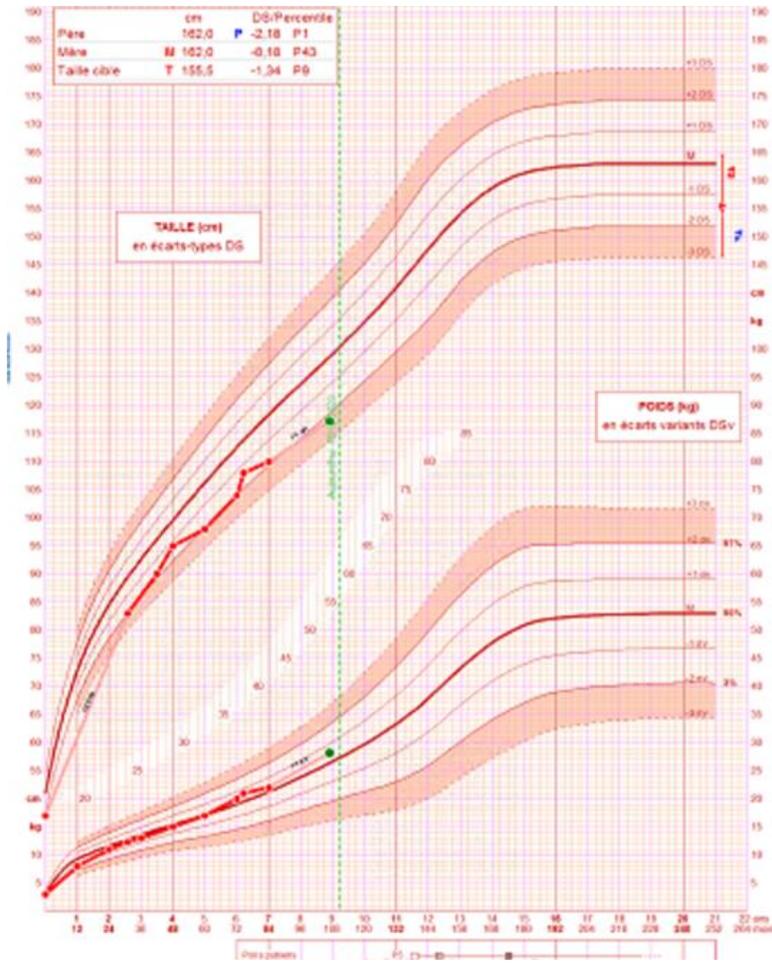
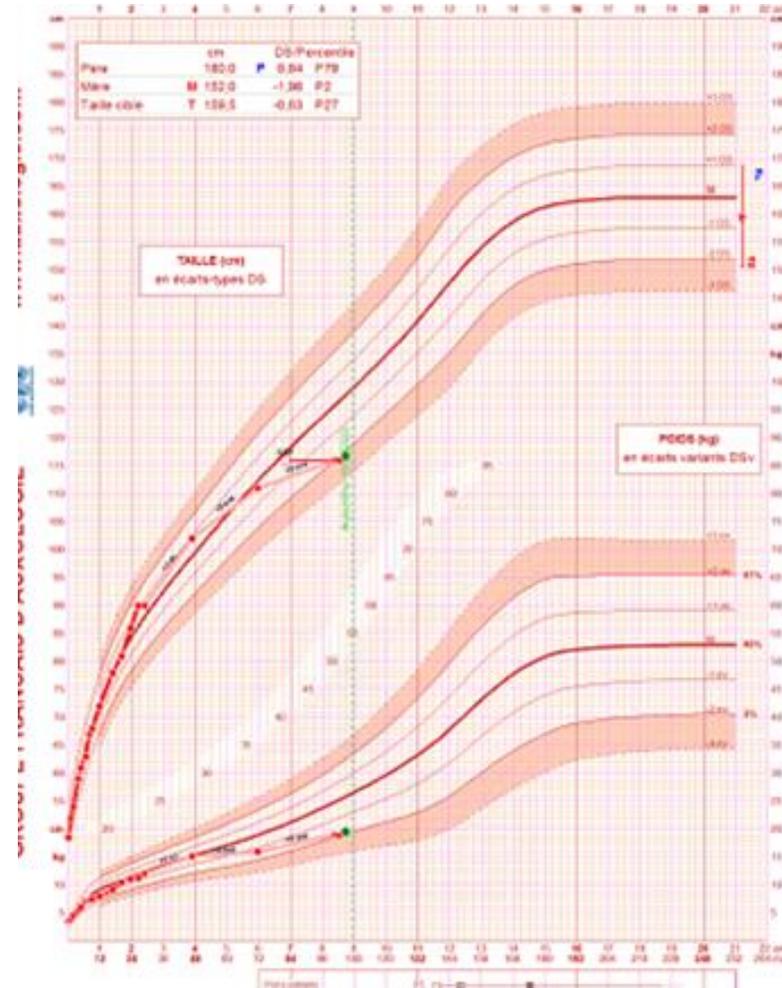


