

## Introduction

Le syndrome de Turner (ST) est lié à l'absence totale ou partielle de l'un des deux chromosomes X. Il affecte approximativement 1/2500 naissance féminine. Les 2 atteintes caractéristiques les plus constantes sont le retard statural et l'insuffisance ovarienne.

Le but de cette étude est de décrire le développement pubertaire spontané au cours du syndrome de Turner, rechercher des corrélations avec le caryotype et d'évaluer la réponse au traitement estroprogestatif.

## Matériels et méthodes

Etude rétrospective portant sur quarante-six femmes ayant un ST suivies au service d'endocrinologie du CHU Hédi Chaker, Sfax Tunisie.

## Résultats

### 1. Données épidémiologiques:

- L'âge moyen au diagnostic : 14 ans
- 35 patientes étaient d'âge pubertaire (>12ans)

### 2. Motif de consultation:

Retard de croissance	25 cas (54%)
Retard psychomoteur	3 cas (6,5%)
Retard pubertaire	9 cas (19,5%)
Aménorrhée I <sup>aire</sup>	6 cas (13%)
Aménorrhée II <sup>aire</sup>	2 cas (4,3%)
Découverte fortuite	4 cas (8,6%)

### 3. Données cytogénétiques:

Monosomie 45 X0	27 cas (58,8%)
Mosaïsme sans anomalies de structure	11 cas (24%)
Mosaïsme avec anomalies de structure	8 cas (17,3%)
Mosaïsme avec présence de Y	1 cas (2,1%)

### 4. Anomalies pubertaires:

	Monosomie	Mosaïsme sans anomalies de structure	Mosaïsme avec anomalies de structure	Total
Caractères sexuels secondaires (CSS) spontanés	1	2	2	5 cas (14,7 %)
Ménarche spontanée	0	2	2	4 cas (13%)
Aménorrhée primaire	18	2	5	25 cas (81%)
Impubérisme	8	5	6	19 cas (55,8 %)
Retard pubertaire	7	2	1	10 cas (29,4 %)
Aménorrhée secondaire	0	1	1	2 cas (07 %)
Spanioménorrhée	0	1	1	2 cas (07 %)

