

INSUFFISANCE HYPOPHYSAIRE (DÉFICIT SOMATOTROPE)

DESCRIPTION :

L'insuffisance hypophysaire, causée par un dysfonctionnement hormonal, est due à des mutations d'un ou plusieurs gènes codant pour des facteurs de transcription impliqués dans les premières étapes du développement de l'hypophyse. Or, l'hypophyse, une petite glande située à la base du cerveau, produit plusieurs hormones essentielles, dont l'hormone de croissance. Les personnes chez qui l'hormone de croissance n'est pas produite en quantité suffisante voient leur croissance ralentie. En l'absence de traitement substitutif, leur taille sera donc nettement sous la moyenne.

Le type de transmission peut être récessif ou dominant, en fonction du facteur de transcription impliqué et de la mutation génétique [voir la fiche « génétique »]. L'incidence d'une carence en hormone de croissance isolée est estimée à une naissance pour 4000 ou 10 000.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Lorsqu'il y a carence en hormone de croissance, tous les os sont plus courts. Les personnes atteintes souffrent donc d'une forme de nanisme proportionné.

Les autres caractéristiques sont les suivantes :

- Une accumulation de graisse à l'abdomen et aux membres;
- Un visage plus court et étroit, et un front bombé;
- Une apparition tardive des dents définitives (certaines dents de lait ne sont même jamais remplacées).

Il faut savoir que l'insuffisance hypophysaire peut être multiple. Dans ce cas, en plus des hormones de croissance, d'autres hormones sont affectées comme le cortisol (maintien de la glycémie et de la tension artérielle), les hormones thyroïdiennes (développement psychomoteur, croissance et maturation osseuse), les stéroïdes sexuels (puberté, fonction sexuelle, fertilité) ou l'hormone antidiurétique (fonctionnement des reins). Non contentes de voir leur taille affectée, les personnes souffrant d'insuffisance hypophysaire multiple sont donc sujettes à d'autres problèmes.

L'insuffisance hypophysaire est souvent diagnostiquée entre 1 et 5 ans, lorsque le retard de croissance devient apparent. Pour établir le diagnostic, on commence par effectuer des mesures des taux sanguins d'hormones produites par l'hypophyse. Cette méthode est toutefois incertaine, car la production hypophysaire de l'hormone de croissance est difficile à évaluer. En effet, l'hormone est sécrétée par pics pendant la journée et est rapidement utilisée. Ainsi, le taux sanguin de l'hormone, à un moment donné, ne permet pas de conclure si la production est normale au cours de la journée.



C'est pourquoi on préfère doser les taux de facteur de croissance de type 1 apparenté à l'insuline (IGF-1). La production d'IGF-1 est contrôlée par l'hormone de croissance et son taux varie lentement en fonction de la quantité totale d'hormones de croissance produite par l'hypophyse. Chez les nourrissons et les jeunes enfants, les médecins peuvent privilégier le dosage d'une substance similaire, la protéine de liaison à l'IGF de type 3. Une autre option consiste à effectuer un test de simulation en mesurant la réponse de l'hormone de croissance à certains médicaments.

Si les analyses de sang révèlent une insuffisance hypophysaire, on réalise ensuite une tomodensitométrie (TDM) ou une imagerie par résonance magnétique (IRM) de l'hypophyse pour mettre en évidence des anomalies structurelles.

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Comme son nom l'indique, le rôle premier de l'hormone de croissance est de stimuler la croissance. Cependant, cette hormone a d'autres fonctions importantes chez l'enfant et chez l'adulte, puisqu'elle permet notamment le maintien de la glycémie (taux de sucre dans le sang) et de la fonction des cellules adipeuses et musculaires. De ce fait, un déficit en hormone de croissance peut être la cause de certains problèmes, comme une augmentation de la graisse corporelle, notamment au niveau de l'abdomen et des membres. Une surveillance du poids doit donc être effectuée.

Chez le nourrisson, on note la présence d'hypoglycémies potentiellement graves qui peuvent nécessiter la mise en place d'un traitement en urgence. L'hypoglycémie chez le nourrisson se manifeste par une transpiration abondante, une augmentation du rythme cardiaque, une respiration irrégulière et des tremblements.

TRAITEMENT :

La petite taille causée par une insuffisance hypophysaire est la forme de nanisme qui se traite le plus facilement. Toutefois, le diagnostic doit être rapide, car, plus la prise en charge commence tôt dans l'enfance, plus elle est efficace.

