

Puberté et vie affective dans le syndrome CHARGE

Dr Graziella PINTO

Dr Marie FALAMPIN

Service Endocrinologie Gynécologie Pédiatriques

Hôpital Necker-Enfants Malades Paris

Poitiers, octobre 2024



C

Colobome

H

Cardiopathie

A

Atrésie des choanes

R

Retard de croissance, de développement et/ou
anomalie du système nerveux central

G

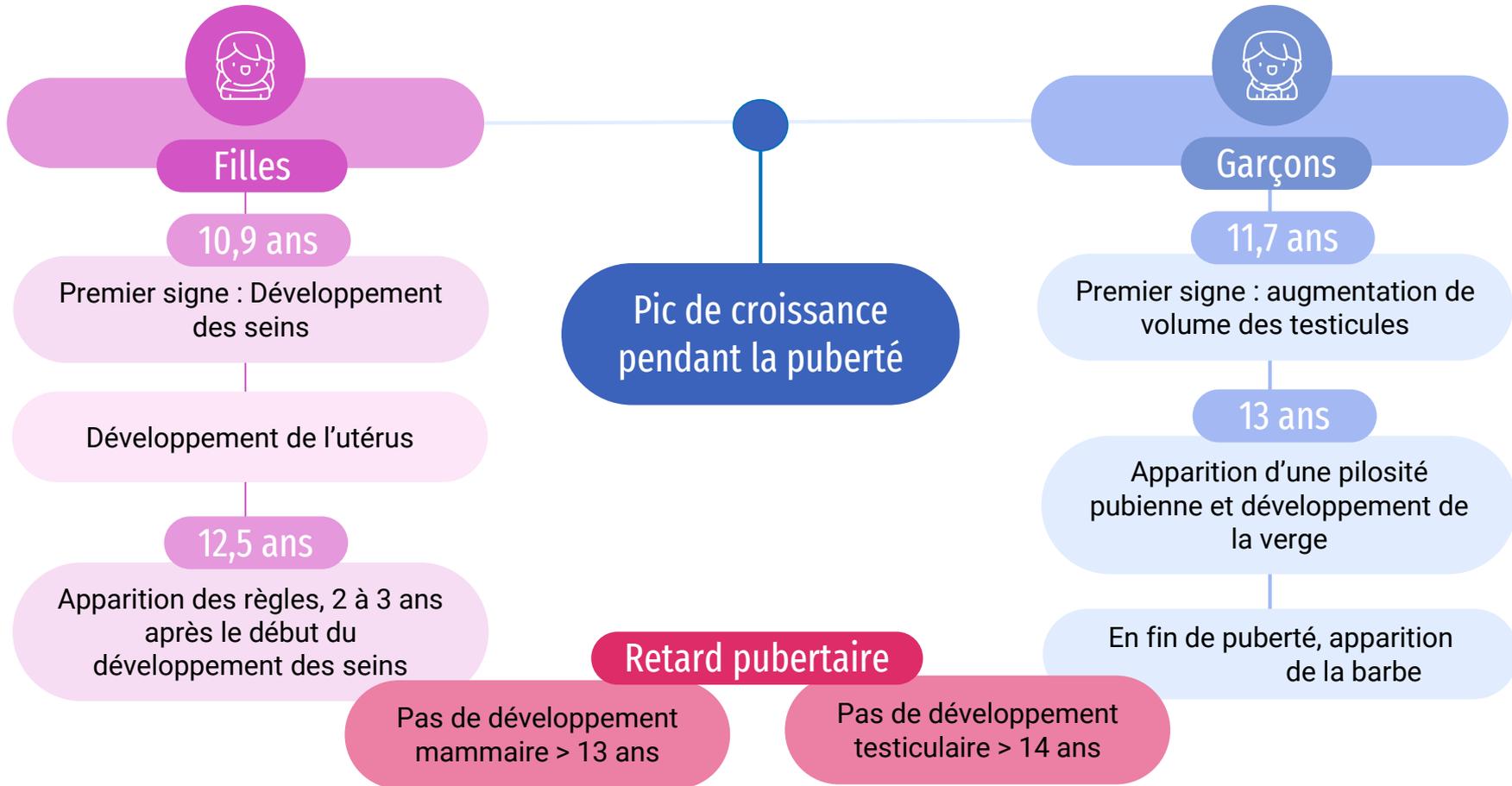
Hypoplasie Génitale

E

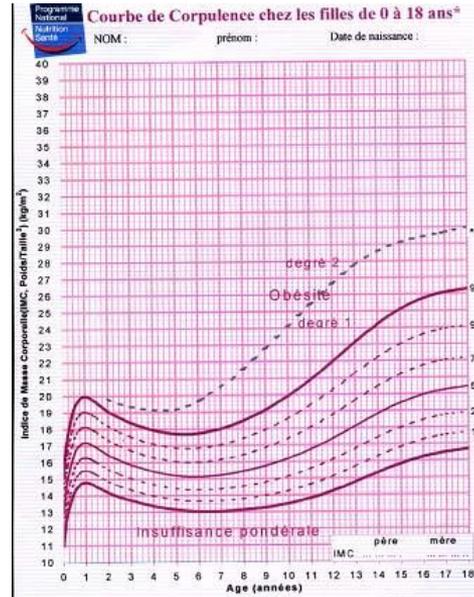
