatifs Cytologie liquide péritonéale normale

Surveillance echo de 4 à 5a1/2 : ovaire droit 26-30 mm, pas de kyste, ovaire gauche 18mm

Utérus prépubère S1P1A1

à 5ans 8mois Torsion annexe droite (2 tours de spire) : tt par coelio

Echo : 2 ovaires de 30 mm, pas de kystes

CLINIQUE : S1P1A1

taille +3DS régulière (p 170 et 183, et prise de poids)

Tache CAL 10 mmx 8 mm cuisse (comme mère)

BIOLOGIE : Marqueurs neg E²:11 pg/ml AMH 12.7 ng/ml LH <0.1 FSH 0.9

SDHA 263 ng/ml D4A 0.49 testo 0.37 ng/ml, delta4 1.2 ng/ml, SDHA nl (681 ng/ml),

17OHP nle (Hyperandrogénie biologique ovarienne)

IRM pelvienne : ovaires normaux de grande tailles 30 et 35 mm, multifollicules <10 mm

EVOLUTION :

6ans 10 nouvelle torsion droite

Sous coelio : « laxité importante du ligament utéro-ovarien et du ligament rond »

fixation ovaire et trompe. Echo : utérus prépubère

7 ans : S2 unilatéral, P1 A1 vulve nle Croissance idem

LHRH prévu ...

QUESTION : que penser de ce tableau ? que faire d'autre que le LHRH prévu

REPONSE : vérifier l'AMH et IGF1, revoir androgènes.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
675	RENNES	Amine/ Ines

TABLEAU : Amine fille de 12 ans
Goitre

ATCD Famille maghrébine
Gd mère, Tante et Cousin de la maman : hyperthyroïdie
Côté papa : 1 grand-mère opérée d'un goitre

CLINIQUE : Consulte à 12 ans 1 mois pour goitre (a toujours eu le « cou large »)
TSH limite haute à la naissance, pas de suivi ensuite
Euthyroïdie clin, pas de puberté, bonne croissance, gg cervicaux d'allure banale. 36kg
écho = goitre hypoéchogène sans nodule, avec hyperhémie et ganglions latéro cervicaux.
Lobe D 55*15.5*22 mm, lobe G 57*13/22 mm

BIOLOGIE : TSH limite supérieure (4.23 pour limite à 4.2), pas de dosage T3 T4,
Ac antiTPO limite 35 pour 34.

Adressé pour complément BS (en attente) - scinti non faite car sœur déjà eu et nle

Sœur : Ines fille de 9 ans

Dépistage néonatal de TSH élevée,
suspicion d'hypothyroïdie transitoire mais échec sevrage tt à 18 mois

Thyroïde en place

Scintigraphie avec test au perchlorate normale à l'âge de 1 an : pas de trouble de l'hormonosynthèse

Traitement par L-thyroxine 12 gouttes par jour (bilan normal en janvier 2014), avec demande de relai par Levothyrox : 30 kg

A l'examen : euthyroïdie sous traitement et goitre discret, ancien

Phase d'arrêt du traitement : remontée à J10 de la TSH à 11.67 mU/L, T3 normale à 3.81 (2.53-5.22), T4 normale à 1.08 (0.97-1.67)

QUESTION : quelle étiologie ? que faire ?

REPONSE : plutôt ne rien faire – pas de traitement et attendre l'évolution clin et biol
Faire biologie moléculaire de la famille (scinti pour le frère ?)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
676	BREST	Florica

TABLEAU : fille de 11 Ans
Diabète de type 1 « classique »

ATCD familiaux :

Parents d'origine roumaine, non consanguins Pas de DT1 connu
Hyperglycémie à jeun chez le papa obèse... DT2 (?) oncle paternel et GMP

CLINIQUE :

SPUPD apparu en Nov 2013

Puis perte de poids d'environ 6 kgs en 1.5 mois *A son arrivée aux urgences :*

Pas de signes de deshydratation

BIOLOGIE : BU : glycosurie +++, cétonurie +++)

Glycémie 5.38 g/L pH 7.36 Hba1c 10.92 %

Insulinémie : 9.05 UI/L Peptide C 4.32 µg/L (0.4 - 4)

Ac DT1 (IA2, GAD, insuline et ilots) négatifs

Bilan lipidique normal

EVOLUTION

Arret rapidement progressif des insulines (humalog/lantus) par les parents...

Hypoglycémies initiales en rapport avec le sport

Modification de l'alimentation (diminution sucre)

HBA1c : 7.1 puis 6.2% (sans **AUCUNE** insuline)

M 7 jours 1.14 g/L; 14J :1.17 g/L; 30J :1.32 g/L et 90 J :1.35 g/

Biologie moléculaire négative pour tous les gènes testés

MODY 1 (HNF4A), MODY 2 (GCK), MODY 3 (HNF1A), MODY 5 (HNF1B) négatif

ABCC8, KCNJ11 et INS

QUESTION : orientation diagnostic et CAT

« Lune de miel » intense et prolongée ?...Faire HLA DR3 DR4 ? Ac anti-ZNT8 ?

REPONSE : diabète de type 2 (acido-cétose 1 fois sur 3)

Voir avec une HGPO pour vérification Glucose et insuline.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
677	AVRANCHES	Romane

TABLEAU : fille de 13 ans 3/12

Goitre euthyroidien

ATCD : naissance à terme, eutrophique Laryngite à répétition avant 6 ans
grand mère maternelle : goitre

HDM :

découverte d'un goitre homogène, rénitent à 10 ans Echographie évoquant une thyroidite
(parenchyme homogène hypervascularisé, augmenté de volume à 6 ml x 2)

Euthyroidie biologique Présence d'anticorps antiTPO (350u/ml) et anti TGB (44u/ml)

EVOLUTION :

Suivi à 2 ans : Toujours euthyroidie, Goitre non modifié à la palpation

Echographie thyroïdienne : thyroïde augmentée (6ml x 2), hyperéchogène mais avec de nombreuses images microkystiques entre 3 et 7 mm bilatérales , sans adénopathie

Suivi à 3 ans idem cliniquement

Echographie : volume augmenté 8ml x 2, nette augmentation en nombre des nodules bilatéraux de composante mixte tissulaire et kystique, sans microcalcification, sans adénopathies entre 3 mm et 9,8 mm => goitre multihétéronodulaire

QUESTION : Evolution typique de la thyroidite de Hashimoto avec dystrophie ?

Intérêt d'une ponction sous echo si nodule de 1 cm ?

REPONSES : cyto ponction si taille sup a 10 mm, plutôt refaire écho

Se méfier d'un pb de tumeur chez l'enfant (pus fréquent en cas de kyste/adultes)

Histoire familiale plutôt rassurante.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
678	BREST	Lou-Ann

TABLEAU : fille de 9 ans 8/12
 Syndrome de Turner et Puberté précoce

ATCD Syndrome de Turner : mosaïque 46,r(X)[12]/45,X[8]/46XX[10]
 Découverte en anté-natal (BHCG augmenté) PN : 3050g, TN : 50 cm, PCN : 33cm
 ORL : otites séreuses → ATT Développement psychomoteur normal Pas de cardiopathie

CLINIQUE : Date des premières règles de la maman : 9 ans
 Consultation à 6 ans 10 mois : A1P1S1
 Consultation à 9 ans 6 mois : A1P1S5 1 épisode de règles à 8 ans 11 mois

BIOLOGIE :
 LHRH : FSH base : 1.91 UI/l, pic à 10.74 UI/l LH de base : 0.25 UI/l, pic à 9.19UI/l
 LH/FSH: 0.85, 17 beta oestradiol : < 19 pg/ml
 Echo : Uterus longueur 39 mm, ovaires petites tailles avec des microfolicules bilatéraux.
 IGF1 : 33.5 nmol/L (N)Bilan thyroïdien : normal AFP, bêta HCG : normaux
 17OHP : 0.26 ng/ml, Delta 4 : 0.34 ng/ml, testostérone : 0.1 ng/ml, AO = 11 ans

QUESTION : Puberté précoce centrale et syndrome de Turner en mosaïque
 Indication d'un traitement freinateur? Pronostic de taille? Pronostic sur la puberté ultérieure?
 Discussion d'une préservation de la fertilité, antérieure à la mise en place du traitement freinateur? Sur la fertilité du fait de la mosaïque ?

