



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

UNIVERSITE MOHAMMED V

FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE -RABAT-

ANNEE: 2010

THESE N°:170

**L'HYPAGONADISME HYPERGONADOTROPHIQUE
À PROPOS DU SYNDROME DE TURNER :
ETUDE PRATIQUE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE**

THÈSE

Présentée et soutenue publiquement le :

PAR

Mr. Aliou BAH

Né le 04 Aout 1985 à Sikasso

Pour l'Obtention du Doctorat en Médecine

MOTS CLES: Syndrome de Turner – Caryotype – Infertilité – Aménorrhée primaire –
Petite taille – Impubérisme

JURY

Mr. A. GAOUZI

Professeur de Pédiatrie

Mr. O. CHOKAIRI

Professeur d'Histologie Embryologie

Mr. T. BENOUACHANE

Professeur de Pédiatrie

Mr. Y. BJIJOU

Professeur Agrégé de Gynéco-obstétrique

Mme. N. SAADI

Professeur de Gynéco-obstétrique

PRESIDENT

RAPPORTEUR

JUGES

DOYENS HONORAIRES :

1962 – 1969	: Docteur Abdelmalek FARAJ
1969 – 1974	: Professeur Abdellatif BERBICH
1974 – 1981	: Professeur Bachir LAZRAK
1981 – 1989	: Professeur Taieb CHKILI
1989 – 1997	: Professeur Mohamed Tahar ALAOUI
1997 – 2003	: Professeur Abdelmajid BELMAHI

ADMINISTRATION :

Doyen :	Professeur Najia HAJJAJ
Vice Doyen chargé des Affaires Académiques et Etudiantines	Professeur Mohammed JIDDANE
Vice Doyen chargé de la Recherche et de la Coopération	Professeur Ali BEN OMAR
Vice Doyen chargé des Affaires Spécifiques à la Pharmacie	Professeur Yahia CHERRAH
Secrétaire Général :	Monsieur El Hassan AHELLAT

PROFESSEURS :

Décembre 1967

1. Pr. TOUNSI Abdelkader	Pathologie Chirurgicale
--------------------------	-------------------------

Février, Septembre, Décembre 1973

2. Pr. ARCHANE My Idriss*	Pathologie Médicale
3. Pr. BENOMAR Mohammed	Cardiologie
4. Pr. CHAOUI Abdellatif	Gynécologie Obstétrique
5. Pr. CHKILI Taieb	Neuropsychiatrie

Janvier et Décembre 1976

6. Pr. HASSAR Mohamed	Pharmacologie Clinique
-----------------------	------------------------

Février 1977

7. Pr. AGOUMI Abdelaziz	Parasitologie
8. Pr. BENKIRANE ép. AGOUMI Najia	Hématologie
9. Pr. EL BIED ép. IMANI Farida	Radiologie

Février Mars et Novembre 1978

10. Pr. ARHARBI Mohamed	Cardiologie
11. Pr. SLAOUI Abdelmalek	Anesthésie Réanimation

Mars 1979

12. Pr. LAMDOUAR ép. BOUAZZAOUI Naima	Pédiatrie
---------------------------------------	-----------

Mars, Avril et Septembre 1980

13. Pr. EL KHAMLIHI Abdeslam	Neurochirurgie
14. Pr. MESBAHI Redouane	Cardiologie

- 17. Pr. EL MANOUAR Mohamed
- 18. Pr. HAMMANI Ahmed*
- 19. Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajih
- 20. Pr. SBIHI Ahmed
- 21. Pr. TAOBANE Hamid*

Mai et Novembre 1982

- 22. Pr. ABROUQ Ali*
- 23. Pr. BENOMAR M'hammed
- 24. Pr. BENSOUDA Mohamed
- 25. Pr. BENOSMAN Abdellatif
- 26. Pr. CHBICHEB Abdelkrim
- 27. Pr. JIDAL Bouchaib*
- 28. Pr. LAHBABI ép. AMRANI Naïma

Novembre 1983

- 29. Pr. ALAOUI TAHIRI Kébir*
- 30. Pr. BALAFREJ Amina
- 31. Pr. BELLAKHDAR Fouad
- 32. Pr. HAJJAJ ép. HASSOUNI Najia
- 33. Pr. SRAIRI Jamal-Eddine

Décembre 1984

- 34. Pr. BOUCETTA Mohamed*
- 35. Pr. EL OUEDDARI Brahim El Khalil
- 36. Pr. MAAOUNI Abdelaziz
- 37. Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajdi
- 38. Pr. NAJI M'Barek *
- 39. Pr. SETTAF Abdellatif

Novembre et Décembre 1985

- 40. Pr. BENJELLOUN Halima
- 41. Pr. BENSAID Younes
- 42. Pr. EL ALAOUI Faris Moulay El Mostafa
- 43. Pr. IHRAI Hssain *
- 44. Pr. IRAQI Ghali
- 45. Pr. KZADRI Mohamed

Janvier, Février et Décembre 1987

- 46. Pr. AJANA Ali
- 47. Pr. AMMAR Fanid
- 48. Pr. CHAHED OUZZANI ép. TAOBANE Houria
- 49. Pr. EL FASSY FIHRI Mohamed Taoufiq
- 50. Pr. EL HAITEM Naïma
- 51. Pr. EL MANSOURI Abdellah*
- 52. Pr. EL YAACOUBI Moradh
- 53. Pr. ESSAID EL FEYDI Abdellah
- 54. Pr. LACHKAR Hassan

Anatomie Pathologique
Cardiologie
 Traumatologie-Orthopédie
 Cardiologie
 Chirurgie Cardio-Vasculaire
 Anesthésie Réanimation
 Chirurgie Thoracique

Oto-Rhino-Laryngologie
 Chirurgie-Cardio-Vasculaire
 Anatomie
 Chirurgie Thoracique
 Biophysique
 Chirurgie Maxillo-faciale
 Physiologie

Pneumo-phtisiologie
 Pédiatrie
 Neurochirurgie
 Rhumatologie
 Cardiologie

Neurochirurgie
 Radiothérapie
 Médecine Interne
 Anesthésie -Réanimation
 Immuno-Hématologie
 Chirurgie

Cardiologie
 Pathologie Chirurgicale
 Neurologie
 Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale
 Pneumo-phtisiologie
 Oto-Rhino-laryngologie

Radiologie
 Pathologie Chirurgicale
 Gastro-Entérologie
 Pneumo-phtisiologie
 Cardiologie
 Chimie-Toxicologie Expertise
 Traumatologie Orthopédie
 Gastro-Entérologie
 Médecine Interne

Décembre 1988

57. Pr. BENHMAMOUCH Mohamed Najib
58. Pr. DAFIRI Rachida
59. Pr. FAIK Mohamed
60. Pr. FIKRI BEN BRAHIM Nouredine
61. Pr. HERMAS Mohamed
62. Pr. TOULOUNE Farida*

Décembre 1989 Janvier et Novembre 1990

63. Pr. ABIR ép. KHALIL Saadia
64. Pr. ACHOUR Ahmed*
65. Pr. ADNABOU Mohamed
66. Pr. AOUNI Mohamed
67. Pr. AZENDOUR BENACEUR*
68. Pr. BENAMEUR Mohamed*
69. Pr. BOUKILI MAKHOUKHI Abdelali
70. Pr. CHAD Bouziane
71. Pr. CHKOFF Rachid
72. Pr. FARCHADO Fouzia ép. BENABDELLAH
73. Pr. HACHIM Mohammed*
74. Pr. HACHIMI Mohamed
75. Pr. KHARBACH Aïcha
76. Pr. MANSOURI Fatima
77. Pr. OUZZANI Taïbi Mohamed Réda
78. Pr. SEDRATI Omar*
79. Pr. TAZI Saoud Anas
80. Pr. TERHZA Abdellah*

Février Avril Juillet et Décembre 1991

81. Pr. AL HAMANY Zaïtounia
82. Pr. ATMANI Mohamed*
83. Pr. AZZOUZI Abderrahim
84. Pr. BAYAHIA ép. HASSAM Rabéa
85. Pr. BELKOUCHI Abdelkader
86. Pr. BENABDELLAH Chahrazad
87. Pr. BENCHEKROUN BELABBES Abdelatif
88. Pr. BENSOUDA Yahia
89. Pr. BERRAHO Amina
90. Pr. BEZZAD Rachid
91. Pr. CHABRAOUI Layachi
92. Pr. CHANA El Houssaine*
93. Pr. CHERRAH Yahia
94. Pr. CHOKAIRI Omar
95. Pr. FAJRI Ahmed*
96. Pr. JANATI Idrissi Mohamed*
97. Pr. KHATTAB Mohamed
98. Pr. NEJMI Maati
99. Pr. OUAALINE Mohammed*

Médecine Interne
Neurologie

Chirurgie Pédiatrique
Radiologie
Urologie
Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène
Traumatologie Orthopédie
Médecine Interne

Cardiologie
Chirurgicale
Médecine Interne
Médecine Interne
Oto-Rhino-Laryngologie
Radiologie
Cardiologie
Pathologie Chirurgicale
Pathologie Chirurgicale
Pédiatrique
Médecine-Interne
Urologie
Gynécologie -Obstétrique
Anatomie-Pathologique
Neurologie
Dermatologie
Anesthésie Réanimation
Ophtalmologie

Anatomie-Pathologique
Anesthésie Réanimation
Anesthésie Réanimation
Néphrologie
Chirurgie Générale
Hématologie
Chirurgie Générale
Pharmacie galénique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Biochimie et Chimie
Ophtalmologie
Pharmacologie
Histologie Embryologie
Psychiatrie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Anesthésie-Réanimation
Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène

Décembre 1992

102. Pr. AHALLAT Mohamed
103. Pr. BENOUDA Amina
104. Pr. BENSOUA Adil
105. Pr. BOUJIDA Mohamed Najib
106. Pr. CHAHED OUZZANI Laaziza
107. Pr. CHAKIR Nouredine
108. Pr. CHRAIBI Chafiq
109. Pr. DAOUDI Rajae
110. Pr. DEHAYNI Mohamed*
111. Pr. EL HADDOURY Mohamed
112. Pr. EL OUAHABI Abdessamad
113. Pr. FELLAT Rokaya
114. Pr. GHAFIR Driss*
115. Pr. JIDDANE Mohamed
116. Pr. OUZZANI TAIBI Med Charaf Eddine
117. Pr. TAGHY Ahmed
118. Pr. ZOUHDI Mimoun

Mars 1994

119. Pr. AGNAOU Lahcen
120. Pr. AL BAROUDI Saad
121. Pr. ARJI Moha*
122. Pr. BENCHERIFA Fatiha
123. Pr. BENJAAFAR Nouredine
124. Pr. BENJELLOUN Samir
125. Pr. BENRAIS Nozha
126. Pr. BOUNASSE Mohammed*
127. Pr. CAOUI Malika
128. Pr. CHRAIBI Abdelmjid
129. Pr. EL AMRANI ép. AHALLAT Sabah
130. Pr. EL AOUDAJ Rajae
131. Pr. EL BARDOUNI Ahmed
132. Pr. EL HASSANI My Rachid
133. Pr. EL IDRISSI LAMGHARI Abdennaceur
134. Pr. EL KIRAT Abdelmajid*
135. Pr. ERROUGANI Abdelkader
136. Pr. ESSAKALI Malika
137. Pr. ETTAYEBI Fouad
138. Pr. HADRI Larbi*
139. Pr. HDA Ali*
140. Pr. HASSAM Badredine
141. Pr. IFRINE Lahssan
142. Pr. JELTHI Ahmed
143. Pr. MAHFOUD Mustapha
144. Pr. MOUDENE Ahmed*
145. Pr. MOSSEDDAQ Rachid*
146. Pr. OULBACHA Said
147. Pr. RHRAB Brahim

Pharmacologie
Chimie thérapeutique

Chirurgie Générale
Microbiologie
Anesthésie Réanimation
Radiologie
Gastro-Entérologie
Radiologie
Gynécologie Obstétrique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Anesthésie Réanimation
Neurochirurgie
Cardiologie
Médecine Interne
Anatomie
Gynécologie Obstétrique
Chirurgie Générale
Microbiologie

Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Anesthésie Réanimation
Ophtalmologie
Radiothérapie
Chirurgie Générale
Biophysique
Pédiatrie
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métabolique
Gynécologie Obstétrique
Immunologie
Traumatologie Orthopédie
Radiologie
Médecine Interne
Chirurgie Cardio- Vasculaire
Chirurgie Générale
Immunologie
Chirurgie Pédiatrique
Médecine Interne
Médecine Interne
Dermatologie
Chirurgie Générale
Anatomie Pathologique
Traumatologie Orthopédie
Traumatologie Orthopédie
Neurologie
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique

Mars 1994

150. Pr. ABBAR Mohamed*
151. Pr. ABDELHAK M'barek
152. Pr. BELAIDI Halima
153. Pr. BARHMI Rida Slimane
154. Pr. BENTAHILA Abdelali
155. Pr. BENYAHIA Mohammed Ali
156. Pr. BERRADA Mohamed Saleh
157. Pr. CHAMI Ilham
158. Pr. CHERKAoui Lalla Ouafae
159. Pr. EL ABBADI Najia
160. Pr. HANINE Ahmed*
161. Pr. JALIL Abdelouahed
162. Pr. LAKHDAR Amina
163. Pr. MOUANE Nezha

Mars 1995

164. Pr. ABOUQUAL Redouane
165. Pr. AMRAoui Mohamed
166. Pr. BAIDADA Abdelaziz
167. Pr. BARGACH Samir
168. Pr. BELLAHNECH Zakaria
169. Pr. BEDDOUCHE Amograne*
170. Pr. BENAZZOUZ Mustapha
171. Pr. CHAARI Jilali*
172. Pr. DIMOU M'barek*
173. Pr. DRISSI KAMILI Mohammed Nordine*
174. Pr. EL MESNAoui Abbes
175. Pr. ESSAKALI HOUSSYNI Leila
176. Pr. FERHATI Driss
177. Pr. HASSOUNI Fadil
178. Pr. HDA Abdelhamid*
179. Pr. IBEN ATTYA ANDALOUSSI Ahmed
180. Pr. IBRAHIMY Wafaa
182. Pr. BENOMAR ALI
183. Pr. BOUGTAB Abdesslam
184. Pr. ER RIHANI Hassan
185. Pr. EZZAITOUNI Fatima
186. Pr. KABBAJ Najat
187. Pr. LAZRAK Khalid (M)
188. Pr. OUTIFA Mohamed*

Décembre 1996

189. Pr. AMIL Touriya*
190. Pr. BELKACEM Rachid
191. Pr. BELMAHI Amin
192. Pr. BOULANOUAR Abdelkrim
193. Pr. EL ALAMI EL FARICHA EL Hassan
194. Pr. EL MELLOUKI Ouafae*
195. Pr. GAMRA Lamiae

Dermatologie
Chirurgie Cardio-vasculaire

Urologie
Chirurgie - Pédiatrie
Neurologie
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie
Gynécologie -Obstétrique
Traumatologie -Orthopédie
Radiologie
Ophtalmologie
Neurochirurgie
Radiologie
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie

Réanimation Médicale
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Gynécologie Obstétrique
Urologie
Urologie
Gastro-Entérologie
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Oto-Rhino-Laryngologie
Gynécologie Obstétrique
Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène
Cardiologie
Urologie
Ophtalmologie
Neurologie
Chirurgie Générale
Oncologie Médicale
Néphrologie
Radiologie
Traumatologie Orthopédie
Gynécologie Obstétrique

Radiologie
Chirurgie Pédiatrie
Chirurgie réparatrice et plastique
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Parasitologie
Anatomie Pathologique



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

- 199. Pr. MOHAMMADI Mohamed
- 200. Pr. MOULINE Soumaya
- 201. Pr. OUADGHIRI Mohamed
- 202. Pr. OUZEDDOUN Naima
- 203. Pr. ZBIR EL Mehdi*

Novembre 1997

- 204. Pr. ALAMI Mohamed Hassan
- 205. Pr. BEN AMAR Abdeselem
- 206. Pr. BEN SLIMANE Lounis
- 207. Pr. BIROUK Nazha
- 208. Pr. BOULAICH Mohamed
- 209. Pr. CHAOUIR Souad*
- 210. Pr. DERRAZ Said
- 211. Pr. ERREIMI Naima
- 212. Pr. FELLAT Nadia
- 213. Pr. GUEDDARI Fatima Zohra
- 214. Pr. HAIMEUR Charki*
- 215. Pr. KADDOURI Nouredine
- 216. Pr. KANOUNI NAWAL
- 217. Pr. KOUTANI Abdellatif
- 218. Pr. LAHLOU Mohamed Khalid
- 219. Pr. MAHRAOUI CHAFIQ
- 220. Pr. NAZZI M'barek*
- 221. Pr. OUAHABI Hamid*
- 222. Pr. SAFI Lahcen*
- 223. Pr. TAOUFIQ Jallal
- 224. Pr. YOUSFI MALKI Mounia

Novembre 1998

- 225. Pr. BENKIRANE Majid*
- 226. Pr. KHATOURI Ali*
- 227. Pr. LABRAIMI Ahmed*

Novembre 1998

- 228. Pr. AFIFI RAJAA
- 229. Pr. AIT BENASSER MOULAY Ali*
- 230. Pr. ALOUANE Mohammed*
- 231. Pr. LACHKAR Azouz
- 232. Pr. LAHLOU Abdou
- 233. Pr. MAFTAH Mohamed*
- 234. Pr. MAHASSINI Najat
- 235. Pr. MDAGHRI ALAOUI Asmae
- 236. Pr. MANSOURI Abdelaziz*
- 237. Pr. NASSIH Mohamed*
- 238. Pr. RIMANI Mouna
- 239. Pr. ROUIMI Abdelhadi

Pédiatrie
Radiologie
Chirurgie Générale
Médecine Interne
Pneumo-phtisiologie
Traumatologie – Orthopédie
Néphrologie
Cardiologie

Gynécologie – Obstétrique
Chirurgie Générale
Urologie
Neurologie
O.RL.
Radiologie
Neurochirurgie
Pédiatrie
Cardiologie
Radiologie
Anesthésie Réanimation
Chirurgie – Pédiatrique
Physiologie
Urologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Cardiologie
Neurologie
Anesthésie Réanimation
Psychiatrie
Gynécologie Obstétrique

Hématologie
Cardiologie
Anatomie Pathologique

Gastro - Entérologie
Pneumo-phtisiologie
Oto- Rhino- Laryngologie
Urologie
Traumatologie Orthopédie
Neurochirurgie
Anatomie Pathologique
Pédiatrie
Neurochirurgie
Stomatologie Et Chirurgie Maxillo Faciale
Anatomie Pathologique
Neurologie

- 242. Pr. BENCHERIF My Zahid
- 243. Pr. BENJELLOUN DAKHAMA Badr.Sououd
- 244. Pr. BOURKADI Jamal-Eddine
- 245. Pr. CHAOUI Zineb
- 246. Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Al Montacer
- 247. Pr. ECHARRAB El Mahjoub
- 248. Pr. EL FTOUH Mustapha
- 249. Pr. EL MOSTARCHID Brahim*
- 250. Pr. EL OTMANYAzzedine
- 251. Pr. GHANNAM Rachid
- 252. Pr. HAMMANI Lahcen
- 253. Pr. ISMAILI Mohamed Hatim
- 254. Pr. ISMAILI Hassane*
- 255. Pr. KRAMI Hayat Ennoufouss
- 256. Pr. MAHMOUDI Abdelkrim*
- 257. Pr. TACHINANTE Rajae
- 258. Pr. TAZI MEZALEK Zoubida

Novembre 2000

- 259. Pr. AIDI Saadia
- 260. Pr. AIT OURHROUIL Mohamed
- 261. Pr. AJANA Fatima Zohra
- 262. Pr. BENAMR Said
- 263. Pr. BENCHEKROUN Nabiha
- 264. Pr. BOUSSELMANE Nabile*
- 265. Pr. BOUTALEB Najib*
- 266. Pr. CHERTI Mohammed
- 267. Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Selma
- 268. Pr. EL HASSANI Amine
- 269. Pr. EL IDGHIRI Hassan
- 270. Pr. EL KHADER Khalid
- 271. Pr. EL MAGHRAOUI Abdellah*
- 272. Pr. GHARBI Mohamed El Hassan
- 273. Pr. HSSAIDA Rachid*
- 274. Pr. MANSOURI Aziz
- 275. Pr. OUZZANI CHAHDI Bahia
- 276. Pr. RZIN Abdelkader*
- 277. Pr. SEFIANI Abdelaziz
- 278. Pr. ZEGGWAGH Amine Ali

PROFESSEURS AGREGES :

Décembre 2001

- 279. Pr. ABABOU Adil
- 280. Pr. AOUAD Aicha
- 281. Pr. BALKHI Hicham*
- 282. Pr. BELMEKKI Mohammed
- 283. Pr. BENABDELJLIL Maria
- 284. Pr. BENAMAR Loubna
- 285. Pr. BENAMOR Jouda
- 286. Pr. BENELBARHDADI Imane

Pneumo-phtisiologie
Pédiatrie
Ophtalmologie
Pédiatrie
Pneumo-phtisiologie
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pneumo-phtisiologie
Neurochirurgie
Chirurgie Générale
Cardiologie
Radiologie
Anesthésie-Réanimation
Traumatologie Orthopédie
Gastro-Entérologie
Anesthésie-Réanimation
Anesthésie-Réanimation
Médecine Interne

Neurologie
Dermatologie
Gastro-Entérologie
Chirurgie Générale
Ophtalmologie
Traumatologie Orthopédie
Neurologie
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Pédiatrie
Oto-Rhino-Laryngologie
Urologie
Rhumatologie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Anesthésie-Réanimation
Radiothérapie
Ophtalmologie
Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Génétique
Réanimation Médicale

Anesthésie-Réanimation
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Ophtalmologie
Neurologie
Néphrologie
Pneumo-phtisiologie
Gastro-Entérologie



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

290. Pr. BERRADA Rachid
291. Pr. BEZZA Ahmed*
292. Pr. BOUCHIKHI IDRISSE Med Larbi
293. Pr. BOUHOUCHE Rachida
294. Pr. BOUMDIN El Hassane*
295. Pr. CHAT Latifa
296. Pr. CHELLAOUI Mounia
297. Pr. DAALI Mustapha*
298. Pr. DRISSI Sidi Mourad*
299. Pr. EL HAJOUI Ghziel Samira
300. Pr. EL HIJRI Ahmed
301. Pr. EL MAAQILI Moulay Rachid
302. Pr. EL MADHI Tarik
303. Pr. EL MOUSSAIF Hamid
304. Pr. EL OUNANI Mohamed
305. Pr. EL QUESSAR Abdeljlil
306. Pr. ETTAIR Said
307. Pr. GAZZAZ Miloudi*
308. Pr. GOURINDA Hassan
309. Pr. HRORA Abdelmalek
310. Pr. KABBAJ Saad
311. Pr. KABIRI El Hassane*
312. Pr. LAMRANI Moulay Omar
313. Pr. LEKEHAL Brahim
314. Pr. MAHASSIN Fattouma*
315. Pr. MEDARHRI Jalil
316. Pr. MIKDAME Mohammed*
317. Pr. MOHSINE Raouf
318. Pr. NABIL Samira
319. Pr. NOUINI Yassine
320. Pr. OUALIM Zouhir*
321. Pr. SABBAH Farid
322. Pr. SEFIANI Yasser
323. Pr. TAOUFIQ BENCHEKROUN Soumia
324. Pr. TAZI MOUKHA Karim

Décembre 2002

325. Pr. AL BOUZIDI Abderrahmane*
326. Pr. AMEUR Ahmed*
327. Pr. AMRI Rachida
328. Pr. AOURARH Aziz*
329. Pr. BAMOU Youssef *
330. Pr. BELGHITI Laila
331. Pr. BELMEJDOUB Ghizlene*
332. Pr. BENBOUAZZA Karima
333. Pr. BENZEKRI Laila
334. Pr. BENZZOUBEIR Nadia*
335. Pr. BERADY Samy*
336. Pr. BERNOUSSI Zakiya
337. Pr. BICHRA Mohamed Zakarya
338. Pr. CHOHO Abdelkrim *

Cardiologie
Pédiatrie
Dermatologie
Gynécologie Obstétrique
Rhumatologie
Anatomie
Cardiologie
Radiologie
Radiologie
Radiologie
Chirurgie Générale
Radiologie
Gynécologie Obstétrique
Anesthésie-Réanimation
Neuro-Chirurgie
Chirurgie-Pédiatrique
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Radiologie
Pédiatrie
Neuro-Chirurgie
Chirurgie-Pédiatrique
Chirurgie Générale
Anesthésie-Réanimation
Chirurgie Thoracique
Traumatologie Orthopédie
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Médecine Interne
Chirurgie Générale
Hématologie Clinique
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Urologie
Néphrologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Pédiatrie
Urologie

Anatomie Pathologique
Urologie
Cardiologie
Gastro-Entérologie
Biochimie-Chimie
Gynécologie Obstétrique
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Rhumatologie
Dermatologie
Gastro – Entérologie
Médecine Interne
Anatomie Pathologique
Psychiatrie
Chirurgie Générale

hair

342. Pr. EL BARNOUSSI Leila
343. Pr. EL HAOURI Mohamed *
344. Pr. EL MANSARI Omar*
345. Pr. ES-SADEL Abdelhamid
346. Pr. FILALI ADIB Abdelhai
347. Pr. HADDOUR Leila
348. Pr. HAJJI Zakia
349. Pr. IKEN Ali
350. Pr. ISMAEL Farid
351. Pr. JAAFAR Abdeloihab*
352. Pr. KRIOULE Yamina
353. Pr. LAGHMARI Mina
354. Pr. MABROUK Hfid*
355. Pr. MOUSSAOUI RAHALI Driss*
356. Pr. MOUSTAGHFIR Abdelhamid*
357. Pr. MOUSTAINE My Rachid
358. Pr. NAITLHO Abdelhamid*
359. Pr. OUJILAL Abdelilah
360. Pr. RACHID Khalid *
361. Pr. RAISS Mohamed
362. Pr. RGUIBI IDRISSE Sidi Mustapha*
363. Pr. RHOU Hakima
364. Pr. RKIOUAK Fouad*
365. Pr. SIAH Samir *
366. Pr. THIMOU Amal
367. Pr. ZENTAR Aziz*
368. Pr. ZRARA Ibtisam*

Janvier 2004

369. Pr. ABDELLAH El Hassan
370. Pr. AMRANI Mariam
371. Pr. BENBOUZID Mohammed Anas
372. Pr. BENKIRANE Ahmed*
373. Pr. BENRAMDANE Larbi*
374. Pr. BOUGHALEM Mohamed*
375. Pr. BOULAADAS Malik
376. Pr. BOURAZZA Ahmed*
377. Pr. CHERRADI Nadia
378. Pr. EL FENNI Jamal*
379. Pr. EL HANCHI Zaki
380. Pr. EL KHORASSANI Mohamed
381. Pr. EL YOUNASSI Badreddine*
382. Pr. HACHI Hafid
383. Pr. JABOUIRIK Fatima
384. Pr. KARMANE Abdelouahed
385. Pr. KHABOUZE Samira
386. Pr. KHARMAZ Mohamed
387. Pr. LEZREK Mohammed*
388. Pr. MOUGHIL Said
389. Pr. NAOUMI Asmae*
390. Pr. SAADI Nozha

