

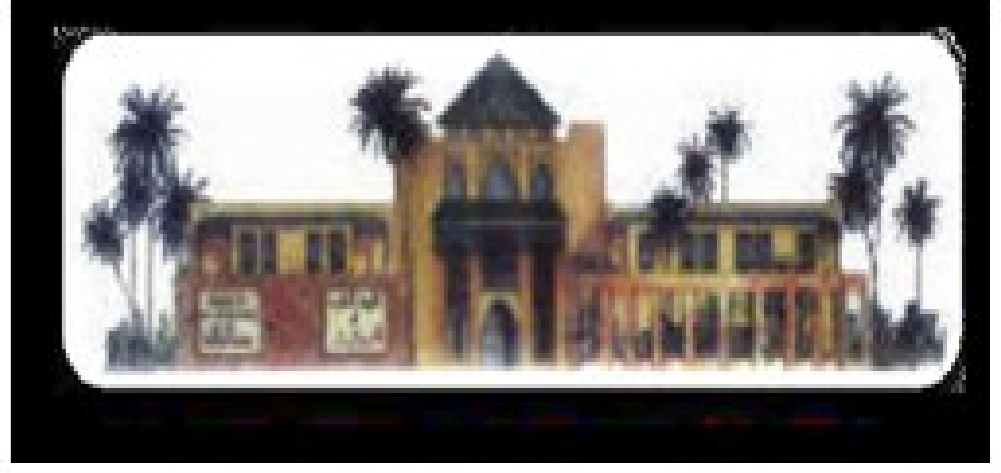
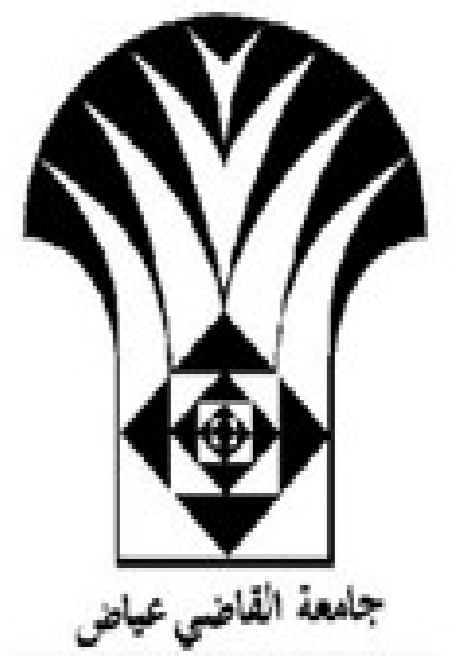
A propos d'un Syndrome de Kallmann chez la femme.

L. ENNAZK, G EL MGHARI, EL ANSARI N

Service d'Endocrinologie Diabétologie et des Maladies métaboliques

Laboratoire PCIM

Faculté de médecine et de Pharmacie Marrakech, Université Cadi Ayyad



INTRODUCTION

- Le syndrome de Kallmann est une maladie génétique du développement embryonnaire caractérisée par l'association d'un hypogonadisme hypogonadotrophique par déficit en gonadolibérine (GnRH) et d'une anosmie ou hyposmie
- Prévalence sous-estimée serait d'environ de 1/8 000 garçons et de 1/40 000 filles.
- Le syndrome de Kallmann chez la femme est associé selon la littérature à un mécontentement du soi, à une altération de l'image corporelle chez l'adolescente, à une humeur dépressive et à des troubles de la fonction sexuels.
- Nous rapportons un cas de syndrome de Kallmann chez une jeune patiente de 26 ans.

OBSERVATION

Clinique:

H, L, 26 ans, Mariée et sans enfants, consulte pour une aménorrhée primaire.

Données anamnétiques:

- Apparition des caractères sexuels secondaires (pilosité, bourgeons mammaires) à l'âge de 14 ans.
- Un bon développement psychomoteur est normal.
- Hyposmie depuis le bas âge sans histoire d'anosmie dans la famille.
- Signes accompagnateurs: asthénie profonde, surtout matinal et en fin de journée aggravée depuis 2ans. Sensations vertigineuses avec des bouffées de chaleur, dyspareunie, baisse de la libido.

Données de l'examen physique:

TA : 110/80mmhg, GC : 0,89g/l en PP, Taille : 175cm, P : 66 kg, IMC : 21,6kg/m². Stade de tanner : S4 P3.
Pilosité axillaire et pubienne peu fournie.
Grande lèvre siège de poils peu fournis et fins et des petites lèvres fines.
Examen neurologique est sans particularité.

Données Paracliniques:

✓ **Hypophysogramme:** FSH : 0,3mUI/ml, LH : 0,50mUI/ml, estradiol : 22,27 pg/ml, PRL : 3,75ng/ml. La TSH et T4: normales, cortisol sous synacthène : normale.

✓ **L'IRM hypothalamohypophysaire:** arachnoidocèle endosellaire responsable de la réduction de la hauteur du parenchyme hypophysaire avec des bulbes olfactifs d'allure normaux.

✓ **Echographie pelvienne :** parle d'organes génitaux externes de taille réduite sans visualisation des ovaires.

✓ **Ostéodensitométrie :** Ostéoporose à - 3,5DS.

Thérapeutique et suivi:

Patiente est actuellement sous traitement hormonale substitutif avec reprise du cycle.

L'étude génétique est en cours avec une proposition de traitement par inducteurs de l'ovulation.



Fig 1: IRM Hypothalamo-hypophysaire montrant une hypoplasie hypophysaire avec selle turcique partiellement vide

DISCUSSION

Le syndrome de Kallmann est secondaire à un défaut du développement du système olfactif et de la migration embryonnaire des neurones synthétisant la GnRH. Il est rare chez la femme.

A ce jour, six gènes y sont incriminés : KAL1, FGFR1, FGF8, CHD7, PROKR2 et PROK2. Le diagnostic repose essentiellement sur la clinique car la sensibilité de l'étude génétique n'est que de 30%.

Le tableau clinique comprend : l'hypogonadisme hypogonadotrophique, l'hyposmie ou l'anosmie, des anomalies de la ligne médiane, optiques et dentaires. L'objectif de la prise en charge est de maintenir les caractères sexuels secondaires et dans un second temps d'induire la fertilité.