

# Syndrome de Kallman diagnostiqué à l'âge de 24ans

H. Aynaou<sup>1</sup>, S. Rouf<sup>1</sup>, S. El Mahjoubi<sup>2</sup>, G. Kharrasse<sup>2</sup>, Z. Ismaili<sup>2</sup>, H. Latrech<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Service d'endocrinologie Diabétologie, CHU Mohammed VI, faculté de médecine et de pharmacie, université Med premier, Oujda, Maroc.

<sup>2</sup> Service d'hépatogastroentérologie, CHU Mohammed VI, faculté de médecine et de pharmacie, université Med premier, Oujda, Maroc

## INTRODUCTION

Le syndrome de Kallmann est une maladie génétique rare du développement embryonnaire caractérisée par l'association d'un hypogonadisme hypogonadotrophique par déficit en gonadolibérine (GnRH) et d'une anosmie ou hyposmie (avec hypoplasie ou aplasie des bulbes olfactifs).

Le diagnostic repose sur le dosage des hormones sexuelles et des stimulines hypophysaires, l'olfactométrie et l'imagerie par résonance magnétique (IRM) des bulbes olfactifs. Nous rapportons le cas d'un syndrome de Kallman diagnostiqué à l'âge de 24ans.

## OBSERVATION

Il s'agit d'un patient âgé de 24 ans, suivi depuis l'âge de 1 an pour cryptorchidie bilatérale et un micropénis. Le patient est opéré à l'âge de 14 ans pour cryptorchidie avec mise en place d'implants testiculaires. Par ailleurs notre patient est suivi pour maladie de crhon depuis 08 ans et admis dans notre formation pour un impubérisme. À l'examen physique, il présente une taille à 1.85m, une anosmie et un micropénis.

Le bilan biologique a montré un hypogonadisme hypogonadotrope (testostéronémie à 0.54, LH à 0.31 et FSH à 0.82) et le reste de l'hypophysioGramme est sans particularité. Le caryotype sanguin réalisé dans l'enfance a révélé une formule chromosomique normale.

L'IRM hypothalamo- hypophysaire (HH) a montré une glande hypophysaire normale, et une atrophie des deux bulbes olfactifs (Figure). Une ostéodensitométrie a mis en évidence une ostéoporose.

Ces caractéristiques cliniques et radiologiques sont en faveur du syndrome de Kallmann. Un traitement symptomatique a été proposé basé sur le traitement du micropénis avec une induction pubertaire associée à un traitement par les biphosphanates.

## CONCLUSION

Un interrogatoire minutieux et surtout un examen clinique systématique des organes génitaux externes à la naissance peuvent contribuer énormément au diagnostic précoce des hypogonadismes, au diagnostic étiologique afin d'instaurer une prise en charge précoce de nos patients.

## Bibliographie:

- [1] Young J. Approach to the male patient with congenital hypogonadotropic hypogonadism. J Clin Endocrinol Metab 2012;97: 707-18.
- [2] Bouvattier C, Maione L, Bouligand J, Dodé C, Guiochon-Mantel A, Young J. Neonatal gonadotropin therapy in male congenital hypogonadotropic hypogonadism. Nat Rev Endocrinol 2011;8:172-82.
- [3] Kaplan JD, Bernstein JA, Kwan A, Hudgins L. Clues to an early diagnosis of Kallmann syndrome. Am J Med Genet 2010; 152:2796- 801.
- [4] Leifke E, Körner HC, Link TM, Behre HM, Peters PE, Nieschlag E. Effects of testosterone replacement therapy on cortical and trabecular bone mineral density, vertebral body area and paraspinal muscle area in hypogonadal men. Eur J Endocrinol 1998;138:51-8
- [5] Trabado S, Maione L, Salenave S, Baron S, Galland F, Bry-Gaillard. et al. Estradiol levels in men with congenital hypogonadotropic hypogonadism and the effects of different modalities of hormonal treatment. Fertil Steril 2011;95:2324-9.

## DISCUSSION

Le syndrome de Kallmann est une maladie du développement neuronal qui associe un déficit gonadotrope et une anosmie. Sa fréquence est 5 fois plus élevée chez les garçons et représente environ 15 % des hypogonadismes hypogonadotropes.

Le diagnostic est rarement suspecté avant l'âge de la puberté. Il est parfois évoqué devant l'existence d'une cryptorchidie uni- ou bilatérale ou d'un micropénis au cours de la période néonatale [1,2], ou plus tard devant ces mêmes signes génitaux associés ou non à des symptômes évoquant un syndrome de Kallmann comme une anosmie [3]. C'est le cas de notre patient chez qui le diagnostic n'a été fait qu'à l'âge de 24 ans.