Pédiatrie
Chirurgie Pédiatrique
Urologie
Gynécologie Obstétrique
Dermatologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Ophtalmologie
Urologie
Traumatologie Orthopédie
Traumatologie Orthopédie
Pédiatrie
Ophtalmologie
Traumatologie Orthopédie
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Traumatologie Orthopédie
Médecine Interne
Oto-Rhino-Laryngologie
Traumatologie Orthopédie
Chirurgie Générale
Pneumo-phthisiologie
Néphrologie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Anesthésie Réanimation
Pédiatrie
Chirurgie Générale
Anatomie Pathologique

Ophtalmologie
Anatomie Pathologique
Oto-Rhino-Laryngologie
Gastro-Entérologie
Chimie Analytique
Anesthésie Réanimation
Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Neurologie
Anatomie Pathologique
Radiologie
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie
Cardiologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Traumatologie Orthopédie
Urologie
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique

394. Pr. ZARZUR Jamila

Janvier 2005

- 395. Pr. ABBASSI Abdelah
- 396. Pr. AL KANDRY Sif Eddine*
- 397. Pr. ALAOUI Ahmed Essaid
- 398. Pr. ALLALI fadoua
- 399. Pr. AMAR Yamama
- 400. Pr. AMAZOUZI Abdellah
- 401. Pr. AZIZ Nouredine*
- 402. Pr. BAHIRI Rachid
- 403. Pr. BARAKAT Amina
- 404. Pr. BENHALIMA Hanane
- 405. Pr. BENHARBIT Mohamed
- 406. Pr. BENYASS Aatif
- 407. Pr. BERNOUSSI Abdelghani
- 408. Pr. BOUKALATA Salwa
- 409. Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Mohamed
- 410. Pr. DOUDOUH Abderrahim*
- 411. Pr. EL HAMZAOUI Sakina
- 412. Pr. HAJJI Leila
- 413. Pr. HESSISSEN Leila
- 414. Pr. JIDAL Mohamed*
- 415. Pr. KARIM Abdelouahed
- 416. Pr. KENDOSSI Mohamed*
- 417. Pr. LAAROUSSI Mohamed
- 418. Pr. LYACOUBI Mohammed
- 419. Pr. NIAMANE Radouane*
- 420. Pr. RAGALA Abdelhak
- 421. Pr. REGRAGUI Asmaa
- 422. Pr. SBIHI Souad
- 423. Pr. TNACHERI OUAZZANI Btissam
- 424. Pr. ZERAIDI Najia

Avril 2006

- 425. Pr. ACHEMLAL Lahsen*
- 426. Pr. AFIFI Yasser
- 427. Pr. AKJOUJ Said*
- 428. Pr. BELGNAOUI Fatima Zahra
- 429. Pr. BELMEKKI Abdelkader*
- 430. Pr. BENCHEIKH Razika
- 431. Pr. BIYI Abdelhamid*
- 432. Pr. BOUHAFS Mohamed El Amine
- 433. Pr. BOULAHYA Abdellatif*
- 434. Pr. CHEIKHAOUI Younes
- 435. Pr. CHENGUETI ANSARI Anas
- 436. Pr. DOGHMI Nawal
- 437. Pr. ESSAMRI Wafaa
- 438. Pr. FELLAT Ibtiham
- 439. Pr. FAROUDY Mamoun

Gastro-Entérologie
Pharmacie Clinique
Chirurgie Générale
Cardiologie

Chirurgie Réparatrice et Plastique
Chirurgie Générale
Microbiologie
Rhumatologie
Néphrologie
Ophtalmologie
Radiologie
Rhumatologie
Pédiatrie
Stomatologie et Chirurgie Maxillo Faciale
Ophtalmologie
Cardiologie
Ophtalmologie
Radiologie
Ophtalmologie
Biophysique
Microbiologie
Cardiologie
Pédiatrie
Radiologie
Ophtalmologie
Cardiologie
Chirurgie Cardio Vasculaire
Parasitologie
Rhumatologie
Gynécologie Obstétrique
Anatomie Pathologique
Histo Embryologie Cytogénétique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique

Rhumatologie
Dermatologie
Radiologie
Dermatologie
Hématologie
O.R.L
Biophysique
Chirurgie – Pédiatrique
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Gastro-Entérologie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation

- 443. Pr. IDRIS LAHLOU Amine
- 444. Pr. JROUNDI Laila
- 445. Pr. KARMOUNI Tariq
- 446. Pr. KILI Amina
- 447. Pr. KISRA Hassan
- 448. Pr. KISRA Mounir
- 449. Pr. KHARCHAFI Aziz*
- 450. Pr. LMIMOUNI Badreddine*
- 451. Pr. MANSOURI Hamid*
- 452. Pr. NAZIH Naoual
- 453. Pr; OUANASS Abderrazzak
- 454. Pr. SAFI Soumaya*
- 455. Pr. SEKKAT Fatima Zahra
- 456. Pr. SEFIANI Sana
- 457. Pr. SOUALHI Mouna
- 458. Pr. ZAHRAOUI Rachida

ENSEIGNANTS SCIENTIFIQUES PROFESSEURS

- 1. Pr. ALAMI OUHABI Naima
- 2. Pr. ALAOUI KATIM
- 3. Pr. ALAOUI SLIMANI Lalla Naïma
- 4. Pr. ANSAR M'hammed
- 5. Pr. BOUKLOUZE Abdelaziz
- 6. Pr. BOURJOUANE Mohamed
- 7. Pr. DRAOUI Mustapha
- 8. Pr. EL GUESSABI Lahcen
- 9. Pr. ETTAIB Abdelkader
- 10. Pr. FAOUZI Moulay El Abbas
- 11. Pr. HMAMOUCI Mohamed
- 12. Pr. REDHA Ahlam
- 13. Pr. TELLAL Saida*
- 14. Pr. TOUATI Driss
- 15. Pr. ZELLOU Amina

** Enseignants Militaires*

Urologie
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation
Microbiologie
Radiologie
Urologie
Pédiatrie
Psychiatrie
Chirurgie – Pédiatrique
Médecine Interne
Parasitologie
Radiothérapie
O.R.L
Psychiatrie
Endocrinologie
Psychiatrie
Anatomie Pathologique
Pneumo-Phtisiologie
Pneumo-Phtisiologie

Biochimie
Pharmacologie
Histologie – Embryologie
Chimie Organique et Pharmacie Chimique
Applications Pharmaceutiques
Microbiologie
Chimie Analytique
Pharmacognosie
Zootechnie
Pharmacologie
Chimie Organique
Biochimie
Biochimie
Pharmacognosie
Chimie Organique



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Toutes les lettres ne sauront trouver les mots qu'il faut

Tous les mots ne sauraient exprimer la gratitude, l'amour, le Respect, la reconnaissance.

Aussi, c'est tout simplement que :

Je dédie cette thèse à...✍



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A Allah

Tout puissant

Qui m'a inspiré

Qui m'a guidé dans le bon chemin

Je vous dois ce que je suis devenu

Louanges et remerciements

Pour votre clémence et miséricorde



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Chère et chérieuse mère SOW MARIAM

Aucun mot, aussi expressif qu'il soit, ne saurait remercier à sa juste valeur, l'être qui a consacré sa vie à parfaire mon éducation avec un dévouement inégal.

A toi maman, je dédie ce travail qui sans ton soutien, ta générosité et ton amour, n'aurait pu voir le jour.

Puisse Dieu être le témoin de ma profonde reconnaissance et t'accorder santé, bonheur et longue vie afin que je puisse te combler à mon tour.

A mon très cher père BAH MAMOUDOU,

Tu seras toujours un exemple pour moi par tes qualités humaines.

Tu m'as appris le sens du travail, de l'honnêteté et de la responsabilité.

Aucune dédicace ne saurait exprimer la reconnaissance, le respect et l'amour que je te porte.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A Mes sœurs et frères

L'amour que je porte pour vous est sans égal.

Vos aides, vos encouragements et vos sacrifices m'ont été d'un grand soutien.

Je ne saurais exprimer ma reconnaissance et ma gratitude envers vous.

Puisse ce travail être le témoignage de ma profonde affection.

Que Dieu vous protège, vous comble de bonheur, de santé, de succès
et de prospérité.

A notre fraternité qui m'est très chère.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A la mémoire de mon grand-père Aliou Salama BAH et mes grands-mères

Kadidiatou DIA et Maimouna Sow

J'aurais bien voulu que vous soyez parmi nous en ce jour mémorable.

Que la clémence de Dieu règne sur vous et que sa miséricorde apaise vos âmes.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A mon grand-père Amadou Sow

Aucun mot ne saurait exprimer mes sentiments les plus profonds envers toi.

Tes sacrifices, ton soutien, ta gentillesse sans égale,
ton profond attachement, ton aide et tes conseils m'ont encouragée
et m'ont permis de réussir mon travail.

Que ce travail soit témoignage de ma reconnaissance
et de mon amour sincère et fidèle.

Ta présence dans la famille est le secret de notre bonheur...

Que Dieu te procure santé et joie pour le restant de votre vie...



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A toutes mes tantes, oncles, cousines et cousins

En nostalgie des beaux moments de l'enfance, et l'affection que vous m'avez donnée, je vous dédie
ce travail.

A toute ma famille



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A tous mes ami(e)s

Aucun mot ne saurait exprimer mes sentiments les plus profonds envers vous.

Vos sacrifices, vos soutiens, vos gentillesse sans égale,
vos aides et vos conseils m'ont encouragé
et m'ont permis de réussir mon travail.

Que ce travail soit témoignage de ma reconnaissance
et de mon amour sincère et fidèle.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

REMERCIEMENTS



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur GAOUZI AHMED

Professeur de Pédiatrie

Nous le remercions de l'honneur qu'il nous fait en acceptant de
présider notre jury.

Nous connaissons ses grandes qualités professionnelles et
humaines.

En témoignage de notre respectueuse reconnaissance.

A NOTRE MAITRE ET RAPPORTEUR DE THESE



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Professeur *CHOKAIRI OMAR*

Professeur d'Histologie et d'Embryologie

Vous nous avez fait l'honneur de diriger cette thèse et d'être
membre de son jury.

Nous avons apprécié votre aide et vos conseils si précieux. Votre
rigueur scientifique et vos qualités pédagogiques nous ont aidé
tout au long de la réalisation de ce travail.

Nous vous prions de voir dans cette thèse, l'expression de notre
estime et de notre reconnaissance.



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Monsieur le Professeur BJIJOU YOUNS

Professeur Agrégé de Gynécologie Obstétrique

Nous avons pu apprécier la qualité de son enseignement et sa très
grande compétence.

Qu'il trouve ici l'expression de notre sincère reconnaissance.



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Monsieur le Professeur THAMI BENOUACHANE

Professeur de Pédiatrie

Qui a accepté très spontanément de faire partie de notre jury.

Nous le remercions de son enseignement et lui sommes très
reconnaissant de bien vouloir porter intérêt à ce travail.



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A NOTRE MAITRESSE ET JUGE

Madame le professeur SAADI NAZHA

Professeur de Gynécologie Obstétrique

Elle a su encourager et porter intérêt à ce travail.

Nous avons pu apprécier l'étendue de ses connaissances, sa
disponibilité et ses grandes qualités humaines.

Qu'elle en soit vivement remerciée.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A tous ceux qui ont contribué un jour à notre éducation et
formation de médecin,



DES ABBREVIATIONS

DS	: Déviation Standard
RCIU	: Retard de Croissance Intra Utérine
ECG	: Electrocardiogramme
UIV	: Urographie intra veineuse
GH	: growth hormone (hormone de croissance)
Gamma GT	: Gamma glutamyl transférase
PAL	: phosphatase alcaline
IRM	: Imagerie par résonance magnétique
CIV	: communication inter ventriculaire
CA	: Canal Artériel
http	: hypertension portale
HTA	: hypertension artérielle
FISH	: hybridation in situ par fluorescence
HbA1c	: hémoglobine glyquée
HGPO	: hyperglycémie provoquée par voie orale
A.R.C	: absence de renseignement clinique
R.S.P	: Retard staturo-pondéral
FSH	: <i>Follicle stimulating hormon</i>
LH	: <i>Luteinizing hormon</i>



é de détecter une différence entre 2 moyennes
tages

DMO	: Densité minérale osseuse
HDL	: <i>High-density lipoproteins</i>
IGF-I	: <i>Insulin-like growth factor I</i>
IMC	:Indice de masse corporelle (P/T2)
LDL	: <i>Low-density lipoproteins</i>
ORL	: Oto-rhino-laryngologie
PA	: Pression artérielle
Ac	: Anticorps
ALAT	: Alanine aminotransférase
ASAT	:Aspartateaminotransférase
PAL	: Phosphatases alcalines
PCR	: <i>polymerase chain reaction</i>
T4L	: Thyroxinelibre
TPO	: Thyroperoxydase
TSH	: <i>Thyroid stimulating hormone</i>

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....

PREMIERE PARTIE : EtudePratique

I- MATERIELS ET METHODES 4

A- Matériels

B- Méthodes

II-PRESENTATION DES DOSSIERS 7

III- RESULTATS 13

A- Répartition des cas adressés pour suspicion de Syndrome de Turner 13

1- En fonction de l'âge de consultation

2- En fonction du service d'origine

B- Répartition des cas confirmés de Syndrome de Turner 14

1- En fonction de l'âge de consultation

2- En fonction du service d'origine

C- Etude du Motif de consultation chez des patientes turnériennes 17

DEUXIEME PARTIE : DISCUSSIONS ET COMMENTAIRES

I. DEFINITION..... 22

II. HISTORIQUE 23

III. EPIDEMIOLOGIE 25



E	27
A- Manifestations cliniques	27
1. Retard statural	27
2. Dysgénésie gonadique	29
3. Syndrome malformatif.....	32
3-1. Phénotype Turnérien.....	32
a. Dysmorphie faciale	
b. Anomalie du thorax et du cou	
c. Anomalie cutané- phanériennes	
d. Organes génitaux externe et caractères sexuels secondaires	
3-2. Malformations et troubles liés au syndrome de Turner	35
a. Malformations congénitales	
b. Anomalies ophtalmologiques et otologiques	
c. Anomalies du squelette	
3-3. Pathologies liées au syndrome de Turner	45
a. Thyroïde	
b. Diabète	
c. Syndrome de Turner et cancer	
d. Digestives	
3-4. syndrome de Turner et psychiatrie	51

b. Caractéristiques psychosociales

B- Diagnostic du syndrome de Turner 55

1. Diagnostic anténatal

a. Echographie

b. Amniocentèse

2. Chez le nouveau-né et le Nourrisson

3. Chez la petite fille et la période pubertaire

4. Chez la femme en âge de procréation

C- Diagnostic différentiel 61

1. Syndrome de NOONAN

2. Syndrome de kabuki ou syndrome de NIKAWA-KUROKI

V. EXAMENS COMPLEMENTAIRES 63

A. Examens d'orientations 63

1. Biologie

2. Echographie

3. Cœlioscopie

4. Courbe de croissance

B. Examens certitudes 67

1. Cytogénétique



VI. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE	79
A. Traitement par l'hormone de croissance	79
B. Traitement de l'insuffisance ovarienne.....	85
C. Les autres aspects thérapeutiques	87
VII. CONSEIL GENETIQUE	96
VIII. EVOLUTION.....	97
A. Survie des patientes	
B. Avenir psychoaffectif	
C. Grossesse et syndrome de Turner	
IX. APPROCHES PHYSIOPATHOLOGIQUES.....	99
X. PRONOSTIC	102
CONCLUSION.....	103
RESUMES	105
BIBLIOGRAPHIE	109



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Introduction

L'hypogonadisme hypergonadotrophique ou hypogonadisme primaire chez la fille est la diminution des hormones sexuelles féminines avec l'augmentation des gonadotrophines (FSH et LH).

Les étiologies sont très diverses et très variées. Le Syndrome de Turner est la principale étiologie de cet hypogonadisme. Sont exclues donc de ce travail toutes les autres étiologies des hypogonadismes hypergonadotrophiques.

Ainsi, le syndrome de Turner est une affection génétique (environ 1/2500 naissances féminines vivantes) rare liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X.

Le tableau clinique est très hétérogène associant une petite taille, une dysgénésie gonadique avec hypogonadisme hypergonadotrophique et une dysmorphie souvent modérée, voire absente et d'autres pathologies associées très diverses.

Le diagnostic de certitude est établi après la réalisation d'un caryotype qui trouve un caryotype classique de type 45, X.

Malgré la présence de symptômes bien embarrassants, le psychisme ainsi que les capacités intellectuelles de ces patientes reste le plus souvent conservé.

Le pronostic à long terme dépend de la présence d'autres anomalies associées (cardiopathie, obésité, hypertension artérielle...) d'où la nécessité d'une surveillance stricte à long terme.

Le syndrome de Turner a été pendant longtemps considéré et vécu comme un handicap majeur et dévalorisant. Depuis l'avènement du traitement efficace

la prise en charge de la féminisation par les
gestoprogestatifs, le vécu et l'image en soi perçu par la turnérienne semble avoir
changé. De plus le don d'ovocyte et la fécondation in vitro ouvrent de larges
perspectives pour la procréation chez ces femmes.

Dans notre thèse, nous présentons une étude de 37 cas qui ont été adressés
au laboratoire de cytogénétique de la Faculté de Médecine et de Pharmacie de
Rabat et chez qui le diagnostic de syndrome de Turner a été confirmé après
réalisation du caryotype.

Nous avons essayé de rapporter quelques nouveautés concernant ce
syndrome à la lumière desquelles nous avons discutés nos propres résultats.

Notre travail s'inscrit dans le cadre plus général de l'étude du profil
épidémiologique des maladies chromosomiques au Maroc.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Première partie : Étude de dossiers

ons 37 cas de syndrome de Turner confirmés par examen cytogénétique, envoyés au Laboratoire de cytogénétique à la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat.

I. MATERIEL ET METHODES :

A. MATERIEL :

Nous avons colligé 80 dossiers de patientes adressées au Laboratoire de cytogénétique de la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, par nos collègues exerçant aussi bien dans le secteur Privé que Publique à travers tout le Royaume, pour l'élaboration d'un caryotype permettant de confirmer ou infirmer le diagnostic de Syndrome de Turner.

Sur ces 80 cas, il a été bien établi que seuls 37 cas sont de vraies turnériennes.

B. METHODES :

Pour tous les malades sujets de notre travail, les caryotypes ont été revus et étudiés. Un même protocole technique d'établissement du caryotype a été pratiqué :

- ✓ Prélèvement de sang veineux périphérique sur des tubes héparines avec une asepsie rigoureuse.
- ✓ Mise en culture pendant 72 heures, à 37°C sur milieu de culture type TC199 ou RPMI, en présence de phytohémaglutinine.
- ✓ Blocage des mitoses au stade de la métaphase par de la colchicine.
- ✓ Eclatement des noyaux par choc hypotonique au sérum ou au chlorure de potassium(KCL).



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

sur lames.

- ✓ Denaturation a la trypsine (Bandes G) le plus souvent, ou à la chaleur (Bandes R) pour quelques cas.

Pour chaque malade, une centaine de mitoses est examinée, dont une vingtaine photographiée et découpée.

Les chromosomes sont classés selon la Classification Internationale de Denver.

Pour certains dossiers, l'étude a été faite par analyse informatique.



DOSSIERS :

Nombre de cas	Nom & Prénom	Age	Renseignements cliniques	Service d'origine	Caryotype
1	HF	16ans	Petite taille + impubérisme	Pédiatrie	45, X
2	AH	23ans	Petite taille + Aménorrhée + syndrome dysmorphique	gynécologie	46,X,i(Xq)
3	LS	11ans	A.R.C	Pédiatrie	46, XX
4	DF	17ans	Petite taille + impubérisme	Endocrinologie	46, XX
5	ML	2ans	Syndrome dysmorphique	Pédiatrie	46, XX
6	CA	22 ans	A.R.C	Endocrinologie	46,X,r(X)/45,X
7	EL	17 ans	Petite taille + impubérisme	Endocrinologie	46, XX/45, X
8	SH	10 ans	Petite taille + syndrome dysmorphique	Pédiatrie	46,XX
9	BB	18ans	Petite taille +aménorrhée	Gynécologie	46, XX/45, X
10	HS	20ans	A.R.C	Endocrinologie	46, XX
11	BS	14ans	A.R.C	Pédiatrie	46, XX
12	SF	10ans	Petite taille + syndrome dysmorphique	Pédiatrie	46,XX/46,X,r(X))
13	AM	7mois	A.R.C	Pédiatrie	46, XX



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

			Petite taille + aménorrhée	Gynécologie	45, X
15	MK	17ans	Retard intellectuel	Pédiatrie	46,XX
16	AS	14ans	Petite taille + syndrome dysmorphique	Endocrinologie	45, X
17	CH	18 ans	Aménorrhée	Gynécologie	46,XX/46,XY/45,X
18	AA	13ans	Syndrome dysmorphique	Pédiatrie	46,XX
19	HL	21ans	Petite taille +aménorrhée	Endocrinologie	46,XX/45,X
20	SR	25ans	Syndrome dysmorphique + trouble du cycle menstruel	Gynécologie	46,XX
21	FB	4 ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
22	OH	17ans	Petite taille + impubérisme	Endocrinologie	45,X
23	YS	16ans	Petite taille + aménorrhée+ impubérisme	Endocrinologie	45, X
24	HJ	14ans	Petite taille	Endocrinologie	46,XY/45,X
25	LA	8ans	Petite taille	Pédiatrie	46,X,i(Xq)/45,X
26	BF	21ans	Aménorrhée+ syndrome dysmorphique+ présence de nævi	Endocrinologie	46,Xi(Xq)
27	IK	28ans	Aménorrhée	Gynécologie	46,XX
28	ZE	12ans	Petite taille +présence de nævi	Endocrinologie	45,X
29	BA	20ans	Petite taille +aménorrhée	Gynécologie	46,X del(Xq)

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A.R.C				Endocrinologie	46, XX
31	EK	18ans	Petite taille + impubérisme	Endocrinologie	46,X,i(Xq)/45,X
32	RN	10ans	Petite taille + retard intellectuel	Pédiatrie	47,XXX/45,X
33	ON	17ans	Aménorrhée + retard intellectuel	Gynécologie	46,XX
34	PA	20ans	Petite taille + aménorrhée+ impubérisme	Gynécologie	46,X,i(Xq)
35	AA	18ans	Petite taille + aménorrhée	Endocrinologie	46,XX/45,X
36	KR	20ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
37	KT	11ans	Syndrome dysmorphique	Pédiatrie	46,XX
38	RK	21ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
39	HP	20ans	Petite taille +aménorrhée	Gynécologie	45,X
40	LS	22ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
41	NO	24ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
42	EJ	36ans	Petite taille+ trouble du cycle menstruel	Gynécologie	46,XX/45,X
43	GO	21j	A.R.C	Pédiatrie	45,X
44	DR	8ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
45	MY	24ans	Aménorrhée	Gynécologie	46,XX/45,X
46	KE	27ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
47	MA	8ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Aménorrhée				Gynécologie	46,XX/45,X
49	FM	12ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
50	WK	7ans	Retard statural	Pédiatrie	46,XX
51	BS	15ans	Impubérisme +RSP+ cardiopathie	Endocrinologie	45,X
52	EA	12ans	Syndrome dysmorphique	Endocrinologie	46,XX
53	MB	15ans	Syndrome dysmorphique	Endocrinologie	46,XX
54	BH	13ans	RSP a - 3,8 DS	Endocrinologie	46,XX
55	SM	15ans	Retard statural à -3DS	Endocrinologie	46,XX
56	NN	22ans	Petite taille	Endocrinologie	45,X
57	BF	25ans	Aménorrhée primaire	Endocrinologie	45,X
58	AB	18ans	Cardiopathie congénitale (CIV+CA) opérée	Pédiatrie	46,XX
59	SR	18ans	Aménorrhée primaire+ impubérisme	Endocrinologie	45,X
60	CS	18ans	RSP + présence de naevi +impubérisme + syndrome dysmorphique	Endocrinologie	45,X
61	BM	18ans	Petite taille+ impubérisme+syndro- me dysmorphique	Endocrinologie	45,X
62	KF	18ans	RSP + impubérisme	Endocrinologie	46,X,i(Xq)/45,X
63	BK	12ans	RSP:Taille (-3DS) Poids(- 3DS) + écoulement mamellaire	Pédiatrie	46,XX



Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features

64	CS	20ans	Petite taille+ hypogonadisme+syndrome dysmorphique +cardiopathie	Endocrinologie	45,X
65	BD	10ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
66	MZ	11ans	A.R.C	Endocrinologie	46,XX
67	SI	17ans	Petite taille+ hypogonadisme+syndrome dysmorphique	Endocrinologie	45,X
68	BR	31ans	Petite taille+syndrome dysmorphique	Endocrinologie	46,XY/45,X
69	MK	14ans	Retard statural	Endocrinologie	46,XX
70	YA	13ans	RSP accusée + signes turnériens(raccourcisseme nt des 4èmes métacarpiens +présence de nævi + cou court palmé	Endocrinologie	46,XX
71	HS	11ans	Retard statural+ syndrome dysmorphique	Endocrinologie	46,XX
72	AN	16ans	Impubérisme + syndrome dysmorphique	Endocrinologie	45,X
73	SB	41ans	A.R.C	Gynécologie	46,XX/45,X
74	HH	25ans	RSP	Endocrinologie	46,XX
75	BS	6ans	Retard intellectuel +trouble du langage	Pédiatrie	46,XX
76	BA	15ans	RSP+ présence de nævi	Endocrinologie	45,X



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

A.R.C				Médecine générale	46,XX
78	BF	30ans	Aménorrhée primaire +syndrome dysmorphique	Gynécologie	45,X
79	MS	9ans	RSP + cou court + élargissement de la ligne inter mamellaire	Pédiatrie	46,XX
80	RN	23ans	Syndrome dysmorphique	Endocrinologie	46,XY/46,XY

A.R.C : Absence de Renseignement Clinique

R.S.P : Retard Staturo-Pondéral

CIV : Communication Inter-Ventriculaire

CA : Canal Artériel

Notre série d'étude comporte 80 dossiers, tous de sexe féminin, adressés pour suspicion de syndrome de Turner, seuls 37 cas sont confirmés comme étant turnériennes après la réalisation des caryotypes.

Quatre dossiers ont été écartés de l'étude car ces patientes après réalisation du caryotype ont montré des anomalies qui rentrent plus dans le cadre nosologique des états intersexués que dans le cadre du syndrome de Turner.

A. Répartition des cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner :

1. En fonction de l'âge de consultation :

Tableau 1 : Répartition selon l'âge des patientes

Tranches d'âges des cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner			
Age en année	0-2ans	2-18ans	18-42ans
Nombres de cas	3	40	37
Pourcentage %	3,75	50	46,25

Les cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner ont un âge compris entre 21 jours et 41 ans. La moitié des cas se situe entre 2 et 18 ans et presque l'autre moitié est à la tranche d'âge 18 -42 ans.

Service d'origine :

Services ayant adressés les cas suspects de syndrome de Turner			
Service d'origine	Endocrinologie	Pédiatrie	Gynécologie
Nombre des cas	40	23	17
Pourcentage %	50	28,75	21,25

Tableau 2 : Répartition en fonction le service d'origine des patientes

La moitié des cas a été adressée du service d'endocrinologie suivi de la pédiatrie, puis la gynécologie.

