

Troubles de la croissance et de la puberté

Journées médicales Brestoises

20 novembre 2021

Dr Karine BOURDET, pédiatre



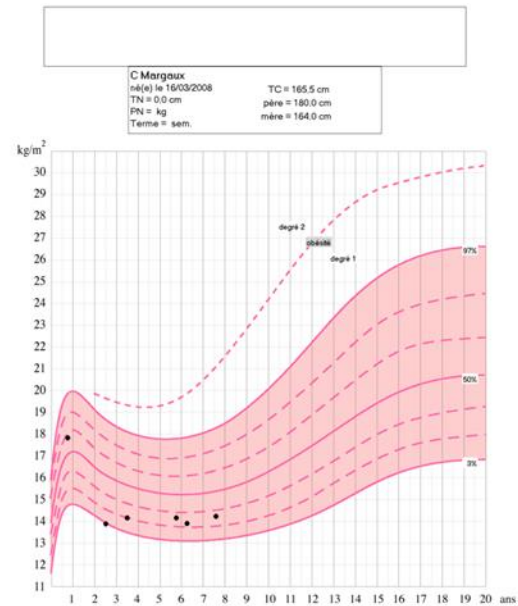
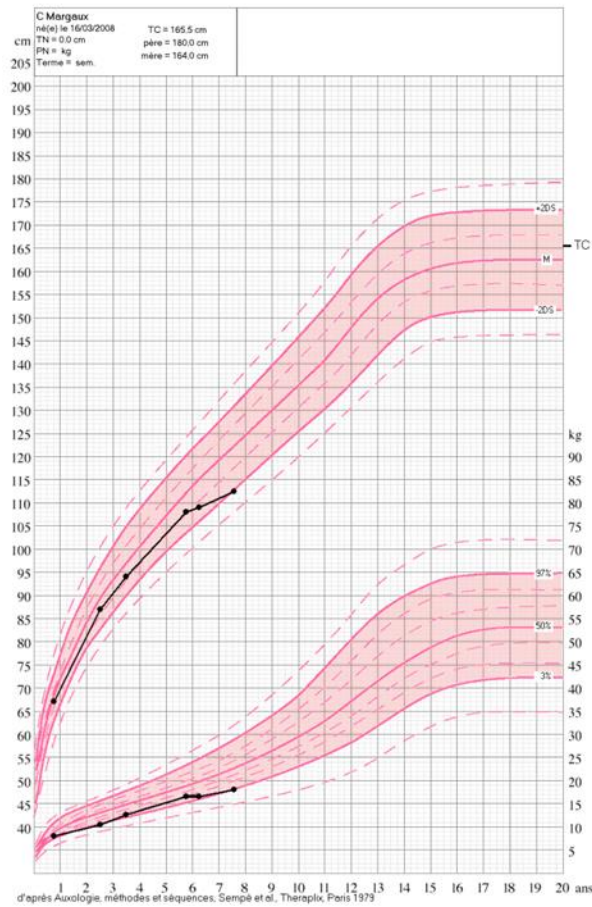
Margaux, 7,5 ans

Elle ne grandit plus docteur !

- Consulte car ses parents ont l'impression qu'elle grandit moins
- ATCD = 0 . Traitement = 0
- Mère, 164 cm, ménarche à 13 ans. Père 180 cm, puberté normale.
- Examen : 7 ans 3 mois
 - Poids 17 kgs, taille 111.5 cm, IMC 13.7 kg/m²
 - Pas de plainte
 - Examen général normal
 - Pas de signe pubertaire

Margaux, 7,5 ans

Elle ne grandit plus docteur !



d'après Graphique reproduit de la Courbe graduée en percentiles, établie en collaboration avec MF Rolland-Cachera (INSERM) et l'Association pour la Prévention et la prise en charge de l'Obésité en Pédiatrie (APOP) et validée par le Comité de Nutrition (CN) de la Société Française de Pédiatrie (SFP).

Données de l'étude séquentielle française de la croissance du Centre International de l'Enfance (Pi Michel Sempé) - Rolland-Cachera et coll. Eur J Clin Nutr 1991 : 45:13-21

Seuil établi par l'International Obesity Task Force (IOTF) - Cole et coll. BMJ 2000;320:1-6

Margaux, 7,5 ans

Elle ne grandit plus docteur !

Que dites-vous à Margaux et ses parents?

1. Elle grandit dans son couloir de taille cible génétique
2. C'est le ralentissement avant la puberté
3. Sa courbe évoque une cause nutritionnelle ou digestive.
4. Sa courbe évoque une cause endocrinienne
5. Vous lui demandez un bilan

Margaux, 7,5 ans

Elle ne grandit plus docteur !

Ralentissement statural avec la prise de <4 cm sur l'année
Croissance à distance de la taille cible génétique
Les parents reviennent avec les résultats du bilan que vous avez demandé

- Bilan général normal
- TSH : 1.66 mUI/L (N 0.4 à 4), T4 : 18,2 pmol/l (N 11-18)
- Cortisol : 25.9 µg/dL (N 9.5 à 25), ACTH : 5.5 pmol/L (N 2-12)
- Prolactine : 172 mUI/L (N 59-619)
- FSH : 0.9 UI /L, LH <0.1 UI/L
- IGF-1 : 78 µg/l (N 42 – 452)

Margaux, 7,5 ans

Elle ne grandit plus docteur !

- Cortisol augmenté : stress du bilan ? Pas d'insuffisance corticotrope
- Pas d'hypothyroïdie centrale ou périphérique
- Prolactinémie normale
- Gonadotrophines normalement basses en l'absence de puberté
- IGF1 bas → insuffisance somatotrope ?

Margaux, 7,5 ans

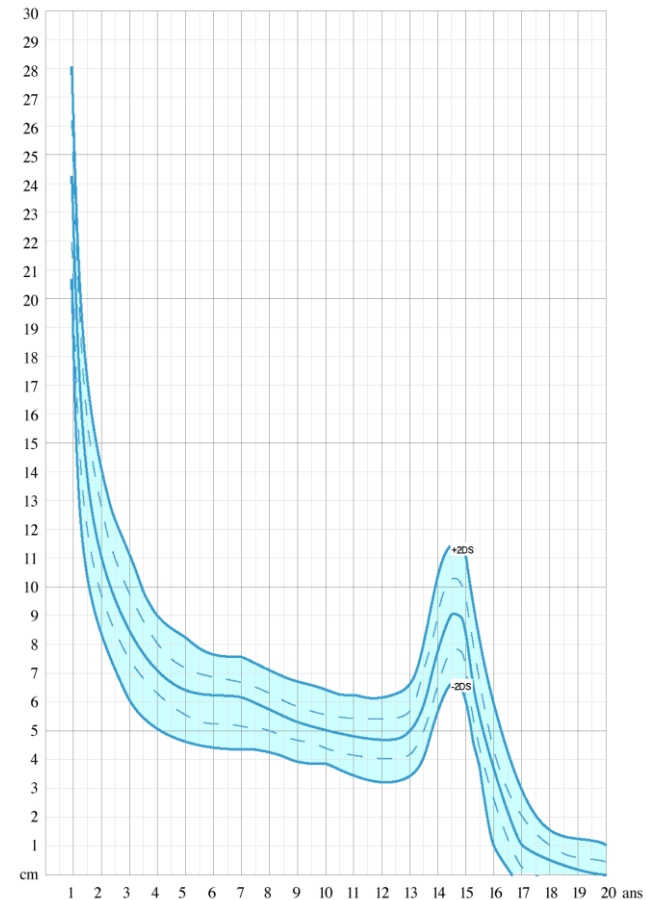
Elle ne grandit plus docteur !

- En fait, consultation aux urgences ophtalmologiques pour une baisse d'acuité visuelle
- IRM : crâniopharyngiome
- Evolution
 - Exérèse chirurgicale
 - Traitement par hormone de croissance, hydrocortisone, Levothyrox, oestrogènes et Minirin.
 - Rattrapage de croissance avec retour dans son couloir de taille cible génétique



Les 4 grandes phases de la croissance

- Croissance foétale
 - + 50 cm en 9 mois
- Croissance post-natale 0-4 ans
 - Très rapide mais VC en décroissance
 - Placement sur le couloir de taille cible génétique
- Croissance de l'enfance
 - Régulière mais plus lente
- Croissance pubertaire
 - Croissance rapide



Comment surveiller la croissance ?

- Mesure du poids, de la taille et du périmètre crânien, calcul de l'IMC
 - Mesure tous les 3 mois jusqu'à l'âge de 3 ans
 - Mesure tous les 6 mois jusqu'à la fin de la croissance
- Report sur les courbes de référence AVEC PRECISION
 - Calcul de l'âge au mois près
 - Poids, taille, PC, IMC
 - Expression en valeur absolue et en DS pour l'âge et le sexe



Comment interpréter les données

- En fonction de la population générale
 - 95% des enfants grandissent entre -2 et +2DS
- En fonction du contexte familial :
 - Antécédent de petites tailles familiales ? Age de la puberté ?
 - Taille cible génétique = $(\text{taille père} + \text{taille mère})/2 \pm 6.5$ selon le sexe
 - Ininterprétable en cas de discordance entre les tailles parentales
 - 95% des enfants grandissent dans les 1,5 DS de leur taille cible génétique
- En fonction du contexte de naissance : RCIU ?
- En fonction du terrain :
 - Maladies chroniques connues ?
 - Traitement
 - Traumatisme crânien ?
 - Point d'appel néonatal ?
 - Contexte psycho-social
- En fonction de la cinétique de la courbe
 - Vitesse de croissance ?
 - Evolution de la corpulence ?

Quels sont les signes d'alerte ?

