

ANNEE: 2010

THESE N°: 61

Syndrome de turner :

Revue de la litterature et etude pratique

A propos de 41 cas

THESE

Présentée et soutenue publiquement le :.....

PAR

Mr Aomar ARRAHOUI

Né le 22 Janvier 1983 à Ait Ikko (Khemisset)

Pour l'Obtention du Doctorat en Médecine

MOTS CLES: Syndrome de Turner – Caryotype – Cytogénétique – Aberration chromosomique.

JURY

Mr. M. ZOUHDI

Professeur de Microbiologie

Mr. O. CHOKAIRI

Professeur d'Histologie-Embryologie

Mr. A. RAGALA OUAZZANI

Professeur de Gynécologie Obstétrique

Mr. A. BIYI

Professeur Agrégé de Médecine Nucléaire

PRESIDENT

RAPPORTEUR

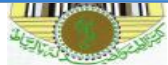
JUGES



سبحانك لا علم لنا إلا ما
علمتنا إنك أنت العليم
الحكيم

﴿

سورة البقرة : الآية : 31



DOYENS HONORAIRES :

| | |
|-------------|-----------------------------------|
| 1962 – 1969 | : Docteur Ahdelmalek 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 Estudiantines | Professeur Mohammed JIDDANE |
| Vice Doyen chargé de la Recherche et de la Coopération | Professeur Naima LAHBABI-AMRANI |
| Vice Doyen chargé des Affaires Spécifiques à la Pharmacie | Professeur Yahia CHERRAH |
| Secrétaire Général : | Monsieur Mohammed BENABDELLAH |

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 Ahdelmalek | Anesthésie Réanimation |

Mars 1979

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

Mars, Avril et Septembre 1980

| | |
|----------------------------|----------------|
| 13. Pr. EL KHAMLI Abdeslam | Neurochirurgie |
| 14. Pr. MESBAHI Redouane | Cardiologie |

16. Pr. BOUZOUBAA Abdelmajid
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. BENSOUA 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 OUAZZANI 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 Noureddine
- 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. ADNAOUI 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. OUAZZANI Taïbi Mohamed Réda
- 78. Pr. SEDRATI Omar*
- 79. Pr. TAZI Saoud Anas
- 80. Pr. TERHZAZ 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

achida

Pharmacologie
Chimie thérapeutique

Décembre 1992

- 102. Pr. AHALLAT Mohamed
- 103. Pr. BENOUDA Amina
- 104. Pr. BENSOUA Adil
- 105. Pr. BOUJIDA Mohamed Najib
- 106. Pr. CHAHED OUAZZANI 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. OUAZZANI TAIBI Med Charaf Eddine
- 117. Pr. TAGHY Ahmed
- 118. Pr. ZOUHDI Mimoun

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

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 AOUDAD Rajae
- 131. Pr. EL BARDOUNI Ahmed
- 132. Pr. EL HASSANI My Rachid
- 133. Pr. EL IDRISSE 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

Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Anesthésie Réanimation
Ophtalmologie
Radiothérapie
Chirurgie Générale
Biophysique
Pédiatrie
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métabolique
Gynécologie Obstétrique
Immunologie
Traumato 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** Amocrane*
- 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*

Dermatologie
Chirurgie Cardio-vasculaire

Urologie
Chirurgie - Pédiatrique
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

- 197. Pr. MAHFOUDI M'barek*
- 198. Pr. MOHAMMADINE EL Hamid
- 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. KHATOUI 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

Anatomie Pathologique
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

- 241. Pr. AIT OUMAR Hassan
- 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 OTMANY Azzedine
- 251. Pr. GHANNAM Rachid
- 252. Pr. HAMMANI Lahcen
- 253. Pr. ISMAILI Mohamed Hatim
- 254. Pr. ISMAILI Hassane*
- 255. Pr. KRAMI Hayat Ennoufous
- 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

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

288. Pr. BENOACHANE Thami
289. Pr. BENYOUSSEF Khalil
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. DRISSE 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*

- Gastro-Entérologie
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

- 337. Pr. BICHRA Mohamed Zakarya
- 338. Pr. CHOHO Abdelkrim *
- 339. Pr. CHKIRATE Bouchra
- 340. Pr. EL ALAMI EL FELLOUS Sidi Zouhair
- 341. Pr. EL ALJ Haj Ahmed
- 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. OUIJILAL 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

- Médecine Interne
- Anatomie Pathologique
- Psychiatrie
- Chirurgie Générale
- 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-physiologie
- 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

- 387. Pr. LEZREK Mohammed*
- 388. Pr. MOUGHIL Said
- 389. Pr. NAOUMI Asmae*
- 390. Pr. SAADI Nozha
- 391. Pr. SASSENOU Ismail*
- 392. Pr. TARIB Abdelilah*
- 393. Pr. TIJAMI Fouad
- 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

Gynécologie Obstétrique
Traumatologie Orthopédie
Urologie
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
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

435. Pr. CHENGUETI ANSARI Anas
436. Pr. DOGHMI Nawal
437. Pr. ESSAMRI Wafaa
438. Pr. FELLAT Ibtissam
439. Pr. FAROUDY Mamoun
440. Pr. GHADOUANE Mohammed*
441. Pr. HARMOUCHE Hicham
442. Pr. HNAFI Sidi Mohamed*
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. HMAMOUCHE Mohamed
12. Pr. REDHA Ahlam
13. Pr. TELLAL Saida*
14. Pr. TOUATI Driss
15. Pr. ZELLOU Amina

* Enseignants Militaires

Chirurgie Cardio-Vasculaire
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Gastro-Entérologie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation
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

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 ...✍

A ma très chère mère Aïcha

Source inépuisable de tendresse, de patience et de sacrifice.

Ta prière et ta bénédiction m'ont été d'un grand secours tout au long de ma vie.

Quoique je puisse dire et écrire, je ne pourrais exprimer ma grande affection et ma profonde reconnaissance.

J'espère ne jamais te décevoir, ni trahir ta confiance et tes sacrifices.

Puisse Dieu tout puissant, te préserver et t'accorder santé, longue vie et bonheur



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

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

A mon très cher père Lahcen

Aucune dédicace, aucun mot, aucun acte ne serait exprimé à sa juste valeur, le dévouement et l'amour que je te porte.

Rien au monde ne pourrait compenser tous les sacrifices que tu as consentis pour mon éducation et mon bien être.

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

Que Dieu te protège.

A mon très cher frère Hassan

Ce modeste travail est le fruit de tous sacrifices déployés pour notre éducation.

Vous avez toujours souhaité le meilleur pour nous.

Vous avez fournis beaucoup d'efforts aussi bien physiques et moraux à notre égard.

Vous n'avez jamais cessé de nous encourager et de prier pour nous.

C'est grâce à vos percepts que nous avons appris à compter sur nous-mêmes.

Vous méritez sans conteste qu'on vous décerne les prix « Père Exemplaire ».



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

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

**A mes chers frères Hamadi, Hassan,
Mohammed et Mustapha**

**A mes chers sœurs Rkia, Fatima, Zahra,
Safae**

En témoignage de mes sentiments d'amour et d'affection, je profite de cette occasion pour vous souhaiter une vie pleine de joie, de succès aussi bien dans la vie professionnelle que personnelle.

Puisse le bon Dieu tout puissant vous procurer le bonheur et surtout la bonne santé.



*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 ma soeur Halima.

