

Petite taille et retard de croissance

Étiologies , explorations

frantz lancelin pédiatrie

La croissance normale 1

- Importance de : TN et PN
taille cible genetique: mid parental height
cinétique de la croissance surtout
recherche : pathologie générale connue ,ou de grossesse
.
references: courbes de m Sempé (pas très actuel) .
.
en pratique : mesure allongé jusqu'à 4ans(1m) puis debout (-1cm) différencier croissance staturale et pondérale;
définir la **normalité:**
taille (moment donné)=+/- 2ds (97% à 3%)

Les étapes de la croissance

- **Croissance pré natale**(foétale): nutrition placentaire
 - > dépend de facteurs placentaires(hta maternelle)
 - > dépend de facteurs hormonaux(insuline, Igf 2)
 - >dépend de facteurs nutritionnels(maternels) **peu**autre =génétique :foétale ou mosaïque confinée au placenta
- **Croissance néonatale** :influence nutritionnelle+++
- **Croissance infantile**:1°année 25 cm/an 3°année:8cm/an (pré pubère:ralentissement 5cm:an):->Gh,T4 (nutritionnel,environnement,psycho affectif))
- **Croissance pubertaire** ->stéroïdes sexuels +++(11/13ans AO) pic de croissance: 20-25cm fille ,30-35cm garçon

La fin de la croissance

- -> fin du pic de croissance pubertaire :13 ans(ménarche) ou 15 ans d'âge osseux (garçons);
n'est pas la fin de croissance(quelques cm restant)
pas de prédiction fiable de la taille définitive !

Analyse de la courbe de croissance

- -> variation en vitesse de croissance?
Infléchissement ou cassure ?
Infléchissement :
touchant en 1° le poids ou la taille (amaigrissement préalable ou aspect poupin)
variants immatures font leur pic plus tard : fréquent chez garçons

Croissance sous influence de:

- **Facteurs non hormonaux ;**

Génétiques:RCIU harmonieux,taille des parents

Nutritionnels:Gluten ,maladie chronique générale

Psycho affectifs: nanisme psycho social(multifactoriel)

Environnement:maladies chroniques(respiratoires, digestives ,inflammatoires,acidose tubulaire, insuffisance rénale,cardiopathie)= homéostasie

Osseux non hormonal:dystrophie :hypochondroplasies, dyschondrostéoses ,maladies de surcharge,

- **Facteurs hormonaux ;**

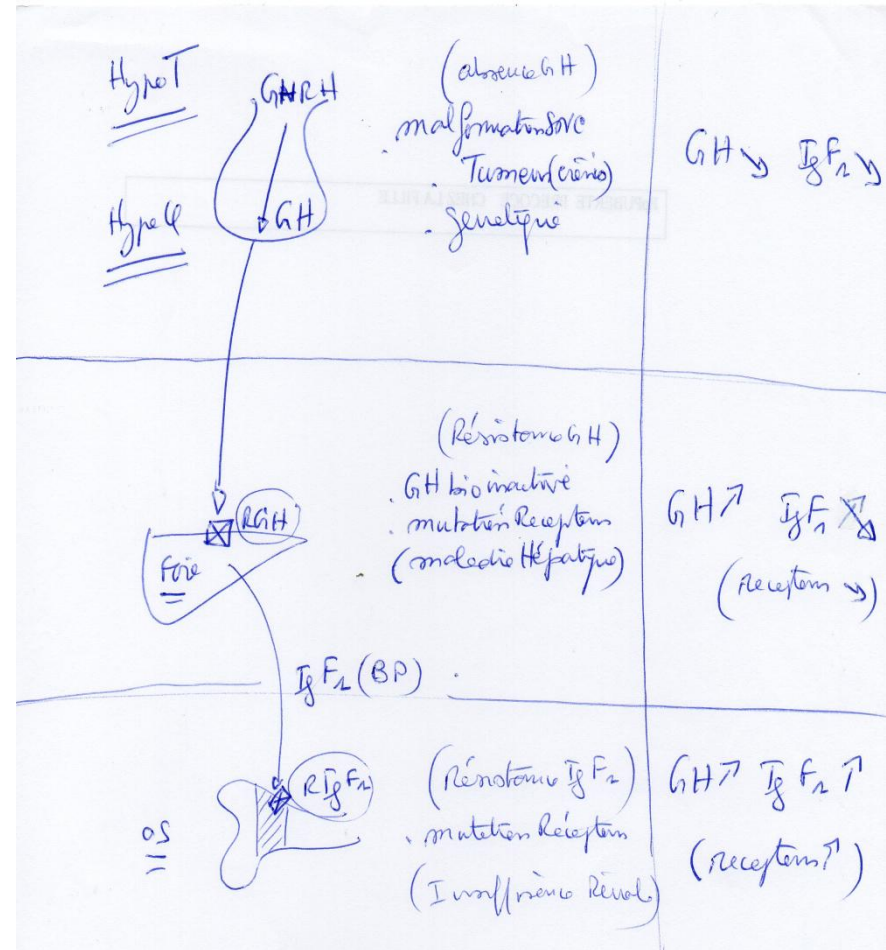
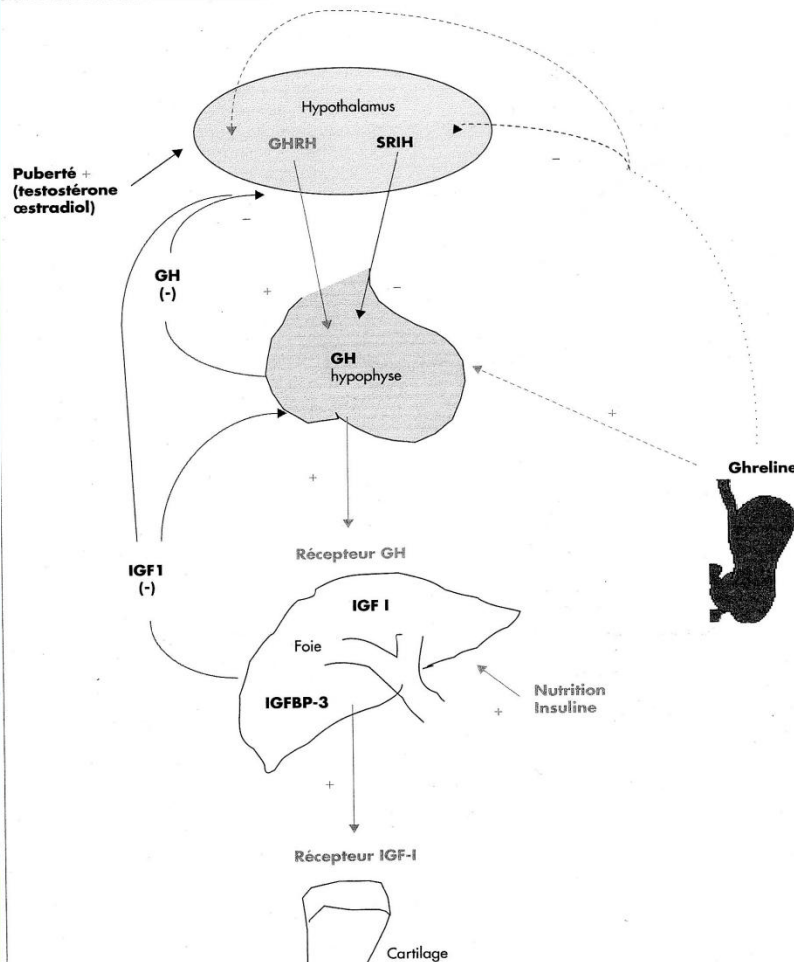
Cible :cartilage de conjugaison(thyroïde ,GH ,stéroïdes ,PTH)

