

PRL: Prolactine

E2: Œstradiol

IOP: Insuffisance Ovarienne Précoce

SOPK: Syndrome des ovaires polykystiques

Aménorrhée

- *Devant une aménorrhée, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier des examens complémentaires pertinents.*

↳ **Éléments en lien :** 22 : grossesse normale, 47 : puberté, 120 : ménopause, 242 : adénome hypophysaire.

Lorsqu'elles sont régulières les règles sont le reflet du fonctionnement correct de l'axe hypothalamo-hypophyso-ovarien. L'aménorrhée est l'absence de règles et se divise en 2 catégories : **primaire** (absence de règles après l'âge de 15 ans mais développement pubertaire normal par ailleurs, avec des étologies particulières, voir 4e référence), **secondaire** (absence de règles > 3 mois alors que les cycles étaient normaux auparavant). Les causes les plus fréquentes sont la GROSSESSE (à évoquer de principe quel que soit le contexte, dès la puberté), le Syndrome des Oaires Polykystiques (SOPK), les hyperprolactinémies, l'aménorrhée hypothalamique fonctionnelle et l'Insuffisance Ovarienne Prématmée (IOP).

(1) Interrogatoire : Antécédents (chirurgie endo-utérine ++, radiothérapie encéphalique), signes associés (hyperandrogénie, galactorrhée, signes de carence oestrogénique), carence nutritionnelle (lanugo, signes indirects d'anorexie mentale).

(2) Examen clinique : Recherche de signes d'hyperandrogénie : hirsutisme, acné, alopecie, poids/taille, examen des organes génitaux (Tanner/Prader), recherche d'un hémato-colpos chez l'adolescente en cas d'aménorrhée primaire (imperforation de l'hymen).

(3) L'échographie pelvienne permet d'affiner le diagnostic en analysant l'utérus et les annexes. Elle a également un intérêt dans le diagnostic du SOPK.

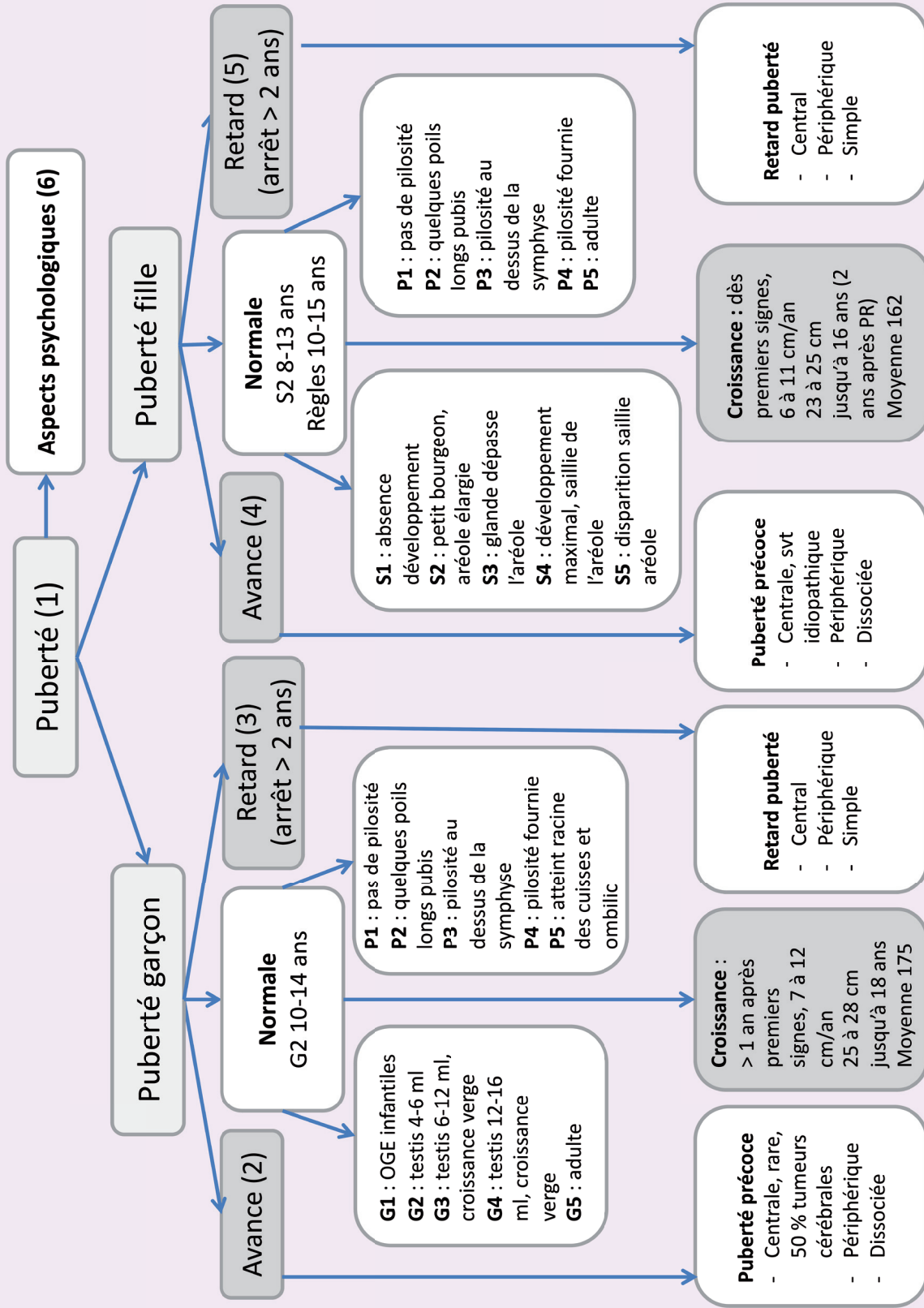
(4) Positif : règles qui surviennent dans les 5 jours qui suivent l'arrêt.