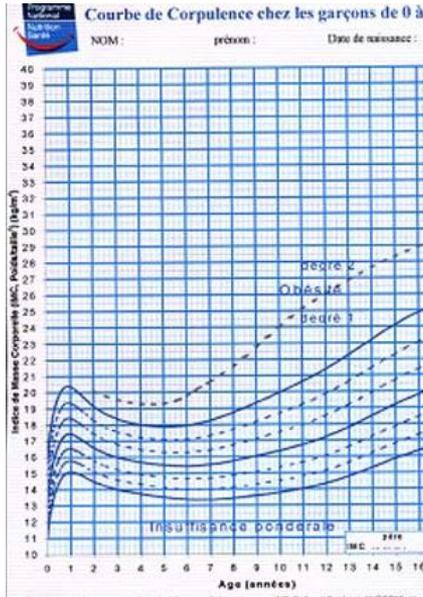
Anomalie des oreilles et/ou surdit 
(ag n sie des canaux semi-circulaires)

Syndrome CHARGE

A la puberté les caractères sexuels se développent

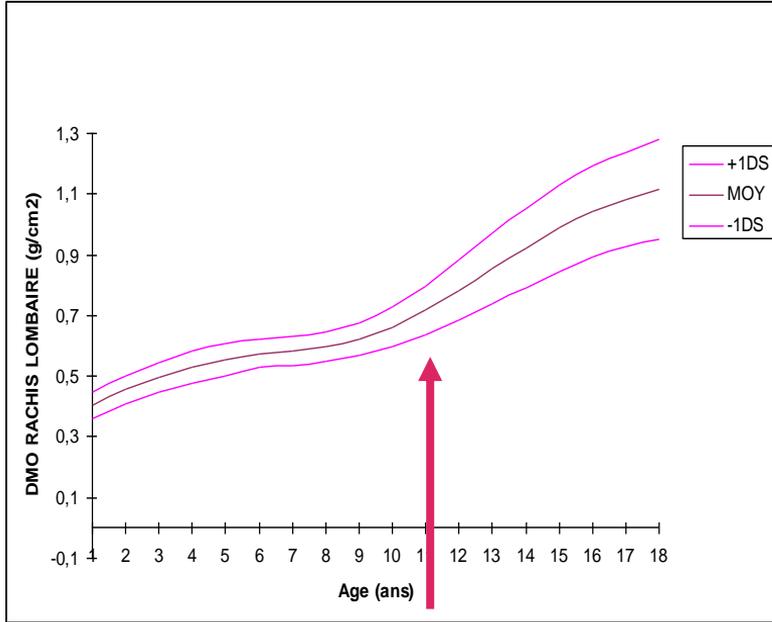


A la puberté la corpulence augmente

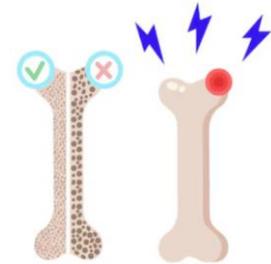


- Augmentation de la masse maigre puis de la masse grasse
- Chez fille la quantité de graisse accumulée est 2 fois plus importante

