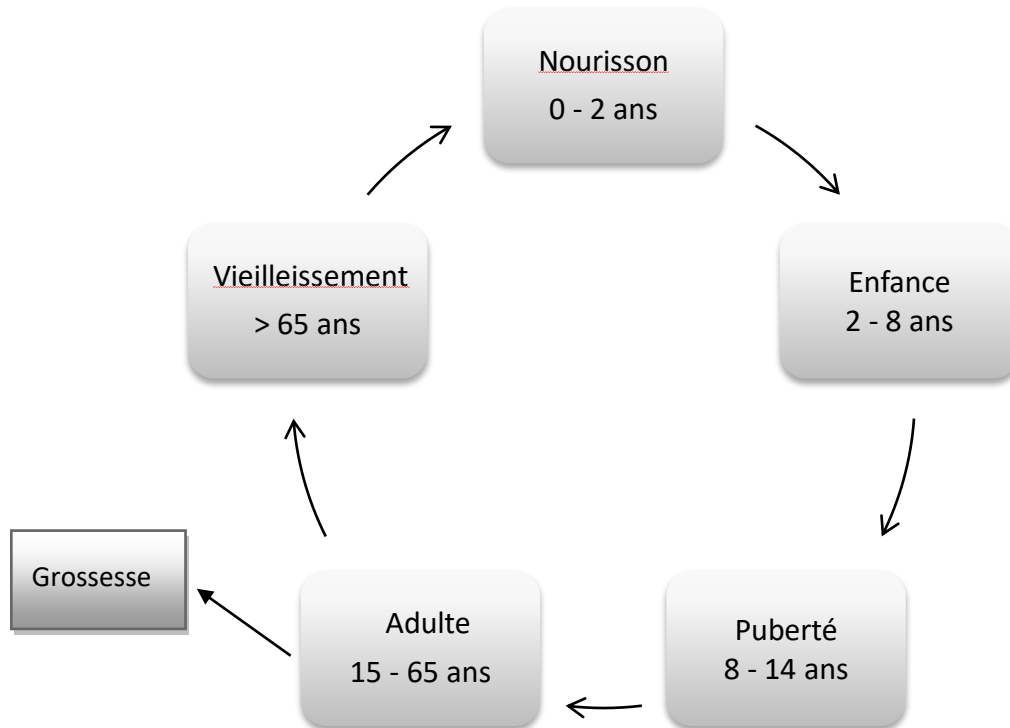


# Puberté normale et pathologique

## I. Les phases de la croissance :



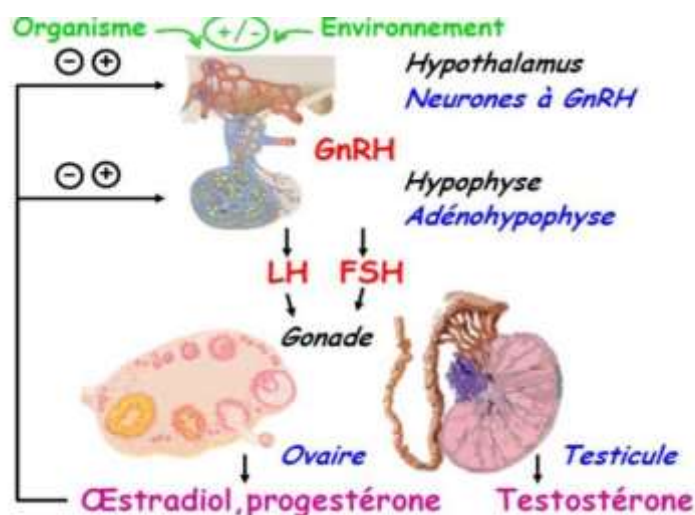
**3<sup>ème</sup> phase « puberté »** : modifications physique, psychique, génitales. Elle commence vers l'âge de 8 ans et qui se termine vers l'âge de 15 ans parfois jusqu'à 18 ans ou plus

