

Développement pubertaire anormal

(mars 2022)

Explication

La puberté est la transition physiologique et psychosociale de l'enfance à l'adolescence. Les questions sur le développement pubertaire typique ou atypique constituent un motif courant de consultation dans les centres de soins primaires. Les anomalies du développement pubertaire peuvent être le signe de graves affections sous-jacentes, en plus de causer beaucoup d'anxiété aux patients et à leur famille. Cela nécessite des examens et un suivi rigoureux.

Étiologie

(liste non exhaustive)

- Retard pubertaire
 - a. Variantes d'un retard constitutionnel normal (idiopathique) de la puberté
 - b. Anomalies gonadiques primaires
 - Anomalies congénitales
 - a. Troubles chromosomiques (p. ex. syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter)
 - b. Malformations congénitales
 - Anomalies gonadiques acquises (p. ex. infection des gonades, traumatisme, néoplasme)
 - c. Anomalies gonadiques secondaires
 - Causes fonctionnelles (p. ex. maladie chronique, malnutrition)
 - Dysfonctionnement hypothalamique (p. ex. hyperprolactinémie, stéroïdes exogènes)

- Dysfonctionnement hypophysaire (p. ex. tumeur du système nerveux central [SNC])
- Puberté précoce
 - a. D'origine centrale (dépendante des gonadotrophines)
 - Idiopathique
 - SNC (p. ex. néoplasmes, hydrocéphalie)
 - b. D'origine périphérique (indépendante des gonadotrophines)
 - Fonction autonome des gonades (p. ex. kystes ovariens, tumeurs à cellules de Leydig au niveau des ovaires ou des testicules)
 - Pathologie surrénalienne (p. ex. tumeurs, hyperplasie surrénalienne congénitale)
 - Exposition à des hormones sexuelles exogènes
- Variantes d'une puberté précoce (p. ex. thélarche prématurée, adrénarche prématurée)

Objectifs principaux

Dans le cas d'un patient dont le développement pubertaire suscite des inquiétudes, le candidat devra en diagnostiquer la cause, la gravité et les complications, et mettre en place un plan de prise en charge approprié. Il devra en particulier faire la distinction entre les variantes normales du développement pubertaire et les symptômes d'affections sous-jacentes sérieuses, et fournir conseils et soutien en ce qui concerne les aspects psychosociaux de la puberté.

Objectifs spécifiques

Dans le cas d'un patient dont le développement pubertaire suscite des inquiétudes, le candidat devra

- recenser et interpréter les constatations cliniques pertinentes, notamment celles découlant :
 - a. d'une anamnèse appropriée mettant l'accent sur la croissance et le développement, la nutrition et les symptômes de maladies systémiques sous-jacentes;
 - b. d'un examen physique approprié effectué en accordant une attention particulière à la classification de Tanner du développement pubertaire, ainsi qu'aux signes de troubles sous-jacents (p. ex. tumeurs du SNC, troubles des conduites alimentaires);

- recenser et interpréter les examens pertinents, notamment une différenciation entre les variantes normales et les affections sous-jacentes sérieuses ou urgentes (p. ex. imagerie du SNC ou du bassin en cas de néoplasie soupçonnée);
- établir un plan efficace de prise en charge initiale, notamment :
 - a. rassurer le patient en cas de variante normale du développement pubertaire;
 - b. en cas de développement pubertaire anormal, orienter le patient vers les soins spécialisés appropriés (p. ex. pédiatrie, endocrinologie, génétique, neurologie);
 - c. conseiller et soutenir le patient et sa famille à propos des répercussions psychosociales d'un développement pubertaire anormal.