A la puberté augmentation de la minéralisation osseuse

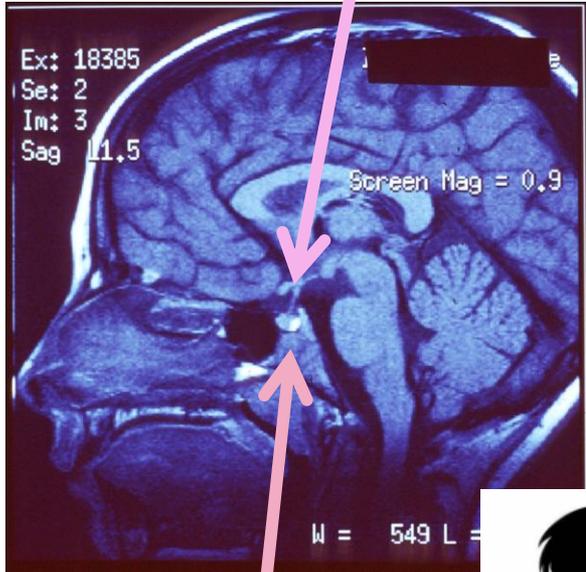


En l'absence de puberté risque élevé d'ostéoporose précoce

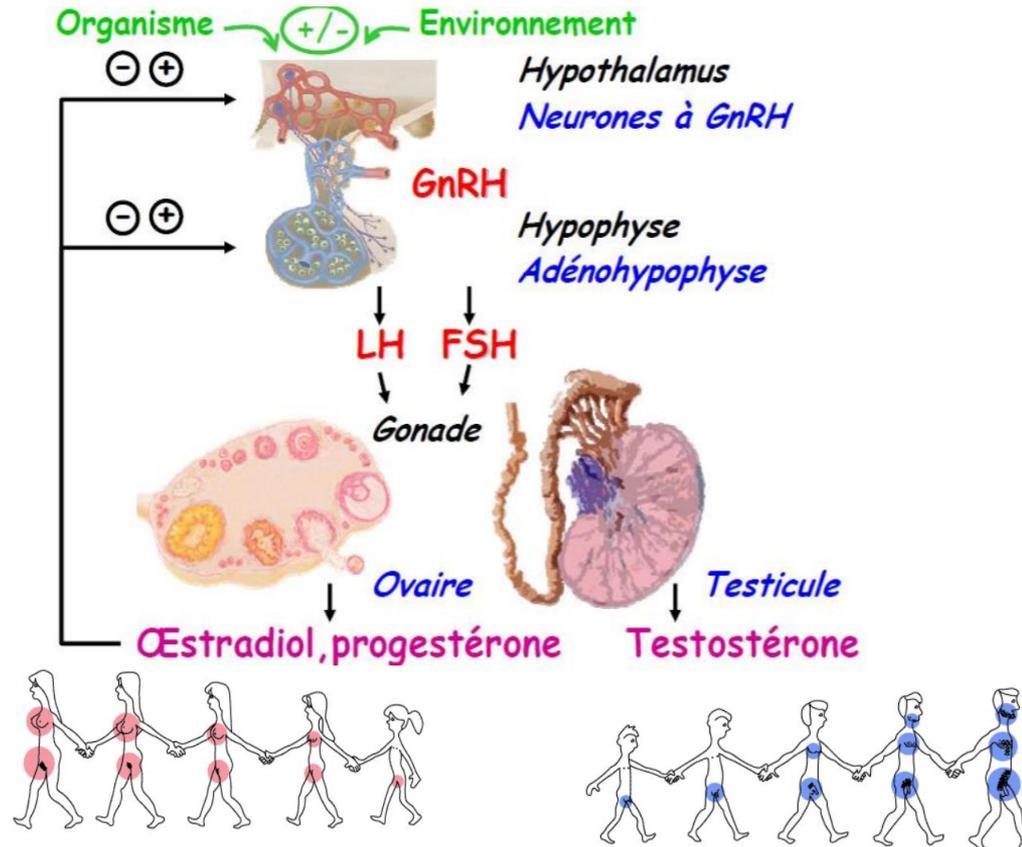


D'où vient la puberté ?