Axe hypothalamo-hypophysaire

somatotrope (gh/Igf1),gonadique/surrénalien(hypercorticisme)

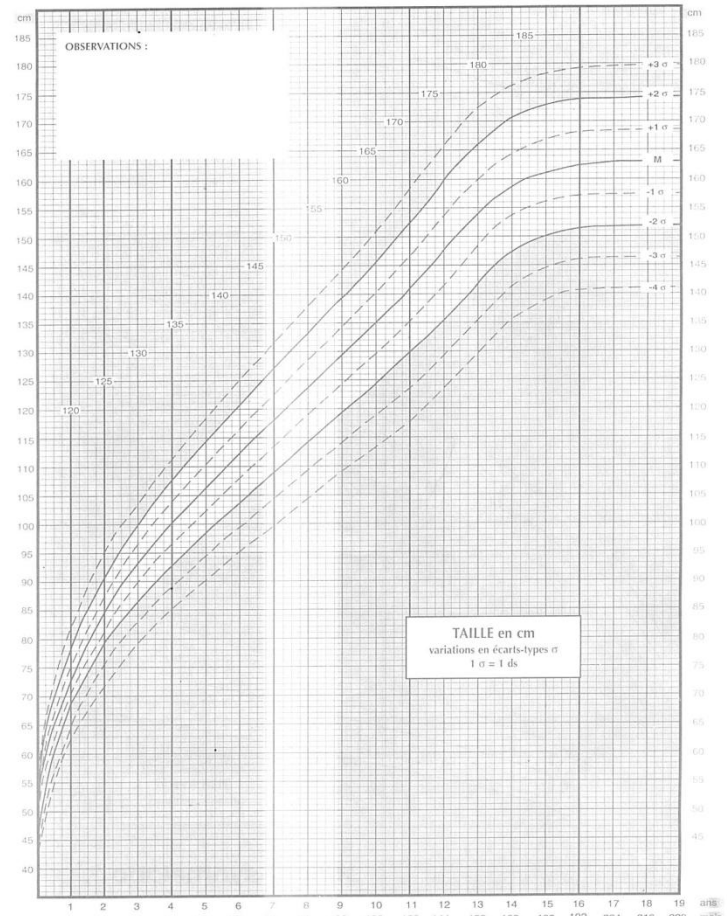
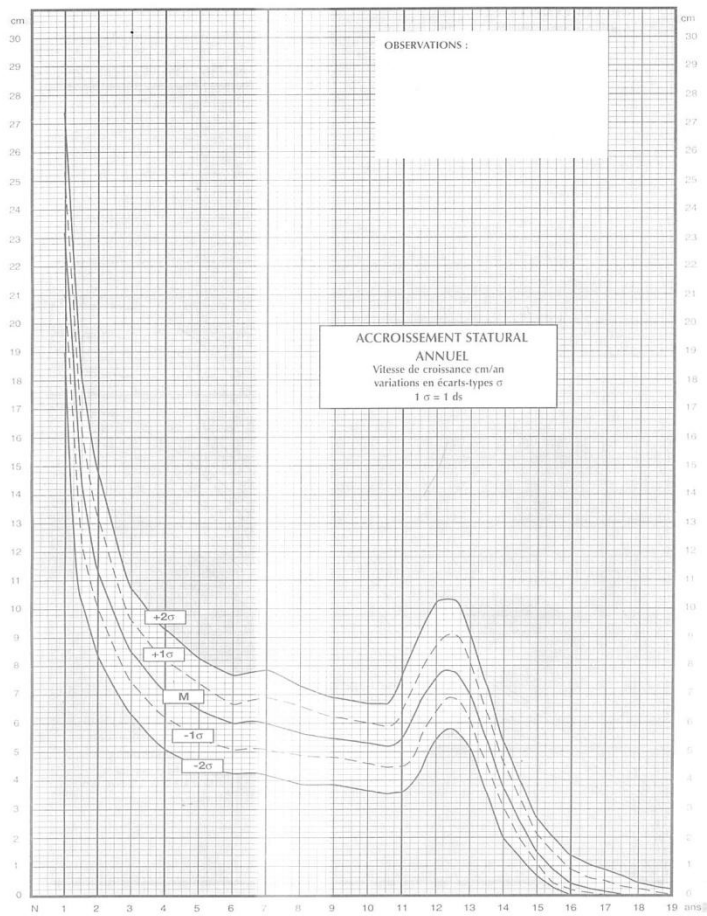
Thyroidien

Axe somatotrope et petites tailles normale et pathologique



Croissance pathologique : petite taille

- Plusieurs points de croissance +++
TN ,PN ,taille des parents
Régularité, infléchissement ou cassure?
Stade pubertaire(avance ou impubérisme)
recherche de signe de valeur



Courbe de m Sempé (1975) encore utilisé à ce jour

Petite taille et infléchissement de la courbe de croissance

- Petite taille à la naissance(RCIU=SGA)
TN<-2ds(Usher et Mc Lean)=47cm à terme
TN<3°percentile -> 3% des naissances
Harmonieux:cause génétique (pronostic statural mauvais)
Dysharmonieux:foetus araignée (pronostic meilleur:
rattrapage 85% des cas) relation MBD
puberté avancée, maturation osseuse rapide
possibilité de traiter :GH (pharmacologique)
conditions: à partir de 4 ans si taille <-3ds (AMM:-2,5ds) < 90cm
Efficacité=rattrapage >1,5 ds
poursuite du traitement pour éviter le syndrome X
(hta ,cholestérol,surpoids)
risque Trt à distance ???

