Pharmacie clinique en pédiatrie…
un peu d'endocrinologie

Héloïse Capelle, Sébastien Chanoine,
Sandrine Masseron, Sonia Prot-Labarthe
Dr Sarah Castets
Groupe de travail Pédiatrie de la SFPC

1

Cas clinique Patient C

- Garçon né à 36 semaines d'aménorrhées + 3 jours
- Grossesse gémellaire bi-amniotique bichoriale
- Poids de naissance : 2,320 kg
- Score APGAR à 10/10
- Découverte d'une 17-OH-P élevée au Guthrie

A quoi pensez-vous ?

1

Cas clinique Patient C

- **J+24**
  - Déshydratation, constipation et vomissements
  - Choc avec défaillance multiviscérale puis arrêt cardiorespiratoire de 20 min
  - Coagulation intravasculaire disséminée
  - Biologie :
    - Natrémie : 112 mmol/L
    - Kaliémie : 8,3 mmol/L
    - Cortisol : 12 nmol/L (VN = 40-304 le matin entre S2 et M3)
    - ACTH : 19,6 nom/L soit 88,3 ng/L (VN = 10 à 60 le matin)
  - Bonne évolution

A quoi pensez-vous ?

1

Cas clinique Patient A

Raison de consultation : Infléchissement statural depuis l'âge de 2 ans (+1 DS à -2 DS)

- Née à 40 SA,
- Poids de naissance 3190g (25e percentile)
- Taille de naissance 50,5cm (50e percentile)
- PC 35,5cm (50-75e percentile)
- Mère 167cm, 72kg
- Père 167cm, 60kg
- Age première règles mère : NC
- Consanguinité : oui
- Taille cible génétique : 173,5cm
- Douleurs abdominales chroniques : échographie colique, iléoscopie : bilan négatif sauf gastrite à H pylori traitée

Le jour de la consultation :

- Age chronologique : 9 ans
- Age osseux : 6 ans 10 mois
- Poids : 23.5 kg (10e percentile)
- Taille : 119.2 cm (- 2 DS)
- PC 50 cm
- BMI : 16.5 kg/m²
- Description de la croissance : courbe régulière sur la moyenne jusqu'à 4 ans puis infléchissement progressif (M à – 2 DS en 5 ans). Courbe poids plus ou moins régulière sur 10e percentile
- Morphologie : lèvre supérieure un peu fine, philtrum long, cou un peu court, fentes palpébrales normales, oreilles et implantations des cheveux : normales
- Stade pubertaire : A1 P1 S1 (Pilosité/Seins)
- Reste de l'examen sans particularité

Cas Clinique Patient A

1

Bilan de base *(11)*
Ionogramme sanguin, HCO3, Ph, Ca, créatinine, VS, NFS, Ac anti-transglutaminase + IgA totales, IGF1, TSH, T4 L, Caryotype systématique si fille – Âge osseux

- **Fonction somatotrope** :
  IGF1 : 96 ng/ml
- **Fonction thyréotrope** :
  T3L : 6.5 pmol/l
  T4L : 17 pmol/l
  TSH : 4.07 mUI/l
- **Fonction gonadotrope** :
  FSH de base à 1.8 UI/l
  LH < 0.1 UI/l
  E2 : < 5 pg/ml
- **Fonction post hypophyse** :
  Osmolarité urinaire en boisson libre : 858 mOsmol/kg
  Na U = 159 mmol/
- **Régulation phosphocalcique** :
  Ca^{++} : 2.22 mmol/l
  Ph : 1.75 mmol/l
  Mg : 0.90 mmol/l
  PTH : 36 ng/ml
  PAL : 142 UI/l
  25 OH vit D : 12 µg/l

