

Syndrome de Turner

Association caryotype-phénotype au Centre de Compétence de Strasbourg

L. Glasser^{*a} (Mlle), T. Bahougne^a (Dr), F. Moreau^a (Dr), AH. Spizzo^a (Dr), S. Gaertner^b (Dr), D. Stephan^b (Pr), J. Ohl^c (Dr), N. Jeandidier^a (Pr)
^a Service d'Endocrinologie, Diabète, Nutrition et Addictologie, Hôpital Civil, Strasbourg, FRANCE ; ^b Service de l'Hypertension, des Maladies vasculaires et Pharmacologie clinique, Nouvel Hôpital Civil, Strasbourg, FRANCE ; ^c Service de Gynécologie-Obstétrique, Centre Médico-Chirurgical et Obstétrical, Schiltigheim, FRANCE

* laura.glasser@chru-strasbourg.fr

Introduction

Le syndrome de Turner affecte une naissance féminine sur 2500. Il résulte de l'absence complète ou partielle d'un chromosome X et associe retard statural, insuffisance ovarienne, malformations et maladies acquises. La mortalité y est multipliée par 3, d'où un suivi nécessaire à vie.

Méthodes

Nous avons mené une étude prospective descriptive et d'association caryotype-phénotype entre 2013 et 2014 dans la population turnérienne adulte suivie dans le Centre de Compétence des Maladies Endocriniennes Rares de Strasbourg.

Résultats

Cinquante-trois pourcents des patientes étaient suivies régulièrement. Elles avaient en moyenne **30,8 ans**, une taille de **153 cm**, un IMC de **26,3 kg/m²**, un diagnostic porté à **14,1 ans**, 59% avaient eu un traitement par **GH** et 89.7 % prenaient un **traitement oestro-progestatif**. Dix pourcents des diagnostics avaient été portés sur une **infertilité à l'âge adulte**. On retrouvait 44,4 % de **monosomies 45,X**, 19,4 % de **mosaïques 45,X/46,XX** et 36,1 % d'**anomalies de structure**. On comptait 25,6 % de **puberté spontanée**, 10,3 % de **grossesses spontanées**, 12,8 % de **grossesses après aide médicale**, 20,5 % de **malformations cardio-vasculaires**, 23 % de **malformations rénales**, 23.1% une **affection cardio-vasculaire**, 61.5% une **affection métabolique**, 56.4% une **affection auto-immunes** et 38.5% une **affection hépatiques**. On retrouvait une **association entre isochromosome Xq et obésité** avec 60 % de patientes obèses dans ce groupe ($p=0,008$). Toutes les patientes ayant eu une grossesse spontanée présentaient une mosaïque 45,X/46,XX et une AMH normale.

Discussion

Nous retrouvons de façon originale une association entre isochromosome Xq et obésité. Les mosaïques 45,X/46,XX avec AMH normale semblent avoir une fertilité préservée, posant la question des possibilités de cryoconservation ovocytaire précoce chez ces patientes. Nous rapportons un défaut important de suivi, nécessitant une réflexion sur l'organisation de la transition et l'information des patientes et des médecins sur le nécessaire suivi à l'âge adulte.

L'auteur n'a pas transmis de déclaration de conflit d'intérêt.

