



# Petite taille et retard de croissance

Étiologies , explorations

*frantz lancelin pédiatrie*

# La croissance normale 1

- Importance de : TN et PN  
**taille cible genetique:** mid parental height  
cinétique de la croissance surtout  
recherche : pathologie générale connue ,ou de grossesse  
.  
**references:** courbes de m Sempé (pas très actuel) .  
.  
en pratique : mesure allongé jusqu'à 4ans(1m) puis debout (-1cm) différencier croissance staturale et pondérale;  
définir la **normalité:**  
taille (moment donné)=+/- 2ds (97% à 3%)

# Les étapes de la croissance

- **Croissance pré natale**(foétale): nutrition placentaire
  - > dépend de facteurs placentaires(hta maternelle)
  - > dépend de facteurs hormonaux(insuline, Igf 2)
  - >dépend de facteurs nutritionnels(maternels) **peu**autre =génétique :foétale ou mosaïque confinée au placenta
- **Croissance néonatale** :influence nutritionnelle+++
- **Croissance infantile**:1°année 25 cm/an 3°année:8cm/an (pré pubère:ralentissement 5cm:an):->Gh,T4 (nutritionnel,environnement,psycho affectif))
- **Croissance pubertaire** ->stéroïdes sexuels +++(11/13ans AO) pic de croissance: 20-25cm fille ,30-35cm garçon

# La fin de la croissance

- -> fin du pic de croissance pubertaire :13 ans(ménarche) ou 15 ans d'âge osseux (garçons);  
n'est pas la fin de croissance(quelques cm restant)  
pas de prédiction fiable de la taille définitive !

# Analyse de la courbe de croissance

- -> variation en vitesse de croissance?  
Infléchissement ou cassure ?  
Infléchissement :  
touchant en 1° le poids ou la taille (amaigrissement préalable ou aspect poupin)  
variants immatures font leur pic plus tard : fréquent chez garçons

# Croissance sous influence de:

- **Facteurs non hormonaux ;**

Génétiques:RCIU harmonieux,taille des parents

Nutritionnels:Gluten ,maladie chronique générale

Psycho affectifs: nanisme psycho social(multifactoriel)

Environnement:maladies chroniques(respiratoires, digestives ,inflammatoires,acidose tubulaire, insuffisance rénale,cardiopathie)= homéostasie

Osseux non hormonal:dystrophie :hypochondroplasies, dyschondrostéoses ,maladies de surcharge,

- **Facteurs hormonaux ;**

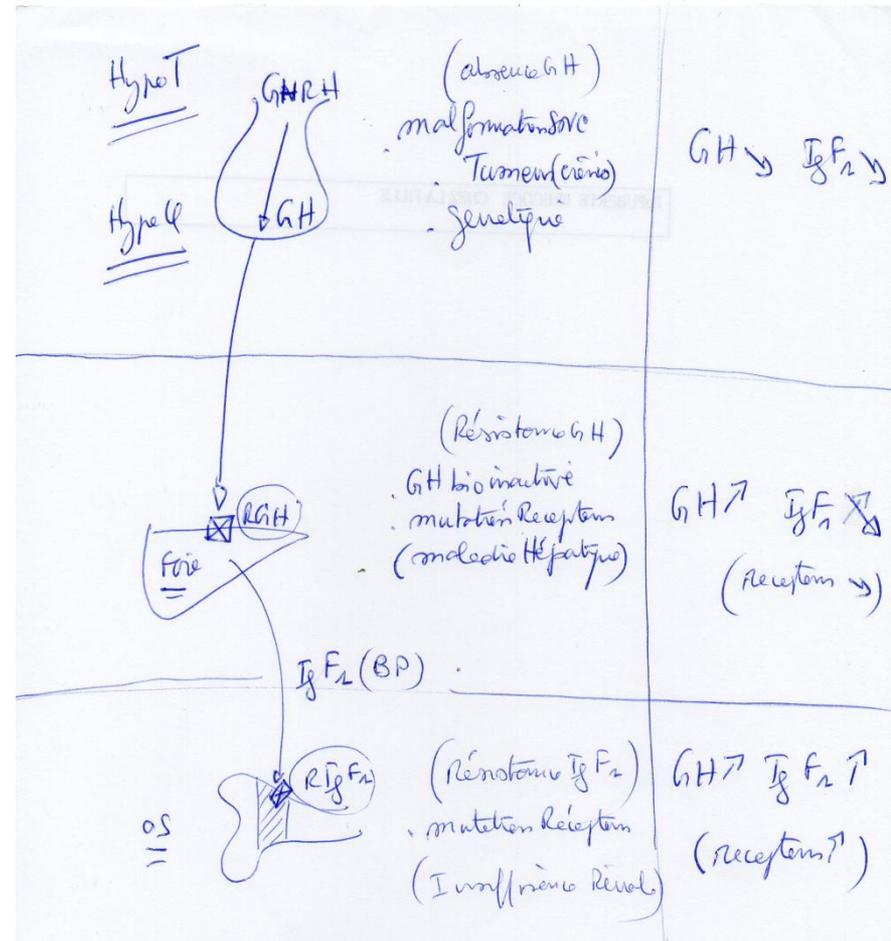
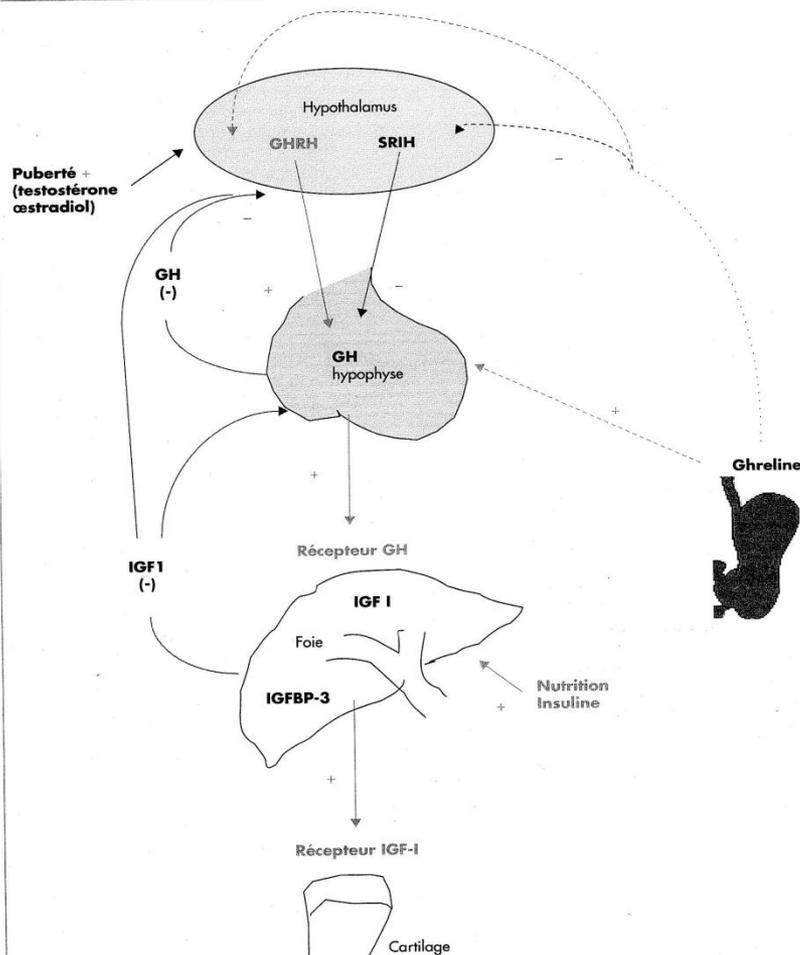
Cible :cartilage de conjugaison(thyroïde ,GH ,stéroïdes ,PTH)

