

Les Urgences en Endocrinologie Pédiatrique

Dr Dinane SAMARA-BOUSTANI

Service Endocrinologie Pédiatrique

Centre de Références des Maladies Rares de la
Croissance

Hôpital Necker Enfants Malades

Les Urgences en Endocrinologie Pédiatrique

- En Maternité
- Mauvaise prise pondérale/troubles digestifs
- Syndrome polyuro-polydipsique
- Anomalies de croissance :
Retard / Accélération
- Pilosité pubienne précoce

En maternité

Anomalie des organes génitaux

- 3ème enfant
- **Sexe anténatal masculin** dès la 2ème échographie
- 39SA, 4250g, 53cm
- **Hypospade** distal : « cs° urologue »
- Déclaration sexe masculin, **Hugo**
- Sortie J3, 4120g, poids +90g



Pas de gonade palpée

En maternité

Anomalie des organes génitaux

Appelé à J9 de vie pour un dépistage positif de l'hyperplasie congénitale des surrénales (dosage de la 17 OHP sur le buvard augmenté)

Arrivé en insuffisance surrénalienne aigue avec

Hyponatrémie

Hyperkaliémie

Hypoglycémie

Confirmation de l'hyperplasie congénitale des surrénales
17 OHP 70 ng/ml (N<3)

Surrénale

Zone glomérulée

Zones fasciculée et réticulée

Cholesterol (cytoplasme)



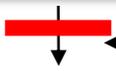
Cholesterol (mitochondrie)



Pregnenolone



Progesterone



DOC



Corticosterone



18-OH-Corticosterone



Aldosterone

Minéralocorticoïdes

Cholesterol (cytoplasme)



Cholesterol (mitochondrie)



Pregnenolone

17-OH-Pregnenolone → DHEA



Progesterone

17-OH-Progesterone

Δ4



DOC



Corticosterone

11-Deoxycortisol



Cortisol



Testosterone

Glucocorticoïdes

Androgènes

~~21-hydroxylase~~

~~21-hydroxylase~~

Deficit en 21 Hydroxylase

En maternité

Anomalie des organes génitaux

Confirmation de l'hyperplasie congénitale des surrénales, par déficit en 21 hydroxylase:

1/15.000 naissances dans sa forme classique à révélation néonatale

90% des blocs enzymatiques surrénaux

Risque d'insuffisance surrénalienne (perte de sel) entre J8 et J15 de vie

Ce garçon est une fille virilisée

(Caryotype 46 XX, échographie utérus et ovaires normaux)

Changement de sexe mais l'acte de naissance mentionnera toujours le premier prénom et le premier sexe



MAIRIE DE [REDACTED]

ACTE DE NAISSANCE

- COPIE INTÉGRALE -

Année 2007

Téléphone 01.42.42.69.08
ACTE DE NAISSANCE N°116
Wassim SELMET

Télécopie 01.47.82.34.74
Nom de l'enfant : [REDACTED]
Prénom : [REDACTED]
sexe : masculin

né le : [REDACTED]
à : [REDACTED]
à : [REDACTED]

NOM du père : [REDACTED]
Prénom : [REDACTED]
né le : [REDACTED]
à : [REDACTED]
profession : [REDACTED]
domicile : [REDACTED]

NOM de la mère : [REDACTED]
Prénom : [REDACTED]
née le : [REDACTED]
à : [REDACTED]
profession : [REDACTED]
domicile : [REDACTED]
son épouse : [REDACTED]

Tiers déclarant : du père
Date et heure de l'acte : le 3 février 2007 à 10 heures 30 minutes
[REDACTED]

Mentions Marginales

Rectifié par décision de Monsieur Le Procureur de la République de Nanterre (Hauts-de-Seine) n°07/894 en date du 25 septembre 2007 en ce sens que l'intéressé est de sexe féminin et se prénomme désormais [REDACTED]

Mention apposée le 8 octobre 2007 par l'officier de l'état civil.

Pour copie conforme.

à La Garenne-Colombes
le 26 octobre 2007
Pour Le Maire, par délégation



Aline

Né Hugo
de sexe masculin
En février 2007

Réctifié que l'intéressé est de sexe
féminin et se prénomme Aline
En octobre 2007

Aline

Avant



Après



Chirurgie à 4 mois

En maternité

Devant anomalies des OGE → Reculer déclaration de sexe

Gonades non palpés , hypospade ou “verge” normale ou “micropénis”

→ Fille virilisée ?

→ Caryotype ou FISH (résultat en 24-48h pour savoir si présence d' Y)
17 OHP



Pas de gonade palpée

46,XX - hyperplasie congénitale des surrénales

En maternité

Devant anomalies des OGE → Reculer déclaration de sexe

Gonades non palpés , hypospade ou “verge” normale ou “micropénis”

→ Fille virilisée ?

→ Caryotype ou FISH (résultat en 24-48h pour savoir si présence d' Y)
17 OHP

Hypospade, micropénis, bourrelets génitaux mal fusionnés, +/- gonades palpés

→ Caryotype, 17OHP, Testostérone, AMH échographie pelvienne
(dosage à faire entre H12 et H36 de vie)

Joindre en urgence service d'endocrinologie



Bourgeon de 2 cm
Orifice à la base du bourgeon (hypospade)
Pas de gonade palpée à la naissance,

17OHP normal

Caryotype 46 XY

46,XY - DSD

Suspension de la déclaration de sexe et de prénom
Dosage de Testostérone (avant H36) et AMH
Joindre endocrinologue pédiatre

Bilan:
testostérone ↓, AMH ↓
Echographie : utérus
Evolution du taux de testostérone durant les 3 1ers mois de vie ↓ (minipuberté)

Bébé Caryotype 46 XY Dysgénésie gonadique

(anomalie de la différenciation des gonades en testicules, insuffisance testiculaire, risque de tumeur sur le long terme)

Discussion avec les parents, les chirurgiens
Déclaration de sexe féminin, prénom féminin à 2 mois de vie

La stratégie de prise en charge

Urgence

- Biologie (avant 36h)
- Avis dès J1
en centre multidisciplinaire:
bilan étiologique

Etat civil:
- Sexe: laisser en blanc
- Pas de prénom neutre

délai légal
3 mois

Choix collectif du sexe définitif d'élevage

Pression sociale
Pression éthique
Pression juridique

Mise en conformité des OGE avec le sexe choisi
génitoplastie +/- chirurgie gonades

En maternité

Devant anomalies des OGE → Reculer déclaration de sexe

Gonades non palpés , hypospade ou “verge” normale ou “micropénis”

→ Fille virilisée ?

→ Caryotype ou FISH (résultat en 24-48h pour savoir si présence d' Y)
17 OHP

Hypospade, micropénis, bourrelets génitaux mal fusionnés, +/- gonades palpés

→ Caryotype, 17OHP, Testostérone, AMH échographie pelvienne
(dosage à faire entre H12 et H36 de vie)

Joindre en urgence service d'endocrinologie

Autres cas:

micropénis +/- ectopie testiculaire et hypoglycémie (pas d'hypospade)

→ Déficit hypophysaire (hormone de croissance et ACTH/cortisol)???