Déficit somatotrope

- **Diagnostic +/-précoce si génétique/malformatif**
infléchissement de la courbe :1ères années souvent
TN normale
Hypoglycémies(insuline nle) ,ictère à la naissance ,
malformation ligne médiane(fente palatine,incisive centrale
unique)
déficit complet: mutation GH , recepteur , déficit combiné,IPPS
Diagnostic tardif ou prépubère
infléchissement progressif avant age du pic pubertaire:
pas d'autre symptome:déficit partiel idiopathique?
À différencier du **retard pubertaire simple** (dosage Gh sous
testosérone)
Cassure:éliminer tumeur(craniopharyngiome)
Troubles visuels/céphalées/signes neurologiques/cassure de courbe
isolée +++

Le déficit en GH

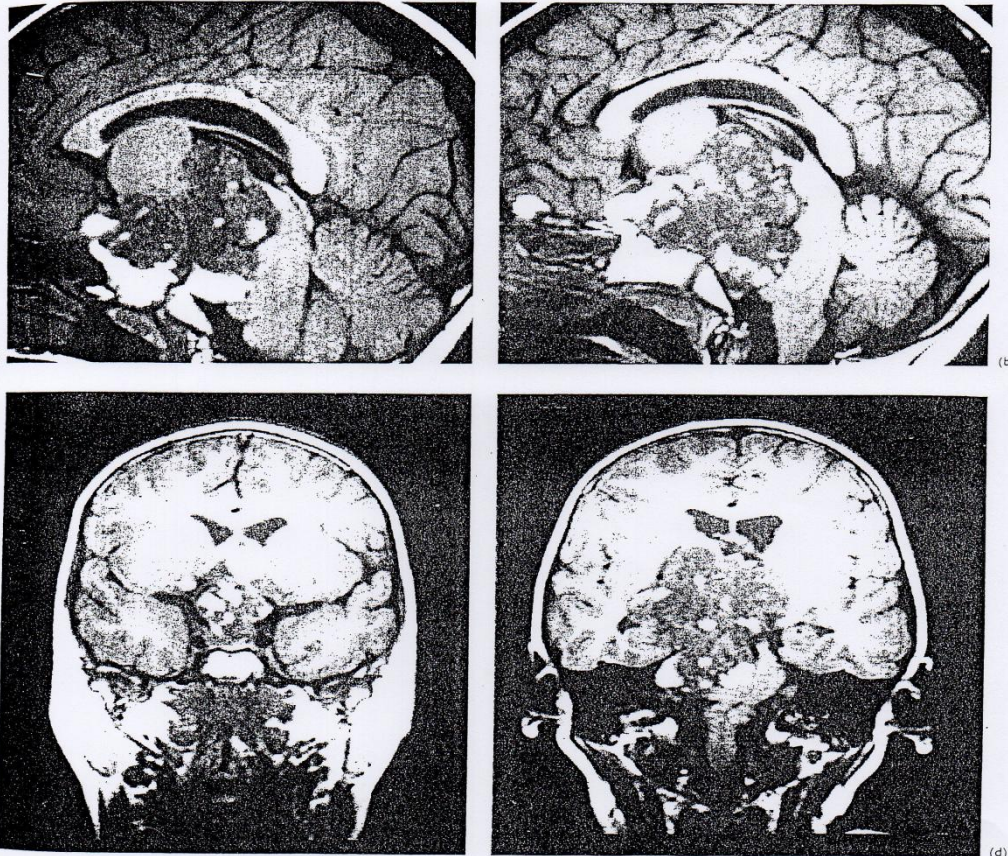
II) Diagnostic clinique

- **Retard statural**
- **Visage poupin**
- **Petit nez**
- **Ensellure nasale accentuée**
- **Bosses frontales proéminentes**
- **Cheveux fin**



Peter 2ans 7 mois 81cm





Ceci est un craniopharyngiome

Y penser devant une cassure ou un inflechissement de la croissance
Imagerie cérébrale++++++

Dg et trt déficit somatotrope:

- **Age osseux en retard**

GH/Igf1 GH < 20 µg/ml (stimulation/+- sensibilisé)

Igf1 basse en absence de dénutrition

IRM+++ (anomalie tige ,hypoplasie ,posthypophyse) Traitement :
étiologique (chirurgie ,protonthérapie :cranio)

substitutif:GH 0,025 mg/kg/j

jusqu'à la fin de la puberté

Retesting en fin de trt :13 ans AO (fille) ou 15 ans(garçons)

poursuite age adulte si possible?

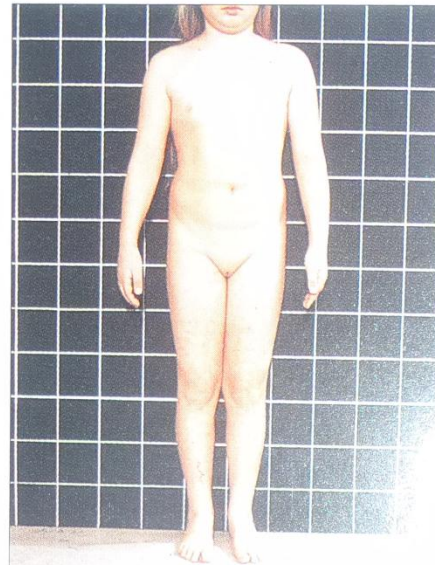
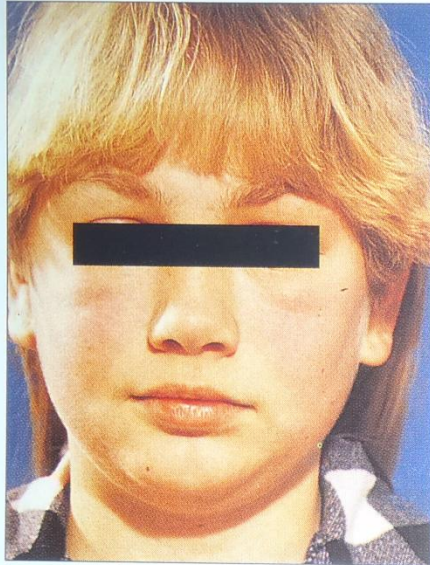
Diagnostic différentiel : Retard simple (de pic) pubertaire
(test GH/testo):nl fréquent chez les garçons