Je vous dédie ce modeste travail en regrettant que vous ne puissiez être avec nous, mais sachez que je vous aime et que vous resterez toujours vivante dans mon cœur.

Que Dieu vous garde en sa sainte miséricorde.



*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
maternel, ma grande mère maternel, mon
grand père paternel et ma grande mère
paternel

A tous mes oncles et tantes.



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

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

**A mes grands amis Dr Najj, Dr Amartini,
Dr khalil**

**Dr Lhoucine, Dr Youssef, Dr ABDNASR, Dr
Hicham**

**Les EOM de L'ERSSM avec toute mon
affection**



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

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

Remerciements

A notre maître et président de thèse

Monsieur le professeur M. ZOUHDI

Professeur de Microbiologie

Nous sommes très sensibles à l'honneur que vous nous faites en acceptant la présidence de notre jury de thèse.

Votre culture scientifique, votre compétence et vos qualités humaines ont suscité en nous une grande admiration, et sont pour vos élèves un exemple à suivre.

Ce travail est pour nous l'occasion de vous témoigner notre profonde gratitude.

Veillez accepter, cher maître, notre considération et notre profond respect.

A notre maître et rapporteur de thèse
Monsieur le professeur O. CHOKAIRI
Professeur d'Histologie Embryologie

Votre compétence, votre sérieux et votre sens du devoir nous ont énormément marqué.

Nous sommes particulièrement touchés par votre spontanéité, votre gentillesse et votre disponibilité.

Veillez trouver ici l'expression de notre respectueuse considération et notre profonde admiration pour vos grandes qualités professionnelles et humaines.

Que Dieu vous protège.



A notre maître et juge de thèse

Monsieur le professeur A. RAGALA

OUAZZANI

Professeur de Gynécologie Obstétrique

Votre présence parmi ce jury constitue pour nous un grand honneur.

Nous avons toujours apprécié votre compétence, votre modestie et la rigueur de votre enseignement.

Vous nous avez toujours accueilli avec amabilité.

Veillez croire, cher Maître, en notre profonde estime et notre haute considération.



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

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

A notre maître et juge de thèse

Monsieur le professeur A. BIYI

Professeur Agrégé de Médecine Nucléaire

Nous vous remercions chaleureusement d'avoir pris sur votre temps en acceptant de siéger parmi notre jury.

Vos qualités humaines, votre compétence et votre courtoisie ont suscité en nous une grande admiration.

Veillez trouver ici, le témoignage de notre profonde gratitude et notre grande considération.

Abbréviations

| | |
|------------|--|
| ARC | : Aucun renseignement clinique |
| CA | : Canal artériel |
| CIV | : Communication Interventriculaire |
| Db | : Décibel. |
| DS | : Dérivation standard. |
| FSH | : Hormone folliculo-stimulante . |
| HCG | : Hormone gonadotrophique chorionique. |
| IMC | : Indice de masse corporelle. |
| NC | : Sujets normaux |
| POF | : Primery ovarian failure(insuffisance ovarienne primaire) |
| RSP | : Retard staturo pondéral |
| TC | : Turner's syndrome. |
| UIV | : Urographie intra veineuse. |
| Ns | : Non significative. |



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

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



Sommaire



1^{ère} partie :

Etude de dossiers

| | |
|---|----|
| I- Matériel et méthodes | 5 |
| A- Matériel | 5 |
| B- Méthodes | 5 |
| II- Présentation des dossiers | 7 |
| III- Résultats | 14 |
| A- Répartition de l'ensemble des cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner | 14 |
| 1- En fonction de l'âge de consultation | 14 |
| 2- Selon le service d'origine | 15 |
| B- Répartition des cas confirmés de syndrome de Turner | 15 |
| 1- En fonction de l'âge de consultation | 15 |
| 2- Selon le service d'origine | 17 |
| C- Etude du motif de consultation chez les patientes turniennes | 18 |

2^{ème} partie :

Discussion et commentaires

| | |
|----------------------|----|
| I- Définition | 23 |
| II- Historique | 24 |

| | |
|--|----|
| | 26 |
| IV- Aspects cliniques | 28 |
| A- Diagnostic du syndrome de Turner | 28 |
| 1- Diagnostic anténatal..... | 28 |
| a- Echographie | 28 |
| b- Amniocentèse | 30 |
| 2- Chez le nouveau-né et nourrisson..... | 31 |
| 3- Chez la petite fille | 31 |
| 4- Chez l'adolescente | 32 |
| 5- Adultes..... | 33 |
| B- Manifestations cliniques du syndrome de Turner | 35 |
| 1- Phénotype turnien | 35 |
| a- Dysmorphie faciale | 35 |
| b- anomalies du cou et thorax..... | 35 |
| c- anomalies cutané-phanériennes | 36 |
| d- Organes génitaux et caractères sexuels secondaires..... | 36 |
| 2- Malformations et troubles liés au syndrome Turner..... | 37 |
| a- Malformation congénitales..... | 37 |
| ➤ Cardiovasculaires | 37 |
| ➤ Anomalies rénales | 38 |
| b) anomalies ophtalmologiques et otologiques | 39 |
| ➤ Ophtalmologiques | 39 |
| ➤ Otologiques | 39 |

| | |
|---|----|
| | 64 |
| B. Syndrome de KABUKI ou syndrome NIIKAWA-KUROKI:..... | 64 |
| VII. Evolution: | 66 |
| A. Survie des malades: | 66 |
| B. Avenir psychosocial et affectif des jeunes turnériennes :..... | 66 |
| 1) Scolarité:..... | 66 |
| 2) Profession : | 67 |
| 3) Vie sociale: | 67 |
| C. Syndrome de Turner et grossesse : | 68 |
| VIII. Traitement: | 69 |
| A. Traitement par hormone de croissance:..... | 69 |
| B. Traitement de l'insuffisance ovarienne: | 71 |
| C. Prise en charge psychoaffective : | 73 |
| IX. Approche physiopathologique : | 74 |
| X. Pronostic: | 77 |
| | |
| CONCLUSION: | 78 |
| | |
| RESUMES : | 80 |
| | |
| BIBLIOGRAPHIE : | 84 |

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



Introducti



Introduction

De fréquence relativement élevée (1/2500 naissances féminines), le syndrome de Turner est une anomalie génétique affectant un des deux chromosomes sexuels de la femme, et se définit par l'association d'une dysgénésie gonadique, d'un hypogonadisme hypergonadotrophique et d'une aménorrhée primaire, en rapport avec une aberration chromosomique et avec un caryotype classique de type 45, X.

Malgré la présence de symptômes bien embarrassants tels que la petite taille, l'impubérisme, et l'hypofertilité, le psychisme de ces patientes ainsi que leurs capacités intellectuelles restent le plus souvent intacts.

Le syndrome de Turner a pendant longtemps été considéré et vécu comme un handicap majeur et dévalorisant. Depuis l'avènement du traitement efficace par l'hormone de croissance et la prise en charge de la féminisation par les oestroprogestatifs, le vécu et l'image de soi perçue par la turnérienne semblent avoir changé. De plus le don d'ovocytes et la fécondation in vitro ouvrent de larges perspectives pour la procréation chez ces femmes.

Dans notre thèse, nous présentons une étude de 41 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.

reporter quelques nouveautés concernant ce syndrome à la lumière desquelles nous avons discuté nos propres résultats.

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

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



Première partie : Etude de

e : étude des dossiers.

Dans ce travail, nous rapportons 41 cas de syndromes de Turner confirmés par examen cytogénétique, colligés au laboratoire de cytogénétique à la faculté de médecine et de pharmacie de Rabat.