REPONSES : s'agit-t'il réellement de ménarche (L. uterine 39 mm)/ AO = 11 ans
 Puberté avancée plus que précoce (revoir caryotype post natal .)
 Voir AMH, envisager cryopréservation ovarienne.
 Avis : pas de freination en l'état actuel, pas de tt par GH.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
679	BREST	Brennan

TABLEAU : garçon de 14 ans 1/2
Anomalie du développement génital

ATCD : Un frère aîné bonne santé
Grossesse : Echographie : diagnostic de sexe féminin MAP 36 SA+3
Naissance à 36SA +6, AVB PN : 3000g, TN : 49 cm, PCN : 36.5 cm
Initialement déclaré de sexe féminin : Mäiwenn

CLINIQUE : description initiale des OGE Pas de pigmentation des OGE
2 bourrelets génitaux symétriques Striés transversalement
2 gonades palpées au niveau des bourrelets génitaux
Bourgeon génital de 2.5 cm * 1cm coudé. Avec corps érectiles perçus
Un sinus urogénital, orifice unique, à la base du bourgeon génital
Assignement du sexe retardé
Génitographie : sinus urogénital de bonne longueur, utricule prostatique large
Echo pelvienne : normale, pas d'utérus

BIOLOGIE : caryotype 46, XY sans anomalie
Brest : testostérone 1,2 ng/ml, delta 4 à 1,5 ng/ml, 17 OHP à 3,2 ng/ml
Lyon : testostérone : 1,39 nmol/l (0,4 ng/ml) delta 4 : 1,56 nmol/l (0,43 ng/ml)
DHT: 0,75 nmol/l (0.22ng/ml) T/DHT : 1,8 17 OHP :3,19 nmol/l (1,05 ng/ml)
Pg :14,10 nmol/l (4;42 ng/ml), 17 OHPrég: 280,5 ng/dl (2,8 ng/ml)
SDHA : 1545 nmol/l (6 025 ng/ml) FSH : 2,9 mUI/ml LH :1,6 mUI/ml
Echo testiculaire : normale
Diagnostic de Dysgénésie testiculaire sévère, 46, XY Virilisation des OGE incomplète
Atteinte Sertoli : Résidu mullérien Atteinte Leydig Taux de testo bas
Pas d'HCS : 17 HO Pg : normal Insensibilité aux androgènes ? : Peu probable testo basse
Déclaré garçon, appelé Brennan
J6 : AMH : 14 ng/ml (64.8 +/- 18) basse, atteinte de la fonction sertolienne
Test HCG : 6 x 1 500 U: testo de base à 1.30 ng/ml Réponse à 3.4 ng/ml
A 1 mois test androgènes, bonne réponse, + : 3 *1.5 cm, insensibilité aux androgènes exclue

EVOLUTION :Multiples chirurgies et leurs complications:
Echappement au suivi : jusqu'en 2014 : pas de cs endocrinienne, pas de cs chirurgicale
Revient pour inquiétude sur taille de la verge : 6 cm de longueur, 3 cm de largeur (-2DS/ âge)
Début de puberté spontané : 12 ans T : 176.9 (+2 DS), pds 59.7 kg
TG : 40*25 mm, TD: 35*20 mm Pilosité bien présente, pas d'acné
Testo : 7.01 ng/ml FSH : 19.57 UI/L LH : 10.1 UI/L AMH : 12 pmol/L, Inhibine B ND

QUESTION : Dysgénésie gonadique mais puberté spontanée?
Mise en place d'un traitement pour la taille de la verge? Avec un taux de testo à 7.01 ng/ml?
Andractim?
Pas de fertilité spontanée possible (ligature des canaux des déférents lors de l'ablation de la cavité mullérienne : indication à prélever des spermatogonies?
Recherche génétique? SF1?

REPOSES :revoir le diagnostic en 1°

A priori , pas d'interet d'un tt par testo

Pb de l'AMH basse dans le bilan initial : insuffisance testiculaire mais taux normal de testo ?

Attention car si dysgénésie, nécessité de surveillance / risque tumoral

A présenter au centre de référence ...

Causes génétiques dysgénésie testiculaires

Paru en 05/2012, Medecine Clinique et Endocrinologie, COUTANT C

Tableau 2. Causes génétiques des dysgénésies testiculaires						
Gene	Locus	Transmission	Gonades	Structures Mülleriennes	OGE	Signes associés/variants phénotypiques
WT1	11p13	AD	Dysgénésie testiculaire	±	Féminins ou ambigus	Tumeur de Wilms, anomalies rénales, tumeurs gonadiques (WAGR, syndromes de Denys-Drash et Frasier)
SF1 (NR5A1)	9q33	AD/AR	Dysgénésie testiculaire (variable)	±	Féminins ou ambigus ou hypospadias	Les phénotypes sévères comprennent une insuffisance surrénalienne, les phénotypes moins sévères une dysgénésie gonadique partielle ou isolée, ou un défaut de virilisation
SRY	Yp11.3	Y	Dysgénésie testiculaire ou ovotestis	±	Féminins ou ambigus	
SOX9	17q24-q25	AD	Dysgénésie testiculaire ou ovotestis	±	Féminins ou ambigus	Dysplasie campomélique (les réarrangements 17q24 ont un phénotype moins sévère que les mutations ponctuelles)
GATA4		AD	Dysgénésie testiculaire	-	Ambigus	Cardiopathie congénitale
DHH	12q13.1	AR	Dysgénésie testiculaire ou testis	+	Féminins	Neuropathie minifasciculaire ou dysgénésie gonadique isolée
ARX	Xp22.13	X	Dysgénésie testiculaire (Leydig)	-	Ambigus	Lissencéphalie liée à l'X, épilepsie, instabilité thermique
TSPYL1	6q22-23	AR	Dysgénésie testiculaire	-	Féminins ou ambigus	Mort subite
Cxorf6 MAMLD1	Xq28	X	Normal (dysfonction leydigienne)	-	Hypospadias	
Dysgénésie testiculaire et réarrangements chromosomiques ; gènes candidats						
DMRT1	9p24.3	Délétion monosomique	Dysgénésie testiculaire	±	Féminins ou ambigus	Retard mental
ATRX	Xq13.3	X	Dysgénésie testiculaire	-	Féminins ou ambigus ou masculins	α-Thalassémie, Retard Mental
DAX1 (NR0B1)	Xp21.3	dupXp21	Dysgénésie testiculaire ou ovaire	±	Féminins ou ambigus	
WNT4	1p35	dup1p35	Dysgénésie testiculaire	+	Ambigus	Retard mental

81° REUNION le 06/11/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
680	RENNES	Emmanuel

TABLEAU : garçon de 17 ans
Micropénis

ATCD :Mère : taille 162cm, poids 80kg, réglée à 11-12ans, bonne santé. Père: taille 176cm, poids 95kg, puberté normale, bonne santé. Pas d'ATCDf pathologique familiaux
Fratrie: 1 sœur de 17ans et 1 frère de 10 ans en bonne santé
ATCDp: 2^{ème} de la fratrie Pas d'ATCDp pathologique Taille cible 175cm
Naissance 39 SA ½, eutrophe avec PN 3590g, TN 47,5cm, PC 35,5cm, Apgar 10/10

CLINIQUE Adressé à l'âge de 16 ans pour retard pubertaire
Taille 170 cm (moyenne) Poids 61,9kg (75^e p) IMC 21,4 kg/m² (+0,5DS)
A2P4G3, testis 10-12ml, micropénis 5 x 2 cm (N à 16 ans selon Damon: 6,12-11,96 cm)
Gynécomastie bilatérale 4cm Reste de l'examen normal pas d'anosmie (a vérifier)
Tempérament réservé, émotif Scolarité nle