- Taille $> +2DS$ ou $< -2DS$
- Taille située à $> 1.5 DS$ de la taille cible génétique
- Changement du couloir de croissance
- Vitesse de croissance $< -1DS$ ou $< 4 \text{ cm}$

Alice 8 ans

Elle ne grandit pas bien docteur

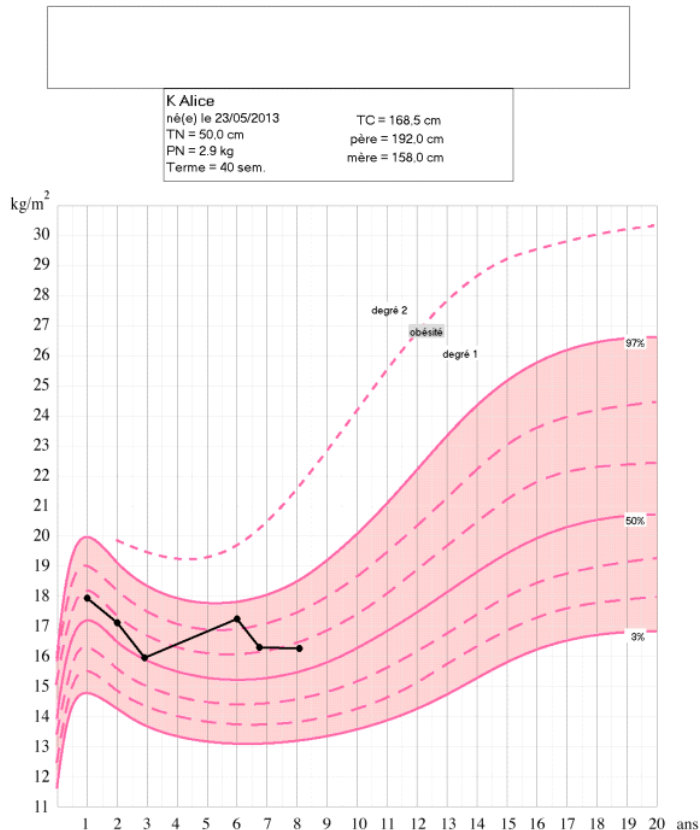
- Née à 40 SA, PN3530 g, TN 51 cm
- Père 192 cm, mère 158 cm
- ATCD : otites
- Pas de plainte
- Bon appétit
- En CE1
- Aspect trapu, petites extrémités
- Cou court
- Naevi +++



Alice 8 ans

Elle ne grandit pas bien docteur

- Quelles hypothèses pouvez-vous évoquer ?



d'après Graphique reproduit de la Courbe graduée en percentiles, établie en collaboration avec MF Rolland-Cachera (INSERM) et l'Association pour la Prévention et la prise en charge de l'Obésité en Pédiatrie (APOF) et validée par le Comité de Nutrition (CN) de la Société Française de Pédiatrie (SFP).

Données de l'étude séquentielle française de la croissance du Centre International de l'Enfance (Pr Michel Sempé) - Rolland-Cachera et coll. Eur J Clin Nutr 1991 ; 45:13-21

Seuil établi par l'International Obesity Task Force (IOTF) - Cole et coll. BMJ 2000;320:1240-3

Alice 8 ans

Elle ne grandit pas bien docteur

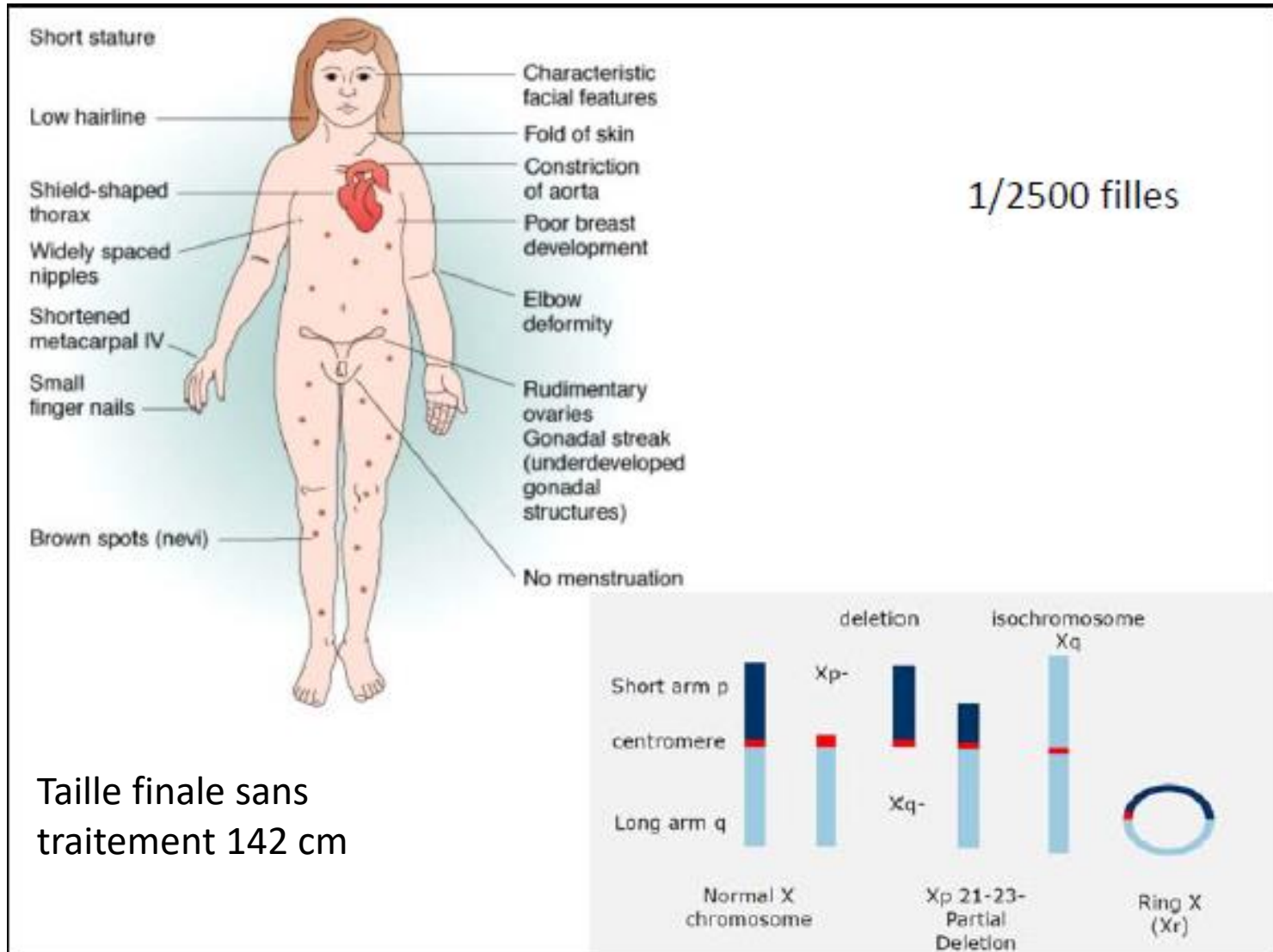
- Hypothèses
 - Déficit en hormone de croissance
 - Hypothyroïdie
 - Syndrome de Turner

Alice 8 ans

Elle ne grandit pas bien docteur

- Les parents reprennent rendez-vous en urgence car le bilan n'est pas bon
 - IgA totales 0.894 g/l, IgA anti transglutaminase 5 UI/ml
 - TSH 2.04 mUI/l (N 0.4 -4), T4L 15 pmol/l (N 11-18)
 - IGF1 142 ng/ml (N 42-250)
 - FSH 70 mUI/l, LH 40 mUI/l
 - Age osseux : 8 ans
 - Test de stimulation de l'hormone de croissance : pic de GH à 25 mUI/l
 - Votre diagnostic ?

Syndrome de Turner



Retard de croissance

Orientations diagnostiques

- 1. Nutrition
 - Alimentation (carence, anorexie)
 - Absorption intestinale (maladie cœliaque, Crohn)

Entraîne souvent un infléchissement progressif

- 2. Equilibre énergétique
 - Toutes les maladies chroniques peuvent retentir sur la croissance : maladies rénales, asthme, cardiopathies, maladies inflammatoires...
 - Sport intensif (fille, > 15h/semaine, danse, gym)

Entraîne souvent un infléchissement progressif

Retard de croissance

Orientations diagnostiques

- 3. Fonctions hormonales
 - Hormone de croissance (déficit en GH)
 - Hormones thyroïdiennes (hypothyroïdie)
 - Cortisol (hypercorticisme endogène ou iatrogène)

Entraîne un infléchissement progressif ou brutal (tumeur), et, souvent, une prise pondérale (la taille s'infléchit, le gain pondéral se poursuit)

Retard de croissance

Orientations diagnostiques

- 4. Squelette réceptif

- Maladies osseuses constitutionnelles .
Dyschondrostéose, hypochondroplasie,
pseudohypoparathyroïdie, dysplasies
spondyliques, métaphysaires, épiphysaires..
- Syndrome de Turner (fille)

Souvent l'âge osseux est proche de l'âge civil (pas constant)

Entraîne souvent un infléchissement progressif ou une croissance régulière sur une DS faible

Retard de croissance

Orientations diagnostiques

- Syndromes avec petite taille
 - Trisomie 21...
- RCIU sans rattrapage
 - 15% des enfants ne rattrapent pas à 4 ans
 - Indication d'un traitement par GH si taille $<-3DS$ à 4 ans
- Nanisme psycho-social
- Petite taille idiopathique

Rebecca 9 ans 7 mois

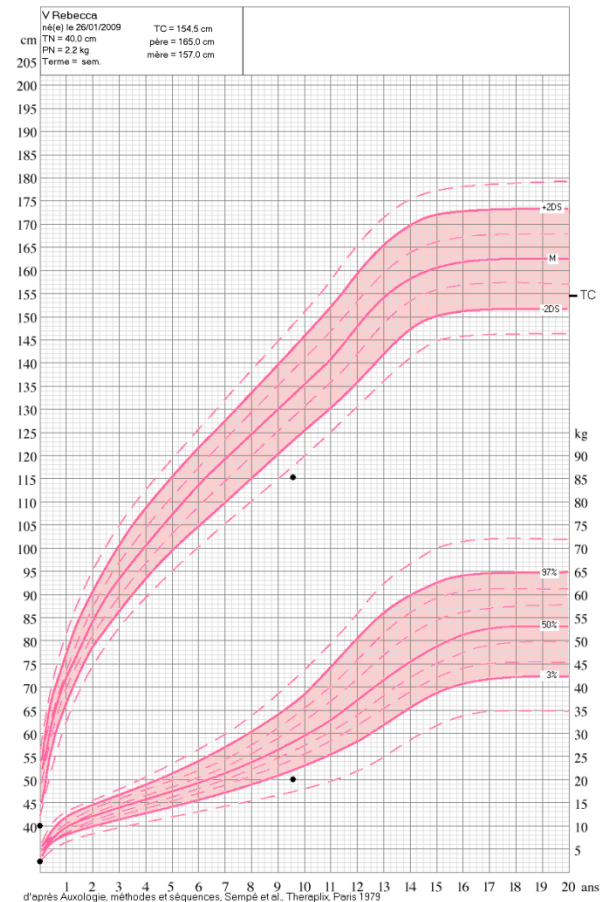
Elle ne grandit pas bien docteur

- Née à 40 S.A. avec un poids de 2500 g et une taille de 42 cm
- Pas d'antécédents médicaux. Antécédent chirurgical d'amygdalectomie. Pas d'allergie. Pas de traitement au long cours.
- Au niveau familial,
 - père 165 cm, notion de puberté tardive
 - Mère 157 cm, pas de notion sur l'âge de sa puberté.
- Rebecca est scolarisée en CM1 et est une bonne élève.
- L'appétit est décrit moyen.
- Elle pratique l'escalade et le skate-board.

