

Fiche 5

Le syndrome

CHARGE

Problèmes endocriniens dans le syndrome CHARGE



Factsheet 5

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens
Fiche d'informations n°5

Problèmes endocriniens dans le syndrome CHARGE

JEREMY KIRK, MD, FRCP, FRCPC, Médecin
Endocrinologue Pédiatrique, Hôpital pour
Enfants de Birmingham

L'acronyme original du syndrome CHARGE
incluait deux problèmes endocriniens
(hormonaux) potentiels, soit :

C

H

A

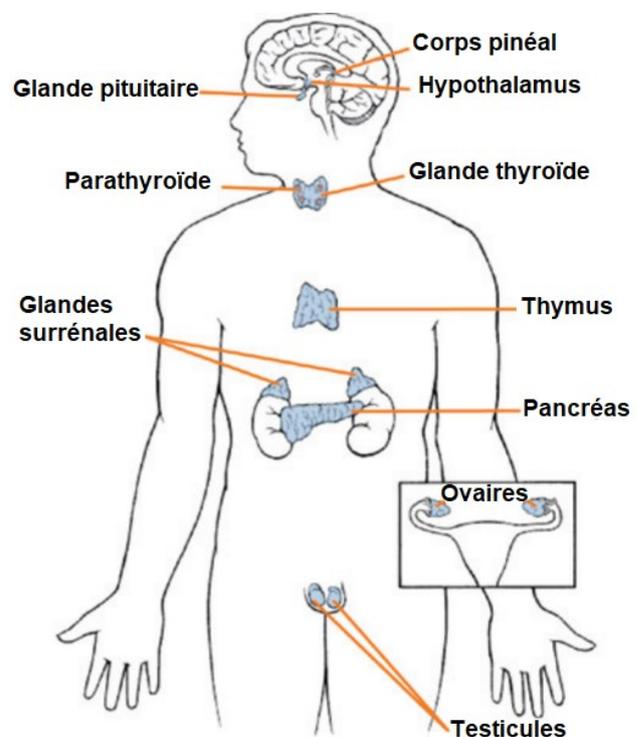
Retard de croissance (et de développement)

Anomalies Génitales

E

La figure 1 montre les glandes spécifiques
(endocrines) qui sécrètent des hormones
(messages chimiques) dans le flux sanguin. Un
certain nombre de celles-ci sont affectées dans
le syndrome CHARGE, et affectent de manière
prédominante la croissance mais aussi le
développement génital et la puberté.

FIGURE 1 LE SYSTEME ENDOCRINIEN





La croissance

Un enfant grandit en trois phases séparées, qui sont reliées les unes aux autres, mais qui sont contrôlées différemment. Toutes les trois peuvent être affectées dans le syndrome CHARGE.

La croissance :

- Dans les 2 ou 3 premières années, elle est surtout contrôlée par l'alimentation
- Pendant l'enfance, elle est contrôlée par les hormones (principalement l'hormone de croissance mais aussi l'hormone thyroïdienne) et aussi l'alimentation
- Pendant la puberté, elle est contrôlée à la fois par l'hormone de croissance, et aussi par les hormones sexuelles qui agissent ensemble.

Environ les trois quarts des enfants ayant un syndrome CHARGE ont à la fois une taille et un poids se situant à la limite inférieure de la courbe normale, voire en-dessous. Bien qu'il n'y ait pas de courbes de croissance spécifiques au syndrome CHARGE, nous avons décrit précédemment une faible croissance

chez les enfants présentant le syndrome CHARGE (Voir les annexes 1 et 2).

Alors que la plupart des enfants ayant un syndrome CHARGE manifestent réellement des anomalies hormonales du système hypothalamique-pituitaire, il existe peu de publications prouvant un déficit de l'hormone de croissance, ainsi que sur la réponse à la thérapie par l'hormone de croissance.

Les informations de plusieurs bases de données internationales sur la croissance incluent des données sur plusieurs douzaines d'enfants ayant un syndrome CHARGE traités avec l'hormone de croissance, la plupart desquels présentaient une déficience de l'hormone de croissance. Ces patients ont cependant été traités pendant de courtes périodes seulement, avec des réponses variables au traitement, ce qui rend difficile de tirer des conclusions générales.