Urgence de traitement par GH et hydrocortisone

Joindre en urgence service d'endocrinologie

IRM cérébrale (région hypophysaire)

Martin. Mauvaise prise pondérale

Né à 40 SA PN 3.3 kg TN 50 cm Sorti de maternité à J5

A J7 il boit moins bien.

J8 consultation à la PMI, Poids 3kg (-9%) l'adresse aux urgences.

J8: Hospitalisation: suspicion de pyélonéphrite aiguë:

K 6 mmol/l Na 130 mmol/l CRP<5 PL neg ECBU 10⁵ E. Coli

J9: K 8 mmol/l Na 128 mmol/l

Transfert en réa pour insuffisance surrénalienne aiguë:

Na 125 mmol/l K 9.4 mmol/l Na U 120 mmol/l K U 37 mmol/l

ECG: pas de signe d'hyperkaliémie

Traitement par hydrocortisone IV, syncortyl IM, réhydratation IV avec 15 Meq/kg/j de NaCl, Pas de KCl, Kayexalate, salbutamol

ACTH> 1000pg /ml (N<45) Rénine 8120 pg/ml (N<200) 17OHP N

Insuffisance surrénale par hypoplasie surrénalienne

Selma 10 ans

Asthénie, trouble digestifs (diarrhées, douleur abdominale) Gastro entérite?

Perte de poids, diminution franche de l'appétit Anorexie?

Baisse des performances scolaires

Ralentissement de la vitesse de croissance pondérale

Bilan: hyponatrémie, Hyperkaliémie, ACTH augmentée, Rénine Augmentée

Insuffisance surrénalienne aigue

Anticorps anti surrénale positif

Insuffisance surrénalienne aigue auto immune

Insuffisance surrénalienne de l'enfant

Très rare

Nouveau né:

Hyperplasie congénitale des surrénales (déficit en 21 hydroxylase) ++

Hypoplasie surrénalienne

Enfant plus grand : auto immune ++

Signes très trompeurs non spécifiques:

mauvaise prise alimentaire, troubles digestifs (récidivants), asthénie

Mélanodermie+++ (difficile à mettre en évidence):

aspect bronzé des zones exposées, plis palmaires et lit ungueal foncés,

lèvres bleutées, taches brunes muqueuses

Syndrome polyuro-polydipsique

Il boit beaucoup, il fait beaucoup pipi
Alors qu'il était propre il refait pipi au lit....
Amigrissement
Fatigue

A quoi pensez vous?

Diabète ?

Que faire?

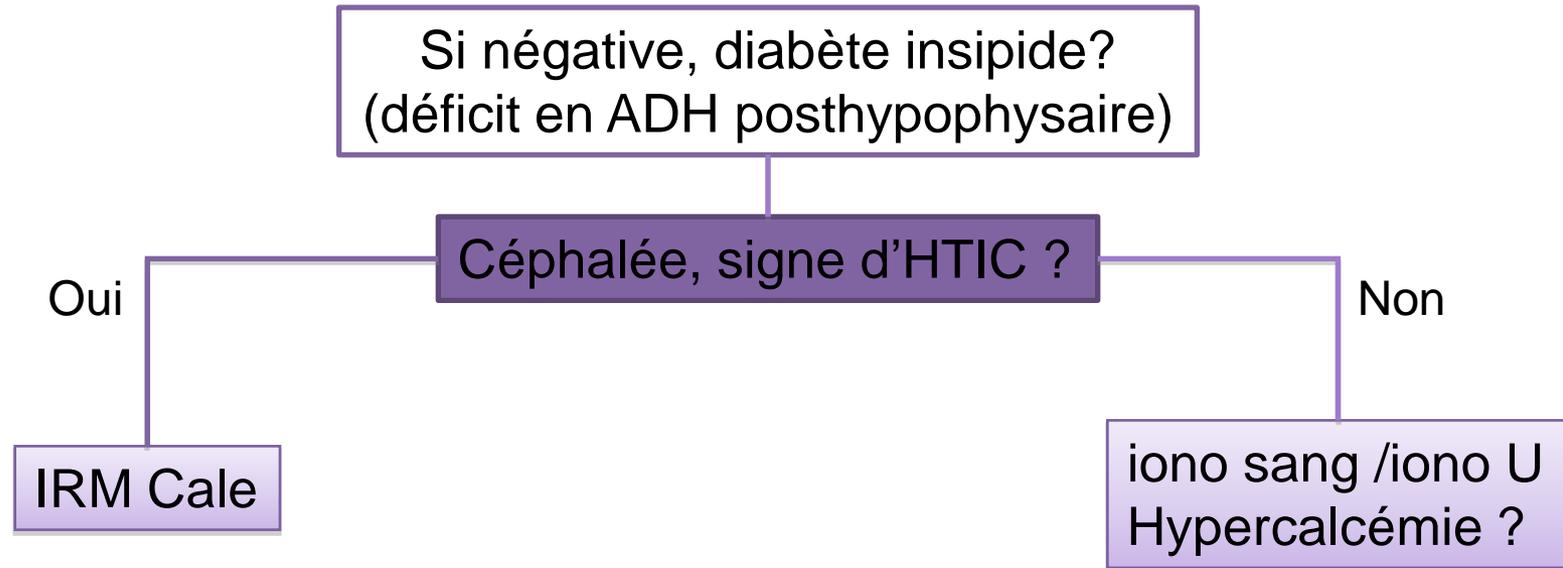
Glycémie? hBA1c?

Non

Bandelette urinaire
recherche glycosurie

positive = les urgences

Syndrome polyuropolydipsique

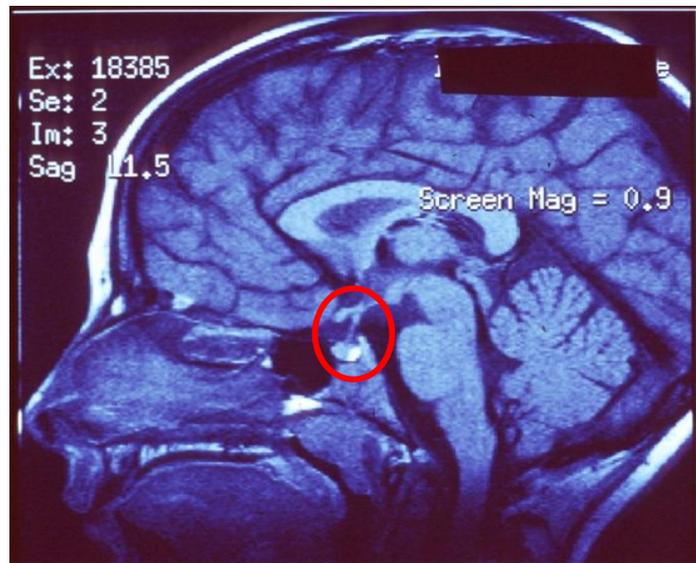


Le laisser boire à sa soif et prévoir une évaluation en endocrinologie (bilan entrée/sortie, iono sang/osmo sang; iono U/osmo U, épreuve de restriction hydrique)

