

Hypopituitarisme congénital familial : description phénotypique.

Imen Sakka, Ibtissem Oueslati, Nadia Khessairi, Ons Rejeb, Mériem Yazidi, Malika Chihaoui, Fatma Chaker, Hédia Slimane
Service d'Endocrinologie, hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie.

Introduction :

Les hypopituitarismes congénitaux sont dus à des mutations des gènes codant pour des facteurs de transcription impliqués dans le développement de l'hypophyse et qui sont exprimés par divers phénotypes.

Nous rapportons le cas de deux sœurs atteintes d'insuffisance antéhypophysaire partielle découverte lors de l'exploration d'un retard statural.

Observation :

Une fille âgée de 14 ans, issue d'un mariage consanguin, a été admise pour exploration d'un retard statural.

A l'examen clinique : elle avait :

- une taille à 131 cm (entre -3 et -4DS)
- une microcéphalie
- une ensellure nasale
- un palais ogival.
- Des organes génitaux externes de type féminin avec un stade pubertaire S1 P1 selon Tanner.

Son âge osseux était à 11 ans



L'exploration hormonale a révélé un déficit somatotrope partiel, un déficit corticotrope et un déficit gonadotrope.

Bilan hormonal	Valeurs	Valeurs usuelles
FT4 (ng/ml)	0,94	0,7 - 1,5
IGF1(ng/ml)	80	267 - 470
Prolactine (ug/l)	6	< 25
FSH(mUI/ml)	2,5	3 - 8
LH (mUI/ml)	0,15	0,6 - 12

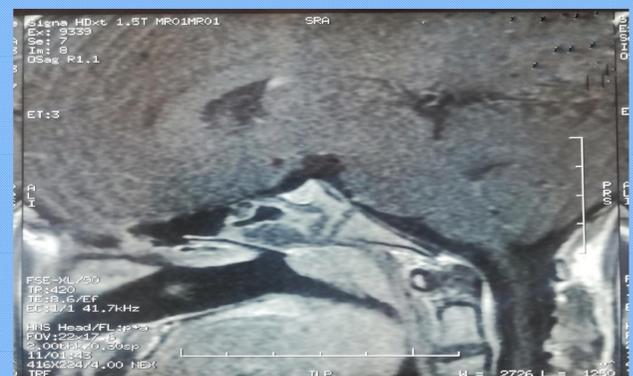
Test a l'hypoglycémie insulinique

	T0	T1	T2
Glycémie(g)	0,88	0,14	0,19
Cortisolémie (ng/l)	12,2	9,7	9,2
GH (mUI/l)	0,33	20,7	24,8

test au glucagon

	T0	T1	T2	T3
GH (mUI/l)	11,4	4,3	2,4	19

A l'imagerie :



Son IRM hypophysaire était sans anomalies.

L'anamnèse familiale a retrouvé un décès d'une sœur à l'âge de 2 ans par hydrocéphalie, un retard mental et statural chez une sœur âgée de 8 ans.

Cette dernière avait à l'examen une taille à 117 cm (-4DS) et une agénésie des doigts.

Son exploration hormonale a montré un déficit corticotrope isolé.

son IRM hypophysaire était sans anomalies.

L'étude génétique a révélé un caryotype féminin chez les deux patientes.

L'étude moléculaire est en cours.

Conclusion

Cette observation illustre une forme congénitale et familiale d'hypopituitarisme partiel. Seule l'étude moléculaire permet de détecter le facteur de transcription dont la mutation est responsable du déficit hypophysaire et aide à dépister les autres déficits encore latents.

Conflits d'intérêt: aucun