(5) Causes centrales : si prolactine (PRL) augmentée : hyperprolactinémie, si PRL normale : chercher une autre cause centrale

- Origine hypothalamique : IRM indispensable pour éliminer une tumeur ou une infiltration hypothalamo-hypophysaire. Si normale : Probable déficit congénital (syndrome de Kallmann) ou fonctionnel : psychogène, carence nutritionnelle.
- Origine hypophysaire : syndrome de Sheehan, hypophysite lymphocytaire, parfois cause génétique mais rare +++.

Références

- Référentiel : Gynécologie Obstétrique. CNGOF. Elsevier Masson, Paris, 4^e édition, 2018.
- Société Française d'Endocrinologie. Mise à jour en 2018. <http://www.sfendocrino.org/article/401/item-296-ndash-amenorrhee>
- Médecine Clinique Endocrinologie et Diabète (<https://www.mced.fr/>). « Comment je diagnostique une aménorrhée secondaire ? » Pr Touraine. Décembre 2010.
- Aménorrhée primaire : <https://pap-pediatrie.fr/gyneco-obstetrique/amenorrhee-primaire>



Abréviations : PR : premières règles G : gonades, S : seins.

Puberté normale et pathologique

- Expliquer les étapes du développement pubertaire normal, physique et psychologique.
- Dépister une avance ou un retard pubertaire.

↳ **Éléments en lien** : **43** : maladies génétiques, **44** : suivi d'un enfant normal. **48** : pathologie génito-scrotale, **66** : troubles du comportement de l'adolescent, **109** : acné, **242** : adénome hypophysaire, **247** : troubles du comportement alimentaire, **253** : sport, **296** : tumeurs intra crâniennes.

Les étiologies des avances et retards pubertaires ne sont pas citées dans les objectifs ECN.

(1) Puberté : ensemble des mécanismes physiques et psychiques qui définissent le passage de l'état d'enfant à l'état d'adulte, aboutissant à l'acquisition de la taille définitive par maturation puis soudure des cartilages de conjugaison (évolution de l'âge osseux), et de la fonction de reproduction. La puberté est évaluée dans son évolution physique (caractères sexuels secondaires) selon les stades de Tanner. Elle dure environ 4 ans, avec accélération de la vitesse de croissance. Sous influence neuro-endocrinienne (déclenchement de la sécrétion de GnRH, entraînant la sécrétion de LH et FSH, stimulant la sécrétion d'hormones sexuelles accompagnées de sécrétion de GH), elle suit une période

de quiescence de l'axe gonadotrope qui dure de l'âge nourrisson à la fin de l'enfance. La taille et l'âge de puberté des parents apportent des éléments pour interpréter celui des enfants. En cas d'anomalie, les radiographies d'âge osseux, l'écho abdomino-pelvienne (surrénale, maturation de l'utérus, ovaires), les bilans hormonaux, l'imagerie cérébrale, les études génétiques sont prescrits selon les cas.

