



Diagnostic tardif d'impubérisme associé à une anomalie neurologique : quel est votre diagnostic ?

H. Marmouch^a (Dr), F. Boubaker^a (Dr), A. Bettaieb^a (Dr), T. Slim^a (Dr),
M. Jmal^a (Dr), H. Sayadi^a (Dr), S. Graja^a (Dr), I. Khochtali^a (Pr)

^a Service d'Endocrinologie-Médecine Interne CHU Fattouma bourguiba
Monastir, TUNISIE

Introduction:

Le syndrome de Kallmann caractérisé par l'association d'un déficit gonadotrope congénital et d'une anosmie a été décrit depuis 1856 ; c'est la cause la plus fréquente de déficit gonadotrope congénital masculin mais le diagnostic reste tout de même souvent retardé.

Observation:

Patient âgé de 18 ans a été adressé pour exploration d'un retard statural sévère à -3 DS avec impubérisme. Il n'y a pas de cas similaire dans la famille ni de problèmes de fertilité.

Il avait été suivi depuis l'âge de 9 ans en neurologie pour des mouvements en miroir et opéré pour la première fois pour une cryptorchidie bilatérale vers la même période.

A l'examen, il avait une anosmie, des stades A2 P2 G2 de Tanner avec un micropénis, un testicule droit non palpable et gauche au niveau inguinal. L'échographie les avait repérés au niveau inguinal avec une taille de 14cm et de 11cm hypoéchogènes pauci-vascularisés.

L'hypophysiogramme avait montré un hypogonadisme hypogonadotrope profond isolé (testostérone à 0,15 ng/ml).

Le bilan des malformations associées avait retrouvé des reins normaux mais une fraction d'éjection du ventricule gauche à la limite inférieure (50 à 60 %), un complément par IRM cardiaque ainsi que l'étude génétique sont en cours. L'IRM hypophysaire n'a pas montré d'anomalies. Une exploration de l'odorat est proposée. La recherche d'une éventuelle agénésie des bulbes olfactifs est demandée.

Le patient était mis sous hormonothérapie substitutive.

Discussion:

Notre observation illustre le retard de diagnostic de syndrome de Kallman probable et les conséquences de cette pathologie.

En dehors des cas sporadiques, tel que le cas de notre malade, trois modes de transmission ont été décrits : récessive liée au chromosome X (KAL-1) ; autosomique dominante (KAL-2) et autosomique récessive (KAL-3). Une mutation dans l'un des 5 gènes responsables n'est cependant retrouvée que dans moins de 30% des cas.

Déclaration de conflit d'intérêt: Aucun conflit notable à signaler.