



Article original

e-ISSN: 2617-5746

p-ISSN: 2617-5738

Retard statural et pubertaire sévère associé à une pneumopathie chronique compliquée d'hypertension pulmonaire : à propos d'un cas à Lubumbashi-RDC

Mudekereza Musimwa Aimée¹, Kitungwa Muteba Fidel², Tamubango Kitoko Hermann^{2,3}, Lubumbu Kasereka⁴, Kitungwa Mukalamusi Stéphy⁵, Mwangala Arnold⁶, Mwangé bibi Feza Georgia⁷, Luboya Numbi Oscar¹

¹Département de pédiatrie Cliniques Universitaires de Lubumbashi,

²Département de Gynéco-obstétrique Cliniques Universitaires de Lubumbashi,

³Institut Supérieur des Techniques Médicales de Likasi

⁴Service de Radiologie cliniques Gécamines,

⁵Service de Radiologie, Centre Médical GEORGIA,

⁶Centre Médical CORDIS,

⁷Département de Chirurgie Cliniques Universitaires de Lubumbashi

RESUME

Le retard pubertaire touche une proportion variable d'adolescents et est observé chez environ 2 à 5 % des enfants en âge pubertaire selon les séries cliniques publiées. Nous rapportons le cas d'une patiente de 26 ans admise pour dyspnée, toux chronique et fièvre évoluant depuis plusieurs mois, dans un contexte de pathologie respiratoire ancienne. L'histoire révélait un retard statural sévère depuis l'enfance, une cécité progressive apparue à 8 ans et demi et une aménorrhée primaire. Plusieurs traitements antibiotiques et antituberculeux avaient été administrés sans succès. À l'examen, la taille était de 121 cm (< -3 DS) pour 24 kg, avec un faciès infantile, une absence de développement mammaire et de pilosité axillo-pubienne. La radiographie thoracique montrait une bronchopneumopathie chronique séquellaire. L'échocardiographie objectivait une cardiomyopathie dilatée avec hypertension artérielle pulmonaire. Le bilan hormonal retrouvait un faible taux d'estradiol associé à des taux bas de FSH et LH, compatible avec un hypogonadisme hypogonadotrope, avec fonction thyroïdienne normale.

Le retard de croissance et pubertaire est une affection multifactorielle dont le diagnostic repose sur une évaluation clinique et paraclinique rigoureuse. Le cas présenté illustre les difficultés diagnostiques et de prise en charge rencontrées dans un contexte à ressources limitées comme celui de Lubumbashi, souvent responsables d'un retard au diagnostic. Un dépistage précoce et un suivi régulier de la croissance permettraient d'améliorer le pronostic statural et pubertaire de nos enfants.

Mots-clés : Retard staturo-pubertaire sévère, Hypogonadisme hypogonadotrope, pneumopathie chronique

Correspondance

MUDEKEREZA Musimwa Aimée, Département de pédiatrie Cliniques Universitaires de Lubumbashi, Ville de Lubumbashi, RD Congo

Téléphone : xxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

Email : mudekeaimée@gmail.com

Article reçu : 09-03-2025

Accepté : 14-02-2026 Publié : 17-03-2026



Copyright © 2026. MUDEKEREZA Musimwa A. et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Pour citer cet article : MUDEKEREZA Musimwa A. et al. Retard statural et pubertaire sévère associé à une pneumopathie chronique compliquée d'hypertension pulmonaire : à propos d'un cas à Lubumbashi-RDC. 2026 ; 9(1) : 145 - 153

INTRODUCTION

Le retard pubertaire touche une proportion variable d'adolescents et est observé chez environ 2 à 5 % des enfants en âge pubertaire selon les séries cliniques publiées [1]. La prévalence exacte des troubles de la puberté n'est pas précisément connue, mais on estime qu'environ 3 % des adolescents présentent un retard pubertaire cliniquement significatif [2].

Parmi les causes de retard pubertaire, le retard constitutionnel de croissance et de puberté (CDGP) est la forme la plus fréquente, représentant la majorité des cas, tandis que les formes pathologiques, notamment l'hypogonadisme hypogonadotrope, constituent une minorité mais restent cliniquement importantes [3]. L'hypogonadisme hypogonadotrope idiopathique (IHH), qui peut se manifester par un retard pubertaire ou une aménorrhée primaire, est rare avec une prévalence estimée à 1–10 cas pour 100 000 naissances [4].

Chez les filles, l'aménorrhée primaire – absence de règles à un âge attendu – est elle-même peu fréquente dans la population générale (inférieure à 0,1 % à 0,3 %) [5].