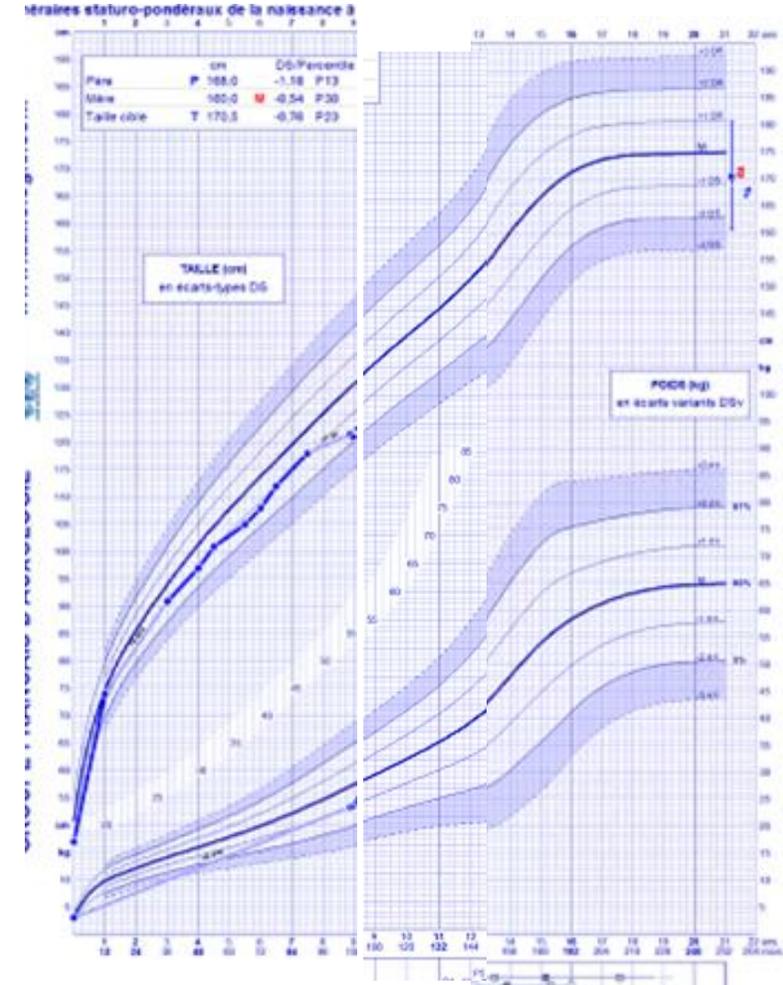
Quel patient explorer?