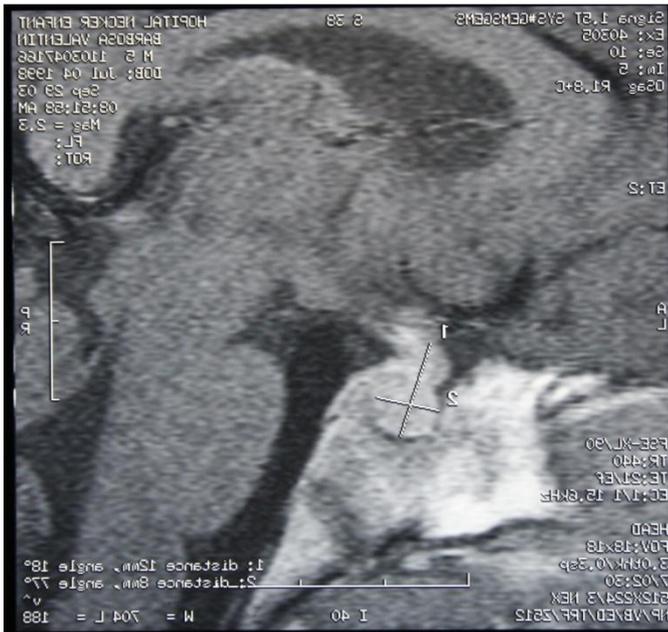
Si diabète insipide confirmé: IRM Cérébrale

Disparition du signal de la post hypophyse

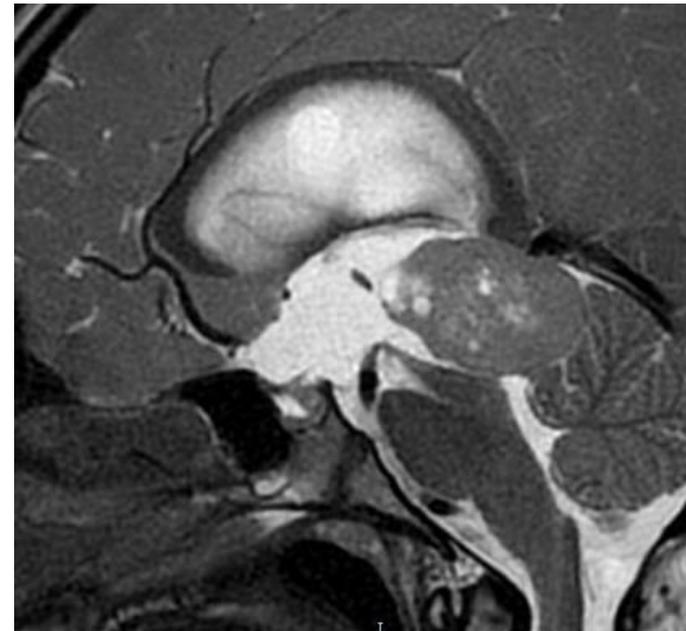
Epaississement tige pituitaire +/- hypophyse (histiocytose X, dysgerminome)



IRM normal



Histiocytose X avec infiltration de la tige



Dysgerminome bi focal

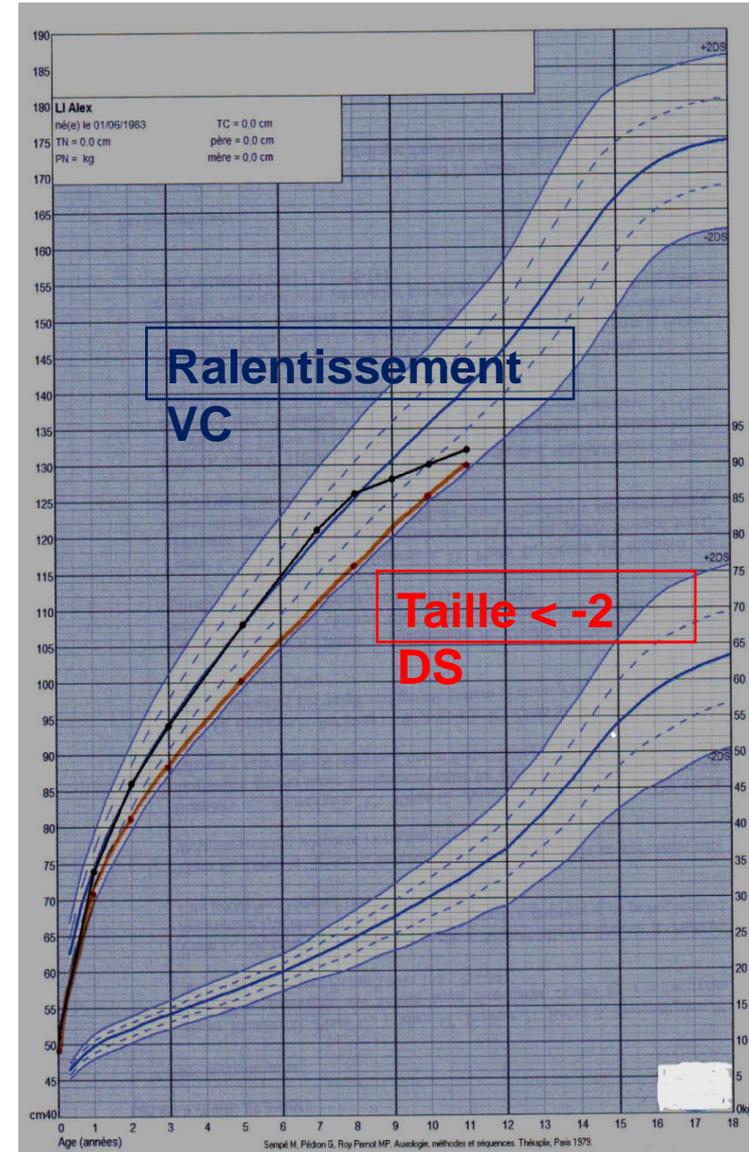
Retard de croissance

En faveur d'une anomalie de la croissance :

- Diminution de la vitesse de croissance +++
- Niveau statural inférieur à - 2 DS
- Discordance importante entre le niveau statural de l'enfant et celui de ses parents (> 1,5 DS)

Exploration

Arrêt de croissance = urgence



Facteurs de croissance

- Facteurs endocriniens
 - Hormone de croissance (GH) ++
 - Hormones thyroïdiennes
 - Stéroïdes sexuels
- Os
- Facteurs génétiques
- Facteurs nutritionnels
- Facteurs environnementaux

Causes du retard statural

- Pathologies endocriniennes
 - Déficit en GH / résistance GH
 - Hypothyroïdie
 - Retard pubertaire
 - Hypercorticisme
- Syndrome de Turner
- RCIU
- Maladies génétiques, osseuses
- Maladies chroniques : digestives, rénales ...
- Nanisme psycho-social
- Petite taille idiopathique ++

CAT devant un retard statural

Signes cliniques évocateurs d'une pathologie?