BIOLOGIE : 1° bilan AO 13 ans ½ pour AC 16ans
FSH 3,9mUI/ml, LH 2,4 mUI/ml Testostérone 2 288 pg/ml (N 3500-11500)
Inhibine B 159 pg/ml (N 260-540) AMH 7,5ng/ml
Delta-4 Androsténedione 2 623 pg/ml (N 510-2000) DHA-S 1,9 µg/ml
Cortisol à 15h à 230 ng/mlml, pic à 2.98 FSH 0.95 mU/ml, pic à 8.41
Caryotype: 46, XY sans anomalie CGH array: aucun déséquilibre chromosomique
IRM: hypophyse normale, absence de coupe sur les bulbes olfactifs

EVOLUTION : réévaluation à 6 mois
Taille 173 cm (moyenne) Poids 62kg
Micropénis persistant (patient tres affecté par ce pb) 6,5 x 2,5 cm (N 7,94-13,7)
Volume testiculaire identique 10-12ml Gynécomastie stable (4cm x 2)
FSH 3,7mUI/ml, LH 2,1 mUI/ml Testostérone 1947 pg/ml (N 3500-11500) Inhibine B 198 pg/ml (N 260-540)
AMH 5,6 ng/ml Delta-A androsténedione 2474 pg/ml (N 510-2000)
17OHP 1,55ng/ml à 14h DHA-S 1,9 µg/ml
Taille 174,5cm (moyenne) Poids 69,1kg (entre 75^e et 90^e p), IMC 22,7 kg/m² (+1DS)
A2P4G3 avec verge 7 x 2,5 cm (N 8,84-13,72), testis stables 12ml, gynécomastie stable
FSH 3,2mU/l, LH 1,5mU/l Testostérone 1989 pg/ml Inhibine B 160 pg/ml
DHA-S 2,3 µg/ml 17OHP 1,66 ng/ml IGF1 435 ng/ml (moyenne)

QUESTION : avis diagnostic ? CAT ?

REPONSE : insuffisance sécrétion de testo : tt par androtardyl dose 250 mg pour 6 mois, revoir si syncinésies (hth Kallman) et recherche mutations

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
681	NANTES	Tidzio

TABLEAU : Garçon de 3 ans
Lipoatrophies dans un diabète T1

ATCD Diabète à 2 ans, pompe

CLINIQUE : 3 ans aujourd'hui
Équilibre diabète difficile 6 mois, bcp de variabilité
Dose actuelle 0,8U/kg/j
Lipoatrophies des cuisses apres 1 an de diabète



QUESTION : CAT

REPONSE : conseil de changer d'insuline
Evocation de réaction immuno allergique, mais pas de signes locaux en faveur
Voir Ac anti-insuline

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
682	RENNES	Morgane

TABLEAU : fille de 9 ans 9 mois
Retard statural

ATCD :Mère 161,7cm, R 11 ans, bonne santéCôté maternel: tailles normales
Père, 149,5cm, ATCD lymphome non hodgkinien, rupture d'anévrisme, décès en 2010.
Taille cible 149 cm (-2,4DS)
Côté paternel: GPP 150 cm, GMP 150 cm, 1 tante 137 cm Fratrie: 1 frère, taille normale
Naissance 39 SA, PN 3450g, TN 48cm, PC 34cm, Apgar 10/10
asthme peu actif, adénoïdectomie.

A 17 mois : Taille -3DS, Poids -2DS, examen clinique normal
Ornithine: GH base 26,6µU/l, pic 34,1, IGF1 36 ng/ml (-1DS), IGFBP3 1,77µg/ml (-1DS)
Cortisol base 119 ng/ml, pic à 266 TSH 1,31µU/ml, T4L 10,7pg/ml PRL 22,1ng/ml
Bilan nutritionnel: carence martiale isolée Caryotype 46, XX AO 9 mois
=> Simple suivi de la croissance + prise en charge diététique (enrichissement alimentation):
récupération croissance staturale à -2DS à 21 mois
A 7 ans 2 mois Nouvel infléchissement statural (taille 106,1cm soit -3DS) Poids 18kg (-1ds)
Tanner 1, examen clinique normal

Test insuline: GH 9,7mU/l, pic 24, IGF1 88ng/ml (-1DS), IGFBP3 1,47 µg/ml (-2,5DS)
Cortisol 55ng/ml, pic 219ng/ml TSH 2,69µU/ml, T4L 11,7pg/ml
FSH 2,2mU/ml, LH < 0,8mU/ml, E2 < 2,7pg/ml AO 7 ans
MOC: incurvation des 2 radius Relecture: pas d'argument pour dyschondrostéose
Biologie moléculaire gène SHOX en MLPA: négative
MOC chez tante paternelle (137 cm) : normales

EVOLUTION : 9 ans 6 mois
Séquençage gène SHOX: variant de signification inconnue c.-243G>A, décrit 1 fois dans la base de mutation du gène SHOX, non répertorié dans la base composée d'individus non atteints de dyschondrostéose
Avis Dr Schmitt (Unité Génétique Moléculaire CHU Nantes): indication à une analyse familiale afin d'envisager la ségrégation de ce variant chez les personnes à risque
Le père ne pouvant pas être exploré:
Séquence du gène SHOX chez la mère (en cours): si mère porteuse de ce variant = argument contre la responsabilité de ce variant dans le retard de croissance de Morgane
Cs génétique chez la tante paternelle (prévue le 25/11/2014)

QUESTION : que penser de ce tableau ? CAT ? Indication à un traitement par GH dans le cadre de l'atteinte du gène SHOX?

REPONSE : continuer les investigations et commencer le tt par GH.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
683	RENNES	Baptiste

TABLEAU : garçon de 15 ans
Diabète insipide

ATCD Familiaux RAS
Personnels Syndrome de jonction pyélo urétérale droite opérée
Enurésie jusqu'à l'âge de 10 ans

CLINIQUE : à 14 ans Découverte fortuite d'une polydipsie lors d'une consultation d'anesthésie pour cure de jonction pyélo urétérale
Notion d'une polydipsie 6L/24h évoluant depuis 2000
Hospitalisation pour bilan diabète insipide

BILAN : test de restriction en faveur d'un diabète insipide
Hormonologie : T4 : 13,9 pg/mL TSH : 3,02 microU/mL Prolactine : 446 microU/mL
FSH : 5,3 mUI/mL LH : 4,1mUI/mL Testostérone : 4047 pg/mL
ACTH : 69 pg/mL Cortisol : 142 ng/mL GH : 5,1mUI/L IGF1 387 ng/mL
HCG < 1 aFP < 1 Bhcg dans le LCR négatif
IRM cérébrale Hypophyse en place. Anté hypophyse sans particularité.
Perte de l'hypersignal T1 de la post-hypophyse sans argument pour une ectopie.
Recherche de mutations sur le gène AVP (ADH) Absence de mutation causale.

EVOLUTION : mise sous ttt minirin 240-180-300 µg
puis: 240 – 180 – 300 Boit 3L/jour
15 ans soit 4L/jour Posologie minirin augmentée 300 – 180 – 300

QUESTION : Persistance polydipsie malgré fortes doses de minirin : Diagnostic ?
Prise en charge thérapeutique, augmenter les doses de minirin ?

REPONSE : retenir une polydipsie primaire , pb de gradient au niveau tubulaire lié à l'excès d'apport et entretenu par celui ci, association de tubulopathie ?
Proposition de restreindre les apports pendant qq semaines.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
684	VANNES	Nolwenn

TABLEAU : fille de 8 ans 9/12

Puberté précoce

ATCD personnels et familiaux: RAS

Premières règles à 12-13 ans chez sa sœur ainé et sa mère

CLINIQUE : 1^{ère} Cs 8 A ½, motif : leucorrhées évoluant depuis 9 mois et 1 épisode sanguinolent

S2P2A1 Leucorrhée physiologique

Croissance : régulière à + 2 DS

Echo pelvienne : prépubère, corps 20 mm, col 19mm, ovaires mesurés à 0,8 cm³ et 1,4 cm³

AO avance de 2 ans

Décision surveillance

EVOLUTION 2^e Cs 8 A 9 mois

Persistance de leucorrhées

Glande mammaire stable, légère augmentation pilosité

Accélération croissance staturale (+3 cm en 4 mois), taille 141 cm (+ 2,5 DS), P 36,2 kg (stable) echo : longueur utérine 39 mm

BIOLOGIE E2 0,08 nmol/l (N < 0,09) , LHRH LH : 0,6, pic à 9,6, FSH : 4,6, pic à 15,4

Testostérone < 0,1 ng/ml SDHA 1,6 µmol/l (N 0,3-2) D4AS 1,8 nmol/l (N0,3-2,4)

17 OH P 1,8 nmol/l (N<3) IgF1 191,2 ng/ml TSH 2,78 mUI/L, T4 12,7 pmol/l

QUESTION : Puberté centrale débutante ?