Cas 1



Cas 2



Cas 3

**Que recherchez-vous à l'examen clinique?
Quel bilan réaliser?**

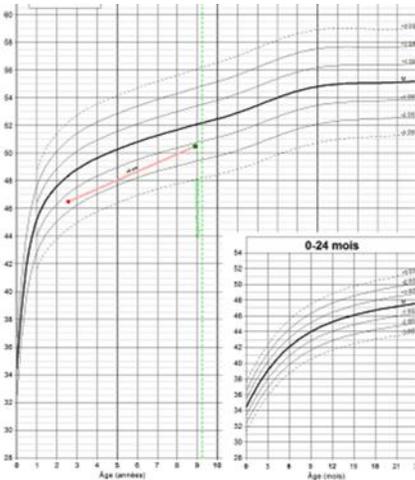
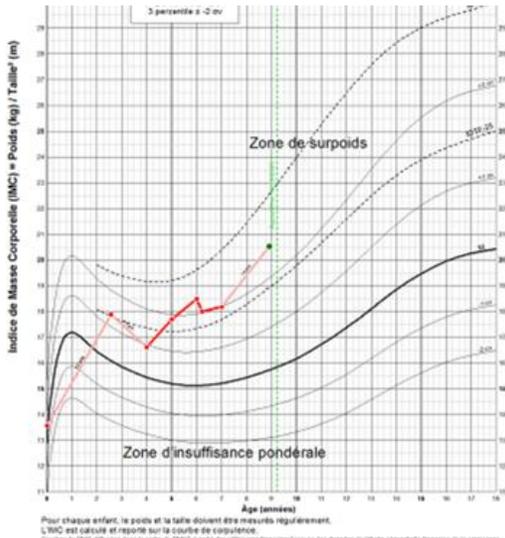
Interrogatoire et examen clinique?

- Mensurations de naissance: petit pour l'âge gestationnel? Eutrophe?
- Période néonatale: hypoglycémies? Ictère prolongé?
- Développement psychomoteur
- Analyse courbes de croissance stature-pondérale, d'IMC, de PC
- ATCD familiaux:
 - petites tailles familiales: F < 150 cm, H < 160 cm
 - Puberté précoce, retard puberative
- Examen Clinique
 - Stade pubertaire, micopénis? Cryptorchodie?
 - Signes de dysthyroïdie, goitre à la palpation de la loge thyrôidienne
 - Troubles digestifs (constipation, diarrhées)
 - Céphalées, signes d'HTIC
 - Vergetures
 - Disproportion squelettique, madelung
 - Signes dysmorphiques

Quel bilan réaliser?

- NFS, ionogramme sanguin, calcium, phosphate, PAL, créatinine, CRP
- Anti-corps anti-transglutaminase (IgA)
- TSH, T4L, IGF-1, PRL, LH, FSH, testostérone (G), oestradiol (F)
- Caryotype chez la fille
- BU
- AO
- Rx du squelette: AO et avant bras F, Bassin F, Rachis lombaire F et P, Rx genou G F et P
- IRM hypothalamo-hypophysaire d'emblée si cassure de la vitesse de croissance

