

SYNDROME DE TURNER À DÉCOUVERTE TARDIVE A PROPOS DE 13 CAS

Service d'Endocrinologie-Diabétologie. Clinique J. M. Laribere. CHU Oran. Algérie

K. Faraoun, B. Ould-Gacem, I. Houalef, Z. Benzian, T. Benkhelifa, M.S. Merad, F. Mohammedi

INTRODUCTION

- Le syndrome de Turner (ST) est une affection génétique rare qui affecte une fille sur 2 500 à la naissance.
- Ce syndrome associe, le plus souvent, un retard statural avec petite taille à l'âge adulte en absence de traitement et une insuffisance ovarienne.
- Il est dû à une absence partielle ou totale du chromosome X mais regroupe un ensemble d'anomalies chromosomiques variées (45 X stricte dans 50 % des cas, mosaïques 45X/46XX ou 46XY, X en anneau, iso chromosome X, ou délétion Xp ou Xq).
- Le diagnostic est rarement fait à la naissance.

OBJECTIF

L'objectif de notre étude est d'évaluer les caractéristiques cliniques de nos patientes, les associations à différentes pathologies et la prise en charge thérapeutique.

PATIENTES & MÉTHODES

- Etude rétrospective descriptive sur 13 dossiers de filles examinées de Janvier 1996 à Décembre 2012.
- Le déficit en GH recherché par deux tests de stimulation (glucagon/ propranolol et hypoglycémie insulinique)
- 3 IRM et 1 TDM hypothalamo hypophysaire ont été demandées suite à des suspicions de lésions hypophysaires.

RESULTATS (1)

- Age moyen: 15,30 ans
- Age moyen actuel: 24,46 ans.
- Motif de consultation:
 - retard de croissance statural dans 10 cas (76,92%)
 - aménorrhée dans 2 cas
 - les deux précédents motifs à la fois dans un cas
- Caryotype:
 - 9 cas (69,23%) de forme classique
 - 4 cas (30,76%) de mosaïque
- hypotrophie néonatale dans 6 cas

RESULTATS (2)

- Déficit en GH retrouvé dans 8 cas (61,53) dont 4 cas de déficit total en GH.
- 9 patientes (69,23%) présentaient un retard statural sévère (- 4 déviations standards).
- 4 patientes avaient une thyroïdite de Hashimoto
- 4 cas d'intolérance au gluten.
- 2 microadénomes hypophysaires malheureusement perdus de vue
- 1 hypoplasie hypophysaire
- 1 kyste de la poche de Rathke.

EVOLUTION

- 7 patientes (53,84%) ont été traitées par hormone de croissance, un rattrapage statural modéré a été noté dans 5 cas.
- L'estrogénothérapie a été prescrite et suivie jusqu'à l'heure actuelle chez 10 patientes.

DISCUSSION & CONCLUSION

- l'âge tardif au diagnostic constitue un obstacle à une prise en charge adéquate pouvant avoir des conséquences aussi bien physiques que psychologiques
- Intérêt d'un dépistage précoce de la maladie au moindre signe évocateur et de rechercher d'éventuelles pathologies concomitantes pouvant aggraver le pronostic statural.

REFERENCES

- Bondy C.A. for the Turner Syndrome Consensus Study Group : Care of girls and women with Turner syndrome : a guideline of the Turner Syndrome Study Group. J Clin Endocrinol Metab 2007, 92 : 10-25.
- Cabrol S. : Le syndrome de Turner. Ann Endocrinol 2007, 68 : 2-9.
- Haute Autorité de Santé : Guide Affection de longue durée. Syndrome de Turner. Protocole national de diagnostic et de soins. 2008 : www.has-sante.fr
- Gravholt C. : Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. Eur J Endocrinol 2004, 151 : 657-687.
- Turner syndrom . Claus H, Gravholt and Theo C.S. Sas. Growth hormone therapy in children and adults. December 2011