I. MATERIEL ET METHODES :

A. Matériel :

Nous avons colligé 80 dossiers de patientes adressées au laboratoire de cytogénétique de la faculté de médecine et de pharmacie de Rabat, par nos confrères exerçant aussi bien dans le secteur privé que publique à travers tout le royaume, pour l'élaboration d'un caryotype permettant de poser le diagnostic de syndrome de Turner.

Sur ces 80 cas, il a été bien établi que seuls 41 cas sont des vraies turnériennes.

B. Méthodes :

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 héparinés avec une asepsie rigoureuse.
- Mise en culture pendant 72 heures, à 37° C sur un milieu de culture de type TC199 ou RPMI, en présence de phytohémaglutinine.

stade de la métaphase par la colchicine.

- Eclatement des noyaux par choc hypotonique au sérum ou au chlorure de potassium (KCL).
- Fixation et étalement sur lames.
- Dénaturation à la trypsine (Bandes G) le plus souvent, ou à la chaleur (Bandes R) pour quelques cas.
- Observation au photomicroscope.

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.

SIERS

| Nombre de cas | Nom & prénom | Age | Renseignement clinique | Service d'origine | Caryotype |
|---------------|--------------|--------|---|-----------------------|---------------------------|
| 1 | HF | 16 ans | Petite taille+ impubérisme. | Pédiatrie | 45, X |
| 2 | AH | 23 ans | Petite taille+aménorrhée+ syndrome dysmorphique. | Gynécologie | 46, X, i (Xq) |
| 3 | LS | 11 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 4 | DF | 17 ans | Petite taille+ impubérisme | Endocrinologie | 46, XX |
| 5 | ML | 2 ans | 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 | 18 ans | Petite taille+aménorrhée | Gynécologie | 46, XX/45, X |
| 10 | HS | 20 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 11 | BS | 14 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |

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

| | | | | | |
|----|----|--------|---|----------------|--------------------------|
| 12 | SF | 10 ans | Petite taille+ syndrome dysmorphique. | Pédiatrie | 46, XX /46, X, r(X) |
| 13 | AM | 7 mois | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 14 | AS | 19 ans | Petite taille+ aménorrhée | Gynécologie | 45, X |
| 15 | MK | 17 ans | Retard intellectuel | Pédiatrie | 46, XX |
| 16 | AS | 14 ans | Petite taille+ syndrome dysmorphique. | Endocrinologie | 45, X |
| 17 | CH | 18 ans | Aménorrhée | Gynécologie | 46, XX /46, XY /45, X |
| 18 | AA | 13 ans | syndrome dysmorphique. | Pédiatrie | 46, XX |
| 19 | HL | 21 ans | Petite taille+ Aménorrhée | Endocrinologie | 46, XX/45, X |
| 20 | SR | 25 ans | syndrome dysmorphique+trouble du cycle menstruel. | Gynécologie | 46, XX |
| 21 | FB | 4 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 22 | OH | 17 ans | Petite taille+ impubérisme | Endocrinologie | 45, X |

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

| | | | | | |
|----|----|--------|--|----------------|---------------------|
| 23 | YS | 16 ans | Petite taille+aménorrhée+ impubérisme+ syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 45, X |
| 24 | HJ | 14 ans | Petite taille | Endocrinologie | 46, XY/ 45, X |
| 25 | LA | 8 ans | Petite taille | Pédiatrie | 46, X, i (Xq)/45, X |
| 26 | BF | 21 ans | Aménorrhée + syndrome dysmorphique + présence de naevi | Endocrinologie | 46, X, i (Xq) |
| 27 | IK | 28 ans | Aménorrhée | Gynécologie | 46, XX |
| 28 | ZE | 12 ans | Petite taille+ présence de naevi | Endocrinologie | 45, X |
| 29 | BA | 20 ans | Petite taille +aménorrhée | Gynécologie | 46, X, del (Xq) |
| 30 | Th | 8 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 31 | EK | 18 ans | Petite taille+ impubérisme | Endocrinologie | 46, X, i (Xq)/45, X |
| 32 | RN | 10 ans | Petite taille+Retard intellectuel | Pédiatrie | 47, XXX/45, X |
| 33 | ON | 17 ans | Aménorrhée+Retard intellectuel | Gynécologie | 46, XX |

Click Here to upgrade to
Unlimited Pages and Expanded Features

| | | | | | |
|----|----|--------|--|----------------|---------------|
| 34 | FA | 20 ans | Petite taille+ aménorrhée+ impubérisme | Gynécologie | 46, X, i (Xq) |
| 35 | AA | 18 ans | Petite taille+ Aménorrhée | Endocrinologie | 46, XX/45, X |
| 36 | KR | 20 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 37 | KT | 11 ans | syndrome dysmorphique | Pédiatrie | 46, XX |
| 38 | RK | 21 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 39 | HP | 20 ans | Petite taille+ Aménorrhée | Gynécologie | 45, X |
| 40 | LS | 22 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 41 | NO | 24 ans | A.R.C | Gynécologie | 46, XX |
| 42 | EJ | 36 ans | Petite taille+trouble du cycle menstruel +développement partiel des seins | Gynécologie | 46, XX/45, X |
| 43 | GO | 21 J | A.R.C | Pédiatrie | 45, X |
| 44 | DR | 8 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 45 | MY | 24 ans | Aménorrhée | Gynécologie | 46, XX/45, X |

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

| | | | | | |
|-----------|-----------|---------------|--|-----------------------|---------------------|
| 46 | KE | 27 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 47 | MA | 8 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 48 | FL | 25 ans | aménorrhée | Gynécologie | 46, XX/45, X |
| 49 | FM | 12 | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 50 | WK | 7 | Retard statural | Pédiatrie | 46, XX |
| 51 | BS | 15 | Impubérisme + RSP +cardiopathie | Endocrinologie | 45, X |
| 52 | EA | 12 | syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 46, XX |
| 53 | MB | 15 | syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 46, XX |
| 54 | BH | 13 | RSP a -3,8 DS | Endocrinologie | 46, XX |
| 55 | SM | 15 | Retard statural à -3DS | Endocrinologie | 46, XX |
| 56 | NN | 22 ans | Petite taille | Endocrinologie | 45, X |
| 57 | BF | 25 ans | Aménorrhée primaire | Gynécologie | 45, X |
| 58 | AB | 18 ans | Cardiopathie congénitale (CIV+CA) opérée | Pédiatrie | 46, XX |
| 59 | SR | 18 ans | Aménorrhée primaire + impubérisme | Endocrinologie | 45, X |
| 60 | CS | 18 ans | RSP + présence de naevi + impubérisme + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 45, X |

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

| | | | | | |
|----|----|--------|--|-----------------------|--------------------------|
| 61 | BM | 18 ans | Petite taille + impubérisme + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 45, X |
| 62 | KF | 18 ans | RSP + impubérisme | Endocrinologie | 46, Xi(Xq)/ 45, X |
| 63 | BK | 12 ans | RSP : taille (-3DS), poids (-3DS) + écoulement mamellaire | Pédiatrie | 46, XX |
| 64 | CS | 20 ans | Petite taille + impubérisme + syndrome dysmorphique + Cardiopathie | Endocrinologie | 45, X |
| 65 | BD | 10 ans | A.R.C | Pédiatrie | 46, XX |
| 66 | MZ | 11 ans | A.R.C | Endocrinologie | 46, XX |
| 67 | SI | 17 ans | Petite taille + impubérisme + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 45, X |
| 68 | BR | 31 ans | Petite taille + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 46, XY /45, X |
| 69 | MK | 14 ans | Retard statural | Endocrinologie | 46, XX |
| 70 | YA | 13 ans | RSP accusée + signes turnériens (raccourcissement des 4èmes métacarpiens+ présence de naevi+ cou court palmé) | Endocrinologie | 46, XX |