- T4 - TSH
- IGF-I
- Ac anti-transglutaminase (taux d' IgA)
- VS
- NFS
- Ionosg, créatininémie, labstix
- Caryotype si fille
- Age osseux
- ± RX os (bilan neg , petite taille familiale, signes morphologiques)

Test de stimulation GH

IRM cérébrale (retard important, signes d' HTIC) +++



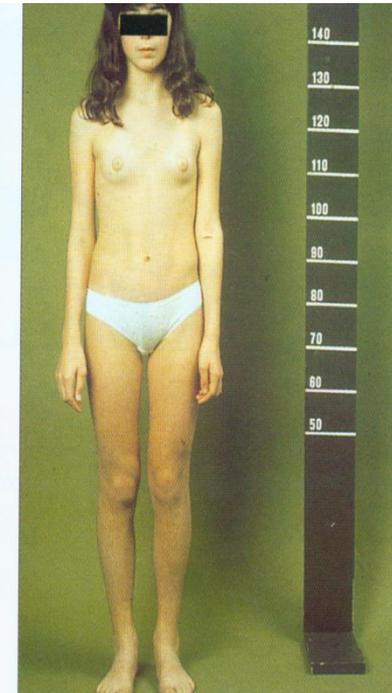
Ralentissement statural
 Prise de poids Goitre

Dosage T4 – TSH
 Anticorps anti peroxydase

Thyroidite auto-immune ++

Avant

Après Ttt



Laetitia

Parents de taille moyenne

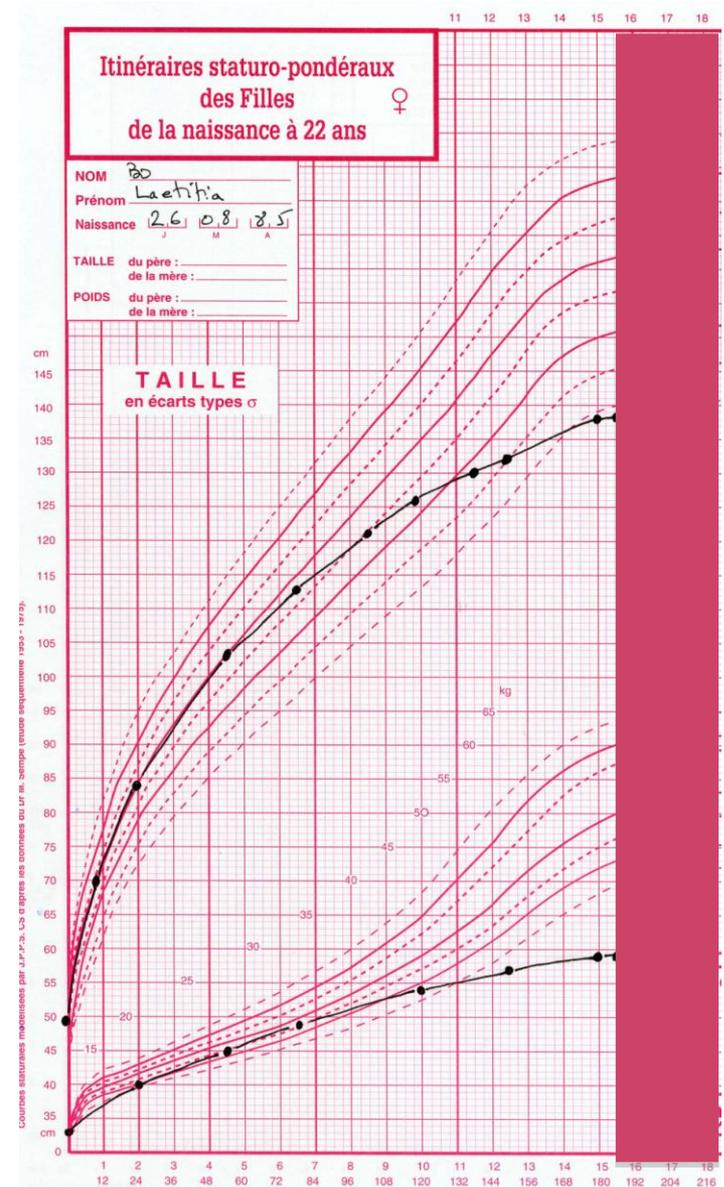
Nombreuses consultations sans suite dans l'enfance pour retard statural

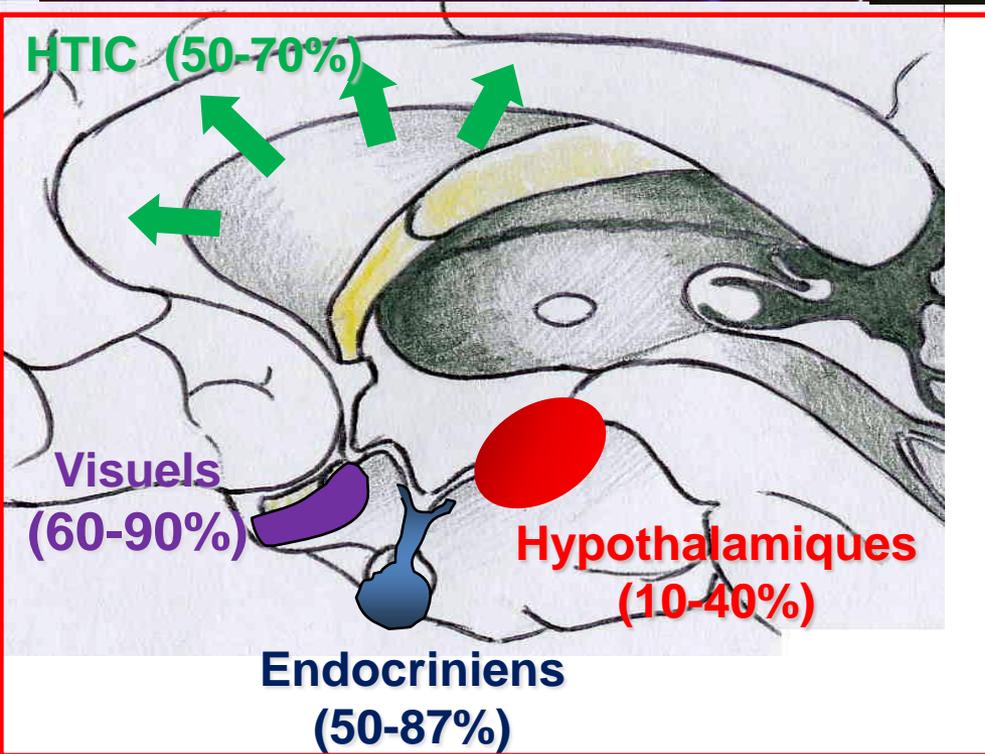
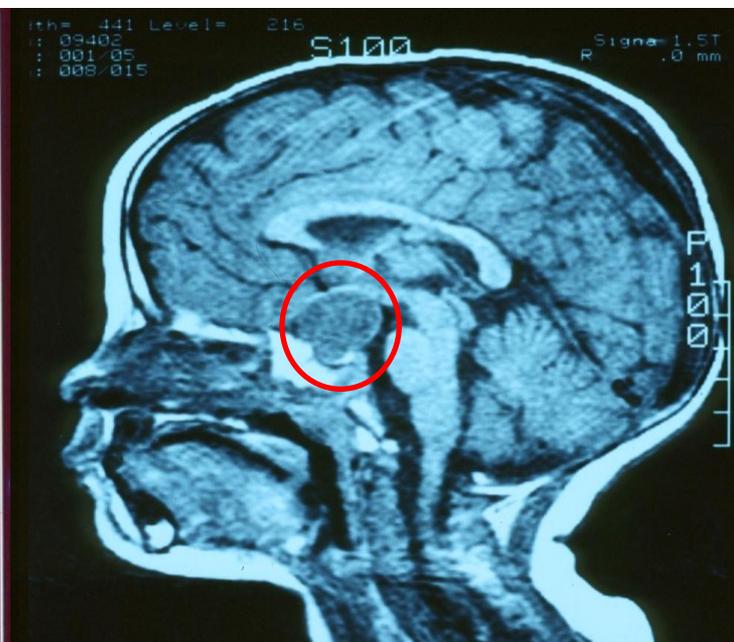
Consultation à 16 ans pour céphalées et troubles visuels

Diagnostic ?

