

## Item47-Puberté normale et pathologique

Objectifs CNCI		
- Expliquer les étapes du développement pubertaire normal, physique et psychologique. - Dépister une avance ou un retard pubertaire.		
Recommandations	Mots-clés / Tiroirs	NPO / A savoir !
- Polycopiés nationaux > Endocrino: <a href="#">Puberté normale et pathologique</a> > Pédiatrie: <a href="#">Puberté normale et pathologique</a>	- Normale: 10-14ans (G) / 8-13ans (F) - Pic de croissance / K sexuels: Tanner - Age osseux: os sésamoïde pouce G. - Retard pubertaire G: 14ans / F: 13ans - HypoG hypoG: HT-HP / fonctionnel - HypoG hyperG: dysgénésie / gonades - Retard pubertaire simple: s. négatifs - Radio + FSH/LH – stéroïdes en 1er - C: IRM + PRL / P: caryotype + écho - Test de stimulation au GnRH dvt PP - PPP: dosage androgènes surrénaliens	- Ex. neurologique / IRM

### Puberté normale

#### Définition

- Puberté: stade physiologique de transition entre enfance et âge adulte
- En pratique, début de la puberté = apparition des caractères sexuels secondaires
  - chez le garçon: développement testiculaire: **N = 10 - 14ans**
  - chez la fille: développement mammaire: **N = 8 - 13ans**

#### Physiologie

- Hypothalamus: sécrétion pulsatile de GnRH (= LHRH) / reprise d'activité à la puberté
- Hypophyse: sécrétion de FSH et LH (gonadotrophines hypophysaires)
- Gonades: sécrétion des stéroïdes sexuels: testostérone (H) / oestradiol (F)
- Tissus cibles: utérus / poils / seins (F) – testicules / poils / muscles (H)
- !! Remarque: la pilosité pubienne (adrénarche) dépend de la surrénale (DHA)

#### Examen clinique

- Poussée de croissance pubertaire
  - Chez la fille
    - Début vers 11ans / pic vers 12ans / fin vers 16ans
    - Rythme moyen: **10cm/an** / gain total moyen = 25cm
  - Chez le garçon
    - Début vers 12ans / pic vers 14ans / fin vers 18ans
    - Rythme moyen: 10cm/an / gain total moyen = 28cm
- Caractères sexuels secondaires (stades de Tanner +++)
  - Chez la fille
    - Développement mammaire: stades S1 à S5 / **1er** signe pubertaire (10-11ans)
    - Pilosité pubienne: stade P1 à P5 / puis pilosité axillaire (A1 à A5)
  - Chez le garçon
    - Volume testiculaire: stades G1 à G5 / **1er** signe pubertaire (12-13ans)

- **Pilosité pubienne:** stades P1-P5 / puis pilosité axillaire (A1 à A5) puis faciale
- **Chez la fille: apparition des 1ères règles = ménarche**
  - Age moyen de survenue = 12ans 1/2 (normale entre 10 et 16ans)
  - Retard = absence de règles à 16ans ou 4ans après le début de la puberté + + +

#### Examens complémentaires

- **Radiographies = âge osseux**
  - Age osseux déterminé sur un radiographie de face de la main/poignet gauche
  - Début de la puberté = apparition de l'**os sésamoïde** du pouce (F = 11ans / G = 13ans)
- **Bilan hormonal**
  - **Chez la fille:** [oestradiol] > 20pg/mL / test au GnRH positif (pic LH > 5UI/mL)
  - **Chez le garçon:** [testostérone] > 1nmol/L / test au GnRH positif (pic LH > 5UI/mL)
- **Echographie chez la fille**
  - Utérus pubère = grand axe > 35mm / corps utérin plus épais que le col
  - Augmentation du volume ovarien / présence d'une activité folliculaire

## Retard pubertaire

### Définition

- **Retard pubertaire**
  - Absence de signes de développement pubertaire après 13ans (F) / 14ans (G)
  - !! NPC avec trouble du développement pubertaire (ex: aménorrhée isolée)
- **En pratique, définition stricte + + + (A savoir !)**
  - **Chez la fille:** absence de bourgeon mammaire à **13ans**
  - **Chez le garçon:** absence d'augmentation du volume testiculaire (< 4mL) à **14ans**
  - !! **Remarque:** l'absence de règles ou de pilosité n'est **pas** un critère diagnostique