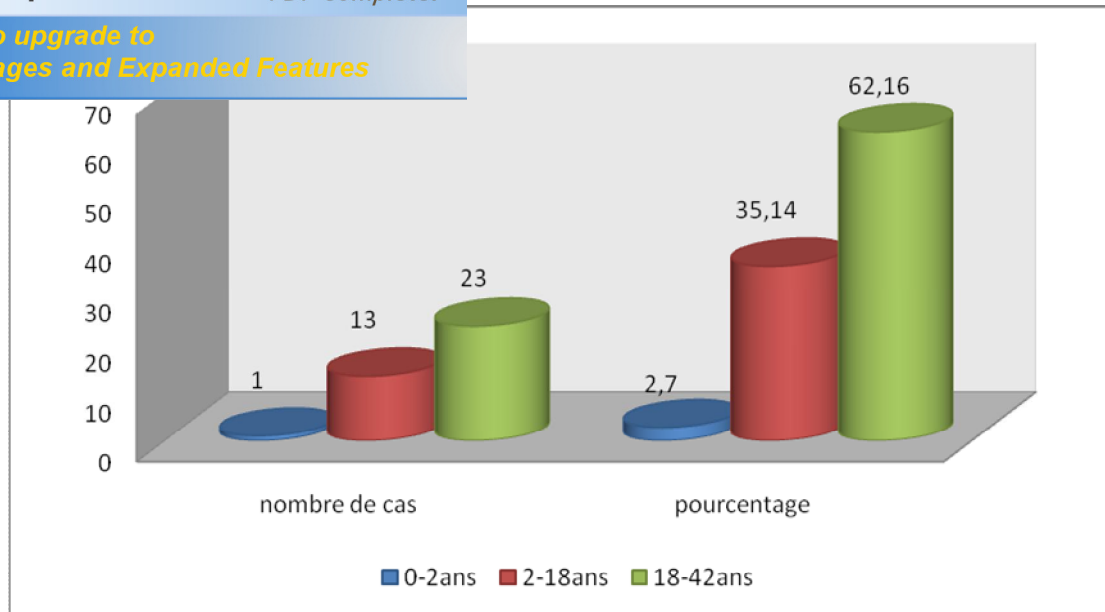
B. Répartition des cas confirmés de syndrome de Turner :

1. En fonction de l'âge de consultation :

37 cas ont été confirmés comme étant de vraies turnériennes

Tableau 3 : Répartition selon l'âge des patientes

Tranches d'âges des cas confirmés de syndrome de Turner			
Age en année	0-2 ans	2-18ans	18-42ans
Nombre de cas	1	13	23
Pourcentage %	2,70	35,14	62,16



Histogramme 1 : Répartition des patientes turnériennes selon l'âge de consultation

L'âge de nos patientes, chez qui le diagnostic de syndrome de Turner a été confirmé varie entre 21 jours et 41 ans et comprend ainsi les différentes tranches d'âge allant de la période néonatale jusqu'à l'âge adulte en passant par la période de l'enfance et de la puberté.

Seulement 2,70 % de la totalité des patientes turnériennes ont bénéficié d'un diagnostic précoce à l'âge de nourrisson, à un âge compris entre 0 et 2ans.

35,14% des patientes turnériennes ont consulté entre l'âge de 2 à 18ans qui correspond à l'enfance et à la période pubertaire alors que cette tranche représente la moitié des motifs de consultation.

62,16% des patientes turnériennes ont consulté entre l'âge 18 à 42ans correspondant à l'âge de procréation durant lequel se posent les problèmes de fertilité du couple.

d'origine :

Tableau 4 : Repartition en fonction du service d'origine des patientes

Services ayant adressé tous les cas confirmés de syndrome de Turner			
Service d'origine	Endocrinologie	Pédiatrie	Gynécologie
Nombre de cas	20	5	12
Pourcentage %	54,05	13,52	32,43

Nous constatons d'emblée que plus de la moitié des cas confirmés de syndrome de Turner soit 54,05% sont recrutés au niveau des services d'endocrinologie (qui correspond aussi au service où le maximum de cas suspicion a été adressé) et non la pédiatrie.

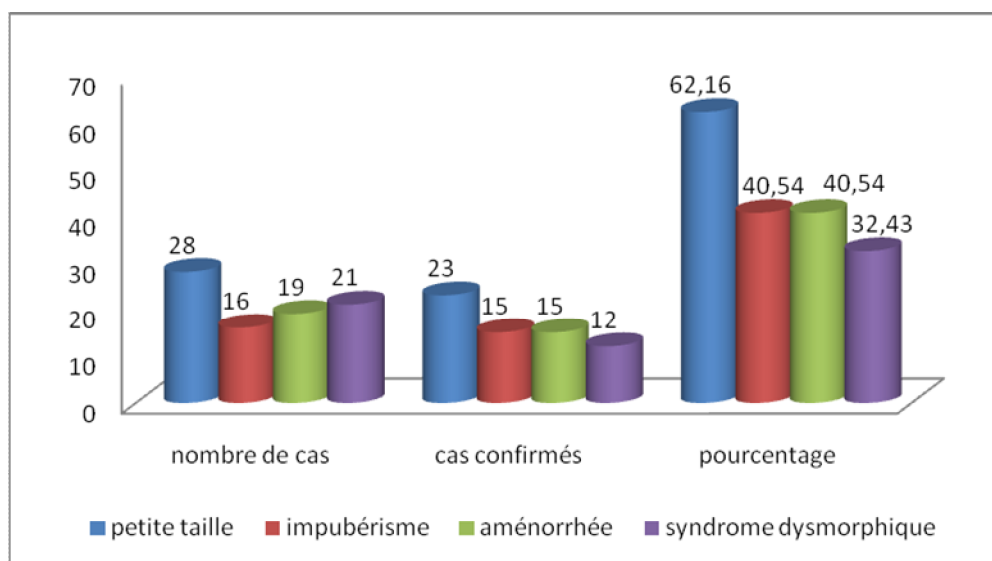
Nous avons éliminé : de ce travail 4 dossiers car elles présentent des anomalies qui rentrent plus dans le cadre nosologique des états intersexués que dans le cadre du syndrome de Turner. Il s'agit :

- ✓ 46, XX/46, XY/45, X (dossiers N°17)
- ✓ 46, XY/45, X (dossier N°24)
- ✓ 46, XY/45, X (dossier N°68)
- ✓ 46, XY/46, XY dossier N°80)

consultation chez les patientes

Tableau5 : Répartition selon les motifs de consultation

Motif de consultation	Petite taille	Impubérisme	Aménorrhée	Syndrome dysmorphique
Nombre de cas	28	16	19	21
Pourcentage %	35	20	23.75	26.75
Nombre de cas confirmé	23	15	15	12
Pourcentage %	62,16	40,54	40,54	32,43



Histogramme 2 : Répartition de la fréquence des motifs de consultation des patientes turnériennes

chez 28 patientes, représente le motif de consultation le plus fréquent soit 62,16 % mais semble relativement moins sensible que l'impubérisme (sur 28 cas suspects 23 confirmés). A noter que nous n'avons aucune indication concernant les chiffres de la taille.

Dans notre travail 16 patientes présentaient une aménorrhée. C'est un symptôme très important, ayant une fréquence de 40,54% (sur 19 cas suspects 15 confirmés).

L'impubérisme est également un signe d'appel du syndrome de Turner soit 40,54% des cas. Il représente le motif de consultation apparemment le plus sensible soit 15 cas confirmés sur 16 cas suspects.

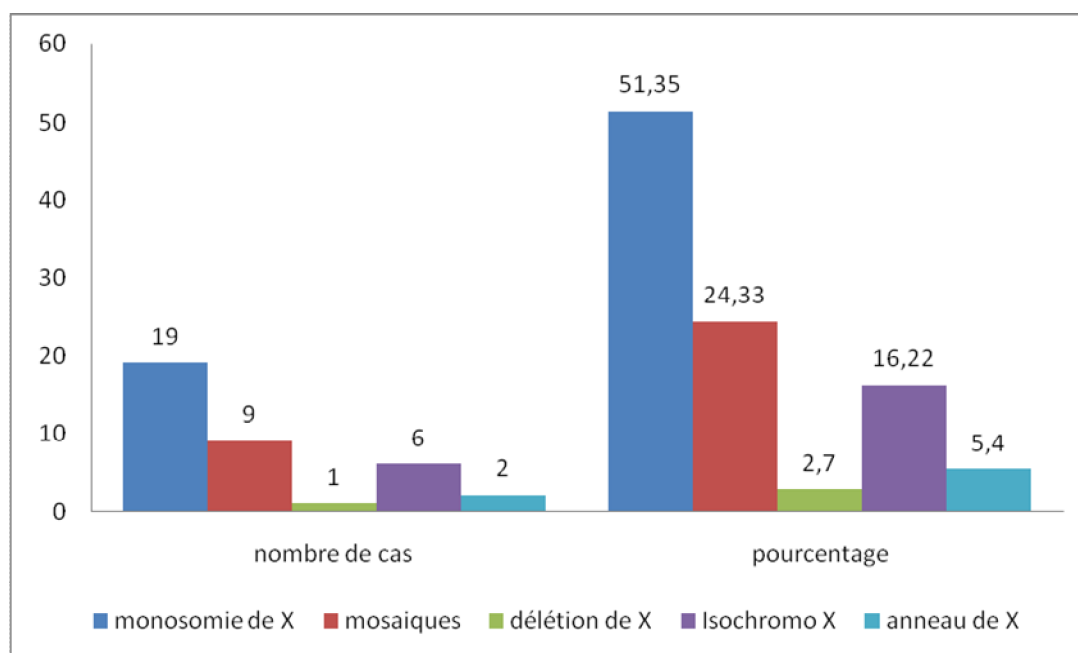
Enfin le syndrome dysmorphique est un motif de consultation qui vient en 2^{ème} position après la petite taille en nombre de cas suspect avec 21 cas suspects mais semble être très peu sensible avec 12 cas confirmés soit 32,43% de cas confirmés. A noter que quand il est isolé il n'a aucune signification dans ce syndrome. C'est son association à d'autres symptômes qui devient un élément de confirmation.

Il faut noter aussi que ces signes sont le plus souvent associés chez la même patiente.

des patientes turnériennes :

Tableau 6 : Formules des caryotypes des patientes turnériennes

Formule du caryotype Turnériennes		Nombre des cas	Pourcentage %
Monosomie X	45, X	19	51,35
Mosaïques	46, XX/45, X	8	21,63
	47, XXX/45, X	1	2,70
Délétion de X	46, X Del (Xq)	1	2,70
Iso chromosome de X	46, X i(Xq)	3	8,11
	46, X i(Xq)/45, X	3	8,11
Anneau de X	46, X, r(X)/45, X	1	2,70
	46, X r(X)/46, XX	1	2,70
Total		37	100%



Histogramme 3 : Répartition de la fréquence des formules chromosomiques chez les patientes turnériennes

9 patientes présentaient une formule chromosomique normale 46, XX, elles ont été exclues de notre étude.

Il ya quatre formules chromosomiques qui ont été aussi exclues car rentrant plus dans le cadre nosologique des états intersexués que dans le cadre du syndrome de Turner.

37 cas confirmés de syndrome de Turner, 19 patientes avaient un caryotype 45, X qui représente la formule chromosomique typique du syndrome de Turner, soit une fréquence de 51,35%.

Six (06) patientes ont une formule chromosomique sous forme d'un iso chromosome pour le bras long du chromosome X, ce qui correspond à une fréquence de 16,22% des cas.

Un seul cas de syndrome de Turner avec délétion du bras long du chromosome X, soit 2,70%.

Deux (02) cas de chromosomes X en anneau ont été notés, correspondant à la fréquence de 5,40%.

Neuf (09) patientes présentaient une formule chromosomique en mosaïque avec des anomalies du nombre et de structure du chromosome X soit 24,33% des cas.

Deuxième partie

Discussions et

Commentaires

Le syndrome de Turner est une dysgénésie gonadosomatique du phénotype féminin lié à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X, dans une partie (clone) ou dans la totalité des cellules.

Cliniquement, c'est l'association de :

- ✓ Petite taille, nanisme,
- ✓ Impubérisme avec aménorrhée primaire (dysgénésie gonadique)
- ✓ Tableau malformatif et dysmorphique,

Sur le Plan génétique, un ensemble très hétérogène de formules chromosomiques a été découvert chez ces patientes, ainsi en plus de la monosomie 45, X qui représente environ 50% des cas, d'autres formules telles que les mosaïques et les anomalies de nombre et de structure du chromosome X ou Y sont également rencontrées dans le syndrome de Turner.

Biologiquement, le syndrome de Turner rentre dans le cadre des hypogonadismes hypergonadotrophiques.

En **1938**, Henry Turner [1] décrit pour la première fois le syndrome qui regroupait, chez le phénotype féminin, une petite taille, un impubérisme avec aménorrhée primaire, stérilité et des malformations somatiques (pterygium colli, cubitus valgus,...). L'auteur avançait à tort l'hypothèse d'une insuffisance hypophysaire.

En **1942**, Albright et Coll.[2] trouvent une importante hypergonadotrophinurie (par la méthode de dosage[3] de Varney et Kenyon) chez ces patientes et évoquent ainsi une insuffisance gonadique.

En **1944**, Wilkins et Fleischmann [4] constataient l'absence de tissu ovarien au niveau des bandelettes fibreuses chez ces patientes.

En **1949**, Murray Barr [5] découvrit chez les sujets féminins une masse chromatinienne contenant de l'ADN dans le noyau des cellules en interphase ; ce corpuscule chromatinien appelé par la suite CORPS de BARR ou Chromatine sexuelle a été utilisée pour déterminer le sexe dans les pseudohermaphrodismes.

En **1954**, Polani et Coll [6] constatèrent que, chez ces sujets atteints d'agénésie gonadique, avaient la majorité des cellules dépourvues de corpuscule chromatinien et donc une disposition masculine.

En **1959**, l'absence de corpuscule chromatinien reçoit une explication par Ford [7] correspondant à un caryotype 45, X ou X0 ou haplo X.

Grâce aux travaux de Hamerton [8] et de Grouchy [9], une très grande variété d'anomalie de nombre et de structure du chromosome X fut identifiée chez des malades ayant un phénotype turnérien plus ou moins complet.

actuellement et sont renforcées par l'avènement de la biologie moléculaire qui a permis de découvrir les anomalies ponctuelles génétiques et de comprendre la physiopathologie de ce syndrome de Turner.

De même des travaux pharmacologiques et de pharmacovigilance ont permis de proposer des traitements adaptés à ce syndrome.

L'épidémiologie du syndrome de Turner est largement inconnue.

La prévalence à la naissance est de 1/2 500 nouveaux nés de sexe féminin. Durant la grossesse, la quasi-totalité des embryons atteints de syndrome de Turner est éliminée in utero et représente 10 à 20% des avortements spontanés précoces [10]. On estime à environ 1% des monosomies 45, X sont viables ; certains estiment même que ces formes viables sont en fait des mosaïques non détectées.

Au Maroc, il y a 742 853 naissances/ an ce qui représente 371 426,5 naissances féminines (soit un le taux de natalité de 21,31‰).

En se fiant aux données de la littérature internationale, chaque année au Maroc, il y aurait environ 148,57 naissances turnériennes.

Selon le Haut-Commissariat au Plan, la population féminine est estimée à :

✓ ***6 014 000 femmes entre 0-19 ans soit 2405,6 turnériennes.***

✓ ***5 253 000 femmes entre 20-39 ans soit 2101,2 turnériennes.***

En somme, un nombre estimé à 4506,8 turnériennes probables au Maroc en se fiant toujours aux données de la littérature internationale.

La prévalence prénatale des procréation de types 45,X est plus importante que la prévalence postnatale [11]. En effet, la biopsie trophoblastique à la 10^{ème} semaine de grossesse découvre des chiffres très élevés, 392 pour 100 000 comparativement à une prévalence de 176 pour 100 000 découvertes lors d'amniocentèse (16^{ème} semaine de grossesse), sur ces chiffres il n'y a que 31%

ne, d'où la grande mortalité de ce syndrome
dont on se situe à la 15^{ème} semaine de grossesse.

Le diagnostic prénatal n'est pas toujours fiable surtout pour les cas mosaïques [11, 12, 13, 14, 15], Et c'est encore plus compliqué dans le cas de jumeaux [16].

Au Maroc, nous ne disposons d'aucune étude à large échelle reflétant le profil épidémiologique de ce syndrome.

Les études concernant l'influence de l'âge maternel sont controversées, pour certains auteurs l'âge maternel avancé est un facteur de risque [17, 18], par contre le plus jeune âge serait plus incriminé dans la conception des turnériennes [12].

Cependant, il n'y aucune mention concernant l'influence de l'âge paternel, bien que certaines études aient montré que la qualité du sperme serait un facteur de risque surtout pour les sujets âgés [19, 20].

UE :

Il existe une grande diversité clinique allant du phénotype sévère (petite taille, dysgénésie gonadique, malformations cardiaques...) au morphotype normal avec petite taille et dysgénésie ovarienne.

A- Manifestations cliniques :

C'est un tableau clinique très polymorphe on distingue :

- ✓ La petite taille ou retard statural
- ✓ La dysgénésie gonadique
- ✓ Syndrome dysmorphique

1- Retard statural (petite taille) :

Il est présent dans plus de 98% des cas. C'est le maître symptôme. C'est un handicap majeur du syndrome de Turner, d'où l'intérêt de faire un caryotype chez toute fille de petite taille, surtout après élimination de certaines causes évidentes (Insuffisance antéhypophysaire, déficit en GH...).

De nombreuses études ont permis de préciser les données auxiologiques du syndrome de Turner. On distingue quatre périodes. La croissance intra-utérine est retardée dans 45% cas [21-22] plus prononcée pour la taille (46,8cm+/- 2,5cm) que pour le poids (2820+/-482g).

Le retard statural est modéré jusqu'à l'âge de 4 à 6ans : -2DS, s'accroît lentement jusqu'à l'âge de 10 ans-12ans (-3 à - 4DS).

il n'existe pas de pic de croissance. Enfin, la croissance se prolonge pendant quelques années (souvent jusqu'à 21 ans), mais à un rythme très faible [23] dû à la lente progression de l'âge osseux et à la fermeture tardives des épiphyses.

Le déficit final atteint 20cm par rapport aux tailles moyennes de la population féminine de références normale [24], ainsi, la taille finale moyenne se situe entre 137cm et 147cm, variable en fonction du potentiel génétique [25] et selon les pays (Japon : 136,9 cm ; France : 141,4 cm ; Angleterre : 142,9 cm ; USA : 144,6cm ; Danemark 146,6 cm et en

Allemagne : 146,9 cm) [26].

Plusieurs mécanismes peuvent expliquer ce retard statural. La sécrétion de l'hormone de croissance et le taux d'IGF-I sont normaux [25]. On évoque le rôle prédominant des anomalies chromosomiques, notamment des déterminants géniques ou des altérations du cartilage de conjugaison avec défaut de synthèse des protéoglycanes [21].

La taille finale spontanée peut être estimée dès l'enfance en utilisant la technique de Lyon ou taille projetée sur des courbes de référence [25].

Dans notre série nous rapportons que, la petite taille représente le signe d'appel le plus important soit 62,16% mais la sensibilité de ce paramètre reste modérée, elle est estimée à 82,14% (sur 28 cas suspects 23 cas confirmés)

Malheureusement nous ne disposons pas d'information concernant les chiffres de la taille des patientes.

C'est une anomalie de développement des ovaires pendant la vie intra-utérine. Elle se manifeste par un impubérisme, une aménorrhée primaire ou une stérilité qui ne doit plus être aujourd'hui une circonstance de découverte diagnostique.

Sur le plan biologie, c'est un hypogonadisme hypergonadotrophique (insuffisance gonadique périphérique) avec des taux de FSH et LH très augmentés.

Chez un fœtus à caryotype normal, le nombre de cellules germinales est d'environ sept millions au cinquième mois de gestation, puis ce nombre diminue progressivement jusqu'à la ménopause (c'est atrophie folliculaire). À la naissance, seulement 50 % des cellules persistent.

Dans le syndrome de Turner, les ovaires se développent normalement jusqu'au troisième mois de gestation. Ensuite, en absence de certains gènes de maintenance ovarienne, une apoptose prématurée débute, les ovaires ont un nombre réduit de follicules primordiaux et le stroma ovarien devient fibreux.

Contrairement à l'opinion initiale qui invoquait un défaut de migration des cellules germinales, celles-ci sont présentes dans l'ovaire turnérien ; cependant, à partir du 5^e mois, la régression des gonocytes est accélérée, ils restent en amas ou isolés avec de rares ébauches de follicules, leur dégénérescence paraissant liée à l'absence de formations folliculaires. L'aneuploïdie paraît responsable de la mauvaise prolifération des gonocytes, de leur disparition précoce et du défaut d'organisation folliculaire des cellules épithéliales, cependant que la prolifération mésenchymateuse en réseau n'étant plus induite, il en résulte la

icatriciel qui aboutit au reliquat que sont les

En effet à la naissance, la morphologie ovarienne peut varier de la bandelette résiduelle à une gonade macroscopiquement normale (près de la moitié des cas), et dans certains cas, il existe une fonction ovarienne à la puberté [27]. L'insuffisance ovarienne s'installe durant les premiers mois de vie en cas de monosomie de l'X, plus tardivement en cas de mosaïque ou d'anomalie de l'X.

Dans seulement 5 % des monosomies de l'X et 10 à 50 % en cas d'X anormal, les patientes manifestent les premiers signes d'une puberté spontanée.

En revanche, 40 à 75 % des patientes avec une mosaïque (45, X/46, XX) ont une puberté spontanée [28]. Par la suite, peu de femmes avec un syndrome de Turner maintiennent une fonction ovarienne suffisante pour être fertile. Une grossesse spontanée survient essentiellement chez des femmes porteuses d'une mosaïque ou une délétion distale de l'X. L'avortement spontané est alors fréquent et il existe un risque d'environ 37 % d'anomalies chromosomiques (trisomie 21 et syndrome de Turner) et de malformations congénitales [29].

La cause et le mécanisme de l'atrésie folliculaire sont méconnus. Actuellement, L'hypothèse retenue pour expliquer cette atrésie accélérée dans le syndrome de Turner est celle de l'effet «Dosage des gènes ». Les deux chromosomes X sont actifs dans les ovocytes tout au long de l'ovogenèse. Si un ou plusieurs gènes nécessaires à la viabilité de l'ovocyte durant la méiose sont absents sur l'un des deux chromosomes, une atrésie accélérée peut survenir par haplo-insuffisance [30]. L'insuffisance ovarienne prématurée peut être secondaire à l'absence complète d'un des deux chromosomes X (c'est le cas du

anomalies qualitatives de ce chromosome. À l'inverse, des cas d'insuffisance ovarienne prématurée ont été décrits chez des patientes 47,XXX. Les anomalies du bras court du chromosome X sont responsables de phénotype proche de celui du syndrome de Turner avec petite taille et dysgénésie ovarienne. Le phénotype peut varier en fonction de l'importance de la délétion. Les anomalies du bras long du chromosome X, telle la délétion Xq21-Xq27, sont plus souvent responsables d'insuffisance ovarienne isolée [31]. Le degré de sévérité de l'insuffisance ovarienne, en cas de délétion des portions terminales du bras long du chromosome X, semble être proportionnel à l'importance de la dimension de la délétion [30].

Dans notre travail, l'ampubérisme représente 40,54% des cas de syndrome de Turner et semble être le signe d'appel le plus sensible (15 cas confirmés sur 16 cas suspects) soit une sensibilité de 93,75% alors qu'il occupe la dernière place en matière de signe d'appel du syndrome de Turner.

Quant à l'aménorrhée, elle représente 40,54 % des cas de syndrome de Turner avec une sensibilité de 78,94 % (sur 19 cas suspects 15 confirmés).

Malheureusement du fait de la pauvreté des renseignements cliniques nous ne disposons pas d'éléments sur le nombre de puberté spontanée, ni sur la probable fertilité de nos patientes.

3-1. Phenotype turnerien [32,33].

Les manifestations somatiques sont présentes dès la naissance et s'accroissent avec l'âge. Elles constituent un excellent moyen d'orientation. Cependant, très rarement elles sont réunies chez la même personne.

a) La dysmorphie faciale :

On note une grande variabilité phénotypique .La dysmorphie faciale d'après Battin [34], se trouve dans environ 2/3 des cas du syndrome de Turner. Elle est parfois absente, le syndrome de Turner se résumera ainsi à un simple retard statural. L'obstruction des canaux lymphatiques fœtaux et la dysplasie osseuse sont probablement responsables de cette dysmorphie.

Ainsi, on distingue les signes suivants :

- ✓ Visage triangulaire.
- ✓ Fentes palpébrales obliques anti mongoloïdes, ptôsis, épicanthus, hypertélorisme voire strabisme,
- ✓ Commissures labiales abaissées, dents mal implantées, voûte palatine très ogivale.
- ✓ Hypoplasie du maxillaire inférieure, rétrognathisme,
- ✓ Oreilles bas implantées (35-50% des cas), décollées mal ourlées.



**Figure 1 : aspect d'une petite fille turnérienne a : écartement
des mamelons, b : cou court, c : visage triangulaire [35]**

b. Anomalies du cou et thorax :

Décrites surtout dans les formes 45, X. Ce sont:

- ✓ Pterygium colli ou cou palmé en "tête de sphinx" dans 50% des cas, est très évocateur. Il s'agit de replis cutanés triangulaires dépourvus de muscles et s'étendant de la pointe de la mastoïde jusqu'à l'acromion, le plus caractéristique mais le plus rare.

% des cas par hypoplasie ou bloc des vertèbres

- ✓ Basse implantation des cheveux sur la nuque avec des prolongements latéraux en forme de M donnant un aspect en trident sur la nuque (85% des cas).
- ✓ Thorax bombé en bouclier élargi avec des mamelons hypoplasiques distanciés l'un de l'autre.

c) Anomalies cutanéophanéariennes [36-37] sont :

- ✓ Les nævi pigmentaires, 60-70% des cas, sont importants au diagnostic et se localisent au niveau du visage, de l'avant-bras et du thorax.
- ✓ Les Ongles sont hypoplasiques et exagérément convexes.
- ✓ Tendance aux cicatrices chéloïdes.

d) Organes génitaux et caractères sexuels secondaires:

Les premières séries rapportées faisaient état d'impubérisme total, dans 95-100% des cas, malgré le fait que l'anatomie des organes génitaux externes et internes soit féminine [38].

Des séries plus récentes ont montré qu'un développement pubertaire spontané se produisait dans 30-40% des cas [39].

Le développement pubertaire est complet (développement mammaire stade 4-5 de TANNER) dans 20-25% des cas, et seulement 16% des sujets atteindront la ménarche.

Parmi les filles turnériennes ayant eu une puberté spontanée et une ménarche, 50% avaient encore des cycles irréguliers en moyenne neuf ans plus

menstruelle [40]. Une ménopause précoce est
prévalente chez la majorité des adultes turnériennes.

Dans notre étude, la pauvreté des renseignements cliniques dans nos dossiers ne nous permet pas de réaliser une bonne corrélation avec les données de la littérature.