Hypothalamus

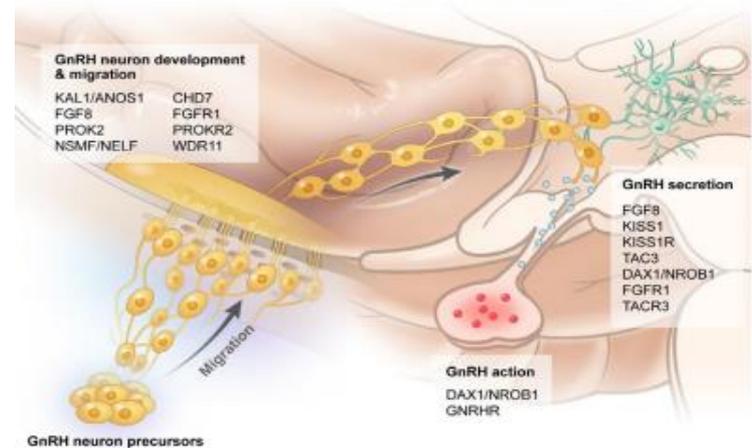


Hypophyse



Au tout début in utero ...

- Migration des neurones à GnRH à partir des bulbes olfactifs* jusque l'hypothalamus
 - Sécrétion de LH et FSH dès 20 semaines de grossesse
- * centre de l'odorat du cerveau



Dans le syndrome CHARGE : Déficit gonadotrope

- Défaut de migration des neurones à GnRH dû à un défaut de formation des nerfs olfactifs et des bulbes olfactifs



Publications

- **Anomalies de l'odorat**
 - 14 patients : tous ont une anomalie de l'odorat 7 anosmie- 7 hyposmie (*Abadie V, JCEM 2006*)
 - 9 patients ont eu IRM : tous ont une anomalies des bulbes olfactifs (aplasie ou hypoplasie) (*Chalouhi C, Pediatrics 2005*)
 - Corrélation entre anosmie et déficit gonadotrope 11+4 (*Bergman J, Pediatrics 2011*)
- **Anomalies des organes génitaux**
 - petite verge ou cryptorchidie : 80% garçons (*Salanville D, EurJ Hum Genet 2007*)
 - 77% garçons avec mutation *CHD7* (*Jongmans MC, J Med Genet 2006*)
- **Absence de puberté**
 - 15 patients avec mutation *CHD7* âge >15 ans
 - 70% garçons – 88% filles ont déficit gonadotrope (*JongmansMC, J Med Genet 2006*)

Diagnostic de déficit gonadotrope à la puberté

Chez le garçon : pas de signe de puberté à 14 ans

Chez la fille : pas de développement des seins à 13 ans

Ralentissement de la croissance

Dosages hormonaux : taux de LH et FSH très bas, testostérone/ oestradiol bas

Si anosmie ou anomalie des bulbes olfactifs à l'IRM

Diagnostic de déficit gonadotrope

En cas de doute

- Test au LHRH avec dosages LH et FSH



Grands principes du traitement

En cas d'hypogonadisme gonadotrope



Comment ?

En apportant les hormones ovariennes et testiculaires qui ne sont pas spontanément fabriquées par le corps



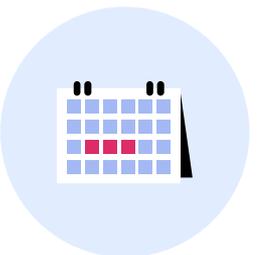
Pourquoi ?

Permettre le développement de la puberté, faire le pic de croissance, acquérir de la masse osseuse...



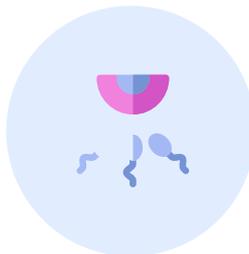
Par qui ?

Pédiatre, endocrinologue



Quand ?

A partir de 13 ans chez la fille et 14 ans chez le garçon



Et plus tard ?