Axe hypothalamo-hypophysaire

somatotrope (gh/Igf1),gonadique/surrénalien(hypercorticisme)

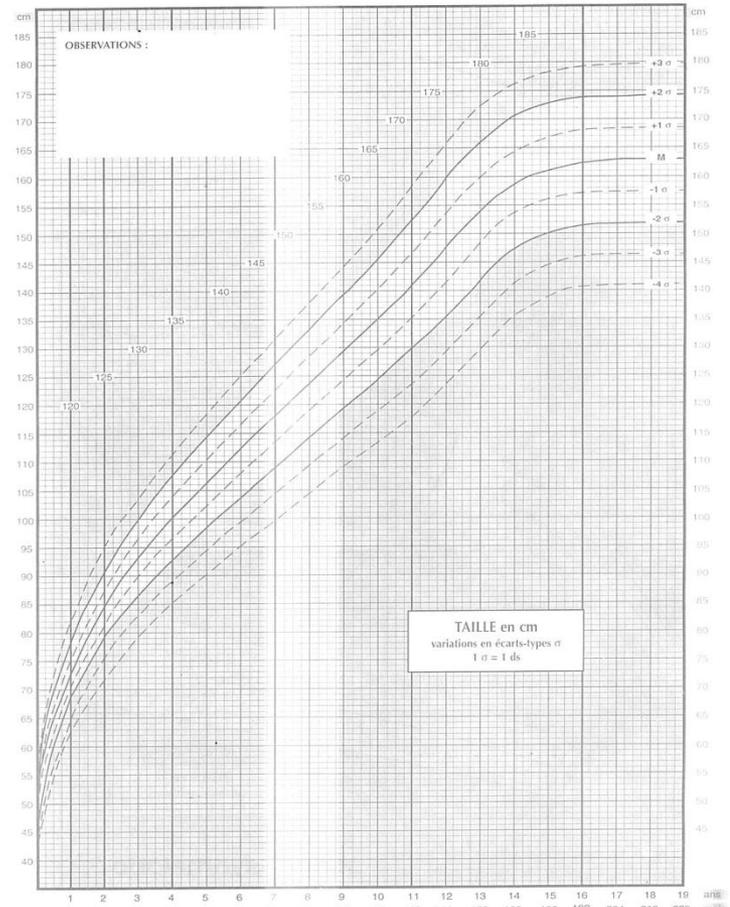
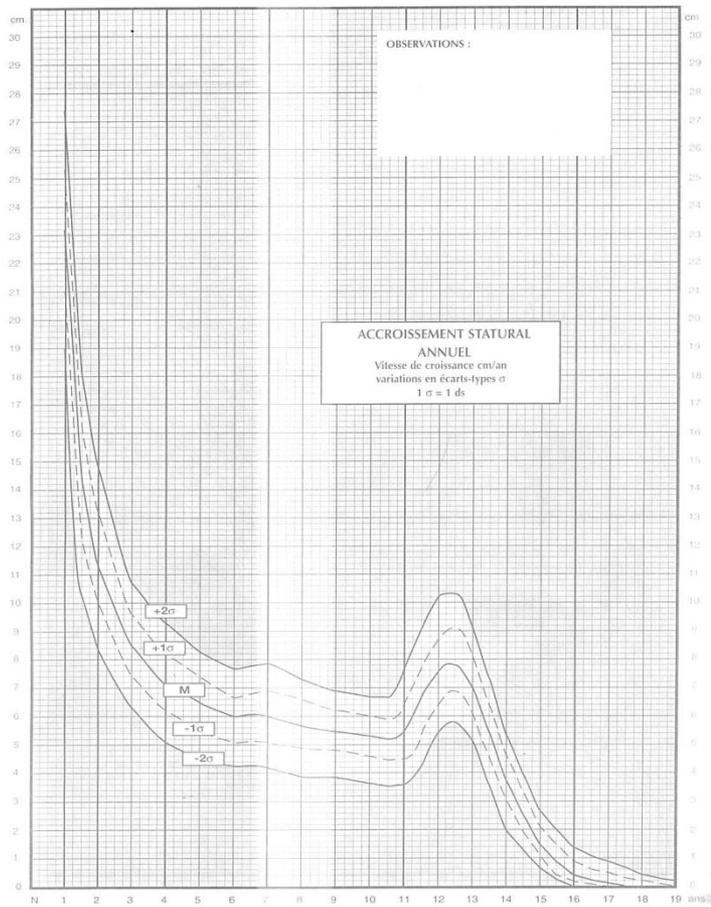
Thyroidien

# Axe somatotrope et petites tailles normale et pathologique



# Croissance pathologique : petite taille

- Plusieurs points de croissance +++  
TN ,PN ,taille des parents  
Régularité, infléchissement ou cassure?  
Stade pubertaire( avance ou impubérisme)  
recherche de signe de valeur



Courbe de m Sempé (1975) encore utilisé à ce jour

# Petite taille et infléchissement de la courbe de croissance

- Petite taille à la naissance(RCIU=SGA)  
TN<-2ds(Usher et Mc Lean)=47cm à terme  
TN<3°percentile -> 3% des naissances  
**Harmonieux**:cause génétique (pronostic statural mauvais)  
**Dysharmonieux**:foetus araignée (pronostic meilleur:  
rattrapage 85% des cas ) relation MBD  
puberté avancée, maturation osseuse rapide  
possibilité de traiter :GH (pharmacologique)  
conditions: à partir de 4 ans si taille <-3ds (AMM:-2,5ds) < 90cm  
Efficacité=rattrapage >1,5 ds  
poursuite du traitement pour éviter le syndrome X  
(hta ,cholestérol,surpoids)  
risque Trt à distance ???