Nous avons rapporté un syndrome dysmorphique dans 32,43 % et correspond au signe d'appel le plus important après la petite taille mais il garde une sensibilité faible (12 cas sont confirmés sur 21 cas suspects) avec une sensibilité de 57,14%.

Cependant, le syndrome dysmorphique isolé n'a aucune valeur quant au diagnostic du syndrome de Turner. Il ne devient significatif que par son association aux autres signes d'appel.

Malheureusement, nous ne disposons pas de description sémiologique de ce syndrome dysmorphique dans notre série.

3-2. Malformations et troubles liés au syndrome de Turner :

a. les malformations congénitales :

Elles font partie de la première description faite par Henry Turner. Ces patientes ont un risque très élevé d'avoir de nombreuses malformations congénitales [41-42-43]. Ce risque est particulièrement élevé dans les monosomies X [44]. On distingue les malformations :

- ✓ Cardiovasculaires
- ✓ Rénales
- ✓ Osseuses

Les pathologies cardiovasculaires sont la première cause de mortalité du syndrome de Turner avec, en premier lieu, la dissection aortique, responsable de 2 à 8 % des décès [45]. Un quart des patientes adultes avec un syndrome de Turner ont au moins une malformation cardiovasculaire congénitale [46].

La lésion la plus fréquente est la bicuspidie aortique (14 à 34 % versus < 2 % dans la population générale), mais un prolapsus valvulaire, une fuite ou un rétrécissement sont également possibles. Le diagnostic de la bicuspidie doit être fait correctement vu que les sujets atteints doivent être mis sous antibiothérapie prophylactique, avec surveillance stricte de la dilatation de l'aorte. La dégénérescence de la valve ou la dissection de l'aorte reste une complication catastrophique du syndrome de Turner.

La deuxième malformation vasculaire est la coarctation aortique (4 à 14%).

La troisième lésion est une dilatation de l'aorte proximale qui peut se compliquer d'un anévrisme ou d'une dissection.

La dissection aortique est une cause non exceptionnelle (20 à 30%) de mortalité précoce chez ces patientes [47,48] mais son incidence exacte est inconnue.

Les malformations cardiovasculaires sont occultes une fois sur deux selon une étude prospective en angiographie-IRM [49]. Dans la moitié des cas, il s'agissait, d'une élongation du segment transverse de l'arc aortique, ce qui montre que ces individus sont candidats à faire des anévrismes de l'aorte ou des dissections aortiques ainsi que des anomalies veineuses majeures avec des problèmes du retour veineux pulmonaire; et dans 12% des cas une coarctation

information la plus redoutable et peut s'associer à une hypertension artérielle ou insuffisance cardiaque gauche en période périnatale. Des anomalies veineuses, spécifiquement limitées au côté gauche, peuvent aussi être mises en évidence.

Ces malformations seraient plus fréquentes dans les monosomies que dans les mosaïques (38 % vs 11 %), et plus volontiers associées au Pterygium colli [50].

L'hypertension artérielle peut être retrouvée. Elle est essentielle dans 61% des cas et vasculo-rénale dans 15%. Cette hypertension artérielle favorise le développement de lésions de la paroi aortique, qui est déjà fragilisée par les différentes lésions ci-haut citées, responsables d'hématomes ou de dissection de l'aorte.

On décrit par ailleurs une atteinte vasculaire cérébrale qui serait responsable d'une mortalité de 50% des turnériennes à un âge compris entre 6 et 13ans.

En plus de ces différents problèmes cardiovasculaires s'ajoute la dyslipidémie, l'obésité, le diabète sucré qui augmentent le risque cardiovasculaire chez les turnériennes.

Dans notre travail, il existe seulement deux cas (cas n° 51 et n°64) chez qui on a diagnostiqué une cardiopathie dont le type n'a pas été précisé.

La pauvreté des renseignements cliniques dans nos dossiers ne nous permet pas d'avoir une idée sur la prévalence des malformations cardiaques chez nos patientes.

Les anomalies rénales sont présentes dans presque la moitié des cas; mais le plus souvent sont asymptomatiques (dans 25 à 30% des cas) c'est-à-dire avec une fonction rénale préservée [51] et doivent être dépistées systématiquement par des échographies et autres examens spécifiques de l'appareil urinaire [52]. Son incidence est plus élevée en cas de monosomie de X qu'en cas de mosaïque [21]. On distingue :

Anomalies rénales majeures

- ✓ Rein en fer à cheval (10 à 16% en cas de syndrome de Turner alors que moins de 0.8% chez des sujets normaux) [53-54].
- ✓ Ectopie rénale
- ✓ Agénésie rénale
- ✓ Rein multi ou poly kystique
- ✓ Sténose de la jonction pyélo-urétrale qui est la véritable uropathie dans le syndrome de Turner.
- ✓ Anomalies vasculo-rénales responsables d'hypertension artérielle

Anomalies rénales mineures :

- ✓ Duplication de la voie excrétrice
- ✓ Malformation rénale
- ✓ Anarchie calicielle avec ou sans dilatation

Nous n'avons aucune indication concernant les malformations rénales éventuelles chez nos patientes.

logiques et otologiques [55-56] :

❖ Ophtalmologiques :

Au niveau du Segment antérieur: il peut s'agir d'une amblyopie (42% des cas), d'un strabisme (33-38%des cas), d'une sclérotique bleue (28% des cas), d'un ptôsis (16-29% des cas), d'un épicanthus (10-46% des cas), d'une hypermétropie (42% des cas) , d'un déficit de la vision du vert et du rouge, et d'une cataracte congénitale (10% des cas).

Au niveau du Segment postérieur :des anomalies à type de néo-vascularisation, de décollement de rétine, ou d'œdème papillaire.Donc le fond d'œil doit être pratiqué précocement pour le dépistage de ces anomalies afin de mieux préserver le pronostic fonctionnel de l'œil.

❖ Otologiques :

Les problèmes auditifs sont une cause fréquente d'handicap. Selon les études et selon l'âge, la perte auditive objectivée à l'audiogramme est plus ou moins importante, mais touche 70 à 90 % des patientes. Elle est mise en évidence tôt dans la vie adulte. L'hypoacousie de perception est présente chez 31/40 jeunes turnériennes de 16 à 34 ans [57] et débute dans l'enfance entre 5 à 9ans [58].

Elle s'aggrave avec l'âge [59,60]. La perte porte le plus souvent sur la zone de fréquence 2 kHz, mais peut s'étendre de 0,5 kHz à 3 kHz. Elle atteint en moyenne 30 dB.

Heureusement, dans 42 % des cas, elle est inférieure à 20 dB[57]. L'atteinte mixte (hypoacousie de perception et de transmission) est plus rare (8 % des cas environ) [57,59].

enne dans l'enfance sont notés chez 60 à 80 % des patientes (dans la population générale, moins de 40 % des sujets se souviennent avoir présenté une pathologie de l'oreille moyenne) [57,60] et peut aboutir à une mastoïdite et un choléstéatome normalement entre 1 et 6ans avec incidence maximale à l'âge de 3ans. Les causes sont inconnues mais le retard de croissance de l'os temporal et l'altération de la position de la trompe d'Oeustache peuvent en être la cause. Il est souvent nécessaire que ces patientes portent une prothèse.

La perte auditive semble plus fréquente et plus grave chez les patientes X0 [57]. L'existence de troubles auditifs ne dépend pas de l'origine parentale de l'X [60]. Si l'aggravation proportionnelle à l'âge évoque un vieillissement progressif des systèmes de perception (l'audition d'une patiente turnérienne de 40 ans est comparable à celle d'une femme XX de 60 ans), la cause de la surdité reste en fait inconnue.

Dans l'hypoacousie des patientes turnériennes interviennent donc probablement les antécédents d'otites moyennes (justifiant donc leurs traitements vigoureux chez l'enfant) et une dégénérescence cochléaire responsable d'une surdité de perception.

Le rôle des œstrogènes dans la pathogénie n'est pas encore établi. En revanche, le traitement substitutif par les œstrogènes ou par l'hormone de croissance ne semble pas influencer la perte auditive chez l'adulte [61].

Aucun trouble sensoriel n'a été mentionné dans les renseignements cliniques qui restent pauvres et ne permettent aucune corrélation avec les données de la littérature.

iques [62-63]:

❖ **Au niveau des mains :**

- ✓ Présence du signe d'ALCHIBALD : c'est la brièveté du 4^{ème} métacarpien qui est présente dans la moitié des cas, son intérêt réside dans le fait qu'il existe dès la naissance.
- ✓ Le rapport segment supérieur/segment inférieur du corps est modifié.

Dans notre série ce signe a été décrit chez deux patientes (cas n°60 et cas n°72).



Figure 2 : Anomalies radiologiques dans le syndrome de Turner. a. Quatrième Métacarpe courtb. Ascension de la styloïde radiale ; c. Fermeture de l'angle Carpien (< 120°), pincement interne de l'épiphyse radiale, aspect grillagé de la Trame osseuse. [25].

- ✓ L'ovalisation du carpe est due à l'ascension du semi-lunaire,
- ✓ Déformation de MADELUG: extrémité du radius un peu trop oblique en bas et en dehors.

❖ ***Au niveau du genou :***

Le plateau tibial est abaissé, il est légèrement oblique en bas et en dedans et déborde la métaphyse sous-jacente c'est le signe de *KOSOWICZ*. Il s'observe surtout à l'âge de 7ans. Cette dysmorphie s'accompagne d'une hypertrophie du condyle fémoral en regard et parfois d'une déformation de l'enclume de l'extrémité supérieure et interne du péroné.

Le signe de KOSOWICZ a été décrit dans notre série chez un seul cas (cas n°72).

❖ ***Lööstéoporose [64-65]:***

Ostéoporose reste un problème fréquent, même si l'on insiste depuis longtemps sur l'importance de la substitution hormonale œstrogénique précoce [66]. Ainsi, chez 31 patientes de 17 à 50 ans, la densité minérale osseuse a été trouvée inférieure à la moyenne de celle de sujets appariés dans 84 % (rachis, lombaire) et 90 % des cas (col fémoral) (figure 3). Cette déminéralisation est jugée majeure (inférieure à 75 % de la normale) dans 10 % (col fémoral) à 26 % (rachis lombaire) des cas [67].

Le traitement hormonal substitutif, s'il est pris correctement, joue un rôle primordial dans la prévention de cette ostéoporose : le Z-score lombaire (densité minérale osseuse corrigée pour l'âge), analysé en absorptiométrie bi photonique chez des turnériennes de 21 à 42 ans bien traitées, est en moyenne de 2,3

est de 4,5 déviations standard si le traitement hormonal substitutif est pris depuis moins de vingt ans et de 0,47 ± 0,22 lorsqu'il est pris depuis plus de vingt ans [70]. La densité minérale du rachis lombaire est étroitement corrélée à la durée de l'œstrogénothérapie [69]. Cela est confirmé par le groupe suédois du Karolinska : le Z-score au niveau du col fémoral est de $1,76 \pm 0,18$ lorsque le traitement hormonal substitutif est pris depuis moins de vingt ans et de $0,47 \pm 0,22$ lorsqu'il est pris depuis plus de vingt ans [70].

Dans les mêmes conditions, le Z-score au niveau du squelette entier est de $1,62 \pm 0,11$ versus $0,08 \pm 0,24$. Une étude japonaise aboutit à des conclusions identiques [71]. Les fractures osseuses ne se voient d'ailleurs que chez les patientes qui n'ont pas suivi correctement le traitement substitutif par les stéroïdes sexuels [72]. Les études portant sur les marqueurs de résorption (hydroxyprolinurie et phosphatases acides) et d'ostéoformation (ostéocalcine) indiquent les mêmes résultats [72].

L'ostéoporose semble donc liée à la carence œstrogénique et non à une pathologie osseuse spécifique de la perte de matériel chromosomique X [73]. La densité minérale lombaire de patientes turnériennes de 16 à 45 ans ($0,84 \pm 0,11$ g/cm²) est comparable à celle de patientes atteintes d'aménorrhée primaire d'autre origine ($0,81 \pm 0,11$ g/cm²), celle d'une population témoin étant $1,06 \pm 0,09$ g/cm². Il en est de même de l'incidence des fractures (10/22 Turner versus 11/33 aménorrhées, 1/19 contrôles) [74]. On les décrit surtout au niveau de la corticale des os des métacarpes et des phalanges, avec nette prédominance au niveau du tiers distal du radius et du col fémoral. Le risque d'ostéoporose est majeur dans le syndrome de Turner.

Les partisans de la thèse d'un défaut osseux intrinsèque chez les XO s'appuient sur des études montrant que la densité minérale osseuse du syndrome

supérieure, en moyenne, à celle des XO [70], mais c'est dans ces populations que persiste le plus souvent une activité ovarienne spontanée. Dans la plupart des études, aucune corrélation n'est observée entre la densité minérale osseuse et le caryotype [67,69, 75].

Si la précocité de l'œstrogénothérapie et, surtout, son suivi très régulier semblent les meilleurs garants d'un bon pic de la masse osseuse et d'une densité minérale osseuse satisfaisante, d'autres facteurs entrent probablement en jeu. La pratique régulière d'une activité physique doit être bien corrélée à la densité minérale osseuse [69]. Le traitement par hormone de croissance au moment de l'adolescence pourrait jouer un rôle important [76]. La prévention de l'ostéoporose passe aussi par un apport de calcium et de vitamine D adéquat comme dans la population générale.

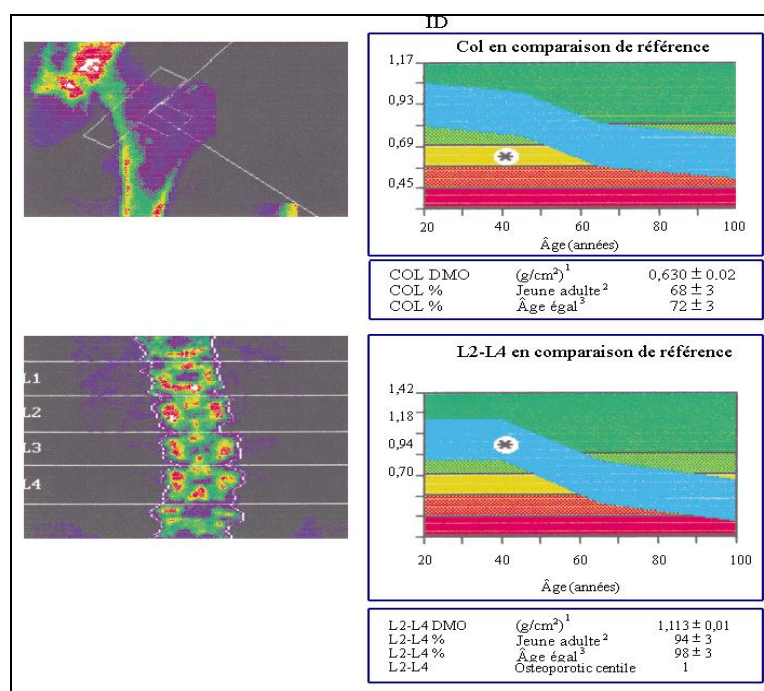


Figure 3 : Données de l'ostéodensitométrie chez une patiente de 41 ans, XO, mettant en évidence une ostéoporose marquée (T-score = 2,5, Z-score = 2,07) au niveau du col fémoral. Au niveau du rachis, le T-score est de 0,56 et le Z-score est de 0,14 [77].

elektiques [64]:

L'examen radiologique montre :

- ✓ Transparence excessive du squelette sans fracture,
- ✓ Hypoplasie de la 1^{ère} vertèbre cervicale,
- ✓ Inégalité de croissance des plateaux vertébraux dorsolumbaires,
- ✓ Retard de croissance du maxillaire inférieur,
- ✓ Diminution de la taille de la selle turcique,
- ✓ Brachycéphalie

3-3. Pathologies associées au syndrome de Turner :

a. Pathologie thyroïdienne :

Les pathologies auto immunes de la thyroïde sont 7 fois plus fréquentes au cours du syndrome de Turner.

La prévalence d'une thyroïdite auto immune est de 30 à 40% et augmente avec l'âge, 15 % dans la première décade, 30 % dans la troisième [78].

Les anticorps antithyroïdiens sont présents chez plus de 50%des patientes, seulement 15 à 37% ont une hyperthyroïdie et 3%une thyrotoxicose [79].

L'hypothyroïdie, le plus souvent minime, infra clinique étant le trouble le plus fréquent, surtout en cas d'iso chromosome 46, Xi(Xq) [80-81].

Différentes hypothèses physiopathologiques sont actuellement proposées à la discussion pour expliquer cette association pathologique :

- ✓ L'anomalie chromosomique prédispose à l'auto immunité.

mique conséquence d'une perturbation

- ✓ D'autres facteurs pourraient être à la fois à la base de l'auto immunité et des anomalies chromosomiques notamment des facteurs génétiques, chimiques, ou infectieux.
- ✓ L'association pourrait être fortuite.

En pratique clinique, il convient de chercher systématiquement les affections auto-immunes chez les Turnériennes, et en particulier les signes cliniques et biologiques d'hypothyroïdie de manière à instituer rapidement un traitement hormonal substitutif nécessaire au développement somatique et intellectuel.

Dans notre série, la pathologie thyroïdienne est la seule anomalie qui était associée au syndrome de Turner, ainsi nous décrivons un cas.

D'hyperthyroïdie (cas n°16) et d'hypothyroïdie (cas n°31), sans que l'on puisse préciser dans quels cadres nosologiques s'inscrivent ces deux troubles.

b. Diabète sucré :

Décrit la première fois par FORBES et ENGEL [82] en 1963 sur six cas de diabète clinique dans une série de 41 observations de dysgénésies gonadiques.

Les tests de tolérance au glucose par voie orale se sont révélés meilleurs que la glycémie à jeun et post prandiale dans la détection précoce des anomalies du métabolisme des hydrates de carbone [83].

Turner cette intolérance débuterait durant l'adolescence et serait corrélée à l'âge et à l'indice de masse corporelle (BMI) et donc à l'obésité [52].

La prévalence de l'insulino-résistance et du diabète type 2 est augmentée dans le syndrome de Turner [80-81].

La physiopathologie peut être expliquée par la résistance périphérique à l'insuline [54]. A noté l'absence d'anticorps anti-îlots de Langerhans [11-84].

Aucun cas de diabète n'a été signalé dans notre série.

c. Anomalies digestives :

❖ Anomalies hépatiques [86-86]:

La prévalence des anomalies hépatiques est augmentée dans une population de turnériennes âgées de plus de 35ans; 80% auraient des anomalies de la fonction hépatique (augmentation des enzymes hépatiques, cirrhose du foie, hypertension portale).

La prévalence de la cirrhose serait 5 fois supérieure à celle de la population générale [87] surtout après 35 ans. De simples anomalies biologiques hépatiques sont trouvées dans 20 à 80% des cas, selon les études et l'âge des patientes. Des biopsies hépatiques ont montré de nombreuses anomalies allant de l'infiltration graisseuse à une fibrose hépatique souvent liée à des anomalies vasculaires.

Les causes habituelles d'hépatopathie chronique (alcool, virus, toxique...) sont rares. Trois autres types d'atteintes ont été décrits [88] :

stéatose, stéatohépatite ou stéatofibrose non alcooliques, fréquentes, secondaires à la surcharge pondérale ou au syndrome d'insulino-résistance.

- ✓ des anomalies de l'architecture hépatique, plus rares, pouvant être secondaires à des anomalies de la microcirculation hépatique : hyperplasies nodulaires régénératives, hyperplasies nodulaires focales, ou plus rarement cirrhoses. Il existe alors un risque d'hypertension portale.
- ✓ des lésions biliaires à type de cholangite sclérosante, fréquentes et justifiant alors la prescription d'acide urodésoxycholique.

Par ailleurs, l'effet du traitement substitutif œstrogénique a longtemps été incriminé. En fait, ces anomalies préexistent au traitement et persistent après son arrêt. Le traitement substitutif ne doit donc pas être interrompu en cas d'anomalies hépatiques. Pour certains, l'augmentation des doses d'œstrogènes (quel que soit le type de molécule et la voie d'administration) pourrait même améliorer la biologie hépatique [89-90-91].

❖ Les autres anomalies digestives :

La prévalence des maladies inflammatoires digestives (rectocolite ulcéro-hémorragique et maladie de Crohn) semble être deux fois plus élevée dans le syndrome de Turner que dans la population générale [92,93] et atteint 3 % des turnériennes principalement en cas d'iso chromosome Xq. La cause pourrait être liée à un dysfonctionnement immunitaire.

Des cas de maladie cœliaque ont également été rapportés avec une prévalence de 4,2 à 6,4 % chez ces patientes turnériennes [94], avec une

s 60% des cas [95]. La maladie était asymptomatique dans 1/3 des cas, faisant discuter l'intérêt d'un dépistage systématique même à l'âge adulte.

d. Syndrome de Turner et cancer :

Des cancers ont été retrouvés à des fréquences supérieures à celles attendues comme les neuroblastomes ou les tumeurs cérébrales chez l'enfant ou le cancer de l'endomètre. Le plus souvent les données provenaient de centres spécifiques et sans confirmation sur une large échelle de population.

Le risque de développement d'une tumeur chez les jeunes filles turnériennes est peu connu, faisant intervenir probablement à la fois l'anomalie cytogénétique et le fait de recevoir des traitements exogènes.

L'étude princeps sur les cancers et le syndrome de Turner a été réalisée en Grande-Bretagne, sur 325 centres et s'étalant sur de 43 ans. L'ensemble des données recueillies a permis de définir un risque de cancer à un niveau global, par tranche d'âge et par région.

Il est important de souligner dans un premier temps que l'incidence des tumeurs malignes dans cette population était superposable à celle de la population normale

Cependant, on note un nombre accru de tumeurs cérébrales, notamment des méningiomes. La fréquence de ces tumeurs cérébrales est retrouvée plus importante chez les patientes diagnostiquées avant l'âge de 15 ans tandis que celle du cancer de l'utérus était retrouvée augmentée chez les femmes pendant la période normale d'activité génitale.

rs de la vésicule biliaire, de l'urètre, de l'œil, du vagin et de la paroi a été notée. Une augmentation non significative du nombre de mélanome a été retrouvée alors que le risque de cancer du sein était nettement diminué tandis que celui du cancer de l'endomètre augmenté. Ne fut notée aucune particularité concernant le cancer du côlon contrairement à une étude danoise déjà publiée [96].

Par ailleurs, les cas de leucémies associées à un syndrome de Turner sont très rares, jusqu'à ces jours seulement 23 cas ont été rapportés dont 6 cas de leucémie myéloïde aigue [97].

La monosomie 45X prédispose au sur-risque pour la plupart des tumeurs décrites de même que la protection vis-à-vis du cancer du sein.

En conclusion, cette étude anglaise, très exhaustive, donne de très nombreux renseignements. En effet, elle permet de souligner l'absence globale d'augmentation de risque de développer une tumeur maligne dans cette population, elle a montré qu'il existe un risque accru pour un certain nombre de tumeurs. L'anomalie cytogénétique pouvait participer à ce sur-risque. Mais elle ne permet pas de définir des liens de causalité ou non avec certains traitements comme les œstrogènes ou l'hormone de croissance mais surtout par manque de recueil d'informations.

e. Autres pathologies :

Une étude portant sur des adolescentes a montré un taux de cholestérol élevé lorsqu'elles n'étaient pas traitées par hormonothérapie substitutive, le taux serait corrélé au poids et à l'Indice de Masse Corporelle [98-99].

ne hypercholestérolémie à 2g/L dans 30 à 50%

Le syndrome de Turner peut se compliquer d'algodystrophie avec rétraction capsulaire de l'épaule, cette dernière doit être recherchée devant la persistance d'une impotence fonctionnelle de l'épaule avec limitation articulaire passive.

3-4. Syndrome de Turner et psychiatrie:

a- Syndrome de Turner et anomalies de développement intellectuel :

Le syndrome de Turner est associé à des altérations du développement de plusieurs systèmes physiologiques incluant le cerveau [100].

Des études récentes basées sur la neuro-imagerie rapportent des différences anatomiques et fonctionnelles de certaines régions du cerveau entre les turnériennes et les autres filles[101-102].

Ces régions du cerveau jouent un rôle important dans plusieurs processus: cognitif, comportement social, état affectif de la personne [103].

Les turnériennes ont démontrées avoir un profil neuro-cognitif différent ou l'habilité verbale serait normale en général alors qu'on note que les fonctions spatio-temporelles, la fonction exécutive et la mémoire à long terme seraient altérées [104].

La prévalence des maladies psychologiques était décrite dans très peu d'études. Des observations cliniques ont montré que la plupart des patientes ayant un syndrome de Turner ont en général une intelligence normale, à l'exclusion de certaines patientes ayant un petit chromosome X en anneau avec

tion de l'X [105]. L'intelligence reste normale
en cas de chromosome X en anneau respectant le centre d'inactivation.

Environ 10% des patientes présentent un retard de développement et nécessitent une scolarité spécialisée, une aide durant la vie adulte [106].

Les performances verbales sont normales, mais on observe souvent des difficultés d'orientation spatio-temporelle, de coordination motrice, de compréhension mathématique. Il peut également exister des difficultés de mémorisation et d'attention.

Ces anomalies sont plus fréquentes en cas de monosomie qu'en cas de mosaïque [107].

Les patientes ayant conservé l'X paternel semblent avoir des performances verbales meilleurs qu'en cas de conservation de l'X maternel [108].

On observe souvent des difficultés à entrer en relation avec des amis et de mener une vie sexuelle normale, une tendance à l'anxiété et à une sous-estimation de soi [109-110].

La participation à une association de patients peut être un soutien utile [111].

b- Caractéristiques psychosociales de la Turnérienne :

De nombreuses publications ont étudié les caractéristiques psychologiques et comportementales des fillettes ou des adolescentes [112]. Les conséquences à long terme du syndrome de Turner, appréciées par auto-questionnaire ou par entretiens, sont maintenant mieux évaluées [48,113, 114, 115, 116,117].

[113] rapporte que 33% des turnériennes font des études secondaires (niveau du lycée), et 10% sont diplômées d'études supérieures

44 à 60 % des turnériennes ont atteint ou dépassé le niveau du baccalauréat [48, 114, 115,118], et elles sont 40 % à avoir acquis une formation professionnelle qualifiante.

La prise en compte de l'origine paternelle ou maternelle de l'X est peut être importante selon Skuse [116], qui note que lorsque l'X est d'origine maternelle, 40 % des monosomies X ont dû avoir recours à un enseignement spécialisé adapté (versus 16 % si l'X est d'origine paternel)

Des taux de chômage plus élevés chez les turnériennes (23 %) que chez leurs sœurs XX (4 %) ont été rapportés par une équipe danoise [96]. C'est fréquemment dans le secteur médico-social que ces patientes sont employées [113, 114].

Sur le plan psycho-affectif, les enquêtes notent que de 17 à 58 % des patientes n'ont jamais eu de relations sexuelles [114, 117, 118, 119,120]. Lorsqu'elles vivent en couple selon l'enquête et le pays, 30 à 70 % [48,96, 114, 115, 117], plus des 3/4 d'entre elles considèrent leurs relations sexuelles satisfaisantes [119]. Elles quittent généralement le domicile parental plus tard que les non turnériennes [48,119] : 10 à 18 % des patientes adultes vivent encore chez leurs parents [118,119], chiffre qui est pratiquement le double de celui d'une population contrôle.