Iers signes pubertaire = leucorrhées ? Discordance avec résultat écho pelvienne ?

REPONSE : début de puberté à un age physiologique sur une grande taille + 2 DS

traitement à discuter selon tolérance psychologique

leucorrhée, d'abord sur vulvite puis physio

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
685	RENNES	Roxanne

TABLEAU : fille de 16 ans 6/12

Hyperplasie surrénalienne,
(NDLR : je n'ai pas retrouvé de PPT ...)

HDM : équilibre thérapeutique difficile

EVOLUTION :

Variation de corpulence rapide

Passage au dectancyl car augmentation de l'IMC puis nette baisse de l'IMC

QUESTION : CAT ?

REPONSES : peut t'on se poser la question de la compliance ?

Variation de la prise médicamenteuse à évoquer en 1°

Préférer la prednisone au dectancyl ? (notion du dernier ESPE)

Revoir en hospitalisation pour un changement de traitement

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
686	NANTES	Louis

TABLEAU : garçon de 9 ans 8/12
Ectopie testiculaire bilatérale

ATCD Hydronephrose bilatérale, dg antenatal Sd de jonction et lithiase
Naissance : ectopie testiculaire bilatérale, Penis taille normale (?)
Caryotype 46XY Testosterone 1,25 ng/ml

CLINIQUE :

à 1 an : testis inguinaux palpables

Chirurgie à 18 mois abaissement testiculaire difficile Chirurgies rénales

Postop : testis D + petit , Gh ok

à 4 ans hypotrophie testic

Vu endocoped à 4 a1/2 :

Penis 50x15 mm Testis <10mm

AMH :12 pg/ml Testosterone 0 LH <0,3 et FSH 0,

A 11 a 6/12 P 5,5 cm testis 5 -8 mm T 0,15 ng/ml AMH 0,8 FSH 38 LH 7

A 12 a 10/12 Taille +1,8DS, léger infléchissement

AO 12 a 9 T 0,25 ng/ml AMH <0,4 FSH 55 LH 12,5

Début ttt Androtardyl

QUESTION : insuffisance gonadotrope initiale ?

REPONSES : non car sécrétion testosterone correcte en anténatal
Donc insuffisance périphérique à priori.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
687	BREST	Lisa

TABLEAU : fille de 21 mois
dyschondrostéose

ATCD : Née à 37 SA+5, PN 2590g, TN : 47 cm, PC N : 33 cm
Nombreux cas de petite taille dans la famille
Mère 144 cm , madelung, radio évocatrice SHOX

CLINIQUE : consultation pour petite taille
Evolution de - 1 à - 1,5 DS
Déformation de madelung poignet gauche

COMMENTAIRES : enfant un peu jeune pour mise en route d'un traitement et taille encore au dessus de -2 DS

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
688	BREST	Robin

TABLEAU : garçon de 12 ans 9/12
dyschondrostéose

ATCD : Mère : 1.58 m Sœurs de la maman : 1,50 à 1,62 m
Père : 1,72 m Pas de petite taille familiale
Naissance, à terme, TN : 47 cm

CLINIQUE : consultation pour petite taille P2A1G1
Evolution de - 1DS à 3 ans à - 1,5 DS à 12 8/12
Impression de micromélie Envergure / taille = 1.01 Sgt sup / Taille = 0.57
Pas de particularité morphologique faciale
1er test GH : pic à 12.8 mUI/l , 2eme test (Sous Androtardyl 100mg) pic à 4.8 mU/L (?)
IgF1 : 21 nmol/L Bilan thyroïdien, malabsorption, phosphocalcique normal
IRM hypothalamo hypophysaire : normale
Radiologie évocatrice d'une MOC , Attente des résultats de SHOX

CONCLUSION : Ralentissement statural sur GHD
Début du traitement par GH à 0.025 µg/kg/jour

EVOLUTION : Délétion incluant la totalité du gène SHOX
Délétion de 12 sondes contigues passage à 0.045 µg/kg/jour Surveillance de l'IgF1

COMMENTAIRES : faux déficit (surpoids) mais vrai SHOX ...

NDLR : un autre cas , Pierre mais je n'ai pas pris de notes ... mes excuses ...

82° REUNION le 18/12/2014

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
689 (679)	BREST	Brennan

TABLEAU : garçon de 14 ans 1/2
Anomalie du développement génital

EVOLUTION : repérage d'une mutation NRSA 1 codant pour le SF1
Cet élément nouveau conforte le choix initial d'orientation masculine puisqu'il n'y avait pas en fait d'autre alternative...

QUESTION : comment prendre en compte le problème de la souffrance psychologique concernant la sexualité et la fertilité future ?

REPONSE : cette connaissance de la mutation permettra une meilleure compréhension du tableau et de mieux accompagner le patient.
Sexualité possible, fertilité à voir
Revoir avec le chirurgien spécialisé à Nantes : plutôt ne pas réintervenir
Renforcer positivement sur le sujet de la sexualité.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
690	NANTES	louna

TABLEAU : Fille de 3 ans
Puberté très précoce

ATCD (non transmis)

CLINIQUE : puberté débutée entre 9 et 12 mois
Début du traitement à 17 mois par décapeptyl
Transition avec énantone à 3 ans : reprise de la puberté
Reprise du décapeptyl ...

QUESTION : qu'en pensez-vous ?

REPONSE : énantone : pb d'injection ? situation publiée ?
Garder décapeptyl , envisager reprise énantone quand même

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
691	LORIENT	Laly

TABLEAU : fille de 4 ans

Kyste ovarien

ATCD Née à 38 SA, PN 3230g, TN 49,5 cm, pas d'ATCD

Croissance régulière à + 2DS, père 183cm, mère 163cm (TC 166,5), + 1DS pour le poids

CLINIQUE : plusieurs épisodes de douleur abdominale brutale,

Cs du MT: abdomen souple, conseille urgences devant l'intensité de la douleur

Un vomissement alimentaire durant le trajet en voiture jusqu'aux urgences T° 36,6

Enfant plaintive, douleurs pér-ombilicales, abdomen souple, pas de sd occlusif, reste de l'examen normal. pas de nouvelles crises de douleurs, appétit normal, transit ralenti

P 15,6 kg, T 104,2 cm Pas de signes de puberté précoce Pas de TCL

Age osseux: 4 ans

PARACLINIQUE : BU: neg, cet ++ ASP: stase sterchorale ++, Normacol non productif

Echo Kyste ov droit anéchogène de 3cm contrôle : kyste stable 32x30 mm, d'allure bénigne

Fine lame liquidienne au niveau du Douglas

IRM:Kyste ovaire droit hypersignal T2, hyposignal T1, 25x34x37 mm

Pas de cloison ou végétation intra-kystique Qq petites follicules ovaire G

Utérus non pubère, rapport col/corps>1

FSH 0,8 UI/l, LH<0,22 UI/l, Estradiol<6pg/ml Marqueurs négatifs

Testost<0,03ng/ml, SDHA 16ng/ml (4,7-194) Inhibine B<8,0ng/l

EVOLUTION : Sortie sous Forlax Consignes de reconsulter en urgence si nouvel épisode

Echographie de contrôle à 1 mois

Kyste ovarien droit 33x30x27mm, pas de signes de souffrance, 2 autres follicules de 5 mm

Ovaire G normal, micro-follicules Utérus d'aspect infantile

Petite lame liquidienne intra-utérine compatible avec une petite imprégnation hormonale

Clin : Pas de plaintes, pas de nouvelles douleurs abdominales

Examen clinique: inchangé, pas de TCL, pas de signes de puberté précoce, Echographie de contrôle écho prévu 3 mois apres avec nouvelle consultation

QUESTION : Kyste ovarien droit de 30 mm, d'allure bénigne, stable, sans signes de puberté précoce associé CAT ? Surveillance ? Explorations complémentaires?