Chez ces patients, la croissance staturale pendant l'enfance est normale et l'absence de fermeture des cartilages de conjugaison des os longs explique l'aspect eunuchoïde et la taille souvent supérieure à la population de référence comme c'est le cas chez notre patient. Lorsque le déficit gonadotrope est découvert à l'âge adulte, une ostéopénie voire une ostéoporose sont fréquents [4,5], dans notre cas l'ostéodensitométrie a révélé une ostéoporose.

L'IRM HH apporte un réel bénéfice dans le diagnostic du syndrome de Kallmann et la génétique peut être utilisée en complément de la clinique et de l'imagerie.

La prise en charge repose sur le traitement du micropénis et l'induction de la puberté par la testostérone, ainsi qu'une aide psychologique si nécessaire. Dans tous les cas, la prise en charge médicale précoce et prolongée est essentielle, afin d'assurer une sexualité normale, et de prévenir les conséquences métaboliques et fonctionnelles de l'insuffisance gonadique.



FIGURE 1 : coupe frontale montrant des atrophies des bulbes olfactifs

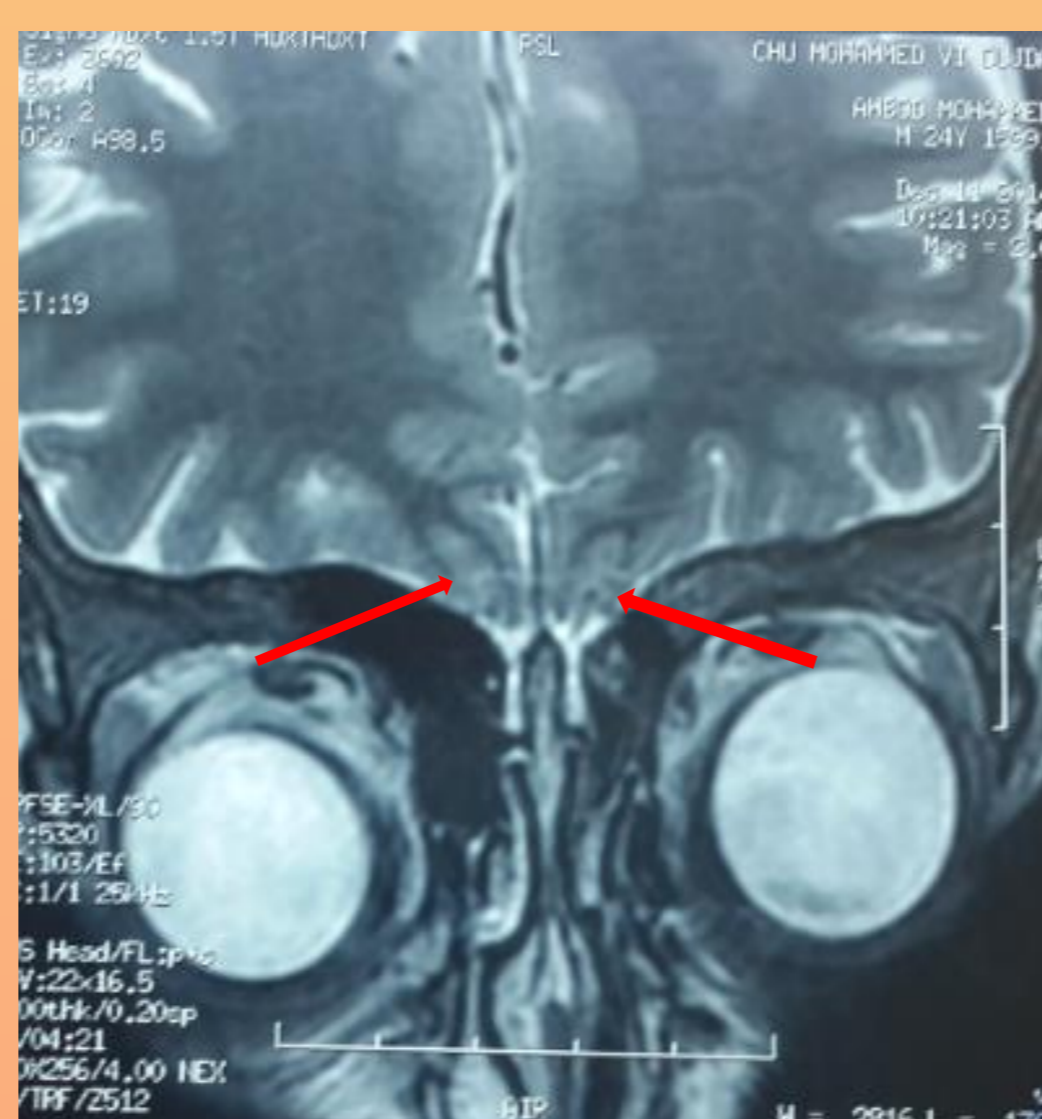


FIGURE 2 : coupe frontale montrant des atrophies des bulbes olfactifs