



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com/en



Article original

Exploration d'une avance staturale chez l'enfant : conduite à tenir pratique, principales étiologies à évoquer

Investigation of tall stature in children: Diagnostic work-up, review of the main causes

J. Vergier^{a,*}, E. Marquant^a, T. Busa^b, R. Reynaud^a

^a Service de pédiatrie multidisciplinaire, hôpital Timone Enfants, Assistance publique des hôpitaux de Marseille, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille, France

^b Service de génétique médicale, hôpital Timone Enfants, Assistance publique des Hôpitaux de Marseille, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Reçu le 30 mars 2017

Accepté le 14 décembre 2017

Disponible sur Internet le xxx

Keywords:

Familial tall stature

Obesity

Early puberty

Hyperthyroidism

Acrogigantism

Marfan syndrome

Wiedemann-Beckwith syndrome

Sotos syndrome

ABSTRACT

Tall stature is not a common motive for medical consultation, even though by definition 2.5 % of children in the general population are concerned. It is usually defined as height greater than + 2 standard deviations (SD) using the appropriate growth chart for age and gender, or a difference greater than +2 SD between actual height and target height. With a patient presenting tall stature, the physician has to determine whether it is a benign feature or a disease. Indeed, making the diagnosis is essential for hormonal disease or genetic overgrowth syndromes. The past medical history including parents' height, prenatal and birth data, physical examination along with anthropometry (height, weight, head circumference, body mass index), and growth chart evaluation with the detailed growth pattern are generally sufficient to make the diagnosis such as familial tall stature, obesity, or early puberty. Bone age estimation may be helpful for some specific etiologies and is also necessary to help predict final adult height. After exclusion of common causes, further investigation is required. Sudden growth acceleration often reveals endocrine pathology such as early puberty, hyperthyroidism, or acrogigantism. Tall stature accompanied by dysmorphic features, congenital malformations, developmental delay, or a family medical history may be related to genetic disorders such as Marfan, Sotos, or Wiedemann-Beckwith syndromes. We relate here the most frequent etiologies of overgrowth syndromes.

© 2017 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction

La grande taille est définie par une taille supérieure ou égale à +2 déviations standard (DS) sur les courbes de croissance de référence au sein d'une population donnée pour l'âge et le sexe considérés, ou par un écart à la taille cible génétique de plus de 2 DS. En France, les courbes de référence actuellement utilisées ont été établies par Sempé et Pédrón en 1979 [1], actualisées en 1995, et une taille adulte au 97^e percentile correspond à 187 cm chez l'homme et 174 cm chez la femme.

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) a publié en 2006 de nouvelles courbes à vocation internationale après une approche

optimisée de la croissance, à partir de données de pays très variés [2]. Peu utilisées en France, ces courbes sont applicables chez les enfants français de plus de 6 ans, la croissance normale des enfants français de moins de 5 ans environ étant inférieure aux références OMS [3]. Sur les courbes OMS, la taille adulte à +2 DS correspond à 191,2 cm chez l'homme et 176,3 cm chez la femme ; et celle au 97^e percentile correspond à 190,3 cm pour les hommes et 175,5 cm pour les femmes. Par définition, 2,5 % de la population normale présente une taille au-delà de ces normes.

Si le retard statural est un motif fréquent de consultation, le recours pour excès de croissance est quant à lui souvent plus tardif et d'emblée spécialisé [4]. Les enjeux sont pourtant cruciaux et similaires dans ces deux situations extrêmes de taille : identifier et prendre en charge la cause, mais aussi améliorer la qualité de vie. En effet, une anxiété sociale plus importante est rapportée chez les enfants présentant une grande taille [5] mais offrirait une position sociale meilleure [6].

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : julia.vergier@ap-hm.fr (J. Vergier).

L'interrogatoire et l'examen clinique ayant permis d'éliminer les causes les plus fréquentes que sont l'obésité et la puberté précoce, il convient de rechercher certaines pathologies hormonales ou génétiques que nous détaillerons dans cet article. Bien que la grande taille constitutionnelle soit la cause la plus fréquente, elle reste un diagnostic d'élimination.

2. Physiologie de la croissance normale

Une croissance normale nécessite l'intégrité des systèmes endocriniens et osseux, régulés par des facteurs intrinsèques (génétiques) et extrinsèques (nutritionnels). La taille adulte finale peut être en partie prédite par de nombreux facteurs incluant la taille de naissance, la maturation osseuse pendant la croissance, l'âge de début de la puberté, mais aussi le patrimoine génétique. De nombreuses formules ont été proposées afin de prédire la taille cible d'un enfant en fonction de ses parents [7]. La moyenne des tailles parentales peut être calculée, ou encore la « taille cible génétique », qui est la taille parentale moyenne pondérée par le sexe de l'enfant, très utilisée aujourd'hui : [(taille mère + taille père)/2] + 6,5 cm pour les garçons / - 6,5 cm pour les filles). La taille effective réelle de l'enfant peut alors être comparée à cette taille génétique théorique : c'est la notion d'« écart à la taille cible », particulièrement utile pour dépister un trouble de la croissance de l'enfant en cas de tailles familiales extrêmes.

