

Annonce diagnostique d'un hypogonadisme hypogonadotrophique congénital

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce (au moment et dans les semaines qui suivent).

L'objectif est :

- de définir et expliquer un hypogonadisme hypogonadotrope congénital **avec** (syndrome de Kallmann) **ou sans anosmie**, et ses conséquences.
- d'expliquer la nécessité, les modalités du **traitement hormonal substitutif** ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles pathologies associées et leur prise en charge.
- de préciser l'importance d'une **surveillance** spécialisée régulière **tout au long de la vie**.

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive, et de s'assurer de la bonne compréhension du patient (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Leur donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les informations ne sont pas toutes comprises et retenues d'emblée et devront être reprises ultérieurement.

- ◆ Enoncer clairement le diagnostic et expliquer l'absence de production de gonadotrophines hypophysaires et donc de stimulation ovarienne ou testiculaire (selon le sexe) qui expliquent le phénotype.
- ◆ Rechercher et expliquer comment détecter l'anosmie (ou l'hyposmie) qui résultent d'une anomalie de migration des neurones olfactifs et qui signent le syndrome de Kallmann dans ce contexte.
- ◆ Chez le jeune adulte, la discussion est le plus souvent centrée sur ce qui a amené au diagnostic, c'est à dire les conséquences de l'absence de production des hormones sexuelles et l'absence de puberté spontanée. Chez la jeune femme on expliquera l'aménorrhée primaire et l'absence ou l'insuffisance de développement mammaire et ou de pilosité pubienne. Chez le garçon on expliquera l'absence complète ou partielle de la virilisation, du développement de la verge et des testicules. On recherchera particulièrement la présence d'un micropénis et/ou d'une cryptorchidie uni ou bilatérale (qui aurait été opéré auparavant), avec un impact possible sur le pronostic.
- ◆ Rechercher des signes éventuellement associés dans le syndrome de Kallmann (agénésie rénale, mouvements en miroir, ataxie, dystonie, baisse de l'audition, fente labiale, fente palatine, agénésies dentaires, anomalies des extrémités, des oreilles) et expliquer le lien possible avec d'éventuels antécédents familiaux de retard pubertaire, d'infertilité.
- ◆ Informer de la nécessité de dépister les comorbidités fréquemment associées comme l'ostéoporose ou le retentissement métabolique, cardiovasculaire de la carence hormonale ainsi que les conséquences possibles sur le plan psychologique.
- ◆ Présenter les examens nécessaires pour le diagnostic étiologique en particulier génétique en informant d'emblée qu'aucune étiologie peut ne pas être retrouvée. Expliquer le résultat de l'analyse génétique (en cas de résultat positif) et ses limites (en cas de résultat négatif). Discuter le risque de transmission à la descendance, ses conséquences et expliquer les incertitudes du conseil génétique en l'état actuel des connaissances.
- ◆ Chez l'homme, expliquer l'intérêt, les modalités, les différents médicaments disponibles et les contraintes du traitement hormonal par les androgènes ou les gonadotrophines.
- ◆ Chez la femme, expliquer l'intérêt, les modalités des différents médicaments disponibles et les contraintes du traitement hormonal par les estroprogestatifs ou les gonadotrophines.
Dans les deux sexes bien expliciter le caractère chronique de ces thérapeutiques, l'importance d'une bonne observance tout le long de la vie chez l'homme et jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause chez la femme.
- ◆ Aborder les possibilités de traitement de la fertilité en restant prudent chez le jeune homme en cas de cryptorchidie et/ou d'antécédent de chirurgie testiculaire.
- ◆ Proposer un soutien psychologique si nécessaire (pour amélioration de l'image de soi) avec au mieux un psychologue bien informé de l'affection. Les ressources personnelles du patient(e) devront être explorées : parent, compagnon et réaction de celui-ci, désir d'enfant.
- ◆ Prévenir les patients que les informations trouvées sur Internet sont très diverses, ne concernent en rien les anomalies du développement sexuel, l'intersexualité et méritent d'être discutées avec le médecin référent. Les informer de l'existence d'un document sur le diagnostic d'hypogonadisme hypogonadotrope ainsi que sur le syndrome de Kallmann à l'attention du grand public sur le site Orphanet (<http://www.orpha.net>) ainsi que des documents disponibles sur le site www.kallmanns.org et <http://www.pituitary.org.uk/> (site en langue anglaise), de l'association de patients Maia (Association pour aider les personnes confrontées à l'infertilité : <http://www.maia-asso.org> et le site du Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance (<http://crmerc.aphp.fr>).

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un rendez-vous de consultation ultérieure.
- Susciter et répondre aux questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire une demande de prise en charge à 100%.
- En cas de suivi par un médecin libéral ou un médecin /pédiatre hospitalier non endocrinologue il est souhaitable d'adresser le patient dans un centre de référence ou de compétence en endocrinologie pédiatrique ou adulte pour proposer un suivi commun du patient et une optimisation de la prise en charge.
- La reprise des informations auprès du patient (et selon l'âge, des parents) est indispensable tout au long du suivi, de même que les informations qui seront transmises par courrier au patient et au médecin traitant.