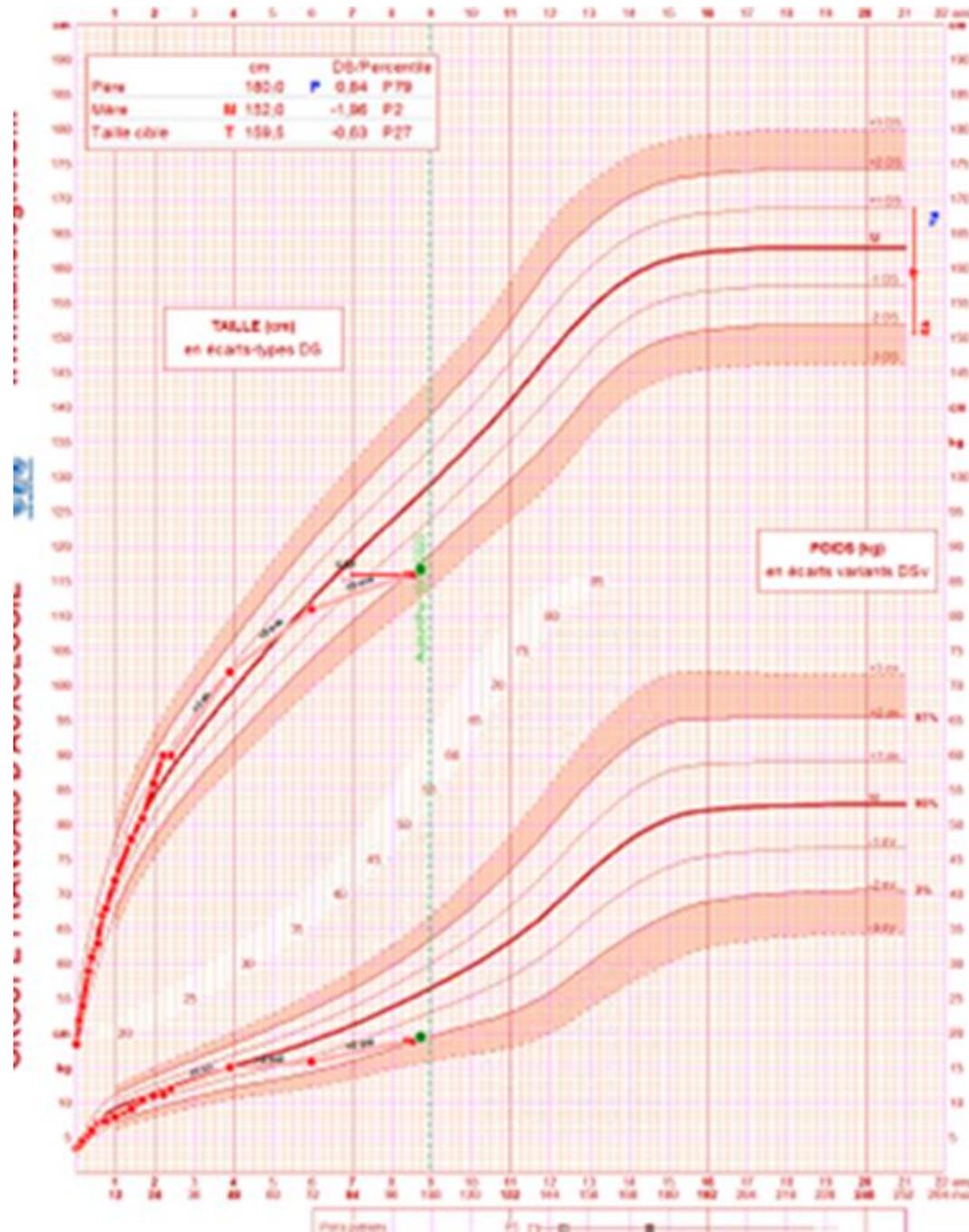
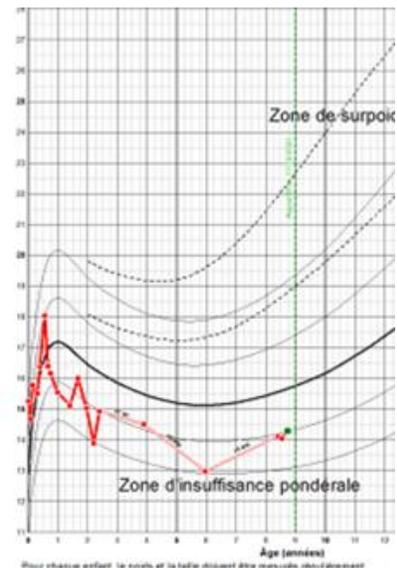
Cas1



Caryotype: 45 X,0
Syndrome de Turner

- Traitement par hormone de croissance
- Bilan malformatif

Cas2



**IRM hypothalamo-hypophysaire:
Hypoplasie hypophysaire**

**Déficit partiel en hormone de
croissance :**
-IGF 1 : 74 ng/ml (56.9 - 305.3)
**-2 tests de stimulation de l'hormone
de croissance déficitaires**