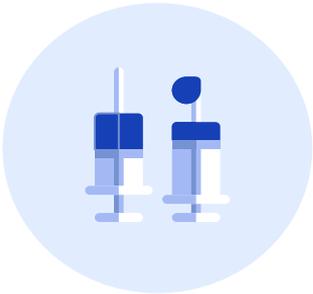
En cas de désir de fertilité.
Traitement par hormones hypophysaires (FSH et LH) pour faire fabriquer des ovules par les ovaires et des spermatozoïdes par les testicules

Grands principes du traitement

En cas d'hypogonadisme gonadotrope



En cas de testicules ectopiques, abaissement chirurgical du testicule autour de l'âge de 1 an



Chez le petit garçon, en cas de micropénis peut être proposé un traitement par Testostérone (2 à 4 injections) pour augmenter la taille de la verge au cours des 3 premières années de vie

Traitement pour reproduire la mini-puberté

- LH et FSH administré sous cutanée à l'aide d'une pompe pendant les premiers mois de vie
- Encore expérimental (Bougnières P, JCEM 2008 – Stoupa A, Horm Res Ped 2017)



Garçons

Nourisson

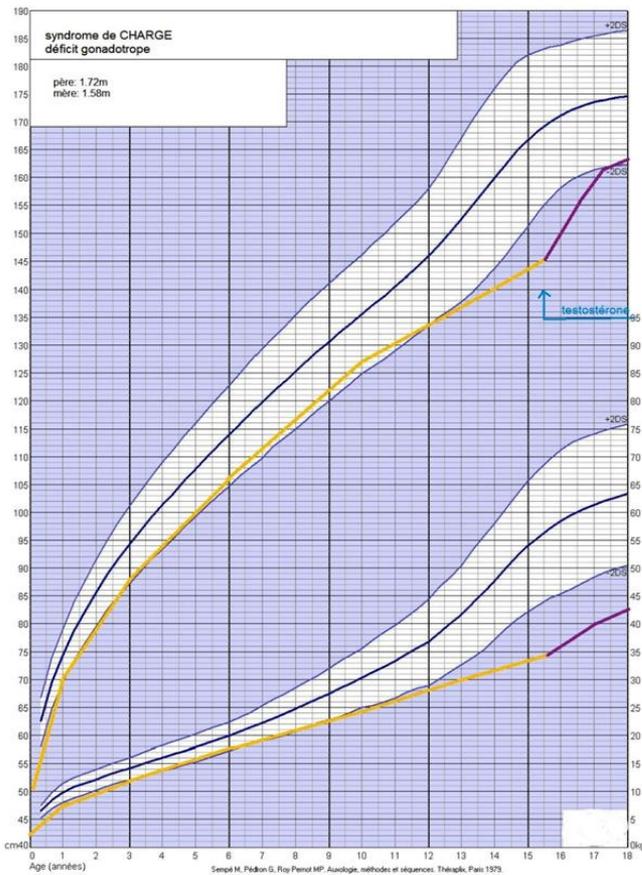
Grands principes du traitement

En cas d'hypogonadisme gonadotrope



Garçons

Puberté



Vers 14 ans début d'un traitement par Testostérone

Injections intra-musculaires de testostérone tous les 15 jours à petites doses 1/10^è dose adulte, dose qu'on augmente progressivement

- ⇒ Développement des caractères sexuels
- ⇒ Accélération de la croissance
- ⇒ Augmentation de minéralisation osseuse

Traitement bien toléré, facile

Mais pas d'augmentation du volume des testicules ni de fabrication de spermatozoïdes

Grands principes du traitement

En cas d'hypogonadisme gonadotrope

Autre alternative : traitement séquentiel par gonadotrophines

Objectif : augmenter la fertilité

Pendant 3 mois injections sous cutanées de FSH 4 fois/semaine à doses croissantes selon dosage hormonaux (inhibine B) et échographie testiculaire

Puis injections sous cutanée de LH 1 fois par semaine

Et poursuite des injections de FSH 3 fois/semaine à doses croissantes

Pendant 3 ans

Eventuellement spermogramme pour conservation de sperme



Garçons

Puberté

- Traitement beaucoup plus lourd
- Encore en cours d'évaluation avec comme objectif d'augmenter la fertilité (*Alexander E, EJE 2024*)

Grands principes du traitement

En cas d'hypogonadisme gonadotrope



Filles

Puberté

Démarrage
12/13 ans

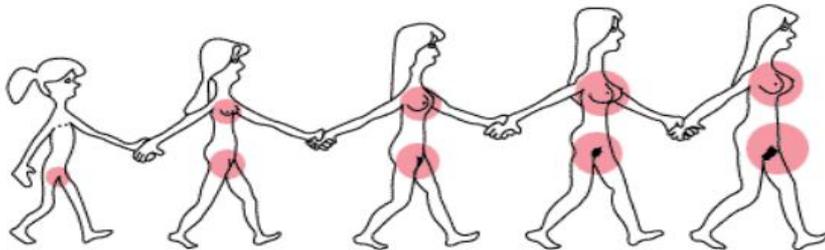
1) Traitement par oestrogènes à doses progressivement croissantes (patch, crème, comprimés à éviter si malformation cardiaque)

