

UN CAS DE SYNDROME DE TURNER A L'HOPITAL DU MALI.

Turner syndrome in the hôpital du Mali, a case.

Sow DS¹, Bah M¹, Traoré D¹, Dante ML¹, Mariko M¹, Traoré B¹, N'Diaye HD¹, Doumbia N¹, Sidibé AT¹.

(1) : Service de Médecine interne et d'Endocrinologie de l'Hôpital du Mali - Bamako,

Correspondances : Dr Sow Djéneba Sylla Endocrinologue l'Hôpital du Mali - Bamako. E Mail : djbasy@yahoo.fr, Tel : 0022366732281

RESUME

Le syndrome de Turner est une aberration chromosomique liée à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X. Sa prévalence est de 1/2500 nouveaux nés de sexe féminin. Nous rapportons un cas dans le service de médecine interne et d'endocrinologie de l'hôpital du MALI. Il s'agissait d'une fille de 14 ans, qui a consulté pour retard de croissance et de puberté. Elle présentait cliniquement un syndrome dysmorphique, les caractères sexuels secondaires au stade 1 de TANNER, le poids et la taille à -3 DS et un âge osseux estimé à 9 ans et demi à la radiographie de la main. Le bilan hormonal montrait une élévation de la FSH et la LH et l'étude génétique montrait un iso chromosome Xq. Ce résultat entrainait dans le cadre d'un syndrome de Turner avec iso chromosome Xq. **Mots clés** : syndrome de Turner- Caryotype - hôpital du Mali

ABSTRACT

Turner syndrome is a chromosomal aberration linked to the complete or partial absence of an X chromosome. Its prevalence is 1/2500 female newborns. We report a case in the department of internal medicine and endocrinology of the hospital of MALI. This was a 14-year old girl who consulted for stunting and puberty. She presented clinically a dysmorphic syndrome, TANNER stage 1 secondary sexual characteristics, weight and height at -3 DS and a bone age estimated to 9½ years old on the X-ray of the hand. The hormonal assessment showed an elevation of FSH and LH and the genetic study showed an iso chromosome Xq. This result was part of a Turner syndrome with Xq iso chromosome.

Key words: Turner syndrome - Caryotype - Hôpital du Mali.

INTRODUCTION

Le syndrome de Turner est une aberration chromosomique liée à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X. Sa prévalence est de 1/2500 nouveaux nés de sexe féminin [1]. le caryotype relève une monosomie (45X) dans la moitié des cas et Il s'agit majoritairement de syndromes de Turner avec mosaïque, en particulier avec délétion Xp [2]. IL est responsable d'une dysgénésie gonadique et détermine habituellement une aménorrhée primaire et une infertilité.

Cependant environ 15 % des sujets atteints ont un développement pubertaire, et 2 % des femmes auront une fertilité spontanée [2], associé de manière constante un retard statural avec risque de malformations diverses (cardiovasculaires, rénales, osseuses, otorhino-laryngologique, métabolique et endocrinienne).

La détermination de l'âge osseux est un repère quantifiable de la maturation du squelette par les stéroïdes sexuels. Il est lu à l'aide d'un atlas radiologique (Greulich et Pyle), à partir d'une radiographie du poignet et de la main gauche. Le début de la puberté correspond habituellement à un âge osseux de 13 ans chez le garçon, et de 11 ans chez la fille. Cet âge osseux correspond grossièrement à l'apparition du sésamoïde du pouce [1]. Les auteurs rapportent ici un cas d'un syndrome de Turner mosaïque diagnostiqué pour la première fois par un caryotype au Mali.

OBSERVATION MEDICALE

Il s'agissait d'une fille de 14 ans, 3^{ème} enfant d'une fratrie de 5 qui a consulté pour prise en charge d'un retard de croissance et de puberté.