### 5. Corrélation phénotype génotype:

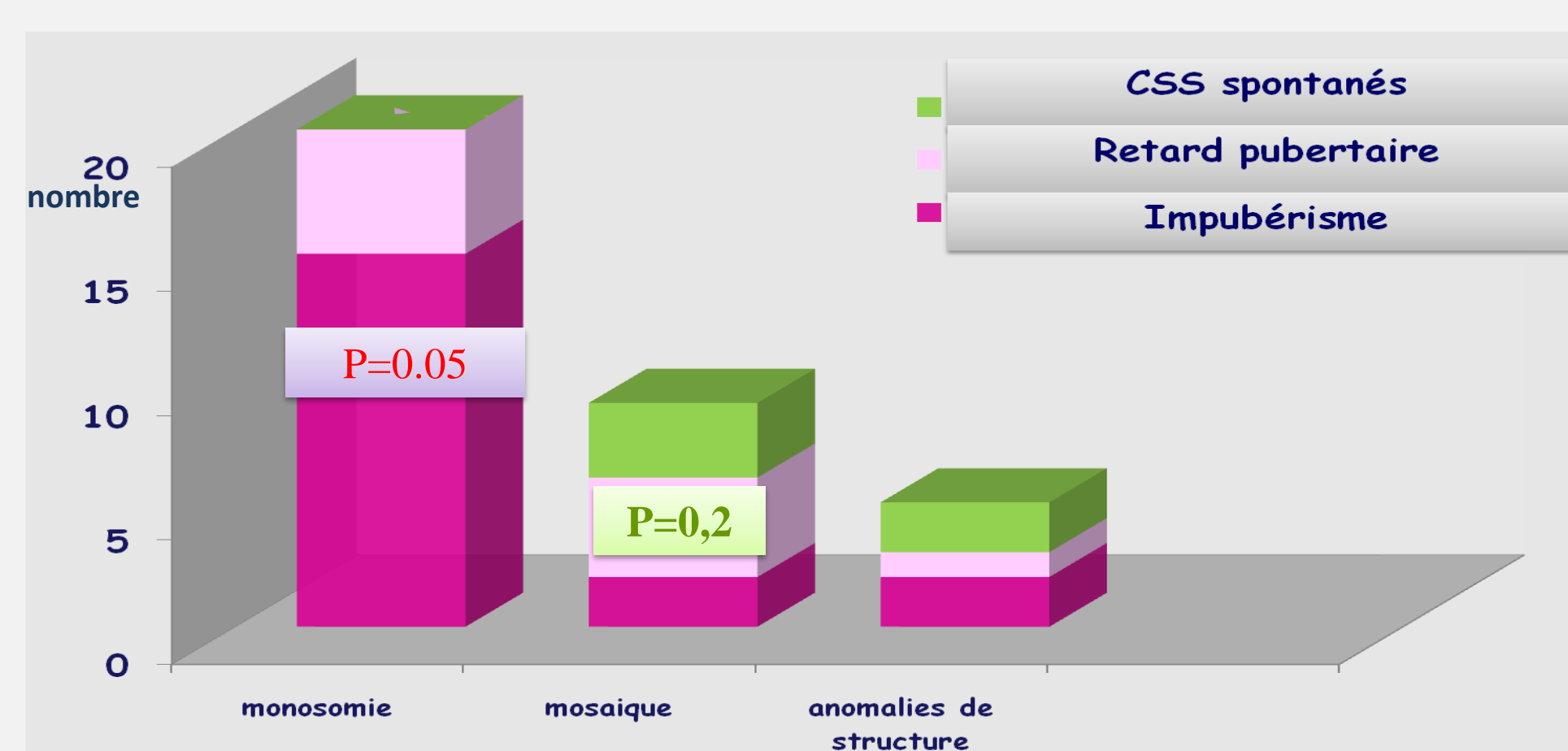


Figure 1: Corrélation entre le phénotype et le génotype

### 6. Données de l'échographie et corrélation avec la formule chromosomique:

L'échographie pelvienne a été pratiquée chez 37 patientes

	Monosomie	Mosaïsme sans anomalies de structure	Mosaïsme avec anomalies de structure	Total
Ovaires non décelable	19	7	5	31 cas (83.7%)
Ovaires décelable	2	2	4	8 cas (23.5%)
Ovaires en streak	3	4	0	7 cas (22.5%)
Utérus hypoplasique	6	3	1	10 cas (27%)