Ces données soulignent que, bien que les retards simples de puberté soient relativement fréquents et souvent bénins, les causes endocriniennes et syndromiques multisystémiques restent rares mais cliniquement significatives, nécessitant une investigation approfondie.

OBSERVATION

Une jeune fille, âgée de 26 ans, présentant une difficulté respiratoire, toux et fièvre de survenu progressive depuis plusieurs mois voire années.

Elle a grandi normalement et scolarisée normalement dans un grand Lycée de la place jusqu'à l'âge de 8 ans.

Puis les parents ont constaté une toux chronique suivie d'une vision floue puis cécité vers l'âge de 8 ans et demie ; ce qui a fait qu'elle puisse poursuivre les cours à l'institut des non voyant de la place ; NURU ou elle a décroché son diplôme d'état avec la mention grande distinction. Elle est actuellement en troisième graduat dans une institut supérieure de la place ou elle suit les cours grâce à un magnétophone. Il est à noter qu'elle n'a jamais eu ses ménarche ou elle présente une aménorrhée primaire.

Comme traitement reçu, elle a été soumise sous plusieurs antibiotiques pendant plusieurs semaines sans succès, puis elle sera mise sous antituberculeux pendant 6 mois et puis une deuxième fois pendant 9 mois sans succès et à deux reprises pendant 12 mois sans succès. Elle a été opérée des deux yeux à deux reprises sans succès à 8 et 10 ans.

Les parents ont tous une taille normale ; le papa a une taille de 176 cm, la maman mesure 168 cm et tous ces frères mesure entre 178 et 170 cm pour sa sœur.



Figure 1: Mesures anthropométriques

Examen physique

A l'examen clinique à son admission mettait en évidence une fièvre à 38°C, taille de 121 cm, poids de 24 kg, saturation en oxygène à 93% avec une fréquence cardiaque à 110 battements à la minute.

Au visage ; un visage enfantin, conjonctives palpébrales et bulbaires colorées et une cécité totale et au niveau de la bouche nous mettons en évidence une dentition complète type de l'adulte.

Au thorax : pas de déformation thoracique, un petit ou ébauche des seins, pas des poils axillaires.

A l'auscultation nous avons mis en évidence des râles ronflants, discret crépitant et une tachycardie.

Aux membres supérieures et inférieures présentent des tuméfactions non douloureuses au niveau des articulations des coudes et des genoux au début mais quelques jours après ; les douleurs au niveau des articulations des genoux à l'occasion d'une forte activité ou à la marche.

Aux pieds notons une déformation des pieds présentant une incurvation interne

Organe génito- externe est de type féminin et sans pilosité.

Paraclinique

1. Laboratoire

Goutte épaisse négative,

Globules blancs à 12700,

Formule leucocytaire ; 76% de neutrophile et 24% de lymphocyte et une

Vs à 86% et ASLO inférieure à 1/200

Urée 38 mg par dl, Créatinine à 0,9 mg par dl

2. Radiologie

a) la radio poumon incidence face met en évidence une bronchopneumopathie avec aspect rétractile à gauche suggestive de tuberculose chronique ou séquellaire.



Figure 2: cliché radiologie Thorax incidence face

b) La radio des mains gauche et droite montrent une ostéoporose, sclérotisation des diaphyses des phalanges, une déviation axiale aux doigts, un aspect de tarse à la suture et un âge osseux entre 14 et 15 ans. Ce qui a amené les radiologues à conclure en termes d'hypothyroïdie ou une polyarthrite rhumatoïde.



Figure 3: cliché radiologie de la main gauche et droite

3. Echographie

- a) Echographie cardiaque qui diagnostique cardiomyopathie dilatée avec une pression artérielle élevée dans les artères pulmonaires ; hypertension artérielle pulmonaire
- b) Echographie pelvienne ; un utérus et des ovaires normaux et vagin pas développé ou infantile.

4. Dosage hormonaux

- a) Dosage des hormones thyroïdiennes ; le TSH était à 1,3 mUI/L avec les limites de TSH normale variant entre 0,4 à 4 mUI/L, le T4 libre à 9,1 ng/L avec les limites des valeurs de T4 normale variant entre 9 à 17 ng/L et le T3 libre à 2 à 6 ng/L. Ces dosages des hormones thyroïdiennes nous a permis d'exclure une origine thyroïdienne de ce retard.
- b) Pour ce qui est du dosage des œstrogènes ; le taux d'œstradiol plasmatique à 9,4 pg/ml.
- c) Pour l'hormone lutéinisante (LH) le taux sérique était de 1,2 mUI/ml ou encore 1,2 UI/24h.
- d) La FSH à 3UI/L, qui est un taux plasmatique normale avant la puberté la valeur normale étant inférieure à 5 UI/L, elle a été doser pour trouver la cause de l'hypogonadisme et de son aménorrhée primaire.