Hypothyroïdie

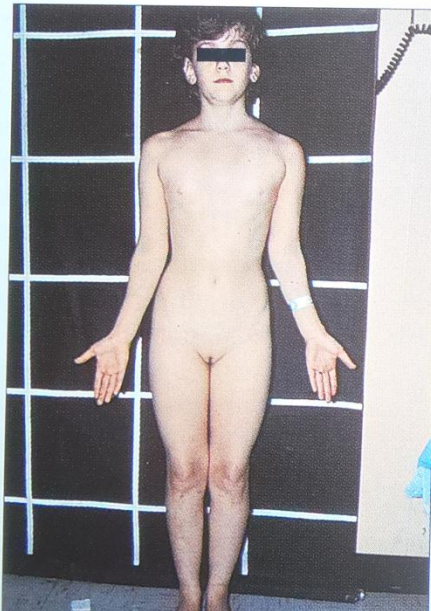
- **Précoce**: au Guthrie 3^e jour (CEDEM)
souvent athyréose (ou thyroïde ectopique)
plus rare (et plus tardif)
trouble de la synthèse hormonale avec surdité
taille peu affectée car traitement précoce
T4 effondré, TSH élevée ; scintigraphie .
.
- **Tardif** : thyroïdite auto-immune (Turner, T21, Down, autre...)
anticorps anti TPO
peut être révélé par une cassure de croissance isolée
Traitement substitutif : pronostic statural bon

Petite taille chez une fille(turner)

- **Dysmorphie**(implantation basse des cheveux, écartement des mammelons,ptérigium coli, obliquité des paupières)+- évident!!
Parfois simple petite taille isolée (mosaïques:50% des cas)
A la naissance:RCIU harmonieux :Bonnevie Ulrich (oedèmes mains pieds)
Tardif :50% cas diagnostique: aménorrhée (dysgénésie gonadique)
intelligence normale+++
dg: y penser ++ caryotype facile (45xo ou mosaïque) lié a SHOX
Trt:Gh(précoce) 0,035 à 0,05 mg/kg/j
recherche sry (risque gonadoblastome)++
Induction de la puberté: tard mais pas trop(13 ans) 17béta puis OP
Problème actuel :grossesses (dons ovocyte, cryoconservation ovaire) mais contre indications cardiaques



2.5, 2.6 Ullrich–Turner syndrome. Normal face and body phenotype (slightly broad chest).



2.7 Broad chest, wide carrying angle and sexual infantilism in Ullrich–Turner syndrome age 15.5 years.



2.8 Noonan syndrome.

Petite taille avec obésité

- **Soit cushingoïde:** surtout retard age osseux/infléchissement statural ou plutôt absence d'accélération malgré le surpoids+++ parfois syndrome hormonal pas au 1° plan:
y penser : cortisolurie des 24h+++ .

.

Soit croissance plus régulière:

Hypotonie néonatale importante(difficultés alimentaires) idem T21

Phénotype +/- retard psychomoteur variable

Prader Willi :Trt GH (Amm 2001)

améliore taille ,répartitionMG/MM et comportement

Petite taille et maladie osseuse

- Phénotype particulier?

>dyschondrostéoses:

maladie de Lery Weill (lié à SHOX): déformation de madelung/incurvation cubitus , familial parfois ; : trt: GH idem turner .

Hypochondroplasie :, rachis lombaire :absence élargissement espaces interpédiculaires L1 à L5++ familial

autre :

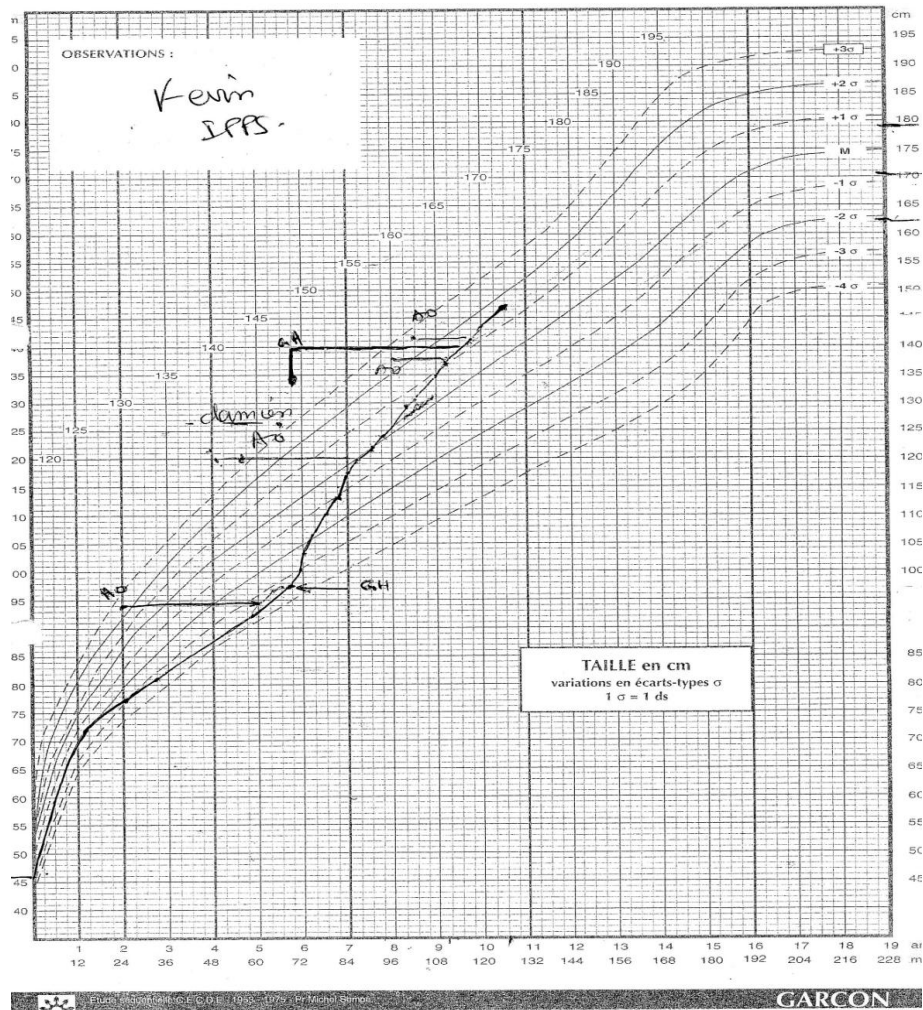
Picnodysostose , maladies de surcharge: mucopolysaccharidoses, anomalie PTH: hypoparathyroïdie (4° méta court)