# Déficit somatotrope

- **Diagnostic +/-précoce si génétique/malformatif**  
inflexion de la courbe :1ères années souvent  
TN normale  
Hypoglycémies(insuline nle) ,ictère à la naissance ,  
malformation ligne médiane(fente palatine,incisive centrale  
unique)  
déficit complet: mutation GH , récepteur , déficit combiné,IPPS  
**Diagnostic tardif ou prépubère**  
inflexion progressive avant age du pic pubertaire:  
pas d'autre symptôme:déficit partiel idiopathique?  
À différencier du **retard pubertaire simple** ( dosage Gh sous  
testosérone)  
**Cassure**:éliminer tumeur(craniopharyngiome)  
Troubles visuels/céphalées/signes neurologiques/cassure de courbe  
isolée +++

# Le déficit en GH

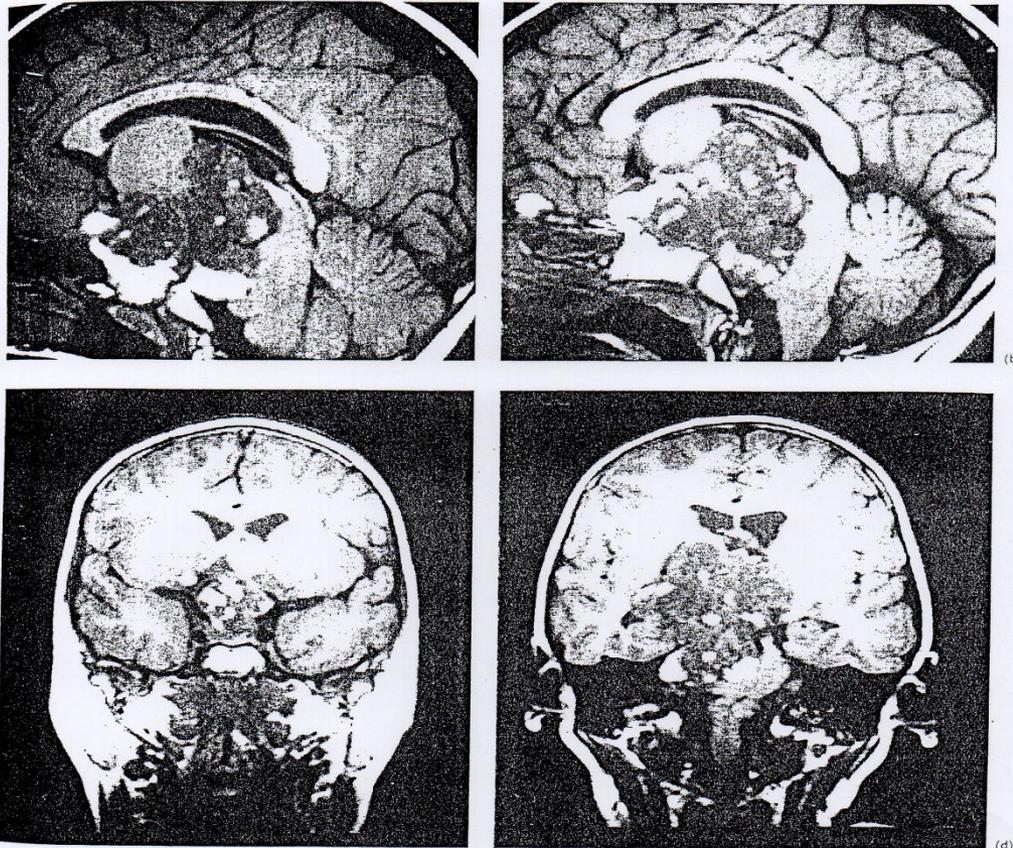
## II) Diagnostic clinique

- **Retard statural**
- **Visage poupin**
- **Petit nez**
- **Ensellure nasale accentuée**
- **Bosses frontales proéminentes**
- **Cheveux fin**



Peter 2ans 7 mois 81cm





## Ceci est un craniopharyngiome

Y penser devant une cassure ou un inflechissement de la croissance  
Imagerie cérébrale++++++

# Dg et trt déficit somatotrope:

- **Age osseux en retard**

GH/Igf1      GH < 20 µg/ml (stimulation/+- sensibilisé)

Igf1    basse en absence de dénutrition

IRM+++ (anomalie tige ,hypoplasie ,posthypophyse)    Traitement :  
**étiologique** (chirurgie ,protonthérapie :cranio )

**substitutif**:GH 0,025 mg/kg/j

jusqu'à la fin de la puberté

**Retesting en fin de trt** :13 ans AO (fille) ou 15 ans(garçons)

poursuite age adulte si possible?

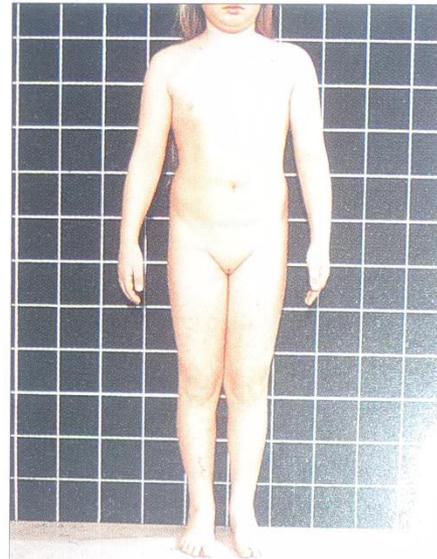
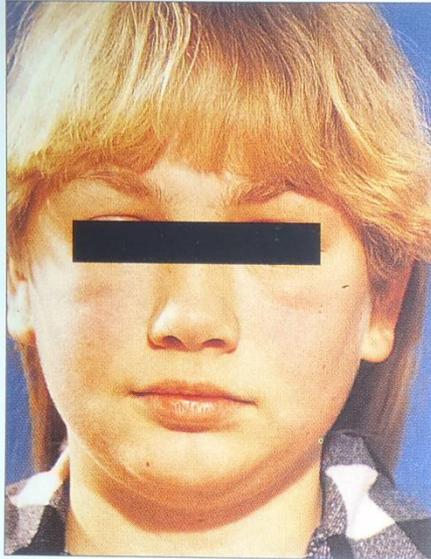
Diagnostic différentiel :    Retard simple (de pic) pubertaire  
(test GH/testo):nl    fréquent chez les garçons