Rebecca 9 ans 7 mois

Elle ne grandit pas bien docteur

- Examen : 9 ans et 7 mois.
- Poids 20 kg. Taille 115,2 cm. IMC 15,1 kg/m²
- Envergure 111 cm soit un rapport envergure sur taille normale à 96,5%.
Pas de bradymétacarpie.
Pas de cubitus valgus. Pas de scoliose.
- Examen général sans particularité.
- Thyroïde normale.



Rebecca 9 ans 7 mois

Elle ne grandit pas bien docteur

Que dites vous à Rebecca et son père ?

- 1. Vous lui prévoyez un bilan de croissance
- 2. Elle grandira plus tard comme son père, on se revoit dans 6 mois
- 3. Vous l'adressez pour un traitement par hormone de croissance devant la taille $<-2DS$
- 4. C'est une petite taille constitutionnelle, il n'y a rien à faire

Rebecca 9 ans 7 mois

Elle ne grandit pas bien docteur

- Sa croissance est inférieure à -2DS donc vous avez demandé un bilan
 - NFS, CRP, iono, créatinine, transaminases, bilan coeliaque, albumine, ferritine : normaux
 - IGF1 181 ng/ml (norme pour l'âge 42 – 250)
 - TSH 3,07 mUI/L (N 0.4 à 4), T4L 15 pmol/l (N 11 – 18)
 - FSH 3 mUI/l, LH <0,3 mUI/L
 - Age osseux 9 ans
- Que lui dites vous ?

Rebecca 9 ans 7 mois

Elle ne grandit pas bien docteur

- Vous l'avez adressée en consultation d'endocrinologie pédiatrique devant la taille <-2DS
- Test de stimulation de la GH : réponse normale de la GH
- Caryotype 46XX, pas de délétion du gène SHOX
- Un traitement par GH lui est proposé devant le RCIU et la taille à -3DS

Retard de croissance

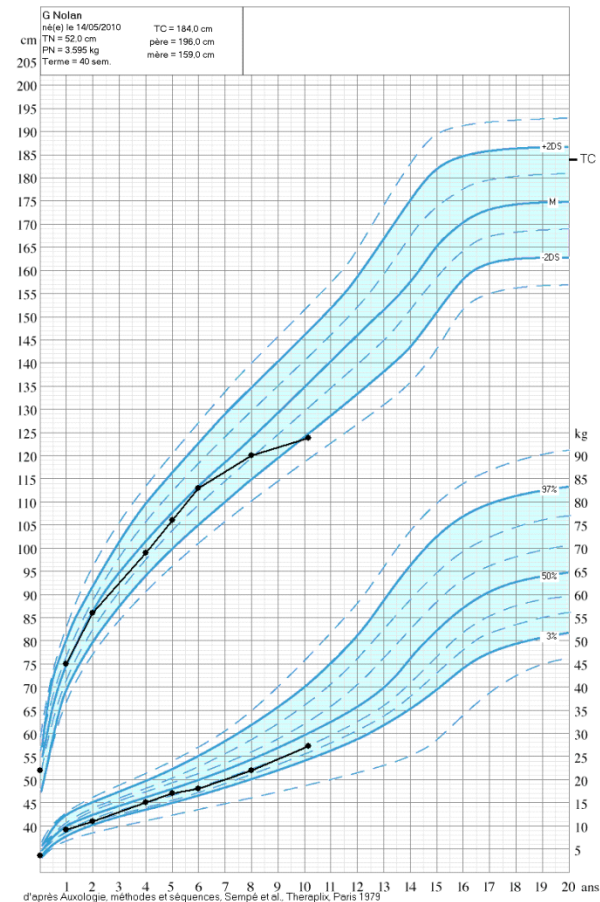
Bilan

- 1. Nutrition
 - IgA totales et IgA anti transglutaminase
 - Transaminases
 - Bilan phosphocalcique
 - Bilan inflammatoire
 - Courbe de corpulence
- 2. Equilibre énergétique
 - TA, iono créatinine, BU
- 3. Fonctions hormonales
 - TSH T4L
 - IGF1
 - CLU si clinique évocatrice
- 4. Squelettes
 - Radiographies MOC
 - Caryotype chez la fille
- 5. Syndromes : en fonction de la clinique
- Age osseux

Nolan 10 ans

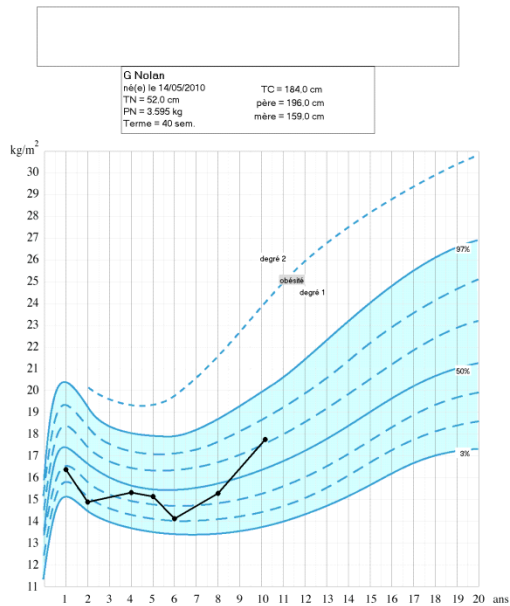
Il ne grandit plus docteur !

- Né à terme, eutrophe
- ATCD = 0; traitement = 0
- Rentrée en CM2
- Alimentation sélective ++
- Contexte
 - Mère 159 cm, goitre
 - Père 196 cm
- Interrogatoire
 - Pas d'asthénie
 - Transit lent

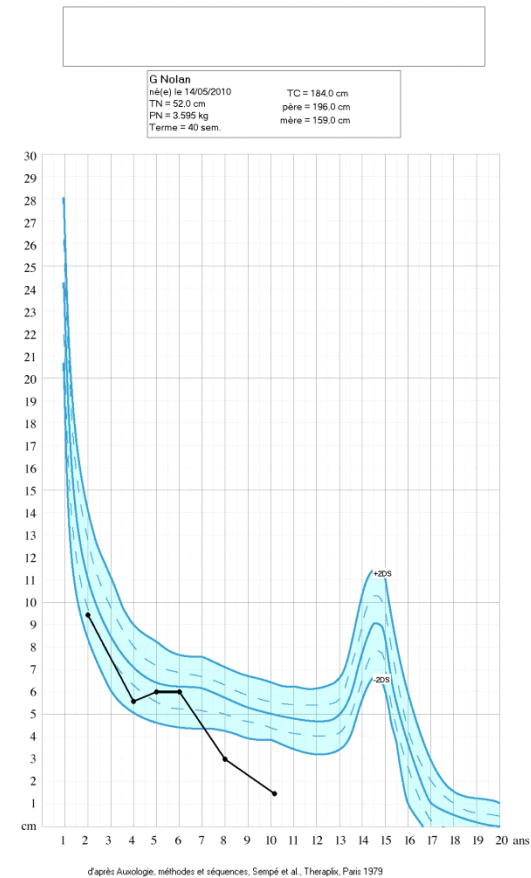


Nolan 10 ans

Il ne grandit plus docteur !



d'après Graphique reproduit de la Courbe graduée en percentiles, établie en collaboration avec MF Rolland-Cachera (INSERM) et l'Association pour la Prévention et la prise en charge de l'Obésité en Pédiatrie (APOP) et validée par le Comité de Nutrition (CN) de la Société Française de Pédiatrie (SFP).
Données de l'étude séquentielle française de la croissance du Centre International de l'Enfance (Py Michel Sempé) - Rolland-Cachera et coll. Eur J Clin Nutr 1991 ; 45:13-21
Seuil établi par l'International Obesity Task Force (IOTF) - Cole et coll. BMJ 2000;320:1240-3



d'après Auxologie, méthodes et références, Sempé et al., Thérapix, Paris 1979

Nolan 10 ans

Il ne grandit plus docteur !

- 1^{er} bilan

- TSH >500 mUI/l
- NFS normale, Hb 12.3 g/dl, VS 17 mm
- Iono fonction rénale normaux
- Ferritine 33 ng/ml
- ASAT 88 UI/l, ALAT 38 UI/l
- Glycémie 0.74 g/l

- Contrôle à 4 jours

- Glycémie 0.70 g/l
- Iono et fonction rénale normaux
- TSH >500 mUI/l, T4L <5.15 pmol/l
- AC anti TPO +, anti Tg-
- 25OH vitamine D 15 ng/ml, calcémie 2.28 mM, Phosphorémie 1.26 mM, albumine 45.6 /l
- Transaminases identiques
- PAL 142 UI/L
- CPK 425 UI/L

Nolan 10 ans

Il ne grandit plus docteur !

