

Parmi ces patients à faible risque pour lesquels la tendance est à la diminution des indications d'ablation (diminution de l'activité d'iode 131 administrée, stimulation par TSH recombinante humaine plutôt que sevrage en hormones thyroïdiennes) et à l'allègement du suivi (utilisation de méthodes de dosage de Tg ultrasensible), une multifocalité, une extension extrathyroïdienne minime et/ou un envahissement ganglionnaire initial minime posent problème pour le clinicien. Les indications de l'iode, le suivi, le degré de frénation sont discutés à partir de cas cliniques.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2012.07.044>

AT09

Atelier SFE retard pubertaire

C. Bouvattier*, J. Young

APHP, université Paris-Sud, services d'endocrinologie pédiatrique et adulte, hôpital Bicêtre, Paris, France

*Auteur correspondant.

Les retards pubertaires sont définis classiquement par l'absence de développement testiculaire chez le garçon après l'âge de 14 ans et l'absence de développement des seins après l'âge de 13 ans et des règles chez la fille après 15 ans. Ces âges, à partir desquels est définie la pathologie sont bien entendu indicatifs. Plus il est avancé par rapport à ces repères plus la probabilité de d'une pathologie augmente. En cas de retard pubertaire la première étape est de retrouver des causes évidentes par l'examen clinique et l'interrogatoire. Parallèlement on va mesurer les gonadotrophines hypophysaires LH, FSH couplées avec le dosage de l'estradiol chez la fille et de la testostérone totale chez le garçon. En cas d'élévation anormale des gonadotrophines hypophysaires le diagnostic d'insuffisance ovarienne ou d'insuffisance testiculaire, primitives est fait et la recherche d'un syndrome de Turner (XO) ou d'un syndrome de Klinefelter (XXY) sont une priorité qui explique dans ces cas la réalisation systématique d'un caryotype. En l'absence d'explication cytogénétique des recherches plus complexes et ciblées vont être effectuées en deuxième ligne en fonction de l'histoire familiale et de l'existence de signes cliniques particuliers ou d'anomalies morphologiques ou biologiques associées.

Lorsque les gonadotrophines ne sont pas élevées (basses ou « normales » pour l'âge) alors qu'il existe une baisse des stéroïdes sexuels, le diagnostic d'hypogonadisme hypogonadotrophique (HH) se pose. Dans ce contexte un interrogatoire et un examen clinique soigné permettra de dépister une maladie susceptible d'empêcher un développement pubertaire normal en altérant la sécrétion de GnRH et donc des gonadotrophines (anorexie, maladie cœliaque par exemple). L'évaluation clinique et hormonale des autres fonctions antéhypophysaires et de la surrénale sont essentielles pour dépister une hyperprolactinémie et des déficits hypophysaires ou surrénaliens associés. Si le déficit en gonadotrophines est isolé l'analyse de l'olfaction est essentielle par l'interrogatoire qui dépiste facilement une anosmie et permet de faire le diagnostic de Kallmann. En cas d'olfaction normale devant un HH l'éventualité la plus fréquente avant l'âge de 17 ans et celle d'un retard pubertaire simple (RPS) en l'absence de cryptorchidie et de micro pénis qui signent chez un adolescent avec gonadotrophines basses, un HH congénital (HHC). Le diagnostic de RPS est d'autant plus probable qu'il associe un retard statural au retard pubertaire. Après l'âge de 17 ans le diagnostic de RPS devient moins fréquent et celui d'HH congénital (HHC) de plus en plus probable.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2012.07.045>

AT11

Génétique du MODY : pour qui, comment et pourquoi ?

C. Bellanné-Chantelot*, C. Ciangura

Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, France

*Auteur correspondant.

Les diabètes MODY (Maturity-onset Diabetes of the Young) représentent 1–2 % des diabètes. Ce sont des diabètes atypiques de par l'association d'une forte histoire familiale et leur survenue précoce (avant 40 ans) et l'absence des critères habituels qui définissent un diabète de type 1 ou de type 2. Ce cadre regroupe plusieurs entités génétiques avec des présentations cliniques variables et à tort, les diabètes MODY sont fréquemment étiquetés DT1 ou DT2.

La reconnaissance d'un MODY est importante car le diagnostic étiologique a des conséquences pratiques pour les patients : évaluation du pronostic, prise en charge thérapeutique adaptée et recherche d'éventuelles atteintes extra-pancréatiques. L'identification d'une mutation chez le cas index permettra de proposer : (i) un diagnostic génétique ciblé aux apparentés diabétiques afin de confirmer l'étiologie de leur diabète, (ii) un diagnostic présymptomatique aux apparentés à risque, avec la mise en place éventuelle de mesures préventives et une prise en charge précoce de leur diabète, en particulier pour les femmes avant leur grossesse.

Un diagnostic génétique est disponible en routine pour les principales formes de diabète MODY (gènes GCK, HNF1A, HNF4A et HNF1B). Le choix du ou des gènes à analyser nécessite d'être orienté par une description précise du phénotype pour le cas index et ses apparentés diabétiques (âge, IMC, traitement, atteintes extra-pancréatiques et origine géographique).

Plusieurs situations cliniques seront présentées afin d'illustrer la démarche du clinicien dans la reconnaissance d'un diabète MODY. Les conditions pratiques et légales de réalisation du diagnostic génétique ainsi que l'interprétation des résultats moléculaires seront également discutées.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2012.07.046>

AT12

Orages surrenaliens

L. Amar^{a,*}, L. Guignat^b

^a Université Paris-escartes, unité d'hypertension artérielle et de recherche clinique, hôpital Européen Georges Pompidou, Paris, France

^b Centre de référence des maladies rares de la surrénale, service des maladies endocriniennes et métaboliques, hôpital Cochin-Saint Vincent de Paul, Paris, France

*Auteur correspondant.

Les phéochromocytomes et les syndromes de Cushing peuvent se révéler par des complications aiguës qui mettent en jeu le pronostic vital. La complication, cardiovasculaire, thromboembolique, infectieuse ou encore psychiatrique, peut prendre le devant de la scène et faire oublier les signes et symptômes qui permettent d'évoquer le diagnostic. Or, la morbidité et, en l'absence de traitement, la mortalité sont très élevées. Ainsi, la mortalité du syndrome de Cushing (hors cancer corticosurrénalien) est supérieure d'un facteur 2 à 5 à celle de la population générale, essentiellement du fait de complications cardiovasculaires. Dans une série rétrospective de 79 maladies de Cushing de 18 à 72 ans, 18 % des patients avaient eu des complications cardiovasculaires avant la prise en charge : quatre angors, quatre infarctus du myocarde, quatre insuffisances cardiaques, deux accidents vasculaires cérébraux et un ACFA. Une revue systématique de la littérature en 2009 compilant 15 études, soit un total de 476 syndromes de Cushing (398 maladies de Cushing, 78 syndromes de Cushing surrénaliens bénins) retrouve un risque de complications thrombo-emboliques de 1,9 à 2,5 % en dehors d'un geste chirurgical, de 0 à 20 % en postopératoire et de 0 à 1,9 % de décès liés à des complications thrombo-emboliques. Des complications thromboemboliques ont été retrouvées chez trois (3,8 %) patients d'une série de 79 patients atteints d'une maladie de Cushing, chez six (14 %) patients d'une série de 43 sécrétions ectopiques d'ACTH, et chez 37 (7,8 %) patients d'une étude de cohorte multicentrique de 473 patients (dont 360 maladies de Cushing).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2012.07.047>