Les dosages de l'œstradiol, FSH et LH ont été demandés car elles interviennent dans la croissance et la maturation des follicules ovariens chez la fille. Les follicules ovariens vont à leur tour sécréter de l'œstradiol.

Discussion

Le retard de croissance statural est défini par une taille inférieure à -2 déviations standards (DS) par rapport aux courbes de référence adaptées à l'âge, au sexe et à la population (6). Il peut également être évoqué devant un infléchissement progressif de la courbe de croissance ou une taille inférieure de plus de $-1,5$ DS à la taille cible familiale corrigée (7). Certaines définitions intègrent la vitesse de croissance, un gain statural inférieur à $3,5$ cm par an étant considéré comme pathologique (8). Le retard est qualifié de sévère lorsque la taille est ≤ -3 DS ou \leq au 3^e percentile (6). Dans le cas présenté, la taille de 121 cm à l'âge de 26 ans correspond à un retard statural sévère, traduisant une atteinte chronique profonde et prolongée du processus de croissance.

La croissance normale se déroule classiquement en trois phases : une phase infantile dépendante des facteurs nutritionnels et périnataux, une phase d'enfance dominée par l'axe hormone de croissance-IGF-1, puis une phase pubertaire caractérisée par l'accélération staturale sous l'effet synergique des stéroïdes sexuels et de l'hormone de croissance (9). Les causes du retard statural sont multiples et incluent les formes constitutionnelles, les maladies chroniques, les carences nutritionnelles, les anomalies génétiques et les affections endocriniennes (10). Les pathologies endocriniennes représentent moins de 10% des étiologies, tandis qu'environ 70% des retards staturaux sont constitutionnels ou idiopathiques (11). Cependant, en présence d'un retard sévère associé à des signes systémiques, une cause organique doit être activement recherchée.

Les maladies chroniques respiratoires sont des causes reconnues de retard de croissance (12). Plusieurs mécanismes physiopathologiques sont impliqués, notamment l'hypoxémie prolongée, l'inflammation systémique persistante, l'hypercatabolisme et la malnutrition secondaire. Les cytokines inflammatoires telles que l'IL-1, l'IL-6 et le TNF- α inhibent la sécrétion de l'hormone de croissance et diminuent la production d'IGF-1, entraînant une réduction de la prolifération chondrocytaire au niveau des cartilages de conjugaison (13). L'hypoxie chronique altère également directement la croissance osseuse et le métabolisme cellulaire (14). Par ailleurs, l'augmentation des dépenses énergétiques observée dans les pathologies pulmonaires chroniques contribue au déficit staturo-pondéral (14). Le retard marqué de l'âge osseux chez cette patiente confirme une atteinte prolongée de la maturation squelettique (9).

Le retard pubertaire est défini par l'absence de développement mammaire à l'âge de 13 ans ou l'absence de ménarche à 15 ans chez la fille (15). Le diagnostic repose sur l'évaluation clinique et le dosage des hormones gonadiques, notamment l'œstradiol, la LH et la FSH

(16). L'œstradiol, principal œstrogène ovarien, joue un rôle essentiel dans le développement des caractères sexuels secondaires et dans le métabolisme osseux (17). La FSH stimule la maturation folliculaire tandis que la LH intervient dans la stéroïdogénèse ovarienne (18). Dans ce cas, la présence d'un taux bas d'œstradiol associé à des taux bas de LH et FSH évoque un hypogonadisme hypogonadotrope central.

Les maladies chroniques sévères peuvent entraîner une inhibition fonctionnelle de l'axe hypothalamo-hypophysaire par suppression de la sécrétion pulsatile de GnRH (19). L'inflammation systémique et l'hypoxémie chronique sont reconnues comme facteurs inhibiteurs de la fonction gonadotrope (20). Ainsi, le retard pubertaire observé s'intègre dans un contexte d'atteinte systémique prolongée dominée par la pneumopathie chronique.

La présence concomitante d'une hypertension artérielle pulmonaire et d'une cardiomyopathie dilatée traduit une évolution avancée de la pathologie respiratoire (20). L'hypoxémie persistante perturbe la perfusion tissulaire et l'équilibre métabolique global. Des données expérimentales suggèrent que l'hypoxie chronique peut retarder l'activation pubertaire et interférer avec la stéroïdogénèse (21). Le tableau clinique observé correspond donc à un continuum physiopathologique associant maladie pulmonaire chronique, insuffisance cardiaque et suppression fonctionnelle endocrinienne.