- 1. Il s'agit d'une hypothyroïdie périphérique
- 2. Il s'agit d'une hypothyroïdie centrale
- 3. La cause la plus fréquente est la thyroïdite d'Hashimoto
- 4. La cause la plus fréquente est une tumeur cérébrale
- 5. La glycémie fait partie du bilan de retard de croissance

Hypothyroïdie

Clinique

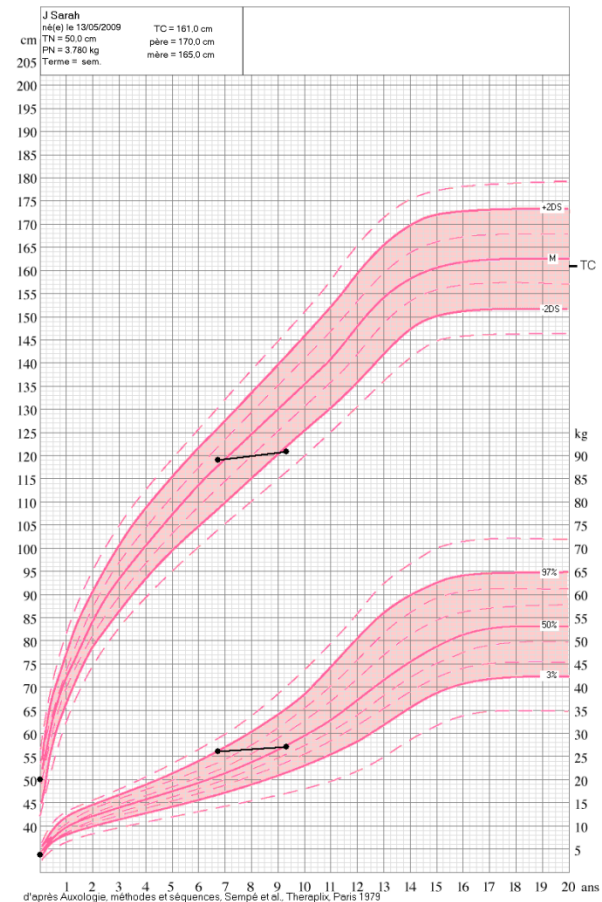
- Enfant
 - Fatigue
 - Constipation,
 - Peau sèche
 - Infléchissement statural contrastant avec un gain de poids adéquat ou même excessif.
 - Le visage peut sembler gonflé à cause d'un myxoedème sous-cutané.
 - Retard aux éruptions dentaires
 - Difficultés scolaires
 - Goitre

Hypothyroïdie acquise

- Bilan
 - TSH T4L
 - Anticorps anti thyroperoxydase et anti thyroglobuline en cas d'hypothyroïdie primaire
 - IRM cérébrale et bilan antéhypophysaire en cas d'hypothyroïdie centrale
- Causes
 - Thyroïdite d'Hashimoto ++

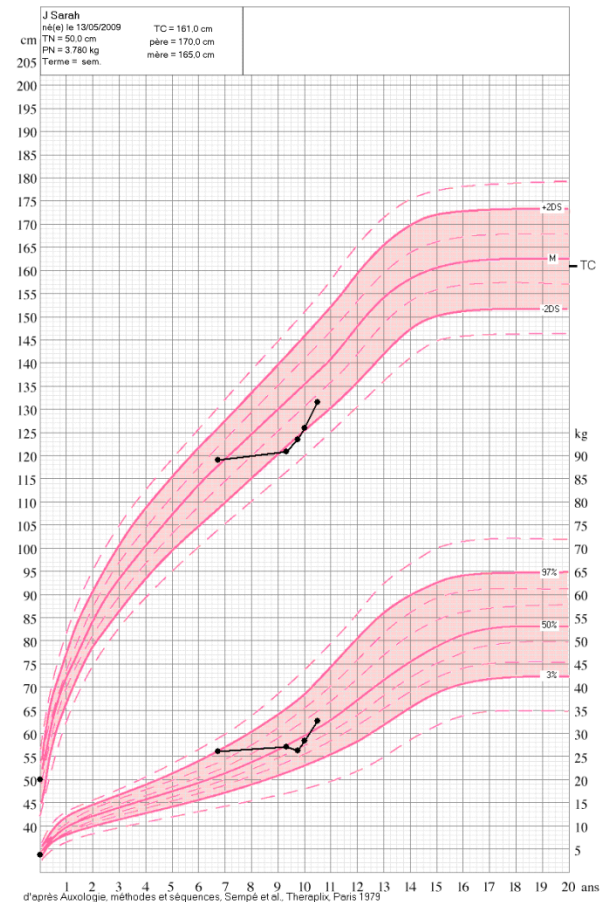
Sarah, 9 ans

- Origine irakienne, en France depuis 2015
- Née à terme, eutrophe
- Taille cible génétique 161 cm (père 170 cm, mère 165 cm)
- Pas de plainte
- Alimentation sélective
- Que faites vous ?



Sarah, 9 ans

- IRM cérébrale en urgence : augmentation de taille de l'hypophyse (secondaire)
- Bilan
 - TSH > 150 mUI/l, T4L inférieure à 1.3 pmol/l
 - IGF1 61.6 µg/l
 - Prolactine 423 mUI/l
- Début d'un traitement par LEVOTHYROX à 2 mcg/kg
- Bilan étiologique : anticorps positifs

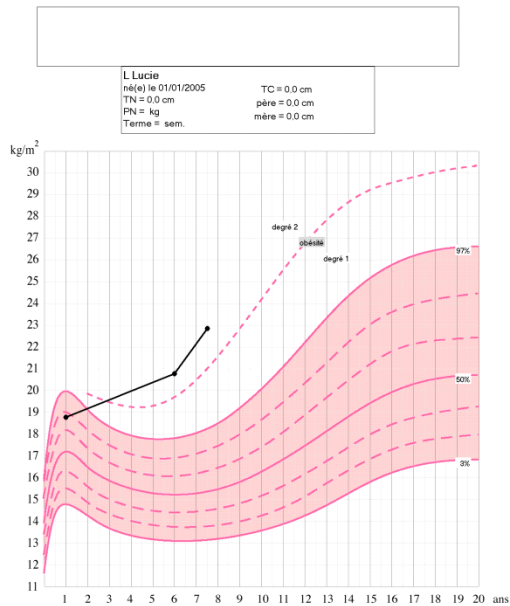


Lucie 7.5 ans – C'est la thyroïde docteur !



- ATCD = 0
- Suspicion d'hypothyroïdie : TSH 6 mUI/l
- Mère 165 cm, 95 kgs, suivie pour Hashimoto
- Père 176 cm, 86 kgs
- Scolarisée en CE1

Lucie 7.5 ans – C'est la thyroïde docteur !



d'après Graphique reproduit de la Courbe graduée en percentiles, établie en collaboration avec MF Rolland-Cachera (INSERM) et l'Association pour la Prévention et la prise en charge de l'Obésité en Pédiatrie (APOP) et validée par le Comité de Nutrition (CN) de la Société Française de Pédiatrie (SFP).
Données de l'étude séquentielle française de la croissance du Centre International de l'Enfance (Py Michel Sempé) - Rolland-Cachera et coll. Eur J Clin Nutr 1991 ; 45:13-21
Seuil établi par l'International Obesity Task Force (IOTF) - Cole et coll. BMJ 2000;320:1240-3

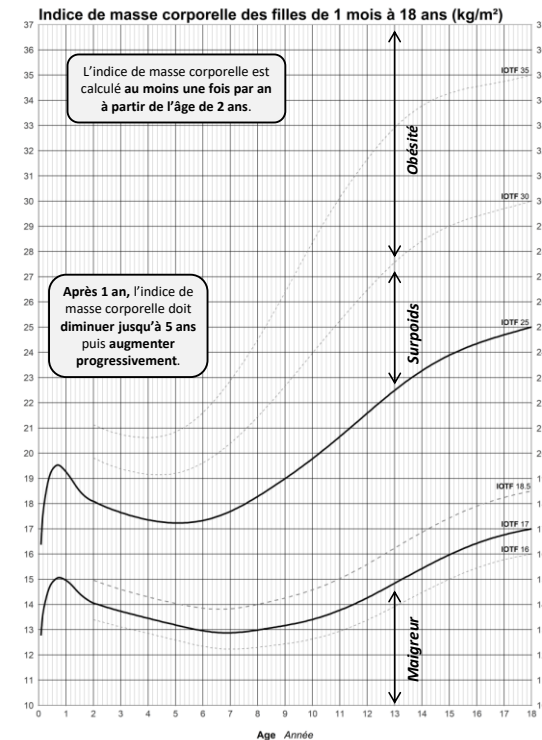
- Quel est votre diagnostic ?
- Que proposez vous ?

Lucie 7.5 ans – C'est la thyroïde docteur !

- L'accélération de la croissance staturale élimine une cause endocrinienne
- On observe un rebond d'adiposité très précoce
- ATCD familiaux d'obésité
- On propose des règles hygiéno-diététiques
 - Alimentation équilibrée
 - Activité physique

Obésité de l'enfant

- Définition :
 - Surpoids : $IMC > 97^e$ percentile
 - Obésité : IMC supérieur à 30 kg/m^2
- Evolution pendant la croissance
 - Rebond d'adiposité vers 6 ans



Après 2 ans : courbes de l'International Obesity Task Force (IOTF), Cole T.J., Lobstein T., Pediatric Obesity 2012.
Avant 2 ans : courbes actualisées d'enfants nés à plus de 2500 g suivis par des médecins de France métropolitaine. Courbes AFPA - CRESS/INSERM - CompuGroup Medical, 2018.

Obésité de l'enfant : Etiologies

	Polygéniques	Monogénique	Syndromiques	Endocrinienne s
Fréquence	+++++	Rares	Rares	Très rares
Age de début	Petite enfance	Précoce +++	Variable	variable
Croissance	Accélérée	Variable	Variable	CASSURE
IMC	IOTF 25-35	>>> IOTF 35	variables	variable
Rôle de l'environnement	important			
Signes associés	-	Insuffisance gonadotrope / corticotrope Cheveux roux	Retard mental Anomalies rénales Anomalies ophtalmo	Syndrome de Cushing Hypothyroïdie

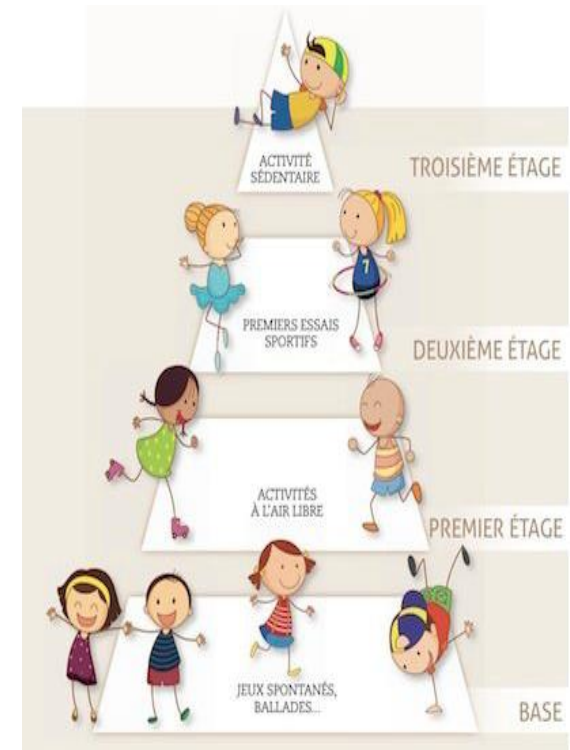
Obésité Prise en charge

- Pas de changement trop brutal
- Travailler avec la famille sur l'alimentation :
 - Repérer la consommation des produits gras et sucrés
 - Évaluer la consommation de soda et boissons sucrées
 - Travailler sur les quantités
 - Limiter les grignotages
- Mettre en place une activité physique quotidienne
- Augmenter le temps de sommeil
- Prise en charge du retentissement psychologique
 - Estime de soi
 - Image du corps