IRM Cérébrale

Craniopharyngiome
Séquelles visuelles





Craniopharyngiome

- Rares: 7% des tumeurs intracrâniennes de l'enfant
- Pic de fréquence entre 5 et 15 ans
 - Sex ratio = 1
 - 20-25 nouveaux cas / an en France

Ralentissement de la vitesse de croissance

Urgence

Arrêt de croissance

Signes d'HTIC
(céphalée , vomissements)
Troubles visuels

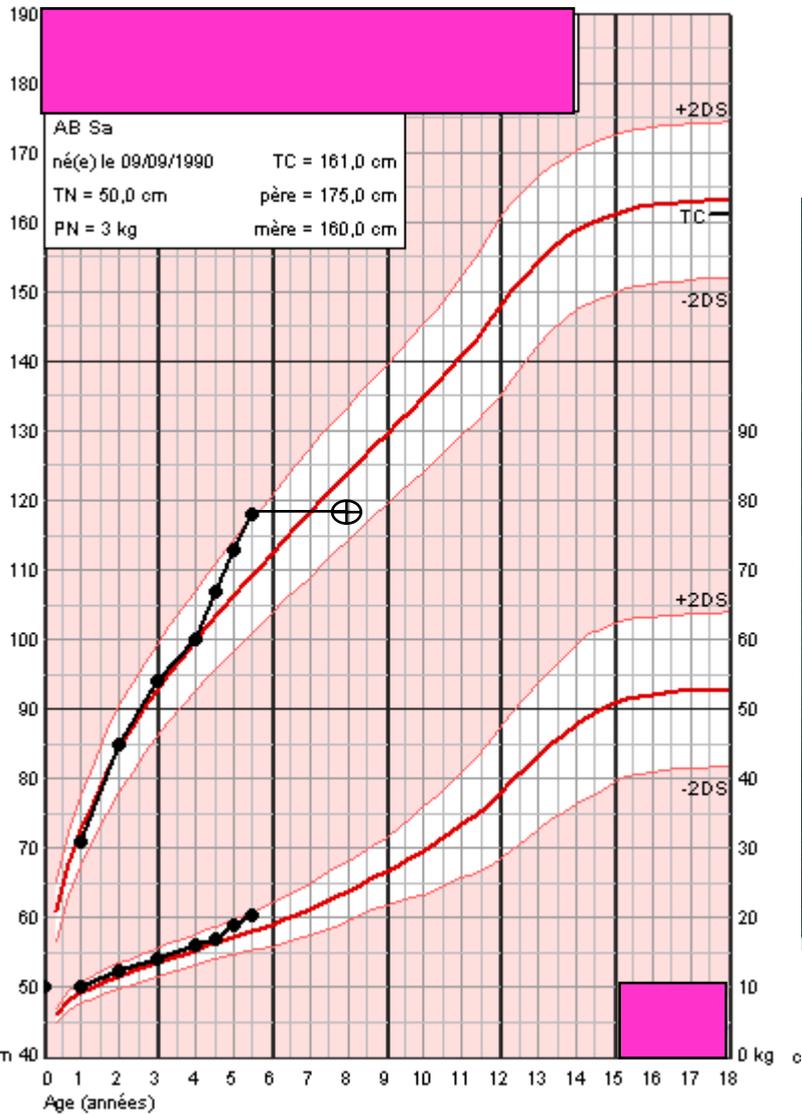
Signes d'hypothyroïdie
(prise pondérale inconstante,
asthénie, constipation, goitre)

IRM Cérébrale

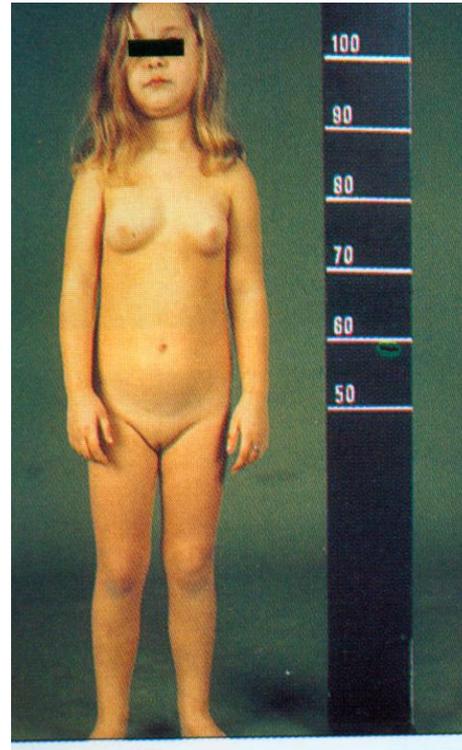
Bilan thyroïdien
Anticorps anti TPO

```
graph LR; A[Arrêt de croissance] --> B[IRM Cérébrale]; C[Signes d'HTIC (céphalée , vomissements) Troubles visuels] --> B; D[Signes d'hypothyroïdie (prise pondérale inconstante, asthénie, constipation, goitre)] --> E[Bilan thyroïdien Anticorps anti TPO];
```


