



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

Les hypogonadismes hypogonadotropes et le syndrome de Kallmann



Service de génétique humaine

Maladie

L'hypogonadisme est un déficit des fonctions gonadiques, qui se manifeste par un retard ou l'absence de puberté spontanée. A l'adolescence, le développement pubertaire est normalement initié par des hormones secrétées par l'hypophyse, une glande située à la base du cerveau. L'hypogonadisme hypogonadotrope (HH) signifie que le déficit est causé par un manque de sécrétion de l'hypophyse. Lorsque l'hypogonadisme est associé à un déficit de l'odorat, il est appelé syndrome de Kallmann.

Prévalence

L'HH avec ou sans déficit olfactif atteint environ 1 homme/8000 et une femme/40000.

Causes et aspects génétiques

L'HH central peut être la conséquence d'une lésion au niveau de l'hypophyse (non génétique). Parfois, la cause est évidente comme un antécédent de traumatisme crânien, de leucémie dans l'enfance ou de radiothérapie au niveau cérébral. Toutefois, le plus souvent, les antécédents ne sont pas contributifs et une cause génétique sera envisagée. L'HH génétique peut être isolé, ou associé à d'autres anomalies (il est alors dit « syndromique »). Dans le syndrome de Kallmann, il s'associe souvent au déficit de l'odorat, à la présence d'une fente au niveau du palais, et parfois à une anomalie des reins.

Il existe un très grand nombre de conditions génétiques qui peuvent provoquer un HH. L'hypogonadisme peut être familial, c'est-à-dire transmis de génération en génération (antécédent familial de trouble de la fertilité), ou survenir comme un évènement sporadique dans une famille sans antécédents. Il peut aussi être transmis aux garçons, par les mères qui ne manifestent pas le problème (transmission dite "liée au sexe" ou "liée à l'X").

Diagnostic

Vu le très grand nombre de causes génétiques possibles, la mise au point génétique d'un HH est complexe. Outre l'histoire familiale et l'examen clinique, un examen radiologique de l'hypophyse sera réalisé afin de vérifier l'absence d'anomalie (tumeur etc...). Un examen objectif de l'odorat sera également réalisé chez un médecin ORL ("sniffin test"). Finalement, une échographie abdominale sera souvent demandée afin de vérifier l'absence d'anomalie méconnue au niveau des reins. Compte tenu du grand nombre de gènes pouvant être impliqués, et l'impossibilité technique de tous les étudier, le rendement des analyses génétiques dans les HH n'est pas très bon, entre 30 et 50% des cas. De ce fait, même lorsqu'aucune mutation n'est identifiée (c'est-à-dire que le diagnostic génétique n'est pas confirmé), une cause génétique n'est pas exclue.

Traitement et prise en charge

L'HH doit être prise en charge à l'adolescence par un endocrinologue pédiatrique, puis par un endocrinologue interniste. Un traitement hormonal (testostérone ou œstrogène) permet d'induire la puberté. Toutefois, lorsqu'il y a un souhait de fertilité, des traitements hormonaux plus complexes sont parfois nécessaires, avec des hormones hypophysaires. Une procréation médicalement assistée peut également être nécessaire. Ces traitements ne permettent malheureusement pas de restaurer la fertilité chez tous les patients.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique