

Apport de la FISH sur frottis buccal dans le diagnostic et la prise en charge des patientes avec un syndrome de Turner

Aurélie Graff, Bruno Donadille, Hélène Morel, Marie-Charlotte Villy, Nathalie Bourcigaux, Camille Vatier, Adrien Borgel, Alyaa Khodawardi, Jean-Pierre Siffroi, Sophie Christin-Maitre.

Sorbonne Université, Service d'Endocrinologie, diabétologie et médecine de la reproduction, Hôpital Saint-Antoine, AP-HP, 75012 Paris, France (AG, BD, NB, CV, SCM) ; Sorbonne Université, Département de Génétique Médicale, AP-HP, Hôpital d'Enfants Armand Trousseau, 75012 Paris, France (HM, MCV, AB, AK, JPS) ; INSERM, Maladies génétiques d'expression pédiatrique UMR 933, Hôpital d'Enfants Armand Trousseau, 75012 Paris, France (JPS, SCM)

Correspondance : Aurélie Graff, Service d'Endocrinologie, diabétologie et médecine de la reproduction, Hôpital Saint-Antoine, AP-HP, 184 Rue du Faubourg Saint-Antoine, 75012 Paris, France, agraff@ghef.fr

Le syndrome de Turner (ST) est caractérisé par une perte complète ou partielle du chromosome X diagnostiqué sur le caryotype lymphocytaire. Dans 50% des cas, il existe une mosaïque 45,X/46,XX. Peu d'études ont comparé les résultats du frottis buccal associé à une technique d'hybridation *in situ* par fluorescence (FISH) avec le caryotype lymphocytaire chez ces patientes.

Une étude de cohorte prospective a été conduite au sein du centre de maladie rare (CMERC), entre Juillet 2017 et Août 2019. Une analyse par FISH sur cellules buccales a été réalisée chez 142 patientes adultes avec un diagnostic de ST sur un précédent caryotype lymphocytaire, après un consentement éclairé.

Le pourcentage de cellules 45,X était identique entre les deux techniques chez seulement 32,4% des patientes. Chez 17 patientes, le type de l'anomalie génétique du ST, obtenu par le caryotype sanguin, a été modifié suite au frottis buccal. Celui-ci a également permis d'identifier chez une patiente la présence d'un chromosome Y non détecté sur les lymphocytes sanguins et ainsi de discuter la gonadectomie. D'autre part, la FISH a permis d'identifier des formules mosaïques chez des patientes avec une formule 45,X homogène sur les lymphocytes. Le frottis était corrélé avec le phénotype peu sévère du ST.

Bien que le caryotype sanguin reste l'examen de référence pour le diagnostic de ST, la FISH sur frottis buccal constitue un outil peu invasif et performant. Elle permet d'évaluer plus précisément la constitution chromosomique des patientes avec un ST et donc d'améliorer leur prise en charge et leur suivi.