## II. Puberté normale :

### ◆ Définition :

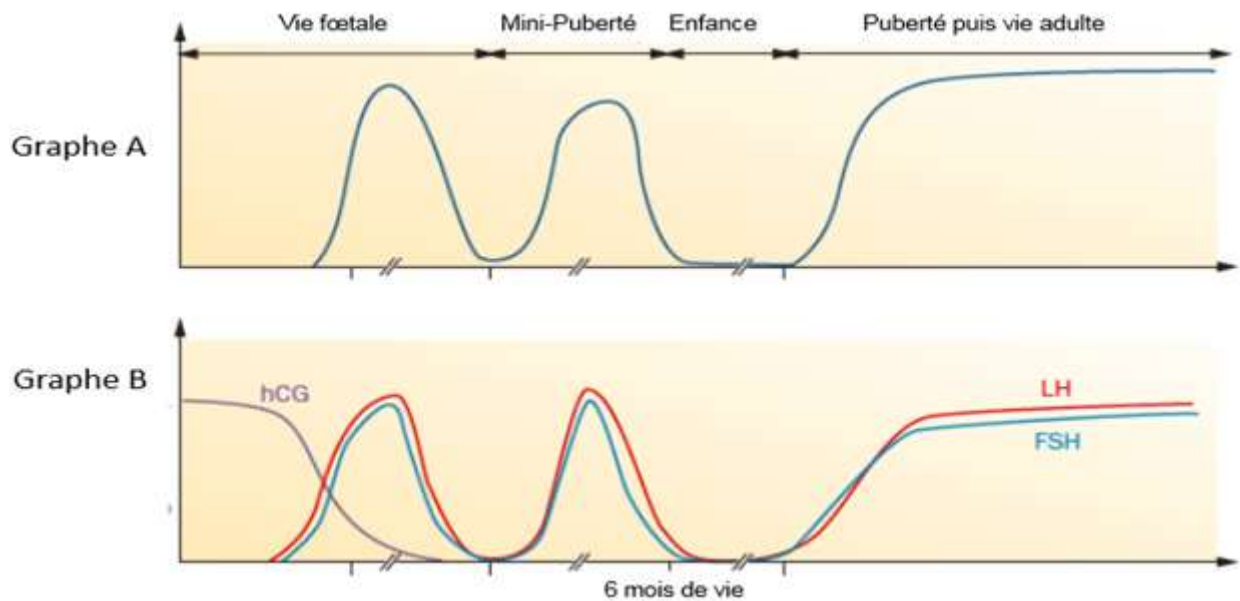
La puberté désigne l'ensemble des phénomènes **biologiques** (hormonaux), **physiques** et **psychiques** résultant de l'**activation** de l'axe gonadotrope permettant **le passage** de l'enfance à l'âge adulte, qui **dure** environ 4 ans,

### ◆ Axe gonadotrope :



### ◆ Mini puberté et puberté :

Activation de l'axe gonadotrope au cours de la vie :



### ◆ Comment se déclenche la puberté ?

- Réactivation de l'axe gonadotrope, après une période de quiescence qui débute au 4e-6e mois postnatal.
- Axe gonadotrope : Quiescence jusqu'à l'âge de la puberté
- Reprise des pic de GnRH hypothalamique d'abord la nuit puis nuit et matin
- Stimulation de la FSH –LH hypophysaire → stimulation ovarienne et testiculaire
- Facteurs déclenchant ne sont pas totalement connus (neuro-endocriniens et périphériques, comme la leptine, mais d'autres facteurs, génétiques, nutritionnels)

### ◆ Développement pubertaire normal :

**CHEZ LA FILLE :** Entre 8-13 ans

- **La 1<sup>ère</sup> manifestation** de la puberté est le développement des seins, à partir de 10,5-11ans
- **6 mois après :** La pilosité pubienne débute le plus souvent quelques mois, elle peut parfois précéder le développement mammaire.
- **1 à 1,5 ans après :** La pilosité axillaire apparaît, la vulve se modifie.
- **2 à 2,5 ans après** (après développement des seins) : Les règles apparaissent (autour de 13 ans) (physiologique entre 10 et 15 ans).
- **2 ans après les premières règles :** Les cycles deviennent ovulatoires

**CHEZ LE GARÇON :** Entre 9-14 ans

- **Le 1<sup>er</sup> signe** de puberté est l'augmentation de volume testiculaire vers l'âge de 11,5 ans (> 4 ml ou, >2,5 cm)
- **6 mois après le 1<sup>er</sup> signe :** La pilosité pubienne apparaît
- **6 mois après :** elle vient la pilosité axillaire
- **1 an après :** c'est l'augmentation de la taille de la verge débute vers l'âge de 12,5 ans

- La pilosité faciale est encore plus tardive, de même que la pilosité corporelle, inconstante et variable ainsi que la modification de la voix.