REPONSE : kyste non fonctionnel, non sécrétant

Revoir 2° echo, surveillance et si persistance envisager chirurgie ponction pour affaïsser le kyste et garder liquide pour biol moléculaire, marqueurs et estradiol

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
692	BREST	Halian

TABLEAU : garçon de 11 ans
Hypothyroïdie

ATCD :

Personnel : asthme traité par SYMBICORT et BRICANYL

Familial : mère 160 cm, 1ères règles à 14 ans, hypothyroïdie d'Hashimoto ; père 174 cm

CLINIQUE :

Dc d'une hypothyroïdie à presque 10 ans sur asthénie, prise de poids, visage bouffi

TSH = 339.5 mUI/L, T4L=0.516 ng/dl (0.930 – 1.7) AC anti TPO +, AC anti TG +

Echographie thyroïde : glande de petit volume, de structure globalement hypoéchogène et hétérogène, typique de thyroïdite Traitement : LEVOTHYROX 75 µg/j

EVOLUTION

10 ans 2/12 : P=29.2 kgs, T=133.6 cm, IMC 16.14 kg/m² Testis DG 35x20 mm, P1

TSH 6.66 mUI/l Testostérone = 0.49 ng/ml Age osseux = 11 ans

Consultation de juillet 2014

10 ans 10/12 : T=138.3cm, P=31.7 kgs, IMC = 16.5 kg/m² P1, testis 40x20 mm

Traitement par LT4 125 µg/j Age osseux : 11 ans 6 mois

11 ans 1 mois : T 140.8 cm, P 33 kgs, IMC 16.6 kg/m² G4 (40x20), P2A1

TSH=0.382 mUI/l, T4l 15.4 pmol/l

17OHP=0.74 ng/ml, delta 4=0.55 ng/ml, SDHA=371 ng/ml Testo=1.73 ng/ml AFP,βHCG -
Test LHRH - FSH : 3,7 à 6,8 UI/L, LH : 1,18 à 18,7 UI/L

QUESTION : Indication d'un traitement freinateur de la puberté ?

Puberté franchement démarrée, AO : 11 ans ½

REPONSE : quelle évaluation serait faite de l'effet du traitement ? Qu'en pense le patient ?

Pas d'avis tranché, plutôt non – mention d'un cas avec arrêt de croissance avec tt

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
693	RENNES	Estelle

TABLEAU : fille de 12 ans

Retard statural dans un contexte d'IRC

ATCD Mère : 165 cm Père : 170 cm (taille cible 161 cm)

Fracture coude gauche Rhume de hanche

Cs aux urgences a 12 ans Vomissements en jet et diarrhées

Créatinine sanguine : 36 mg/L (N 5 à 12) soit 340 µmol/L Clairance 12mL/min

Anémie normochrome normocytaire 10,1 g/dL

Insuffisance rénale avec suspicion insuffisance rénale chronique

CLINIQUE : Pas de consultation médicale depuis 4 ans

Anamnèse : SPUPD depuis toujours avec réveils nocturnes

Douleurs abdominales vomissements paroxystiques avec évolution cyclique

Crampes fréquentes Asthénie chronique

12 ans Taille 143 cm (-0,5 DS) Poids 27 kg (-2DS) S3 A1 P1, S2 depuis 6 mois

Pâleur importante TA 116/77 PAM 85

Infléchissement statural depuis l'âge de 6 ans ½, passage de +1 à -1 DS

Accélération depuis 6 mois avec le démarrage de la puberté

Infléchissement pondéral progressif du 50^{ème} percentile à < 3^{ème} percentile

Aspect néphrologique : Diagnostics évoqués :

Acidose tubulaire distale (mais présence d'un sd polyuro polydipsique, pas d'hypercalciurie)

Néphronophtise (microkystes, absence d'atteinte glomérulaire et SPUPD)

Traitement : Potassium, Un Alpha, fer, ac folique, calcium Bicarbonates de Na

Une greffe va être proposée mais avec un délai certain

BILAN Age osseux 11 ans sans sésamoïde

Echo pelvienne : Longueur utérine 47 mm Ovaire D 42 mm Ovaire G 34 mm

Estradiol : 31 pg/mL, FSH 9 mUI/mL, LH 23,7 mUI/mL Prolactine 11,4 ng/mL

DHA-S0,4 µg/mL IGF 1 381 ng/mL (-0,5 DS) IGF BP3 3,57 µg/mL (-1,9 DS)

T4 10,7 pg/mL TSH 2,33 µU/mL

QUESTION : Intérêt de débiter traitement par GH pour améliorer le pic de croissance pubertaire ?

REPONSE : oui, jusqu'à la greffe

car risque de pic très limité et conséquences sur sa croissance des tt pendant la greffe

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
685	RENNES	Roxanne

TABLEAU : fille de 16 ans 6/12

Hyperplasie surrénalienne,
(NDLR : je n'ai pas retrouvé de PPT ...)

HDM : équilibre thérapeutique difficile

EVOLUTION :

Variation de corpulence rapide

Passage au dectancyl car augmentation de l'IMC puis nette baisse de l'IMC

QUESTION : CAT ? (*perte de poids de 15 kg*)

REPONSES : peut t'on se poser la question de la compliance ?

Variation de la prise médicamenteuse à évoquer en 1°

Préférer la prednisone au dectancyl ? (notion du dernier ESPE)

Revoir en hospitalisation pour un changement de traitement

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
686	NANTES	Louis

TABLEAU : garçon de 9 ans 8/12
Ectopie testiculaire bilatérale

ATCD Hydronephrose bilatérale, dg antenatal Sd de jonction et lithiase
Naissance : ectopie testiculaire bilatérale, Penis taille normale (?)
Caryotype 46XY Testo 1,25 ng/ml

CLINIQUE :

à 1 an : testis inguinaux palpables

Chirurgie à 18 mois abaissement testiculaire difficile Chirurgies rénales

Postop : testis D + petit , Gh ok

à 4 ans hypotrophie testic

Vu endocped à 4 a1/2 :

Penis 50x15 mm Testis <10mm

AMH :12 pg/ml Testo 0 LH <0,3 et FSH 0,

A 11 a 6/12 P 5,5 cm testis 5 -8 mm T 0,15 ng/ml AMH 0,8 FSH 38 LH 7

A 12 a 10/12 Taille +1,8DS, léger infléchissement

AO 12 a 9 T 0,25 ng/ml AMH <0,4 FSH 55 LH 12,5

Début ttt Androtardyl

QUESTION : insuffisance gonadotrope initiale ?

REPONSES : non car sécrétion testo correcte en anténatal
Donc insuffisance périphérique à priori.

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
694	RENNES	Amandine

TABLEAU : fille de 24 mois

Suspicion de résistance aux hormones thyroïdiennes

ATCD : Mère, 39 ans, T 160cm Poids 63 kg

Goître, hyperactivité et insomnie : Diagnostic en 2001 à 26 ans d'une maladie de Basedow, traitée par ATS et levothyrox (CH Laval), puis thyroïdectomie en 2006 à Angers.

Sous levothyrox depuis avec des difficultés d'adaptation, actuellement sous 212,5 µg/j

Dernier bilan : FT3 4,1- FT4 24,7 - TSH6,22

Au cours de ses 2 grossesses, levothyrox augmenté jusqu'à 300µg/j.