Obésité : limiter la sédentarité

Age	Durée	Activité	Sommeil
< 5 ans	3 h/j	Jeux actifs, course, marche, jeux d'équilibre	11 à 14 h
6– 11 ans	1 h/j	Vélo, marche, jeux collectifs, sport en club	9 à 11 h
12 – 17 ans	1 h/j	Activité physique modérée à élevée (améliorer la souplesse et l'endurance)	8h30 à 9h30



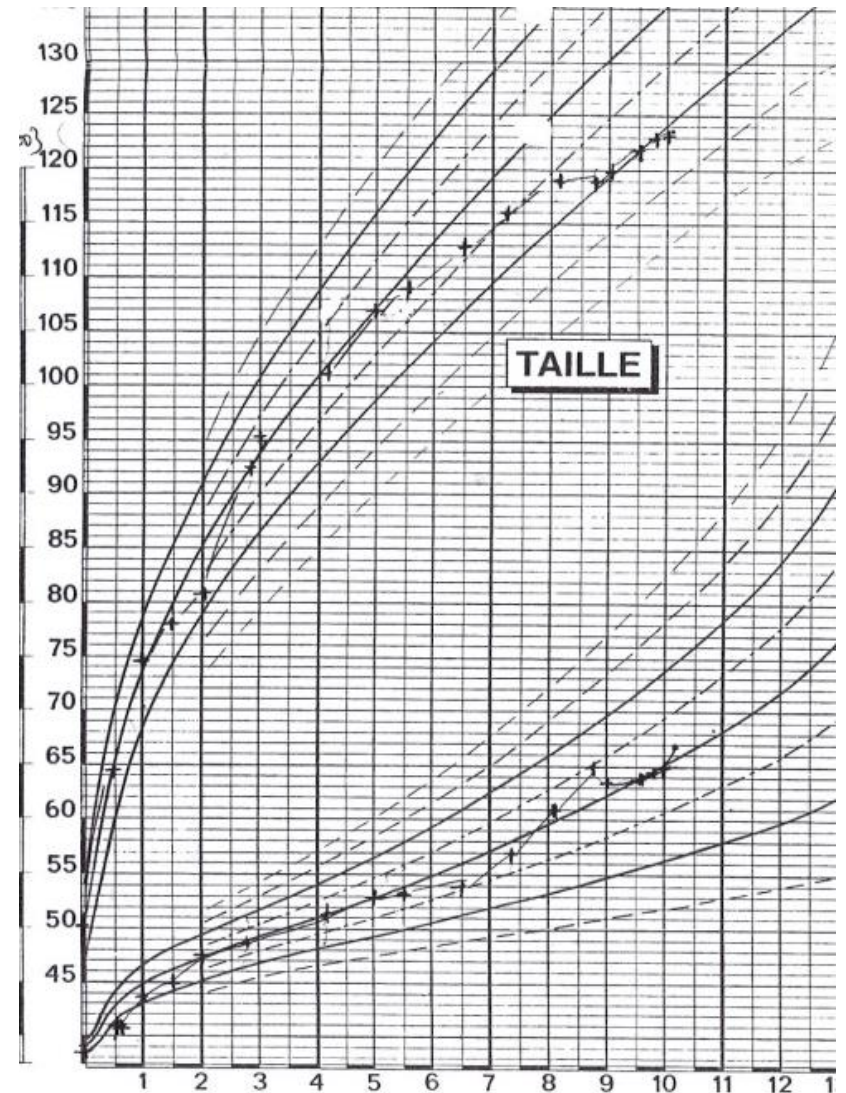
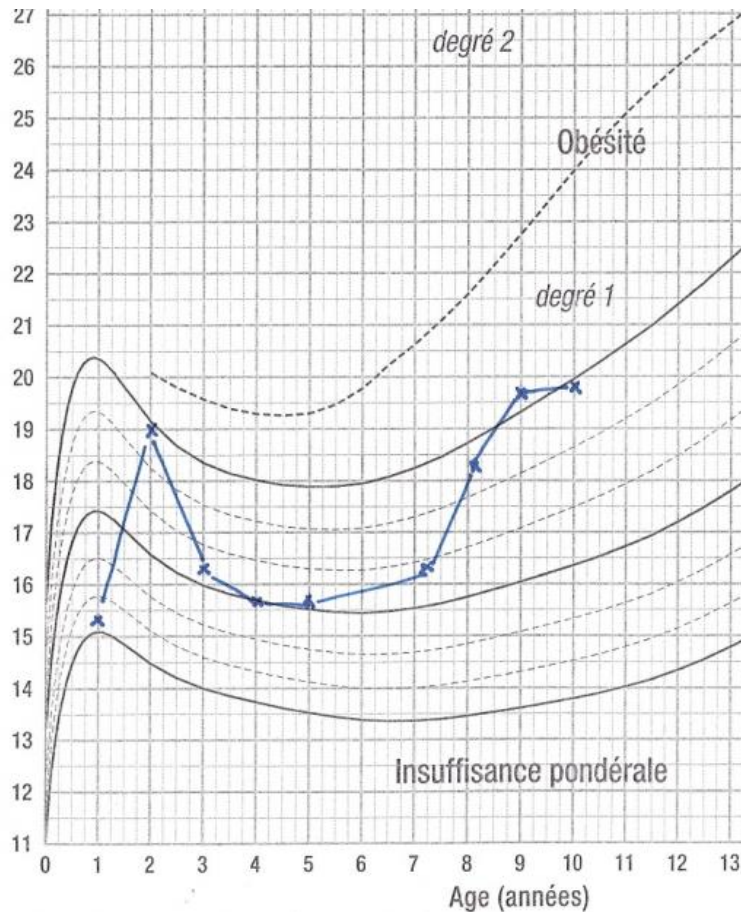
Alexis 8 ans 9 mois

Il prend du poids docteur !

- Alexis consulte pour prise de poids.
- Taille cible génétique 175 cm (père 173 cm et Mère 164 cm)
- ATCD : pneumopathie, cérébellite virale. Récemment des céphalées et douleurs oculaires d'ordre réactionnel anxiogène
- Examen : 9 ans 10 mois
 - P3, A2 avec hypertrichose jambes, dos et de la lèvre supérieure
 - Testis prépubères: 20X10 mm
 - Erythrose faciale et visage arrondi avec des joues rubicondes
 - Pas d'HTA

Alexis 8 ans 9 mois

Il prend du poids docteur !



Alexis 8 ans 9 mois

Il prend du poids docteur !

- 1. Vous lui demandez une consultation diététique
- 2. Vous lui demandez de faire plus de sport
- 3. Vous lui prescrivez un bilan à la recherche d'un diabète
- 4. Vous lui faites un bilan de croissance

Alexis 8 ans 9 mois

Il prend du poids docteur !

- Prise pondérale importante avec infléchissement de la croissance staturale
 - Déficit somatotrope
 - Hypercorticisme
 - Hypothyroïdie
- Bilan
 - Delta 4 androstènedione 1,61 ng/ml. 17 OHP 0,66 ng/ml. SDHA: 5561 ng/ml. Testostérone: 0,15 ng/ml
 - T4L 17 pmol/l et TSH 2,36 mUI/L
 - IGF1 106 ng/ml
 - CLU/créatininurie sur une miction
- Chez Alexis, diagnostic d'une maladie de Cushing

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Clara 7 ans 2 mois consulte pour développement mammaire apparu récemment.
- A l'examen, Tanner S2
- La mère s'inquiète de l'arrivée des règles
- Que lui dites vous ?



Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous avez raison, nous allons demander une consultation d'endocrinologie en urgence
- 2. Vous avez raison, nous allons faire des examens pour voir si la puberté ne commence pas un peu tôt
- 3. Les règles apparaissent en moyenne 2 ans après les règles
- 4. On va surveiller l'évolution, on se revoit dans 6 mois

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous avez raison, nous allons demander une consultation d'endocrinologie en urgence
- 2. Vous avez raison, nous allons faire des examens pour voir si la puberté ne commence pas un peu tôt
- 3. Les règles apparaissent en moyenne 2 ans après l'apparition du développement mammaire
- 4. On va surveiller l'évolution, on se revoit dans 6 mois

Puberté normale

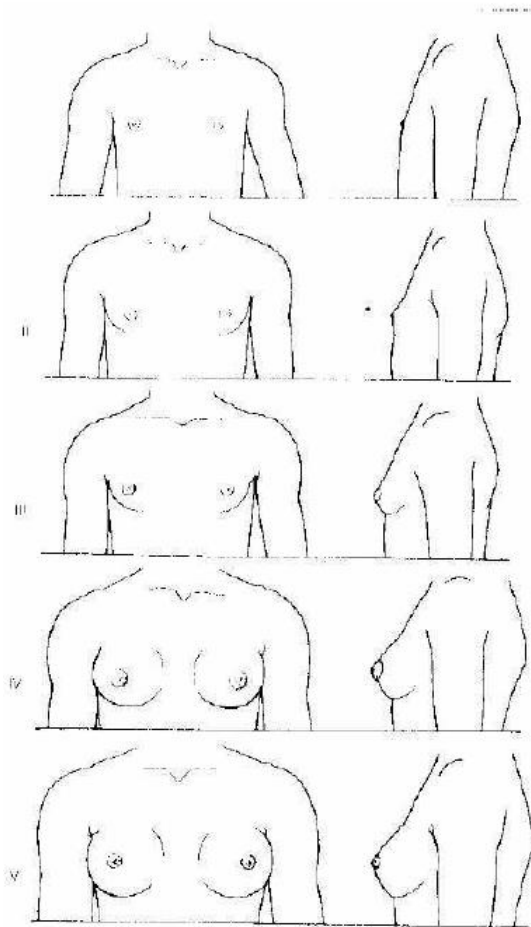
- Chez le garçon

- Entre 9 et 14 ans
- 1^{er} signe = augmentation du volume testiculaire > 4 ml ou 25 mm
- Pilosité pubienne 0 à 12 mois après
- Croissance pubertaire 1 an après le début pubertaire, vers le Tanner 3 à 4
- Gain statural de 25 à 30 cm
- Gynécomastie fréquente
- Taille finale moyenne 177 cm

