

# P262/ Hypopituitarisme congénital par mutation du gène PROP1 chez une famille tunisienne.

I. Sakka, I. Oueslati, M. Chihaoui F. Chaker, M. Yazidi, W. Gira, F. Lamine, H. Slimane

<sup>a</sup> Service d'Endocrinologie, hôpital La Rabta, Tunis, TUNISIE

## Introduction

Les mutations du gène PROP1 représentent les étiologies les plus fréquentes d'hypopituitarisme congénital. Il s'agit de mutations à transmission autosomique récessive.

Nous rapportons le cas d'une famille tunisienne ayant trois membres atteints d'insuffisance antéhypophysaire par mutation du PROP1 découverte lors de l'exploration d'un retard statural et pubertaire.

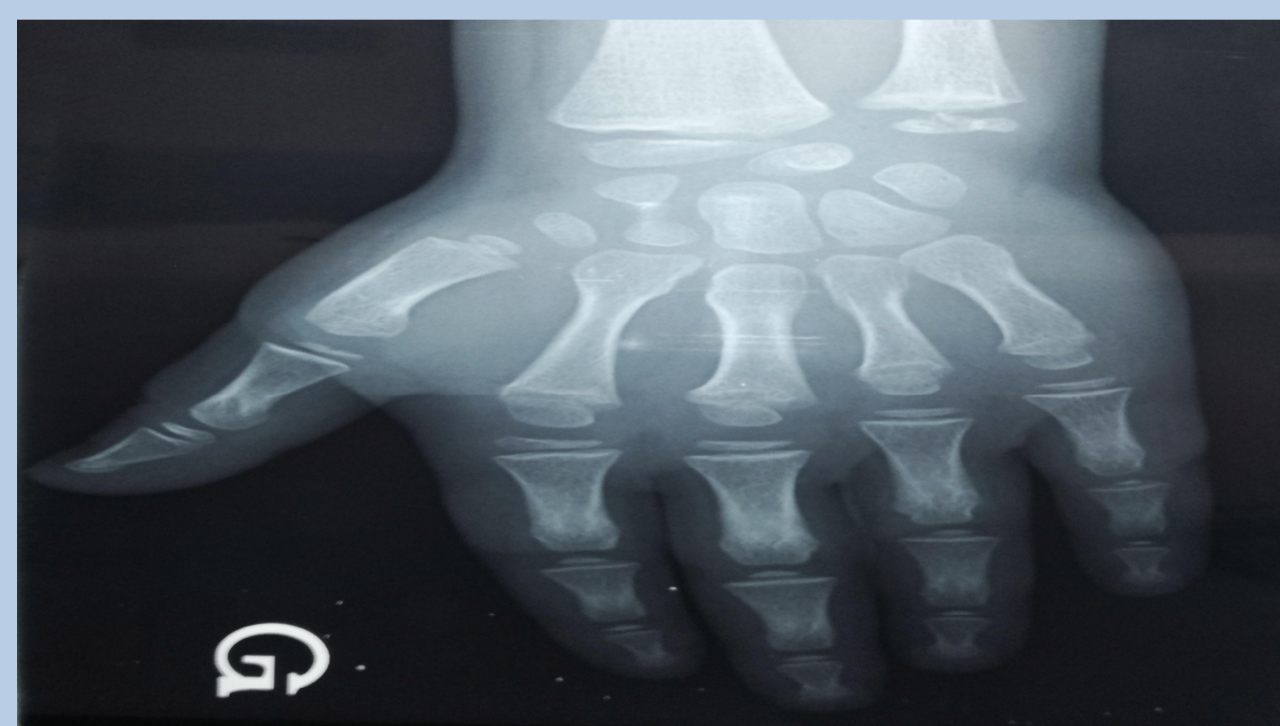
## Observation

Le cas index est une fille âgée de 20 ans, issue d'un mariage consanguin qui a été admise pour exploration d'un nanisme avec un retard pubertaire.

### A l'examen clinique :

- Nanisme : taille à 125 cm (-4DS)
- poids: 35kg (-2DS)
- Aspect poupin
- Pâleur cutanéomuqueuse
- un palais ogival.
- Ecartement des dents
- TA:9/6
- Des organes génitaux externes de type féminin avec un stade pubertaire S1 P1 selon Tanner.