Père, 39 ans, T 171 cm Poids 80 kg

Thyroïdectomie totale sur nodule froid en 2003, ttt par levothyrox 132,5 µg/j, bien équilibré

ATCD personnels 39 SA PN 3320 g TN 50 cm PC 34 cm, eutrophe

CLINIQUE : Accélération du transit avec 2 à 3 selles/jour Insomnie Nervosité

24 mois : 10,320 kg (-1,2 DS), 86 cm (+0,5 DS), PC 46,5 cm (-1 DS) TA 127/82 FC 156/min

Examen de la thyroïde normal pas d'exophtalmie

Courbe staturale régulière sur la médiane puis +0,5 DS Courbe pondérale régulière – 1 DS

BIOLOGIE : T4 29,3 puis 21,3, FT3 : 11,3 /6,3, TSH : 3,3 / 2,31, ac TPO, TRAC négatifs

Echo cœur normale, fréquence cardiaque légèrement augmentée pour l'âge

Echo thyroïde : taille normale avec 2 lobes de 10mm dans leur plus grand axe transversal.

Isthme non épaissi. Echogénicité thyroïdienne normale,

Tube EDTA pour l'étude de la résistance aux hormones thyroïdiennes envoyé à Angers

QUESTION : Amandine : tableau de résistance aux hormones thyroïdiennes

tachycardie, nervosité, accélération du transit Elévation T3L et T4L avec TSH normale

La mère traitée pour une Maladie de Basedow par ATS puis thyroïdectomie totale

avec équilibre difficile : suspicion résistance aux hormones thyroïdiennes

qu'en pensez-vous ?

REPONSE : accord pour considérer qu'il s'agit d'une RTH

Traitement par avlocardyl pour le cœur et le comportement

Adresser la famille à Angers

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
695	RENNES	Juliette/ Titouan

TABLEAU : Filles de 6 ans et garçon de 3 ans

Pubertés précoces

ATCD : Mère 35 ans, taille 165 cm, poids 55 kg, âge des 1^{eres} règles : 15 ans
 Père 36 ans, taille 165 cm, poids 65 kg puberté avancée débutée à 9 ans, taille adulte 11 ans
 Grand-mère paternelle 152 cm, 1^{eres} règles 10 ans, une tante réglée à 10 ans

Juliette : ATCD Grossesse normale, naissance à terme, eutrophe.

A 5 ans 10 mois développement mammaire à droite puis à gauche
 accélération de la vitesse de croissance(+8cm en 1 an)

CLINIQUE : 6 ans 1 mois Taille 118 cm (+ 1DS) Poids nl

Puberté A1 P1 S2 Examen cutané sans tache café au lait

BIOLOGIE LH effondrée indosable/ tous les temps FSH de base < 0,6- pic à 2,50 mU/mL

Estradiol : 7,3 pg/mL SDHA < 0,1µg/mL Delta 4 : 1402 pg/mL 17 OHP : 0,72 ng/mL

Bilan thyroïdien normal alphaFP et HCG négatifs

Echo pelvienne : utérus 35 mm, col/corps< 1 Ovaires 29 mm (d et g) Surrénales normales

Urocytogramme IE 7 % IC 10 % IM 7/83/10 (impregnation modérée)

Age osseux 9 ans 4 mois (avance 3 ans 3 mois)

EVOLUTION : 6 ans et 11 mois Taille 123,5 cm (+ 1,5 DS) Poids 22,5 kg (75°P), A1 P1 S3

Âge osseux 11 ans 1 mois (avance 4 ans 2 mois)

Echo pelvienne : utérus 39 mm, ovaire droit 30 mm, gauche 27 mm

Urocytogramme : IE 6 %, IC 8 %, maturation 12/80/08 (imprégnation modérée)

CONCLUSION : début pubertaire et LH effondrée - Avance d'âge osseux 4 ans

Titouan : ATCD Grossesse normale, naissance à terme eutrophe.

Au cours d'une cs pour Juliette, question sur développement des OGE de Titouan

CLINIQUE à 3 ans 2 mois Taille 100,5 cm (+1DS) Poids 16 kg (+ 1DS)

Stade pubertaire : A1P1 G3 testis 5 mL de façon bilatérale Acné visage

Echographie abdominale surrénales normales Age osseux 3 ans 1/2

BIOLOGIE : Bilan nutritionnel normal Bilan thyroïdien normal

LHRH FSH <0,6 pic à 1,8 mUI/mL LH <0,8 pic 2,6 mUI/mL

SHBG 91 nmol/L Inhibine B 203 pg/mL (nle basse) Testostérone 1562/ 1834pg/mL

Synacthène Delta 4 504 pg/mL 17 OH P pic 1,62 ng/mL < 2 , SDHA 0,1 µg/mL

ACTH 22 pg/mL Cortisol 80 ng/mL, pic 225 Rénine 32,5 pg/mL

QUESTION : Dans cette fratrie, 2 avances pubertaires avec deux tests de stimu LHRH négatifs Mutation activatrice de la LH ? Y compris chez la fille ??

REPONSES : tres probable autonomie testiculaire pour Titouan , et ovarienne pour juliette ?

Envisager recherche en biologie moléculaire

Programmer ttt kétoconazole

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
696	BREST	Gaspard/ Léo

TABLEAU : garçons de 8 ans et de 3 ans
Testotoxicose familiale

ATCD : Familiaux : testotoxicose par mutation du récepteur de LH chez le père

GASPARD : ATCD néonataux : à terme, PN 3950 g, TN 52.5 cm, PCN 37.8 cm

Mutation hétérozygote M398T du gène du récepteur de LH

CLINIQUE : Consultation à J15, M2, M6 puis tous les 6 mois

à 2 ans Accélération de la croissance de +0.5DS à +1.5DS

Verge 4x2cm, testis prépubères, P1A1 Testo 0.34 ng/ml

à 2 ans 6/12 T 96 cm, P 15.5 kgs verge 5.5 cmx2, testis 25x15mm

BIOLOGIE : 2 ans 8 mois Test LHRH : LH T60 1.34 UI/l, rapport FSH/LH <0.6,

testo 2.9 ng/ml Inhibine B 76 pg/ml, AMH 277 pmol/l

Échographie testiculaire : testis D 22x9x13, G 18x9x13 Age osseux : 2 ans 4 mois

EVOLUTION : pseudo-puberté précoce sur mutation activatrice du récepteur de LH
début Nizoral 300 mg/J Adaptation régulière du dosage au poids

Complications du traitement Insuffisance surrénalienne frustrée. Pas de complication hépatique

Léo : ATCD néonataux : né à 28 SA+6 jours

PN 1370 g, TN 38 cm, PCN 27.5cm

Maladie des membranes hyalines, canal artériel, infection materno-fœtale, ictère simple

EVOLUTION : Recherche mutation positive

6 mois P 5.275 kgs, T 57 cm, PC 41 cm A1P1, testis 15x10D, 18x10 G, verge 3x1.5cm

FSH=1,3UI/L LH=1,52UI/L testo=1,64 ng/ml Inhibine B 384, AMH 1504

1 an P=5.6 kgs, T=70 cm, PCN 46.5 cm prépubère

FSH =0,3 UI/L, LH 0,12, Testo 0,02 nmol/L

18 mois P=10.09 kgs, T=77.5 cm PC=48.5 cm, prépubère, verge 40x16mm, A1P1

Testo 0,38 ng/ml

2 ans 6/12 modif du comportement

testo 1.17 ng/ml, FSH 0.41 UI/L, LH<0.12 UI/L Introduction de Nizoral

2 ans 8 mois : T 91.5 cm, P 13.3 kgs Testis 20x10mm, verge 5x2 cm Testo 0,2 ng/ml

Pas de complication du traitement

AU TOTAL : Cas familiaux de testotoxicose par mutation du récepteur de la LH se manifestant par une pseudopuberté précoce à 2 ans et demi.

Contrôle sous traitement par Nizoral. Surveillance bilan hépatique et fonction corticotrope

COMMENTAIRES :

Interet du recul grace au cas du père et fratrie dont l'évolution est rassurante.