# Hypothyroïdie

- **Précoce**: au guthrie 3<sup>e</sup> jour (CEDEM)  
souvent athyréose (ou thyroïde ectopique)  
plus rare (et plus tardif)  
trouble de hormonosynthèse avec surdité  
taille peu, non affecté car trt précoce  
T4 effondré, TSH élevée ; scintigraphie .  
.
- **Tardif** : thyroïdite auto-immune (turner, T21, Did, autre...)  
anticorps anti TPO  
peut être révélé par une cassure de croissance isolée  
Trt substitutif : pronostic statural bon

# Petite taille chez une fille(turner)

- **Dysmorphie**(implantation basse des cheveux, écartement des mammelons,ptérigium coli, obliquité des paupières)+- évident!!  
Parfois simple petite taille isolée (mosaïques:50% des cas )  
**A la naissance**:RCIU harmonieux :Bonnevie Ulrich (oedèmes mains pieds)  
Tardif :50% cas diagnostique: aménorrhée (dysgénésie gonadique)  
intelligence normale+++  
**dg: y penser ++ caryotype facile** (45xo ou mosaïque) lié a SHOX  
**Trt:Gh(précoce)** 0,035 à 0,05 mg/kg/j  
recherche sry (risque gonadoblastome)++  
Induction de la puberté: tard mais pas trop(13 ans) 17béta puis OP  
Problème actuel :grossesses (dons ovocyte, cryoconservation ovaire) mais contre indications cardiaques



**2.5, 2.6** Ullrich–Turner syndrome. Normal face and body phenotype (slightly broad chest).



**2.7** Broad chest, wide carrying angle and sexual infantilism in Ullrich–Turner syndrome age 15.5 years.



**2.8** Noonan syndrome.

# Petite taille avec obésité

- **Soit cushingoïde:** surtout retard age osseux/infléchissement statural ou plutôt absence d'accélération malgré le surpoids+++ parfois syndrome hormonal pas au 1° plan:  
y penser : cortisolurie des 24h+++ .

.

## **Soit croissance plus régulière:**

Hypotonie néonatale importante(difficultés alimentaires) idem T21

Phénotype +/- retard psychomoteur variable

Prader Willi :Trt GH (Amm 2001)

améliore taille ,répartitionMG/MM et comportement

# Petite taille et maladie osseuse

- Phénotype particulier?

## >dyschondrostéoses:

maladie de Lery Weill (lié à SHOX): déformation de madelung/incurvation cubitus , familial parfois ; : trt: GH idem turner .

Hypochondroplasie :, rachis lombaire :absence élargissement espaces interpédiculaires L1 à L5++ familial

## autre :

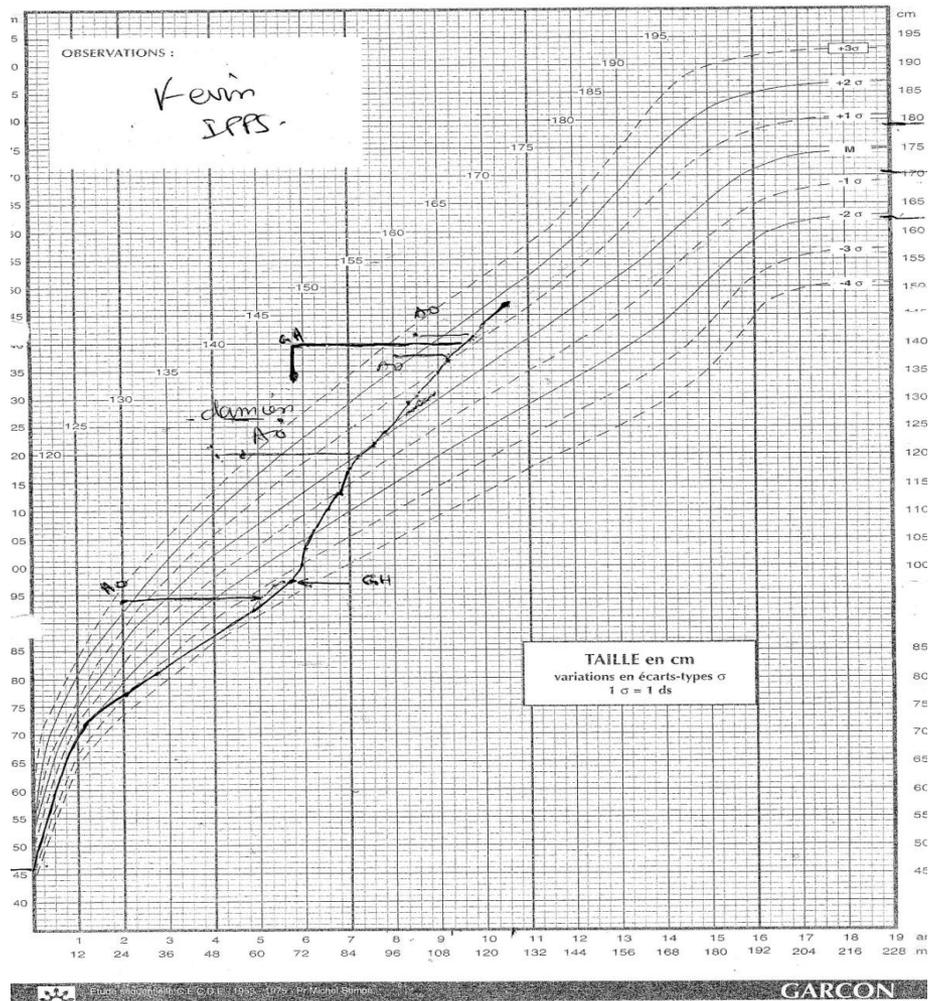
Picnodysostose , maladies de surcharge: mucopolysaccharidoses, anomalie PTH: hypoparathyroïdie (4° méta court)

