

Mise à jour Diagnostique



LE SYNDROME DE TURNER PROBLEMES POSES PENDANT L'ADOLESCENCE (A propos de deux cas)

Par M. SARR*, H. SIGNATE SY, O.C. ABDALLAHI,
M. BADIANE, S. DIOUF et M. FALL.

I - INTRODUCTION

Le syndrome de Turner est une entité liée à une aberration chromosomique qui associe un retard statural avec syndrome polymalformatif et une dysgénésie gonadique bilatérale avec phénotype féminin. Les difficultés psychologiques liées à la petite taille et à l'hypogonadisme primaire constituent les motifs de consultation les plus fréquents pendant l'adolescence.

Nous en rapportons deux observations recueillies dans le Service de Pédiatrie du CHU de DAKAR (Prof. M. FALL).

II - OBSERVATIONS

1^o) - Observation n° 1 : R.C., âgée de 20 ans est hospitalisée pour retard statural et pubertaire. C'est le 3^{ème} enfant d'une fratrie de 10 avec parents de taille normale. L'étude de l'arbre généalogique ne révèle pas d'autre cas de retard.

A l'examen on note une taille à 1,39m (-3,5 DS/âge). Le poids à 47 kg (soit + 3 DS/taille), envergure : 138 cm. Elle présente un aspect général trapu avec discrète obésité à prédominance tronculaire sans vergéture. Il y a une hypoplasie de la glande mammaire avec adipomatie et un excès d'écartement mamelonnaire. Par ailleurs, le cou est court et on note une brachydactylie avec aspect un peu boudiné ; au niveau des pieds, il y a un chevauchement des 2^e et 4^e orteils. Les organes génitaux externes sont de type féminin impubère. Le reste de l'examen somatique est normal. Le stade pubertaire est A2 P1 S1.

- La radiographie du squelette complet ne révèle aucune anomalie en dehors de l'âge osseux qui est un peu retardé à 17 ans, et de la brachymétacarpie ;

- L'UIV révèle une bifidité pyélique droite ;
- Le bilan biologique standard est normal ;
- Sur le plan endocrinien FSH = 32 m UI/ml, LH = 10m UI/ml, Estradiol = 20 pg / ml.

- Le caryotype est 45, XO (Dr S. GILGENKRANTZ - NANCY) ;

- L'échographie abdominale ne montre pas d'anomalies rénales.

* (Travail du Service de Pédiatrie du CHU de Dakar (Professeur M. FALL)

2°) - **Observation n°2** : D.S. âgée de 18 ans vient consulter pour retard statural avec hypogonadisme. Cadette d'une fratrie de 6 enfants avec notion de grande taille familiale.

A l'examen, la taille est de 1,42m (-3 DS/âge) et le poids - 29 kg (soit 1,2 D taille). L'envergure - 141 cm. On note une petite taille avec hypotrophie pondérale, une cyphoscoliose avec élargissement du triangle thoracobra-chial à droite, un pterigium colli avec implantation basse des cheveux. Il existe de nombreuses tâches pigmentaires au niveau de l'abdomen avec aspect tigré. Par ailleurs on note une amputation distale des IIe, III et IVe doigts de la main gauche secondaire à une maladie amniotique. Le bassin est rétréci avec un diamètre bicrète de 20 cm alors que le diamètre biacromial est de 29 cm. Les organes génitaux externes sont féminins impubères. Le stade pubertaire est A2 P2 - S1. Le reste de l'examen somatique est normal.

Les examens radiographiques révèlent une brachymé-tacarpie des 4e et 5e doigts avec maladie amniotique, l'âge osseux est de 13 ans et la selle turcique est légèrement augmentée de volume.

L'échographie pelvienne ne montre pas d'anomalie rénale. Le bilan biologique standard est normal alors que le bilan endocrinien montre : FSH - 37,0 m UI/ml Estradiol < 10 pg/ml.

Le caryotype est de type 45,XO.

III - COMMENTAIRES

Suspectées devant la très petite taille (-3 à -3,5 DS) associées à quelques anomalies morphologiques (pterigium Colli, Cubitus valgus, brachymetacarpie), et l'état endocrinien (hypogonadisme hypergonadotrophique) et confirmées par le caryotype (45,XO) nos deux observations rentrent bien dans le cadre du Syndrome de Turner. Cette affection décrite en 1938 par l'auteur qui lui a donné son nom (10) et précisée par Ford en 1959 (4) a une fréquence estimée à 1/700 naissances de filles. Dans 2/3 des cas elle est découverte à la naissance devant un lymphoedème congénital avec petite taille (syndrome de Bonnevie Ultrich).

- Sur le plan génétique (11), le caryotype est de type 45, XO. dans plus de la moitié des cas de Syndrome turner-rien, et le tableau est volontiers complet. Les autres formes cytogénétiques recouvrent environ 45% des cas se présentant volontiers avec un tableau plus ou moins complet. Ce sont (2) les mosaïques, les anomalies de l'X par délétion, par isochromosome, ou par X en anneau.

Dans nos pays, le caryotype n'étant pas toujours facile à faire, l'accent doit être mis sur l'importance des signes cliniques dans le diagnostic précoce de cette affection.

