

Introduction:

Le syndrome de Turner ST est une affection génétique rare liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X. Les pathologies malformatives et auto-immunes sont très fréquentes au cours de ce syndrome.

Objectif : Cette étude a pour but de déterminer le profil malformatif et auto-immun chez les turnériennes.

Matériels et méthodes:

Étude rétrospective réalisée au service d'Endocrinologie et de Diabétologie du CHU Hassan II de FES sur une période de 7 ans (2010-2017), incluant 15 patientes hospitalisées pour un syndrome de Turner. Le caryotype était sous forme de monosomie 45X0 dans 13 cas, mosaïsme dans deux cas. Toutes les patientes avaient bénéficié d'une exploration de la fonction thyroïdienne.

Résultats:

L'âge moyen de nos patientes était de 20.9 ans, le motif de consultation était dominé par l'aménorrhée primaire dans 8 cas, le retard statural dans 6 cas et l'aménorrhée secondaire dans 1 cas. Sur le plan clinique, le syndrome dysmorphique et le retard statural sont trouvés chez toutes nos patientes, l'infarctus du myocarde était révélateur du diagnostic dans 1 cas, pour le reste l'exploration cardiaque était sans anomalie. En ce qui concerne les malformations rénales, aucune n'a été objectivée par les examens paracliniques réalisés. En revanche 2 patientes présentaient une atteinte de la fonction auditive. Une positivité des anticorps de la maladie coeliaque chez une patiente, ainsi qu'un cortisol de 8 h confortable chez toutes les patientes. Aucune d'entre elles ne présentait de signes cliniques évoquant une dysthyroïdie. Sur le plan biologique, toutes les patientes étaient en euthyroïdie, les anticorps antithyropéroxydases étaient positifs dans 20 % des cas avec une TSH moyenne dans les normes sans indication au traitement, mais nécessité de surveillance biologique du bilan d'auto-immunité.

Discussion:

Le ST est une affection génétique liée à l'absence totale ou partielle du chromosome X, affectant 1/25 000 nouveaux nés de sexe féminin.[1] Il s'y associent diverses complications de moindre prévalence : cardiovasculaires surtout les cardiopathies congénitales et la dissection aortique, métaboliques, auto-immunes, ORL (Surdité++), ophtalmologiques, néphrologiques, dermatologiques, gastro-intestinales, hépatiques, tumorales, et finalement neuropsychologiques, dépistées au moment du diagnostic puis régulièrement au cours du suivi.[2]

Par ailleurs, ces patientes ont un risque très élevé d'avoir de nombreuses malformations congénitales. Ce risque est particulièrement élevé dans les monosomies X [3-6].

Les malformations cardiaques sont présentes dans 20 à 45% des cas de patientes atteintes de S.T. Les pathologies cardiovasculaires sont la 1ère cause de mortalité du ST avec, en premier lieu, la dissection aortique, responsable de 2 à 8 % des décès[6]. Notre série a été marquée par la révélation d'un ST suite à un infarctus du myocarde avec une FE à 45 %.

Les anomalies rénales sont présentes dans presque la moitié des cas; mais le plus souvent sont asymptomatiques (dans 25 à 30% des cas)[8], et doivent être dépistées systématiquement, dans notre série aucune anomalie rénale n'a été détectée, c'est le cas aussi dans la série du service de pédiatrie du CHU de Fes, ainsi que l'étude menée au service d'endocrinologie du CHU de Sousse.

Les problèmes auditifs sont une cause fréquente d'handicap. Selon les études et selon l'âge, la perte auditive objectivée à l'audiogramme est plus ou moins importante, mais touche 70 à 90 % des patientes. Elle est mise en évidence tôt dans la vie adulte. L'hypoacousie de perception est présente chez 31/40 jeunes turnériennes de 16 à 34 ans et débute dans l'enfance entre 5 à 9 ans, Parmi les 139 femmes incluses dans une étude britannique publiée en 2004, seules 20 % avaient une audition normale; 18,8 % présentaient une surdité de transmission et 57,2 % une surdité de perception. Le retentissement sur la qualité de vie est important: la surdité occupe la quatrième place parmi les problèmes médicaux dont se plaignent les patientes; dans notre série une anomalie de la fonction auditive a été mise en évidence chez deux de nos patientes.

Certaines maladies auto-immunes sont plus fréquemment retrouvées dans le ST : thyroïdite auto-immune, maladie coeliaque, diabète de type 1, plus rarement maladie de Basedow. [1]

La fréquence des thyroïdites auto-immunes avec ou sans hypothyroïdie est 7 fois plus fréquente dans le ST [1][2]. Leur incidence augmente avec l'âge. L'hypothyroïdie est rare, elle augmente après l'âge de 13 ans pour atteindre un pic dans la 3e décennie.[6]. Dans l'étude d'Ivarsson et al. incluant 89 patientes âgées en moyenne de 10 ans (3 à 16 ans) et 199 jeunes filles contrôles, 52 % des patientes ont des anticorps positifs. Dans l'étude de Elsheikh et al. sur 145 patientes âgées en moyenne de 26 ans, 41 % d'entre elles ont des anticorps antithyroïdiens et 15 % une hypothyroïdie.

Des cas de maladie coeliaque ont également été rapportés, le risque de son apparition est 11 fois plus important chez les patientes atteintes de ST comparé à la population générale, avec une prévalence de 4,2 à 6,4 % chez ces patientes turnériennes. Une atrophie villositaire totale est présente dans 60% des cas. La maladie coeliaque est asymptomatique dans le 1/3 des cas. La sérologie de la maladie coeliaque était positive dans 4 cas dans l'étude menée au CHU de Sousse, un cas dans notre série et aucun cas au service de pédiatrie du CHU Hassan II de Fes.

Conclusion:

Une évaluation malformative systématique de base est nécessaire chez toute patiente ayant un syndrome de Turner ainsi qu'une réalisation régulière du bilan d'auto-immunité.

RÉFÉRENCES

[1] El-Mansoury M¹, Bryman J, Berntorp K, Hanson C, Wilhelmsen L, Landin-Wilhelmsen K. Hypothyroidism is common in Turner syndrome: results of a five-year follow-up. 2005 Apr;90(4):2131-5. Epub 2004 Dec 28.

[2] Livadas S¹, Xekouki P, Fouka F, Kanaka-Gantenbein C, Kaloumenou J, Mavrou A, Constantinidou N, Dacou-Voutetakis C. Prevalence of thyroid dysfunction in Turner's syndrome: a long-term follow-up study and brief literature review. *Thyroid*. 2005 Sep;15(9):1061-6.

[3] LIPPE B Turner syndrome. *Endocrinol. Metab. Clin. North Am* 1991; 20: 121-52

[4] MONNEY C, PESCIA G, ADDOR M-C. Le syndrome de Turner. *Schweiz Med Wochenschr* 2000; 130:1339-43

[5] LOSCALZO ML, VAN PL, HO. VB, BAKALOV VK, ROSING DR, et AL. Association between fetal lymphedema and congenital cardiovascular defects in Turner syndrome. *Pediatrics*. 2005 Mar. 115(3):732-735.

[6] SURERUS E, HUGGON IC, ALLAN LD. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2003 Sep, 22(3):264-267

[45] PRICE WH, CLAYTON JF, COLLYER S ET AL. Mortality ratios, life expectancy, and causes of death in patients with J *Epidemiol Comm Health*, 1986, 40: 97-102.

[7] GRAVHOLT CH. Turner syndrome in adulthood. *Horm Res*, 2005, 64 Suppl 2: 86-93. Bibliographie 130