

Résumé des dossiers discutés à la RCP du CRMERCD du 20/12/2018 à l'hôpital Necker

- 1-** Enfant avec retard de croissance anté et post natal, suspicion d'une mutation du gène NBAS : discussion de l'indication d'un traitement par hormone de croissance : efficacité ? innocuité (risque de diabète)?
- 2-** Adolescent avec syndrome de Noonan et insuffisance testiculaire : discussion de la préservation de la fertilité
- 3-** Jeune femme avec astrocytome pilocytique dans un cadre syndromique (agénésie dentaire, rein unique, utérus didelphe...): diagnostic étiologique ?
- 4-** Jeune homme, hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3 Beta HSDII : discussion du profil hormonal
- 5-** Enfant porteur d'une mutation NKX2.1 avec une symptomatologie essentiellement neurologique : discussion de l'intérêt d'un traitement par Levothyroxine devant des taux de TSH modérément élevés
- 6-** Homme avec dysfonction érectile avec taux de testostérone et gonadotrophines augmentés, sans mutation du récepteur aux androgènes : discussion diagnostic et des examens à réaliser à visée étiologique
- 7-** Adolescent avec post hypophyse ectopique de diagnostic tardif à 16 ans sur une IRM réalisée pour un tableau autistique ayant permis le diagnostic d'un déficit en hormone de croissance et gonadotrope partiel
- 8-** Jeune homme : hypospade postérieur associé à une ectopie testiculaire unilatérale, retard pubertaire sur déficit gonadotrope partiel, étude génétique retrouvant un rôle pathogène du variant du gène PROKR2 : discussion du rôle pathogène de ce variant, de la nécessité de compléter l'analyse génétique (panel DSD)
- 9-** Jeune homme : syndrome d'interruption de tige avec déficit en hormone de croissance dans la petite enfance, obésité hypothalamique, suspicion d'un déficit gonadotrope partiel à l'âge adulte, étude génétique retrouvant un variant du gène SOX3 : discussion du rôle pathogène de ce variant (antérieurement décrit dans la littérature) ?