L'enfant se place sur son couloir de croissance staturale dans la petite enfance, vers l'âge de 3-4 ans. Si l'hérédité est un déterminant majeur de la croissance, la taille cible est un indicateur à considérer avec précaution, notamment lorsque les tailles parentales sont extrêmes où l'on observe un phénomène de régression vers la moyenne [8].

De plus, on observe depuis plus d'un siècle une évolution positive de la croissance au fil des générations [9]. Les mensurations néonatales ne sont pas modifiées, mais il existe dès la petite enfance une croissance plus importante, avec en moyenne un gain de 1 cm tous les 10 ans, certaines formules utilisent même un gain de +4,5 cm par génération [7]. Cette tendance séculaire a été observée dans de nombreuses populations, avec une répartition inégale sur le globe. Elle témoigne très probablement de l'interaction de l'homme et de son environnement, avec des composantes sociales et économique influant sur la santé [10]. L'épigénétique pourrait être un élément clé de ce phénomène.

3. Approche clinique initiale de l'avance staturale

3.1. Points clés de l'interrogatoire

Les antécédents familiaux doivent être détaillés avec précision : origine ethnique, recherche de consanguinité, taille des parents et de leurs apparentés, antécédents médicaux. L'interrogatoire recherchera le mode de procréation (naturel ou médicalement assisté), le déroulement de la grossesse, le résultat des échographies anténatales, et les mensurations à la naissance. Il faudra préciser les étapes du développement psychomoteur, la présence de pathologie(s) ou de malformation(s), ainsi que d'éventuels signes fonctionnels. Les courbes de croissance de taille, poids, vitesse de croissance et indice de masse corporelle (IMC) doivent être analysées selon les courbes de référence, afin de différencier une croissance régulière d'une accélération récente. Une enquête diététique doit être réalisée pour quantifier les apports caloriques actuels et des premières années de vie.

3.2. Points clés de l'examen physique

L'examen clinique comprend les mensurations (poids, taille, périmètre crânien, envergure, longueurs des segments de membres) et le calcul de l'IMC. En cas de membres longs et grêles, on parle de dolichomélie ; en cas d'extrémités grandes et/ou larges, d'acromégalie ; et en présence de doigts longs et fins, d'arachnodactylie. L'examen général doit aussi s'attacher à l'appréciation du gabarit (habitus marfanoïde, aspect trapu), à la recherche d'une dysmorphie et de signes associés (par exemple, souffle cardiaque, scoliose, pectus, laxité, organomégalie). Le développement pubertaire doit être coté selon la classification de Tanner [11]. L'âge osseux, souvent avancé, peut constituer une aide à l'estimation de la taille finale [12] mais cette démarche reste très approximative.

À l'issue de cette approche clinique, les enfants présentant une grande taille familiale seront rapidement identifiés, représentant plus de 80-90 % des causes [13]. Il s'agit d'un diagnostic d'élimination qui sera détaillé plus tard.

L'orientation diagnostique se fait en fonction de la présence des 4 éléments suivants :

- la présence d'anomalie morphologique : dysmorphie faciale et/ou disproportion corporelle ?
- la présence de malformations congénitales et/ou pathologies organiques ?
- la présence d'un trouble du neurodéveloppement ?
- la présence d'antécédents médicaux familiaux associés à une grande taille ?

4. Aucun des 4 éléments n'est présent : orientation vers une cause endocrinienne ou une grande taille constitutionnelle

La grande taille est postnatale, on observe pour les étiologies endocriniennes une accélération récente de la vitesse de croissance. L'aspect de la courbe de croissance et les tailles finales moyennes des patients atteints d'une pathologie endocrinienne responsable d'une croissance excessive sont présentés dans le [Tableau 1](#).

4.1. Excès d'apport nutritionnel : surpoids et obésité

Un apport alimentaire excessif s'accompagne d'une accélération de la vitesse de croissance pondérale, puis staturale, en rapport avec l'augmentation d'IGF-1 et certains mécanismes neurohormonaux [14]. La courbe d'IMC permet de faire le diagnostic de surpoids ou d'obésité, d'en apprécier l'ancienneté et la sévérité. L'avance de maturation osseuse, souvent associée, peut être en lien avec une prémature adrénararchie. Cependant, une avance staturale trop importante doit faire suspecter un autre mécanisme que l'obésité commune, notamment une puberté précoce vraie ou une obésité secondaire. La taille à l'âge adulte est souvent normale. Le traitement est hygiéno-diététique avec une prise en charge pluridisciplinaire.

4.2. Excès d'hormones sexuelles

La puberté précoce, qu'elle soit centrale ou périphérique, est à l'origine d'une augmentation récente de la vitesse de croissance et d'une avance d'âge osseux visible sur la radiographie de la main et du poignet [15]. En effet, les œstrogènes ont un effet double et paradoxal. Ils accélèrent la croissance entraînant un pic de croissance pubertaire par augmentation de la pulsativité de GH et la synthèse d'IGF-1, et ils accélèrent la maturation des chondrocytes aboutissant à l'ossification complète de la plaque

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8809214>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8809214>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)