◆ **Conséquences de la puberté :**

- ⇒ Une accélération de la vitesse de croissance
- ⇒ Maturation de l'âge osseux
- ⇒ Apparition des caractères sexuels secondaires.
- ⇒ Capacité de la reproduction
- ⇒ Développement psychique

◆ **Évaluation de la puberté :** = évaluation des 5 dimensions

Dimension	Caractère	Moyen
Développement sexuel	Caractères sexuels secondaires	Ex clinique : stades de TANNER (+ Orchidomètre)
Croissance	Accélération de la taille	Ex clinique : taille (mètre ruban) + courbes de la taille
Maturation osseuse	Age osseux	Rx poignet main gauche (atlas de pyle)
Reproduction	Capacité de la reproduction	Ex clinique : cycle menstruel Bilan hormonal gonadique (FSH-LH-E2) + imagerie des OGI
Psychologique	Développement psychologique	Clinique (évaluation)

\* **Caractères sexuels secondaires : Stades de Tanner**

- Au nombre de 5 (coté de 1 à 5)
- Le passage d'un stade à l'autre dure en moyenne 6 mois
- Les différents stades du développement pubertaire sont cotés de 1 (stade prépubère) à 5 (stade adulte), selon la classification de **Tanner**.





### III. Retard pubertaire :

#### 1. Définition :

Une puberté qui commence après 13 ans chez la fille et après 14 ans chez le garçon

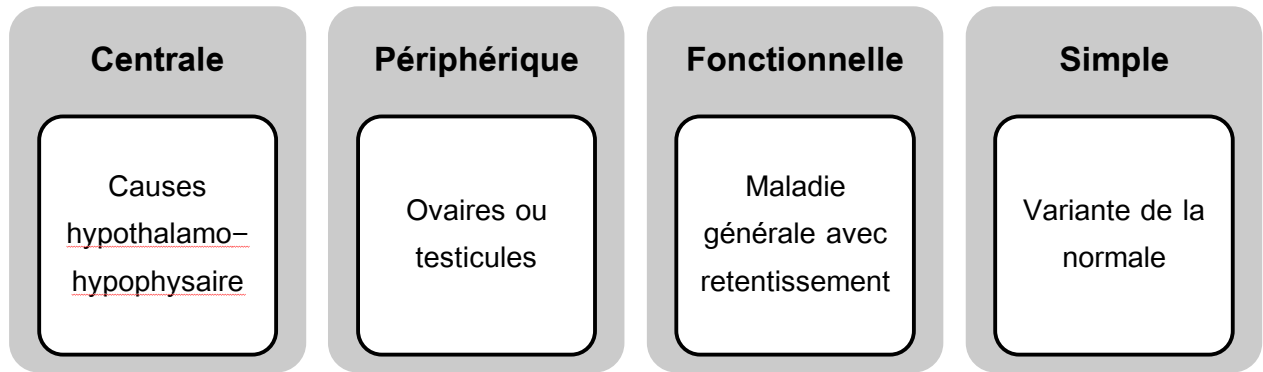
#### 2. Diagnostic : C'est une étape purement clinique

- Chez le garçon par l'absence d'augmentation de volume testiculaire (< 4 ml ou longueur < 25 mm) au-delà de 14 ans
- Chez la fille, par l'absence de développement des seins à 13 ans ou l'absence de règles (aménorrhée primaire) à 15 ans.
- Dans les deux sexes, l'arrêt de la progression de la puberté pendant plus de 2 ans doit faire évoquer une pathologie pubertaire.

#### 3. Présentation clinique :

- ♦ Caractères sexuels secondaires : Absence ou retard
- ♦ Maturation de l'âge osseux : Retard de l'âge osseux
- ♦ Vitesse de croissance : Retard de croissance
- ♦ Autres signes : Selon l'étiologie

#### 4. Etiologies :



#### A. Hypogonadisme hypogonadotrophique (central) :

##### a. Hypogonadisme hypogonadotrophique congénital :

- Insuffisance gonadotrope isolée (familial ou sporadique) :
  - Avec anosmie (syndrome de Kallmann)
  - Sans anosmie
- Dans le cadre d'un syndrome malformatif ou génétique (Syndrome de Prader-Willi...)
- Dans le cadre d'une atteinte hypophysaire plus étendue (autres déficits associés) : interruption de tige pituitaire, dysplasie septo-optique

##### b. Hypogonadisme hypogonadotrophique acquis :

- Tumeur de la région hypothalamo-hypophysaire (craniopharyngiome)
- Post traumatique cérébral (y compris neuro-chirurgical)
- Post radiothérapie encéphalique

#### B. Hypogonadisme hypergonadotrophique (périphérique) :

##### a. Hypogonadisme hypergonadotrophique congénital :

- Dysgénésie gonadique, avec anomalie chromosomique :
  - Syndrome de Klinefelter 47
  - Syndrome de Turner
- Autres déficits gonadiques primaires

##### b. Hypogonadisme hypergonadotrophique acquis :

- Castration traumatique ou chirurgicale
- Post infectieux (oreillons, rare)
- Chimiothérapie – radiothérapie

#### C. Hypogonadisme hypogonadotrope fonctionnel :

- ✓ Maladie chronique (atteinte cardiorespiratoire, néphropathie...)
- ✓ Anorexie, malnutrition ou malabsorption (maladie cœliaque...)
- ✓ Athlétisme et danse (> 15 heures /semaine)
- ✓ Maladies endocriniennes (hypothyroïdie, hypercorticisme)

**D. Retard pubertaire simple :** le plus fréquent, mais diagnostic d'élimination**Syndrome de Kallmann :**

- Hypogonadisme hypogonadotrope avec anosmie
- Isolé
- Par trouble de la migration des neurones à GnRH vers l'hypothalamus
- Transmission autosomique dominante ++

**Syndrome de Turner :**

- Dysgénésie gonadique
- Anomalie chromosomique : 45 X0
- Retard pubertaire
- Syndrome polymalformatif
- Infertilité

**Syndrome de Klinefelter :**

- De retard pubertaire ou puberté
- La morphologie est eunuchoïde, une gynécomastie. La pilosité pubienne et axillaire se développe, la verge s'allonge, mais les testicules ne dépassent pas 35 mm de longueur.
- Le QI : souvent un déficit.
- Le déficit gonadique s'accroît avec le temps
- Les hommes atteints sont infertiles.
- Le caryotype le plus fréquent est 47 XXY

**5. Démarche diagnostique :****Confirmation :** clinique**Diagnostic étiologique :**

► **Orientation clinique** (chirurgie hypophysaire, anomalies du CV, céphalées, anosmie ...)

► **Orientation biologique :**

✓ Statique :

FSH LH ↑ E2 ou T↓ → périphérique

FSH LH ↓ E2 ou T↓ → centrale

✓ Dynamique : test LHRH

► **Orientation radiologique :**

✓ Rx main gauche : âge osseux < âge civil

✓ IRM HH si cause centrale

✓ TDM ou IRM pelvienne si cause périphérique

## 6. Traitement :

- Δ **Cause fonctionnelle** : le développement pubertaire reprendra avec le traitement étiologique de la maladie.
- Δ **Retards pubertaires simples** : simple surveillance. Si mal tolérance (petites doses de stéroïdes gonadiques).
- Δ **Pour les hypogonadismes** : les stéroïdes sexuels (Testostérone chez le garçon, Estrogène puis Estrogène + Progestatif chez la fille) + trt par les gonadotrophines pour la fertilité

## IV. Puberté précoce :

### 1. Définition :

Apparition de signes de puberté avant l'âge de 8 ans chez la fille et avant l'âge de 9-10 ans chez le garçon.