La perception de l'état de santé, en général, est plutôt bonne, même si la moitié des patientes ont ressenti, à un moment ou à un autre, des problèmes



auraient pu justifier un recours médical [113,114,115,117,118,119]. Le principal motif de ces troubles (dépression, autodépréciation...) ne semble pas être la petite taille, mais l'infertilité [113,114, 115, 117, 118,119]. À ce titre, une information précise et précoce, ainsi que la mise en route sans retard du traitement substitutif œstrogénique, devraient diminuer la peur du regard des autres au moment de l'adolescence, réduire le taux de dépression et améliorer celui de sentiment de bien-être [120]. En effet, quelques patientes, en majorité satisfaites de l'information qu'elles ont reçue, insistent sur le fait qu'elle aurait dû être plus précoce [96,114, 117]. Il en est de même de celle concernant les possibilités de procréation médicalement assistée qui semble recueillir, auprès des plus jeunes, un écho très favorable, tout autant que l'adoption, même si dans la pratique, de nombreux obstacles empêchent la concrétisation de ces projets de « maternité » [114,118].

e turner:

Le diagnostic du syndrome de Turner peut se faire à n'importe âge.

1- **Diagnostic anténatal** : Plusieurs techniques sont utilisées :

a. Echographie :

Le dépistage précoce du syndrome de Turner est maintenant plus facile grâce aux progrès de l'échographie fœtale qui peut être pratiquée aux 15^{ème} - 20^{ème} semaines d'aménorrhée.

De ce fait, l'association syndrome de Turner et hygroma colli est bien décrite en littérature, il s'agit d'une structure liquidienne cloisonnée uni ou bilatérale de la région cervico-occipitale correspondant à des sacs jugulaires qui n'arrivent pas à se vider correctement dans la circulation [121, 122,123].Le pronostic vital est compromis lors de l'ouverture d'un hygroma colli.

D'autres signes moins constants peuvent faire penser au diagnostic du syndrome de Turner, comme la diminution de la longueur des fémurs et les malformations cardiovasculaires comme l'hypoplasie de l'arc aortique.

Dans une étude de 19 registres européens, 67,2% de cas de diagnostic prénatal montraient des anomalies échographiques; 69,1 % de ces cas avaient une seule anomalie décelable, et 30,1 % avaient deux ou plusieurs. Dans la même étude l'hygroma colli était présent dans 59,5% et hydrops (œdème) dans 19%. A noter que 81,6% des cas étaient des caryotypes type 45, X et 16,8% étaient des mosaïques [124].

Réalisée pour âge maternel avancé ou en présence d'une anomalie des marqueurs sériques maternels (α -foeto-protéine, HCG) associés à des anomalies échographiques [125].

L'amniocentèse permet le dépistage des anomalies chromosomiques fœtales par prélèvement trans-abdominal écho-guidé du liquide amniotique entre les 12^{ème}-17^{ème} semaines d'aménorrhée. Elle permet d'établir un caryotype sur les amniocytes.

Cette méthode invasive est associée à une majoration du risque d'avortement de 0,5%. Quand elle est réalisée avant la 14^{ème} semaine elle augmente la survenue de pied bot varus équin [126].

L'attitude à prendre devant une conception turnérienne dépend de plusieurs paramètres: psychiques, sociaux, éthiques concernant l'interruption de la grossesse.

Dans notre série d'étude, nous ne disposons d'aucun cas diagnostiqué en anténatal.

Le diagnostic anténatal reste encore à développer au Maroc.

2- Chez le nouveau-né et nourrisson :

Le syndrome de Turner doit être suspecté chez le sexe féminin en présence d'un lymphœdème (œdème des mains et des pieds, il s'agit d'un œdème dur et non inflammatoire, disparaît au cours de la 2^{ème} année). On note aussi des naevi cutanés, une basse implantation des cheveux avec distension de la peau du cou siège de multiples replis horizontaux [127-128].

Il est souvent discret avec une simple laxité de la peau (cutis laxa), il se transforme en pterygium colli, ce dernier associé au lymphœdème définit le syndrome de BONNEVIE-ULRICH [129].

Dans notre série, un seul cas a été découvert avant l'âge de deux ans : le cas n°43 âgé de 21 jours, ce qui représente 2,70% des cas, mais malheureusement nous ne disposons d'aucun renseignement clinique concernant ce cas.

3- Chez petite fille et a la période pubertaire:

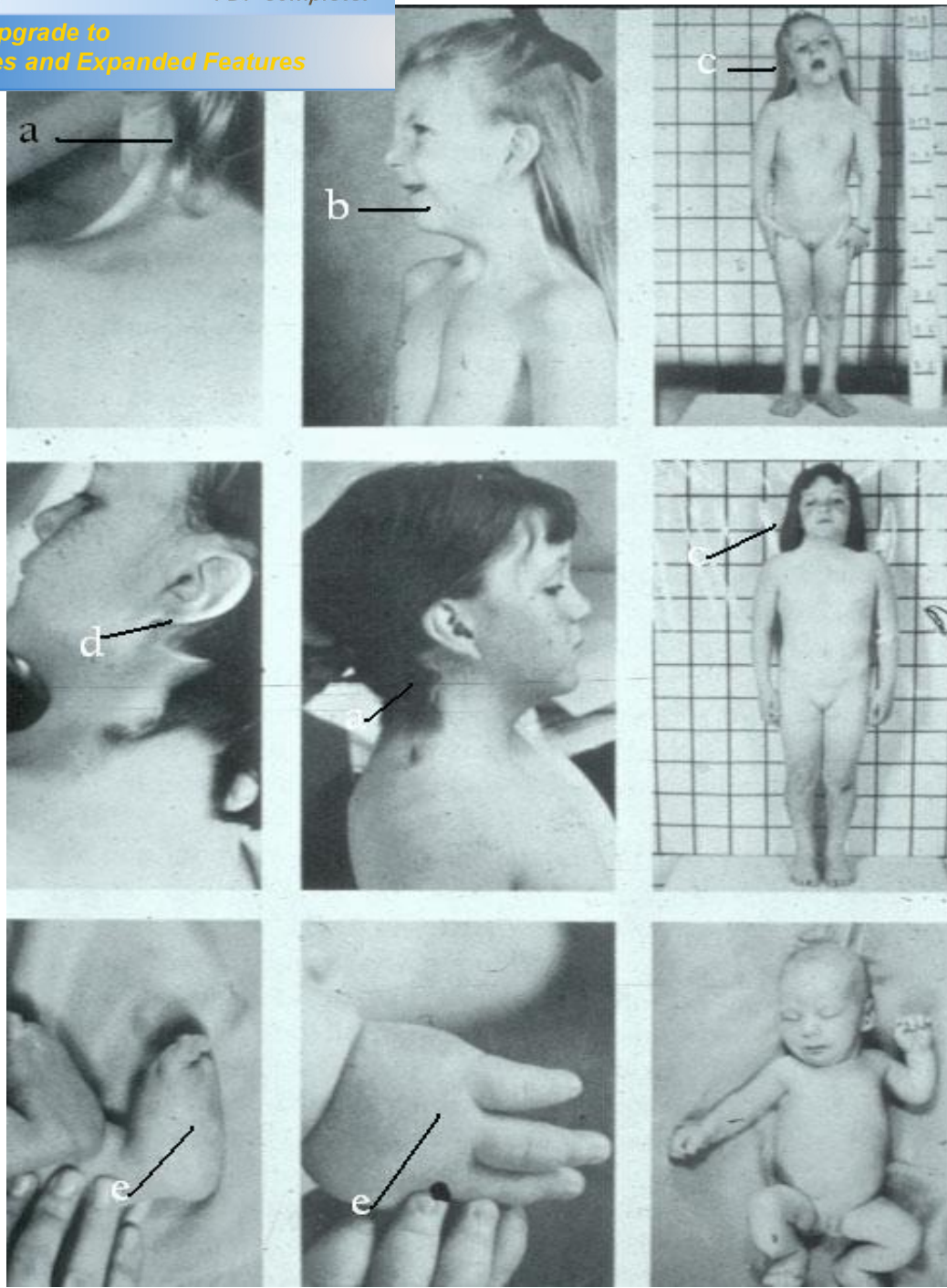
a. Chez la petite fille :

- ✓ Déficit statural (taille ≤ -2 DS ou taille ≤ -2 DS par rapport à la taille cible parentale), quelle que soit la vitesse de croissance.
- ✓ Ralentissement statural, avec ou sans phénotype clinique évocateur de syndrome de Turner.
- ✓ Otites à répétition.
- ✓ Antécédent de coarctation aortique.

Tout retard de croissance ou petite taille sans cause évidente doit bénéficier d'un caryotype pour éliminer le syndrome de Turner.



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)



**Figure 4 : les signes dysmorphiques chez les patientes turnériennes [130] a :
implantation basse des cheveux, b :Visage triangulaire avec hypoplasie du
maxillaire inférieur, voûte palatine ogivale, c : retard statural, d : oreilles mal
ourlées ou décollées, e : œdème des mains et des pieds**

e:

Toute fille avec impubérisme ou aménorrhée primaire particulièrement associés à une petite taille doit être suspectée d'être turnérienne.

L'impubérisme avec hypogonadisme hypergonadotrophique, et l'aménorrhée primaire ou secondaire sont très en faveur d'un syndrome de Turner chez les patientes.

Les premières séries d'étude rapportent 95 à 100% des cas présentant l'impubérisme total.

Les séries les plus récentes montrent qu'un développement pubertaire spontané se produisait dans 30% à 40% des cas [130-131].

Le développement pubertaire est complet dans 20-25% des cas et 16% des sujets atteindront la ménarche.

Parmi les filles Turnériennes ayant eu une puberté spontanée et une ménarche, 50% avaient encore des cycles réguliers, en moyenne 9 ans plus tard, 20% avaient une irrégularité menstruelle. Une ménopause précoce est possible chez la majorité des adultes [132].

Au Danemark [133], le diagnostic est fait avant l'âge de 10 ans dans 60% des cas, permettant ainsi un traitement aussi précoce que possible afin d'obtenir un effet maximal de l'hormone de croissance sur la taille finale.

Nous avons diagnostiqué dans notre série, 13 cas syndrome de Turner à l'âge de l'enfance et de la période pubertaire (entre 2-18ans), soit 35,14%. Alors que cette tranche d'âge représente la moitié des cas suspects.

de façon isolée ou en association, une petite taille, impuberté, aménorrhée et syndrome dysmorphique.

4- Chez la femme en âge de procréation :

Le syndrome de Turner est évoqué lors d'un bilan d'infertilité, ou lors de fausses couches spontanées, rarement pour aménorrhée secondaire ou ménopause précoce.

A noter qu'à cet âge les dysmorphies sont très frustes voire inexistantes.

Dans notre série 62,16% des patientes turnériennes étaient entre 18 et 42ans (23 cas confirmés sur 37 cas suspects)

Ces patientes ont présenté pour la plupart d'entre elles, une aménorrhée associée à une petite taille.

Nos résultats sont très différents voire même contrastant avec les données de la littérature occidentale, en particulier en ce qui concerne la période diagnostique.

En effet, dans ces pays le diagnostic est fait de manière très précoce (70% avant l'âge de 10 ans) ce qui permet une meilleure prise en charge.

Dans notre série, le diagnostic a été fait avant 2 ans dans 2,70% des cas seulement, et avant 18 ans dans 35,14 % des cas. Alors que 62,16% de nos patientes turnériennes étaient entre 18 et 42 ans des cas.

Ce retard diagnostique retentit sur la prise en charge de nos patientes et la qualité de leur vie.

S :

Le diagnostic différentiel du syndrome de Turner se discute selon que le syndrome dysmorphique est manifeste ou non.

En l'absence de syndrome dysmorphique évocateur, il se fait essentiellement avec les autres étiologies des retards de croissance, d'impubérisme et d'hypogonadisme hypergonadotrophique.

Cependant, le syndrome de Turner doit être différencié de deux syndromes suivants:

1. Syndrome de noonan [134]:

Souvent appelé « pseudo-Turner » ou « Syndrome de Turner mâle » qui peut être observé aussi bien chez la fille que le garçon. Il s'agit d'un syndrome qui se transmet selon le mode autosomique dominant.

Le syndrome de NOONAN représente le syndrome le plus fréquent observé chez des enfants affectés de cardiopathies congénitales.

En plus des malformations cardiaques caractéristiques, certains signes sont comparables à ceux du syndrome de Turner comme la petite taille, pterygium colli, thorax bombé, cubitus valgus, strabisme et les oreilles bas implantées.

La mutation du gène *PTPN11* serait la responsable de ce syndrome.

2. Syndrome de kabuki ou syndrome de nikawa- kuroki [135]:

C'est l'association de retard mental et de malformations congénitales multiples décrit pour la première fois au JAPON.

Il est caractérisé par quatre manifestations cardinales :

- ✓ Face particulière rappelant les personnages du théâtre japonais.

ques.

- ✓ Retard mental.
- ✓ Déficit de croissance post-natal.

Dans ce cas, la transmission est autosomique dominante avec possibilité d'association avec le syndrome de Turner.

A noter la présence d'infections récurrentes à type d'otite moyenne et des infections respiratoires supérieures.

EMENTAIRES :

A. Examens d'orientation :

1. La biologie :

Dans le cas de syndrome de Turner, la biologie met en évidence une insuffisance ovarienne primitive hypergonadotrophique responsable de l'impubérisme et de l'infertilité.

L'élévation des gonadotrophines sérique, et tout d'abord de la FSH (Follicle Stimulating Hormon), représente l'élément biologique le plus constant au cours de l'insuffisance ovarienne. Elle est élevée jusqu'à l'âge de 2-4 ans puis diminue pendant la phase dite de quiescence et s'élève à nouveau entre 10 et 14ans. [136].

La disparition de l'activité ovarienne est attestée par le syndrome anovulatoire (courbe thermique plate, progestérone plasmatique et prégnañdiolurie constamment basses) et par un taux d'œstradiol plasmatique chez les adolescentes turnériennes qui est très inférieur à celui des adolescentes normales [136-137].

Des valeurs normales d'œstradiol et de gonadotrophines ne préjugent pas de l'avenir fonctionnel d'ovaires résiduels qui ont un risque d'épuisement rapide [138].

Les dosages répétés de FSH, LH (Luteinizing hormon), œstradiol, prégnañdiol, révèlent des anomalies cycliques chez les turnériennes réglées spontanément.

Dans l'étude de Matarazzo et Coll., le même type de corrélation a été observé entre le taux de FSH et la survenue de la puberté qu'avec l'aspect

Il est conseillé d'associer les deux paramètres

Dans notre série, nous trouvons six patientes seulement chez qui les dosages des hormones gonadotrophiques étaient mentionnées (cas n°1, 45, 51, 59, 67, 80)

Dans ces six cas, le taux de ces hormones était augmenté, sauf que nous ne disposons pas de chiffres précis.

En effet, la plupart des malades auraient effectués ces dosages hormonaux mais les résultats ne sont pas notés dans leurs dossiers.

2. L'échographie :

L'échographie n'est pas indispensable au diagnostic du syndrome du Turner, cependant elle demeure particulièrement utile d'une part pour détecter la présence ou l'absence des ovaires [140] (souvent réduits à des bandelettes fibreuses), et d'autre part pour apprécier l'état de l'utérus.

En effet, des études ont montré que le volume moyen, utérin et ovarien, chez les turnériennes est significativement plus faible par rapport à la population générale [140-141]. Des taux élevés de détection ovarienne bilatérale, et de volume ovarien normal, se rencontrent dans les formes mosaïques [140].

Dans notre série le compte rendu échographique a été noté pour 4 patientes :

Cas n°17 (18ans) : absence d'organes génitaux internes

Cas n°35(18ans) : utérus réduit à des bandelettes.

Cas n°45 (24ans) : ovaires non perçus ; utérus hypoplasique.

lœchographie du corps utérin et des ovaires ;

Dans tous ces cas, nous notons donc une hypoplasie utérine manifeste.

3. la coelioscopie :

Elle n'est pas nécessaire pour le diagnostic. Elle permet de visualiser directement le tractus génital interne, et d'explorer la dysgénésie gonadique, impossible à préciser à partir du caryotype, puisqu'il n'existe pas de corrélation anatomo-clinique stricte.

Un fonctionnement ovarien normal, des menstruations normales, voire une fertilité, observés chez certaines malades haplo X, posent l'indication de l'examen des ovaires par voie coelioscopique complétée par biopsie.

Les gonades sont le plus souvent réduites à des bandelettes fibreuses. Malgré la dysgénésie, le volume se rapproche de celui de l'ovaire normal.

La coelioscopie permet aussi de pratiquer des biopsies : l'étude histologique révèle un stroma conjonctif tourbillonnant, au sein duquel persistent parfois quelques follicules primordiaux.

Elle permet de révéler l'existence de tumeurs, dont certaines sécrètent des œstrogènes, d'autres des androgènes (gonadoblastome) [142].

La coelioscopie n'a été pratiquée chez aucune patiente dans notre série.

4. La courbe de croissance [143]:

L'évaluation de la croissance est essentielle chez tous les enfants. Lorsque l'on mesure tous les enfants par classe d'âge, on détermine la moyenne de taille (50% des enfants sont au-dessus, et 50% sont en dessous), et l'intervalle de taille

enfants. La limite inférieure de cet intervalle se nomme - 2 déviations standards de la moyenne, la limite supérieure se nomme + 2 déviations standards de la moyenne. Entre -2 et + 2 déviations standards, on trouve 95% des enfants (ce sont les enfants de taille normale), au-dessous de - 2 déviations standards, on trouve 2,5% des enfants (ce sont les enfants de petite taille), et au-dessus de + 2 déviations standards, on trouve 2,5% des enfants (ce sont les enfants de grande taille).

Ceci permet d'identifier les enfants :

- dont la taille est petite en référence aux courbes de croissance de la population
- dont la taille est petite en référence à la taille de ses parents
- dont la vitesse de croissance n'est pas régulière : la taille ne se maintient pas sur une ligne de croissance stable.

La croissance normale dépend également de la taille des parents. Il est possible de déterminer la taille cible d'un enfant donnée par la formule suivante :

Taille cible corrigée = $[(\text{Taille père en cm} + \text{taille mère en cm})/2] - 3 \text{ cm}$
(chez la fille)

Ainsi, Cette courbe de croissance permettra de déterminer les filles qui ont un retard de croissance. Après élimination de causes évidentes, la réalisation d'un caryotype s'impose. Elle permet également de suivre le traitement par l'hormone de croissance.

1. La chromatine sexuelle:

La description de la chromatine sexuelle revient pour la 1^{ère} fois à Barr et Bertmann [5], il s'agit d'un corpuscule relié à la face interne de l'enveloppe nucléaire, identifiable chez la femme. La chromatine sexuelle est donc par principe négative chez l'homme.

Bien que le sexe chromatinien ne puisse pas remplacer un caryotype, il a un intérêt médical pratique.

a. Techniques:

La chromatine X est bien visible sur des frottis de peau, de la muqueuse buccale et vaginale, sur des coupes histologiques faites sur les organes des femmes. On la trouve aussi par la technique d'écrasement à l'Acétocarmin.

La technique la plus utilisée est celle du grattage de la muqueuse buccale:

- ✓ Les amas cellulaires sont étalés en une mince couche sur une lame porte-objet propre.
- ✓ Fixation au fixateur de Carnoy
- ✓ Après hydrolyse à l'acide chlorhydrique (HCL), les lames sont colorées au violet de crésyl ou au bleu de toluidine
- ✓ On rince à l'eau courante et on laisse sécher.

b. Résultats:

Bien qu'il s'agisse d'un examen de réalisation simple, la lecture des préparations est délicate et donne lieu à des interprétations erronées.

paraît sous la forme d'un corpuscule bleu foncé

Dans la majorité des cas, la chromatine sexuelle est négative dans le syndrome de Turner, mais la confrontation avec le caryotype est obligatoire.

En effet, la chromatine sexuelle peut apporter beaucoup de renseignements, surtout dans le cadre des études épidémiologiques.

A l'échelle individuelle, cet examen ne peut être qu'un examen d'orientation.

La recherche de la chromatine sexuelle de Barr a été réalisée chez 4 patientes seulement, car nous estimons que son apport est très faible en regard à celui du caryotype, elle était positive dans deux cas et négatives dans les deux autres :

Cas n°14 : chromatine de Barr négative (caryotype: 45, X)

Cas n°32 : chromatine de Barre positive (caryotype: 47, XXX/45, X)

Cas n°39 : chromatine de Barr négative (caryotype: 45, X)

Cas n°45 : chromatine de Barre positive (caryotype: 46, XX/45, X)

Ces résultats sont en accord avec les données de la littérature.

2. La cytogénétique:

C'est l'étude des chromosomes et de leurs anomalies.

La cytogénétique est née au début du siècle, mais elle a attendu la cinquantaine pour connaître son premier succès lorsque TJIO et LEVAN précisèrent la formule chromosomique humaine à 46 chromosomes [144].

anomalies des chromosomes se fait grâce à un

Le caryotype se définit comme étant l'ensemble des chromosomes classés d'un individu.

a. Techniques d'établissements du caryotype :

Le caryotype peut se faire sur deux types de cellules qui sont :

❖ ***Cellules à indice mitotique élevé à savoir:***

- ✓ Cellules cancéreuses (tumeurs solides).
- ✓ Cellules testiculaires (bilan de fertilité).
- ✓ Cellules de la moelle (hémopathie).
- ✓ Cellules du trophoblaste (diagnostic anténatal).

❖ ***Cellules à bas indice mitotique à savoir:***

- ✓ Lymphocytes sanguins (caryotype somatique)
- ✓ Fibroblastes (caryotype en post mortem).
- ✓ Cellules amniotiques (amniocentèse pour le diagnostic anténatal).

a.1 Caryotype sur lymphocytes sanguins:

C'est le plus utilisé, donne le caryotype pour l'ensemble des cellules somatiques :

- ✓ Prélèvement sanguin de 2 ml.
- ✓ Culture: quelques gouttes de sang dans un milieu de culture spécifique à 37°C, pendant 72 heures avec addition d'un mitogène.

à la métaphase par la colchicine.

- ✓ Eclatement des noyaux par choc hypotonique.
- ✓ Fixation et étalement sur lames.
- ✓ Coloration standard et marquage (banding) par différents procédés.
- ✓ Photographie au microscope et classement des chromosomes techniques classiques.
- ✓ Utilisation d'un cytoscan: microscope relié à un ordinateur, permettant d'observer, de saisir les mitoses et de classer les chromosomes.

Le marquage permet de donner une identité à chaque chromosome avec beaucoup de précision.

a.2 Caryotype sur amniocyte :

La même technique est utilisée (après prélèvement par écho guidage), du liquide amniotique aux 16^{ème} -17^{ème} semaines d'aménorrhées.

Il se fait dans le cadre du diagnostic prénatal et nécessite une culture plus délicate et plus longue.

Parmi les indications de l'amniocentèse on distingue:

- ✓ L'âge maternel avancé.
- ✓ La présence d'anomalies morphologiques évocatrices à l'échographie.
- ✓ Parents porteurs d'aberrations chromosomiques équilibrées.
- ✓ Naissance antérieure d'un enfant avec anomalie chromosomique.

osités choriales : Trophoblaste

- ✓ Prélèvement des villosités à la 10^{ème} semaine par voie trans-cervicale ou trans-abdominale [126].
- ✓ Observation directe sur lames des mitoses.
- ✓ Technique plus rapide et précoce pour le diagnostic anténatal, mais nécessite une grande expérience.

b. Résultats du caryotype:

On distingue *deux types d'anomalies chromosomiques* dans le syndrome de Turner:

- ✓ Les anomalies de nombre.
- ✓ Les anomalies de structure.

Nous avons adopté la classification admise par la plupart des auteurs.

b.1 Les anomalies de nombre: on distingue la monosomie X homogène et les mosaïques.

❖ La monosomie X homogène (caryotype 45, X ou Haplo X)

Toutes les cellules examinées ne comportent que 45 chromosomes, dont 22 paires autosomiques et un seul chromosome X. C'est le caryotype classique du syndrome de Turner pur. Cette forme est la plus fréquente: 50% à 60% des cas [145]

La monosomie X décrite la première fois par FORD en 1959, résulte de la perte d'un chromosome X par non disjonction des gonosomes à la méiose. Il s'agit le plus souvent de la perte du chromosome d'origine maternelle [146]. C'est la seule monosomie viable; la monosomie Y étant létale. On estime que 1

le reste étant éliminé avant la 28^{ème} semaine

❖ *les mosaïques :*

Les mosaïques comportent 2 à 3 populations différentes. Elles résultent de la disjonction post-zygotique, on trouve à côté des cellules normales 46, XX des cellules 45, X ou 47, XXX.

La mosaïque la plus fréquente est 45, X/46, XX avec une fréquence de 36% [148] les proportions respectives des deux clones détermineraient en principe un phénotype intermédiaire entre la turnérienne et la fille normale.

Cependant il ne faut pas compter sur une telle corrélation car les pourcentages des cellules normales notés dans les tissus accessibles ne correspondant pas forcément à ceux des autres tissus.

Ainsi il est intéressant chez les turnériennes d'étudier un second tissu notamment les fibroblastes de la peau, et ceci à chaque fois qu'une discordance est observée entre le phénotype et le caryotype [149].

La découverte d'une mosaïque comprenant un chromosome Y est d'une grande importance, telle que 46XY/45X ou 46,XX/46,XY/45,X ou 47,XYY/46,XY/45,X, car ce type de mosaïques expose à un risque majeur de gonadoblastome [150].

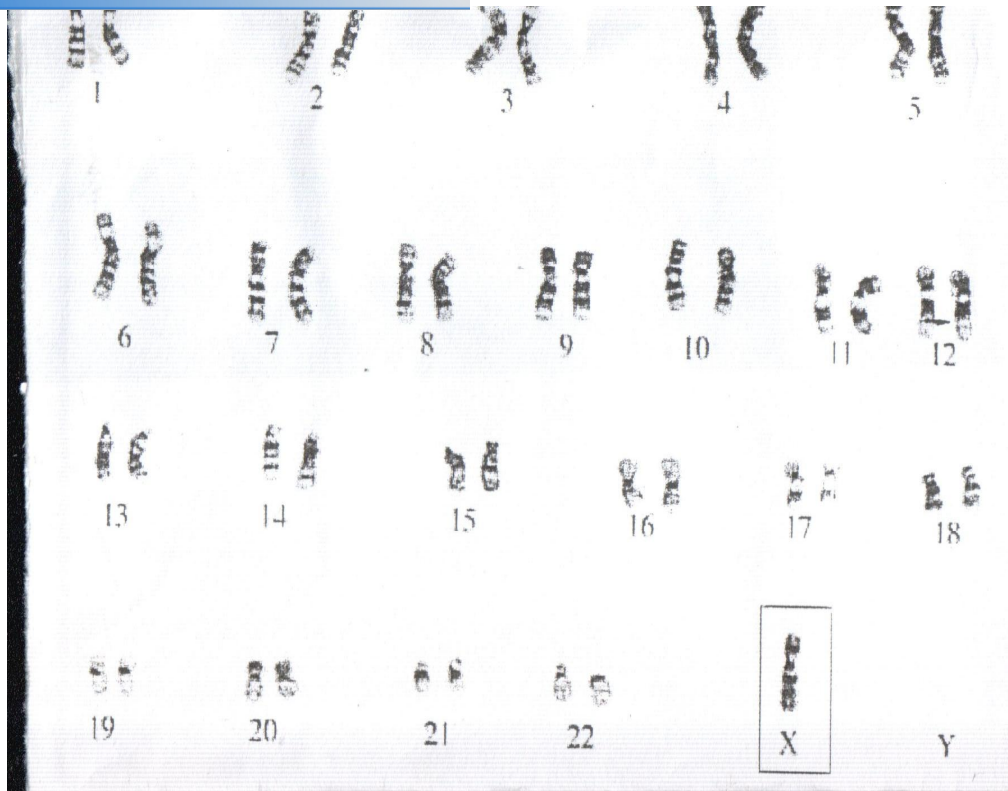


Figure 5 : caryotype typique (monosomie X) d'une patiente turnérienne de notre série [130].

b.2 Les anomalies de structure :

Elles peuvent porter sur les chromosomes sexuels X ou Y

❖ **Chromosome X** : on distingue :

✓ ***L'iso chromosome de l' X :***

Il s'agit d'un chromosome comprenant deux fois le même bras soit le bras court ou le bras long avec absence de l'autre bras. L'isochromosomie peut être pure soit 46,X,i(Xp ou Xq) ou mosaïque soit 46,X,i(Xp ou Xq)/45,X.