âge osseux = 7 ans



### Exploration hormonale:

Bilan hormonal	Valeurs	Valeurs usuelles
FT <sub>4</sub> (ng/dl)	0,4	0,7 - 1,5
TSH (mUI/L)	0,9	0,35-4,94
IGF <sub>1</sub> (ug/l)	15	267 - 470
Prolactine (ng/ml)	0,6	< 25
Cortisol de base (µg/dl)	1,8	3 - 8
LH (mUI/ml)	0,07	0,6 - 12

## Test à l'hypoglycémie insulinique

	T0	T1	T2	T3
Glycémie(g/)	0,64	1,08	1,37	1,02
GH (mUI/l)	<0,1	<0,1	<0,1	<0,1

**Ostéodensitometrie :** ostéoporose

**IRM hypophysaire:** hypoplasie hypophysaire

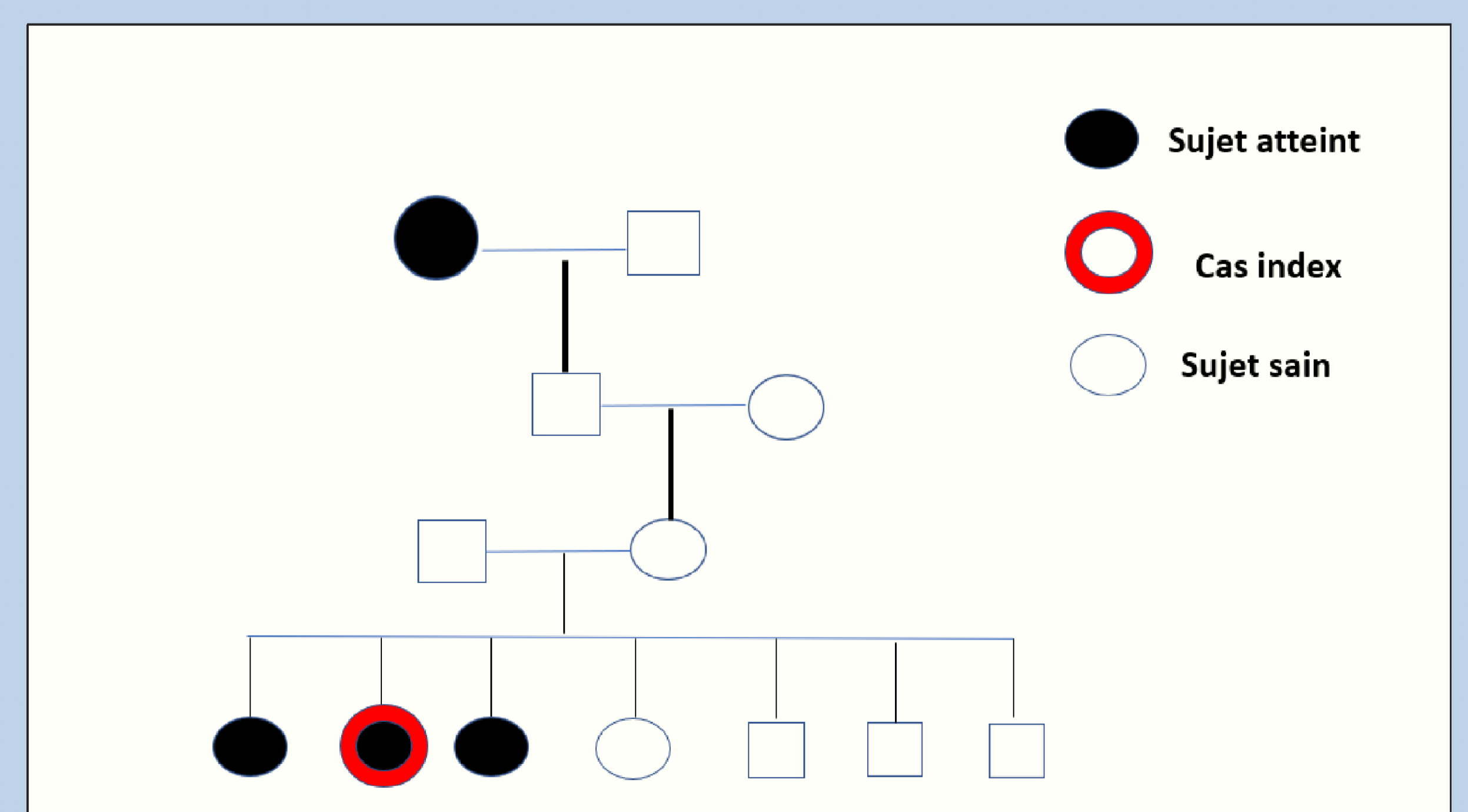
**L'enquête familiale** a retrouvé deux sœurs âgées de 16 et 18 ans qui présentaient un retard statural et pubertaire.

**L'exploration hormonale** a montré un **déficit antéhypophysaire** chez les deux sœurs.

**IRM hypophysaire:** hypoplasie hypophysaire chez les deux sœurs

**Etude moléculaire:** mutation homozygote du gène **PROP1** chez les trois sœurs.

## Arbre généalogique



## Conclusion :

Cette observation illustre un phénotype hypophysaire atypique de la mutation du PROP1 en raison du déficit corticotrope qui est en général inconstant chez les sujets porteurs de la même mutation, y compris au sein de la même famille. L'hypoplasie hypophysaire à l'imagerie est un signe évocateur d'anomalie du gène PROP1 dans un contexte de déficit hypophysaire combiné. Cette hypoplasie pourrait être liée à une apoptose des progéniteurs des cellules différenciées.

Conflits d'intérêt: Aucun