- Chez la fille

- Entre 8 et 13 ans
- Développement mammaire et accélération staturale
- Pilosité pubienne antérieure ou concomittante
- Gain de taille 20 à 25 cm
- Ménarche en moyenne 2 ans après S2
- Cycles irréguliers pendant 1 à 2 ans
- Taille finale moyenne 165 cm

Stades de Tanner chez la fille



S1: stade infantile

S2: bourgeon mammaire, soulèvement et ↗ ∅ aréole

S3: ↗ saillie sein et aréole, pigmentation aréole

S4: saillie aréole et mamelon en avant du sein

S5: saillie mamelon en avant aréole et sein

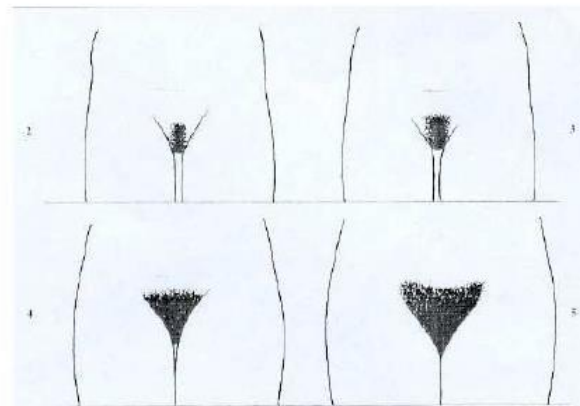
P1: pas pilosité

P2: qq poils droits grandes lèvres

P3: poils plus denses, épais et bouclés

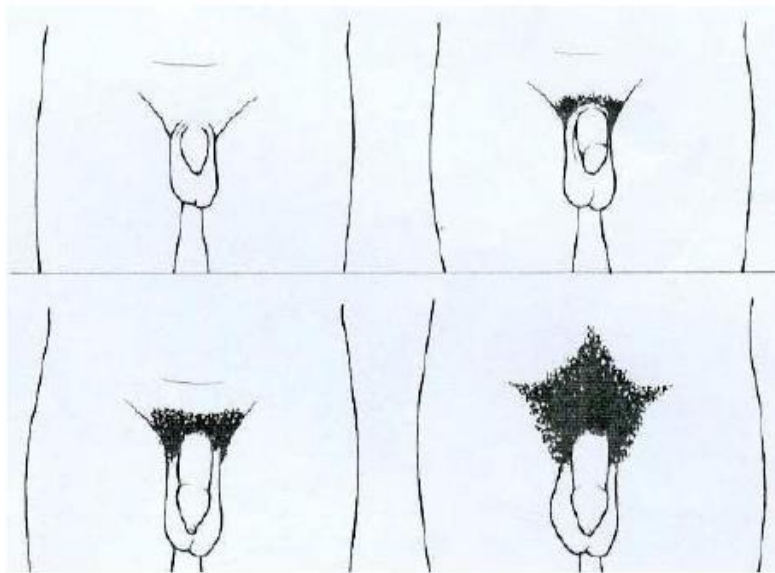
P4: pilosité triangulaire fournie

P5: extension partie interne des cuisses



Stades de Tanner chez le garçon

Figure 1. Stades de Tanner chez le garçon



G1: volume testiculaire < 4 ml (20x10 mm)

G2: entre 4 et 6-8 ml (30x15 mm)

G3: entre 8 et 12 ml (35x20 mm)

G4: entre 12 et 16 ml (40x25 mm)

G5: > 20ml

P1: pas pilosité

P2: qq poils droits racine du pénis

P3: poils plus denses, épais et bouclés

P4: pilosité triangulaire fournie

P5: ligne ombilico-pubienne et racine des cuisses

Définitions

- Chez le garçon
 - Puberté précoce = Augmentation du volume testiculaire avant l'âge de 9 à 9.5 ans
 - Puberté avancée = augmentation du volume testiculaire avant l'âge de 10 ans
- Chez la fille
 - Puberté précoce = Développement mammaire avant l'âge de 8 ans
 - Puberté avancée = Développement mammaire avant l'âge de 9 ans

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous demandez un âge osseux
- 2. Vous demandez une IRM cérébrale
- 3. Vous demandez une échographie pelvienne
- 4. Vous demandez une échographie mammaire
- 5. Vous demandez un dosage d'oestradiol

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous demandez un âge osseux
- 2. Vous demandez une IRM cérébrale

IRM cérébrale = diagnostic étiologique d'une puberté précoce centrale, il faut d'abord confirmer la puberté et voir si c'est central/périphérique

- 3. Vous demandez une échographie pelvienne
- 4. Vous demandez une échographie mammaire

Examen inutile

- 5. Vous demandez un dosage d'oestradiol

Peu informatif

Puberté précoce

Démarche diagnostique

- Clinique :

- Age de la puberté dans la famille
- Taille cible génétique
- Courbe de croissance ++
- Tanner
- Signes d'hypertension intracrânienne
- Taches café au lait
- Signes d'hyperandrogénie

- Bilan

- Age osseux : recherche avance de la maturation osseuse
- Echographie pelvienne chez la fille : hauteur utérine, volume des ovaires, ligne de vacuité
- Bilan de base chez le garçon FSH LH testostérone
 - Testostérone $>0,3$ ng/ml = puberté engagée
- Inhibine B
- Test au LHRH : diagnostic positif et étiologique

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Echographie pelvienne : utérus 45 mm, ovaires 40 mm des deux côtés, pas de kyste ovarien, ligne de vacuité
- Age osseux : estimé à 11 ans
- Test au LHRH :
 - LH : 2 → 25 UI/l
 - FSH 5 → 20 UI/L

Clara 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Puberté précoce centrale
- Bilan étiologique : IRM cérébrale normale
- Traitement freinateur de la puberté par analogue du LHRH

Causes de puberté précoce centrale

- Puberté précoce centrale

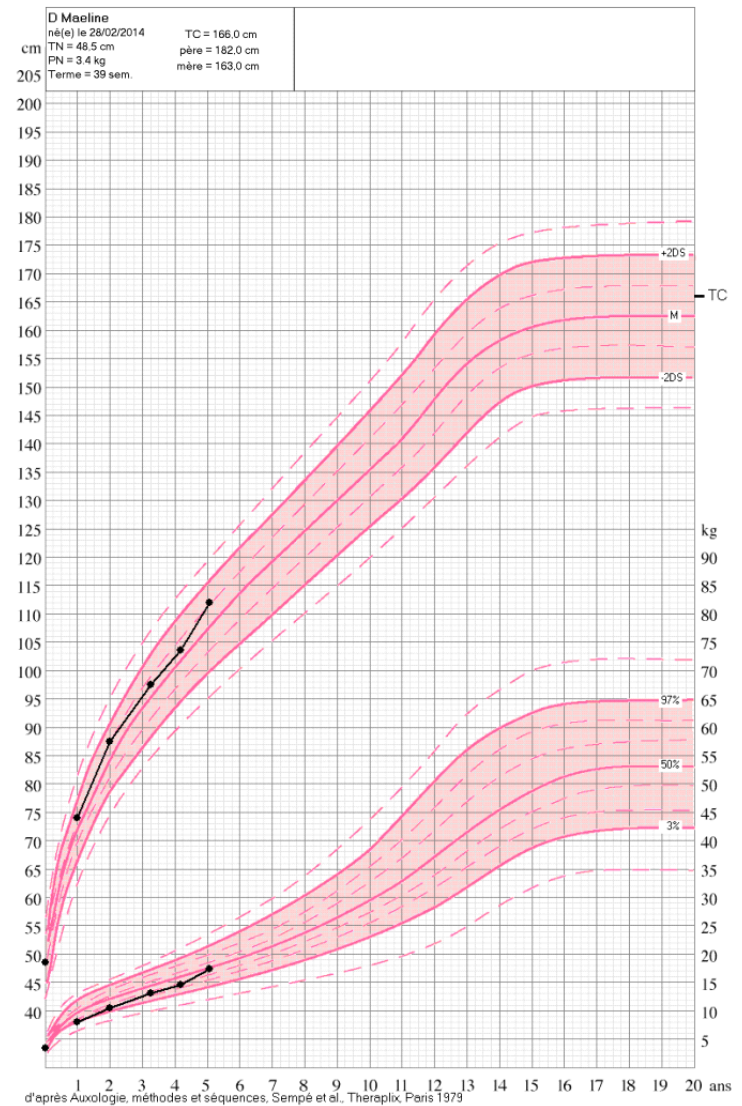
- Tumeurs du SNC
- Infections : méningite, encéphalite
- Kystes arachnoïdiens, hydrocéphalie
- Radiothérapie
- Adoption
- Causes génétiques
- Idiopathique

95% idiopathique chez les filles, causes organiques plus fréquentes chez le garçon

Maeline 5 ans 1 mois

Elle a ses règles docteur !

- Née à 39 SA, PN 3.405 kgs, TN 48.5 cm, PC 33.5 cm
- ATCD = 0
- Parents :
 - Père 182 cm, puberté normale
 - Mère 163 cm, ménarche à 12 ans
- En février, développement mammaire douloureux, puis pilosité pubienne puis métrorragies le 03/04
- Cs en avril : 5 ans 1 mois
 - 17.4 kgs, 112 cm
 - S2P2A1



Maeline 5 ans 1 mois

Elle a ses règles docteur !

- 1. Vous demandez un âge osseux
- 2. Vous demandez une IRM cérébrale
- 3. Vous demandez une échographie pelvienne
- 4. Vous demandez une échographie mammaire
- 5. Vous demandez un dosage d'oestradiol

Maeline 5 ans 1 mois

Elle a ses règles docteur !