X :

Elle correspond à la perte plus ou moins importante du chromosome X qui peut intéresser aussi bien le bras court que le bras long, notée respectivement $46,X, del(Xp)$ et $46,X, del(Xq)$.

Actuellement, la cytogénétique haute résolution permet de préciser les sites de cassure qui peut être complété par la biologie moléculaire.

✓ **chromosome X en anneau (noté « r » ou ring=anneau) :**

C'est un chromosome qui a subi une amputation de ses deux parties distales et dont les deux néo-extrémités ont fusionné. Cependant, les échanges entre chromatides peuvent aboutir secondairement à la formation d'anneaux entrelacés, ou de grands anneaux dicentriques, formation instables et fragiles, il se produit alors des mélanges complexes de monosomie et de trisomie pour des segments divers ou chromosome X.

Le caryotype homogène $46,X,r(X)$ est exceptionnel, on décrit des formes en mosaïque $46,X,r(X)/45,X$

❖ **Chromosome Y.**

b.3Résumé:

En somme, La fréquence du caryotype $45,X$ est classiquement de 50 à 60 % des cas, mais si au lieu d'une dizaine de cellules, on en étudie une centaine par cytogénétique ou plusieurs milliers par biologie moléculaire, le pourcentage de mosaïque peut s'élever jusqu'à 65 %, chiffre qui serait encore supérieur si l'analyse portait sur d'autres tissus en plus des leucocytes, comme les fibroblastes cutanés et les bandelettes gonadiques, et si cette recherche était complétée par des techniques de cytogénétique moléculaire comme

ence (FISH). Certains pensent même que la monosomie homogène 18, 19 serait létale, et qu'un certain degré de mosaïcisme serait nécessaire pour la survie, mais cela n'est pas démontré.

Les mosaïques comportant deux ou trois populations différentes sont le résultat d'une perte chromosomique après la formation du zygote, et sont une particularité du syndrome de Turner, alors que d'autres anomalies chromosomiques comme la trisomie 21 sont dues le plus souvent à une non-disjonction méiotique liée, entre autre, à l'âge maternel avancé. Il est important de souligner que l'âge des parents n'influence généralement pas le déterminisme du syndrome de Turner.

De nombreuses anomalies de structure d'un chromosome X, homogènes ou en mosaïque, sont rapportées à type de : délétion d'un bras court ou long, chromosome X en anneau, isochromosome pour le bras long, rarement une translocation X-autosome.

Ainsi le syndrome de Turner se distingue des autres anomalies des chromosomes sexuels, en particulier du syndrome de Klinefelter, par une très grande variété caryotypique.

Toutefois, chez certaines patientes à caryotype 45, X, il ne peut pas être identifié de mosaïque par des études moléculaires sur différents tissus. La monosomie du chromosome X affecterait 1 à 2 % des produits de la fécondation et représente environ 10 % des produits des avortements spontanés précoces. Il est estimé que 99 % des fœtus 45, X ne survivent pas jusqu'au terme et meurent avant 28 semaines de grossesse. La cause de cette mortalité fœtale élevée serait un trouble de la stéroïdogénèse placentaire. Le chromosome sexuel perdu est dans 75 % des cas d'origine paternelle.



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

différentes anomalies caryotypiques

Caryotype			Corps de BARR	Fréquence en %
Anomalies de nombre	Monosomie 45,X :		0	55
	Mosaïques :			
	46,XX/45,X		1	
	47,XXX/45,X		2	10
	47 ,XXX/46,XX/45,X		2	
Anomalies de Structure	Chromosome X	Isochromosome de X		
		46,X,i(Xq)	1	
		46,X,i(Xp)/45,X	1	20
		47,i(Xq),i(Xq)/46,X,i(Xq)/45,X	2	
		46,X,i(Xp)	1	
		46,X,i(Xp)/45,X	1	
	Délétion de X:	46,X, del (Xp)	1	
		46,X, del (Xq)	1	5
		46, X, del (Xp)/45,X	1	
		46,X, del(Xq)/45,X	1	
	Anneau de X :	46,X,r(X)/45,X	1	5
	Chromosome Y	46,XY	0	
		46,XY/45,X	0	
		47,XYY/45,X	0	5
		46,X,del(Yq)/45,X	0	
		46,X,i(Yq)	0	

la forme classique 45, X représente 51,35% des cas, ce qui est en accord avec les données avancées par la littérature qui sont de l'ordre de 50 à 60 %.

Cependant, le taux de la mosaïque est plus élevé dans notre série étant de l'ordre de 35,13% il dépasse de très loin le taux de 10 % retrouvé dans la littérature. Cette différence significative peut être en rapport avec le fait que les familles de ces patientes insistent sur la nécessité et l'intérêt de la consultation médicale car ils espèrent une amélioration de la qualité de vie de leurs filles qui sont presque normales phénotypiquement, contrairement aux formes mosaïques pures qui se manifestent par des signes cliniques très évident, avec parfois un retard mental profond.

Quant aux anomalies de structure du chromosome X, l'isochromosomie ainsi que la délétion de l'X représentent des taux respectifs de 16,20%, et de 2,70% qui sont nettement inférieures à ceux rapportés dans la littérature (20 % et 5% respectivement), tandis que les formes avec anneau de l'X représentent 5,40% ce taux concorde avec le taux de 5%, décrit dans la littérature.

A la fin de cette discussion, deux questions peuvent être posées :

- Les formes monosomiques pures le sont-elles vraiment?
- Les formes non confirmées (caryotype 46, XX) ne sont pas des mosaïques confinées à certains organes ou tissus non explorés?

Les techniques de la biologie moléculaire peuvent aider au diagnostic du syndrome de Turner et sont à la base de plusieurs recherches sur la physiopathologie du syndrome de Turner.

Les techniques telles que la PCR, SOUTHERN BLOT ou encore l'hybridation In Situ permettent d'analyser plusieurs milliers de cellules alors que la cytogénétique n'en analyse qu'une dizaine.

Elle permet de mettre en évidence d'éventuelles mosaïques non détectées par le caryotype, et de préciser la nature exacte d'un fragment de chromosome sexuel anormal(X ou Y).

En effet, les études en biologie moléculaire révèlent dans 5-20% des cas un clone XY indétectable par cytogénétique [151] imposant ainsi l'induction d'une gonadectomie prophylactique.

En plus l'analyse moléculaire permet d'étudier l'origine parentale de l'X présent [152].

Elle permet aussi de localiser avec précision les différents gènes en cause dans le syndrome de Turner.

TRAITEMENT :

Le syndrome de Turner n'est évidemment pas accessible à une thérapeutique étiologique. Cependant, la plupart des anomalies phénotypiques rencontrées peuvent être corrigées, totalement ou en partie, par un traitement symptomatique.

Le traitement par l'hormone de croissance vient au premier plan, et ce d'autant que la petite taille est une des plaintes majeures des patientes. Une dizaine d'années après les premiers essais thérapeutiques utilisant l'hormone de croissance dans cette indication, les données sur la taille finale sont disponibles. Elles permettent de mettre indications et résultats de ces traitements en perspective. À côté des traitements par hormone de croissance, d'autres thérapeutiques doivent être envisagées : induction pubertaire, substitution œstroprogestative, dépistage et prise en charge des anomalies associées au syndrome de Turner, conseil et prise en charge de la procréation médicalement assistée et, enfin, une bonne prise en charge psychoaffective est indispensable permettant ainsi une meilleure observance thérapeutique.

A. Traitement par hormone de croissance :

Le traitement par hormone de croissance (GH Growth hormon) accélère la vitesse de croissance dans le syndrome de Turner, de ce fait de nombreux pays ont étendu les indications de traitement par hormone de croissance au début des années 1990.

Le journal officiel de 1997 [153-154] détermine les modalités thérapeutiques en France : la posologie est fixée à 0,7-0,1UI/Kg par semaine et la date de début du traitement est en fonction du retard statural de la patiente.

pend principalement de :

- ✓ La précocité et de sa durée,
- ✓ La posologie utilisée,
- ✓ Retard de la maturation osseuse au début du traitement,
- ✓ Nombre d'injections hebdomadaires,
- ✓ Tailles parentales, de la taille de naissance,
- ✓ Age au début de la puberté
- ✓ La modalité du traitement œstrogénique (per os ou transcutané) et
- ✓ Type d'anomalie de l'X.

En effet la taille adulte est meilleure lorsque le traitement est débuté tôt, avant l'âge de 8-9 ans, et lorsque les traitements durent plus de quatre ans [155-156-157]. De plus un traitement précoce permet d'induire une puberté plus tôt.

Tableau 8: Effets de la durée du traitement sur la taille finale.

	Durée moins 4 ans	Durée plus de 4ans	p
Pronostic	143,5+/- 5,7	142,7+/- 5,0	Ns
Taille cible (cm)	159,6+/- 6,0	161,0+/- 5,7	Ns'
Taille adulte (cm)	148,8+/- 7,7	152,4+/- 5,8	0,03
Gain de taille (Taille-adulte pronostic)	5,35+/- 4,5	9,7+/- 3,4	-0,0001

logie utilisée, l'étude de JC Carel et al. [158] a montré qu'une posologie plus forte de 1,4 à 2,1 UI/kg/semaine améliore le pronostic de taille, la taille finale est > -2 DS dans 83% des cas contre 29% dans le groupe des filles recevant des doses conventionnelles d'hormone de croissance.

Le taux d'IGF-1 (Insulin growth Factor) doit être surveillé et la posologie diminuée si le taux d'IGF-1 devient supérieure à 2 Déviations Standards (DS) de croissance par rapport au taux habituel pour le même âge [159]. En effet, les conséquences à long terme de taux supra physiologiques d'IGF-1 sont encore mal connues.

A court terme, les effets secondaires sont minimes : une insulino-résistance est fréquente et disparaît à l'arrêt du traitement. Une surveillance cardiovasculaire est nécessaire chez ces patientes à risque d'hypertension artérielle et d'anomalies cardiovasculaires.

Le traitement par hormone de croissance peut être poursuivi jusqu'à un âge osseux de 14 ans ou lorsque la vitesse de croissance devient inférieure à 2 cm/an.

Dans la revue de P. Rochiccioli, une analyse des tailles finales qui concerne, au moins pour les études françaises, des filles traitées tardivement, souvent après l'âge de 10 ans.

Dans 117 cas, pour une dose moyenne d'hormone de croissance de 0,7 UI/kg/semaine, la taille finale est de $150,1 \pm 5,6$ cm dans la série française, soit un gain moyen de 8 cm par rapport à la taille finale moyenne spontanée rapportée par le même auteur [153].

[Click Here to upgrade to Unlimited Pages and Expanded Features](#)

quées les tailles finales dans d'autres séries étrangères. La plupart sans exception, indiquent une taille finale avoisinant de 1 m 50 ce qui ramène la stature chez l'adulte à – 2 Déviations Standards, limite inférieure de la population française normale.

Tableau 9 : Tailles finales chez les Turnériennes (d'après P. Rochiccioli et al) [153].

	N	Dose Hormone de croissance (UI/kg/sem)	Taille finale (cm)
Takano (Japon)	15	0,5	142,2 $\pm$ 6,5
	15	1,0	144,3 $\pm$ 3,9
Rosenfeld (Etats-Unis)	8	1,0	151,7 $\pm$ 4,6
	34	1,0	151,6 $\pm$ 5,6
Van den Broeck (Europe)	56	0,8	150,7 $\pm$ 4,9
Massa (Hollande)	45	1,0	152,3 $\pm$ 5,3
Rochiccioli (France)	117	0,74	150,1 $\pm$ 5,6
Nilsson (Suède)	44	0,7	152,2 $\pm$ 5,9
Haeusler (Autriche)	20	0,7	152,9 $\pm$ 3,5
Pasquino (Italie)	18	1,0	147,6 $\pm$ 7,3
Attanasio (Allemagne)	6	0,9	150,9 $\pm$ 4,7
La série service d'endocrinologie CHU Ibn Sina	14	1.08	137,36$\pm$9,59

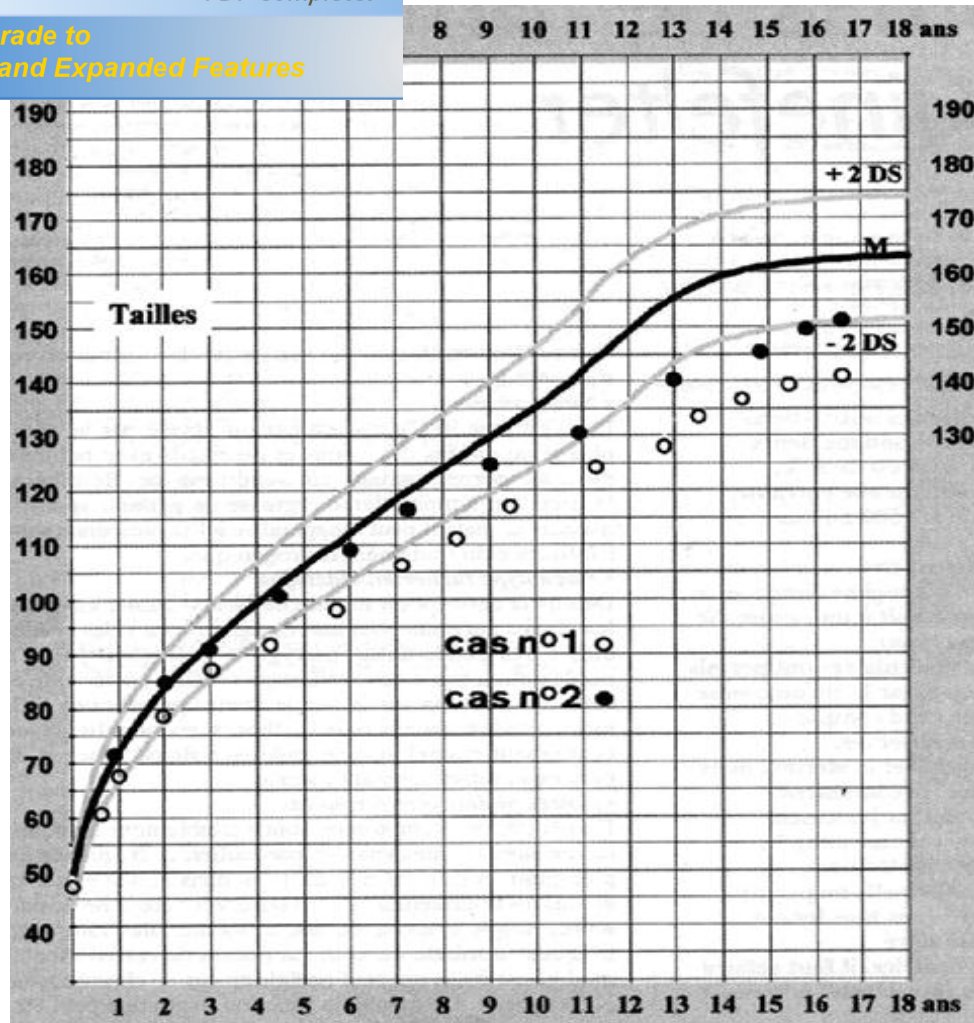
endocrinologie la taille finale des patientes
taillées était inférieure à la taille finale des autres séries ceci pourrait
s'expliquer par :

- Soit que les patientes n'ont pas encore achevé leur traitement par hormone de croissance.
- Soit qu'elles étaient perdues de vue.

Au total, l'hormone de croissance occupe une place importante dans le traitement médical des patientes présentant un syndrome de Turner. Ce traitement permet d'améliorer la taille adulte. Le diagnostic précoce de ce syndrome est cependant nécessaire pour bénéficier de manière optimale de ce traitement.

Cependant plusieurs questions restent actuellement sans réponses : quel est l'âge optimal pour commencer le traitement par hormone de croissance ? Quel est l'âge idéal pour induire la puberté ? L'association d'hormone de croissance à des faibles doses d'androgènes est-elle plus avantageuse que l'hormone de croissance seule ?

Ces questions sans réponses actuellement, devraient faire l'objet d'études afin de permettre d'optimiser le traitement et la prise en charge des patientes turnériennes.



**Figure 6 : Variabilité d'expression du retard
de croissance dans le syndrome de Turner [153]**

Cas N°1 : ces filles turnériennes ont une croissance normale jusqu'à l'âge de 11 ans où elles restent à la limite inférieure de la normale avec une taille finale autour de 1m 50.

Cas N°2 : ces filles se positionnent à la limite inférieure jusqu'à l'âge de 4 ans environ où elles débutent leur retard de croissance pour atteindre une taille finale autour de 1m40.

ance ovarienne :

Le traitement par les oestrogènes est indispensable chez les patientes ayant une insuffisance ovarienne, le but du traitement est d'induire un développement des caractères sexuels secondaires, sans accélérer le processus de soudure des cartilages de croissance.

De plus le traitement améliore l'estime de soi et l'insertion sociale [158]. Il prévient l'ostéoporose et la maladie cardiovasculaire.

Le principe du traitement est d'imiter la puberté physiologique quel que soit le mode d'administration (per os ou transdermique), la dose faible au début du traitement est augmentée progressivement jusqu'à une dose d'adulte après deux à trois ans de traitement [73, 161,74].

La date de début du traitement par les estrogènes reste encore controversée.

L'âge de début du traitement substitutif dépend de la vitesse de croissance et de l'âge osseux, il est important de noter que si le traitement par Hormone de croissance est débuté précocement (8 ans en moyenne) il est alors possible de débiter le traitement féminisant à l'âge de 12 ans sans perturber la taille finale [159,162].

Il est préférable d'utiliser les œstrogènes naturels par voie transdermique, percutanée ou per os, que les œstrogènes de synthèse [73,161]. Il est recommandé de débiter par de faible doses ($1/10^{\text{ème}}$ des doses substitutives de l'adulte) soit 0,25 mg/jour de 17 β -œstradiol (un demi comprimé à 1mg un jour sur deux) 0,25 μ g/jour d'Oestradiol percutané ou 4 μ g d'œstrogène transdermique ($1/6^{\text{ème}}$ le patch à 25 μ g /jour à appliquer la nuit).

progressivement augmentée tous les six mois en fonction du résultat clinique sur le développement mammaire, la vitesse de croissance, et la maturation osseuse.

Un traitement progestatif, pendant 10 à 15 jours par mois est débuté après 18 ou 24 mois de traitement œstrogénique.

On a recours de préférence à la progestérone naturelle (DUPHASTON®, UTROGESTAN®), plutôt qu'aux progestatif de synthèse de type PREGNANE®.

Par la suite un traitement combiné œstroprogestatif, peut être utilisé pour améliorer l'observance thérapeutique.

Ce traitement substitutif est nécessaire pour maintenir une minéralisation osseuse et une vie sexuelle normale.

Les effets sur la fonction hépatique, le risque d'hypertension, de cancer, et d'obésité chez ces patientes sont incertains et une surveillance régulière s'impose.

Si des anomalies de la fonction hépatique (augmentation des transaminases, gamma Glutamyl-Transférase, hypertriglycéridémie) peuvent être observées lors des traitements prolongés, elles existent également lors de carence oestrogénique et peuvent s'améliorer sous traitement substitutif [163].

Malheureusement, plusieurs enquêtes montrent que les patientes abandonnent souvent, transitoirement ou même définitivement, le traitement hormonal substitutif. Le pourcentage tend à diminuer dans les enquêtes les plus récentes, les patientes étant mieux informées sur l'intérêt et l'importance du

est chez les plus jeunes patientes que la prise en charge du traitement est la plus irrégulière [115].

C- Les autres aspects thérapeutiques.

La prise en charge d'une patiente atteinte de syndrome de Turner ne se limite pas à la mise en œuvre de thérapeutiques modifiant la croissance et l'insuffisance ovarienne. Nous passerons donc rapidement en revue les principaux points à connaître.

❖ *Prise en charge psychoaffective :*

L'annonce du diagnostic du syndrome de Turner est un moment crucial de la prise en charge de l'enfant.

Dès le premier contact, le médecin doit répondre aux questions et communiquer sa confiance par une attitude optimiste.

L'intelligence est habituellement normale dans le syndrome de Turner sauf quand l'anomalie caryotypique comporte un petit chromosome X en anneau. Cependant, des anomalies de l'organisation visio-spatiale et de l'attention ont été identifiées, peut-être avec une plus grande fréquence quand le chromosome X est d'origine maternelle [116].

Comme pour tout autre individu en période scolaire, il faut surveiller les acquisitions psychomotrices, ne pas méconnaître une hypoacousie séquelle d'otite aigue qui risquerait d'entraîner un retard de l'acquisition du langage, ou une prononciation défectueuse. C'est par un soutien éducatif approprié que l'on peut améliorer les performances scolaires et éviter un handicap scolaire.

chez la jeune turnérienne par œstroprogestatifs en même temps que ses amies, lui permet à cet âge de prévenir les troubles psychologiques inhérents à l'absence de puberté.

On comprend que les parents aient tendance à surprotéger leurs filles et à les traiter plus en fonction de leurs tailles que de leurs âges, c'est pourtant une attitude non souhaitable qui maintiendrait les turnériennes dans leurs dépendances et leurs immaturités émotionnelles, plutôt que de les stimuler dans le sens de la maturité et de l'indépendance.

❖ *Procréation médicalement assistée*

L'infertilité est un des problèmes majeurs rencontrés par les patientes adultes. Les grossesses naturelles sont très rares et, surtout, sont associées à une fréquence élevée de malformations et d'anomalies caryotypiques. La procréation médicalement assistée avec don d'ovocytes est réalisée avec un taux de grossesse évolutive de 30 à 50 %. Cette fréquence est probablement inférieure à celle observée dans les autres causes d'hypogonadisme, du fait d'anomalies utérines ou endométriales [164-165].

❖ *Dépistage et traitement des maladies associées au syndrome de Turner:*

La fréquence accrue des affections auto-immunes de la thyroïde dans le syndrome de Turner est bien connue [166, 167]. La positivité des anticorps anti-thyroïdiens augmente avec l'âge, allant de 15 %, pendant la première décennie, à 30 % pendant la troisième. Les patientes ayant des auto-anticorps ont clairement un risque accru de dysthyroïdie clinique (environ 50 %)[166]. Ces données

s affections auto-immunes thyroïdiennes, non seulement pendant l'adolescence mais également à l'âge adulte.

L'incidence du diabète sucré, est dite élevée dans le syndrome de Turner [168]. Cependant, on manque de données prospectives sur sa fréquence et sa caractérisation dans ce syndrome de Turner. Le traitement par l'hormone de croissance n'a pas d'effet diabétogène dans cette affection.

Les anomalies malformatives associées au syndrome de Turner nécessitent une prise en charge appropriée.

La fréquence des otites moyennes justifie leur dépistage et leur traitement agressif dans l'enfance afin de prévenir l'hypoacousie, fréquente chez l'adulte [169].

De même, la fréquence des scolioses justifie un examen clinique orienté.

Les malformations cardio-vasculaires et rénales doivent être dépistées et prises en charge, en particulier par la prévention de la greffe oslérienne sur bicuspidie aortique.

Les facteurs de risque doivent être dépistés et pris en charge de façon appropriée. Il peut s'agir des anomalies lipidiques (hypercholestérolémie), d'une augmentation de la masse grasse [170] et bien sur toute de l'hypertension artérielle.

Dépister et prendre en charge les pathologies tumorales associées au syndrome de Turner [171].

La survenue d'un gonadoblastome doit être prévenue par la gonadectomie chez les patientes ayant du matériel chromosomique dérivé du chromosome Y [172].

La prise en charge du syndrome de Turner devrait être multidisciplinaire, les médecins ne sont pas les seuls impliqués, il faut que les familles adhèrent au projet médical, qu'une guidance appropriée assure une relation affective de bonne qualité et un support psychologique précoce, continu, garant d'une adaptation optimale.

Dans cet esprit la création de groupe contact, d'association de familles de ces patientes et des patientes elles-mêmes est à encourager.