Les tailles finales ne sont pas forcément très limitées, TFA parfois normales

NUMERO	ORIGINE	PRENOM
697	LORIENT	Caroline

TABLEAU : fille de 12 ans

Anomalie du développement génital

ATCD : Familiaux : Demi frère aîné du cote de la maman : né en 1984, RAS

Maman : psychose Papa : RAS

ANTENATAL : Grossesse : RAS Haldol à faible dose (psychose de la maman)

NAISSANCE : 39SA, AVBPN : 4190g, TN 49.54 cm

Appel pédiatre pour malformation génitale

DESCRIPTION INITIALE type Prader IV avec une courbure des corps érectiles

Bourgeon genital petite taille : de 1 cm sur 0.8 cm ,

Bourrelets génitaux ; « Scrotum » hypoplasique non pigmenté,

2 Gonades palpées asymétriques : Gauche gonade dans la bourse environ 1 cm de longueur

Droite gonade en région inguinale superficielle 2 cm de longueur

CARYOTYPE 46, XY Gene SRY

J3 Testostérone : <0.10 ng/ml ACTH 221 pg/ml, 17 OH P 0.50 ng/ml

Aldosterone 2040 pg/ml (un peu augmentée) Delta 4 : 0.40 ng/ml (normal)

Renine : 93 pg/ml (légèrement augmenté) compose S : 0.88 ng/ml DHA : 1.10 ng/ml

J7 FSH : 3.91 UI/L LH : 0.50UI/L AMH : 3.84 ng/ML (10.6-53) (très basse)

J14 Test synacthène : normal ACTH:344 pg/ml 17OHPg 0.90 ng/ml à 2.50 ng/ml DOC 83

pg/ml à 252 pg /ml, Testo < 0.10 ng/ml à < 0.10 Aldo 1972 pg/ml à 2813 pg/ml

Déclaration du sexe à 5 semaines : fille, Caroline Genitoplastie féminisante à 2 mois

Analyse moléculaire : à 12 ans Gène NR5A1, codant pour la **protéine SF1**,

mutation c.247G>A (p.Val83Met) dans l'exon 4 à l'état hétérozygote.

EVOLUTION Insuffisance surrénale suspectée à 6 ans

Cortisol 9h 12ug/100ml ACTH 33.2 ng/ml Renine 41 pmol/L Δ4 0.4 ng/ml SDHA 466 ng/ml

11 ans : FSH : 53.9 UI/L, LH : 7.6 UI/L Fonction hypophysaire normale

bilan de malaise : Renine active debout : 31.00 pg/ml, testo 0.21 ng/ml, Delta 4 : 0.80 ng/ml,

SDHEA : 940 ng/ml ACTH 96.2 pg/ml (5.0-48.0) cortisol 16 ug/dl (7-25)

12 A 9/12 161.5cm 55.3 kg, Sein 4cm A2 P2 S3

Oestrogel ½ reglette/jour Pas de pg car pas d'uterus

QUESTION : élévation de FSH et LH malgré oestrogènes ?

Progestérone non utile ? synacthène à refaire (taux récent d'ACTH élevé) ?

REPONSE : pas de nécessité de surveiller la LH

Surveillance de la croissance des seins pour augmenter Oestrogènes

Retenir insuffisance surrénale probable, surveiller sur cortisol de base

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
698	AVRANCHES	Natan

TABLEAU : Garçon de 1 mois

DSD : hypospadias sévère

ATCD : 1e enfants mais 2 garçons du frère de la mère ont des anomalies des OGE

Origine polonaise

Naissance prématurée à 33,5 SA RCIU PN=1890g, TN=40 cm

CLINIQUE : A la naissance : Hypospadias sévère pénien postérieur mais pas périnéal
Verge coudée 1,5 cm sur la grande courbure Bourses fusionnées, plissées, peu colorées
Gonades ascensionnées à l'anneau inguinal mais palpables

BIOLOGIE : J1 - SDHA 2100 nmol/l (2000 +/-1500) Delta4 2,2 nmol/l (628 pg/ml)

17OHp 11,6 nmol/l(3,28 ng/ml) Testo 7,4 nmol/l (2130 pg/ml)

AMH 137 pmol /l (631 à 400 à J13) 46 XY SRY +

J 21 - FSH1,4 mu/ml et LH 2 mu/ml Testo 1700 pg/ml (DHT 280 pg/ml)

AMH 264 pmol/l

QUESTION : retenir un diagnostic de DSD plutôt qu'un hypospade « banal »? (AMH basse)

REPONSE : tableau qui oriente vers une dysgénésie

SRY avec mutation sans délétion , SF1 ?

Trouble de la synthèse des androgènes

Faire enquête familiale si possible

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
699	AVRANCHES	Noémie

TABLEAU : fille de 7 ans 10 mois

Suspicion de puberté précoce

ATCD: née eutrophique à terme Taille cible parentale=157 cm (-1 DS)

CLINIQUE: Poussée mammaire débutée à 7 ans et 4 mois très gênée par ces changements

Accélération croissance de +1 à + 2.2 DS

7 ans 10/12 A1 (sueurs)P1 S3 5 cm stimulé, vulve imprégnée

AO=9 ans Echo : utérus à 45 mm, ovaires à 32 et 28 mm follicules

BIOLOGIE = LHRH - FSH 1.62 mu/ml pic à 9, LH 0.06 mu/ml pic à 4.22, E2 =26 pg/ml

Synactène : testo = 460 pg/ml (1.6 nmol/l), delta4= 800 pg/ml, SDHA 0.86 mg/l, 17 OH 0.3 à 2 ng/ml

QUESTION : faut-il retenir la puberté précoce : pic LH limite

REPONSE : puberté en cours à traiter de toute façon, sur les autres arguments cliniques et échographiques

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
700	BREST	Seyfoudin

TABLEAU : garçon de 11 ans
Retard statural

ATCD : Origine tchétchène , aîné d'une fratrie de 4 3 sœurs qui vont bien
Maman 1.59m Papa 1.75m , Pas de petite taille familiale.
Né à 39 SA, eutrophe PN 2800g, TN 48-49cm (non RCIU)

CLINIQUE : Taille à – 3 DS stable sur plus d'un an, IMC normal
CM1 Pas de Symptomatologie Pas de dysmorphie
Hypertrophie gingivale « Bien musclé » A1P1G1
Envergure/ taille = 99% Segt sup/ taille : 53,4 % puis 55%
Rx de squelettes : à priori normal Retard d'AO important (5 ans à 8 ans ½)

BIOLOGIE Caryotype 46.XY
SHOX : ni délétion, ni duplication : MLPA Pas de mutation au séquençage
Acps transglutamianases normales Bilan phosphocalcique normal
TSH : 2.24 mUI/L, T4 : 18.13 pmol/L
IgF1 BAS : 36 ng/ml (64-345) puis 34.35 ng/ml = 4.5 nM/L (15-20)
IgF1 BP3 bas : 1206 ng/ml (1730-3940)
Test Glucagon betaxolol : GH : pic à 33 mUI/L → Tableau de résistance à la GH
Test de génération IGF1 : 4 injections de 0.025 µg/kg/jour de GH pendant 4 jours
IgF1 J0 : 67.93 ng/ml, , 8.2 nM/L (17-24) IgF1 J4 : 93.33 ng/ml, 12.2 nM/L (17-24)
Augmentation de l'IGF1 de 25.

EVOLUTION Pas de mise en place de traitement initialement compte tenu de la situation sociale : Risque d'expulsion

QUESTION : quel diagnostic ? que faire ?

REPONSE : retenir RCIU sur clin et biologie – possible sur mensurations de naissance ...
Avis partagé !

