

Syndrome de Turner et gène SRY : à propos d'un cas

Auteurs : K.AMJLOUD (Dr) ; H.Iraqi (Pr) ; A.Chraibi (Pr) ; MH.Gharbi (Pr)

Service d'endocrinologie, hôpital Ibn Sina, Rabat, MAROC

Introduction :

Le syndrome de Turner est une affection chromosomique, lié à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X.

Le gène SRY est détecté dans 7% des cas, ce qui expose au risque d'une néoplasie gonadique à long terme, imposant ainsi une prise en charge prudente.

Nous rapportons le cas d'une patiente atteinte de syndrome de Turner avec gène SRY.

Observation :

Patiente de 20 ans, suivie pour un syndrome de Turner avec présence de gène SRY à l'étude hybridation in situ.

- **L'examen clinique** trouve :

*Patiente en BEG ; P= 48kg ; T=1,41m → BMI=25kg/m²

TA= 11/7 ; FC=70batt/min

*Une patiente classée S2P2 (Tanner) ; Pas d'ambiguïté sexuelle.



- **L'IRM pelvienne** a objectivé : Utérus de taille normale 57X17X33mm de contours réguliers avec un fond arqué, endomètre fin, mesurant 7mm, absence de masse latéro-utérine ; absence de visualisation des gonades (ovaires, testicules).
- **L'exploration coelioscopique** a objectivé des structures gonadiques évoquant des testicules.
- **La gonadectomie** était de mise, les suites opératoires étaient simples ; l'examen anatomopathologique a montré un amas de cellules stromales et cellules germinales, développées au dépend des 2 testicules dysgénésiques.
- La patiente était mise sous **traitement hormonal substitutif** ; progestatifs en association avec les œstrogènes avec une bonne évolution clinique et biologique.
- **Une surveillance** de l'IRM pelvienne tous les ans a été indiquée.

Discussion :

La recherche du matériel Y n'est pas systématique dans le ST, mais la hantise serait de le négliger et d'augmenter ainsi le risque de dégénérescence gonadique. Une analyse par Hybridation in Situ et PCR est indiquée s'il y a des signes de virilisation ou une anomalie au caryotype.

A noter qu'en cas de présence de matériel Y, le risque de gonadoblastome est élevé ; ce risque augmente avec l'âge:

-2% à l'âge de 10ans

-27% à l'âge de 30ans

La transformation maligne est décrite dans 60% des cas.

D'où l'intérêt d'une exploration coelioscopique pour éventuelle gonadectomie prophylactique.

Références :

- 1- Ross J, Roeltegen D, Zinn A. Cognition and the sex chromosomes: studies in Turner syndrome. Horm Res 2006;65:47-56.
- 2- Gravholt CH, Fedder J, Naeraa RW, Müller J, Fisker S, Christiansen JS. Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syndrome and Y chromosome material: a population study. J Clin Endocrinol Metab 2000;85