Chez la fille : apparition des seins, de la pilosité pubienne puis axillaire, horizontalisation de la vulve et développement des lèvres. Chez le garçon, développement des testicules puis de la verge, pilosité pubienne puis axillaire, puis modification de la voix et pilosité faciale. Gynécomastie le plus souvent transitoire et modérée, parfois asymétrique. La puberté s'accompagne souvent d'une modification de la peau et des glandes sébacées, avec un retentissement sur les odeurs corporelles et la survenue d'acné. La puberté peut être avancée chez l'enfant adopté.

(2) Apparition de signes de puberté avant 10 ans. Chez le garçon (comme chez la fille) une accélération de la vitesse de croissance et avance d'âge osseux. Rechercher des troubles

neurologiques, une polyuro-polydipsie = diabète insipide, des taches cutanées, un syndrome tumoral. On distingue :

- Les causes centrales, hypothalamo hypophysaires. Elles peuvent être idiopathiques (sporadiques ou familiale) mais sont dues dans 50 % des cas à une tumeur (gliome du chiasma, astrocytome, hamartome hypothalamique). Citons l'hydrocéphalie congénitale, le kyste arachnoïdien, l'irradiation cérébrale, certaines maladies génétiques (Bourneville, Recklinghausen).
- Les causes périphériques, gonadiques sont rares (pseudo pubertés précoces, indépendantes des gonadotrophines) : testotoxicose (maladie génétique), tumeur testiculaire, tumeur du SNC, du foie ou du médiastin sécrétant de l'hCG
- Avance dissociée.

- Pilosité pubienne isolée avec développement de la verge : tumeur surrénalienne, hyperplasie des surrénales.
- Pilosité pubienne isolée (prémature pubarche = adrenache) : diagnostic d'élimination, sans conséquence sur l'évolution ultérieure, accompagnée d'une élévation des androgènes surrénaliens (SDHEA, delta 4 androstènedione).

(3) absence d'augmentation du volume testiculaire au-delà de 14 ans.

- Les causes centrales (hypogonadisme hypogonadotrope isolé ou dans le cadre d'un déficit hypophysaire global). Congénital (avec parfois micropénis = < 25 mm et cryptorchidie). Acquis : tumeur hypophysaire à éliminer. Fonctionnel : maladie chronique, troubles du comportement alimentaire (TCA).
- Les causes périphériques : syndrome de Klinefelter (souvent retard dissocié ou puberté incomplète)
- Le retard simple (2,5 % supérieurs de la courbe de Gauss) : diagnostic d'élimination (hypogonadisme hypogonadotrophique?)

(4) Apparition des signes de puberté avant 8 ans.

- Centrale : 8 fois plus fréquente que chez le garçon, le plus souvent idiopathique.
- Périphérique : tumeurs ovariennes, kystes folliculaires, syndrome de McCune Albright, prise médicamenteuse, très rarement tumeur à hCG.
- Dissociée.
 - Développement isolé des seins (première thélarche). Fréquent entre 3 mois et 2 ans, uni ou bilatéral, sans accélération de vitesse de croissance et pilosité. Pas de traitement, régression le plus souvent.

– Métrorragies isolées : on recherche vulvite, vulvo-vaginite, corps étranger vaginal. L'absence de développement des seins élimine d'autres étiologies.

– Pilosité pubienne sans développement des seins, avec accélération de vitesse de croissance et hypertrophie clitoridienne : tumeur surrénalienne sécrétante, hyperplasie congénitale des surrénales. Pilosité pubienne isolée (première pubarchie = adrénarche) : Cf. garçon.

(5) absence de développement des seins à 14 ans ou de règles à 15 ans.

- Origine centrale : congénital ou acquis (tumeur hypophysaire), fonctionnel (maladie chronique, TCA, sport de haut niveau).
- Origine périphérique : syndrome de Turner (45,X)
- Retard simple : diagnostic d'élimination (hypogonadisme hypogonadotrophique?)

