

Aménorrhée primaire

Définition

- L'aménorrhée primaire est l'absence d'apparition des règles (ou ménarches)
- On parle d'aménorrhée primaire, après avoir exclu une grossesse, si :
 - Les règles ne sont pas survenues à l'âge de 16 ans, en cas de développement pubertaire normal
 - Les règles ne sont pas survenues à l'âge de 14 ans, en cas de développement pubertaire insuffisant ou absent
- Les ménarches nécessitent :
 - Un axe hypothalamo-hypophysaire, des ovaires et un endomètre fonctionnel
 - Une perméabilité entre la cavité endométriale et la vulve

Interrogatoire d'une jeune fille ayant une aménorrhée primaire

- **Antécédents familiaux** : âge de puberté chez la mère et les sœurs (héréditaire), notion de conflits familiaux (divorce) ou affectifs (chagrin d'amour)
- **Antécédents personnels** :
 - Notion d'un accouchement dystocique ou maladie grave de l'enfance
 - Notion de tuberculose génitale ou de maladie cœliaque
 - Notion de chirurgie pelvienne
 - Notion de retard staturo-pondéral
 - Notion de troubles visuels ou olfactifs
 - Notion de traitement en cours à base de chimiothérapie, radiothérapie, corticothérapie ou de douleurs cycliques

Examen de la jeune fille

- Va apprécier la taille de l'enfant, le poids, la pilosité et le développement des seins (examen général)
- **Examen gynécologique** : réalisé avec douceur, en présence de la mère, commence par une inspection de la vulve, de la pilosité, des grandes et petites lèvres, de la taille du clitoris, de la perméabilité de l'hymen, situation de l'urètre (malformation uro-génitale)
- **Examen au spéculum** (de vierge) : état du vagin et la présence ou non du col
- On termine par l'examen des seins et un toucher rectal
- Les examens paracliniques seront demandés en fonction de l'examen clinique

Diagnostic étiologique

En fonction des caractères sexuels secondaires (pilosité, taille, sein, vulve), le diagnostic étiologique sera orienté :

- **Caractères sexuels secondaires présents et normaux avec aménorrhée :**
 - **Aménorrhée douloureuse :**
 - **Imperméabilité de l'hymen :** cliniquement, cette aménorrhée se traduit par une douleur cyclique (exacerbée ou non) du cycle menstruel. L'examen de la vulve va montrer un hymen bombant qui témoigne d'un hémato-colpos (sang qui remplit le vagin), le diagnostic peut être mis en évidence par l'échographie. Rétention menstruelle au niveau du vagin, si consultation tardive, sang au niveau de l'utérus
 - ✓ **Traitement :** incision de l'hymen
 - **Cloison vaginale transversale :** elle donne la même symptomatologie de l'imperforation de l'hymen (cliniquement et radiologiquement), l'hymen n'est pas bombant, l'examen au spéculum est important
 - ✓ **Traitement :** chirurgical
 - **Agénésie cervicale avec utérus fonctionnel :** se complique de douleurs pelviennes, cyclique et aménorrhée avec rétention menstruelle à type d'hématométrie
 - ✓ **Traitement :** chirurgical, par la création d'un néo-vagin
 - **Aménorrhée non-douloureuse :**
 - **Aplasia vaginale avec utérus non-fonctionnel :** avec trompes et ovaires normaux → syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser : aplasia vaginale avec utérus rudimentaire hypotrophique hypoplasique, réduit en un noyau central fibreux
 - ✓ **Diagnostic :** infertilité, aménorrhée et dyspareunie (motif de consultation)
 - ✓ **Traitement :** pas de traitement pour la stérilité et l'aménorrhée, on améliore la perméabilité du vagin
 - **Syndrome de Morris** (Insensibilité Périphérique aux Androgènes) : c'est le testicule féminisant (46 XY), le sujet est génétiquement masculin mais présente une morphologie féminine (seins et organes génitaux féminins normaux)
 - ✓ **Diagnostic :** est évoqué devant l'absence de pilosité et présence de 2 hernies inguinales contenant des testicules (ces 2 testicules peuvent être même en intra-abdominal)
 - ✓ **Traitement :** exérèse des testicules obligatoire car risque de cancérisation
 - **Tuberculose génitale :** lorsqu'elle touche la jeune fille en période pré-pubertaire, peut entraîner une endométrite tuberculeuse (synéchie utérine, superposition des parois utérines, pas de cavité utérine) → syndrome de Netter et Musset
- **Caractères sexuels secondaires virilisés :** dans ce cas, il faut penser à une hyperplasie congénitale de surrénales ou à un syndrome tumoral des ovaires
 - **Hyperplasie Congénitale de Surrénales :** due à un déficit en 21-11 β -OH-ase, l'hyperplasie est due à un excès de sécrétion de l'ACTH
 - **Clinique :** aménorrhée, hypertrophie du clitoris
 - **Biologie :** testostérone normale, augmentation de la 17-OH-progestérone
 - **Traitement :** consiste en un traitement freinateur des glucocorticoïdes (à raison de 20 mg de Cortisol ou 3 mg de Dexaméthasone) qui vont bloquer la sécrétion d'ACTH et d'androgènes. La menstruation et l'ovulation peuvent réapparaître
 - **Tumeurs virilisantes de l'ovaire :** virilisme important et hypertrophie du clitoris
 - **Arrhénoblastome** (tumeur des cellules de Leydig) : diagnostic positif à l'échographie ou au TV
 - **Traitement :** chirurgical
 - **Tumeurs virilisantes des surrénales :** augmentation du taux des 17-céto-stéroïdes + déhydroépiandrostérone
 - **Traitement :** chirurgical

- **Caractères sexuels secondaires absents** : jeune fille qui consulte pour absence de seins et de pilosité. Il faut faire la différence entre l'aménorrhée primaire et le retard pubertaire simple, pour cela, il faut faire une radiographie de la main à la recherche de l'os sésamoïde du pouce :
 - **Si absent** → retard pubertaire : il faut attendre mais surtout pas de traitement hormonal pour provoquer des règles, ça risque de retarder l'axe hypothalamo-hypophysaire-ovarien
 - **Si présent** : âge osseux atteint → aménorrhée primaire (impubérisme) → dosage de FSH/LH
 - **Si FSH-LH basse** : il faut rechercher une hypothyroïdie congénitale, un syndrome de Kallmann-de Morsier (anosmie + impubérisme) ou une hypothyroïdie fruste
 - **Si FSH-LH élevée** : il faut penser à une cause ovarienne :
 - ✓ **Dysgénésie gonadique** : ovaires atrophiques, petits, en bandelettes, qui peut être :
 - ❖ **Dysgénésie gonadique pure** (syndrome de Turner) : jeune fille, petite de taille, cou palmé, plusieurs malformations (cardiaque, *situs inversus*, élargissement du plateau tibial et la poitrine...)
 - **Diagnostic clinique et biologique** : absence de la chromatine de Barr, caryotype (45 X0)
 - ❖ **Dysgénésie gonadique impure** (en mosaïque) : XX, X0
 - ✓ **Impubérisme hypothalamo-hypophysaire tumoral** : craniopharyngiome ou gliome du nerf optique