- Echographie pelvienne en urgence : utérus 36 mm, ovaire D 32 mm avec une formation kystique de 29 mm, ovaire G 16 mm
- Age osseux : 6 ans 10 mois
- LHRH : FSH 0.98 UI/L → 13.3 UI/L, LH 0.12 UI/L → 2.12 UI/L
- Marqueurs HCG, AFP négatifs
- 17OHP 0.27 ng/ml, delta 4 androstènedione 0.2 ng/ml; SDHEA <60 n/ml, testostérone 0.1 ng/ml

Causes de puberté précoce périphérique

- Puberté précoce périphérique
 - Ovaires : kystes, tumeurs
 - Testicules : tumeur, testotoxicose

Eva 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Motif : pilosité pubienne depuis 1 semaine
 - S1 P2
 - Acné
 - Cheveux gras
-
- La mère est inquiète d'une puberté précoce
 - La courbe de croissance montre une croissance staturo-pondérale régulière dans le couloir de taille cible génétique

Eva 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous avez raison, nous allons demander une consultation d'endocrinologie en urgence
- 2. Vous avez raison, nous allons faire des examens pour voir si la puberté ne commence pas un peu tôt
- 3. Puisqu'il n'y a pas de développement mammaire, la puberté n'a pas débuté
- 4. Ce n'est rien, nous allons surveiller
- 5. Nous allons lui donner un traitement pour arrêter la puberté

Eva 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Vous avez rassuré la mère sur l'absence de puberté évolutive et donc l'absence de risque de survenue prochaine des règles
- Devant la pilosité pubienne avant 8 ans, vous avez demandé un bilan
 - Age osseux : 7 ans
 - Bilan androgénique
 - Testostérone 0,05 ng/ml
 - 17OH progestérone 1,4 ng/ml
 - SDHA 300 ng/ml (norme pour l'âge < 85 ng/ml)
 - Delta 4 androstènedione (<0,3 ng/ml)

Eva 7 ans

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Pas d'argument pour une forme non classique d'hyperplasie congénitale des surrénales car 17OH progestérone normale
- Pas d'hyperandrogénie biologique
- SDHEA modérément augmenté : prémature pubarche
- Pas de traitement de la pilosité
- Surveillance de l'évolution avec une consultation à 6 mois

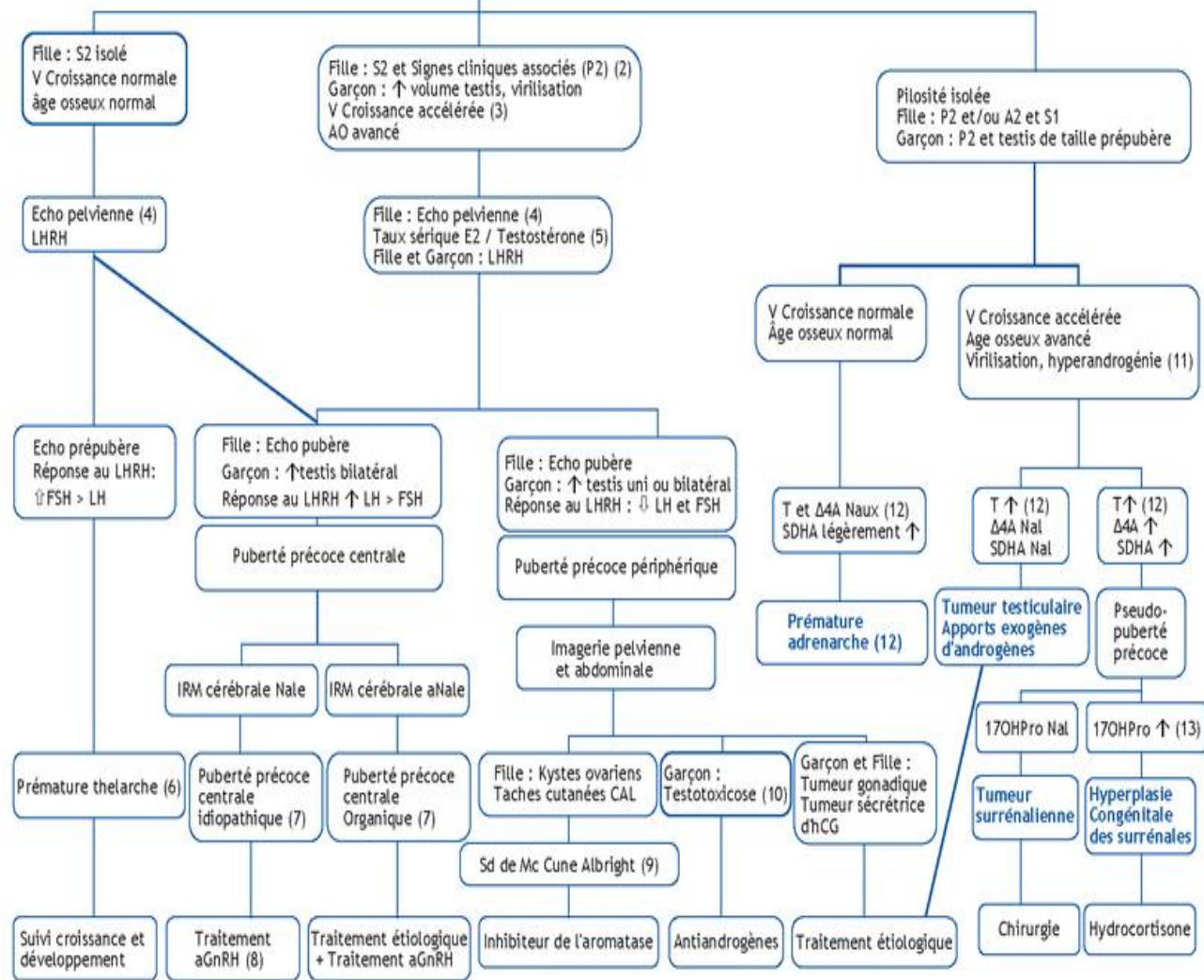
Pilosité pubienne précoce : démarche

- Définition : Pilosité pubienne et/ou axillaire
 - Avant 8 ans chez la fille
 - Avant 9 ans chez le garçon
- Clinique :
 - Courbe de croissance
 - Absence de développement mammaire
 - Hirsutisme, hypertrophie du clitoris
- Bilan
 - Age osseux
 - Bilan androgénique : 17OH progestérone, delta 4androstènedione, SDHA, testostérone
 - Pas d'indication à une échographie pelvienne

Pilosité pubienne précoce : étiologies

- Prématuration pubarche idiopathique
 - Plus fréquent en cas de surpoids ou de prise de poids rapide
 - SDHA modérément augmenté, autres androgènes normaux
 - Pas de traitement
 - La pilosité va continuer à progresser
- Diagnostics à éliminer
 - Forme non classique d'hyperplasie congénitale des surrénales :
 - Rechercher histoire familiale ++
 - Accélération de la croissance staturale
 - 17OH progestérone augmentée
 - Tumeur surrénalienne
 - Hyperandrogénie rapidement évolutive

Signes cliniques pubertaires précoces (1)



Emma 1 an

Elle va avoir ses règles docteur ?

- Consultation pour développement mammaire
- Croissance staturo-pondérale régulière
- Examen :
 - Tanner S3P1
 - Pas de signes d'hyperandrogénie
 - Pas de tâche cutanée

Emma 1 an

Elle va avoir ses règles docteur ?

- 1. Vous avez raison, nous allons demander une consultation d'endocrinologie en urgence
- 2. Vous avez raison, nous allons faire des examens pour voir si la puberté ne commence pas un peu tôt
- 3. Les règles apparaissent en moyenne 2 ans après les règles
- 4. On va surveiller l'évolution, on se revoit dans 6 mois

Prémature thélarche

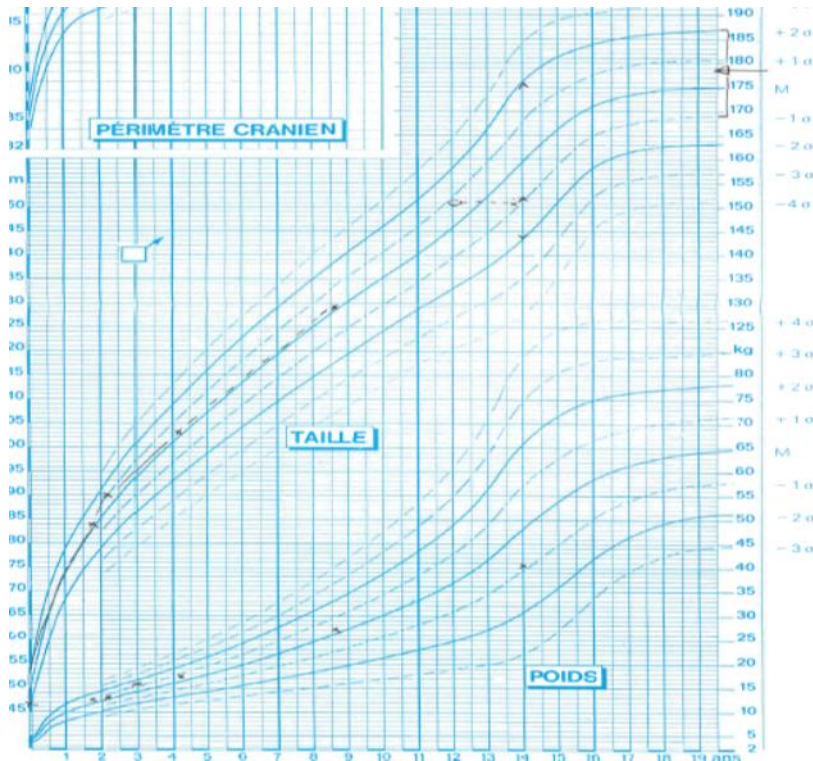
- Développement précoce et isolé des seins souvent physiologique avant 2 ans
- Début habituel en période néonatale
- Faible évolution
- Si doute, échographie pelvienne : absence d'imprégnation des OGI
- Surveillance de l'évolution ++ : régression du développement mammaire, absence d'accélération de la croissance staturale

Pierre 14 ans - Je suis petit par rapport aux copains docteur

- Né à 39 SA + 4 jours, PN 3 kgs, TN 47 cm. Pas d'ATCD médico-chirurgicaux. Pas de traitement.
- Il est en 4^e avec de bons résultats.
- Il a bon appétit.
- Il pratique le handball 2 à 3 fois par semaine, et la natation 2 à 3 fois par semaine.
Il se dit gêné par sa taille car ça l'empêche d'être sélectionné au handball.