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

| | | | | | |
|----|----|--------|---|-----------------------|---------------------|
| 71 | HS | 11 ans | Retard statural + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 46, XX |
| 72 | AN | 16 ans | impubérisme + syndrome dysmorphique | Endocrinologie | 45, X |
| 73 | SB | 41 ans | A.R.C | Gynécologie | 46, XX/45, X |
| 74 | HH | 25 ans | RSP | Endocrinologie | 46, XX |
| 75 | BS | 06 ans | Retard intellectuel + troubles de langages | Pédiatrie | 46, XX |
| 76 | BA | 15 ans | RSP + présence de naevi | Endocrinologie | 45, X |
| 77 | LK | 33 ans | A.R.C | Médecine générale | 46, XX |
| 78 | BF | 30 ans | Aménorrhée primaire + syndrome dysmorphique | Gynécologie | 45, X |
| 79 | MS | 9 ans | RSP + cou court +élargissement de la ligne inter mamellaire | Pédiatrie | 46, XX |
| 80 | RN | 23 ans | syndrome dysmorphique + Petite taille + Aménorrhée | Endocrinologie | 46, XY/46, XY |

Notre série d'étude comporte 80 dossiers, tous de sexe féminin, adressées pour suspicion de syndrome de Turner, seuls 41 cas sont confirmés comme étant turnériennes après la réalisation des caryotypes.

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

1) En fonction de l'âge de consultation :

Tableau n°1 : répartition selon l'âge des patientes.

| | Tranches d'âge des cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner | | | | | | |
|---------------|--|------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Age en année | 0-5 | 5-10 | 10-5 | 15-20 | 20-30 | 30-40 | 40-50 |
| Nombre de cas | 4 | 7 | 19 | 23 | 22 | 4 | 1 |
| Pourcentage % | 5 | 8,75 | 23,75 | 28,75 | 27,5 | 5 | 1,25 |

L'ensemble des cas adressés pour suspicion de syndrome de Turner a un âge compris entre 21 jours et 41 ans, mais il se situe remarquablement entre 10 et 30 ans, cette tranche d'âge représente 80% des cas

Tableau n°2 : répartition selon le service d'origine des patientes

| Services ayant adressé tous les cas suspects de syndrome de Turner | | | | |
|--|----------------|-----------|-------------|-------------------|
| Service d'origine | endocrinologie | Pédiatrie | gynécologie | Médecine générale |
| Nombre des cas | 39 | 23 | 17 | 1 |
| Pourcentage % | 48,75 | 28,75 | 21,25 | 1,25 |

Presque la moitié des cas, 48,75 % ont été adressés du service d'endocrinologie

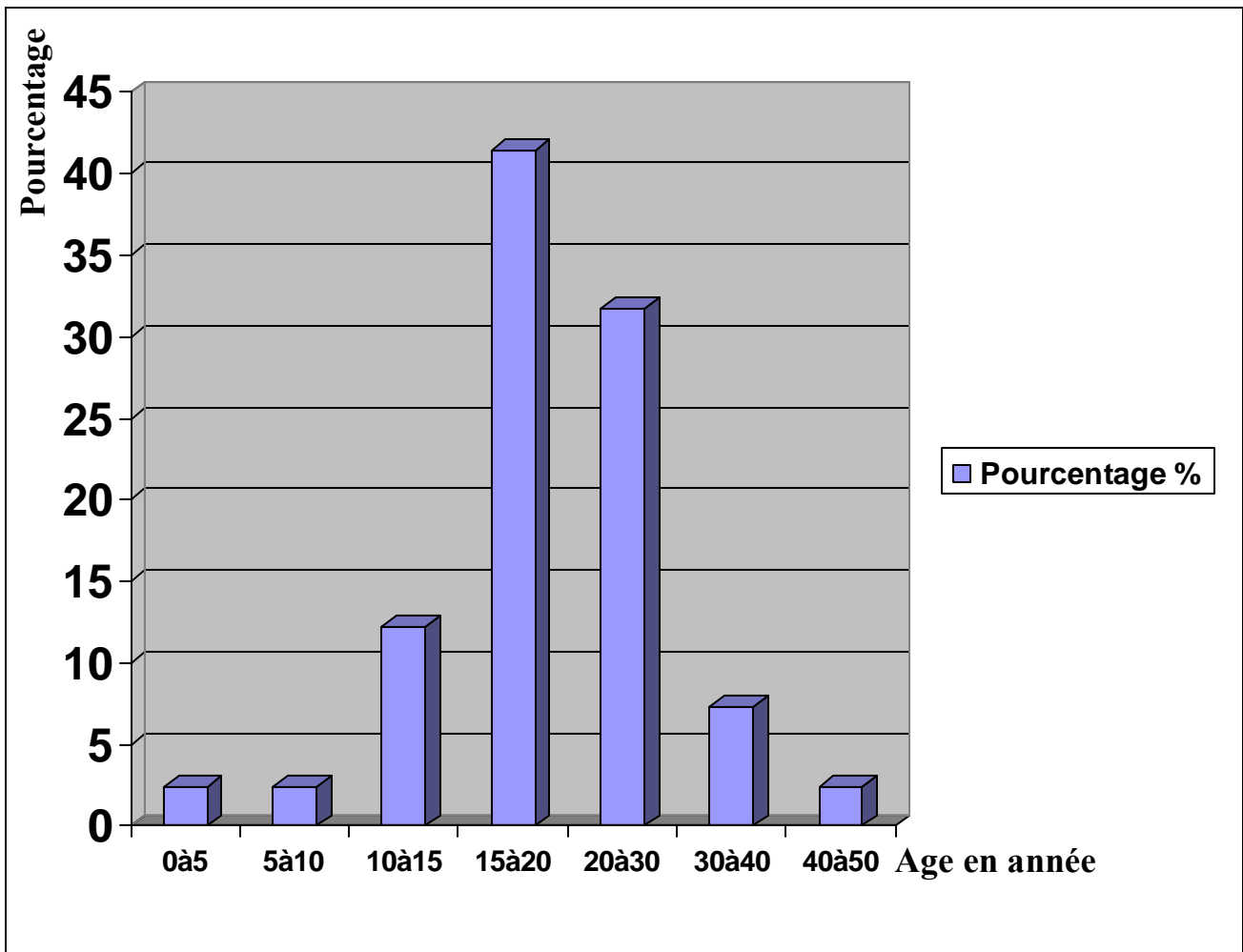
B. Répartition des cas confirmés de syndrome de Turner :

1) En fonction de l'âge de consultation :

41 cas ont été confirmés comme étant des turnériennes.

| Tranches d'âge des cas confirmés de syndrome de Turner | | | | | | | |
|--|------|------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Age en année | 0-5 | 5-10 | 10-15 | 15-20 | 20-30 | 30-40 | 40-50 |
| Nombre de cas | 1 | 1 | 5 | 17 | 13 | 3 | 1 |
| Pourcentage % | 2,44 | 2,44 | 12,20 | 41,46 | 31,70 | 7,32 | 2,44 |

ition selon l'âge des patientes.