# Petite taille et maladie digestive

- Y penser si infléchissement pondéral précède:
  - > **intolérance au gluten:**
    - Retard pondéral **précoce**( introduction du gluten : courbe pondérale plate) familial
    - ,statural associé secondaire(aspect de RCIU)
    - ballonnement,diarrhée
    - diagnostic:+/- facile (anticorps transglutaminase, biopsie)
    - tardif** :parfois constipation ,maigreur et ralentissement de la taille après plusieurs années de vie
    - Régime d'exclusion à **vie**
    - Douleurs abdominales , amagrissement, syndrome inflammatoire biologique(**ileite de crohn**) : dg ASCA

# Anomalies de courbe non pathologiques

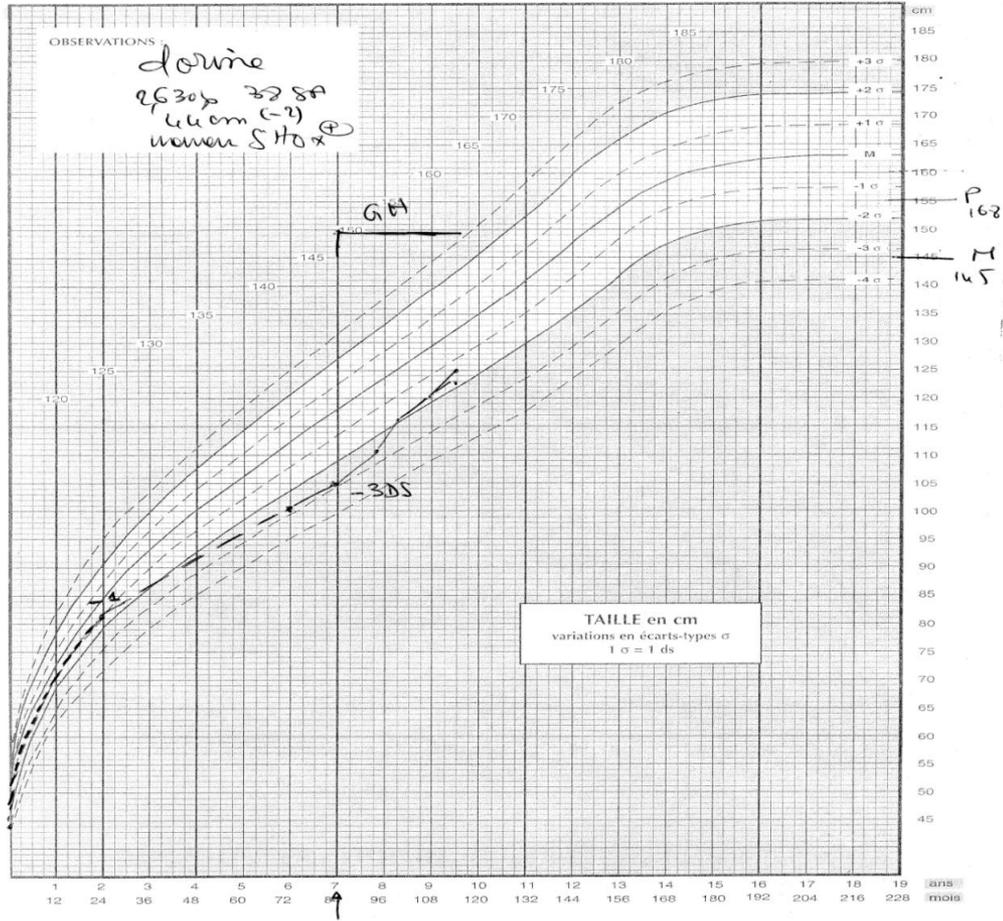
- **Petite taille familiale** ; un des 2 parents est petit et la courbe est régulière : pas de bilan (pb si fille avec papa petit)
  - 
  - **Petite taille idiopathique**; mais croissance régulière , Pc taille < parents ,parfois RCIU ,T<ou= -2ds dosage Gh x1 test et **surveiller** croissance et puberté
    - 
    - **Petite taille avec retard pubertaire** et de maturation; poursuite de la croissance pré-pubère sans le pic fréquent :garçons +++ bilan nécessaire : imagerie ,GH traitement si mal vécu: androtardyl intégré dans une immaturité+++ Possibilité d'intervention sur les petites tailles: Enanthone(seulement si puberté vraiment en avance : rciu) GH seulement si rciu



Kevin: t-4ds progressif

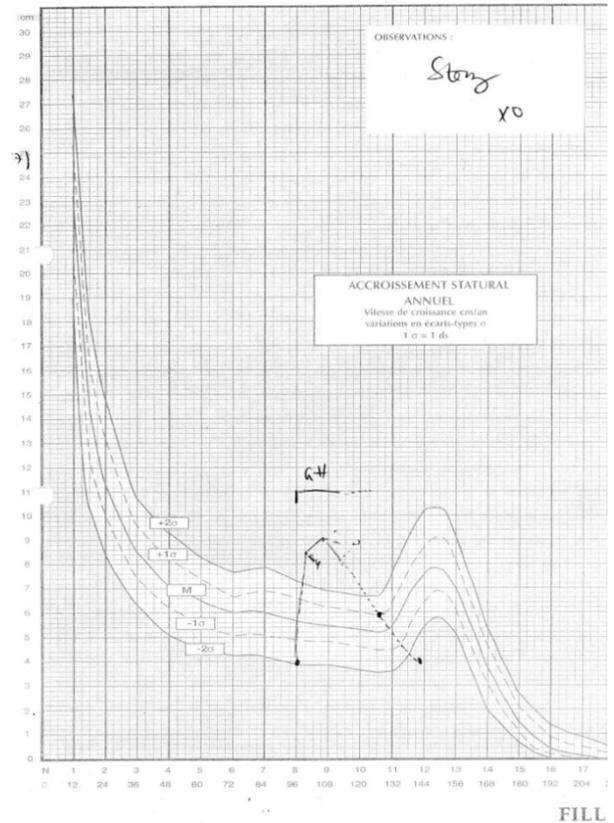
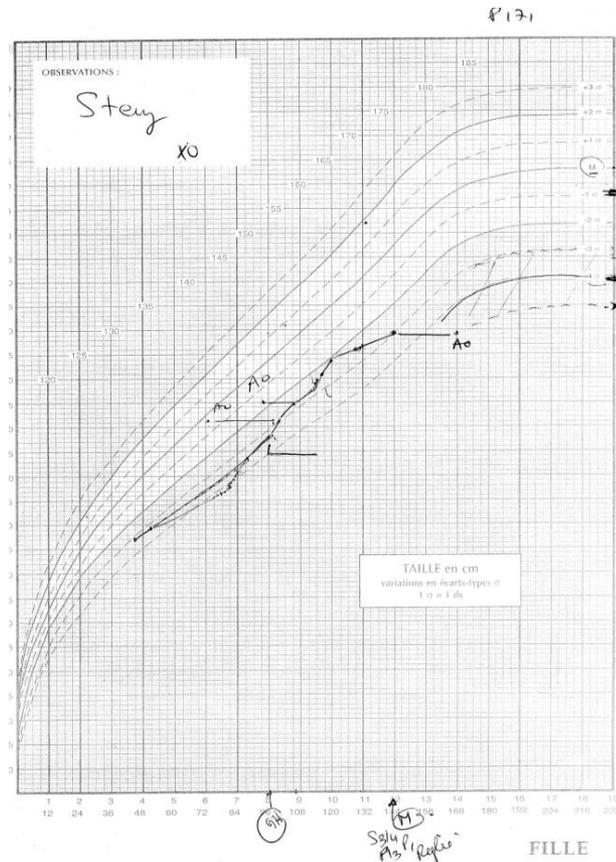
Déficit complet : IRM :IPPS à retester à la fin++