2) Ajout de la progestérone quand l'utérus est développé

Oestrogènes : Développement des seins et de l'utérus

Progestérone

Règles



3) Traitement par oestrogènes et progestérone => schéma avec ou sans règles



L'arrivée des règles

La puberté et l'arrivée des règles peuvent être une source d'anxiété pour la jeune fille et/ou son entourage

Période de transformations corporelles qui peuvent être en décalage avec la maturité affective des adolescentes

Anticiper / faciliter la survenue des premières règles

En cas de traitement hormonal :

Planifier date des premières règles
Dates fixes dans le mois et possibilité de mois sans règles

Entraînement aux changements de protection menstruelles
Techniques de change simplifiées comme les culottes menstruelles
Sessions de préparation

Quand les règles sont là ...



Tout va bien !

Troubles du comportement chez certaines jeunes filles

Symptômes gynécologiques
Vue du sang - Sous vêtements humides...

Troubles dans la gestion des règles
Autonomie partielle ou absente pour la gestion des changes

Symptômes gynécologiques
Douleurs, règles abondantes...

Déséquilibre d'une pathologie existante :
Epilepsie



Proposition dans certains cas d'un arrêt des règles chez ces jeunes filles

Besoin contraceptif ?

Poser la question !!



Faut-il proposer une contraception en cas d'hypogonadisme hypogonadotrope ?

Les ovulations spontanées sont peu fréquentes voir rares, mais une contraception sera **TOUJOURS** proposée

Peut-on proposer tous les moyens de contraception à ces jeunes filles ?

Contraception compatible avec une éventuelle pathologie cardiaque

Contraception qui permet de maintenir une substitution en oestrogènes en traitement de l'insuffisance gonadotrope

que ce soit mon
corps qui ne
fonctionne pas
comme tout le
monde...



ou mon cerveau
qui est différent



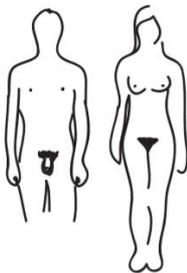
ou que je ne vive
pas dans ma
famille



j'ai un  comme
tout le monde

et j'ai droit à une...

j'ai aussi un
sexe



éducation
à
la sexualité





Education à la sexualité

Par qui ?

Les parents, la famille
Institutions
Intervenants extérieurs
Le corps médical

Comment ?

Seule ou en groupes
Jeux
Supports physiques
Supports numériques

Pourquoi ?

Permettre une sexualité épanouie seule ou avec un(e) partenaire
En toute sécurité
Se protéger de violences sexuelles

Quelques outils et ressources pour les jeunes, les
médecins, les encadrants et les familles

Je suis un professionnel de santé et j'accueille des patients en situation de handicap

Je recherche des ressources pour engager une bonne alliance thérapeutique avec mes patients avec handicap, mieux connaître leurs besoins spécifiques et contribuer à une santé plus accessible.

Handicaps :

Thématiques :