Petite taille et maladie digestive

- Y penser si infléchissement pondéral précède:
 - > **intolérance au gluten:**
Retard pondéral **précoce**(introduction du gluten : courbe pondérale plate) familial
,statural associé secondaire(aspect de RCIU)
ballonnement,diarrhée
diagnostic:+/- facile (anticorps transglutaminase, biopsie)
tardif :parfois constipation ,maigreur et ralentissement de la taille après plusieurs années de vie
Régime d'exclusion à **vie**
 - Douleurs abdominales , amagrissement, syndrome inflammatoire biologique(**ileite de crohn**) : dg ASCA

Anomalies de courbe non pathologiques

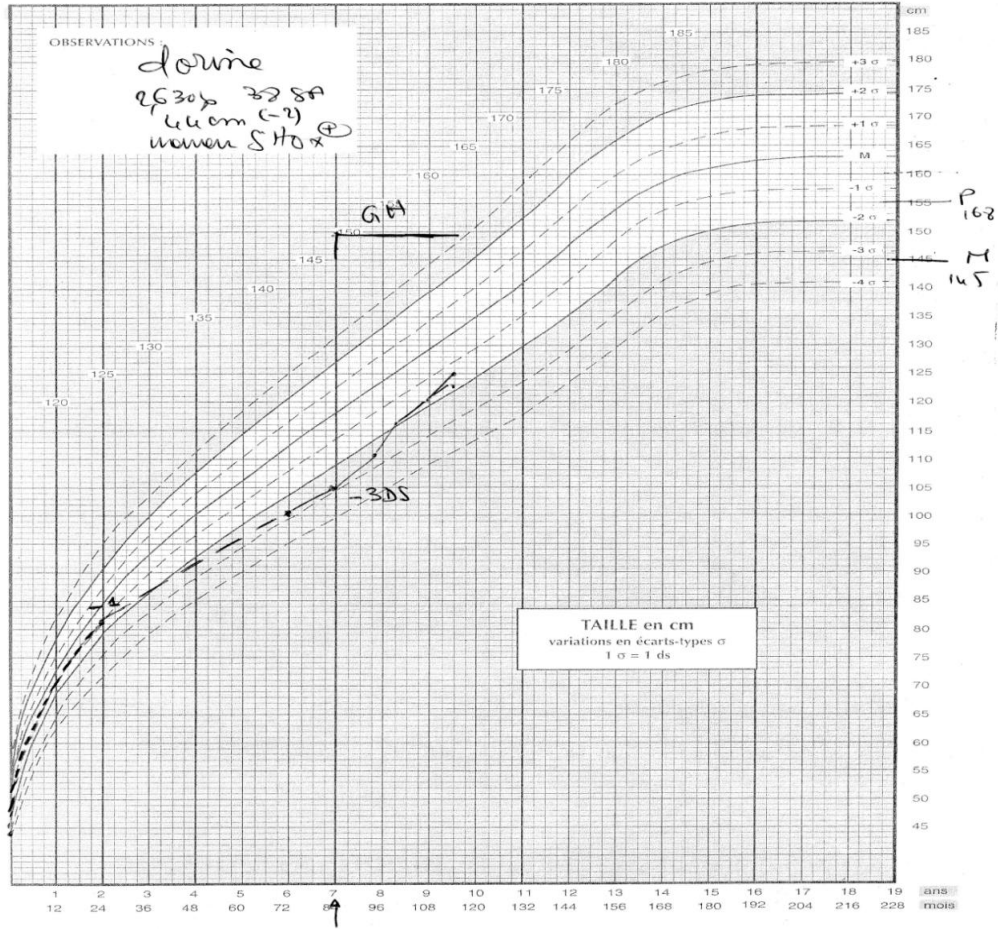
- **Petite taille familiale** ; un des 2 parents est petit et la courbe est régulière : pas de bilan (pb si fille avec papa petit)
 -
 - **Petite taille idiopathique**; mais croissance régulière ,
Pc taille < parents ,parfois RCIU ,T<ou= -2ds
dosage Gh x1 test et **surveiller** croissance et puberté
 -
 - **Petite taille avec retard pubertaire** et de maturation;
poursuite de la croissance pré-pubère sans le pic
fréquent :garçons +++ bilan nécessaire : imagerie ,GH
traitement si mal vécu: androtardyl
intégré dans une immaturité+++
Possibilité d'intervention sur les petites tailles:
Enanthone(seulement si puberté vraiment en avance : rciu)
GH seulement si rciu



Kevin: t-4ds progressif

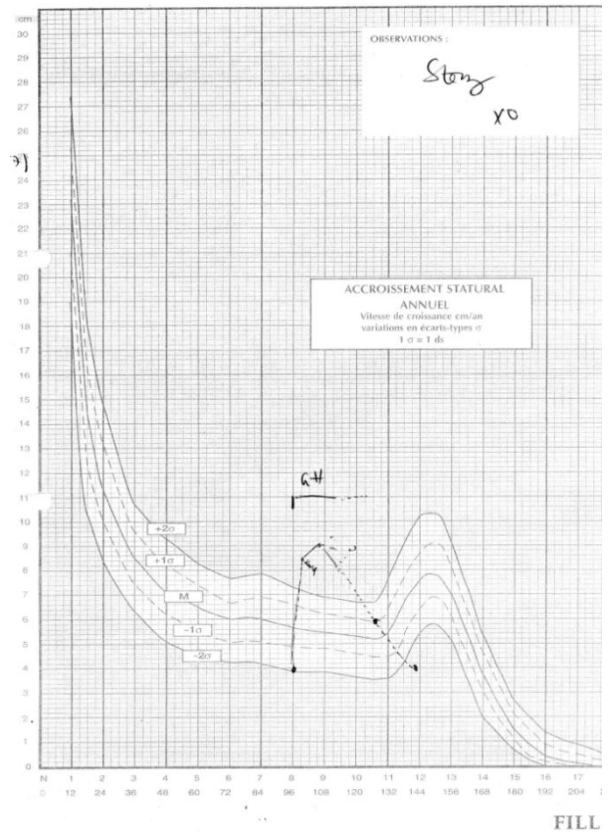
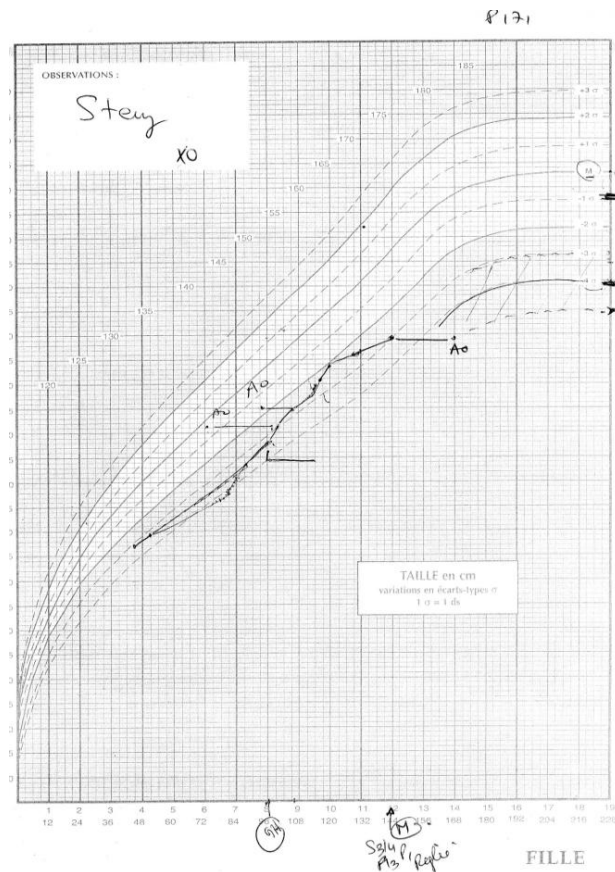
Déficit complet : IRM :IPPS à retester à la fin++

