

CÉTOSE RÉVÉLATRICE D'UNE MOSAÏQUE TURNÉRIENNE CHEZ UNE JEUNE DIABÉTIQUE.

F. BOUYOUCEF, S. MAHGOUN, H. BOUDINA, M-Z. SMAILI, F. SEKKAL. CHU DE BEO. ALGER

Introduction : la mosaïque turnérienne représente 1/3 des cas du syndrome de Turner, c'est une dysgénésie gonadique caractérisée par une anomalie structurale et numérique du chromosome X, le plus souvent 45, X/46,XX.

Le syndrome de Turner est une maladie sporadique, atteignant environ 1/2000 filles à la naissance. Il s'associe à plusieurs pathologies avec un risque accru d'HTA, diabète, ostéoporose, ainsi qu'une surmortalité par rapport à la population générale.

Cas clinique : patiente Z.Z âgée de 18 ans, admise au sein de notre service pour une cétose inaugurale secondaire à une infection urinaire compliquée d'une anémie hémolytique.

Antécédents familiaux chargés de diabète et HTA, personnel de ménarche à l'âge de 12 ans avec un cycle régulier.

Cliniquement patiente présente des stigmates d'infection urinaire, un retard staturo-pondéral (-2ds) correspondant à un âge de 13 ans, un cou court, palais ogival, plexus brachial droit de naissance, une hypoacousie droite.

Biologiquement : le bilan confirme une infection urinaire traitée par antibiothérapie adaptée.

A- Le bilan met en évidence une anémie hémolytique :
- NFS: Hb=9,6g/dl; GB=27000/mm³; VGM=71fl ;
CCMH=35g/l taux de réticulocyte =4% soit 133 320/mm³ (anémie normochrome microcytaire régénérative).

- test de combs direct : (+++), Ig G(+), RAI(+).
- Electrophorèse de l'hémoglobine : absence d'hémoglobine anormale.

B- Le bilan d'auto-immunité revenu négatifs :

1 - Diabète : anti-GAD, anti-IA2, anti-insuline .
2-Thyroïdien: ac-anti-TPO=7,43UI/ml , FT4=15,24pmol/l TSH=1,62 uUI/l.
3 -Maladie coeliaque: AC-anti gliadine.

C-Un caryotype fait confirme la mosaïque turnérienne 45,X/46,XX.

D-Pathologies associées :

1-Cardio-vasculaire: échographie cardiaque normal.
2-ORL : un audiogramme est demandé.
3-Hépatique : bilan objectif une élévation de 2 fois la normale des gamma GT.

4-Rénale : échographie abdominale : dilatation minime des cavités pyélocalicielles droites en rapport avec une hypotonie.

CONCLUSION : depuis 20 ans la prise en charge pédiatrique a révolutionné le devenir de ces enfants, qui vu la complexité de cette affection une expertise est nécessaire pour l'enfant, l'adolescente l'adulte dans plusieurs spécialités (ORL, Endocrinologie, cardiologie) d'où une approche pluridisciplinaire est nécessaire.

En effet, concernant notre patiente le diabète été le mode révélateur de ce syndrome, un examen minutieux a permis de poser le diagnostic chez une jeune fille qui semblait avoir un simple diabète type 1.

DISCUSSION: les études sur la tolérance glucidique dans le syndrome de TURNER ont montré que les risques d'intolérance au glucose et de diabète sont augmentés (1-4).

Dans ce syndrome, le diabète type 2 est 2 à 4 fois plus fréquent comparativement à la population générale et se développe chez jeune adulte (5-6). L'intolérance au glucose est encore plus fréquente 30 à 60% pouvant apparaître dans l'enfance. Ces troubles ne semblent pas liés au caryotype (2-4).

Les études ont montré un défaut précoce du métabolisme du glucose associant une diminution de la sensibilité à l'insuline et une hyperinsulinémie, indépendamment de l'indice de masse corporelle.

Cicognani et al. ont montré une prévalence de l'intolérance au glucose de plus de 34% chez des jeunes filles ayant ce syndrome (8). Wilson et al. rapportent également une augmentation des valeurs glycémiques durant HGPO comparativement au groupe contrôle avec une prévalence de 15% d'intolérance au glucose dans la cohorte de patiente (9).

L'étude de Choi et al. a montré une prévalence de 18% d'intolérance et de 2% de diabète type 2 parmi une cohorte de 103 patientes âgées de 15 ans (10).

L'auto-immunité anti pancréatique n'a pas été prouvée dans le syndrome de Turner.

En cas d'intolérance au glucose ou de diabète, une prise en charge adaptée est souhaitable car comme dans la population générale à l'âge adulte, hyperglycémie est un facteur de risque cardiovasculaire majeur et représente une part importante de la morbidité du syndrome de Turner (11). Il est souhaitable de surveiller la glycémie à jeun et l'HbA1C à partir de l'âge de 10 ans. Une HGPO est réalisée en cas d'élévation de la glycémie à jeun ou de l'HbA1C, ou en cas de facteur de risque de diabète (obésité, histoire familiale), et avant le traitement par l'hormone de croissance.



Bibliographie :

1-Caprio S, Bouware S, Diamond M et al. (1991) Insulin resistance: an early metabolic defect of Turner' syndrome. J Clin Endocrinol Metab 72:832-6.
2-Cicognani A, Mazzanti L, Tassinari D et al. (1988) Differences in carbohydrate tolerance in Turner syndrome depending on age and karyotype Eur J Pediatr 148:64-8.
3-Grevholt CH, Naeraas RW, Nyholm B et al. (1998) Glucose metabolism, lipid metabolism, and cardiovascular risk factors in adult Turner' syndrome. Diabetes Care 21:1062-70.
4-Rasio E. mellitus in gonadal dysgenesis: studies of insulin and growth hormone secretion. Eur J Clin Invest 6:59-66.
5-Gravholt CH. (1998) Morbidity in Turner syndrome. J Clin Epidemiol 51: 147-58.
6-Esheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wass JA (2002) Turner's syndrome in adulthood. Endocr Rev 23:120-40.

7-Mazzanti L, et al. (2005) Turner syndrome, insulin sensitivity and growth hormone treatment. Horm Res 64:51-7.
8-Cicognani A, et al. (1988) Difference in carbohydrate tolerance in Turner syndrome depending on age and karyotype. Eur J Pediatr 148:64-8.
9-Wilson DM, et al. (1998) Carbohydrate and lipid metabolism in Turner syndrome: effect of therapy with growth hormone, oxandrolone, and a combination of both. J Pediatr 112:210-7.
10-Choi JK, Kim HS (2005) The abnormalities of carbohydrate metabolism in Turner syndrome: analysis of risk factors associated with impaired glucose tolerance. Eur J Pediatr 164:442-7.
11-Stochholm K, et al. (2006) Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 91: 3897-902.