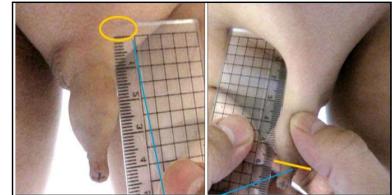
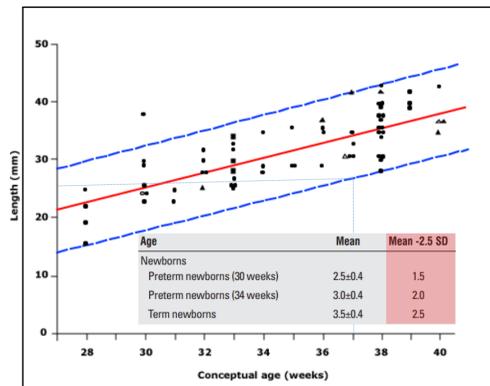


MICROPENIS ?



Ne pas confondre micropénis et:

- Pénis enfoui (dans la graisse pubienne)
- Pénis enlisé (implantation antérieure haute du scrotum)
- Verge coucée (si hypospade et cryptorchidie → rechercher pb SRY)



Age	Mean ± SD
Newborn (30 wk) ^o	2.5 ± 0.4
Newborn (term) ^o	3.5 ± 0.4
0 to 5 mo [†]	3.9 ± 0.8
6 to 12 mo	4.3 ± 0.8
1 to 2 y	4.7 ± 0.8
2 to 3 y	5.1 ± 0.9
3 to 4 y	5.5 ± 0.9
5 to 6 y	6.0 ± 0.9
10 to 11 y	6.4 ± 1.1
Adult [‡]	12.4 ± 2.7

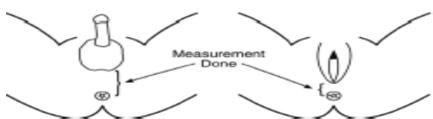


Figure 1 Schematic Diagram of Measurements Done, by Sex

Variable	Female n = 42	Male n = 45
Anogenital distance (mm)		
Mean	11	21
SD	2	3
Median	11	22
25 th percentile	10	20
75 th percentile	11	23

PHYSIOLOGIE

Pour avoir une verge normale à la naissance il faut :

- o Une production de **FSH hypophysaire** → Cellules de Sertoli → AMH = hormone antimüllérienne (gène SRY) et cellules germinales → inhibine B
- o Une production de **LH hypophysaire** → Cellules de Leydig → **testostérone** qui entraîne:
 - La formation de l'urètre masculin qui s'abouche à l'extrémité distale de la verge (s'achève à la 14e semaine de grossesse).
 - Le rétrocontrôle négatif sur la sécrétion de LH et FSH.
 - La testostérone est de plus convertie en **dihydrotestostérone (DHT)** par la 5- α réductase qui provoque la croissance de la verge, la fusion des bourrelets génitaux formant le scrotum
- o Une synthèse de **testostérone/DHT** via:
 - La β HCG placentaire puis LH foetale
 - La GH (IGF-1) qui stimule l' 5- α réductase et les récepteurs aux androgènes.
 - La 17- β OH stéroïde réductase
- o Des **récepteurs** aux androgènes fonctionnels