REVU.



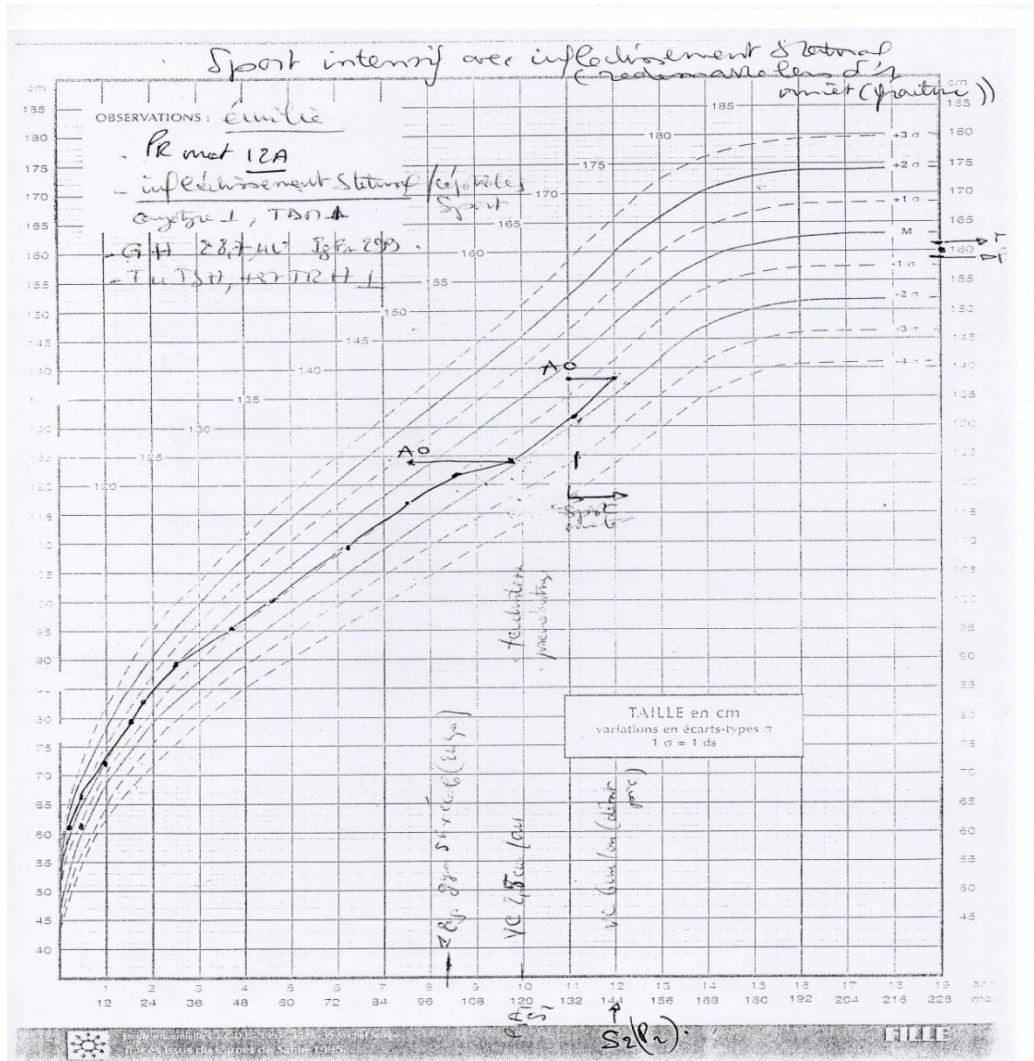
Dorine maman 1m45 shox <1m à 6ans

Gh +1,5 ds ,arret trt !!!

