

Le syndrome de Turner : aspects cliniques, génétiques, thérapeutiques à propos de 13 cas

N.BOUFAIDA, H.HOUARI, H.EL OUAHABI

Service d'endocrinologie diabétologie CHU Hassan II Fès Maroc

INTRODUCTION

Le syndrome de Turner est une affection génétique rare liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X. Le tableau clinique est très hétérogène et la dysmorphie est souvent modérée, voire absente. L'objectif de cette étude est d'étudier l'aspect clinique, génétique, thérapeutique de cette affection.[1]

OBJECTIFS

Le but de ce travail est d'étudier les aspects cliniques, génétiques, thérapeutiques du syndrome de Turner.

MATERIEL ET METHODES

C'est une étude rétrospective descriptive étalée sur une période de 7 ans, colligeant les dossiers de patientes suivies pour syndrome de Turner au service d'endocrinologie du CHU Hassan II.

RESULTATS

L'âge moyen de nos patientes était de 19 ans.

Le motif de consultation était dominé par l'aménorrhée primaire dans 8 cas, le retard statural dans 5 cas.

Sur le plan clinique, le syndrome dysmorphique et le retard statural sévère étaient retrouvés chez toutes nos patientes.

L'infarctus de myocarde était révélateur de la maladie dans un cas, 2 cas avaient une maladie coéliqua associée et un seul cas avait une surdité bilatérale.

Le caryotype était sous forme de monosomie 45,X0 dans 12 cas et mosaïsme dans un cas.

Sur le plan thérapeutique toutes nos patientes sont sous traitement oestroprogestatif et 5 patientes ont été mises sous traitement par hormone de croissance.

DISCUSSION

Le syndrome de Turner est lié à une anomalie de nombre (monosomie 45,X dans 50 % des cas) ou de structure du chromosome X.

Cette anomalie peut être présente dans toutes les cellules de l'organisme, ou retrouvée exclusivement dans certaines cellules - on parle alors de mosaïque -, la sévérité du phénotype étant dans ce cas corrélée au pourcentage de cellules dont le caryotype est anormal.[1]

Les deux atteintes caractéristiques les plus constantes sont le retard statural et l'insuffisance ovarienne.

L'efficacité du traitement par hormone de croissance a été démontrée par des essais thérapeutiques menés depuis plus de 25 ans. Les résultats d'une étude randomisée contrôlée jusqu'en taille finale, associé à une induction pubertaire vers l'âge de 13 ans, ont montré un gain statural moyen de 7 cm dans le groupe traité par hGH de manière quotidienne pendant une durée moyenne de 5,7 ans, par rapport au groupe témoin . Plus récemment, trois études prospectives, contrôlées et randomisées versus placebo ont évalué l'effet d'associer en période prépubertaire au traitement par hGH, un traitement par estrogènes ou par anabolisants de synthèse à faibles doses avec un gain moyen modeste en termes de taille finale variant de 2 à 4 cm. [2]

Il s'y associent diverses complications de moindre prévalence : cardiovasculaires surtout les cardiopathies congénitales et la dissection aortique , métaboliques, auto-immunes notamment la maladie coéliqua, ORL (Surdité++), ophtalmologiques, néphrologiques, dermatologiques, gastro-intestinales, hépatiques, tumorales, et finalement neuropsychologiques, dépistées au moment du diagnostic puis régulièrement au cours du suivi.[3]

Les grossesses spontanées sont exceptionnelles. Malgré les progrès réalisés dans les techniques de préservation de la fertilité, le recours au don d'ovocytes reste souvent la seule alternative pour les patientes désireuses d'une grossesse. Ces grossesses restent d'ailleurs à très haut risque, notamment cardiovasculaire avec un risque accru de dissection aortique, justifiant la réalisation d'un bilan préconceptionnel exhaustif. [4]

CONCLUSION

Le syndrome de Turner est une pathologie complexe relativement rare , caractérisée par une grande variabilité phénotypique , mais ses conséquences peuvent être assez lourdes. Il faudrait souligner l'importance du conseil génétique et donc du diagnostic anténatal.

Références:

1- Sybert VP, McCauley E. Turner's syndrome. N Engl J Med 2004;351:1227-38.

2-The Canadian growth hormone advisory committee. Impact of growth hormone supplementation on adult height in Turner syndrome: results of the canadian randomized controlled trial. J Clin Endocrinol Metab 2005;90:3360-6.

3-Cabrol S. Syndrome de Turner. Encyclopédie Orphanet; février 2007

4-Wasserman J, Asch A. Reproductive medicine and Turner syndrome: ethical issues. Fertil Steril 2012;98:792-9.

*Pas de conflit d'intérêt