L'hypogonadisme

Les patients ayant un syndrome CHARGE ont souvent une production tardive/insuffisante d'hormones sexuelles émises par les gonades (les testicules chez les garçons et les ovaires chez les filles). La principale raison de ceci est la circulation réduite de l'hormone pituitaire centrale émise par la glande pituitaire (une petite glande de la taille d'un pois située sous le cerveau) – nommée « hypogonadisme hypo-gonadotrope ». Les deux hormones pituitaires affectées sont l'hormone lutéinisante et l'hormone de stimulation folliculaire.

Chez les garçons, il peut aussi exister une production réduite d'hormone testiculaire due à une cryptorchidie.



Anomalies génitales

Chez les garçons, les testicules non descendues (une seule ou les deux) et un petit pénis (micropénis ; moins de 2,5 cm de longueur) à la naissance. Environ les trois quarts des garçons atteints du syndrome CHARGE ont un micropénis, et approximativement la moitié ont une cryptorchidie.

Chez les filles, le clitoris et les petites lèvres (les lèvres internes) sont souvent plus petites qu'à l'ordinaire, mais ceci ne nécessite pas de traitement (Sanlaville and Verloes, 2007).

Il est probable, bien que pas systématique, que les enfants ayant un syndrome CHARGE présentant ces anomalies génitales rencontrent aussi des problèmes pubertaires, vu que les hormones produites par la glande pituitaire sont les mêmes.

Puberté

Les problèmes de puberté peuvent inclure :

- un retard pubertaire (absence de signes de puberté à 13 ans chez les filles, et 14 ans chez les garçons)
- arrêt de la puberté ; puberté incomplète.

Notre expérience est que les problèmes de puberté sont plus fréquents chez les garçons que chez les filles. La plupart des garçons ont réellement besoin d'aide pour leur puberté, alors que certaines filles peuvent avoir une puberté normale ou même précoce.

Chez les enfants ayant un syndrome CHARGE, il existe souvent des inquiétudes potentielles au sujet de l'administration d'hormones sexuelles, car elles peuvent causer des problèmes –

parmi lesquels un comportement sexuel inapproprié, des saignements menstruels chez les filles et des érections chez les garçons. Ces inquiétudes doivent être mises en balance avec les risques à long terme d'ostéoporose (os fragiles) – puisqu'une grande partie de la solidité osseuse est fixée pendant l'adolescence sous l'influence des hormones sexuelles (Blake *et al.* 2005).

Malheureusement, il n'existe pas de dosage d'hormones sexuelles qui puisse protéger contre l'ostéoporose sans produire un comportement parfois inadapté. Chez les filles, on utilise couramment une dose progressivement croissante de l'hormone féminine œstrogène donnée par voie orale. Une fois la puberté complète obtenue, on peut changer le traitement – soit par la thérapie hormonale de substitution, soit par une pilule contraceptive orale microdosée. Pour éviter de fréquentes et douloureuses périodes menstruelles lors de l'utilisation de la pilule, les cycles peuvent être aménagés, avec deux ou trois périodes sans règles par an.

Chez les garçons, des doses progressivement croissantes de testostérone sont administrées par injections mensuelles, gélules journalières ou gel. L'avantage de la gélule journalière ou du gel est que s'il y a des problèmes de comportement, la dose peut alors être rapidement diminuée.