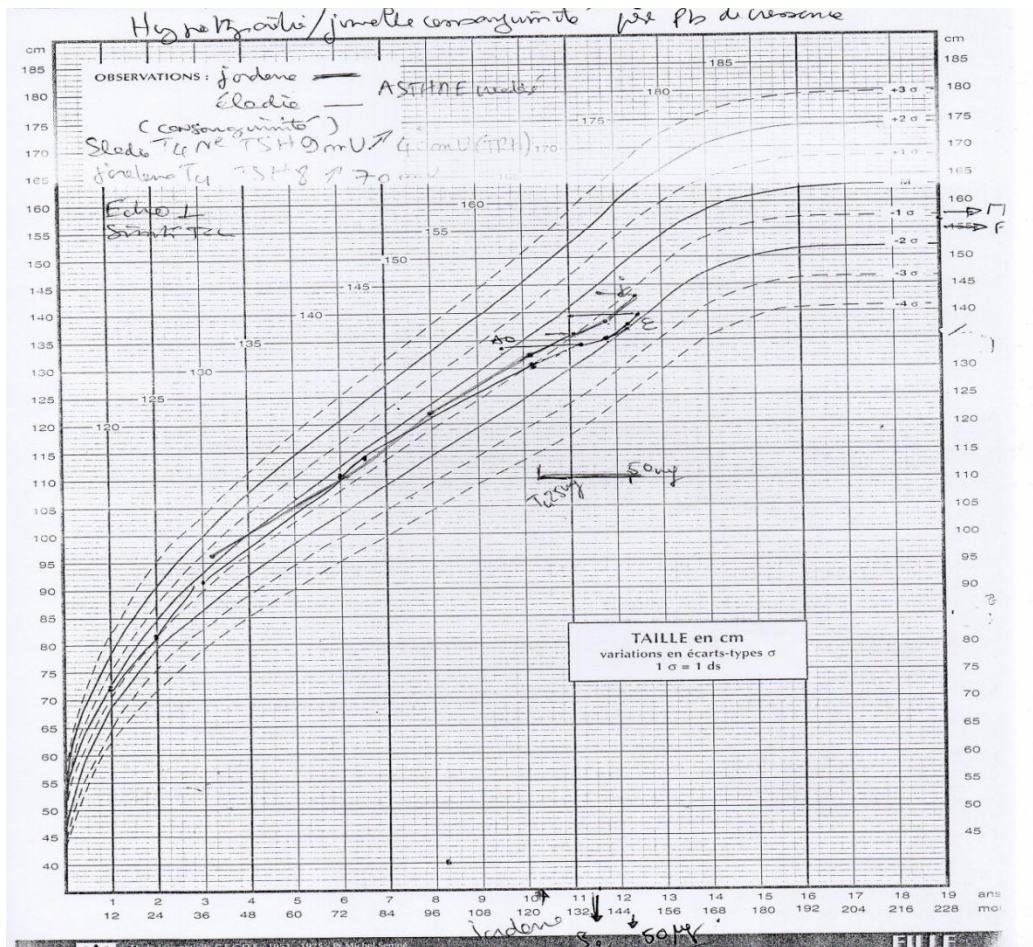


turner

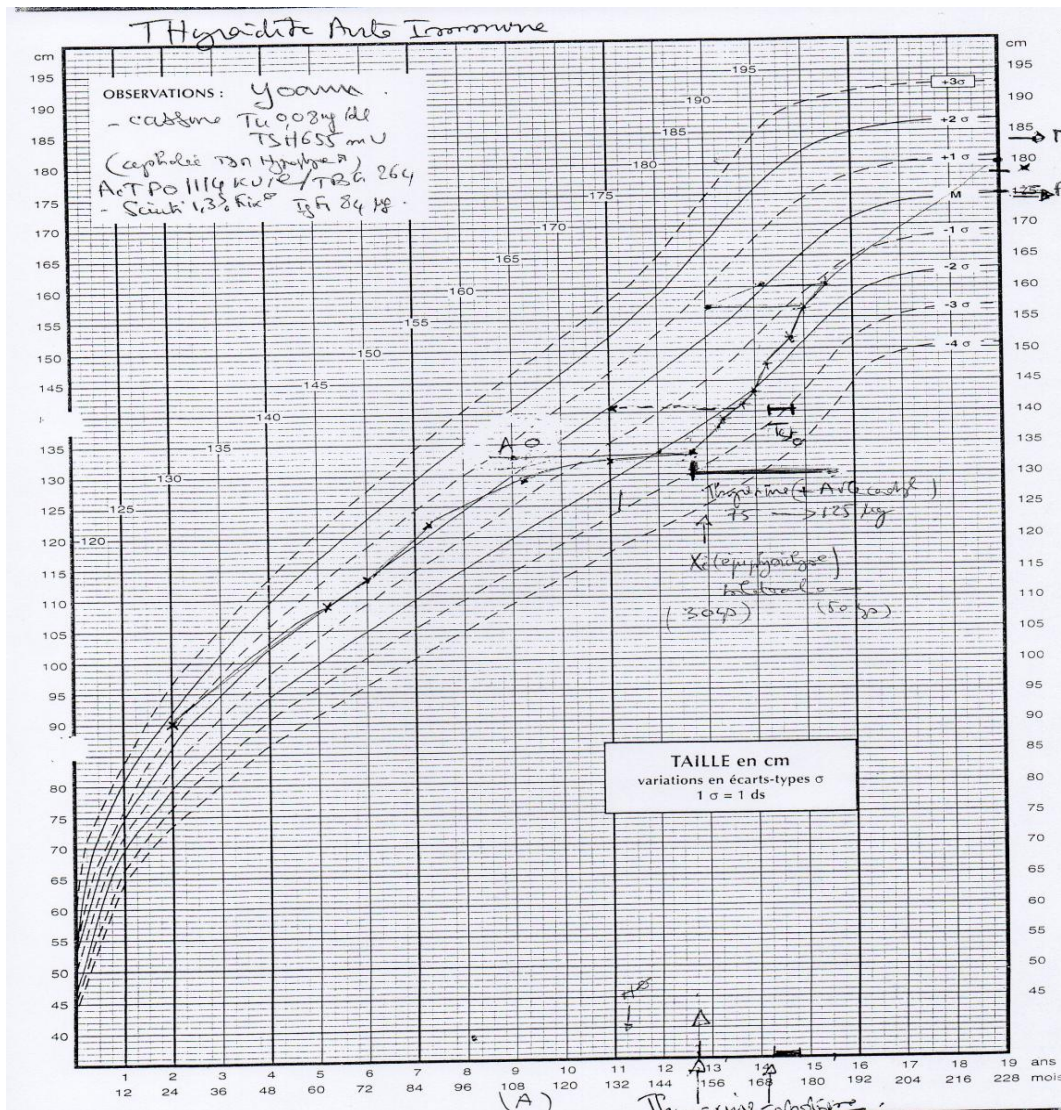
Gh à 8 ans(+1,5ds 2 ans puis arret)réglée spontanément
taille définitive <140