Retard statural= indication pour une consultation d'endocrinopédiatrie

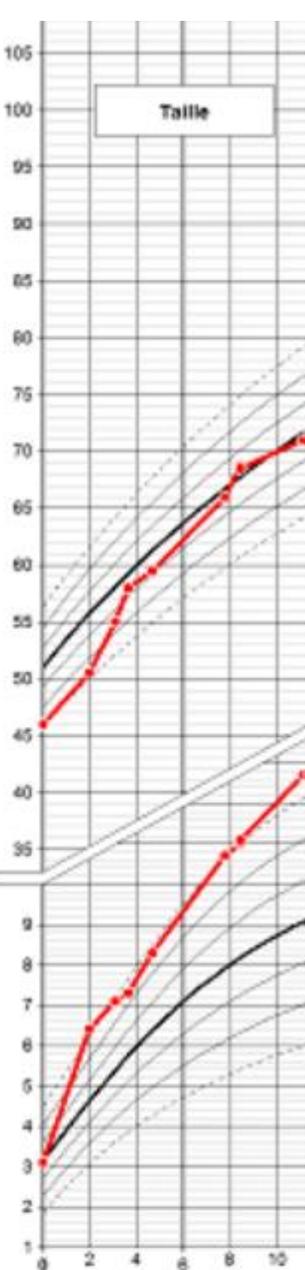
- Taille ≤ -2 DS selon les courbes actualisées de la population
et/ou
- Décalage d'au moins 1.5 DS par rapport à la taille cible
et/ou
- Ralentissement de la Vitesse de croissance (<4 cm/an à partir de 4 ans)

Taille cible = $(T \text{ mère} + T \text{ père})/2 \pm 6.5$
(tailles parentales < 20 cm)

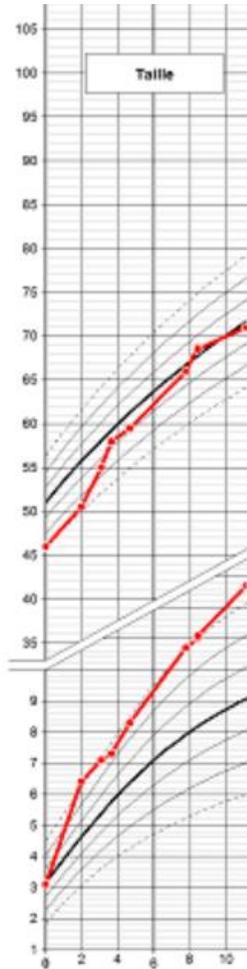
Maelys 10 mois- Que vous manqué t'il pour éavluer cette prise de pois?

Naissance à 41 SA, poids de naissance à 2.8 kg, taille de naissance à 46 cm, PCN à 35 cm soit un RCIU.
Allaitement maternel.

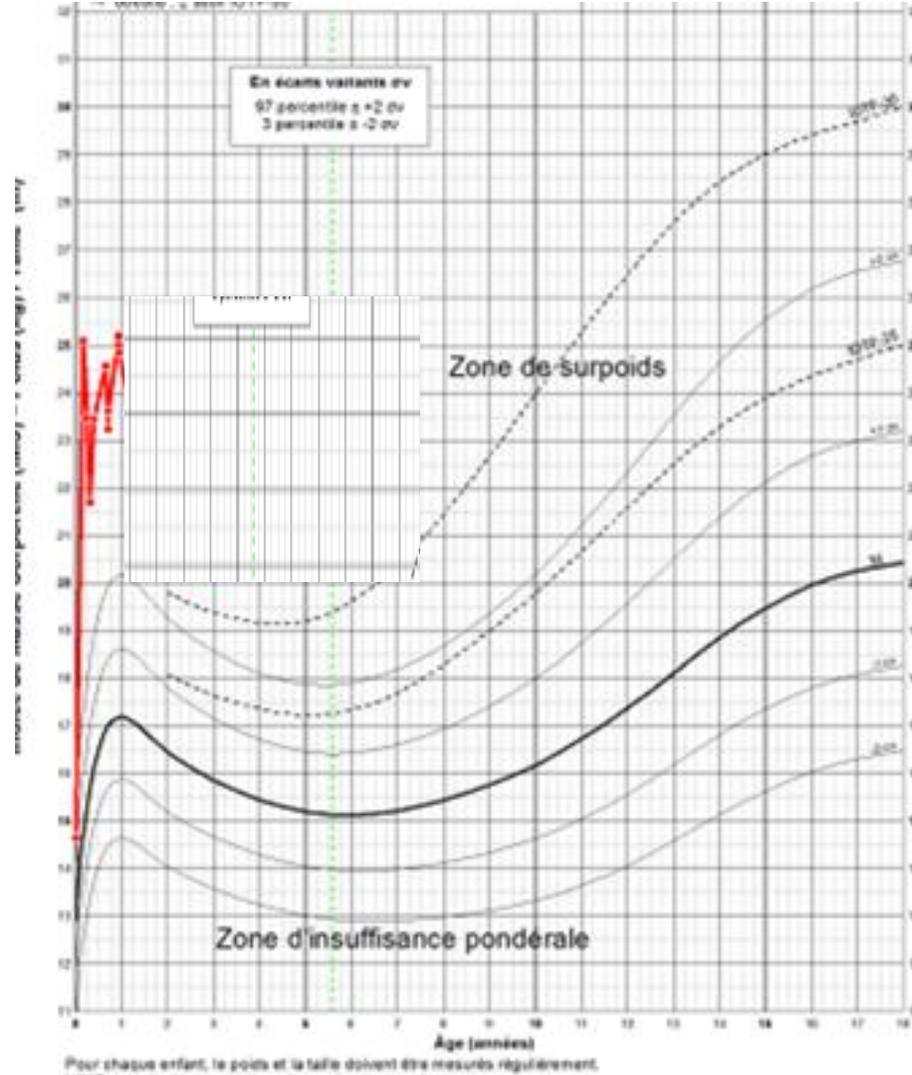
Antécédents familiaux : Le père mesure 180 cm, la mère mesure 163 cm, les parents ne sont pas consanguins
Le papa est suivi pour une hypothyroïdie, diagnostiquée dans l'adolescence.
Il est actuellement traité par LEVOTHYROX 125 µg par jour.