- creuser cet aspect d'IGF1 bas
- traitement par GH sur “aspect” RCIU
- pb nutritionnel envisagé mais pas d'éléments biologiques en faveur et IMC à la moyenne
- phase de renutrition avec observation en hospitalisation et taux d'IGF1
- avis généticiens

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
701	RENNES	Zohair

TABLEAU : garçon de 8 ans ½

Retard statural dans un contexte de polyopathie

ATCD Mère : 171 cm Père : 183cm (taille cible 183 cm)

Consanguinité : parents cousins germains

Grossesse Hydramnios A 7 mois, doute sur l'écho, caryotype sur LA : 46 XY

Terme 38 SA +5 PN 2650 TN < 46 cm (à 38 SA : RCIU si < 2333g et < 46,1 cm)

Taille 48 cm et PC 36cm à 1 mois PC = -2DS à la naissance`

CLINIQUE : tableau complexe associant :

- grêle court, allergies alimentaires
- retard psychomoteur avec lésions neuro à l'IRM
- surdit 
- cryptorchidie bilat rale
- infections pulmonaires a r p tition avec DDB
- an mie ar g n rative macrocytaire non  tiquet e
- dysmorphie discr te
- retard statural
- *et lymphop nie cyclique ...*

Croissance staturale sur la courbe des -2DS initialement

Infl chissement   partir de 3 ans ½ pour atteindre -4 DS   8 ans 6 mois

T 104,5 cm (-4,68 DS) VC 3,5 cm en 15 mois = 2,8 cm/an

Poids 15,7 kg (-5,2 DS) IMC 14,4 (-1,2 DS) 63 cm segment sup rieur

PC 49 cm Verge de taille normale et cryptorchidie haute

Ne parle pas, montre du doigt pour communiquer Scolarit  en milieu sp cialis  surdit 

Psychomotricit , orthophonie, kin , oralit 

BILAN : test glucagon betaxolol :

absence de d ficit en GH avec pic   35,6 mU/mL et IGF 1 88ng/mL (- 1DS)

T4 L : 15,35 pg/mL TSH 2,10 µU/mL normal Cortisol 56 ng/mL pic 202 ng/mL

Prolactine 5,2 ng/mL

Age osseux   5 ans soit un retard de 2 ans

Bilan  tiologique n'ayant pas permis un diagnostic ...

Pas d'anomalies m taboliques, quelques anomalies non sp cifiques sur radios MOC

Aucune orientation jusqu'  pr sent sur le plan g n tique

QUESTION : demande insistante des parents pour un traitement par GH au moins   l'essai.

Que r pondre ?

REPONSE : pb d'absence actuelle de diagnostic et difficult  nette d'acceptation de la situation de handicap pour les parents

Avis EPO : pas de traitement car aucune possibilit  de conna tre les effets b n fiques (peu probables) et n fastes (sur ce terrain complexe ...)

A voir   deux r f rents (gastro et endoc ?)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
702	LA ROCHE	Victoria

TABLEAU : fille de 14 ans 9 mois
Retard pubertaire

ATCD : Mère: 1^{ères} règles à 14 ans et demi Père: puberté normale
Unique enfant du couple Grossesse naturelle après parcours d'IAC
37 SA+4j. PN 2kg500 TN 46.5cm
Tendance constipation

CLINIQUE :

Début pilosité pubienne à 13 ans et 9 mois puis pilosité axillaire et acné mais pas de sein
14 ans 9 mois S1A2P2 P=35kg T=154cm IMC=14.77 (< 2DS)
Acné modérée OGE Capuchon un peu bombant

BIOLOGIE : Caryotype 46,XX

Estradiol:54 pg/ml FSH:3.3 mUI/ml LH:1.9mUI/ml
Inhibine B:100pg/ml AMH:92.5pmol/L (13 ng/ml) Testostérone: 0.7ng/ml
17OHP: 0.9 ng/ml Δ4 androstenedione: 2.7ng/ml SDHA: 1363 ng/ml
AO: 12 ans.

Echo pelvienne: utérus de 37mm. Ovaire G 4ml. Nbreux follicules. Ovaire D non vu.
IRM hypophysaire normale

QUESTION : comment expliquer l'absence de développement mammaire ?
Comment avancer sur ce tableau de retard pubertaire ?

REPONSE : revoir taux de prolactine
Vérifier le bilan nutritionnel (ac maladie coéliquaue)
Voir olfaction et IRM bulbes olfactifs
Proposer estréva : ¼ cp par jour d'emblée (taille OK)

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
703	BREST	Yohann

TABLEAU : garçon de 4 ans 1/2
Sd d'interruption de tige pituitaire

ATCD : Prématurité consentie , Inversion cérébro-placentaire – (NDLR ??)

RCIU vasculaire ARCF

33SA- PN : 1540g (9ep, audipog) TN : 42cm (24ep, audipog) PCN : 30 cm (25ep, audipog)

- Hypoglycémie initiale Résolutive à J7 Hyperinsulinisme transitoire
 - A J3 Glycémie : 0.1 g/L Insulinémie 26.4 uU/ml (2-18)
 - T4 : 15.85 pmol /L TSH : 6.448 mUI/L GH : 64.35 mUI/L IGF1: 1.6 nM/L = 12.39 ng/ml
 - Cortisol : 12.9 ug/ dl = 356 nmol/L
 - Hypocalcémie : J0 : 1.57 mmol/L Gluconate de calcium IV, Un alpha per os
 - Ictère : 3 séances de Photothérapie
 - Thrombopénie : 68000/mm³, transfusion plaquettaire
 - Hernie inguinale réductible Chirurgie en urgence à 38SA+5 sur étranglement à gauche
- Sortie, J35, 38SA+2

CLINIQUE : à 3 ans Taille à – 2 DS

Petite section Va bien Front bombant Verge normale...

Puis stabilisation vers – 2DS

BIOLOGIE 3 ans 3 mois

Anémie hypochrome microcytaire Thrombocytose Carence martiale : ttt par Ferrostrane

Iono sang : normal Anticorps transglutaminase, IgA : normaux IgE PLV: normal

TSH 1.93 mUI/L, T4L : 0.93ng/dl

IGF1 : 18.5 ng/ml ou 27.4 ug/L (N: 49-171 ng/ml avec une moyenne de 114)

A 4 ans Carence martiale corrigée : NFS, Ferritine normalisée

Bilan phosphocalcique normal Pas de Sd inflammatoire Bilan hépatique: normal

Caryotype normal : 46, XY

A 4 ans ½ T4 : 12 pmol/L, TSH : 2.05 mUI/L Cortisol 13.4 à 22.9 ug/dl

IGF1 : 1.08 contrôlé à 1.30 nmol/L (9.9-65)

Test GH glucagon Bx pic à 4.15 mUI/L Insuline Pic à 2.17 mUI/L (hypo 3.40 mmol/L)

IRM : tige pituitaire non visible,

posthypophyse à 3 mm, situation ectopique arrière du chiasma optique

évoque un syndrome d'interruption de la tige.

COMMENTAIRES : discussion sur le niveau de cortisolémie limite a retenir pour évoquer une insuffisance : synacthène faible nl si sup a 130 insuffisant si inf à 60 ?

<i>NUMERO</i>	<i>ORIGINE</i>	<i>PRENOM</i>
---------------	----------------	---------------

TABLEAU : garçons de 15ans
Retard statural majeur – 5 DS

ATCD : famille: des petites tailles pere 158 cm, Mere 154 cm TC : 162
mais une sœur âgée de 17 ans mesurant 168 cm.

CLINIQUE : retard à – 5 DS isolé

Retard de croissance débute vers l'âge de 5 ans, harmonieux: taille: -4ds ; poids: -3 ds
A 14 ans poids: 26 kg (-3,5 ds) taille: 130,5 cm (- 4 ds) Envergure: 132 cm
thorax proéminent avec élargissement de l'écartement mamelonnaire

BIOLOGIE : GH pic à 7,8 IGF 59 ng/ml (limite inf 83) IGFBP3 1589 ng/ml (limite inf 2190)
Test 0,42 ng/ml, FSH : 2,66, LH 1,63, cortisol 108, 17 OH 0,1 ng/ml
46, XY

IRM : hypoplasie anté hypophysaire et interruption de tige

EVOLUTION traitement par GH efficace sur la VC 9,5 cm par an

T4: 8,9 pmol/l testostérone: 0,67 ng/ml IGF1: 147 µg/ml

QUESTION conduite pour Quentin et pour la famille ?

REPOSES

T4 basse (nle 10 à 25): supplémentation en levothyrox 50µg/j; contrôler dans 3 mois
doser la prolactine Contrôler le cortisol une fois par an à jeun

Génétique (?) Taille assis

Famille faire un arbre généalogique

Père consultation endocrinologue adulte IRM cérébrale et hypophysaire

Rx osseuses, IGF1 FT4