La haute Autorité de la santé Française propose quelques recommandations pour la prise en charge initiale (annexe 1) et le suivi pédiatrique (annexe 2) et le suivi à l'âge adulte (annexe3) [173]

Prise en charge thérapeutique pour la prise en charge initiale du

	Néonatal	< de 6 ans	6-12 ans	12-18 ans	Adulte
Examen clinique détaillé, PA, recherche strabisme, cyphose, scoliose	X	X	X	X	X
Courbe de croissance N+/- Turner	X	X	X	X	
Contrôle caryotype	X				
FSH +/- LH	X	X	X	X	X
Age osseux		X	X	X	X
TSH +/- T4		A partir de 4 ans	X	X	X
Anti corps anti TPO		A partir de 4ans	X	X	X
Glycémie à jeun			A partir de 10 ans	X	X
+/- HbA1c			A partir de 10 ans	X	
+/- HGPO		Avant GH	Avant GH	Avant GH	
ASAT, ALAT, PAL, δGT			X	X	X
Anticorps anti glutaminase		A partir de 4 ans	X	X	X
Créatinine	Si malformation rénale	Si malformation ou HTA	Si malformation ou HTA	Si malformation ou HTA	Si malformation ou HTA



			A partir de 10 ans	X	X
Bilan de thrombophilie				Avant œstrogène si facteur de risque thrombo- embolique	
Consultation cardiologie	X	X	X	X	X
Echo cardiaque	X	X	X	X	X
ECG	X	X	X	X	X
IRM aortique		Selon avis cardio	Selon avis cardio	Selon avis cardio	Selon avis cardio
Echo rénale	X	X	X	X	X
Echo thyroïdienne		Si dysthyroïdie Ou nodule	Si dysthyroïdie Ou nodule	Si dysthyroïdie Ou nodule	Si dysthyroïdie Ou nodule
Echo pelvienne				Avant induction pubertaire/ après puberté	X
Ostéo densitométrie				Avant induction pubertaire/ après puberté	X
Consultation ORL		X	X	X	X
Consultation ophtalmologique	Si strabisme	X	X	X	X

ons pour le suivi du syndrome de Turner

❖ SUIVI PEDIATRIQUE

	Moins de 6 ans	6 à 12 ans	12 à 18ans
Examen clinique détaillé	1 fois/an	/6 mois sous GH	/6mois par GH
Mesure de la PA	1 fois/an	1 fois/an	1 fois/an
Recherche de cyphose, scoliose	1 fois/an	1 fois/an	1 fois/an
Courbe de croissance N+/- Turner	1 fois/an	A chaque consultation	A chaque consultation
IGF1	Début de traitement de GH/6 à 12 mois si traitement par GH	Début de traitement de GH/6 à 12 mois si traitement par GH	
FSH/LH			Contrôle avant induction pubertaire
TSH/T4 Ac anti TPO	A partir de l'âge de 4 ans	TSH ± T4L, Ac/2 ans si Ac anti-TPO négatifs TSH ± T4L 1 fois/an si Ac anti-TPO positifs T4L, TSH /6 mois si traitement par L thyroxine	
Glycémie à jeun +/-HbA1c +/- HGPO	Avant traitement par GH	> 10 ans : glycémie à jeun ± HbA1C 1 fois /2 ans HbA1C /3 mois si diabète HGPO avant traitement par GH et si élévation modérée de glycémie à jeun ou de HbA1c	
ASAT, ALAT, GGT		1 fois/ 2 ans	1 fois/ 2 ans
Ac anti transglutaminase	> 4ans 1 fois/ 2 ans	1 fois/ 2 ans	1 fois/ 2 ans
Cholestérol, triglycérides		> 10 ans 1 fois/ 2 ans	1 fois/ 2 ans

		1 fois/an si cardiopathie ou HTA 1 fois /5 ans : systématique en l'absence de facteurs de risque Systématique avant passage en secteur adulte
cardiologie	cardiaque	
IRM aortique	Selon avis cardio	Selon avis cardio
Consultation ORL	1 fois/an si otites à répétition	Selon avis ORL avec consultation au minimum tous 2 ou 3 ans
Consultation d'ophtalmologie	Vers 12 -18 mois Contrôle vers 2-3ans	Selon avis ophtalmologique
Age osseux	1 fois /1 à 3 ans sous GH	
Ostéodensitométrie		Avant induction pubertaire Contrôle en fin de croissance ou puberté
Consultation psychologique	Vers l'âge de 4 ou 5 ans (avant si signes d'appel)	Vers l'âge de 4 ou 5 ans (avant si signes d'appel)

❖ SUIVI ADULTE

	Age adulte
Examen clinique détaillé	1 fois / an
Mesure PA	1 fois / an et plus rapproché si traitement antihypertenseur
Contrôle du caryotype	si le premier date de plus de 20 ans
TSH +/- T4L Anticorps anti TPO	TSH +/- T4L, Ac / 1 à 2 ans si Ac anti TPO négatifs TSH +/- T4L / an si Ac anti TPO positifs T4, TSH / 6 mois si traitement par Lévothyrox
Glycémie à jeun HbA1c	1 fois / an 1 fois / 3 mois si diabète

	1 fois / an
Créatininémie	Fréquence selon avis néphrologique (selon malformation) Si hypertension artérielle
Ac anti transglutaminase (IgA)	1 fois / 2 ans
Cholestérol (Total/HDL/ LDL) Triglycérides	1 fois / an
Consultation cardiologique + Échographie cardiaque	1 fois / 5 ans si absence de cardiopathie et TA annuelle normale 1 fois / an si pathologie cardiaque connue et/ou HTA
IRM aortique	Selon avis cardiologique
Échographie thyroïdienne	Si dysthyroïdie / nodule palpé / goitre
Échographie pelvienne	Préparation utérine hormonale ou suivi de la grossesse.
Consultation ORL et étude audition	tous les 2 à 3 ans minimum ou plus rapproché selon avis ORL
Consultation ophtalmologie	Selon symptômes
Consultation diététique	Si surpoids, intolérance glucose, diabète, dyslipidémie
Consultation psychologue	Selon symptômes
Surveillance mammographie et frottis cervical	Identique aux recommandations de la population générale
Coloscopie	Proposée à partir de l'âge de 45 ans +/- puis tous les 5 ans
Ostéodensitométrie	1 fois / 5ans

Le conseil génétique a-t-elle sa place dans le cadre du syndrome de Turner ?

En effet, la découverte d'une monosomie X après le diagnostic anténatal implique-t-elle nécessairement un avortement thérapeutique ?

Est-il légitime de le faire ?

Sachant que la plus part des conceptions sont éliminées spontanément. De plus ces filles, bien suivies, du moment que le diagnostic est anténatal, peuvent se développer et rejoindre les paramètres normaux de croissance et peuvent également être fertile grâce à la procréation médicalement assistée (si pas de grossesse spontanée).

Le conseil génétique est un atout pour le diagnostic précoce. La décision d'avortement thérapeutique pose encore plus de problèmes d'éthiques que pour les autres aberrations chromosomiques (par exemple une trisomie 21).

A) Survie des malades :

L'importance des manifestations somatiques réside dans le fait qu'elles peuvent entraîner la mort en période néonatale [174-175].

On estime que la mortalité est trois fois plus élevée chez les turnériennes avec des malformations congénitales [69], mais dans la plupart des cas ces malformations sont assez discrètes et la survie est normale, le diagnostic n'étant posé le plus souvent qu'à l'âge de la puberté.

B) Avenir psychosocial et affectif des jeunes turnériennes.

Les jeunes turnériennes ainsi que leurs parents sont angoissés non seulement par l'avenir somatique de ces filles (taille et puberté) mais aussi par leur insertion sociale, leur scolarité et leur vie professionnelle, sociale et affective [176].

C) Syndrome de Turner et grossesse [177] :

La grossesse dans le syndrome de Turner est rare et de mauvais pronostic.

Cependant (10-15%) des patientes sont susceptibles d'avoir une puberté spontanée, cycles ovulatoires et parfois de mener une grossesse spontanée réussie. Cette fertilité est exceptionnelle (1 à 2%).

La grossesse des turnériennes est une grossesse à haut risque car le risque abortif est très élevé, ainsi que le risque de malformations fœtales et chromosomiques, et le risque de toxémie et de pré-éclampsie liée à l'hypoplasie et l'hypo-vascularisation utérine n'est pas à exclure [178].

sation d'un diagnostic anténatal soigneux est

Le pourcentage des césariennes est plus élevé par rapport à la population normale à cause de la disproportion fœto-pelvienne due à la petite taille [179].

Vue l'infertilité observée dans le syndrome de Turner, il faut avertir ces jeunes filles de leur quasi certaine stérilité, cependant il faut leur expliquer qu'elles pourraient bénéficier d'un don ovocytes (fécondation in vitro) [180].

Cette technique permet un taux de grossesse évolutive d'au moins 33% [181]. La réussite de celle-ci nécessite que l'utérus soit normalement développé, d'où l'importance d'un traitement œstroprogestatif bien conduit ; correctement dosé et une bonne observance thérapeutique.

Qu'elle soit spontanée ou obtenue après Don d'ovocyte, la grossesse dans le syndrome de Turner reste une grossesse à haut risque. Elle nécessite une excellente surveillance avec une prise charge des différents risques et complications pouvant survenir lors de cette grossesse imposant ainsi des consultations prénatales rigoureuses et stricts [182-183-184].

Nous n'avons aucune indication sur le devenir de nos patientes, leur profil psychologique et les cas de grossesses.



HOLOGIQUE : [185]

Le phénotype des turnériennes résulterait de l'absence d'un chromosome sexuel ou d'une haplo insuffisance de gènes échappant au mécanisme de l'inactivation de l'X.

L'analyse de différents phénotypes cliniques comparés aux variations observées en génétique et en biologie moléculaire (délétion, point de cassure), a permis de préciser des zones du chromosomes X impliquées notamment dans la taille et la fonction ovarienne.

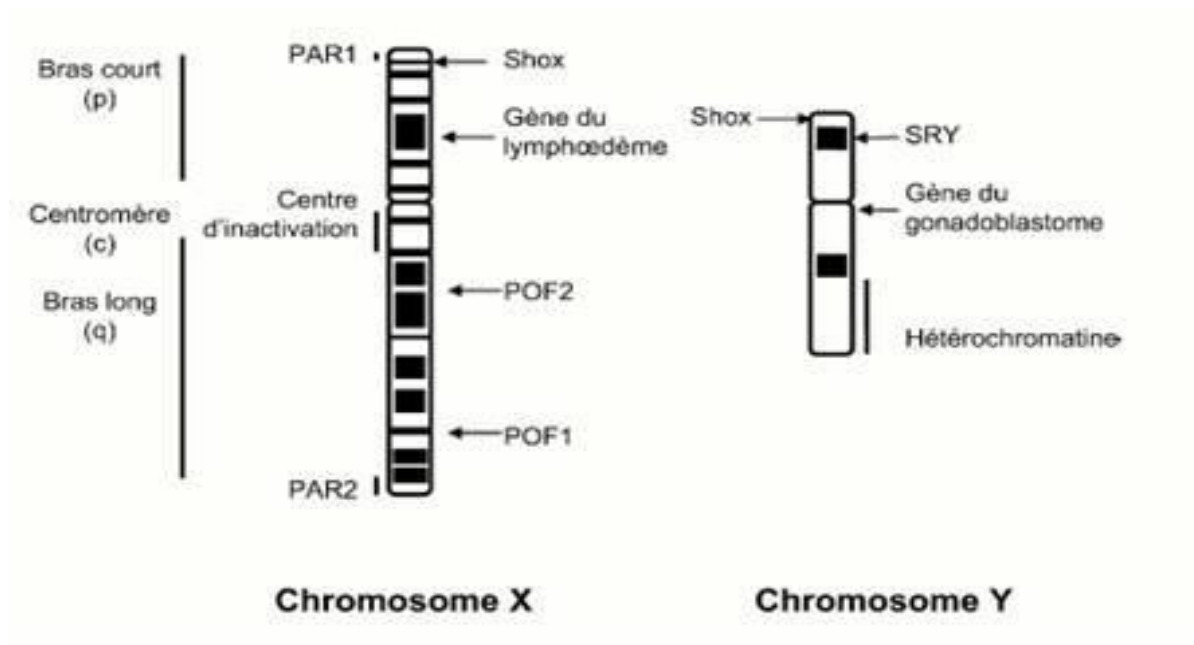


Figure 7: Chromosomes X et Y. PAR - régions pseudo-autosomales. Le gène SHOX est commun à l'X et à l'Y. POF- primary ovarian failure. SRY = testis-determining factor.

de l'X entraîne une petite taille, ainsi que des anomalies squelettiques typiques du syndrome de Turner liées à l'haploinsuffisance du gène SHOX située dans la région pseudo autosomale de l'X (Xp11-12) et de l'Y (Yp11).

Le gène SHOX n'est probablement pas le seul gène dont l'haploinsuffisance entraîne une petite taille, l'aneuploïdie elle-même peut en être responsable.

De plus, les patientes ayant une large délétion du bras long de l'X présentent une taille réduite de 10 cm par rapport à la taille cible.

Le maintien de la fonction ovarienne est lié à l'existence de gènes situés sur le bras long du chromosome X, Xq26 (POF1) et Xq13-21 (POF2), d'autres gènes sont présents sur le bras court, et en cas de délétion proximale du bras court Xp on observe une puberté spontanée, avec possibilité de grossesse et une ménopause précoce.

Seule une délétion distale du bras court est compatible avec une fonction ovarienne normale.

Le lymphœdème congénital serait lié à la région Xp11,4. Les malformations cardiaques et la coarctation de l'aorte sont plus fréquentes au cours de monosomie (45X).

La délétion du gène SRY (testis determining factor) sur le bras court du chromosome Y peut entraîner un phénotype typique de syndrome de Turner.

7 à 12% des syndromes de Turner ont une mosaïque avec matériel Y, les patientes ayant une mosaïque comportant un chromosome Y sont à risque de

 **PDF**
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

et 30% et la recherche de matériel Y est
conservée dans tous les cas de monosomie de l'X.

La région critique pour le développement du gonadoblastome semble être
localisée à proximité du centromère du chromosome Y.

En fin le centre de l'inactivation de l'X se situe en Xq11,2.

Le retard statural a été amélioré par le traitement par l'hormone de croissance s'il est débuté précocement, et les grossesses sont actuellement envisageables grâce aux techniques de fécondation in vitro. Ces nouveaux thérapeutiques changent complètement le pronostic de ce syndrome. Ces filles peuvent avoir une vie comparable aux autres filles si le diagnostic est fait en anténatal et si une bonne prise en charge est instaurée précocement.

Cependant, le syndrome de Turner nécessite un traitement au long cours et une surveillance à vie, afin de détecter et de traiter les autres anomalies liées à ce syndrome.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Conclusion

Il nous paraît important de soulever quelques remarques afin de concevoir une nouvelle façon d'envisager la prise en charge du syndrome de Turner.

La pauvreté des renseignements cliniques et des bilans paracliniques de nos patientes indique une prise en charge qui reste au déca du strict minimum, et l'absence d'une approche multidisciplinaire de ce syndrome. Il reste beaucoup de choses à faire dans nos services, et la volonté doit être présente avant tout.

Dans l'ensemble des cas, le diagnostic a été posé tardivement, souvent au-delà de 18 ans, ce qui indique que nos enfants sont toujours mal suivis, donc le diagnostic devrait être posé le plus précocement possible (en anténatal de préférence)

Le syndrome de Turner a par ailleurs de nombreuses répercussions cliniques qu'il faut dépister, expliquer et traiter, de manière à améliorer la qualité de vie et de prévenir les complications. Il paraît très utile de proposer un calendrier de surveillance à l'âge adulte ainsi qu'un carnet de suivi, afin de les guider dans cette prise en charge.

Des recherches plus larges afin d'avoir un profil épidémiologique plus proche de la réalité sont nécessaires pour compléter le manque de données épidémiologiques propres à notre contexte.

La prise en charge du syndrome de Turner est multidisciplinaire, les intervenants du milieu médical sont à eux seuls insuffisants pour aider ces patientes à vivre dans de bonnes conditions, le rôle de la famille et de l'entourage reste très primordial, les associations des familles de patientes et des patientes elles-mêmes sont d'un secours pour comprendre ce syndrome et permettre à ces patientes de mieux vivre leur maladie.



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Résumés

RESUME

TITRE : Hypogonadisme hypergonadotrophique à propos du syndrome de Turner :
Etude pratique et revue de la littérature.

MOTS-CLES : Syndrome de Turner – Caryotype – Infertilité-Aménorrhée primaire-
Petite taille - Impubérisme-

AUTEUR : Aliou BAH

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique féminine intéressant 1/2500 naissances filles, et se définit par l'association d'un syndrome dysmorphique et malformatif dont les principaux éléments sont la petite taille et la dysgénésie gonadique, chez des sujets de phénotype féminin ayant une absence complète ou partielle d'un des deux chromosomes X, dans la totalité ou une partie des clones cellulaires.

Dans ce travail, nous rapportons dans une première partie, une étude de 37 dossiers de patientes atteintes de syndrome de Turner chez qui le diagnostic a été confirmé par la cytogénétique.

Le motif de consultation le plus fréquent était la petite taille dans 62,16 % des cas, l'âge de découverte se situait dans 62,16 % des cas entre 18 et 42 ans et la formule chromosomique classique de type 45, X l'emportait avec une prévalence de 51,35% des cas.

Nous avons discuté, dans une deuxième partie, nos résultats en les comparant aux données de la littérature.

ABSTRACT

TITLE: hypergonadotrophic Hypogonadism about Turner syndrome: Practical study and literature review

KEYWORDS: Turner syndrome –karyotype-Infertility-primary-amenorrhea-Small sized-prepubescent

AUTOR : Aliou BAH

Turner syndrome is a female chromosomal abnormality which concerns 1/2500 girls at births, and is defined by the association of malformation and dysmorphic syndrome in which the principal elements are the small sized and gonadic digenesis, in female phenotype subjects with a complete or partial absence of one of the two X chromosomes in all or part of the cell clones.

In this work we report in the first part, a study of 37 cases of patients with turner syndrome in which the diagnosis was confirmed by cytogenetic.

The small sized element was the most frequently consulted case with 62.16%, the discovery age was within 62.16% of cases between 18 and 42 years and the classic chromosome formula 45,X prevailed with a prevalence of 51.35%.

We discussed in the second part, our results comparing them with the literature data.

ملخص

العنوان: ضمور وظيفة المناسل المصاحب لارتفاع نشاط الغدة النخامية في متلازمة تورنر:

(دراسة حالات سريرية مع استعراض الأدبيات)

الكلمات الرئيسية: -متلازمة تورنر - النمط الجيني - عقم - قامة صغيرة- انعدام البلوغ.

من طرف: بياح اليو .

إن المتلازمة تورنر هي عبارة عن خلل صبغي أنثوي يحدث بمعدل يناهز ولادة واحدة لكل 2500 أنثى حديثة الولادة ويعرف بكونه اجتماعا لمتلازمة تشوه البنية وتشوه الشكل ومن أهم عناصر هذه المتلازمة نجد قصر القامة و خلل في التكون القتدي عند الأشخاص ذوي النمط الظاهري الأنثوي والذين يفقدون كليا أو جزئيا لأحد الصبغين x في مجمل أو بعض النسائل الخلوية .

تطرقنا في الجزء الأول من هذا البحث إلى دراسة 37 ملقا لمريضات مصابات بمتلازمة تورنر حيث تم تأكيد التشخيص لديهن بناء علي معطيات الدراسة الخلوية الجينية . وقد شكل قصر القامة الدافع الأبرز لعيادة الطبيب و ذلك في % 62,16 من الحالات , أما سن الاكتشاف فيقع ، في %62,16 من الحالات , بين 18 و 42 سنة أما الصيغة الصبغية التقليدية من نوع X,45 فقد احتلت الصدارة بمعدل 62,16% من الحالات . أما الجزء الثاني من البحث فقد خصصناه لمناقشة النتائج المحصل عليها وذلك بمقارنتها مع المعطيات المتوفرة في الأدبيات الطبية .



PDF
Complete

*Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.*

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Bibliographie

- e, congenital webbed neck and cubitus valgus
endocrinology 23, 566, 1938
- [2] **ALBRIGHT(F), SMITH(PH) ET FRASER R**
A syndrome characterised by primary ovarian insufficiency and decreased stature
Amer j med sci 1942,204,625
- [3] **VARNEY. R.R , KENYON AP, KOCH F.C**
An association of short stature, retarded sexual development and high urinary gonadotrophines titers in women
J clin endocrino 1943, 144-150
- [4] **WILKINS L, FLEICHMAN W**
Ovarian agenesis, pathology association clinical syptoms and bearing on theories of sex differenciation
J clin endocrino 1944,4, 357
- [5] **BARR E.T, BERTRAM EG**
A morphological distinction between neurons of the male and female, and the behavior of nucleolar satellite during accelerated nuclo premature 1949, 163, 676.
- [6] **POLANI . P.E**
Turner synddrome and allied conditions
Brit , med bull 1961,17,200-205
- [7] **FORD C. JNES KW 1959**
A sex chromosomal anomaly in case of gonadal dysgenesis (ts)
Lancet 1, 711-713
- [8] **HAMERTON JL, 1971**
Huma cytogenetic clinical cytogenetics Vol 11 New York, academic prow, 373-436
- [9] **GROUCHY J, 1974**
Clinical cytogenetic in the cell nuclear, Vol 5, New York academic pross65-112

TURNER'S SYNDROME

298 (2006) 139-145

[11] NIELSON. J, WOHLERT M. GRAVHOLT CH, SEVEND

Chromosome abnormalities found among 34.910 newborn children: incidence study in arthus Denmark

Hum. Genet. 1991,87:81-3 Prenatal and post natal prevalence of Turner's syndrome a registry study BMJ 1996,312:16-21

[12] AMIEL A, KIDRATI I

Are all phenotypically-normal turner's syndrome fetuses mosaics Prenatal diagnosis 1996, Sep 16(9) 791-795

[13] KEBERL DD, MC GILLIVRY B, SYBER VP

Prenatal diagnosis of 45,X/46,XX mosaicism and 45,X implication for postnatal outcome. Am J Hum Genet. 1995 sep, 57(3) 661-666

[14] BLAIR J, TOLMIE J, HOLLMAN AS DONALDSON

Phenotype, ovarian function, and growth in patients with 45,X/47, XXX turner mosaicism, implications for prenatal counseling and oestrogen therapy at puberty .J pediatr. 2001 Nov 139(5) 724-728

[15] HUANG B, THANGAVELU M, BHATT S, J SANDLINC, WANG S

Prenatal diagnosis of 45,X and 45,X mosaicism the need for thorough cytogenetic and prenatal diagnosis 2002 feb. 22(2) 105-110

[16] GILBERT B , YARDINC, BRIAULT S

Prenatal diagnosis of female monozygotic twin's discordance for Turner syndrome : implications for prenatal genetic counseling Prenatal dig 2002 Aug 22(8) 697-702

- Turner's syndrome in Italy familial characteristics neonatal data standards for birth weigh and for high weigh from infancy to adult hood. Acta paediatrica 1945; 83 292-298
- [18] **CAROTHERS AD, DEMEY R.**
A collaborative study of the aetiology of Turner syndrome. Ann hum. Genet. 1980 43 355-368
- [19] **CARLSEN E, KEIDING N.**
Evidence for decreasing quality of semen during post 50 years. BMJ 1992 305, 609-13
- [20] **KEIDING N, CARLSEN E.**
Failing sperm quality. BMJ 1994, 309-331
- [21] **BOUNOUA (HERVE)**
Le syndrome de Turner à la réunion: aspects génétiques, cliniques et sociaux d'une population adulte et pédiatrique
- [22] **CABROL S, SAAB C, GOURMELEN M, RAUX-DEMAY MC, LE BOUC Y.**
Turner syndrome: spontaneous growth of stature, weight increase and accelerated bone maturation.
Arch pediatr. 1996 apr;3(4):313-318
- [23] **BATTIN J.**
Actualité du syndrome de Turner. Arch pediatr. 1996 ;3 :588-97
- [24] **PARVIN M, ROCHE E, COSTIGAN C, HOEY HM.**
Treatment outcome in Turner syndrome. Ir. Med J. 2004 jan ; 97(1) : 12,14-15
- [25] **MORICHON- DELVALLEZ**
Syndrome de Turner 2000. Encyclopedie orphane avril 2002

R. M.T, 1995

ice spontanée, traitement par l'hormone de croissance.

[27] STANHOPE R, MASSARANO A,BROOK CG.

« The natural history of ovarian demise in Turner syndrome ». In : I Hibi, K Takano eds. Basic and clinical approach to Turner syndrome. Elsevier, Amsterdam, 1993 : pp 93-100.

[28] Auda MP, CINTRA ML, PUZZI MB, VIANNA D, VAVALCATI

Scalop lesions in Turner Syndrome : results of lymphodema ? Clin dysmorph 2004 Jul 13 (3) 1-168.

[29] PASQUINO AM, PASSERI F, PUCARELLI I, SEGNI M, MUNICCHI G.

Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome.Italien Study Group for Turner's Syndrome.J clin Endocrinol Metab 1997 ; 82 :1810-3.

[30] OGATA T, MATSUO N.

Turner syndrome and female sex chromosome aberrations: deduction of the principal factors involved in the development of clinical features. *Hum Genet* 1995;**95**:607-29.

[31] TACHDJIAN G, ABOURA A, PORTNOÏ MF, PASQUIER M ET AL.

Cryptic Xp duplication including the SHOX gene in a woman with 46, X, del(X)(q21.31) and premature ovarian failure. *HumReprod* 2008;**23**:222-6.

[32] DAVID L.

Le syndrome de Turner et de Klinefelter diagnostic.La revue du praticien (paris) 1994, 44,8 p : 1123-1126.

[33] BRIARD ML ET MORICHON DEL VALLEZ N.

Anomalies chromosomiques, Encyclopedie Med ch. (elsevier-paris)Pediatrie 4-002-t-30 1997.

- s de dysgénésie gonadique de phénotype féminin .
 Recueillis en milieu pédiatrique. Bordeaux Médical 14, 2045-2060,1973.
- [35] **SERVICE D'ENDOCRINOLOGIE CHU IBN SINA**
 Photo d'une Turnérienne (thèse N°1632008)
- [36] **AUDA MP, CINTRA ML , PUZZI MB, VIANNA D , VAVALCATI**
 Scalop lesions in Turner syndrome : results of lymphedema ,Clin dysmorph 2004
 Jull 13(3) 165-168
- [37] **LOWESTON EJ , KIM KH, GLICK SA**
 Turner's syndrome in dermatology J Am. acad. dermatol. 2004 may 50(5) 767-776
- [38] **DAVID L.**
 Le syndrome de Turner et Klinefelter : diagnostic La revue du praticien(paris),
 1994,44,8 P1123-1126
- [39] **COUTANT R, VOINOT C, LIMAL JM.**
 Puberty in girls with Turner syndrome Arch. Pediatr. 2004 Jun; 11(6): 557-558
- [40] **MORIMOTO ET AL.**
 Hearing loss in tsJ. Pediatric 2006, 149 :697-701.
- [41] **LIPPE B**
 Turner syndrome. Endocrinol. Metab. Clin. North ann 1991; 20: 121-52
- [42] **MONNEY C, PESCIA G, ADDOR M-C.**
 Le syndrome de Turner. Schweiz Med Wochenschr 2000; 130:1339-43
- [43] **LOSCALZO ML, VAN PL, HO. VB, BAKALOV VK, ROSING DR, et AL.**
 Association between fetal lymphedema and congenital cardiovascular defecrs in
 Turner syndrome.Pediatrics. 2005 Mar. 115(3)732-735.

ALLAN LD.

life.Ultrasound Obstet. Gynecol. 2003 Sep, 22(3):264-

267

[45] PRICE WH, CLAYTON JF, COLLYER S ET AL.

Mortality ratios, life expectancy, and causes of death in patients with Turner's syndrome. J Epidemiol Comm Health, 1986, 40: 97-102.

[46] GRAVHOLT CH.

Turner syndrome in adulthood. Horm Res, 2005, 64 Suppl 2: 86-93.

[47] PRICE WH, CLAYTON JF, COLLYER S ET AL.

Mortality ratios, life expectancy, and causes of death in patients with Turner's syndrome. J Epidemiol Comm Health, 1986, 40: 97-102.

[48] SYBERT VP.

The adult patient with Turner syndrome. In: K Albertsson-Wikland, M Ranke. Turner syndrome in a life-span perspective : research and clinical aspects. Amsterdam, Elsevier, 1995 : 202-218.

[49] HO VB, BAKALOV VK, COOLEY M ET AL.

Major vascular anomalies in Turner syndrome : prevalence and magnetic resonance angiographic features. Circulation, 2004, 110: 1694-1700

[50] BATTIN M J., SREVILLE F.

Etude d'une série de 139 cas de dysgénésie gonadique de phénotype féminin. recueillis en milieu pédiatrique. Bordeaux Médical 14, 2045-2060,1973

[51] SHULMANN CC, GLANAPOULS X.

Les malformations rénales de la dysgénésie gonadique. Archives de pediatrie : 1980 21 ; 387-390.

I LIMAL

Table ronde : puberté des filles présentant un syndrome de Turner .Archives de pédiatrie 11 (2004) 555-558.

[53] SEANG RP,

Recommandations for the diagnosis and management of ts (5th international symposium)

J clin. Endocrinol. Metab 1986, 3061-3069

[54] P SAENGER, H NUSSBAM, B LIPPE

Ophthalmological and ontological problems in Turner's syndrome. International congress series 1298,2006 p 49-57

[55] MORIMOTO ET AL.