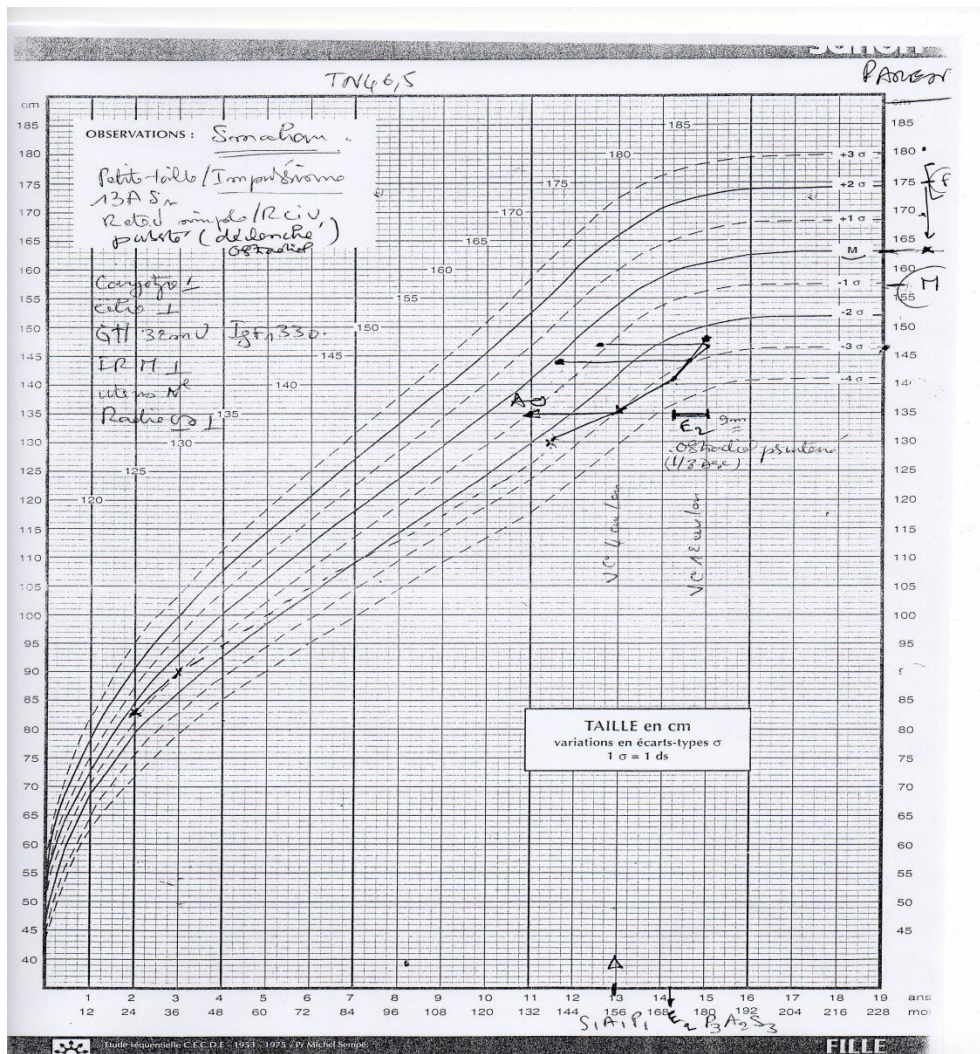
sport intensif -2ds bilan normal



Jumelles ,consanguinité, hypothyroïdie : partielle t4 :n ,(trh:tsh 9 à 50 et 8 à 70) trt substitutif pubertaire (tb hormonosynthèse)

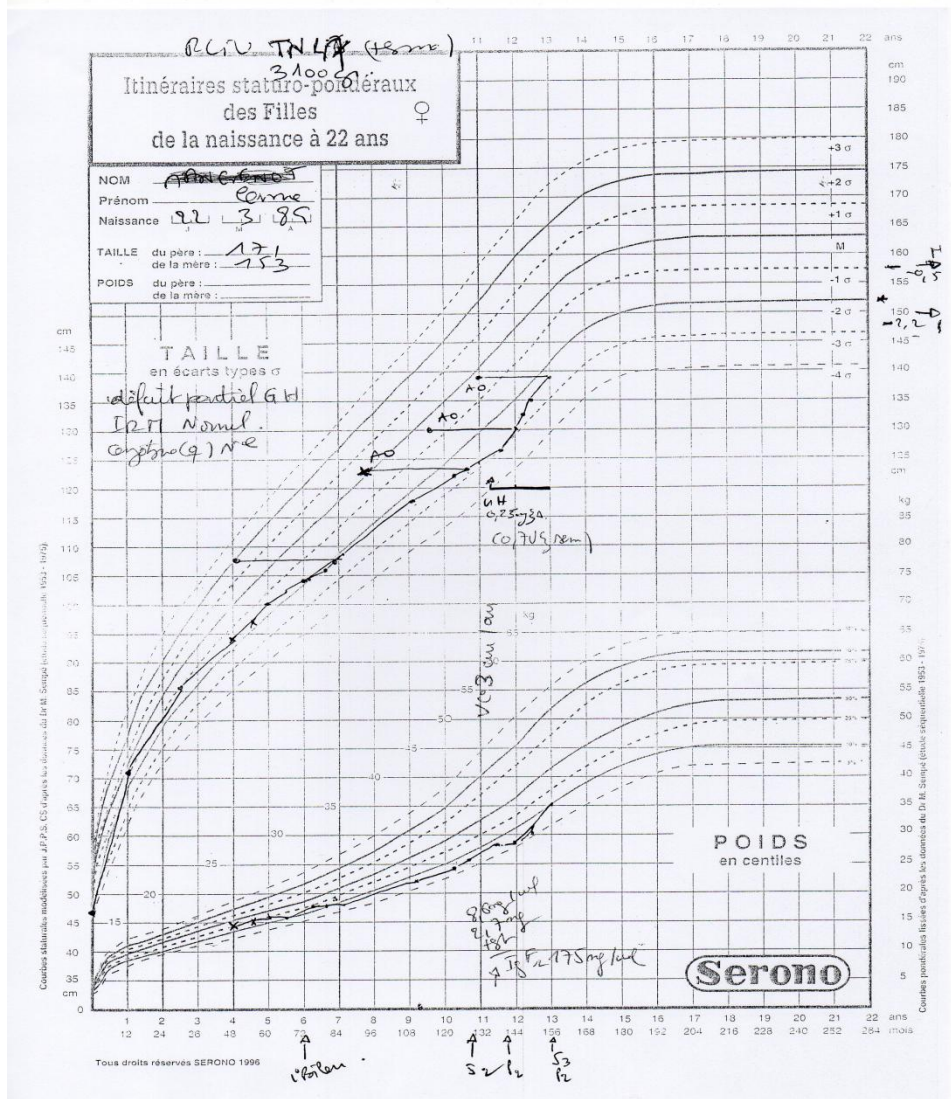


Consulte à 13 ans cassure 2cm en 5 ans t4 0,02 , tsh 655mu ,
 anti TPO 1114 ku épiphysiolose fémorale **thyroïdite auto immune**



Infléchissement taille ,impubérisme

retard pubertaire simple: bilan normal , déclenchement (minéralisation)



Infléchissement prépubère: déficit partiel

Gh <10ng/ml (2 tests) efficacité Gh substitutive