On retrouve comme antécédent familial une cardiopathie non documentée chez le grand père. Elle présentait cliniquement un syndrome dysmorphique (les nævis au niveau de la face postérieure du tronc et du bras gauche, un élargissement de la base du cou, des doigts boudinés, un thorax à convexité antérieure). Un retard pubertaire (caractères sexuels secondaires au stade 1 de TANNER) avec un retard de croissance (poids et taille à -3 DS, âge osseux estimé à 9 ans et demi)

La radiographie de la main et du poignet gauche de face montrait un âge osseux estimé à 9 ans et demi selon la méthode de Greulich et Pyle. La biologie retrouvait : IGF1 : 14 nmol/ (N=14-76) ; œstradiol : inférieur à 5pg/ml(N=5-27) ; FSH : 117.6mUI/ml (N=3.5-12.5) LH : 28 mui/1 (N=2.4-12.6) , Cortisolémie de 8h : 442nmol/1 (N=171-536), TSHus: 2.8uUI/ml (N=0,53- 3,5) ; FT4 : 14,89pmol/1 (N=12- 20), Glycémie à jeun : 0,79g/l

L'étude génétique révélait un caryotype féminin déséquilibré avec présence dans toutes les cellules examinées un chromosome X normal et un iso chromosome Xq, constitué de deux fois le bras long dupliqué en miroir. Des techniques de FISH avec sondes de peinture wcpX et télomère Xq seraient souhaitables pour caractériser cette anomalie de structure.

Ce résultat entrainait dans le cadre d'un syndrome de Turner avec iso chromosome Xq. L'échographie pelvienne était normale

DISCUSSION

Le syndrome de Turner est une entité relativement rare mais ses conséquences

peuvent être assez lourdes, et le caryotype peut montrer des variantes.

Ce cas clinique avait montré une forme mosaïque de syndrome de Turner semblable à une étude menée au Maroc par Bencherif et al [3] objectivant un syndrome dysmorphique sans malformation d'organe avec au caryotype une forme mosaïque 46 XX avec les cellules de type iso chromosomique sur le bras long du chromosome X (46 Xi -Xq).

Une étude sur 14 cas de syndrome de Turner menée en Tunisie par Chermitti et al [4] a observé un syndrome dysmorphique dans 7 cas sur 14 avec des malformations osseuses dans 70% ; des signes cutanés 20% ; un retard pubertaire 35 % et retard de croissance 50% ; les caryotypes étaient une forme monosomie 50%, une mosaïque 40%, et un iso chromosome 0%.

Une étude effectuée au Maroc par Benchekroum et al [5] concernant 37 cas de syndrome de Turner retrouvait un syndrome dysmorphique dans 80 % des cas à l'examen clinique ; un retard pubertaire 26%, une petite taille 100% mais les caryotypes étaient (45X0) = formes typiques.

Dans toutes les études ainsi que notre cas clinique le bilan hormonal montrait un tableau d'hypogonadisme hyper gonadotrope (FSH, LH élevé et œstradiol bas).

CONCLUSION

Le syndrome de Turner est une anomalie génétique avec cependant des caryotypes variables et associée à des malformations diverses et un retard pubertaire et de croissance dont la prise en charge peut être difficile dans les pays à ressources limitées.

REFERENCE

- 1-Bricaire L, Laroche E, Boucigaux N, Dondille B, Christin-Maitre S. Les insuffisances ovariennes prématurées. Presse Med 2013; 42: 1500- 1507.
- 2-Young J. Amenorrhea's. In: Endocrinology-Nutrition. Encyc Med Chir(Elsevier, Paris) ; 10-027-B-50. 2010. p. 9
- 3- L. Bencherif, K. Amjoud, H. Lazrak, S. Maataoul, Y. ElGuehabi, A. chraibi, syndrome de Turner avec caryotype de type iso chromosome .Ann d'endocrinol 2016; 77; 453-470.
- 4- S .Chermitti .Y Hasmi,I .Bayar, M.chadli, M. Kacem, A. Maaroufi, K. Ach. Présentation clinique du syndrome de Turner : à propos de 14 cas. Ann d'endocrinol20,16 ; 77 ; 453-470.
- 5-Z. Benchekroum, N. El.Aouad, H. Khabba, A .Gaouzi Syndrome de Turner chez l'enfant à propos de 37 cas. Ann d'endocrinol 2013; 74; 299-309.



Figure 1 : Radiographie de la main gauche du patient (Age osseux)