Hearing loss in tsJ. pediatri. 2006,149:697-701

[56] HULTCRANTZ M, SYLVAN L .

Turner's syndrome and hearing disorders in women aged 16-34 .Hear res. 1997 Jan; 103(1-2):69-47

[57] HULTCRANTZ M.

Turner's syndrome and hearing disorders in women aged 16-34.Hear Res 103 : 69-74.

[58] SCULERATI N, ODDOUX C, CLAYTO, CM, LIM JW, OSTER H.

Hearing loss in Turner syndrome

Laryngoscope. 1996 Aug; 106 (8): 992-7

[59] HULTCRANTZ M., SYLVEN L., BORG E. 1994.

Ear and hearing problems in 44 middle-aged women with Turner's syndrome. Hear Res 76 : 127-132.

C., CLAYTON C.M., LIM J.W., OSTER H. 1996.

Hearing loss in Turner's syndrome. Laryngoscope 106 : 992-997.

[61] OSTBERG JE, BECKMAN A, CADGE B, CONWAY GS.

Oestrogen deficiency and growth hormone treatment in childhood are not associated with hearing in adults with Turner syndrome. Horm Res, 2004, 62:

[62] OGATA T, MUROYA K, MATSUO N, SHINOHARA O, YORIFUJI T, et al.

Turner syndrome and Xp deletions : clinical and molecular v studies in 47 patients
 J clin. Endocrinol. Metab. 2001; 86(11): 5498-5508

[63] LUBIN M.B, GRUBER HE

Skeletal abnormalities in the turner syndrome. Marcel Dekker, 1990:281-300

[64] VLADIMIR K, JOANNE FOODIM, CAROLYN A

Bone mineral density and fractures in turner syndrome international congress series
 1298(2006) 160-167

[65] CAROLYN A, VLADIMIR K,

Investigation of cardiac status and bone mineral density in Turner's syndrome
 Growth hormone and IGF research 16(2006)s 103-108

[66] SYKES K.S., NEELY E.K. 1997.

Long term outcome of height, bone density, and body composition in Turner's syndrome. Curr Opin Endocrinol Metab 4 : 100-107.

[67]GARDEN A.S., DIVER M.J., FRASER W.D. 1996.

Undiagnosed morbidity in adult women with Turner's syndrome. Clin Endocrinol 45
 : 589-593

[68] REITER EO, BLETHEN SL, BAPTISTA J, PRICE L.

Early initiation of growth hormone Treatmentallows age-appropriate estrogen use in Turner's syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2001; 86:1936-41.

1. content in Turner's syndrome : relation to karyotype, estrogen treatment, physical fitness, and bone turnover. *Calcif Tissue Int* 49 : 77-8.
- [70] **SYLVEN L., HAGENFELDT K., RINGERTZ H. 1995.**
Bone mineral density in middle-aged women with Turner's syndrome. *Eur J Endocrinol* 132 : 47-52
- [71] **ANKARBERG-LINDGREN C, ELFVING M, WIKLAND KA, NORJAVAARA E.**
Nocturnal Application of transdermal estradiol patches produces levels of estradiol that mimic those seen at the onset of spontaneous puberty in girls. *J Clin Endocrinol Metab* 2001;86:3038–44.
- [72] **STEPAN J.J., MUSILOVA J., PACOVSKY V. 1989.**
Bone demineralization, biochemical indices of bone remodeling, and estrogen replacement therapy in adults with Turner's syndrome. *J Bone Miner Res.* 4 : 193-198.
- [73] **PIIPPO S, LENKO H, KAINULAINEN P, SIPIL I.**
Use of percutaneous estrogen gel for induction of puberty in girls with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2004;89:3241–7.
- [74] **SAENGER P, WIKLAND KA, CONWAY GS, DAVENPORT M, GRAVHOLT CH, ET AL**
Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. *J Clin*
- [75] **DAVIES M.C., GULEKLI B., JACOBS H.S. 1995.**
Osteoporosis in Turner's syndrome and other forms of primary amenorrhoea. *Clin Endocrinol* 43 : 741-746.

ROSENFELD R.G., BACHRACH L.K. 1993.

Turner syndrome adolescents receiving growth hormone are not osteopenic. J Clin Endocrinol Metab 76 : 861-866.

[77] VIGNOT E., GARNERO P., DELMAS P.D. 1997.

Évaluation de l'ostéoporose : mesure de la masse osseuse et marqueurs biochimiques.

[78] CHIOVATOL, LARIZZA D ET AL.

Autoimmune hypothyroidism and hyperthyroidism in patients with TS Eur j Endocrinol 1996, 134 :568-575.

[79] EL MANSOURY M, BRYMANI, BERNTORPK

Hypothyroidism is common in ts. Clin. Endocrin. Metab. 2005;90. 2131-5

[80] GAWLIK A , JAROSZ-CHOBOT P.

Diabetes mellitus type 1 among the patients with turner syndrome or turner syndrome among the patients with diabetes type1? Endocrino. Diabeto. premaniany materiel wieku rozw.2002; 8(1) :47-51

[81] FRANZESE A, DE FILIPO G, ARGENZIANO A, SALERMO MC

Turner syndrome and insulin dependent diabetes mellitus. Arch. Pediatr. 1994 aug, 1(8)727-729

[82] FORBES A.P, ENGEL.E, 1963.

The high incidence of diabetes mellitus in 41 patients with gonadal dysgenesis and their close relative's metabolism I ; 428-433.

[83] CHOI IK, KIM DH, KIM HS

The abnormalities of carbohydrate metabolism in Turner syndrome: analysis of risk factors associated wiith impaired glucose tolerance.Euro pediatr.2005, jull; 164(7):442-7. Epub 2005 apr 23

- ON D.**
 al genotypes associated with ts live birth prevalence
 rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes
 associated with X abnormalities or mosaicism .Hum. Genet. 1983,64:24-27
- [85] MILKKIEWICZ P, HEALTHCOTE J,**
 Can ts teach us about the pathogenic of chronic cholestasis?Hepathology
 2004,40,1226-8
- [86] ROULOT D, DEGOTT C, CHAZUNILLERE O, O BERT**
 Vascular involvement of liver in Turner's syndrome. Hepathology 2004,39,239-47
- [87] BAENA N, DE VIGAN C, CARIATI E, CLEMENTI M, STOLL C,**
CABALLIN MR, ET AL
 Turner syndrome: evaluation of prenatal diagnosis in 19 European Registries. Am J
 Med Genet A 2004; 15:16–20.
- [88] ROULOT D ET AL.**
 Vascular involvement of the liver in Turner's syndrome. Hepatology, 2004, 39: 101-
 151.
- [89] ELSHEIKH M, WASS JA, CONWAY GS.**
 Autoimmune thyroid syndrome in women with Turner's syndrome--the
 association with karyotype. Clin Endocrinol (Oxf), 2001, 55: 223-226.
- [90] GRAVHOLT CH, NAERAA RW , FISKER S, CHRISTIANSEN JS.**
 Body composition and physical fitness are major determinants of the growth
 hormone-insulin-like growth factor axis aberrations in adult Turner's syndrome,
 with important modulations by treatment with 17 betaestradiol. J Clin Endocrinol
 Metab, 1997, 82: 2570-2577.

Z, NIKOLSKI E ET AL.

Choosing an oestrogen replacement therapy in young adult women with Ts. Clin Endo. (Oxf), 2001, 54: 159-164.

[92] CONWAY GS.

Considerations for transition from paediatric to adult endocrinology : women with Turner's syndrome Growth Horm IGF Res 2004 ; 14 : S77-S84. syndrome in a life-span perspective : research and clinical aspects. Amsterdam, Elsevier, 1995 : 202-218.

[93] ELSHEIKH M, DUNGER DB, CONWAY GS,

Wass JAH. Turner's syndrome in adulthood. Endocrinol Rev 2002; 23:120-40.

[94] L. MAZZANTI, RW NAERAA

Autoimmune disease in Turner syndrome. International congress serie 1298(2006) p 42-48.

[95] BONAMICO M, PASQUINO AM, MARIANI P, ET AL.

Prevalence and clinical picture of Celiac disease in Ts. J Clin Endocrinol Metab. 2002, 87 :5495-5498.

[96] KONRADSEN B., NIELSEN J. 1993.

Follow up study of 69 Turner women. In : Hibi I., Takano K., eds. Basic and clinical approach to Turner's syndrome. Amsterdam : Elsevier, 177-183.

[97] MANOLA KN ET AL.

Leukaemia's associated with Turner syndrome : report of 3 cases and review of the literature. Leukemias res. 2007, doi 10.1016/j.leukres.2007.06.04

[98] SALERNO M, DI MAIO S, GASPARINI N, RIZZO M, FERRI P, VAJRO P.

Liver abnormalities in Turner syndrome Eur. J Pediatr. 1999 aug 158(8):618-23

LONG LM, KOWAL K, KUSHNER H, CUTLER

Lipid abnormalities in Turner syndrome. J Pediatr. 1995 feb. 126(2):242-5

[100] B LIPPE

Turner syndrome. Endocrino. Metab. Clin Am. 20(1991)121-152

[101] D.G.M MURPHY ET AL.

X chromosome effects on female brain a magnetic resonance imaging study of ts. Lancet 342(1993) 1197-1200

[102] A.L REISS ET AL.

The effects of X monosomy on brain development of amygdale and orbito frontal cortex and fear recognition in humans brain 126 (2003) 2431-2446

[103] C RAE ET AL.

Enlarged temporal lobes in turner syndrome and X chromosome effects. Cereb. Cortex 14(2004) 156-164

[104] S.R KESLER ET AL.

Effects of X chromosome and X linked imprinting on superior temporal gyrus morphology in ts. Biol. Psychiatry 54(2003) 636-646

[105] MIGEON BR, LUO S, JANI M, JEPPESEN P.

The severe phenotype of females with tiny ring X chromosomes is associated with inability of these chromosomes to undergo X inactivation AM J Hum Genet 1994 ; 55 : 497-504.

[106] SYBERT VP.

The adult patient with Turner syndrome. In Albertsson-Wickland K, Ranke M, eds Turner syndrome in a life span perspective : research and clinical aspects. Amsterdam : Elsevier, 1995 : 205-18.

, ROELTGREN D, KUSCHNER H, CUTLER GB.
 Mental changes from childhood through adolescence Am
 JMed Genet 1995; 58:74-82

[108] SKUSE DH, JAMES RS, BISHOP DVM, ET AL.

Evidence from Turner's syndrome of an imprinted X-linked locus affecting cognitive function. Nature 1997 ; 387 : 705-8.

[109] SAENGER P, ALBERTSSON-WICKLAND K, CONWAY GS, ET AL.

Recommendations for the diagnosis and management of TS. J Clin Endocrinol Metab 2001 ; 86 : 3061-9.

[110] CONWAY GS.

Considerations for transition from paediatric to adult endocrinology : women with Turner's syndrome Growth Horm IGF Res 2004 ; 14 : S77-S84.

[111] AGAT.

Association des Groupes Amitié Turner. www.agat.turner.org.

[112] DOWNEY J.I., EHRHARDT A.A. 1990.

The long-term behavior of patients with Turner's syndrome : an update. In : Rosenfield R.G., Grumbach M.M., eds. Turner's syndrome. New York : Marcel Dekker, 483-493.

[113] HOLL R.W., KUNZE D., ETZRODT H., TELLER W., HEINZE E. 1994.

Turner syndrome : final height, glucose tolerance, bone density and psychosocial status in 25 adult patients. Eur J Pediatr. 153 : 11-16.

[114] TOUBLANC JE, THIBAUD E, LECOINTRE CL

Socio-psycho-affective outcome in Turner syndrome. Horm res 1995 ; 44,1-2(abSTRACT).

IBAUEDEL B. 1993.

Le devenir des adolescentes turnériennes. Arch Fr Pediatr 50 : 463-467.

[116] SKUSE D.H., ET AL. 1997.

Evidence from Turner's syndrome of an imprinted x-linked locus affecting cognitive function.

[117] PELZ L., KOBSCALL H., LUBCKE U.G., KRUGER G., HINKEL G.K 1991.

Long-term follow-up in females with Ullrich-Turner's syndrome. Clin Genet 40 : 1-5.

[118] SYLVEN L., MAGNUSSON C., HAGENFELDT K., VON SCHOULTZ B. 1993.

Life with Turner's syndrome a psychosocial report from 22 middle-aged women. Acta Endocrinol 129 : 188

[119] PAVLIDIS K., MCCAULEY E., SYBERT V.P. 1995.

Psychosocial and sexual functioning in women with Turner's syndrome. Clin Genet 47 : 85-89.

[120] RICKERT V.I., HASSED S.J., HENDON A.E., CUNNIFF C. 1996.

The effects of peer ridicule on depression and self-image among adolescent females with Turner's syndrome. J Adolesc Health 19 : 34-38.

[121] BLUM K, KAMBICH MP

Maternal genetic disease and pregnancy. Clin prenatal 1997 jun 24(2) 451-465

[122] MAZZANTIL, NIZZOLI G, TASSINARI D BERGAMACHI

Spontaneous growth and pubertal development in ts with different karyotypes. Acta pediatric 1994 83; 289-304

Syndrome de Turner les signes échographiques. Médecine fœtale échographique en gynécologie 1998 ; 38 : 15-19

[124] MELISSA L, LOSCALZO, CAROLYN A, BARBERA BIESECKER

Issues in prenatal counseling and diagnosis in ts . International congress series 1298(2006) 26-29

[125] MORICHON, DELVALLEZ

Syndrome de Turner. Encyclopedie Orphanet avril 2002

[126] EISENBERG B, WAPNER RJ,

Clinical procedures in prenatal diagnosis. Best pract res clin obstet. 2002 oct 16(5) 611-627

[127] AUDA MP, CINTRA ML, PUZZI MB, VIANNA D, VAVALCATI

Scallop lesions in ts : results of lymphedema? Clin dysmorph 2004 jull 13(3) 177-189

[128] LOWESTON EJ, KIM KH, GLICK SA

Turner's syndrome in dermatology .J Am. Acad. Dermatol. 2004 may 50(5) 767-776

[129] VAN DER PUTTE SC

Lymphatic malformation in human fetuses a study of fetuses with Turner's syndrome or status bonnevie-ultrich

[130] PASQUINO AM, PASSERIF F, PUCARDILI I, SEGNI M, MUNICHI

Spontaneous pubertal development in ts. J Clin endocrinol metab. 1997 82; 1810-03

[131] VOINOT C,

Appreciation du developpement mammaire et utérin dans le syndrome de turner : etude de l'influence du caryotype et des maladies d'induction pubertaire. Mémoire , université d'Angers 2003

LIMAL

es turnériennes. Archives de pédiatrie 11(2004) 555-

558

[133] GRAVHOLT CH, JULL S, NAERAA , RW, HANSEN J

Morbidity in turner syndrome. eJ clin. Epidemiol. 1998 feb 51(2) 147-158

[134] TARGLIA ET AL.

Ptpn 11 mutation in human disease. Am J hum genet. 2006; 78; 279-290

[135] MUSTAPHA TEKIN ET AL.

Nikawa kuoki syndrome wih congenital sensorineural deafness evidence.
International journal of pediatric oto rhino laryngology vol. 70 issue 5 may 2006 p
885-889

[136] LIPPE B, WERTAS J AND BOECHAT M.I

Ovarian function in turner syndrome : recognizing the spectrum : basic and clinical
approach to turner syndrome hibi and takano k.Editors Elsevier sciences publishers
Bv 1993; 117-122

[137] LIMAL JM

Syndrome de turner et de klinefelter :diagnostic Revue du praticien 200, 50p1011-
1017

[138] COLLE M, BROUSSIN P, AUZERIE J,

Le doppler des artères ovariennes : une aide à la détermination de l'entrée en puberté
chez la fille ? Rev Endocrinol Clin 1993 ; 30 :135-41.

[139] MATARAZZO P, LARA R, ARTESANI L ET AL.

« Sonographic appearance of ovaries and gonadotrophine secretion as pronostic
tools of spontaneous puberty in girls with TS » J. Clin. Endocrinol. Metab, 1995 : 8,
267-274.

, **BERGAMASCHI R, TASSINARI D, ET AL.**

Turner syndrome : standards for utérine and ovarian
volume. J ultrasound med, 1997 jull , 131(1pt1): 135-140

[141] HABER HP, RANKE MB,

Pelvic ultrasonography in Turner syndrome : standards age related findings in
defferents karyotypes
J pediatri. 1997 jul 131(1pt) 135-40

[142] DAVID VM, LAURA S.

Diagnostic précoce du syndrome de Turner . Schweiz med wochenschr 200, 130 :
13339-43

[143] COURBE DE CROISSANCE DE LA FILLE

Image de <http://www.med.univ-angers.fr/discipline/pediatrie/Endoped0306/Le%20retard%20de%20croissance.htm>

[144] LONGO LD

Classic pages in obstetrics and gynecology the chromosome number in man.
Hereditas vol. 42p 1-6, 1959

[145] GICQUEL C, CABROL S, ET AL.

Molecular diagnosis of turner's syndrome. J Med genet. 1992; 29; 547-51

[146] ZINN AR, PAGE DC, FISHER EM

Turner syndrome : vcase of the missing sex chromosome .Trends genet. 1993 mar
9(3):90-3

[147] GIOVANNUCI UZIELLI ML, FAILLE M, BIONDI C.

From chromosome and genes to the discovery of turner syndrome secrets hibi
takano k eds and clinical approach to turner syndromeAmsterdam Elsevier 1993:27-
32

J, PASARO E.

chromosome mosaicism. Hum. Genet. 1996 jul 98(1)

29-35

[149] BATTIN J

Turner syndrome and mosaicismBull acad. Natl med. 2003, 187(2) 359-67 368-70

[150] CANTO P, KOFMAN ALFAROS, JIMENEZ AL, SODERLUND D ET AL.

Gonadoblastome in Turner syndromeCancer genet. Cytogenetic2004 apr 1; 150(1)
70-72

[152] DONAGHEC, ROBERTS A, MANN K, OGILVIE CM.

Development and targeted application of a rapid qf pcr test for sex chromosome
imbalancePrenatal diagnosis 2003 March ,23(3) 201-10

[153] ROCHICCIOLI P, TAUBER MT, PIENKOWSKI C.

Syndrome de Turner. Croissance spontanée et après traitement par l'hormone de
croissance. Ibidem, p.57-64.

[154] CAREL JC, MATHIVON L, GENDREL C, DUCRET JP, CHAUSSAIN JL.

Near normalization of final height with adapted doses of growth hormone in
Turner's syndrome.

J. Clin Endocrinol Metab, 1998 : 83, 1462-1466.

[155] MASSA G, HEINRICH C, VERLINDE S, THOMAS M, BOURGUIGNON JP,

ET AL. Late Or delayed induced or Spontaneous puberty in girls with Turner
syndrome treated with growth hormone does not affect final height. J Clin
Endocrinol Metab 2003; 88:4168-74.

[156] LUBIN M.B, GRUBER HE

Skeletal abnormalities in tje Turner Syndrome, Marcel Dekker, 1990 :281-300.

Impact of growth hormone supplementation on adult height in Turner syndrome: results of the Canadian randomised controlled trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90:3360–6.

[158] CAREL JC, ECOSSE E, BASTIE-SIGEAC I, CABROL S, TAUBER M, ET AL.

Quality of lifedeterminants in Young women with Turner’s syndrome after growth hormone treatment: results of the Statur population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90:1992–7

[159] VAN PAREREN YK, DE MUINCK KEISER-SCHRAMA SM,STIJNEN T

Otten Final height in girls with Turner syndrome after long-term growth hormone treatment in thre dosages and lowdose estrogens. *J Clin Endocrinol Metab* 2003; 88:1119–25.

[160] HAUTE AUTORITE DE LA SANTE FRANCAISE Syndrome de Turner
 Protocole national de diagnostic et de soins Jan2008 Courbe de croissance www.has-sante.fr

[162] REITER EO, BLETHEN SL, BAPTISTA J, PRICE L.

Early initiation of growth hormone Treatment allows age-appropriate estrogen use in Turner’s syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86:1936–41

[163] ELSHEIMER M, HODGSON H, WASS JAH, CONWAY GS.

Hormone replacement therapy may improve hepatic function in women with TS . *Clin Endocrinol (Oxf)* 2001; 55:227–31.

[164] KHASTGIR G., ABDALLA H., THOMAS A., KOREA L., LATARCHE L.,1997. Ovocyte donation in TS: an analysis of the factors affecting the outcome. *Hum Reprod* 12 : 279-285.

- AN Y., AMIT A., YOVEL I., KOGOSOWKI
r's syndrome may have an inherent endometrial
abnormality affecting receptivity in ovocyte donation. Fertil Steril 65 : 1249-1252.
- [166] CHIOVATOL, LARIZZA D ET AL.
Autoimmune hypothyroidism and hyperthyroidism in patients with Turner's
Syndrom Eur j Endocrinol 1996, 134 :568
- [167] WILSON R., CHU C.E., DONALDSON M.D., THOMSON J.A., 1996
An increased incidence of thyroid antibodies in patients with Turner's syndrome and
their first degree relatives. Autoimmunity 25 : 47-52. 182-186.
- [168] VANDER SHEREN, LODEWYCK M.
Autoimmunity problems In Turner Syndrome. Amsterdam Elsevier 1995 :267-272.
- [169] SCULERATI N., ODDOUX C., CLAYTON C.M., LIM J.W., OSTER H.1996.
Hearing loss in Turner's syndrome. Laryngoscope 106 : 992-997.
- [170] ROSS J.L., FEUILLAN P., LONG L.M., KOWAL K., KUSHNER
H.,1995.Lipid abnormalities in Turner's syndrome. J Pediatr 126 : 242-245.
- [171] HASLE H., OLSEN J.H., NIELSEN J., HANSEN J., FRIEDRICH U., 1996.
Occurrence of cancer in women with Turner's syndrome. Br J Cancer73 : 1156-
1159.
- [172] SAENGER P.
1996. Turner's syndrome. N Engl J Med 23 : 1749-1754.
- [173] HAUTE AUTORITE DE LA SANTE FRANCAISE
Syndrome de Turner Protocole national de diagnostic et de soins Janvier 2008
Recommandations p 43-47 www.has-sante.fr

, ALLAN LD.

Turner's Syndrome in foetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003 Sep ; 22(3) :264-267.

[175] BAGUETTE JP, DOUICHIN S, PIERRE H, ROSSIGNOL AM, DOST M

Structural and functional abnormalities of large arterie in the TS Heart. 2005 nov 91(11) 1442-6 epub 2005 Mar 10.

[176] TOUBLANC JE, THIBAUD E, LECOINTRE CL.

Socio-psycho-affective outcomze in Turner syndrome *Horm res* 1995 ; 44,1-2(abstract).

[177] LIVIDAS S, XEKOUKI P, VOUTETAKIS , DACOU-VOUTETAKIS C.

Spontaneous pregnancy and birth of anormal femel from a women with Turner Syndrome and elevated gonadotropin *Fertile steril.* 2005 Mar ; 83(3) : 769-72

[178] GUERQUIN B.

Turner's syndrome and pregnancy. A case report *Rev fr Gynecol Obstet.* 1993 May ; 88(5) :342-4.

[179] CASADO DE FRIAS E,

Past and present perspectives of Turner syndrome. *An acad. Nac. Med. (madird)* 2003; 120(3):451-65

[180] YARON Y, OCHSHORN Y, AMIT A, YOVEL I, KOGOWSKI A, LESSING JB.

Patients with turner's syndrome may have an inherent endometrial abnormality affecting respectively in ovocyte donation *Fertile steril.* 1996 jun ; 65(6): 1249-52

[181] ELIZABETH MC CAULY, VIRGINA SYBERT

Social and development of girls and women with TS *International congress series* 1298 (2006) 93-99



[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

DA T, NUGENT D, RUTHERFORD AJ, ET AL.

The influence of donated gametes on the incidence of hypertensive disorders of pregnancy.

Hum Reprod 1999;14:2268–73.

[183] ABIR R, FISCH B, NAHUM R, ORVIETO R, NITKE S, BEN RAFAEL Z.

Turner's syndrome and fertility: current status and possible putative prospects. Hum Reprod 2001;7:603–10.

[184] HREINSSON JG, OTALA M, FRIDSTROM M, LUNDQVIST M, ET AL.

Follicles are found in the ovaries of adolescent girls with Turner's syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2002;87:3618–23

[185] CABROL S.

Syndrome de Turner. Encyclopedie orphaned fev. 2007

REFERENCES ICONOGRAPHIQUES

A: worms.zoology.wisc.edu

B: thetech.org/genetics/images.jpg

C: learn.genetics.utah.edu



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

Serment

Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

- *Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.*
- *Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité. La santé de mes malades sera mon premier but.*
- *Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.*
- *Je maintiendrai par tous les moyens en mon pouvoir l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale.*
- *Les médecins seront mes frères.*
- *Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale ne s'interposera entre mon devoir et mon patient.*
- *Je maintiendrai le respect de la vie humaine dès la conception.*
- *Même sous la menace, je n'userai pas de mes connaissances médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.*
- *Je m'y engage librement et sur mon honneur.*



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

قسم ابقر

بسم الله الرحمن الرحيم

أقسم بالله العظيم

في هذه اللحظة التي يتم فيها قبولي عضوا في المهنة الطبية أتعهد علانية:

- بأن أكرس حياتي لخدمة الإنسانية.
 - وأن أحترم أساتذتي وأعترف لهم بالجميل الذي يستحقونه.
 - وأن أمارس مهنتي بأوازع من طميري وشرفي وإعلاء مكانة مريضتي هادفي الأول.
 - وأن لا أفشي الأسرار المعهودة إلي.
 - وأن أحافظ بكل ما لدي من وسائل على الشرف والتقاليد النبيلة لمهنة الطب.
 - وأن أعتبر سائر الأطباء إخوة لي.
 - وأن أقوم بأواجبي نحو مرضاي بدون أي اعتبار ديني أو وطني أو عرقي أو سياسي أو اجتماعي.
 - وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها.
 - وأن لا أستعمل معلوماتي الطبية بطرق يضر بحقوق الإنسان مهما لاقيت من تهديد.
 - بكل هذا أتعهد عن كامل اختيار ومقسما بشرفي.
- والله على ما أقول شهيد.



PDF
Complete

Your complimentary
use period has ended.
Thank you for using
PDF Complete.

[Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features](#)

جامعة محمد الخامس
كلية الطب والصيدلة بالرباط

أطروحة رقم: 170

سنة : 2010

**ظهور وظيفة المناسل المصاحب لارتفاع نشاط الغدة
النخامية في متلازمة تورنر
(دراسة تطبيقية مع استعراض الأدبيات)**

أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم :

من طرف

السيد : اليوبام

المزاداد في : 04 غشت 1985 بسيكاسو

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية: متلازمة تورنر – نمط وراثي – عقم – قامة قصيرة – انعدام البلوغ .

تحت إشراف اللجنة المكونة من الأساتذة

رئيسا

مشرفا

أعضاء

{

السيد: أحمد كاوي

أستاذ في طب الأطفال

السيد: عمر الشقيري

أستاذ في علم الأنسجة والأجنة

السيد: التهامي بنوشان

أستاذ في طب الأطفال

السيد: يونس بجيجو

أستاذ مبرز في طب النساء و التوليد

السيدة: نزهة سعدي

أستاذة طب النساء و التوليد