(6) Phase transitionnelle de l'état d'enfant à celui d'adulte, amorcée par la survenue du processus pubertaire, et se caractérisant par des modifications physiologiques, pulsionnelles, psychiques et sociales. De ce fait, cette phase de transition peut se caractériser par un certain nombre de questionnements, d'angoisses, de conflits, mais aussi par la découverte d'un certain nombre de potentialités (découverte de soi, investissement des relations aux autres en dehors de la

cellule familiale, découverte d'une sexualité génitale et de capacités reproductives, acquisition d'une intimité et d'une autonomie croissantes...).

L'adolescent peut avoir des difficultés à vivre cette transition corporelle (croissance rapide en taille et poids, acné, odeurs corporelles), et psychiques (autonomisation vis à vis des parents de façon sereine ou plus chaotique).

Le médecin peut être un confident, « dépisteur », conseiller, protecteur dans des domaines multiples comme la sexualité, les difficultés scolaires, les addictions, la nutrition, les violences, la famille, les loisirs... mais aussi la santé, et avoir une influence décisive sur l'avenir de certains jeunes.

Signes d'alerte :

- **TSTS** (deux items ou plus sont présents dans 50 % des tentatives de suicide) :
Traumatisme/Sommeil/Tabac/Stress.
- **CAFARD** (3 items ou plus sont présents dans 50 % des tentatives de suicide)
Cauchemars/Agression/Fumeur/Absentéisme/Ressenti Désagréable (de la vie de famille).

Les grandes règles de la consultation d'adolescent sont :

- **La confidentialité**, en encourageant la reprise du dialogue si possible avec les Parents, ou en aménageant un temps de parole de l'adolescent avec ses parents durant la consul-

- tation où l'on peut jouer le rôle de tiers qui ouvre au dialogue, et en amenant l'adolescent à accepter la levée du secret en cas de situation nécessitant un signalement. Hors contraception, un traitement ne peut cependant être prescrit qu'avec l'autorisation des parents.
- **L'accès direct possible à une consultation**, sans l'intermédiaire des parents.
 - **La possibilité d'un entretien seul à seul** avec le médecin au moins une partie de la consultation.
 - **Proposer que les parents sortent pour l'examen clinique**, mais choisir la modalité où l'enfant est le plus à l'aise...
 - **Les revoir**. L'observance n'est pas toujours bonne, et les conditions ne sont pas toujours réunies dès la première entrevue pour aborder certains sujets... Laisser au moins la porte ouverte.

Références

- http://www.medicin-ado.org/infos/test_tsts.htm
- Pédiatrie : référentiel du collège des pédiatres universitaires. Elsevier-Masson, Paris 2017.
- Gayet C. Abécédaire de médecine de l'adolescent. Sauramps, Montpellier, 2018.

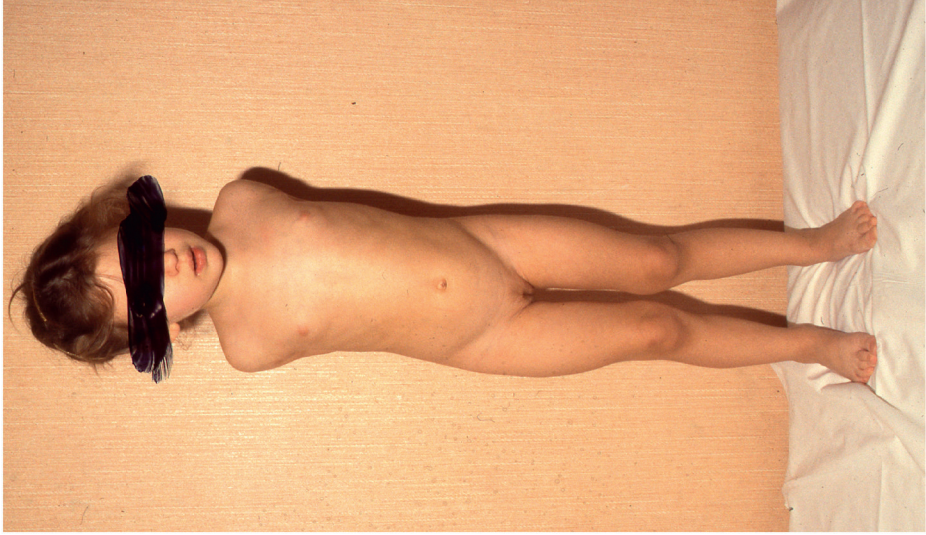


Fig 1 : puberté précoce (S2-P2 à 2 ans 1/2)