**Chez la fille** : Avant l'âge de 8 ans :

- ✓ Thélarche
- ✓ Ménarche
- ✓ Pilosité pubienne
- ✓ Pilosité axillaire

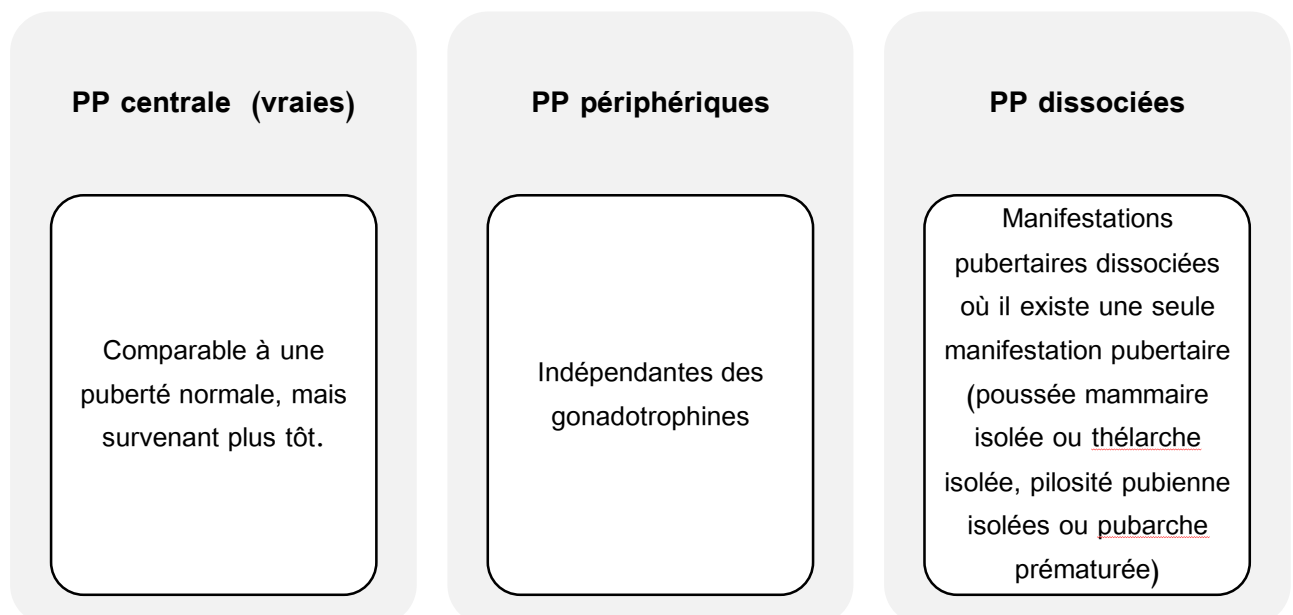
**Chez le garçon** : Avant l'âge de 9 ans :

- ✓ Volume testiculaire > 4mm
- ✓ Pilosité pubienne
- ✓ Pilosité axillaire

### 2. Présentation clinique :

- ✘ Caractères sexuels secondaires : Avancés
- ✘ Maturation de l'âge osseux : AO > AC
- ✘ Une accélération de la vitesse de croissance : Avance staturale au début puis petite taille définitive
- ✘ Autres signes : Selon l'étiologie

### 3. Étiologies :



PP centrale	PP périphérique	PP dissociée
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tumeur hypophysaire</li> <li>• Tumeur cérébrale</li> <li>• Idiopathique</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ovarienne ou testiculaire : tumorale</li> <li>• Surrénalienne : bloc enzymatique</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Isolée</li> <li>• Vitesse de croissance non accélérée</li> <li>• Âge osseux non avancé</li> <li>• Bilan gonadique normal</li> <li>• Test GnRH : pic FSH &gt; au pic LH</li> <li>• PEC: simple surveillance</li> </ul>

#### 4. Démarche diagnostique :

**Confirmation** : clinique

**Diagnostic étiologique** :

► **Orientation clinique** (Sd tumoral intracrânien, anomalies du CV, céphalées, signes d'hyperandrogénie et de virilisme, taches café au lait, déformations osseuses...)

► **Orientation biologique** :

✓ Statique :

FSH LH ↑ E2 ou T ↑ → centrale

FSH LH ↓ E2 ou T ↑ → périphérique

✓ Dynamique : test LHRH : c'est le gold standard (pic LH > pic FSH)

► **Orientation radiologique** :

✓ Rx main gauche : âge osseux > âge civil (dgc + pronostic)

✓ IRM HH si cause centrale

✓ Échographie pelvienne : double intérêt :

① Retentissement :

— Taille des ovaires

— Taille et longueur utérine (>35 mm)

— Ligne de vacuité utérine

② Causes (dans les pubertés précoces périphériques) :

— Masse ovarienne

— Masse surrénalienne

— Masse testiculaire

✓ TDM ou IRM pelvienne si cause périphérique

#### 5. Les manifestations pubertaires dissociées :

♦ Apparition isolée d'un caractère sexuel secondaire :

— **Le développement mammaire isolé** (ou «prémature thélarche») : On l'observe chez les petites filles de 3 mois à 3 ans.

— **La pilosité pubienne isolé** (ou «prémature pubarche», ou «adrénarche exagérée»)

— **Métrorragies isolées**



- ♦ Ces situations sont bénignes mais le problème consiste à bien les différencier d'une puberté précoce à son début.
- ♦ **Caractéristiques :**
  - ✓ Isolées
  - ✓ Sans accélération de la vitesse de croissance
  - ✓ Sans maturation de l'âge osseux
  - ✓ Bilan gonadique normal
  - ✓ Test GnRH : pic FSH > au pic LH
  - ✓ PEC : simple surveillance

#### 6. Prise en charge :

- ♦ **PP dissociée** : surveillance
- ♦ **PP centrale ou périphérique** : blocage de la puberté par antagonistes de la GnRH (Décapeptyl) + traitement étiologique