Maelys 10 mois- Comment Interpréter l'IMC?



Poids



IMC

Quel Bilan?

Comment interpreter le bilan?

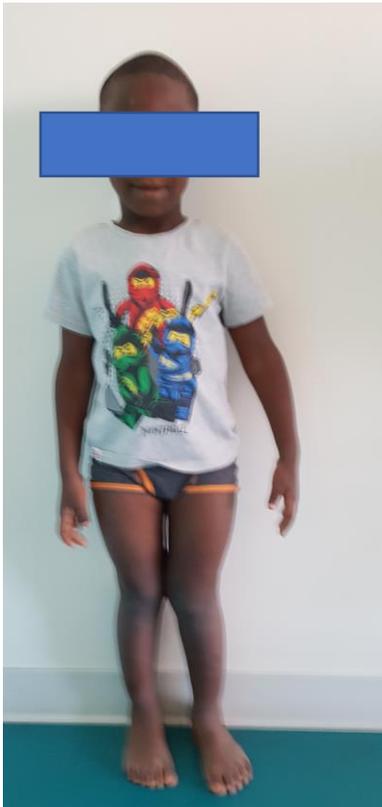
- T3 libre: 4 pg/ml (2-4.4) T4 libre: 5.5 pg/ml (9-17) TSH: 11 μ UI/ml (0.27-4.2)
- Calcium 2.62 mmol/l (2.25-2.75) Phosphore 1.84 mmol/l (1.1-1.95) PAL 313 UI/l (142-345) 25 OH vitamine D: 44 ng/ml (15-65) Parathormone 108 pg/mL
- Age osseux entre 9 mois et 1 an.

Pseudohypoparathyroidie de type IA: iPPSD de type 2

- Maladie génétique à empreinte parentale, mutation inactivatrice du gene GNAS
- obésité précoce
- résistances hormonales
- ossifications sous-cutanées
- +/- retard statural
- Brachymétopie
- anomalies osseuses
- Trouble du neurodéveloppement de sévérité variable



Anomalie du morphotype des membres inférieurs- consultation d'endocrinopédiatrie?



Que recherchez-vous? Quel Bilan?

Que recherchez-vous? Quel Bilan?

- Supplémentation en Vitamine D- Apports an produits laitiers
- Analyse courbes de croissance stature-pondérale, de PC (craniosténose)
- ATCD familiaux. Genu varum/valgum
- Rx Membres inférieurs F
- NFS
- Ionogramme sanguine, creatinine, calcium, phosphate, PAL, PTH, 25OHD, 1.25 calcitriol
- Sur 1 miction: creatinine, calcium, phosphate, protéinurie

Quel Bilan?