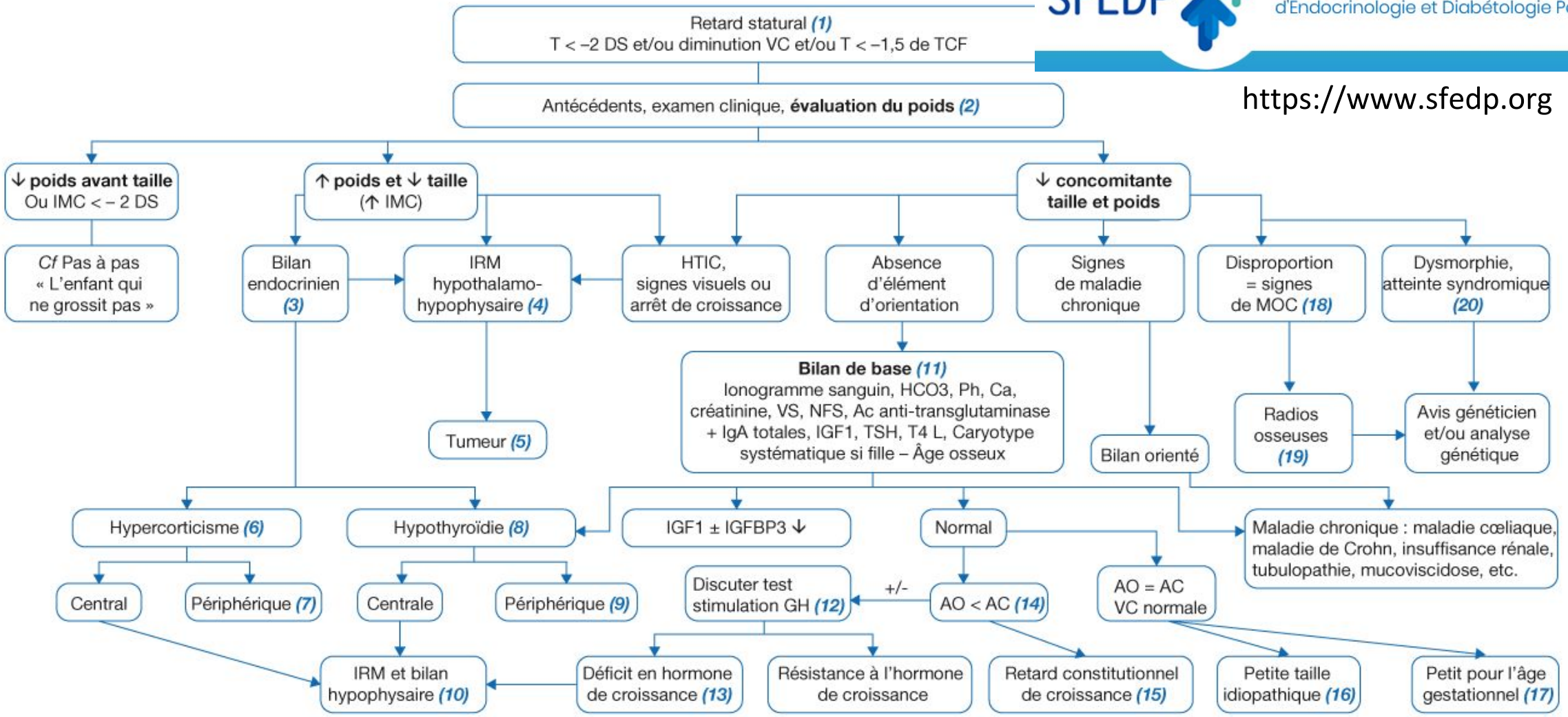
- **Autres examens**
  Caryotype : 46 XX normal, pas de délétion du gène SHOX
  Anticorps anti transglutaminase : négatifs en novembre 2009 (en externe)
- **Bilan lipidique :**
  Cholestérol : 6.82 mmol/l soit 2,6g/L
  HDL Cholestérol : 1.9 mmol/l soit 0,7g/L
  LDL cholestérol 4.67 mmol/l soit 1,8g/L
- **Hématologie :**
  NFS : Hb : 13.7 g/dl
  VGM : 79.6 μ^3
  GB : 4800 /mm^3
  Plaquettes : 284000 /mm^3
- **Ionogramme sanguin :**
  Na : 139 mmol/l
  K^+ : 4.2 mmol/l
  Bicarbonates : 24 mmol/l
  Urée : 4.9 mmol/l
  Créatininémie : 42 µmol/l
  Protéines : 67 g/l
- **Bilan hépatique :**
  ALAT : 29 UI/l
  ASAT : 20 UI/l
  γGT : 1 UI/l
  Ferritine : 19 µg/l

- Quelles hypothèses diagnostiques ?
- Quel test suggérer ?
- Où trouver les normes des bilans hormonaux chez l'enfant ?

1

SFEDP Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique

https://www.sfedp.org



VC : vitesse de croissance
TCF : taille cible familiale
TSH : *Thyroid Stimulating Hormone*

https://pap-pediatrie.fr/endocrinologie/enfant-trop-petit

1

Cas Clinique Patient B

Enfant de 6 ans (M) diabétique de type 1 sous pompe à insuline
Hospitalisé pour gastro entérite aigue / déséquilibre du diabète
Pas d'allergie, pas d'ATCD familiaux, historique vaccinal inconnu

<u>Histoire de la maladie</u>

- Diagnostic diabète type 18 mois plus tôt → **diagnostic clinique du DT1 ?**
  - Consultation aux urgences pédiatriques pour syndrome polyuropolydipsique évoluant depuis 1 semaine, énurésie depuis 1 mois et perte d'appétit
  - Glycémie capillaire à l'arrivée aux urgences : 5,91 g/L → **diagnostic biologique du DT1 ?**
    BU: glycosurie et acétonurie
    HbA1c 10.8%
  - Faible positivité des anticorps : Ac anti GAD à 1 mUI/L et IA2 négatifs
- Début traitement par insulinothérapie SC avec schéma basal bolus → **quelles sont les 2 options/schémas thérapeutiques/galéniques permettant de reproduire une insulinosécrétion physiologique?**
- Schéma actuel : pompe à Insuline Novorapid°
  - Bolus : 4UI-3.5UI-4UI-4UI
  - Basal : 0.125 UI/h de minuit à 4h; 0.150 UI/h de 4h à 12h;
    0.2 UI/h de 12h à 16h; 0.250 UI/h de 16h à 20h;
    0.150 UI/h de 20h à minuit

Sarah.CASTETS@ap-hm.fr
heloiscapelle@hotmail.com
SChanoine@chu-grenoble.fr
sandrine.masseron@parisdescartes.fr
sonia.prot-labarthe@aphp.fr