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'adolescence.

té des patientes turnériennes ont bénéficié d'un diagnostic précoce, à un âge compris entre 0 et 5ans.

41,46% Des patientes turnériennes ont consulté pendant la période pubertaire (entre 15 et 20 ans).

31,70 % des patientes turnériennes ont consulté à un âge compris entre 20 et 30 ans : période ou se posent les problèmes de fertilité du couple.

Ainsi on constate que 73,16% soit les 3/4 des patientes turnériennes consultent à un âge compris entre 15 et 30 ans

2) Selon le service d'origine :

Tableau 4 : répartition selon, le 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 | 23 | 5 | 13 |
| Pourcentage | 56,10 | 12,20 | 31,70 |

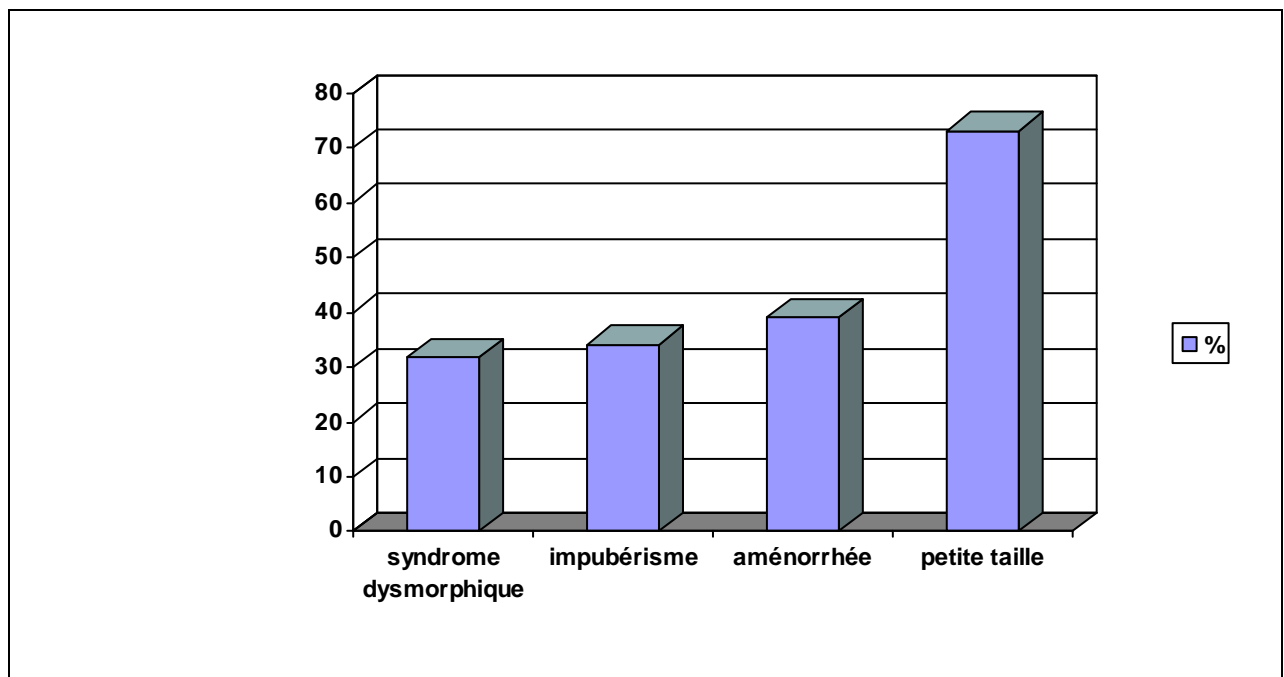
Nous constatons d'emblé que plus que la moitié (56,10%) des cas confirmés de syndrome de Turner sont recrutés au niveau des services d'endocrinologie et non de pédiatrie.

consultation chez les patientes

turnériennes :

Tableau n° 5 : répartition selon les motifs de consultation chez les patientes turnériennes

| Motif de consultation | Nombre de cas | Pourcentage % |
|-----------------------|---------------|---------------|
| Petite taille | 30 | 73,17 |
| Impubérisme | 14 | 34,15 |
| Aménorrhée | 16 | 39,02 |
| Syndrome dysmorphique | 13 | 31,70 |



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

chez 30 patientes, représente le motif de consultation le plus fréquent 73,17% mais nous n'avons malheureusement aucune indication concernant les chiffres de la taille.

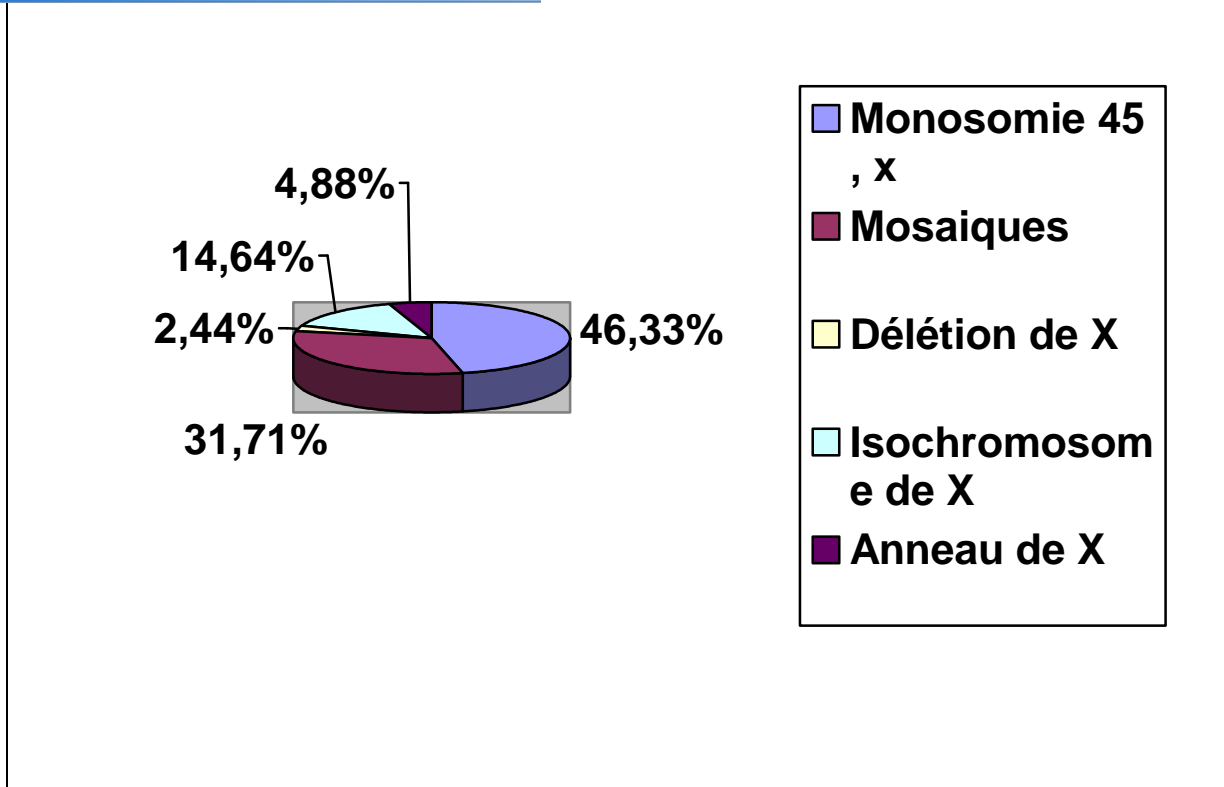
Dans notre série 16 patientes présentaient une aménorrhée. C'est un symptôme très important, ayant une fréquence de 39,02%.