Accélération de la vitesse de croissance staturale



5 ans S3

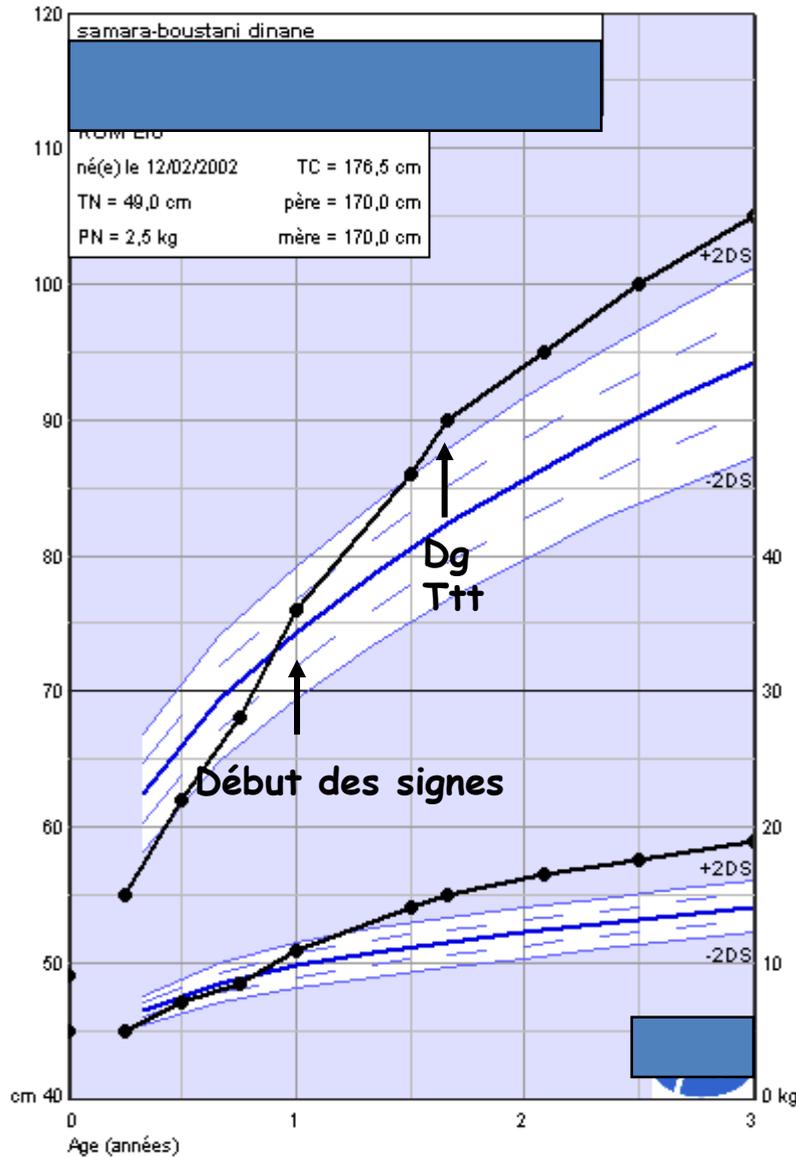


Puberté entre 3 et 6 ans
Accélération de la VC
et de l'âge osseux

Urgence

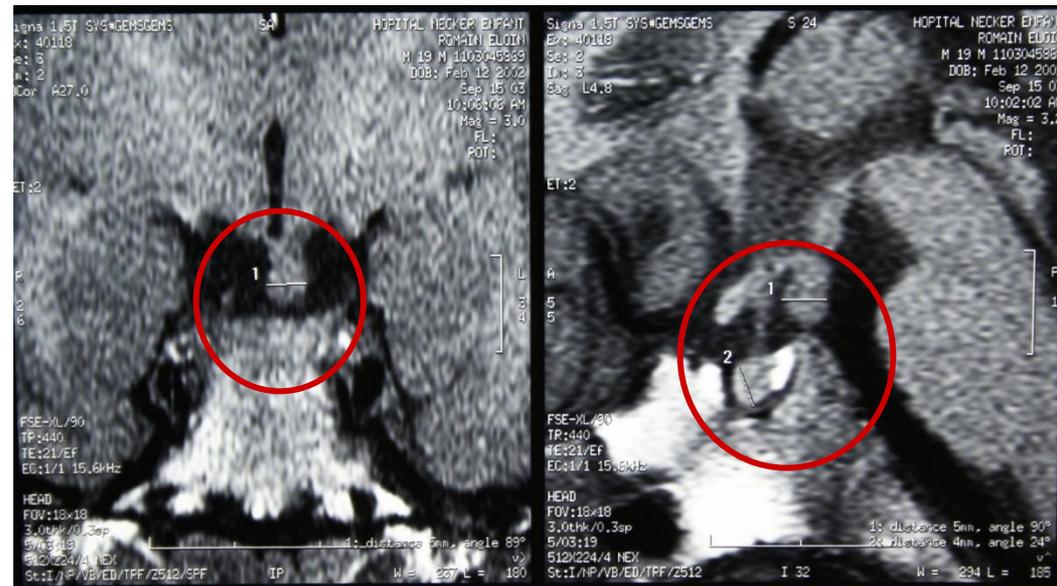
Consultation endoc
IRM cérébrale
Pas de dosage

Accélération de la vitesse de croissance staturale



Pilosité pubienne à 1 an
Trouble du comportement
Accélération de la vitesse de croissance

19 mois:
Testicules 30x20 mm Verge 7,5cm
P3
Testo 4ng/ml
Test au LHRH LH 4,5 → 28
FSH 1,4 → 2,4

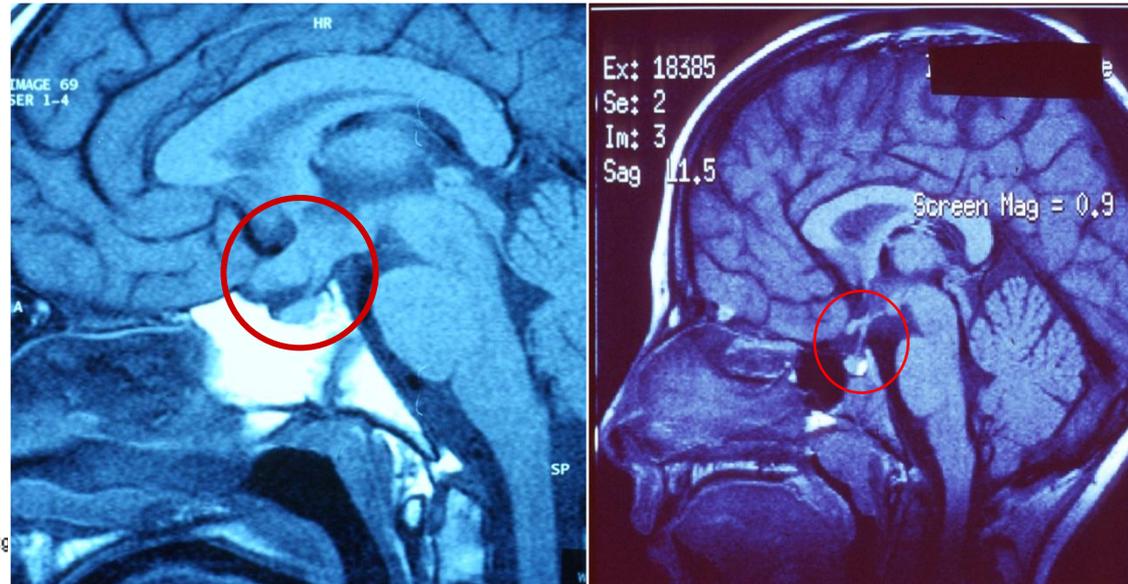
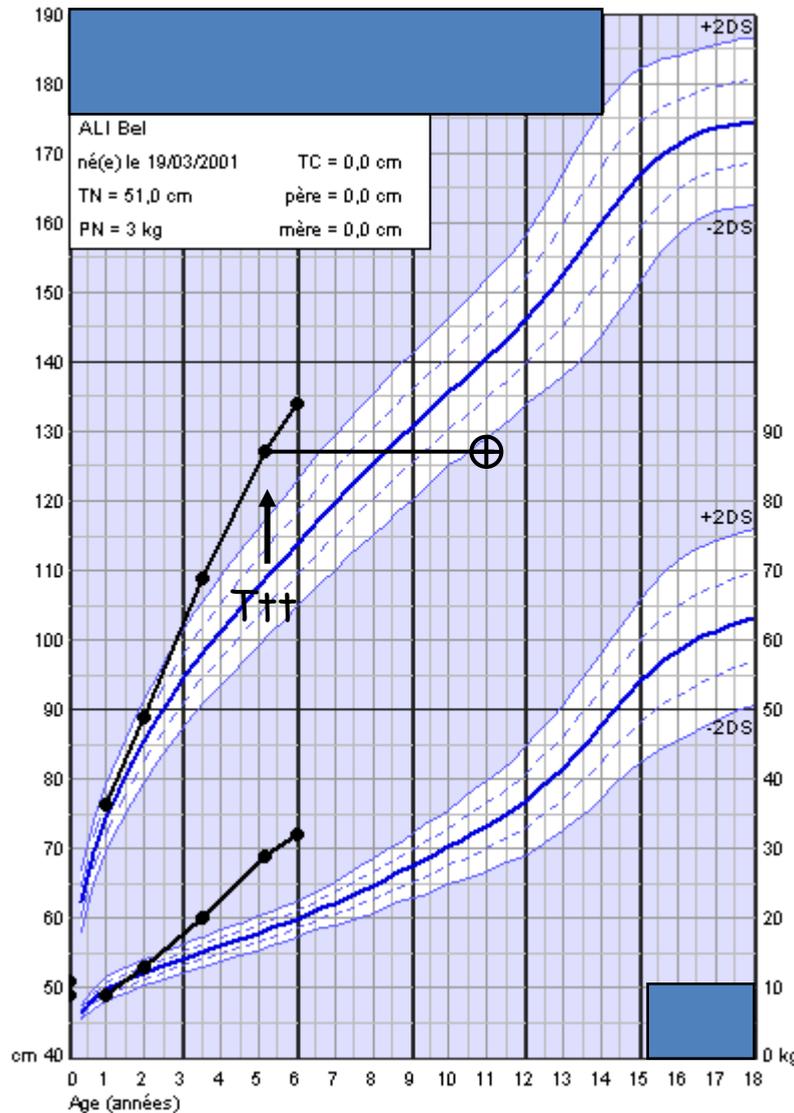


