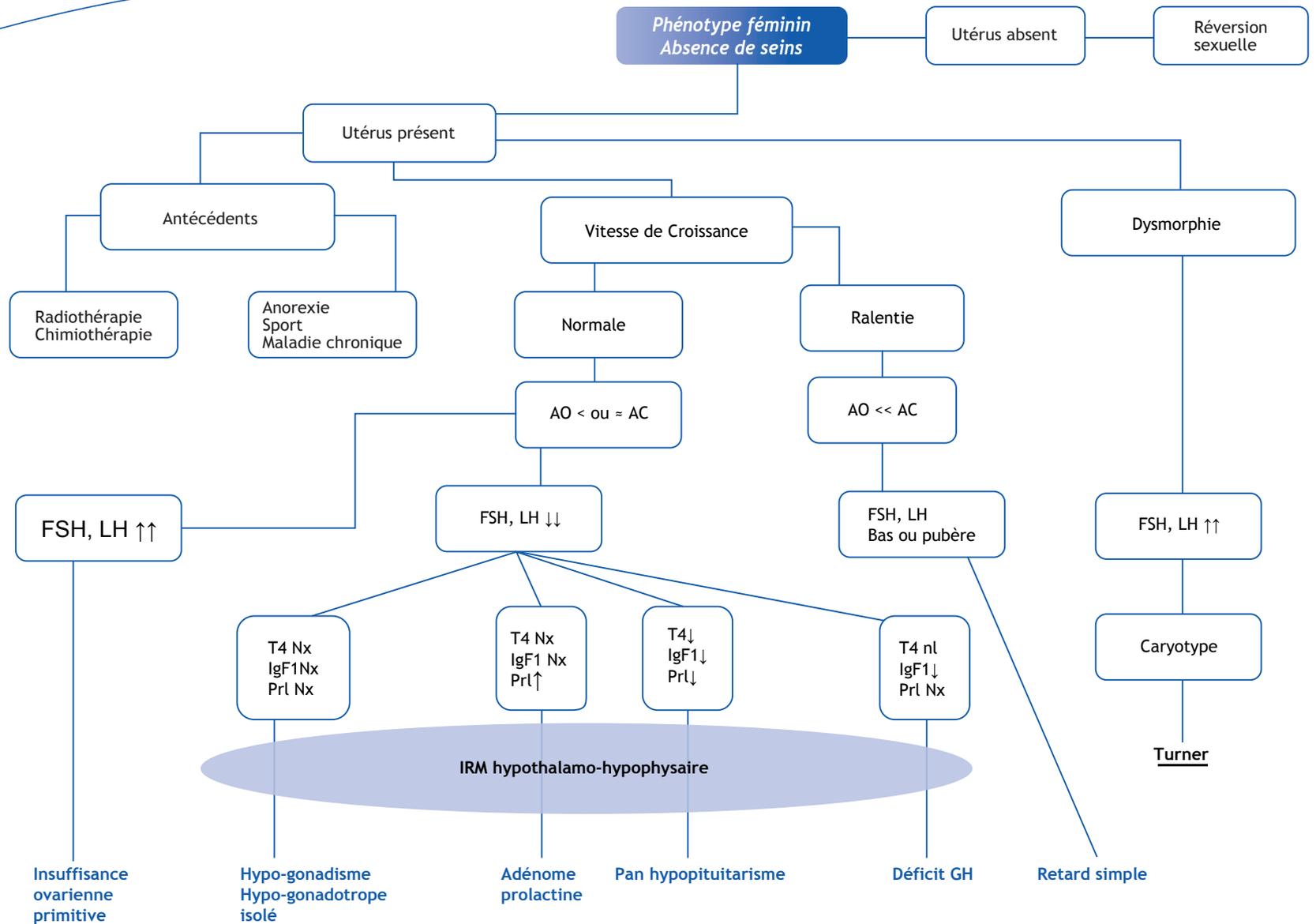


R. Coutant<sup>1</sup>, A. Lienhardt<sup>2,\*</sup>

<sup>1</sup> PU-PH, Endocrinologie Pédiatrique, CHU Angers

<sup>2</sup> PU-PH, Endocrinologie Pédiatrique, CHU Limoges



#### ■ Abréviations

AO : Age osseux

AC : Age contemporain

## ■ Arbre décisionnel-Commentaires

Le premier signe du développement pubertaire normal de la fille est l'apparition de la glande mammaire généralement précédée d'une poussée de croissance staturale. L'âge normal de ce début pubertaire est entre 8 et 10 ans. Le retard pubertaire se définit donc comme l'absence de développement mammaire après 12 ou 13 ans selon les équipes. Il faut bien distinguer impubérisme ou retard pubertaire (absence signes pubertaires) et aménorrhée primaire définie par une absence de menstruation en présence d'un développement pubertaire par ailleurs normal dont le bilan étiologique est différent. Dans ce dernier cas, il faut avant tout rechercher une étiologie « mécanique » : imperforation

hyménéale, agénésie vaginale, un adénome hypophysaire à prolactine, une réversion sexuelle (insensibilité aux androgènes avec mutation du récepteur aux androgènes)...

L'examen clinique doit être attentif et complet avec établissement de la courbe de croissance staturale, évaluation des caractères sexuels, état général de la patiente. Le bilan paraclinique initial fait appel à la maturation osseuse, l'échographie pelvienne, FSH et LH de base, dosage d'estradiol ; puis, selon les cas, il sera complété par d'autres dosages, hormonaux ou non, test au GnRH, caryotype, IRM centrée sur la région hypothalamo-hypophysaire.

Il faut toujours éliminer un syndrome de Turner qui peut être diagnostiqué à cet âge si les signes associés sont mineurs. Très souvent, ces jeunes filles présentent un développement de la pilosité sexuelle sans développement mammaire.