Photo : Olivier Mouterde

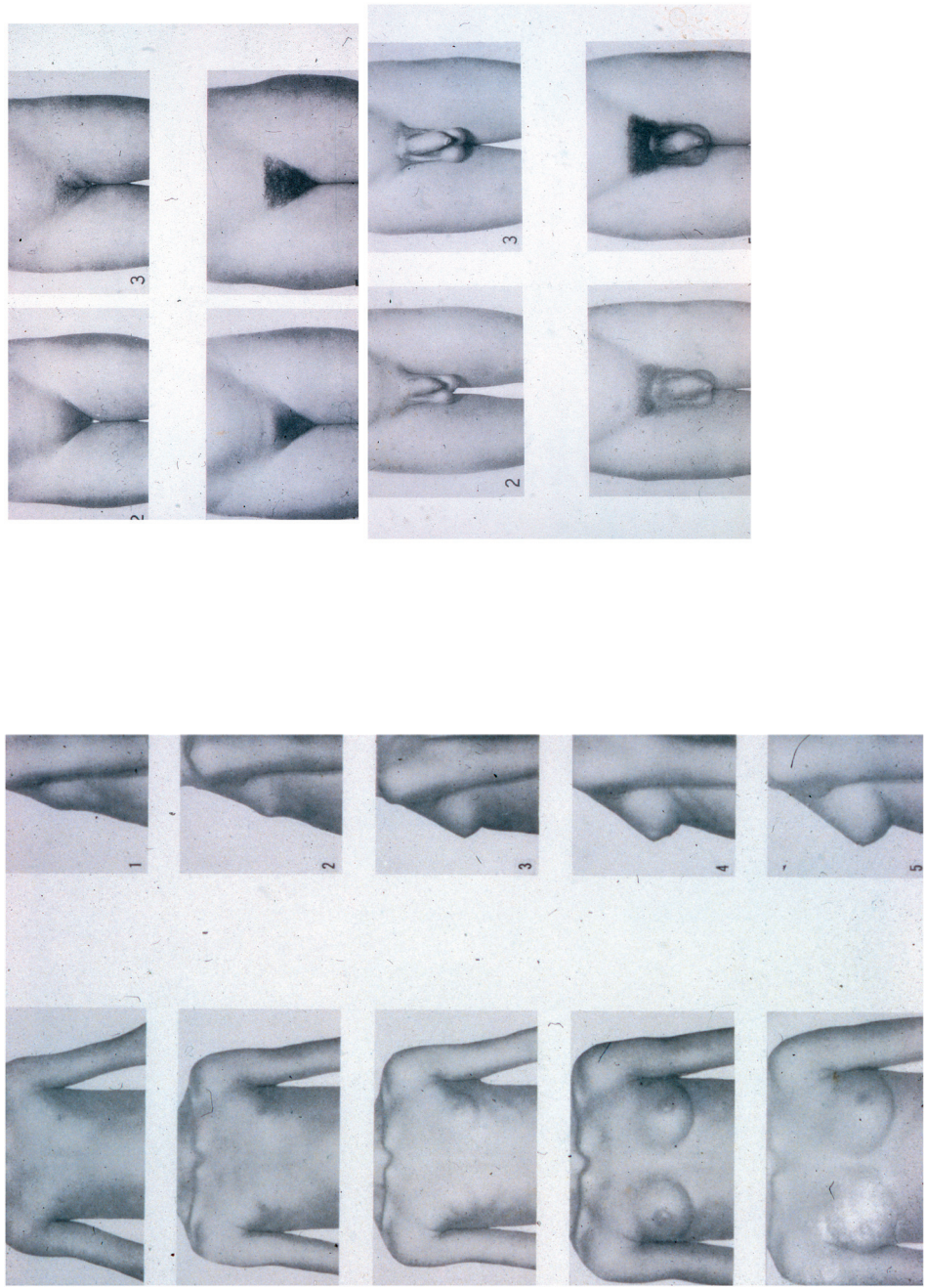


Figure 2 A B C : stades de Tanner (coté de 1 : infantile à 5 : adulte)