ETIOLOGIES POSSIBLES

- Pb d'insuffisance **hypophysaire** (14%) → hypogonadisme **hypo-gonadotrope** (\downarrow FSH, LH) :
 - Déficit **isolé** en LH et FSH → agénésie des bulbes olfactifs et à une anosmie (syndrome de Kalmann par déficit en GnRH)
 - Déficit **combiné** à d'autres anomalies (déficit hypophysaire multiple) :
 - déficit en GH (**hypoglycémie**)
 - déficit en ACTH (cortisol → **hypoglycémie et hypovolémie**)
 - déficit en TSH
- Pb **synthèse de testostérone testiculaire** (17%) → hypogonadisme **hyper-gonadotrope** (\uparrow FSH, LH réactionnelle) :
 - Syndromes/anomalies chromosomiques (10%) :
 - TRISOMIE 21: oreille basses implantées, mal ourlée, trop angulées, épicanthus, orientation mongoloïde, Brushfield, ptose langue, petite bouche, hypotonie, plis palmaire unique, signe de la sandale, souffle cardiaque, ...
 - KLINEFELTER (47XXY):
 - NOONAN:
 - PRADER-WILLI:
 - ROBINOW:
 - RUD:
 - LAURENCE-MOON, DE BARDET-BIEDL: hypogénitalisme lié à un hypogonadisme hypo-gonadotrope, taches rétinienues dues à la finesse de la rétine (rétinite pigmentaire) → atrophie optique → cécité, déficit intellectuel, ataxie, paralysie spastique progressive, retard de croissance. la différence entre le SLM et le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) n'est pas clairement établie.
 - Déficit en récepteur de la LH
 - Déficit en GH/IGF-1
 - Déficit enzyme de la stéroïdogénèse: ex.: 17- β OH stéroïde réductase
 - Anorchidie (rare) → penser à pb thalamique global (=risque **hypoglycémie**)
 - Dysgénésie gonadique sur ectopie testiculaire
- **Pb de défaut d'action de la testostérone sur ses récepteurs de la testostérone (30%)** :
 - Une insensibilité partielle aux androgènes due à une anomalie du récepteur
 - Déficit en 5- α réductase (responsable d'un défaut de synthèse de la DHT).
- **Idiopathique**: 40-50% des cas (perturbateurs endocriniens, pollution)

BILAN EN CAS DE MICROPÉNIS :

Pour être interprétables, les dosages hormonaux doivent être réalisés premières pendant la mini-puberté entre J3-4 et 3-6 mois de vie.

- 1er bilan: pd **mini puberté** physiologique de J4 après la naissance à 4-6 mois pour mesurer les taux de:
 - o **FSH/LH** → \uparrow en cas d'insuffisance testiculaire; en cas d'insuffisance/malformation hypothalamique ou en GnRH
 - o **TESTOSTÉRONÉ** basale +/- post stimulation par hCG
 - o **17-OH-PG** si suspicion féminisation d'un garçon
 - o **21-OH-PG** si suspicion virilisation d'une fille (**CAVE: risque de Salt Wasting Sd !**)
 - o **DHEA** (déhydroépiandrostérone)
 - o **Anti Müllérienne Hormone (AMH)/inhibine B** → fonction Sertolienne du testicule (normes en fonction de l'âge). NB : à la puberté, la production d'AMH étant inhibée par la testostérone, le dosage de l'inhibine B est plus adéquat
- Fonction hypophysaire (à discuter de cas en cas):
 - o **GLYCÉMIE**: Les carences en GH et en cortisol mettent en péril le pronostic vital des nouveau-nés, par la survenue d'hypoglycémies ou de collapsus. Le diagnostic est donc une urgence.
 - o **IGF-1**
 - o **Cortisol**
 - o **TSH, T4 libre**
 - o **IRM cérébrale** si anomalies aux dosages ci-dessus : hypoplasie de l'antéhypophyse ou syndrome d'interruption de tige avec une post-hypophyse ectopique)
- Caryotype/FISH si signes dysmorphiques

	FSH, LH basales	T de base	T après hCG
Prépuberté			
Hypog hypoG	\downarrow	N basse	Retardée
Dysg. Testic.	\uparrow	N basse	Insuffisante
IPA	N	N	N
Idiopath.	N	N	N

T : testostérone ; IPA : Insensibilité Partielle aux Androgènes.

TRAITEMENTS

- L'efficacité du traitement par testostérone est corrélée à l'âge : l'administration de testostérone en fin de puberté ou à l'âge adulte n'a pas d'effet.
- Testostérone injectable dès 4-6 mois de vie, après exploration de la fonction testiculaire pendant la mini-puberté : 1 à 4 administrations intramusculaires à 100 mg/m2/injection tous les 15 jours puis adaptée à la taille de la verge, évaluée 1 mois après la fin du traitement.
- LH et FSH en sous-cutané par pompe en cas de déficit gonadotrope diagnostiqué en période néonatale
- Dihydrotestostérone en gel en cas de résistance aux androgènes ou de déficit en 5- α réductase : 1 noisette sur le pénis tous les jours pendant 2 mois ; puis 2e cure si le développement du pénis est jugé insuffisant (protocole non consensuel). Il faut éviter d'appliquer le gel sur la peau autour de la verge pour limiter l'apparition de pilosité pubienne.