 Rechercher



Préparer une consultation

Gynéco



2. L'examen gynécologique



Mise à jour le 26 sept. 2023

La ponction lombaire



Mise à jour le 19 oct. 2022

Gynéco



1. La consultation de gynécologie



Mise à jour le 2 avr. 2024

Les points de suture



Fermer une plaie



Mise à jour le 24 janv. 2023

La puberté



Je change dans ma tête



La puberté



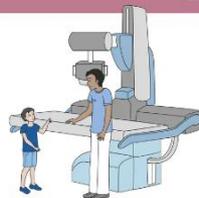
Je change dans mon corps



Le scanner



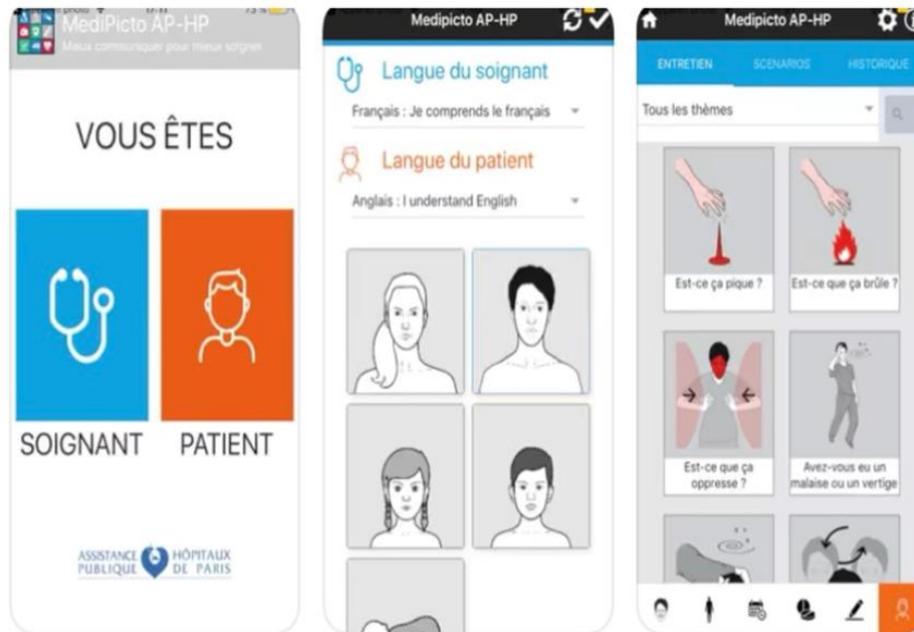
La radio



Bande-dessinées
Banque d'images

Communication non-verbale patient/soignant

(MediPicto) DES PICTOGRAMMES POUR FAVORISER LES ÉCHANGES ENTRE PATIENTS ET SOIGNANTS TRADUITS EN 16 LANGUES



PICTOGRAMMES

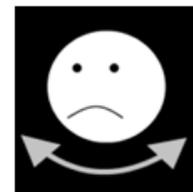
VIE AFFECTIVE
ET
SEXUELLE

RÉALISÉ PAR:
AUDREY HERVOUET
PSYCHOLOGUE

CONSENTEMENT



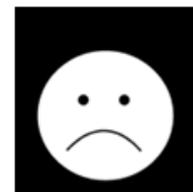
Oui



Non



J'aime



Je n'aime
pas

Des associations, des ressources



Pour les jeunes, les familles, les encadrants

S'informer, échanger, se former ...



Livre

Jean-Luc Letellier

Leur sexualité
n'est pas
un handicap



Documentaire



SEXO-SOLO



MON CORPS, MOI ET LES AUTRES

Sexualités
Consentement
Prévention des violences



Brochure à destination des personnes ayant des Troubles du Spectre Autistique (TSA) et de toutes autres personnes.

Une brochure pour envisager la sexualité dans l'affirmation de soi, de son désir, le consentement dans la relation à l'autre, le repérage des violences sexuelles

Cette brochure comporte des informations extrêmement simplifiées pour une facilité de compréhension.

HANDICAP ET ALORS ?
UN PROGRAMME POUR AGIR

La brochure a été réalisée par le Planning Familial et l'A.F.F.A.
Relecture de Nelly Coroit, psychologue.

01 40 47 06 06



Association Femmes pour le Dire, Femmes pour Agir

Femmes handicapées, citoyennes avant tout !

www.fdfa.fr - contact@fdfa.fr

Plateforme numérique d'accompagnement des victimes de violences sexuelles, sexistes ou conjugales

Victime ou témoin de violences sexuelles, sexistes ou conjugales, une plateforme dédiée – via un tchat – est accessible 24 heures sur 24, 7 jours sur 7.

Comment faire ma démarche ?



[Violences sexuelles, sexistes ou conjugales | Ma Sécurité \(interieur.gouv.fr\)](https://interieur.gouv.fr)

Merci pour votre attention

que ce soit mon
corps qui ne
fonctionne pas
comme tout le
monde...



ou mon cerveau
qui est différent



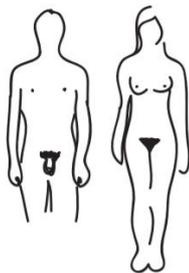
ou que je ne vive
pas dans ma
famille



j'ai un  comme
tout le monde

et j'ai droit à une...

j'ai aussi un
sexe



éducation
à
la sexualité