L'impubérisme ainsi que le syndrome dysmorphique sont également deux signes d'appel assez importants, puisqu'ils étaient présents respectivement chez 34,15 % et 31,70% de nos patientes.

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

Tableau n 6 : formules des caryotypes des patientes turnériennes

| Formule du caryotype | Nombre de cas | Pourcentage% |
|----------------------|---------------------|--------------|
| Monosomie 45, X | 19 | 46,33 |
| Mosaïques | 46, XX/45, X | 7 |
| | 47, XXX/45, X | 1 |
| | 46, XY/45, X | 3 |
| | 46, XX/46, XY/45, X | 1 |
| | 46, XY/46, XX | 1 |
| Délétion de X | 46, X, del (Xq) | 1 |
| Iso chromosome de X | 46, X, i (Xq) | 3 |
| | 46, X, i (Xq)/45, X | 3 |
| Anneau de X | 46, X, r(X)/45, X | 1 |
| | 46, X, r(X)/46, XX | 1 |
| TOTAL | 41 | 100% |



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

Dans notre série, 39 patientes présentaient une formule chromosomique féminine normale 46, XX, elles ont été exclues de notre étude, ce qui réduit le nombre de cas de notre série de 80 à 41 cas qui sont de vraies turnériennes.

Parmi ces cas, 41 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 46,33% .

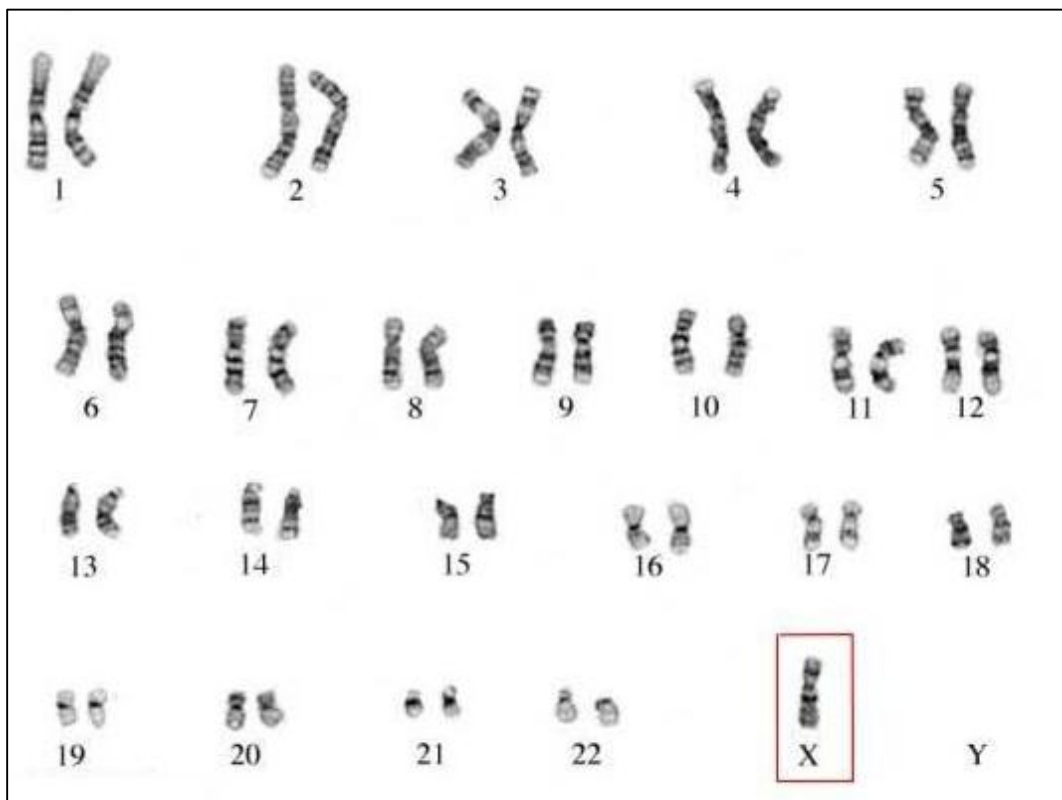
[Click Here to upgrade to Unlimited Pages and Expanded Features](#)

formule chromosomique sous forme d'un iso-chromosome pour le bras long du chromosome X, ce qui correspond à une fréquence de 14,64 % des cas.

Un seul cas de syndrome de Turner avec délétion du bras long du chromosome X, soit 2,44% des cas.

Deux cas de chromosomes X en anneau ont été notés, correspondant à la fréquence de 4,88%.

Treize patientes présentaient une formule chromosomique en mosaïque avec des anomalies du nombre et de structure du chromosome X et même du chromosome Y soit une fréquence de 31,71 % des cas.



Caryotype typique du syndrome de Turner

A decorative frame with ornate, swirling patterns in shades of brown and red, framing the text.

Deuxième
partie :
discussion et

Discussion et commentaires

I. DEFINITION :

Le syndrome de Turner est une anomalie génétique liée à l'absence complète ou partielle d'un chromosome X, dans une partie (clone) ou la totalité des cellules, sa prévalence est estimée à 1/5000 (soit /2500 naissances féminines).

Cliniquement, c'est l'association chez le phénotype féminin de :

- petite taille, nanisme,
- impubérisme avec aménorrhée primaire,
- 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) rapporta sur la base de sept observations, un syndrome qui porte son nom, syndrome de Turner, caractérisé par un phénotype féminin, une petite taille, un impubérisme, avec aménorrhée primaire, stérilité et des malformations somatiques dont un pterygium colli et un cubitus valgus, l'auteur avançait à tort l'hypothèse d'une insuffisance hypophysaire.

EN 1942, ALBRIGHT et COLL (2) ont démenti cette hypothèse en mettant en évidence une importante hypergonadotrophinurie chez ces malades, grâce à la méthode de dosage des gonadotrophines urinaires mise au point par VARNEY et KENYON(3).

Depuis ce temps, on considère que le syndrome de Turner est dû à une insuffisance gonadique.

En 1944, l'hypothèse d'une insuffisance gonadique fut vérifiée lorsque WILKINS et FLEICHMANN (4) constataient l'absence de tissu ovarien au niveau des bandelettes fibreuses tenant lieu d'ovaires chez ces malades.

Cinq années plus tard, MURRAY BARR (5) décrira chez les sujets de sexe féminin 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 utilisé pour déterminer le sexe dans les états de pseudohermaphrodisme.

En 1954, POLANI et COLL (6) constatèrent que des sujets de phénotype féminin, atteints d'agénésie gonadique, avaient la majorité des cellules

atinien et donc une disposition chromatiniene masculine.

Au cours des années suivantes, on constata qu'environ 80% des cas de syndrome de Turner ont une chromatine sexuelle négative et 20% des cas, une chromatine sexuelle positive, ces derniers présentant généralement, un syndrome malformatif moins important et parfois une dysgénésie gonadique incomplète.

Ce n'est qu'en fin 1959, que l'absence de corpuscule chromatinien reçoit une explication définitive lorsque FORD (7) découvrit, chez un sujet de sexe féminin atteint d'un syndrome de Turner, l'absence d'une chromatine X correspond à un caryotype 45,X ou X0 ou haplo X.