EXAMEN CLINIQUE :

PENIS:

- **Enfant couché**
- Ne pas mesurer le pénis en érection
- Appuyer sur la graisse du pubis (ex : avec un abaisse langue ou une règle pour éliminer la part de verge enfouie)
- Exercer une traction légère suffisante pour le tenir droit à 90°
- Mesurer la face **dorsale** du pénis depuis racine du pubis jusqu'au sommet du gland.
- Mesurer la largeur de la verge à mi-hauteur car est souvent réduite dans les micropénis
- Noter les anomalies de fusion du scrotum, les hypospadias (peut correspondre à une fusion incomplète des grandes lèvres chez une fille virilisée), chordée (coudure), prépuce en « tablier de sapeur »

TESTICULES

- Testicules absentes ou abdominales (→US + discuter exploration chirurgicale)
- Testicules **inguinales** (testicules non complètent descendues ou ascenseur)
- **Asymétrie** testiculaire → rechercher une dysgénésie ou présence conjointe de testicule et d'ovaires (= vrai hermaphrodisme)

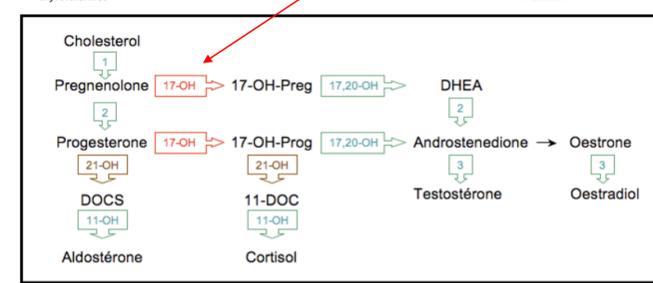
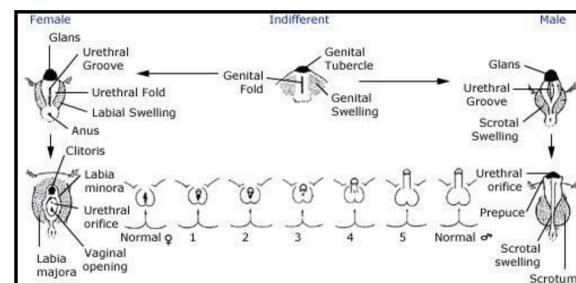
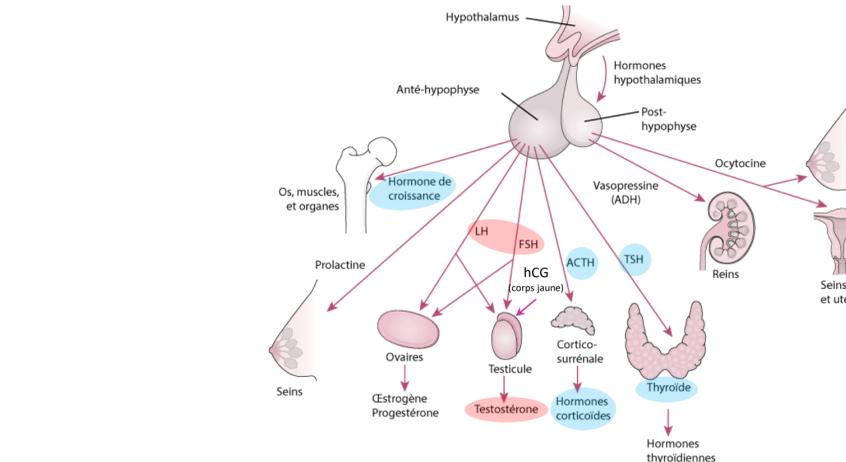
DISTANCE ANO-SCOTALE/LABIALE POST

SIGNES DISMORPHIQUES

- Trisomie 18, 21 et monosomie 13
- Klinefelter (47xxy), Sd poly X
- Noonan
- Prader-Willi,
- Laurence-Moon-Bardet-Biedl
- Sd de Beauvieux

PARAMÈTRE VITAUX:

- FC, FR, TA. Poids/taille



1= 20-hydroxylase et desmolase
2= 3-Beta-hydroxysteroid deshydrogenase
3= 17-dehydrogenase

→ Pas d'androgène (féminisation) ni cortisol (hypoglycémie), excès en aldostérone (hypokaliémie)

→ Pas de cortisol (hypoglycémie) ni aldostérone (hypovolémie/choc, hyperkaliémie) mais excès en androgène (virilisation, acné)