### Etiologies

- **Hypogonadisme hypergonadotrope (causes périphériques = basses)**
  - **Dysgénésie gonadique par anomalies chromosomiques**
    - **Chez la fille:** syndrome de Turner (45,X0)
    - **Chez le garçon:** syndrome de Klinefelter (47,XXY)
  - **Autres causes de dysgénésie gonadique**
    - **Congénitale:** anorchidie (G) / 46 XY sans SRY (F)
    - **Acquise:** chimio-radiothérapie / torsion de testicule / orchite ourlienne...
- **Hypogonadisme hypogonadotrope (causes centrales = hautes)**
  - **Causes organiques**
    - **Tumeur HT-HP:** crâniopharyngiome + + + / adénome hypophysaire (PRL)
    - **Hyperprolactinémie:** adénome HP / iatrogène / grossesse (!) (cf **Adénome hypophysaire**)
    - **Hyperandrogénie:** bloc enzymatique (déficit en 21-hydroxylase: cf **Insuffisance surrénale chez l'adulte et l'enfant**)
  - **Causes fonctionnelles**
    - Troubles du comportement alimentaire: **anorexie** + + +
    - Malabsorption (Coeliaque / Crohn) / sport intensif
    - Pathologie chronique (IRC / ICC / IRespC, etc)
    - Hypercorticisme (M. de Cushing / iatrogène)
  - **Causes génétiques**
    - Syndrome de Kallman-De Morsier (dysplasie olfacto-génitale: anosmie)
    - Autres: syndrome de Prader-Willi (obésité) / de Laurence-Moon-Biedl..
- **Retard pubertaire simple**
  - !! Profil hormonal = hypogonadisme **hypogonadotrope** (cf puberté non commencée)
  - Cause la plus fréquente mais doit rester un diagnostic **d'élimination**
  - Courbe de croissance = retard statural modéré et sans cassure + + +
  - Radiographie: âge osseux < âge chronologique et < 11ans (F) ou 13ans (G)
  - Réponse normale au **test** de stimulation à la GnRH
  - Chez la fille: échographie pelvienne = paramètres pré-pubertaires
  - !! **signes négatifs:** normalité de l'examen clinique / normalité de l'IRM

### Diagnostic

- **Examen clinique**
  - **Interrogatoire**
    - **Atcd:** familiaux de retard pubertaire / personnels (anorexie / chronique)
    - **Prises:** médicamenteuses (corticoïdes) / alimentaire (TCA et anorexie)
    - **Carnet de santé:** analyse des **courbes** de croissance staturo-pondérale + + +
    - **Signes fonctionnels:** anosmie / syndrome carenciel / psycho-moteur
  - **Examen physique**

- Examen des OGE et pilosité: détermination du stade de **Tanner** +++
- Examen neuro: recherche une HTIC / troubles visuels (HT-HP) (**A savoir !**)
- Dysmorphie: syndrome de Turner / syndrome de Cushing
- Examen général: état nutritionnel / toute pathologie chronique
- Examen complémentaires
  - En 1ère intention
    - Radiographie main/poignet gauche: détermination de l'âge osseux
      - Début de la puberté correspond à un âge osseux de 11ans (F) / 13ans (G)
      - Cet âge osseux est marqué par l'ossification de l'os sésamoïde du pouce
      - Interprétation
        - os sésamoïde du pouce non ossifié à 11ans (F) ou 13ans (G)
        - = âge osseux < âge chronologique: en faveur d'un retard simple ++
    - Bilan hormonal: dosages statiques (FSH/LH + stéroïdes) +++
      - FSH/LH ↑ et stéroïdes ↓ = cause périphérique
        - → hypogonadisme hypergonadotrophique
      - FSH/LH ↓ et stéroïdes ↓ = cause centrale
        - → hypogonadisme hypogonadotrophique (et retard pubertaire simple)
  - Puis selon bilan hormonal
    - Hypogonadisme hypergonadotrope
      - Caryotype systématique +++
        - 45,X0 = Turner / 47,XXY = Klinefelter
      - Echographies pelvienne chez la fille
        - Si paramètres pré-pubertaires = retard pubertaire simple
    - Hypogonadisme hypogonadotrope
      - IRM hypophysaire systématique (**A savoir !**)
        - Pour rechercher une tumeur hypothalamo-hypophysaire
      - Dosage de la prolactinémie
        - Pour éliminer une hyperprolactinémie
      - Test de stimulation au GnRH
        - !! Interprétable que si âge osseux > 11ans (F) ou 13ans (G)
        - Si réponse normale = retard pubertaire simple
- Prise en charge d'un retard pubertaire simple
  - !! Diagnostic d'élimination: seulement si bilan hormonal + imagerie = normales
  - Information du patient et des parents
    - Rassurer +++ : simple retard au démarrage / puberté normale après
  - Hormonothérapie substitutive
    - Par oestroprogestatifs chez la fille / testostérone chez le garçon
    - A proposer si mauvaise tolérance **psychologique**: à évaluer +++

## Avance pubertaire

### Définitions

- Puberté précoce: apparition de caractères sexuels II avant **8 ans (F) / 10 ans (G)**
- Puberté avancée: caractères sexuels à 8-10ans (F) / 10-11ans (G): !! non pathologique

### Etiologies

- Puberté précoce centrale
  - = hypersécrétion d'hormones sexuelles par les gonades
  - Idiopathique (F+++ ) 80% chez les filles / 20% chez les garçons
  - Tumorale (G +++): hamartome / astrocytome
  - Autres: iatrogénique (agonistes LH-RH) / traumatique / infectieux
- Puberté précoce périphérique
  - Puberté précoce périphérique vraie (rare ++ )
    - = hypersécrétion d'hormones sexuelles par les gonades
    - Chez le garçon: testotoxicose
    - Chez la fille: Sd de McCune Albright ou tumeur ovarienne :
      - dyplasie fibreuse des os
      - kyste ovarien
      - tâches cutanées couleur chamois
      - hyperthyroïdie
  - Pseudo-puberté précoce (virilisation)
    - = hypersécrétion d'hormones sexuelles par les surrénales
    - Hyperplasie congénitale des surrénales (bloc 21α-hydroxylase)

- Tumeur surrénalienne (corticosurréalome)

### Diagnostic

- Examen clinique
  - Interrogatoire
    - Atcd: familiaux de retard pubertaire / personnels (anorexie / chronique)
    - Carnet: analyse des courbes de croissance staturo-pondérale +++
    - Signes fonctionnels: anosmie / syndrome carenciel / psycho-moteur
  - Examen physique
    - Examen des OGE et pilosité: détermination du stade de **Tanner** +++
    - Examen neuro: recherche une HTIC / troubles visuels (HT-HP) (**A savoir !**)
    - Dysmorphie: syndrome de Turner / syndrome de Cushing
    - HTA : hyperandrogénie (origine surrénalienne ?)
    - Examen cutané: tache café au lait ( neurofibromatose ) / tâche cutanée de couleur chamois à bord effrangé (syndrome de Mc Cune Albright)
  - !! Evoquer pseudo-puberté précoce (virilisation) devant
    - Pilosité pubienne seule (sous contrôle SDHA) +++
    - Accélération de la vitesses de croissance
    - Avance de l'âge osseux (à la radio de main gauche)
- Examens complémentaires
  - En 1ère intention
    - Radiographie main gauche de face
      - !! âge osseux > 2ans par rapport à l'âge chronologique
      - En pratique: os sésamoïde ossifié avant 11ans (F) / 13ans (G)
    - Bilan hormonal
      - Dosage statique: FSH/LH + testostérone (G) ou oestradiol (F)
        - FSH/LH et stéroïdes périphériques augmentés
      - Dosage dynamique: test de stimulation à la GnRH +++
        - Test positif (LH > FSH et LH > 5U/L) = puberté précoce centrale
        - Test négatif (« plat ») = puberté précoce périphérique
      - !! Dosage des androgènes surrénaliens
        - = SDHA / 5 $\alpha$ -androstènedione / 17-OH-progestérone
        - Pseudo-puberté précoce (virilisation) si augmentés
    - Puis selon bilan hormonal
      - Si puberté précoce centrale
        - IRM hypophysaire systématique (même chez la fille !)
      - Si puberté précoce périphérique
        - Echographie pelvienne ou testiculaire: recherche kystes/tumeur
      - Si pseudo-puberté précoce (virilisation)
        - Dosage de la 17-OH progestérone (pour bloc 21-hydroxylase)
        - Echo +/- TDM des **surrénales** (pour tumeur surrénalienne)
    - Traitement :
      - formes retards des agonistes de la GnRH
      - arrêté aux alentours de l'âge normal de la puberté

### Puberté dissociée = avances pubertaires isolées

- Définitions
  - Prématurité thélarche: développement mammaire isolé
  - Prématurité ménarche: métrorragies isolées
  - Prématurité pubarche (adrénarche): pilosité pubienne isolée
- Critères diagnostiques
  - Prématurité **isolée** d'un caractère sexuel (ménarche / pubarche / thélarche)
  - Absence d'accélération de la vitesse de croissance
  - Radiographies = **âge osseux normal** (sésamoïde non ossifié)
  - Bilan hormonal = normal (FSH/LH bas - test GnRH négatif)
  - Echographie pelvienne: normale (pré-pubertaire)
- Conduite à tenir
  - !! Pas de traitement
  - Mais surveillance indispensable car FdR de puberté précoce vraie

## Synthèse pour questions fermées

Que recherche t-on à la radiographie du poignet pour affirmer le début de la puberté ? :

- L'apparition de l'os sésamoïde du pouce

Citez 3 causes d'hypogonadisme hypogonadotrope de cause organique ?

3 parmi: - Tumeurs HT-HP (crâniopharyngiome, adénome)

- Causes d'hyperprolactinémie (iatrogène...)

- Causes d'hyperandrogénie (bloc enzymatique..)

Quel examen d'imagerie réaliser vous en 1ère intention devant un profil hormonal d'hypogonadisme hypogonadotrope ?

- IRM hypophysaire (A savoir ! si pas hypophysaire)