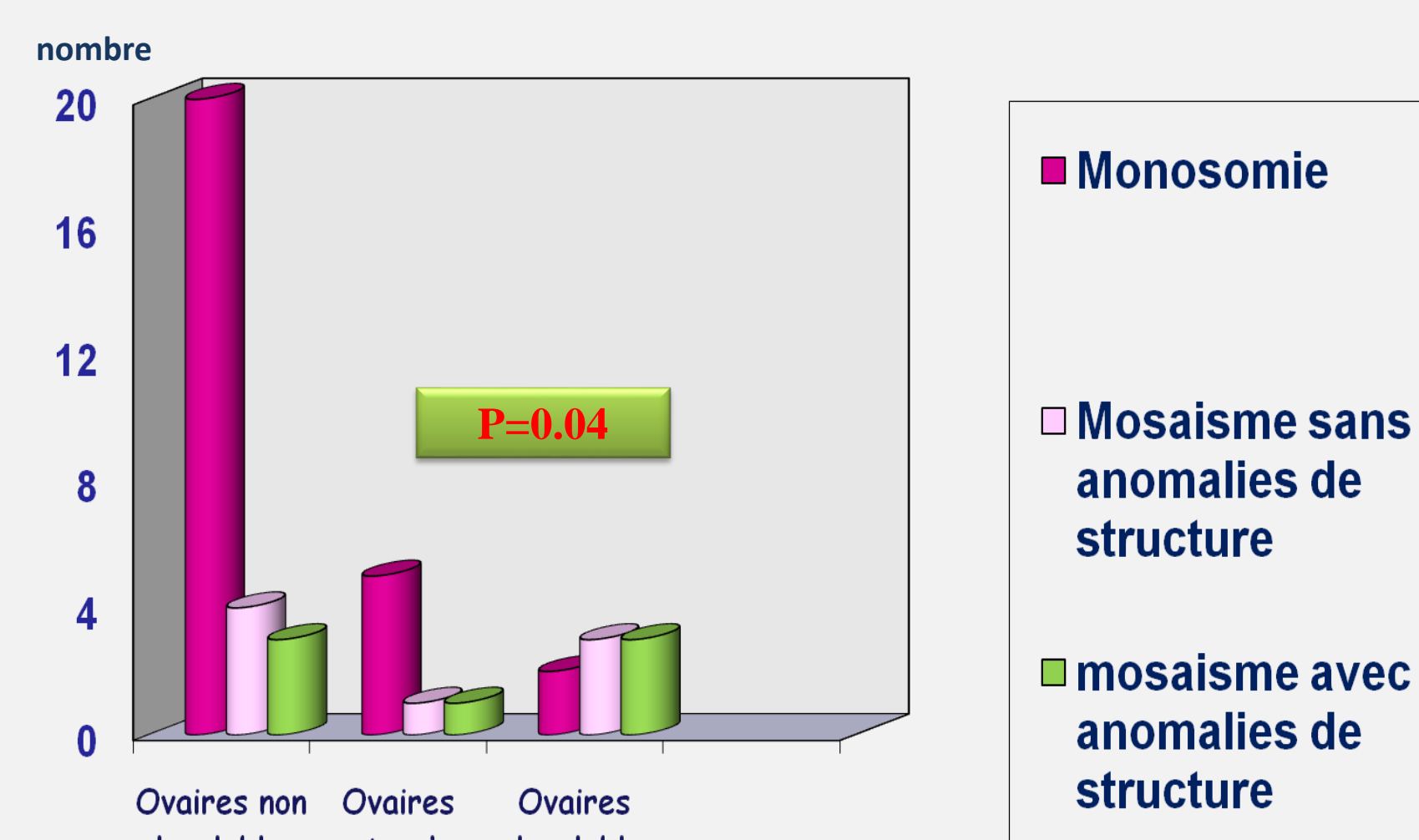


Figure 2: Résultats de l'échographie pelvienne en fonction de la formule chromosomique

### 7. Données du bilan hormonal:

- FSH augmentée 38 cas (82%) : 82,5mU/ml (1-180)
- LH augmentée 30 cas (65,2%) : 18,6mU/ml (0,19-41)
- Estradiol: 0,1- 49 pg/ml

### 8. Traitement estroprogestatif (13 cas):

- Age chronologique moyen de traitement : 17,7 ans (extrêmes: 13 à 36 ans)
- Protocole: oestrogel à dose progressive (dose initiale à 8µg/kg/j) puis introduction de progestatif après une durée moyenne de 1 an et demi

#### ▪ Résultats:

Stade Tanner S2 (6 mois)	13/13 (100%)
Stade Tanner S3 (1 ans)	10/13 (77 %)
Stade Tanner S4 (2 ans)	4/13 (31 %)
Hémorragie de privation	13/13 (100 %)

## Discussion

- ❑ Dans le ST, la monosomie de l'X (45,X) représente le caryotype le plus fréquent, ce qui est concordant avec les résultats de notre étude (monosomie de l'X retrouvée dans 58,8% des cas).
- ❑ L'insuffisance ovarienne primitive est très fréquente dans le ST puisqu'elle touche plus de 95% des patientes. La sévérité du phénotype dépend du caryotype: une insuffisance ovarienne précoce responsable d'une aménorrhée primaire est observée dans la majorité des cas de monosomie (45, X), alors qu'elle est plus tardive avec possibilité initiale de cycles spontanés dans les cas d'anomalies de l'X ou de mosaïques; ce qui rejoint les résultats de notre étude.
- ❑ Le pourcentage de patientes qui présentent un développement pubertaire spontané est variable selon les études de 20 à 30%.
- ❑ Les ovaires sont souvent réduits à l'état de bandelettes ovariennes, et sont même non décelables à l'imagerie dans 44% des cas et ceci a été rapporté d'être plus fréquent en cas de monosomie.
- ❑ Chez la majorité des patientes, une induction pubertaire par traitement estrogénique est nécessaire. Dans la littérature, la molécule, la dose, le mode et le temps d'administration reste controversée. L'âge moyen du début de traitement rapporté dans les études est de 12 -21 ans avec une dose initiale moyenne de 5-20µg/kg/j. Un traitement progestatif pendant 10 à 15 jours par mois, est introduit 18 à 24 mois après le début du traitement estrogénique ou lors de la survenue des premiers saignements. Ce traitement estroprogestatif substitutif doit être poursuivi jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause, vers l'âge de 50 ans.

## Conclusion

Les anomalies du développement pubertaire chez les turnériennes, très fréquentes et souvent sévères, sont corrélées au caryotype et vont altérer certainement la sexualité et la fertilité de ces patientes, d'où la nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire, adéquate et surtout précoce.