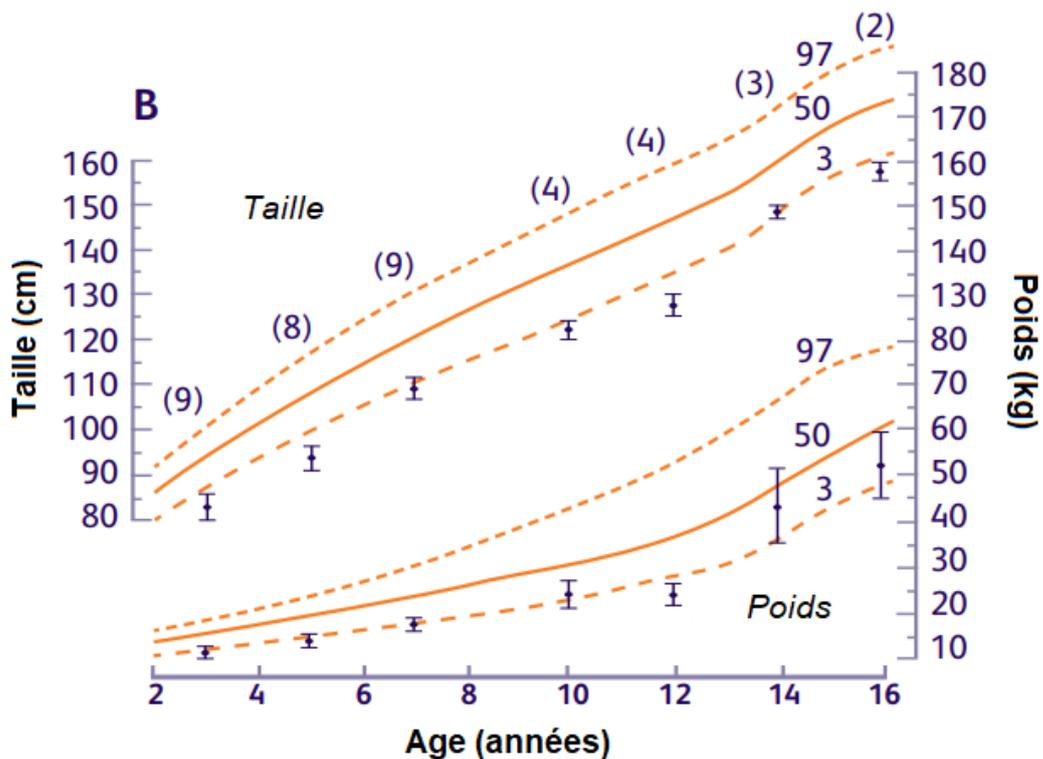
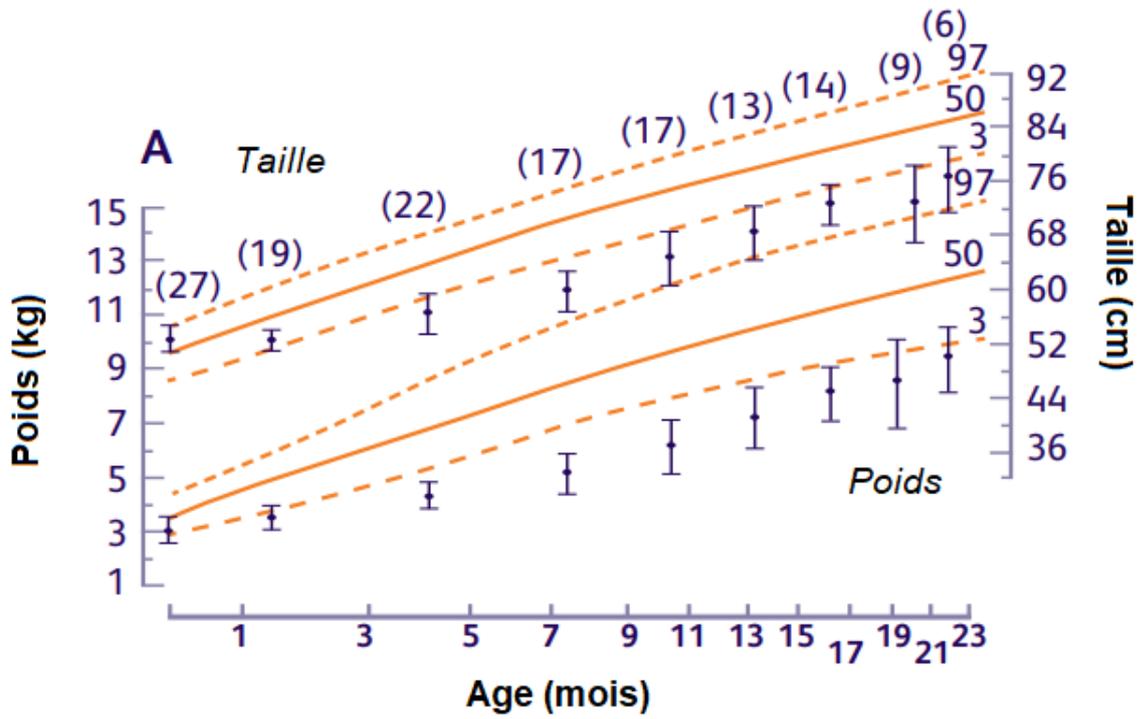
Il est probable que le traitement de substitution hormonale doit être administré sur le long terme pour les deux sexes.



