

Un Turner révélé par le signe de Kosowicz

*Kamelia.Okka, M.Belghazi, A.Dehimi,Z.Benarab,S.Bouabdallah, K.Dradra,B.Bioud
Pôle pédiatrique – CHU de Sétif (Algérie)*

Introduction :

Le syndrome de Turner (ST) est lié à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X. Sa prévalence est estimée à 1/5000 (soit 1/2500 naissances chez la fille). Le tableau clinique est très hétérogène et la dysmorphie souvent modérée, voire absente, dans tous les cas il existe un retard statural dont le pronostic final a été amélioré par le traitement par hormone de croissance, et souvent une insuffisance ovarienne à début variable en fonction de l'anomalie chromosomique. Les autres pathologies (**anomalies osseuses**, lymphœdèmes, surdité, anomalies cardiovasculaires, thyroïdiennes et digestives) sont moins fréquentes, elles nécessitent un dépistage lors du diagnostic, puis une surveillance à l'âge adulte. Le diagnostic anténatal est possible.

Objectifs :

Rapporter un cas de syndrome de Turner révélé par un retard statural et des anomalies osseuses

Observation :

Hawa.B née le 19 septembre 2003, originaire et demeurant à Sétif. Aux antécédents personnels d'un bon déroulement de la période néonatale avec notion d'otites à répétition.

Examen clinique :

Poids= 33 kg (P10-P25) ; Taille=129 cm (<<P3/-3 DS) ; BMI=19,83 (P75-P90) ; Taille cible =-0,5 DS (Différence=-2,5DS) ; Envergure=141 cm > Taille ; Segment supérieur/segment inférieur=1,16 (>1).
Présence d'un léger ptosis des paupières, Palais ogival ; Implantation basse des cheveux ; 2 naevi pigmentaires du cou ; Ongles convexes en Tuile Romaine. Stade pubertaire=S3/P2 ; TA=114/77 mm hg.

Radiologie : main et poignet gauche : AO=11 ans et demi /brachymécarpie du 4^{ème} métacarpien /Risser=0 ; Radiographie des avant bras=incurvation du radius/radiographie des membres inférieurs : affaissement du plateau tibial interne avec allongement du condyle fémoral interne (**signe de Kosowicz**) (**Fig.1**).

Biologie : bilan de malabsorption/Sérologie de la maladie cœliaque /Bilan thyroïdien/bilan hormonal : sans anomalies.

Caryotype standard : caryotype féminin avec présence d'un chromosome X normal et d'un chromosome X remanié sous forme d'un isochromosome pour le bras long du chromosome X : **46,X,i(X)(q10)**. FISH : a confirmé le diagnostic.

Echographie abdominopelvienne : absence de malformations rénales, Utérus stimulé =4,4 cm, ovaires =1,1 cm/1,2 cm. Echo doppler cardiaque : sans anomalies ; audiogramme normale.

Evolution : à l'âge de 12 ans et demi : premières ménarches.

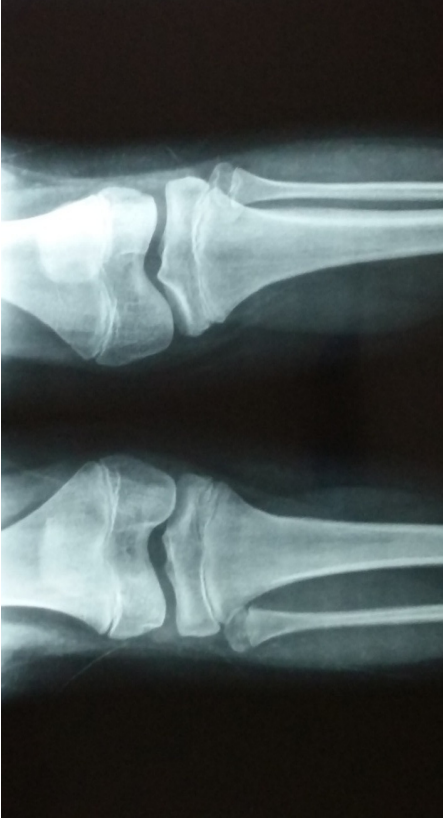


Figure 1. Signe de Kosowisz (affaissement du plateau tibial interne avec allongement du condyle fémoral interne)

Discussion:

Le (ST) est une des anomalies chromosomiques féminines les plus fréquentes. Il existe une grande diversité clinique allant du phénotype sévère (petite taille, dysgénésie gonadique, lymphœdème, dysmorphie) liée le plus souvent à une monosomie ou un isochromosome X, au morphotype normale associé à une petite taille et à une insuffisance ovarienne (lié à une mosaïque ou une délétion)

Diagnostic : Cytogénétique : caryotype sanguin, FISH : hybridation in Situ fluorescente

Traitement : Traitement du retard statural , Traitement de l'impubérisme ,Don d'ovocyte /Fécondation in Vitro.

Conclusion :

Le diagnostic de ST doit donc être systématiquement évoqué devant toute fille de petite taille inexplicée au cours d'un bilan classique de retard statural quelles que soient les tailles parentales. Les anomalies radiologiques peuvent orienter le diagnostic .

Références:

1. Warren MP, Chua A (2006) Appropriate use of estrogen replacement therapy in adolescents and young adults with Turner syndrome and hypopituitarism in light of the Women's Health Initiative. *Growth Horm IGF Res* 16 Suppl: 98-102
2. Bodri D, Vernaev V, Figueras F *et al.* (2006) Oocyte donation in patients with Turner's syndrome: a successful technique but with an accompanying high risk of hypertensive disorders during pregnancy. *Hum Reprod* 21: 829-32
3. Karnis MF, Zimon AE, Lalwani SI *et al.* (2003) Risk of death in pregnancy achieved through oocyte donation in patients with Turner syndrome: a national survey. *Fertil Steril* 80: 498-501
4. Huang JY, Tulandi T, Holzer H *et al.* (2008) Cryopreservation of ovarian tissue and in vitro matured oocytes in a female with mosaic Turner syndrome: Case Report. *Hum Reprod* 23: 336-9