REVU.



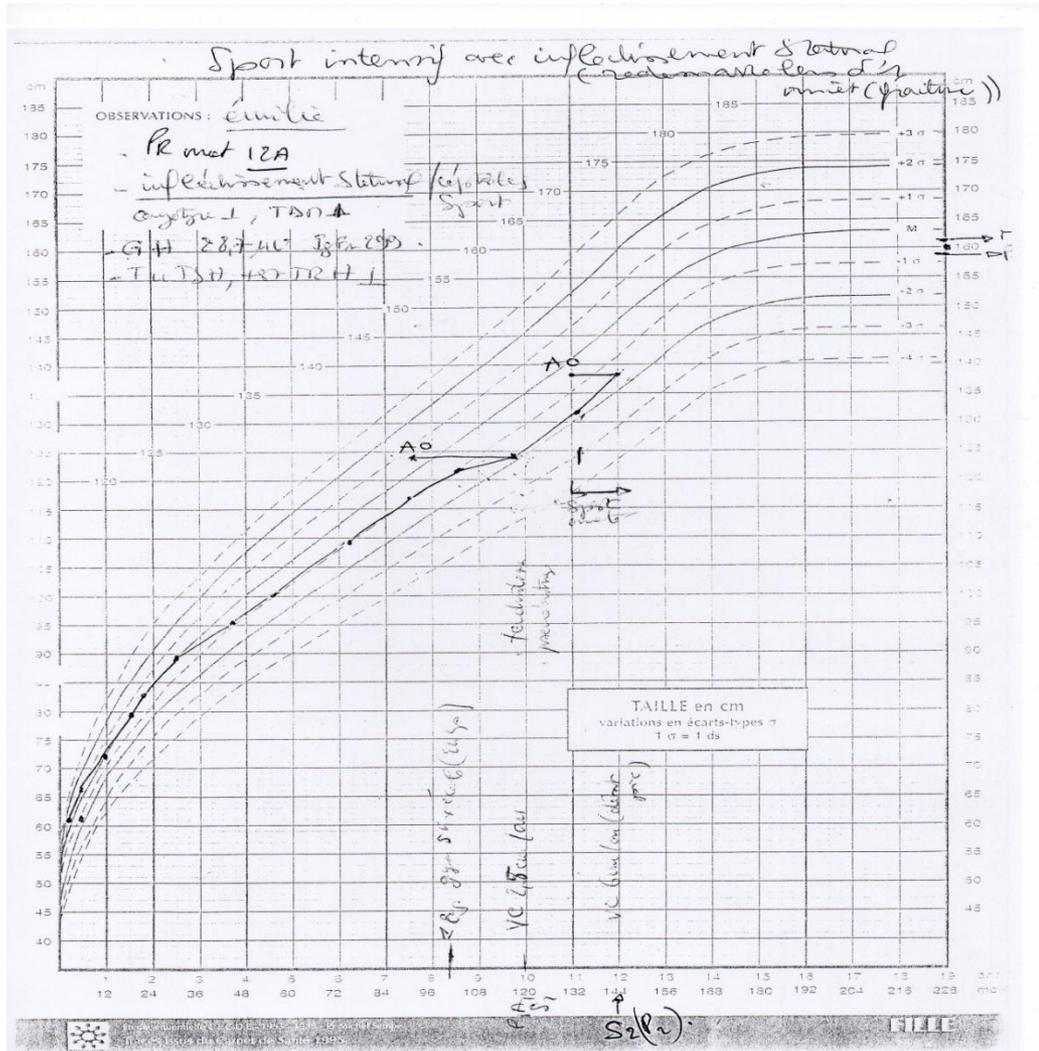
Dorine maman 1m45 shox <1m à 6ans

Gh +1,5 ds ,arret trt !!!