Chez la fille, dans environ 30 % des cas, le retard pubertaire est dit simple, sans étiologie retrouvée et de résolution spontanée mais cela doit rester un diagnostic d'élimination.

### Principales étiologies de retards pubertaires de la fille

#### *Hypogonadisme hypergonadotrope : atteinte ovarienne Réponse explosive lors du test GnRH*

##### **1 Congénital**

- Réduction follicules
  - XFra (FRM1),
- Déplétion folliculaire accélérée
  - Syndrome de Turner
  - BMP15
  - Galactosémie
- Insuffisance ovarienne congénitale
  - Blépharophimosis (FoxL2)
  - Ataxie téléangiectasie (ATM)
  - GDF-9, connexine 37
- Mutations des récepteurs LH ou FSH
  - Anomalies de synthèse des estrogènes
  - Aromatase, STAR, SF1
  - Bloc en 17/20 lyase

##### **2 Acquis**

- Insuffisance ovarienne acquise
  - Auto immune (polyendocrinopathies auto immunes)
  - Toxique, virales
  - Radiothérapie, chimiothérapie
  - Kystes ovariens et torsions ovariennes répétés

##### **3 Insuffisance ovarienne idiopathique**

#### *Hypogonadisme hypogonadotrope : atteinte centrale hypothalamo-hypophysaire Absence de réponse lors du test GnRH*

##### **1 Congénital**

- HGHG congénitaux
  - Syndromes de Kallman non liés à l'X (FGFR1, PROK, PROKR2)
  - Défauts antéhypophysaires (PROP1, LHX3)
  - Autres atteintes génétiques (GPR54)
- Prader Willi, Bardet-Biedl, syndrome de Charge
- Obésité et mutations de la Leptine et de son récepteur

##### **2 Acquis**

- Tumeurs hypothalamo-hypophysaires
  - craniopharyngiome, adénome à prolactine
  - « Infiltrations »: Sarcoïdose, Histiocytose
- Séquelles de radiothérapie
- Atteintes fonctionnelles
  - Anorexie mentale
  - Maladie inflammatoire chronique (Crohn+++)
  - Maladie coeliaque
  - Mucoviscidose
- Hypothyroïdie, Hypercorticisme

## ■ Références

Edouard T, Pienkowski C, Tauber MT. Retards pubertaires chez la fille. Traité d'Endocrinologie. Médecine Flammarion 2007, p.720-25.

\* Auteur correspondant.  
Adresse e-mail : anne.lienhardt@chu-limoges.fr (A. Lienhardt).