Le traitement permet de :

- Compenser le déficit en hormones de croissance;
- Augmenter la taille finale de l'enfant. Les filles peuvent atteindre une taille moyenne de 150 cm (4 pi 11po) et les garçons de 160 cm (5 pi 3po);
- Favoriser la densité osseuse et donc la solidité des os;
- Améliorer les capacités de l'enfant (déplacements, mouvements, etc.);
- Augmenter l'estime de soi;
- Modifier les composantes physiques de l'enfant (masse grasseuse et masse musculaire).



Le traitement consiste en l'injection d'hormones de croissance biosynthétiques une fois par jour, de préférence le soir. La durée de la prise en charge varie en fonction de plusieurs facteurs (âge au diagnostic, sexe, etc.), mais doit préférablement être poursuivie jusqu'à la fin de la croissance (vers 16-18 ans). Pendant toute la durée du traitement, il est nécessaire de procéder à une surveillance clinique (croissance, puberté, etc.) tous les six mois, et à une surveillance biologique (IGF-1, etc.) annuelle.

Au Québec, le traitement est pris en charge par la Régie de l'assurance maladie, via la mesure de médicament d'exception. Cette mesure permet à l'ensemble de la population d'obtenir la couverture de certains médicaments si ces derniers sont utilisés dans le respect des indications reconnues pour leur paiement par l'INESSS. Pour se faire rembourser un médicament d'exception, une personne assurée doit obtenir une autorisation préalable de la Régie. Pour ce faire, une demande d'autorisation de paiement doit être soumise par un prescripteur autorisé.

RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.aqppt.org/>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Nathalie Boëls, *Le nanisme. Se faire une place au soleil dans un monde de grands*, Montréal, éditions du CHU Sainte-Justine, 2008

Orphanet – fiche sur l'insuffisance hypophysaire multiple non acquise

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=467

Manuel Merck – fiche sur la petite taille chez les enfants

<https://www.merckmanuals.com/fr-ca/professional/SearchResults?query=Petite+taille+chez+les+enfants&icd9=253.3>

Manuel Merck – fiche sur l'hypopituitarisme

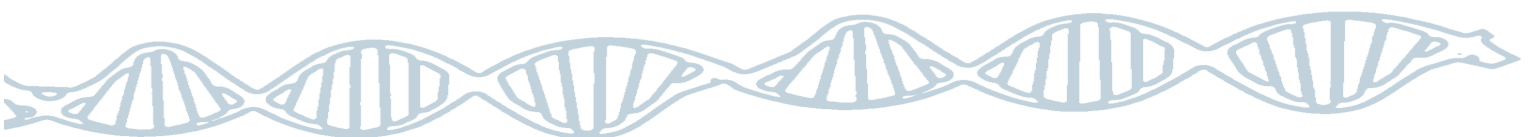
<https://www.merckmanuals.com/fr-ca/accueil/troubles-hormonaux-et-m%C3%A9taboliques/troubles-de-l%E2%80%99hypophyse/hypopituitarisme>

Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance – annonce diagnostique de l'insuffisance hypophysaire

http://robertdebre.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/137/files/2013/09/Annonce_Diagnostique_Insuffisance_hypophysaire.pdf

Castinettia F., Reynaud R., Saveanu A., Quentien M.-H., Albarel F., Barlier A., Enjalbert A., Brue T., *Déficit hypophysaire combiné multiple : aspects cliniques et génétiques*, Encyclopédie Orphanet, Mars 2008

www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/DeficitHypophysaireCombineMultiple-FRfrPro8680v01.pdf



Insuffisance Hypophysaire Hormonale Multiple (Panhypopituitarisme), livret #11, guide d'accompagnement du patient, 2009

<http://robertdebre.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/137/files/2013/08/>

[Insuffisance Pituitaire Hormonale multiple - L 11 moyen 27 AVRIL 09.pdf](#)

Régie de l'assurance maladie du Québec – médicaments d'exception

<http://www.ramq.gouv.qc.ca/fr/professionnels/pharmaciens/medicaments/medicaments-patient-exception/Pages/medicaments-exception.aspx>



Contactez-nous pour plus d'informations!

Association québécoise des personnes de petite taille
6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8
Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369
Site internet : www.aqppt.org • Courriel : info@aqppt.org

Avec la participation financière de

Office des personnes
handicapées

Québec 