Puberté précoce centrale
Hamartome

Accélération de la vitesse de croissance staturale

NF1 diagnostiquée à qq mois
(taches café au lait)
Pilosité pubienne à 4 ans
Accélération vitesse croissance

5 ans :
Testicules 30x25 mm Verge 10 cm P3
Testostérone 1,7 ng/ml
FSH 4mUI/ml LH 2,9



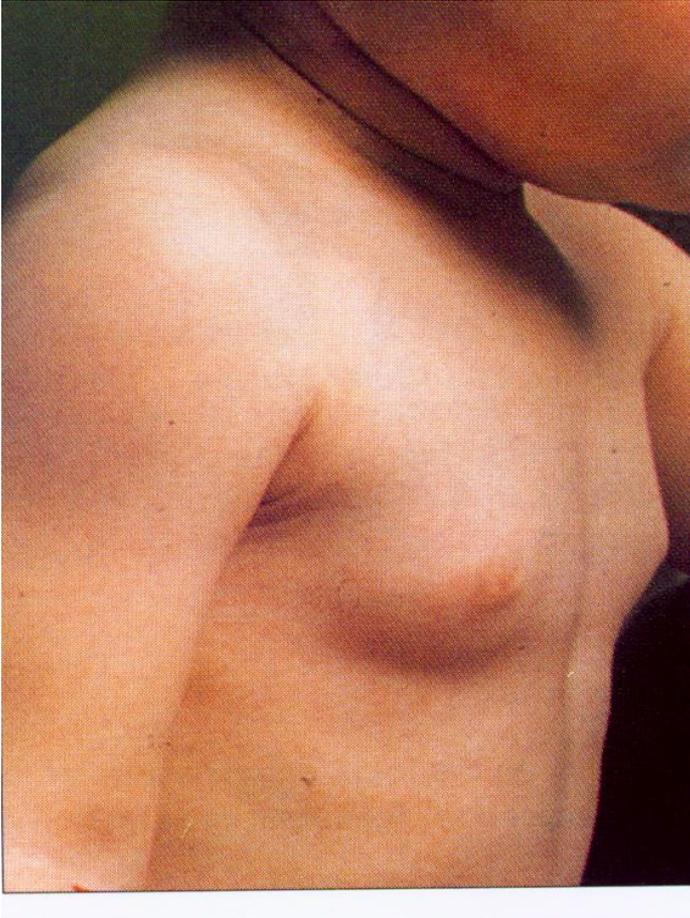
Puberté précoce centrale
Gliomes des voies optiques / NF1

Accélération de la vitesse de croissance staturale

Puberté précoce centrale

- Filles apparition des seins avant 8 ans
Garçons ↗ du volume testiculaire bilatérale (> 30 mm) avant 10 ans
- Pilosité pubienne ou axillaire ≠ puberté
- Toutes les pubertés ne sont pas des urgences
S2 autour de 8 ans, peut être régressif, à réévaluer à 2-3 mois
Développement mammaire vers 18 mois – 2 ans isolé =
prémature thélarche non évolutif

Premature thelarche



Age++ : 80% cas avant l'âge de 2 ans

Pas de pilosité pubienne ni accélération staturale ni avance d'âge osseux

Bilan? Non

Ou échographie pelvienne (taille de l'utérus)

Aucun traitement

Evolution vers régression spontanée (70%)
ou stable jusqu'à la puberté

Nécessité de surveiller cliniquement que développement des seins reste isolé

Accélération de la vitesse de croissance staturale

Puberté précoce centrale

- Filles apparition des seins avant 8 ans
Garçons ↗ du volume testiculaire bilatérale (> 30 mm) avant 10 ans
- Pilosité pubienne ou axillaire ≠ puberté
- Toutes les pubertés ne sont pas des urgences
S2 autour de 8 ans, peut être régressif, à réévaluer à 2-3 mois
Développement mammaire vers 18 mois – 2 ans isolé =
prémature thélarche non évolutif

- Urgence:
Puberté débute entre 3 et 7 ans chez la fille, avant 9 ans chez le garçon
Puberté évolutive cliniquement
Accélération de la vitesse de croissance staturale et de l'âge osseux
Rechercher taches café au lait (NF1), céphalées, troubles visuels
→ Tumeur de la région hypophyso-chiasmatique:
hamartome, gliome des voies optiques

Pilosité pubienne précoce

Pilosité avant l'âge de 8 ans chez la fille, avant l'âge de 10 ans chez le garçon

Peut être physiologique

Sauf si accélération de la vitesse de croissance staturale
avance de la maturation osseuse

Pilosité et accélération de la vitesse de croissance?

Pilosité et autres signes pubertaires?

Développement mammaire chez la fille

Augmentation du volume testiculaire chez le garçon, uni ou bilatéral?

