



Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Craniopharyngiome

Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse
(CRMH HYPO)

2026

Le craniopharyngiome, dont il existe deux sous-types histologiques – *adamantin* et *papillaire* - définit une tumeur à développement hypothalamo-hypophysaire, pouvant se rencontrer chez l'enfant comme chez l'adulte. Contrairement à l'autre type tumoral rencontré dans cette région (les adénomes hypophysaires), les craniopharyngiomes ne s'accompagnent **jamais** d'hypersecretion hormonale hypophysaire (à l'exception parfois d'une hyperprolactinémie dite « de déconnexion », par compression de la tige pituitaire) mais peuvent, **au contraire des adénomes hypophysaires**, se manifester par un syndrome polyuro-polydipsique témoin d'un déficit en arginine vasopressine (anciennement dénommé diabète insipide). Les craniopharyngiomes sont des tumeurs rares, dont les manifestations cliniques initiales regroupent, chez l'enfant, en premier lieu, un syndrome tumoral hypophysaire (céphalées, troubles visuels, hypertension intracrânienne avec vomissements en jet), et des signes cliniques de déficit(s) hypophysaire(s), au premier plan desquels le retard de croissance/pubertaire peut se rencontrer de même qu'une aménorrhée primaire. Chez l'adulte, le syndrome tumoral hypophysaire (céphalées rétroorbitaires tenaces et allant *crescendo* en intensité et en croissance, amputation du champ visuel) prédomine, accompagné de déficit(s) hypophysaire(s) dont la traduction clinique est variable. Le diagnostic de craniopharyngiome devra systématiquement être évoqué en cas de syndrome polyuro-polydipsique chez un.e patient.e présentant une tumeur hypothalamo-hypophysaire à l'imagerie. Cette dernière se justifiera chez tous patients présentant les points d'appels cliniques énumérés et consistera à réaliser, **en priorité**, une IRM cérébrale centrée sur la selle turcique. Une tomodensitométrie cérébrale peut aider au diagnostic en recherchant des calcifications évocatrices de craniopharyngiome, mais demeure moins précis (et plus irradiant) que l'IRM (qui devra être réalisée dans tous les cas). En imagerie, le craniopharyngiome se caractérise par sa localisation (à proximité de la tige pituitaire, voir envahissant le 3^{ème} ventricule) et son aspect hétérogène en « choux-fleur » avec parfois des composantes kystiques. L'urgence de son diagnostic et de sa prise en charge réside :

1. Dans le diagnostic rapide **d'une insuffisance corticotrope** par compression de l'hypophyse et/ou de la tige pituitaire, responsable d'un déficit en cortisol, mettant en jeu le pronostic vital du patient.
2. Dans le diagnostic rapide **d'une hypertension intracrânienne** avec risque d'engagement cérébral.
3. Dans le diagnostic rapide **d'un trouble visuel**, à type d'amputation du champ visuel par syndrome chiasmatique, qui deviendra irréversible en cas de prise en charge retardée.

Un recours rapide en centre expert régional est toujours nécessaire dès lors que le diagnostic de craniopharyngiome est suspecté à l'imagerie. En centre expert, une collaboration étroite enfant/adulte endocrinologue/neurochirurgien.ne/neuro-ophtalmologue s'établit dès la prise en charge pour :

1. Documenter l'existence de déficits hormonaux et/ou d'un syndrome hypothalamique et débiter les traitements substitutifs urgents (hydrocortisone, desmopressine, levothyroxine...)
2. Evaluer le degré d'impact visuel à l'aide d'examens standardisés qui apprécieront l'acuité visuelle, le champ visuel et l'oculomotricité.
3. Discuter de la prise en charge thérapeutique adéquate, dont le type et l'indication dépendent directement du mode de présentation de la maladie. La prise en charge neurochirurgicale est discutée en priorité avec des modalités qui diffèrent : dérivation ventriculaire (avec mise en place d'un drain et/ou d'un réservoir), exérèse tumorale conservatrice +/- suivie de radiothérapie, vidange de kyste. Il arrive qu'une surveillance rapprochée soit proposée si le craniopharyngiome ne s'accompagne d'aucune complication.

Le risque sur le court, moyen et long terme réside dans la survenue de complications hormonales le plus souvent irréversibles et parfois hypothalamiques, dans le post-opératoire (déficits hypophysaires, apparition de troubles de la satiété avec survenue d'une obésité

hypothalamique et les complications que cette dernière va engendrer – MASLD, SAOS, dyslipidémie, troubles du sommeil).

L'impact scolaire et médico-social de cette pathologie est majeur et doit être atténué au maximum par une prise en charge multidisciplinaire impliquant, services de l'Etat et de sa branche Handicap (projet d'accueil individualisé en milieu scolaire, reconnaissance au titre de l'Affection de longue durée, reconnaissance travailleur handicapé...), services partenaires du monde hospitalier, libéral et périscolaire (médecine physique et rééducative, centre de réadaptation, neuropsychologue, APA), association de patient.

Le rôle du médecin traitant est primordial dans cette pathologie pour les patients :

Au diagnostic

- **Pour évoquer le diagnostic** devant des points d'appel clinique, avec la réalisation d'une imagerie hypophysaire dédiée sans tarder (IRM de préférence).
- Pour **rechercher et traiter en urgence** : un déficit corticotrope par le dosage à 8h (ou à n'importe quel moment de la journée en cas de crise surrénalienne) de la cortisolémie plasmatique, et un trouble de l'ionogramme sanguin (dyskaliémie, dysnatrémie) en cas de vomissements, de diarrhée, de syndrome polyuropolydipsique.
- Pour **relayer la prise en charge** du/de la patient auprès du centre expert régional de proximité et travailler en coopération avec les services d'endocrinologie et de neurochirurgie (enfant ou adulte).

Dans le suivi

- Pour assurer la surveillance clinique et paraclinique des patients traités, identifier les facteurs de fragilité physique (prise de poids, élévation de la pression artérielle, dyspnée d'effort...) psychologique (syndrome dépressif réactionnel) et sociaux (désinsertion professionnelle, isolement).
- Pour optimiser la prise en charge médicale holistique des patients, en lien avec les équipes spécialisées du centre expert, et les collaborateurs de soins impliqués dans le parcours patient (assistance sociale, neuropsychologue, kinésithérapeute, diététicien.ne, opticien.ne des centres basse vision...)
- Pour répondre aux demandes d'aides formulées par le patient tant sur le plan social, qu'administratif (demande de reconnaissance au titre de l'ALD, formulaire handicap MDPH, RQTH) ou médical.

Informations utiles

- Informations générales, rubrique Craniopharyngiome: <https://www.orpha.net/fr>
- Centres de référence et de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO) : <http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/le-centre>
- Autoquestionnaire de qualité de vie Firendo: <https://www.firendo.fr/prise-en-charge-du-patient/vivre-avec-une-maladie-rare>
- Association Craniopharyngiome Solidarité: <https://www.craniopharyngiome-solidarite.org/>