Par la suite et grâce aux travaux de HAMERTON en 1971 (8) et de GROUCHY en 1974 (9), une très grande variété d'anomalies de nombre et de structure du chromosome X et même du chromosome Y furent identifiées chez des malades ayant un phénotype turnérien plus ou moins complet.

Ces recherches continuent actuellement et sont surtout 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 permettent de proposer des traitements adaptés à la physiopathologie de ce syndrome.

L'épidémiologie du syndrome de Turner est largement inconnue.

La prévalence à la naissance est de 1/2500 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).

La prévalence prénatale est plus importante que la prévalence post natale (11,11'), la biopsie trophoblastique à la 10^{ème} semaine de grossesse découvre des chiffres très élevés, 392 pour 100000 comparativement à une prévalence de 176 pour 100000 découvertes lors d'amniocentèse (16^{ème} semaine de grossesse), sur ces chiffres il n'y a que 31% des grossesses qui arrivent à terme, d'où la grande mortalité de ce syndrome dont le pic se situe à la 13^{ème} semaine de grossesse.

Le diagnostique 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 controversés, pour certains auteurs l'âge maternel avancé est un facteur de risque (17,18), par contre le plus jeune âge est plus incriminé dans la conception des turnériennes (12).

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

ntion 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).

A. Diagnostic de syndrome Turner :

Le diagnostic du syndrome de Turner peut se faire à n'importe quel 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 foetale qui peut être pratiquée à la 15 - 20 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 (21, 22, 23); le pronostic vital est compromis lors de l'ouverture d'un hygroma colli.



Image d'un hygroma colli chez un fœtus de 5 mois (B)

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

étaient des caryotypes type 45,X et dans 16,8% des cas, il s'agissait de mosaïques (24).

b) Amniocentèse :

Réalisée pour âge maternel avancé ou en présence d'une anomalie des marqueurs sériques maternels (α -foetoprotéine, HCG) associés à des anomalies échographiques (25).

L'amniocentèse permet le dépistage des anomalies chromosomiques foetales par prélèvement trans-abdominal écho guidé du liquide amniotique entre les 12-17^{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 (26).

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

Le diagnostique anténatal reste encore à développer dans notre pays.

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

ourrisson :

Le syndrome de Turner doit être suspecté chez le sexe féminin en présence d'un lymphœdème (oedème des mains et des pieds, il s'agit d'un oedème dur et non inflammatoire, disparaît au cours de la 2^{ème} année), on note aussi des noevi cutanés, une basse implantation des cheveux avec distension de la peau du cou siège de multiples replis horizontaux (27-28).

L'excès de la peau de la nuque 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 (29).

Dans notre série, un seul cas a été découvert avant l'âge de deux ans : le cas n°43 âgé de 21 jours, soit une proportion de 2,44% des cas, mais malheureusement nous ne disposons d'aucun renseignement clinique concernant ce cas.

3) Chez la petite fille :

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

Dans notre série, quatre cas ont été diagnostiqués pendant l'enfance, soit 9,76% des cas. Ces jeunes patientes présentaient toutes une petite taille avec au moins un syndrome dysmorphique.

Aspect d'une petite fille
turnérienne (C)



4) Chez l'adolescente :

Toute fille avec impubérisme ou aménorrhée primaire particulièrement quand 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 d'impubérisme total.

Les séries les plus récentes montrent qu'un développement pubertaire spontané se produisait dans 30% à 40% des cas (30-31).

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

es 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 (32).

Au Danemark (33), le diagnostique est fait avant l'âge de 5 ans dans 48 % des cas, et 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, 22cas d'adolescentes turnériennes, soit 53,66 % du nombre total de ces patientes présentaient, de façon isolée ou en association, une petite taille, impubérisme, aménorrhée et syndrome dysmorphique.

5) Adultes :

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

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

Nos patientes adultes (14 cas soit 34,14% de l'ensemble des cas) ont présenté pour la plupart d'entre elles, une aménorrhée associée à une petite taille.

Nos résultats sont très différents voire même contradictoires avec ceux de la littérature, en particulier en ce qui concerne les circonstances du diagnostique.

stique a été fait avant 5 ans dans 2,44% des cas seulement, et avant 10 ans dans 4,88 % des cas. Alors que dans la 2/3 des cas, le diagnostique est fait à un âge compris entre 15 et 30 ans.

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

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 chez 31,70% de nos malades, mais nous ne disposons pas de description sémiologique de ce syndrome.

s du syndrome de Turner :

1) phénotype turnérien :(34-35).

Les manifestations somatiques sont présentes dès la naissance et s'accroissent avec l'âge. Très rarement elles sont réunies chez la même personne.

a) dysmorphie faciale : elle est parfois absente, le syndrome de Turner se résumant ainsi à un simple retard statural, l'obstruction des canaux lymphatiques foetaux et la dysplasie osseuse sont probablement responsables de cette dysmorphie ;

On note les signes suivants :

- Visage triangulaire,
- Fentes palpébrales obliques antimongoloïdes, ptôsis, épicanthus, hypertélorisme voire strabisme,
- Commissures labiales abaissées, dents mal implantées, voûte palatine très ogivale,
- Hypoplasie du maxillaire inférieur, rétrognathisme,
- Oreilles bas implantées, décollées mal ourlées.

b) Anomalies du cou et thorax :

- Pterygium colli ou cou palmé 50% des cas, il s'agit de replis cutanés triangulaires dépourvus de muscles et s'étendant de la pointe de la mastoïde jusqu'à l'acromion.
- Brièveté du cou dans 75% des cas.

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 distancés l'un de l'autre.

c) anomalies cutané-phanériennes (27-28)

Les naevi pigmentaires 60-70% des cas, ils sont important au diagnostique et se localisent au niveau du visage, de l'avant bras et du thorax.

Les Ongles sont hypoplasiques et exagérément convexes avec 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.

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

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

ité menstruelle, une ménopause précoce est probable 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 chez 31,70% de nos malades, mais nous ne disposons pas de description sémiologique de ce syndrome.

2) malformations et troubles liés au syndrome de Turner :

a) malformations congénitales :

➤ Cardiovasculaires (36) :

L'angiographie par résonance magnétique (ARM) au gadolinium a permis de découvrir qu'environ 50% des phénotypes féminins avec syndrome de Turner présentaient des turtuosités ou ectasies au niveau de l'arc aortique, ce qui montre que ces individus sont candidats à faire des anévrysmes de l'aorte ou des dissections aortiques ainsi que des anomalies veineuses majeures avec problèmes du retour veineux pulmonaire ;

La coarctation de l'aorte reste la malformation la plus redoutable et peut s'associer à une HTA ou insuffisance cardiaque gauche en période périnatale

Dans 10% des patients on décrit des anomalies de la valve aortique à type de bicuspidie. ce diagnostique doit être fait correctement vu que les sujets atteints doivent être mis sous antibiothérapie prophylactique, avec surveillance

;dégénération de la valve ou dissections de l'aorte qui reste une complication catastrophique du syndrome de Turner.

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

Ces implications thérapeutiques et prophylactiques nécessitent une évaluation cardiologique comportant ARM, echo-doppler du cœur, avec un ECG minutieusement interprété

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

➤ *anomalies rénales :*

Les anomalies rénales sont présentes dans presque la moitié des cas ; mais le plus souvent sont asymptomatiques c'est-à-dire avec une fonction rénale préservée (34) et sont découvertes alors par des échographies et autres examens spécifiques de l'appareil urinaire (UIV) dans 25 à 30%.(37).