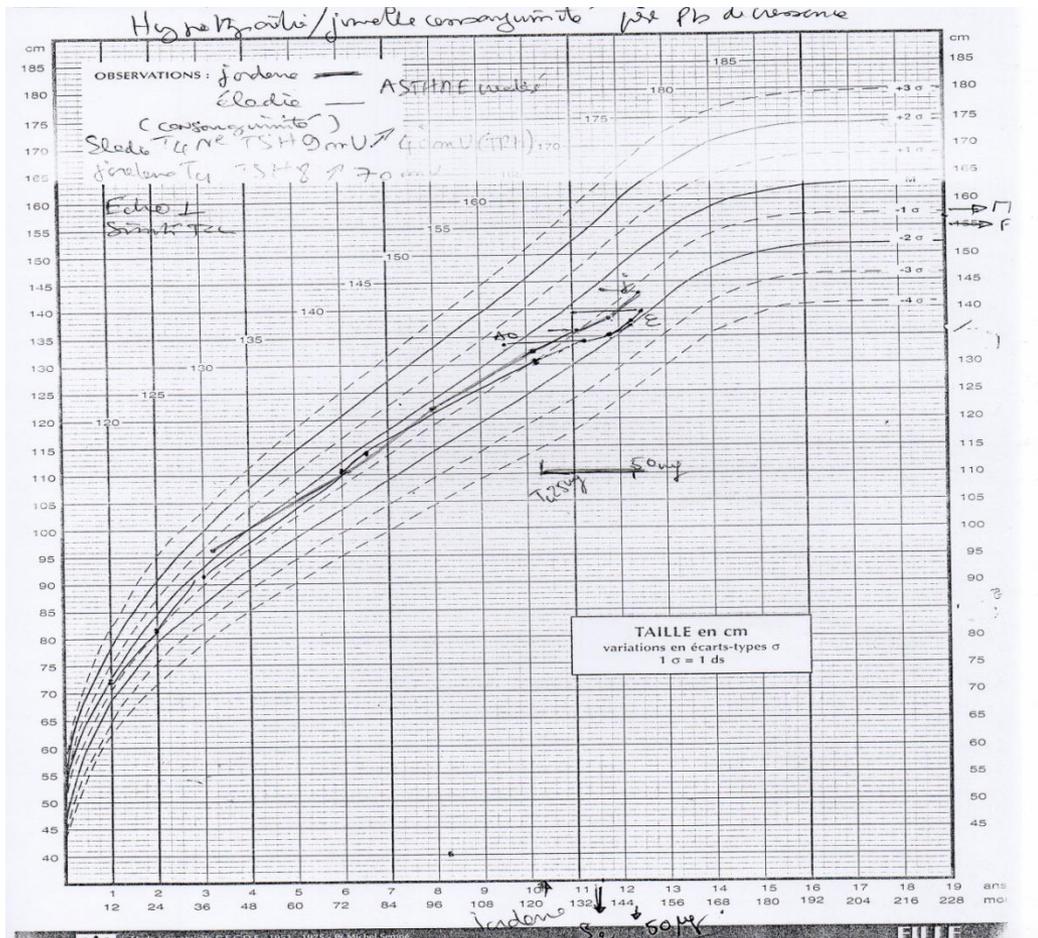


turner

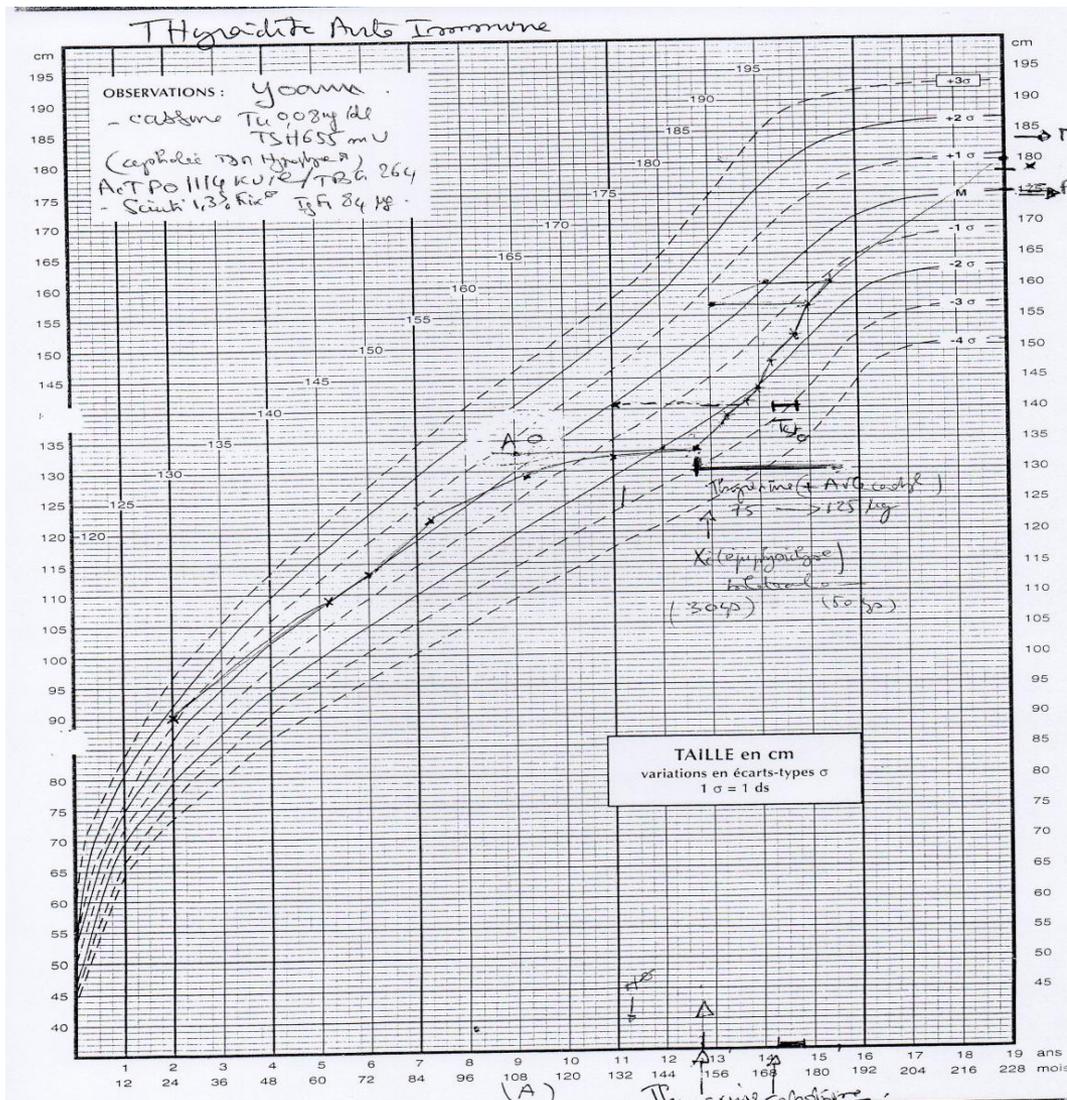
Gh à 8 ans( +1,5ds 2 ans puis arret )réglée spontanément  
taille définitive <140