La croissance constitue un indicateur fondamental de l'état de santé de l'enfant (6). La surveillance staturo-pondérale et pubertaire doit faire partie intégrante du suivi systématique pédiatrique (22). Un diagnostic et une prise en charge précoces des maladies chroniques permettent de limiter le retentissement statural et pubertaire. Dans les contextes à ressources limitées, l'absence de dépistage précoce contribue à l'installation de séquelles irréversibles.

La prise en charge doit être multidisciplinaire et associer l'optimisation du traitement cardiopulmonaire, un suivi endocrinologique spécialisé et une induction hormonale substitutive progressive (17). La prévention des complications osseuses et métaboliques est essentielle. Toutefois, compte tenu du retard prolongé, l'objectif thérapeutique principal reste l'amélioration de la qualité de vie plutôt que la récupération staturale complète.

Conclusion

Nous avons rapporté le cas d'une fille présentant un retard de croissance et pubertaire au décours d'une pneumopathie chronique. La croissance et la maturation pubertaire sont insuffisamment suivies en consultation de routine chez les enfants. Les causes sont dans la plupart de temps d'origine endocrinienne, des pathologies chroniques et génétiques. Des

efforts doivent être fait pour améliorer la qualité des consultations et soins afin de minimiser le retentissement des différentes pathologies sur la croissance et la puberté.

Conflit d'intérêts : aucun

Contribution des auteurs : tous les auteurs ont lu et approuvé ce manuscrit

Considérations éthiques : le patient a été informé des objectifs de la publication et a donné son consentement libre, éclairé et écrit pour l'utilisation des données cliniques, biologiques et iconographiques à des fins scientifiques, dans le respect de l'anonymat.

Références bibliographiques

1. Raivio T, Miettinen PJ. Constitutional delay of puberty versus congenital hypogonadotropic hypogonadism: Genetics, management and updates. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2019 ;33(3) :101272.
2. Bouvattier C. Puberté normale et pathologique. *Rev Prat.* 2019 ;69 : e263-269.
3. Eugster EA, Dunkel L. Delayed Puberty. *StatPearls [Internet].* 2020. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544322/>
4. Sykiotis GP, Plummer L, Hughes VA, et al. Genetic and phenotypic characteristics of idiopathic hypogonadotropic hypogonadism. *Endocr Rev.* 2010 ;31(2):213-240.
5. UpToDate. Delayed puberty – Approach to evaluation and management. 2024. Available from: <https://www.scribd.com/document/942185415/Delayed-Puberty-Approach-to-Evaluation-and-Management-UpToDate>
6. World Health Organization. WHO Child Growth Standards. Geneva : WHO ; 2006.
7. Tanner JM, Whitehouse RH. Clinical longitudinal standards for height. *Arch Dis Child.* 1976 ;51 :170-179.
8. Wit JM, Kamp GA, Oostdijk W. Evaluation of short stature. *Horm Res.* 2008 ;70 :1-10.
9. Tanner JM. *Growth at Adolescence.* 2nd ed. Oxford: Blackwell Scientific; 1962.
10. Rogol AD, Clark PA, Roemmich JN. Growth and pubertal development in children with chronic disease. *J Clin Endocrinol Metab.* 2000; 85:483-489.
11. Cianfarani S, et al. Idiopathic short stature: pathophysiology and management. *J Endocrinol Invest.* 2005; 28:120-125.
12. Sawczenko A, Sands D. Nutritional management in chronic disease. *Proc Nutr Soc.* 2003 ;62 :837-844.
13. De Benedetti F, et al. Inflammatory cytokines and growth impairment. *Ann N Y Acad Sci.* 1998 ;840 :448-460.
14. Beall CM. Human adaptability to hypoxia. *Annu Rev Anthropol.* 2000; 29:251-273.
15. Stallings VA. Nutritional status in chronic pulmonary disease. *Clin Chest Med.* 1998; 19:543-555.
16. Palmert MR, Dunkel L. Delayed puberty. *N Engl J Med.* 2012 ;366 :443-453.
17. Melmed S, et al. *Williams Textbook of Endocrinology.* 13th ed. Elsevier; 2016.
18. Grumbach MM. Estrogen and puberty. *N Engl J Med.* 2002; 346:118-125.
19. Welt CK. Functional hypothalamic hypogonadism. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2013; 42:473-494.
20. Spratt DI. Hypogonadism in chronic systemic disease. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 1998; 27:753-769.
21. Simonneau G, et al. Updated clinical classification of pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol.* 2013;62: D34-D41.
22. Iyer NV, et al. Cellular response to hypoxia. *Genes Dev.* 1998 ;12 :149-162.