Pierre 14 ans - Je suis petit par rapport aux copains docteur

- Examen : 14 ans
- Poids 40,9 kgs. Taille 152,2 cm. IMC 17,6 kg/m²
- Éléments importants à rechercher ?
- Demandez vous un bilan ?



Pierre 14 ans - Je suis petit par rapport aux copains docteur

A l'examen, Tanner P1G1

Devant la perte d'une DS en taille et la taille située à > 1,5 DS de la croissance, vous avez demandé un bilan :

- Age osseux : 12 ans
- NFS normale. CRP > 0,9 mg/l. Ferritine 40 µg/l
- IgA totales 1,04 g/l, IgA anti transglutaminase < 5 UI/ml.
- TSH 1,85 mUI/L. Testostérone 0,3 ng/ml.
- IGF1 246 mcg/l

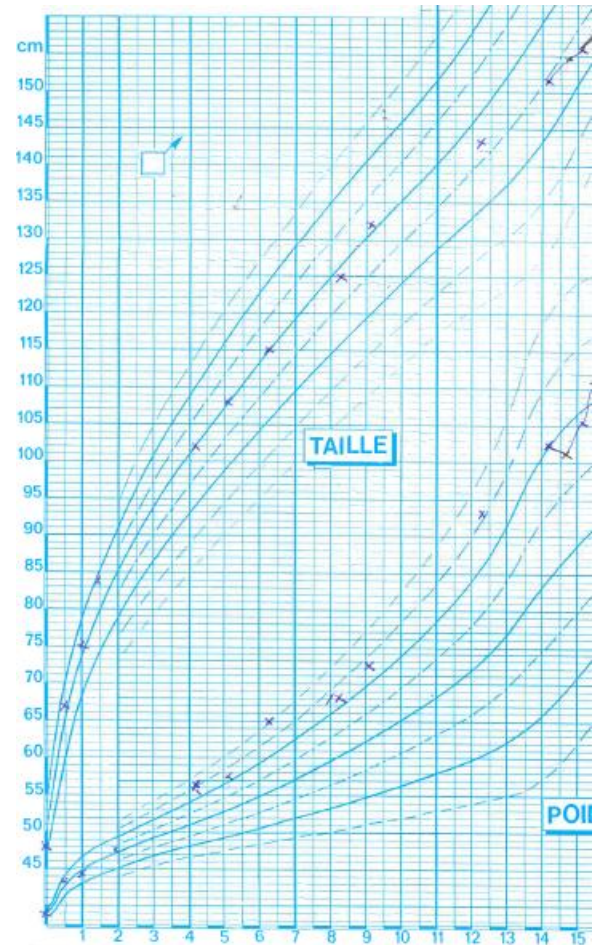
Pierre 14 ans - Je suis petit par rapport aux copains docteur

- Bilan coeliaque et inflammatoire normal
- IGF1 normale en l'absence de puberté
- Retard de maturation osseuse
- Il s'agit d'un retard pubertaire simple
- On peut lui proposer un traitement par testostérone
 - Pas de modification de la taille finale
 - Amélioration du vécu de l'adolescence

Timothé 14 ans

Il ne grandit plus docteur !

- Né à terme, eutrophe
- Suivi pour un surpoids
- Pas d'autres ATCD
- Famille
 - Mère 163.5 cm, ménarche à 14 ans
 - Père 166 cm, puberté ?
- Scolarisé en 4^e
- Pas de plainte



Timothé 14 ans

Il ne grandit plus docteur !

- Examen : 14 ans et 2 mois.
 - Poids 68 kg (+2 DS).
 - Taille 152,7 cm (-1 DS).
 - IMC 29,2 kg/m² (obésité).
 - Examen général normal.
 - Stade pubertaire P3 G1 avec une verge mesurée à 3 cm, enfouie.
- Age osseux 14 ans
- Bilan général :
 - Hémogramme normal.
 - ASAT à 23 unités/l, ALAT à 24 unités/l.
- Bilan hormonal :
 - TSH à 1,60 µU/ml, T4 libre à 13,77 pmol/l.
 - IGF-1 246 ng/ml soit -0,8 DS pour l'âge et le stade pubertaire.
- Bilan métabolique :
 - Glycémie à jeun normale à 0,86 g/l.
 - Cholestérol total à 1,59 g/l, triglycérides à 0,53 g/l, HDL cholestérol à 0,46 g/l et LDL cholestérol à 1,02 g/l.
 - Insulinémie normale à 9,4 mU/l.

Timothé 14 ans

Il ne grandit plus docteur !

- 1. Il grandira plus tard
- 2. Il aurait dû commencer sa puberté, nous allons faire des examens complémentaires
- 3. Vous demandez une IRM cérébrale
- 4. Vous demandez une échographie testiculaire
- 5. Vous demandez un caryotype

Timothé 14 ans

Il ne grandit plus docteur !

- Il s'agit d'un hypogonadisme hypogonadotrope
 - Avec un âge osseux de 14 ans, la puberté aurait dû commencer
 - Les gonadotrophines basses orientent vers une cause centrale
 - Il est demandé un bilan des autres axes hypothalamo-hypophysaires et une IRM cérébrale

Retard pubertaire

Définitions

- Chez la fille : Absence de développement mammaire après 13 ans
- Chez le garçon : absence d'augmentation du volume testiculaire après 14 ans
- Absence d'achèvement de la puberté 4 ans après son début

Retard pubertaire

Démarche diagnostique

- Interrogatoire
 - Âge de puberté des parents et de la fratrie
 - Infertilité ?
 - Anosmie ?
 - Signes digestifs
 - Cryptorchidie chez le garçon
- Examen
 - Signes d'HTIC
 - Signes d'autres atteintes hypothalamo hypophysaire
 - Tanner
 - Chez le garçon, taille de la verge, cryptorchidie
- Bilan
 - Testostérone chez le garçon, oestradiol peu utile
 - FSH LH à l'état basal
 - Inhibine B
 - Autres axes :
 - TSH T4L
 - IGF1
 - Cortisol, SDHEA
 - Prolactine
 - Inhibine B
 - IgA totales et anti transglutaminase, ferritine, NFS CRP
 - Ionogramme urée créatinine
 - Age osseux

Orientation diagnostique devant un retard pubertaire

- Retard pubertaire simple
 - ATCD familiaux de puberté tardive
 - Pas d'ATCD d'infertilité ou d'anosmie
 - Infléchissement statural progressif, pas de cassure
 - AO retardé <11/13 ans
 - Pas d'anosmie
 - Pas d'obésité
 - Pas de micropénis ou cryptorchidie
 - Pas de signes de syndrome
 - Pas d'autres déficits hypophysaires
 - Pas de signes d'HTIC
- Hypogonadisme
 - ATCD familiaux d'infertilité ou d'anosmie
 - Impubérisme avec AO >11 ou 13 ans selon le sexe
 - Anosmie
 - ATCD de cryptorchidie ou micropénis
 - Cassure de la courbe, signes d'HTIC, déficit visuel, signes d'autres déficits hypophysaires
 - Dysmorphie, malformations

Retard pubertaire

Démarche étiologique

- Hypogonadisme hypogonadotrope :
 - IRM cérébrale
 - Bilan génétique
- Hypogonadisme hypergonadotrope :
 - caryotype

Retard pubertaire

Etiologies

- Retard constitutionnel de croissance et de puberté
 - 65% des garçons
 - 30% des filles
- Hypogonadisme
 - Hypergonadotrope : Klinefelter, Turner
 - Hypogonadotrope
 - Acquis : tumeurs du SNC, radiothérapie, chimiothérapie, traumatisme crânien
 - Congénitaux : Kallman, panhypopituitarisme
 - Fonctionnels : maladies chroniques (digestives), anorexie, activité sportive intense, maladie coeliaque

Timothé, 11 ans

- Consulte car les parents ont constaté une perte de poids de 8 kgs depuis le mois de juin
- Que cherchez vous ?

Timothé, 11 ans

- Cet été, apparition de douleurs abdominales et vomissements, surtout après les repas.
- Depuis deux semaines : boit et urine plus fréquemment que d'habitude, vomissements après certains repas. On note des réveils nocturnes pour boire et uriner.
- Mange normalement, mais possible baisse d'appétit. Asthénie importante.
- Scolarisé en sixième à Chateaulin. Pas de sport en extrascolaire.

Timothé, 11 ans

- TA : 114/81mmHg, TAmoy : 92mmHg Pouls : 89bts/min T° : 36.1°C
- Perte de 8 kg depuis juin soit 21% du poids du corps.
- Muqueuses sèches, pas d'autres signes de déshydratation
- Que faites vous ?

Diabète de l'enfant

- Diabète de type 1 ++
- Circonstances du diagnostic
 - Acidocétose
 - Syndrome cardinal
- Diagnostic urgent ++++ : **au cabinet**
 - BU
 - Glycémie capillaire
 - **Pas de bilan à jeun au laboratoire**

TAKE HOME MESSAGE

CROISSANCE

- Bilan à réaliser pour un retard statural si
 - Taille inférieure à $-2DS$
 - Vitesse de croissance inférieure à 4 cm dans l'année ou $-1DS$ pour l'âge
 - Croissance à distance ($+1.5 DS$) de la taille cible génétique
 - Changement de couloir de croissance

TAKE HOME MESSAGE

PUBERTE

- Puberté précoce =
 - Développement mammaire avant 8 ans
 - Augmentation du volume testiculaire avant 9 ans
 - La pilosité pubienne isolée n'est pas un symptôme de puberté précoce
 - Vigilance chez le garçon
- Retard pubertaire
 - Vigilance chez la fille

Comment adresser en consultation d'endocrinologie pédiatrique

- Envoyer un courrier au secrétariat de pédiatrie
 - Date de naissance, poids, taille
 - Données importantes de l'histoire personnelle et familiale
 - Stade pubertaire
 - Courbe de croissance ++
 - Résultats des examens réalisés
- Toutes les demandes sont relues par un endocrinopédiatre pour être priorisées en fonction du degré d'urgence
- Pour les demandes non urgentes, délai actuel de 6 mois (et on le regrette autant que vous)

Comment nous contacter

- Pour les urgences : portable d'urgence endocrinopédiatrie 06 31 92 19 77
- Mon mail karine.bourdet@chu-brest.fr (je réponds dès que je peux)

Avez-vous des questions ?