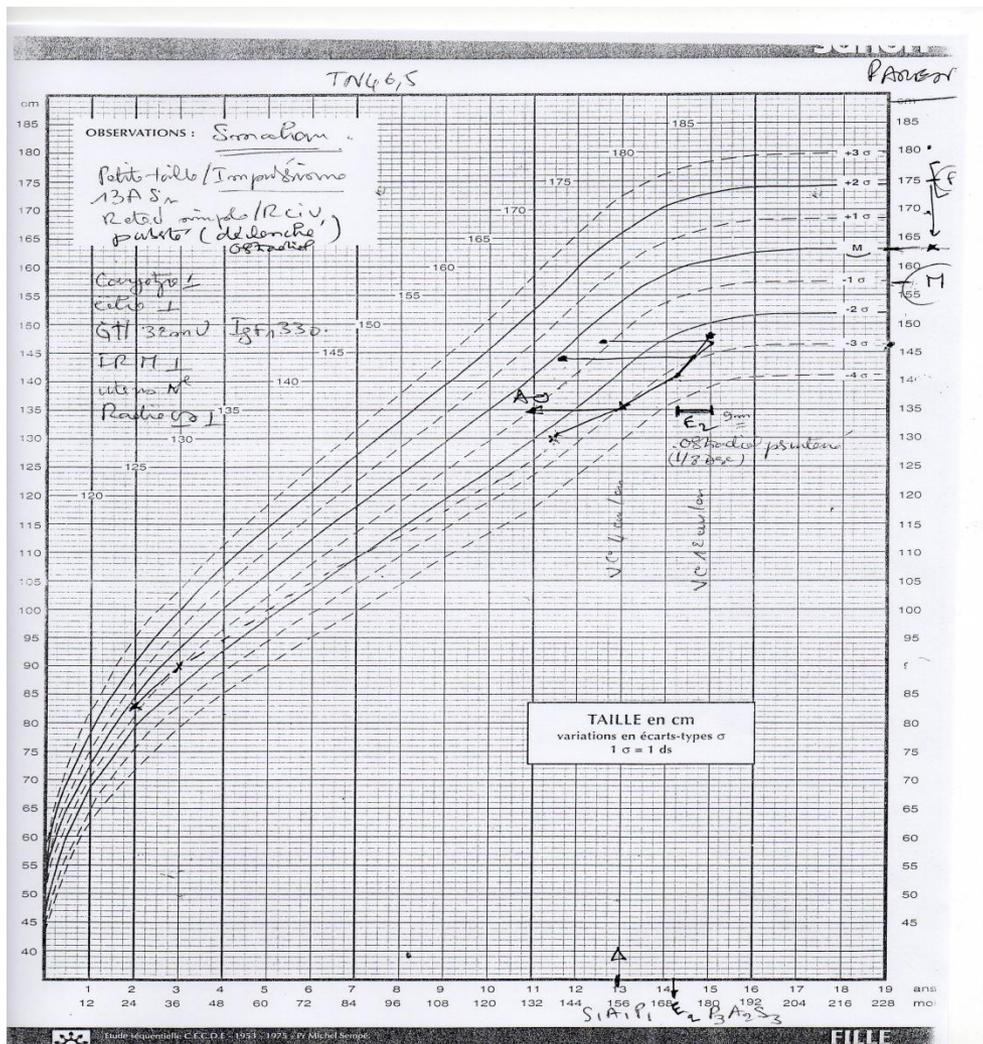
sport intensif -2ds bilan normal



Jumelles ,consanguinité, hypothyroïdie : partielle t4 :n ,(trh:tsh 9 à 50 et 8 à 70) trt substitutif pubertaire (**tb** hormonosynthèse)

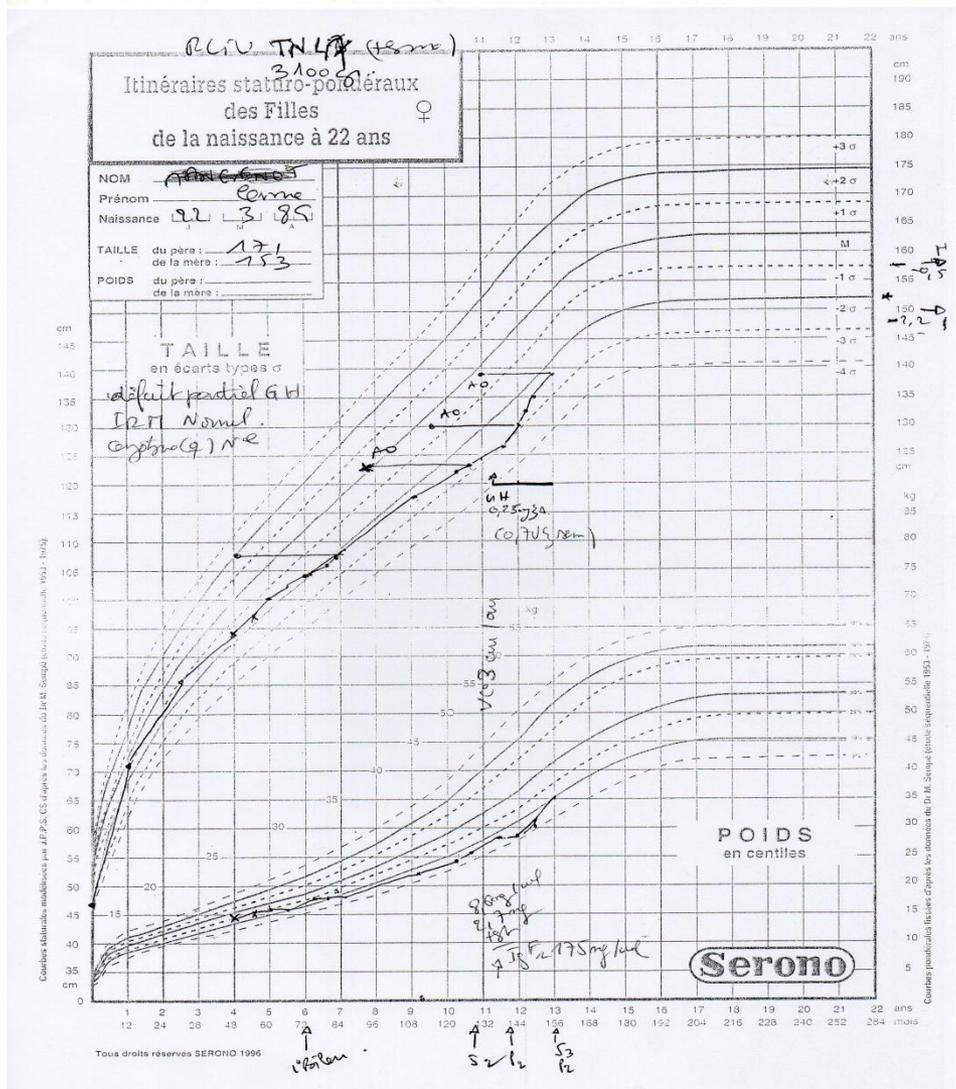


Consulte à 13 ans cassure 2cm en 5 ans t4 0,02 , tsh 655mu ,  
 anti TPO 1114 ku épiphysiolose fémorelle **thyroïdite auto immune**



## Infléchissement taille ,impubérisme

**retard pubertaire simple:** bilan normal , déclenchement (minéralisation)



Infléchissement prépubère: déficit partiel

Gh <10ng/ml (2 tests) efficacité Gh substitutive