

## Syndrome de Turner avec caryotype de type isochromosome

L. BENCHERIFA, K. AMJOURD, H. LAZRAK, S. MAATAOUI, Y. EL GUETTABI, Pr. A. CHRAIBI  
Service d'endocrinologie - Hôpital Ibn Sina, Rabat.

### Introduction:

Le syndrome de Turner est une aberration chromosomique liée à l'absence complète ou partielle du chromosome X. Sa prévalence est de 1/2500<sup>(1)</sup> nouveau-nés de sexe féminin.

Le caryotype retrouve une monosomie (45,X) dans la moitié des cas et les autres sont constitués par des formes en mosaïque.

Il associe de manière constante un retard statural et une insuffisance ovarienne avec risque accru de malformations diverses<sup>(1)</sup>.

### Observation:

Patiente âgée de 33 ans, suivie depuis 2002 pour dysgénésie gonadique, le bilan fait était en faveur d'un hypogonadisme hypergonadotrope et le caryotype était en mosaïque: cellules à caryotype féminin normal (46, XX) et cellules avec caryotype de type isochromosome sur le bras long du chromosome X (46, X<sub>i</sub> X<sub>q</sub>).

Elle était mise depuis l'âge de 19 ans sous traitement hormonal substitutif à base d'oestro-progestatifs avec un bilan de tolérance sans particularités.

L'examen clinique trouve un syndrome dysmorphique avec absence de malformations selon les explorations faites.

### Discussion :

Le syndrome de Turner est une pathologie rare qui s'associe à des malformations diverses<sup>(2)</sup> : cardiovasculaires, rénales, osseuses, ORL, métaboliques et endocriniennes qui nécessitent un dépistage lors du diagnostic puis une surveillance stricte à long terme<sup>(2)</sup>.

---

1. Evaluation cardiovasculaire du syndrome de Turner : JFR Octobre 2011

Service d'imagerie médicale CHU- Bab Eloued. Alger, Algérie.

2. Annales d'endocrinologie : Service d'endocrinologie pédiatrique hôpital Armand- Trousseau, France, Février 2007.