

Déficit en hormone de croissance chez des filles Turnérienne: à propos de 4 cas

Y. Hasni^{*a} (Dr), S. Dimassi^b (Dr), S. El Khaldi^b (Dr), S. Chermitti^a (Dr), E. Hajji^a (Dr), A. Ben Abdelkarim^a (Dr), M. Kacem^a (Pr), M. Chadli^a (Pr), A. Saad^b (Pr), A. Maaroufi^a (Pr), K. Ach^a (Pr)

^a Service Endocrinologie, CHU Farhat Hached de Sousse, Faculté de médecine Ibn Jassar, Sousse, TUNISIE ; ^b Laboratoire de cytogénétique, CHU Farhat Hached de Sousse, Faculté de médecine Ibn Jassar, Sousse, TUNISIE

Introduction

Le syndrome de Turner (TS) représente l'une des anomalies chromosomiques les plus communes chez la femme, il associe de manière quasi constante une dysgénésie gonadique et un retard statural (RS) lié souvent à une résistance périphérique à l'hormone de croissance (GH).

Le déficit en GH (GHD) est une cause rare de RS, l'association de ces 2 pathologies est rare.

Résultats

- Il s'agit de 4 filles ayant un ST dont 3 avaient un ST en mosaïque.
- Le motif de consultation de ces patientes était le retard statural (entre -4 et -3DS), le syndrome dysmorphique n'était pas très évident.
- Les tests de stimulations de GH (test d'hypoglycémie insulinique et test de GH sous glucagon-propranolol) ont été faits pour les 4 filles et ont montré un déficit complet dans 1 cas et 3 cas de déficit partiel.
- Chez nos patientes le syndrome dysmorphique caractéristique n'était pas très évident sur le plan clinique, alors que le retard de croissance était assez sévère.

Conclusion

Le syndrome de Turner doit être évoqué devant tout RS chez la fille. Dans notre série le GHD a été mis en évidence avant d'établir le diagnostic du ST vu la non-disponibilité du caryotype. Au cours des 20 dernières années, peu de cas d'association de ST et DGH ont été rapportés dans la littérature dont le mécanisme génétique reste à étudier.

Patients et Méthodes Matériels

C'est une étude rétrospective, descriptive portant sur des patientes suivies pour DGH avec découverte de syndrome de Turner, au service d'endocrinologie CHU Farhat pendant la période allant de 2000 à 2016.

Discussion

- Les filles atteintes d'un syndrome de Turner seront plus petites que leurs parents. Leur taille moyenne à l'âge adulte est de 20 cm en dessous de leur taille cible [1].
- Ce déficit statural est considéré comme étant principalement due à une insuffisance d'haplotype pour une copie du gène SHOX, situé dans la région pseudo-autosomale du chromosome X [2].
- En général, une fois le diagnostic de syndrome de Turner retenu, la rhGH peut être prescrite sans exploration hormonale.
- Au cours des 20 dernières années, peu de cas d'association de syndrome de Turner et de déficit en GH ont été rapportés dans la littérature.
- L'évaluation de la réponse de la GH avec les tests de stimulation était indiquée dans ces cas devant la profondeur du retard de croissance (à -3DS).

Références

- [1] Recombinant growth hormone therapy in children with short stature in Kuwait: a cross-sectional study of use and treatment outcomes. *BMC Endocr Disord.* 2015; 15: 76.
 [2] Jagtap VS, Acharya SV, Sarathi V, et al. Ectopic posterior pituitary and stalk abnormality predicts severity and coexisting hormone deficiencies in patients with congenital growth hormone deficiency. *Pituitary.* 2012;15(2):243-250.