ANNEXE 1

LA CROISSANCE DU SYNDROME CHARGE (CHEZ LES GARÇONS)

Tailles et poids moyens des garçons atteints du syndrome CHARGE comparés aux garçons normaux au cours des deux premières années (A) et âgés de 2 à 16 ans (B). Le nombre d'enfants figure entre parenthèses.

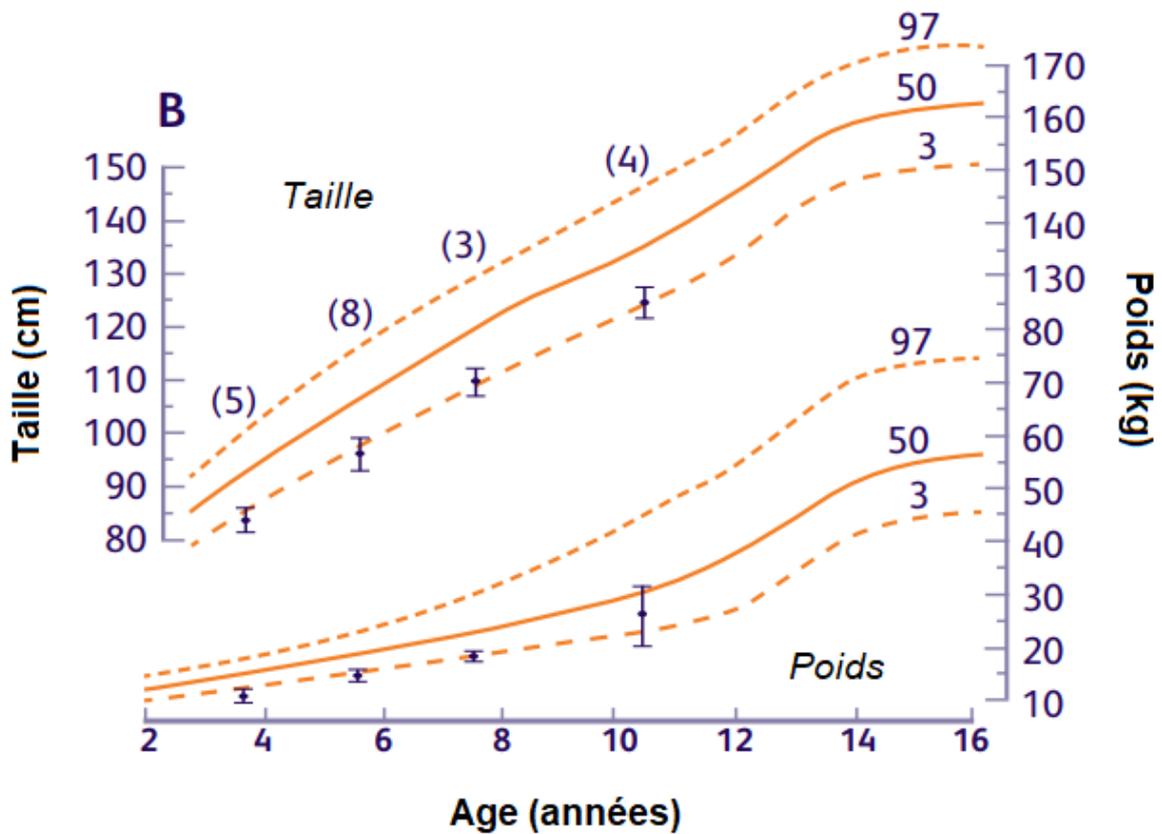
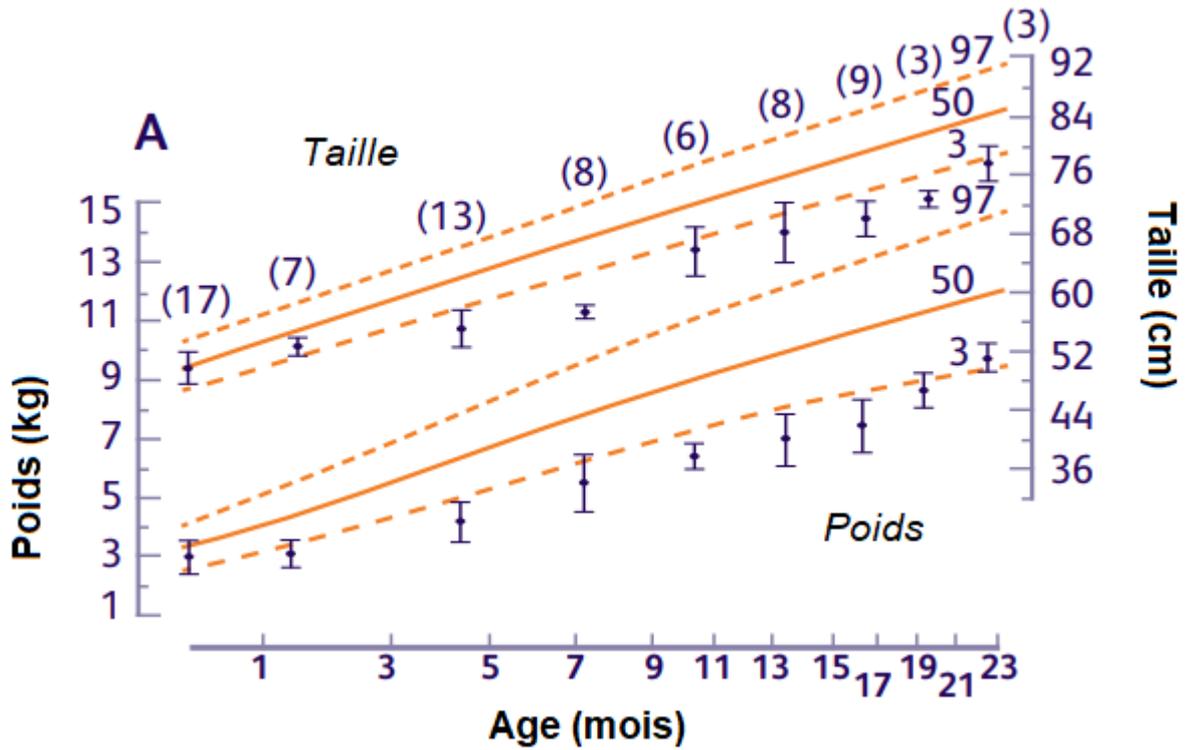




ANNEXE 2

LA CROISSANCE DU SYNDROME CHARGE (CHEZ LES FILLES)

Tailles et poids moyens des filles atteintes du syndrome CHARGE comparées aux filles normales au cours des deux premières années (A) et âgées de 2 à 16 ans (B). Le nombre d'enfants figure entre parenthèses.





RÉFÉRENCES

Blake, K., Kirk, J.M., Ur, E. (1993) Growth in CHARGE association. *Archives of Disease in Childhood*. 68(4), pp. 508-509.

Blake, K.D., Salem-Hartshorne, N., Daoud, M.A., Gradstein, J. (2005) Adolescent and adult issues in CHARGE syndrome. *Clinical Pediatrics (Philadelphia)* 44(2), pp. 151-159.

Ragan, D.C., Casale, A.J., Rink, R.C., Cain, M.P., Weaver, D.D. (1999) Genitourinary anomalies in the CHARGE association. *Journal of Urology*. 161(2), pp. 622-625.

Sanlaville, D. and Verloes, A. (2007) CHARGE syndrome, an update. *European Journal of Human Genetics*. 15(4), pp. 389-399

Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

Fiche d'informations n°5

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

www.sense.org.uk



Traduction CRESAM
Mise en page CRESAM