Exploration "standard"

17OHP, Testostérone, delta 4 androstenedione, SDHEA

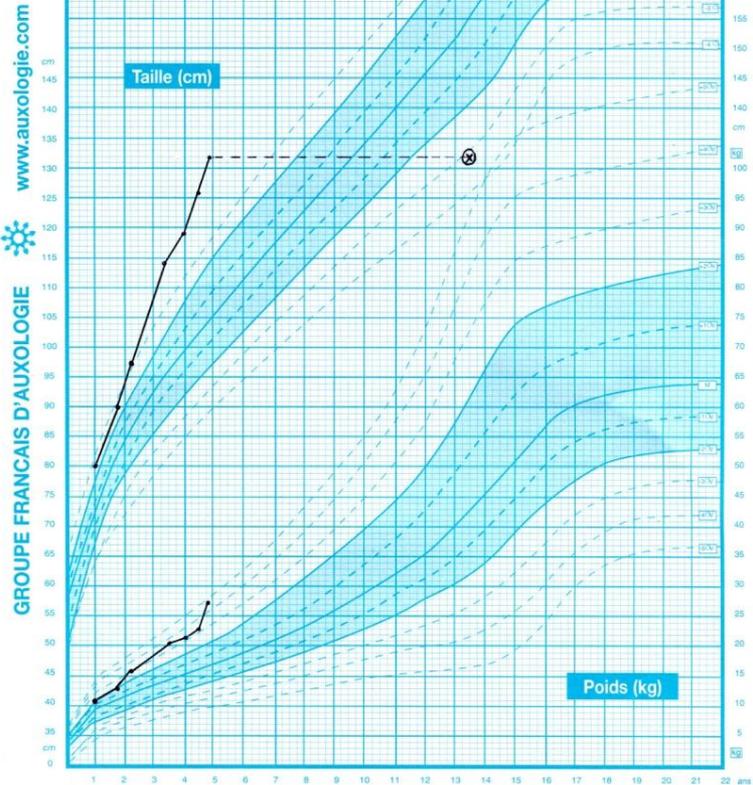
Âge osseux

Pilosité pubienne précoce

Itinéraires statur pondéraux des garçons de la naissance à 22 ans

Courbe staturale modélisée JPPS CS
d'après les données du Pr Michel Sempé

NOM : _____
prénom : _____
Date de naissance : _____
MÈRE Taille : _____
Poids : _____
PERE Taille : _____
Poids : _____



4 ans: pilosité pubienne et acné

4 ans 5 mois: Signes « pubertaires »
augmentation de taille de verge et des testicules

AO 13 ans pour AC 4 ans et demi

Bilan:

Test au LHRH:

LH 0.2 UI/l → pic 2.5 UI/l

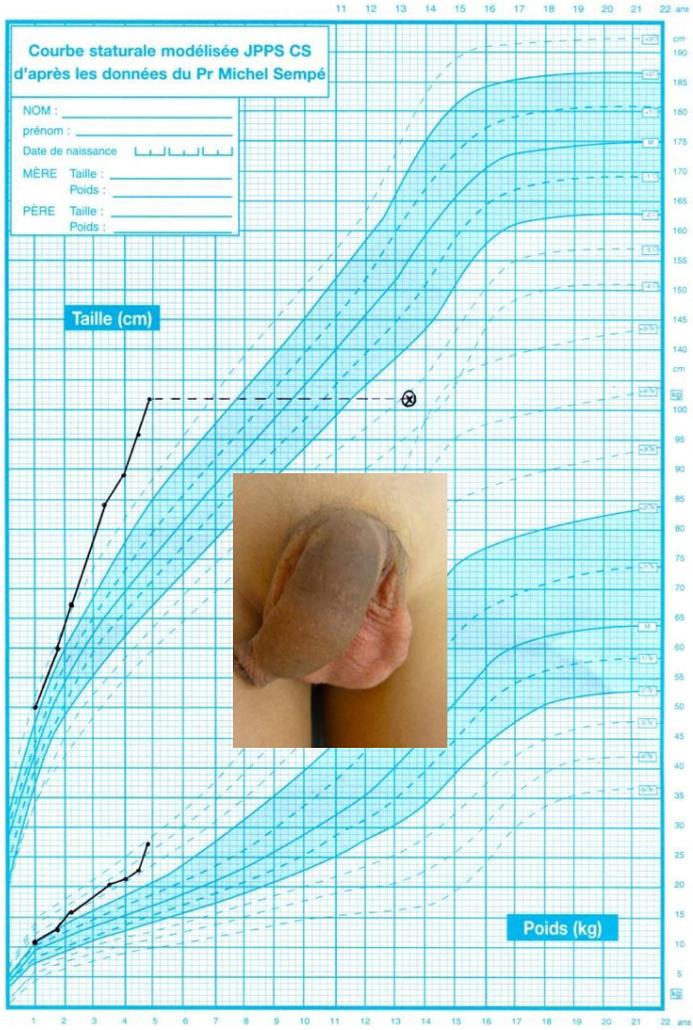
FSH 0.1 UI/l → pic 0.9 UI/l

Testosterone 2.6 ng/ml

17OHP normal SDHA normal

Pilosité pubienne précoce

Itinéraires statur pondéraux des garçons de la naissance à 22 ans



4 ans 10/12

P3 verge de 10 cm x 3 cm

Testicule droit 25 mm prépubère

Testicule gauche 45 mm : 2 parties une élastique de 25 mm (testiculaire) l'autre au dessus plus indurée de 2 à 8 mm

Testo 4.12 ng/ml ↑ LH et FSH < 0.2 UI/l ↓

Δ 4 androstenedione 2.8 ng/ml

17 OHP 0.8 ng/ml SDHA < 90 ng/ml

β HCG normal α FP normal

Echographie testiculaire:

formation nodulaire sus testiculaire G de 8 mm

Tumeur testiculaire à cellules de Leydig

Pilosité pubienne précoce

Pilosité et accélération de la vitesse de croissance?

Pilosité et autres signes pubertaires?

Développement mammaire chez la fille

Augmentation du volume testiculaire chez le garçon, uni ou bilatéral?

Exploration "standard"

17OHP, Testostérone, delta 4 androstenedione, SDHEA

Age osseux

Avis endocrinologue

si enfant jeune++` avant 6 ans chez la fille ou 8 ans chez le garçon
évolution rapide, croissance accélérée, autres signes associés

Tumeur surrénalienne ou gonadique (Testicule/ovaire)

Hyperplasie congénitale des surrénales

(Test au synacthène, marqueurs tumoraux, échographie
surrénalienne/gonadique)

Les urgences en Endocrinologie Pédiatrique

Anomalies des organes génitaux
à la maternité

Retarder déclaration de sexe
Caryotype, 17OHP, testotérone

Hypoglycémie, micropénis

Déficit hypophysaire congénital
IRM Cale

Mauvaise prise pondérale
Troubles digestifs, HypoNa, Hyper K

Insuffisance surrénalienne

Syndrome polyuropolydipsique

Diabète type 1
Bandelette urinaire

Ralentissement de la vitesse de croissance staturale

Hypothyroïdie
Tumeur cérébrale

Accélération de la vitesse de croissance staturale

Hyperthyroïdie
Puberté/tumeur

Pilosité pubienne précoce/accélération VC et AO

Tumeur surrénale/gonade
HCS