- Si la 1ère et la 2e enfance sont généralement bien supportées en l'absence d'une malformation viscérale

majeure (cardiaque ou rénale), l'adolescence quant à elle voit s'installer avec acuité de nombreux problèmes rendant difficile l'intégration sociale de l'enfant. Ce sont :

a) - **Le retard statural** : la petite taille qui est un élément constant de ce syndrome malformatif est souvent mal supportée. Il en découle un retentissement psychologique important entraînant parfois à l'adolescence des réactions névrotiques ou regressives. C'est ce que nous avons observé chez nos deux malades. Ce retard statural apparaissant toujours au premier plan dans la demande médicale, plusieurs essais thérapeutiques ont été proposés dans le but d'améliorer le pronostic statural de cette affection (8). Récemment, certains auteurs (9) ont préconisé un traitement oestrogénique à faible dose (Ethinyl oestradiol : 100 mcg/kg), qui en augmentant significativement la somatomédine C, semble affirmer sa supériorité sur l'association Hormone de croissance + anabolisant.

b) - **L'hypogonadisme** : L'impubérisme demeure après le retard statural, le deuxième motif de consultation du fait de l'absence ou du mauvais fonctionnement des ovaires à l'adolescence. L'absence de différenciation sexuelle secondaire pose des problèmes aigus d'identification qui viennent s'ajouter aux répercussions psychologiques de la petite taille, et rend l'adolescence difficile voire insupportable pour ces enfants. C'est encore le cas de nos deux malades. Dès lors la nécessité d'un traitement substitutif s'impose lorsque l'âge osseux dépasse 11 ans (6).

Il consiste d'abord en une imprégnation oestrogénique pendant six mois, suivi d'un traitement séquentiel oestroprogestatif. Quant à la stérilité, elle est définitive.

c) - **Aspects sociaux et psychiatriques** :

Contrairement à ce qui a été en général avancé, la dé-bilité mentale est rare : seuls dans 15% des cas, on observe une légère dé-bilité avec un quotient intellectuel compris entre 50 et 70 (7). En effet, le plus souvent le retard de l'intellect est un retard acquis à cause du rejet de ces enfants : il faut donc les stimuler comme les enfants normaux. Cependant dans nos pays, du fait des réactions névrotiques fréquentes (1) liées à la petite taille et à l'impubérisme, un soutien psychologique continu est nécessaire (5).

d) - **Les complications évolutives** : Elles sont liées aux malformations congénitales associées : sténose aortique évolutive, anomalies rénales, ostéoporose par défaut d'oestrogène, endocrinopathies autoimmunes telles l'hypothyroïdie.

Dans nos deux cas seule l'ostéoporose a été mise en évidence.

IV - CONCLUSION :

Suspecte devant l'association retard statural et morphotype particulier, le syndrome de Turner doit être dia-

gnostique précocément afin de déterminer et traiter les éventuelles malformations viscérales associées. Dans un deuxième temps, il s'agira successivement :

- . d'améliorer le pronostic statural
- . d'assurer à l'adolescence un traitement adéquat de

l'hypogonadisme et une bonne prise en charge psychologique.

Un problème reste entier : c'est celui de la stérilité définitive qui constitue un gros handicap social mal supportée dans nos sociétés africaines.

RESUME

A propos de deux observations d'adolescentes recueillies dans le service de Pédiatrie du CHU de DAKAR, les auteurs mettent l'accent sur la nécessité :

- . de faire le diagnostic précoce de cette affection ;
- . d'améliorer le pronostic statural ;
- . et d'assurer à l'adolescente un traitement adéquat de l'hypogonadisme et une prise en charge psychologique.

BIBLIOGRAPHIE

- 1 - BOURJEOIS M. - Aspects psychologiques et neuropsychiatriques dans Syndrome de Turner. Bordeaux Méd. 1973, 14 ; 2073-2084.
- 2 - DOYARD P. et JOB J.C. - Syndrome de Turner avec ovaires fonctionnels in : Journées Parisiennes de Pédiatrie 1977 : Paris 1977 Ed. Flammarion P. 223.
- 3 - FARRIAUX J.P. - Aspects cliniques du Syndrome de Turner in : Journées Parisiennes de Pédiatrie 1977 P. 45-53. Ed. Flammarion.
- 4 - FORD CE, JONES K.W., POALNI P.E., ALMEIDA J.C., De BRIGGS J.H. - A sex chromosomal anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's Syndrome). Lancet i, 1959, 711-713.
- 5 - FRANÇOIS R. - Pathologie de l'ovaire in Endocrinologie pédiatrique 1982 Ed. Payot, P : 385.
- 6 - J.C. JOB et P. CANLORBE - Glandes sexuelles. Etats intersexuels in Endocrinologie pédiatrique et croissance 1978. Ed. Flammarion P. 283-291.
- 7 - MOSENBERG D., et TELL G. - Syndrome de Turner. A propos d'une statistique de 60 observations. Pédiatrie 1972, 27, 831.
- 8 - ROSENFELD R.G., L. HINTZ, A.J. JOHANSON et All-Methionyl human growth hormone and oxandrolone in Turner Syndrome : Preliminary of a prospective randomized trial. The Journal of Pediatrics 1986, 109, n° 6 P. 936 - 943.
- 9 - ROSS J.L., LONG L.M., M. SKERDA, F. CASSORLA et all - Effect of low doses of estradiol on 6 month growth rate and predicted height in patients with Turner Syndrome. The Journal of Pediatrics 1986, 109, 6, P. 950-953.
- 10 - TURNER R. - A syndrome of infantilism congenital webbed neck and cubitus valgus. Endocrinology 1938, 23, 566-574.
- 11 - WALBAUM R. - Aspects génétiques du Syndrome de Turner. In : Journées Parisiennes de Pédiatrie 1977 P. 64 Ed. Flammarion.