- Anomalies rénales majeurs :
 - rein en fer à cheval (10a16% en cas de syndrome de Turner alors que moins de 0.8% chez sujets normaux). (38-39)
 - ectopie rénale
 - agénésie rénale

kystique

- sténose de la jonction pyelo-urétrale
- anomalies 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**

b) Anomalies ophtalmologiques et otologiques :(40-41)

➤ *Ophtalmologiques :*

Segment antérieur : amblyopie 42%, strabisme 33-38%, sclérotique bleue 28%, ptôsis 16-29%, épicanthus 10-46% hypermétropie 42% déficit de la Vision du vert et du rouge ,10% cataracte congénitale.

segment postérieur à type de néo-vascularisation, décollement de rétine, Œdème papillaire, donc un fond d'œil doit être pratiqué précocement pour le dépistage de ces anomalies a fin de mieux préserver sur le pronostic fonctionnel de l'œil.

➤ *Otologiques :*

- oreille externe : Malformée avec basse implantation des oreilles 30-50%
- oreille moyenne : l'otite moyenne aigüe est fréquente chez les turnériennes et peut aboutir a une mastoïdite et un cholé stéatome

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'eustache peuvent en être la cause.

- oreille interne : d'après plusieurs études 64 à 91%des turnériennes ont un déficit auditif plus ou moins important (42-43), il s'agit le plus souvent d'une hypoacousie de perception qui débute dans l'enfance entre 5 à 9ans. (42)

En moyenne le déficit est de 30Db ,40 à 42% des patientes ont un déficit moins de 20Db, à noter que le déficit s'accroît avec l'âge.

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

c) anomalies squelettiques (44-45)

- au niveau des mains :
 - Présence du signe d'ALCHIBALD : c'est la brièveté du 4ème métacarpien qui est présente dans la moitié des cas dès la naissance.

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



**Radio de la
main face**

Anomalies radiologiques dans le syndrome de Turner. a. Quatrième métacarpe court ; b. Ascension de la styloïde radiale ; c. Fermeture de l'angle carpien ($< 120^\circ$), pincement interne de l'épiphyse radiale, aspect grillagé de la trame osseuse.

- 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.
- 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 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)

- autres anomalies squelettiques : (46)

L'examen radiologique montre

- transparence excessive du squelette sans fracture,
- hypoplasie de la 1ère vertèbre cervicale,
- inégalité de croissance des plateaux vertébraux dorsolombaires,
- retard de croissance du maxillaire inférieur,
- diminution de la taille de la selle turcique,
- brachycéphalie,

Le risque d'ostéoporose est majeur dans le syndrome de Turner a cause très probablement du déficit en œstrogènes.

On décrit une baisse de la minéralisation de la corticale des os des métacarpes et des phalanges avec pour conséquence une augmentation du risque de fractures au niveau cortical des os chez les turnériennes, avec nette prédominance au niveau du tiers distal du radius et du col fémoral.

L'ostéopénie implique un régime adéquat avec des apports en calcium ; vitamine D et un exercice physique régulier.

3) Pathologies associées au syndrome de Turner :

a) pathologie thyroïdienne :

Qu'elle soit auto immune (Hachimoto) ou non (hypothyroïdie, hyperthyroïdie, goitre, cancer de thyroïde) est très fréquente au cours du syndrome de Turner, avec anomalies structurales du chromosome X (33-48-49).

Les anticorps antithyroïdiens sont présents chez plus de 50% des patientes, seulement 15 a 37% ont une hyperthyroïdie et 3% une thyrotoxicose (50).

La pathologie thyroïdienne peut survenir durant l'enfance et sa fréquence augmente avec l'âge, l'hypothyroïdie serait plus fréquente en cas d'iso chromosome 46,Xi (Xq). (55-56).

Etant donné la fréquente association de cette pathologie et le syndrome de Turner il faut la rechercher systématiquement chez tout nouveau né dès que le diagnostique de syndrome de Turner a été posé ou suspecté, dans le but d'une prise en charge précoce a fin de réduire l'handicap dû a la hypothyroïdie chez ces patientes.

ogic thyroïdienne est la seule anomalie qui
était associée au syndrome de Turner, ainsi on a trouvé un cas.

D'hyperthyroïdie (cas n °16) et d'hypothyroïdie (cas n °31)
respectivement, 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(53) 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 a jeun et post prandiale dans la détection précoce des anomalies
du métabolisme des hydrates de carbone.(54)

Dans le syndrome de Turner cette intolérance débiterait durant
l'adolescence et serait corrélée a l'âge et a l'indice de masse corporelle(BMI)et
donc a l'obésité(37).

La prévalence de l'insulino-résistance et du diabète type 2 est augmentée
dans le syndrome de Turner (55-56).

La physiopathologie peut être expliquée par la résistance périphérique à
l'insuline(39). A noter l'absence d'anticorps anti-îlots de Langerhans (11-57)

**Aucun cas de diabète n'a été signalé dans notre série. La pauvreté des
renseignements cliniques de nos dossiers ne nous permet pas de réaliser une
corrélacion avec les données de la littérature.**

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, HTP), des biopsies hépatiques ont montré de nombreuses anomalies allant de l'infiltration graisseuse à une fibrose hépatique souvent liée a des anomalies vasculaires.

d) maladie cò liaque (60)

Décrite dans une étude italienne récente avec une prévalence de 4,2-6,4 % chez les turnériennes.

| Pathologies auto immunes% | % |
|----------------------------------|----------|
| Thyroïdite d'Hashimoto(HT) | 28 |
| HT et diabète type 1 | 8 |
| Hépatite auto-immune | 4 |
| Thrombocytopénie | 4 |

e) Syndrome de Turner et cancer :

La détection précoce des séquences Y au niveau du génome des turnériennes est d'une grande importance à cause du risque relativement élevé de développement de tumeurs gonadiques ; gonadoblastomes; dysgérminomes.

ctique est recommandée chez les turnériennes avec des séquences Y détectée par PCR (polymerase chain reaction) (64).

Une étude mexicaine se basant sur 10 cas a montré que le risque de développement du gonadoblastome était d'environ 33 %, ce qui représente un chiffre non négligeable, d'où l'importance de la recherche des séquences Y. (64).

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 (65).

On décrit par ailleurs des tumeurs issues de cellules provenant des cellules neurales : neuroblastomes, il s'agit dans ce cas de tumeurs de bas grade de malignité le plus souvent (66).

Le phéochromocytome, schwannome, tumeurs carcinoïdes, synoviosarcomes ainsi que les mélanomes ont aussi été décrits en littérature (67-68-69).

Vu la fréquence relativement élevée de neuroblastomes chez ces patientes, certains auteurs (66) conseillent de pratiquer le dosage des catabolites des catécholamines de manière systématique chez les turnériennes.

f) Autres :

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 au BMI(61-62) ,

une hypercholestérolémie à 2g/L dans 30 à 50% des cas.

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 (63).

4) Syndrome de Turner et pathologies psychiatriques :

Le syndrome de Turner est associé à des altérations du développement de plusieurs systèmes physiologiques incluant le cerveau (70).

Des études récentes basées sur la neuroimagerie rapportent des différences anatomiques et fonctionnelles de certaines régions du cerveau entre les turnériennes et les autres filles (71-72).

Ces régions du cerveau jouent un rôle important dans plusieurs processus : cognitif, comportement social, état affectif de la personne (73).

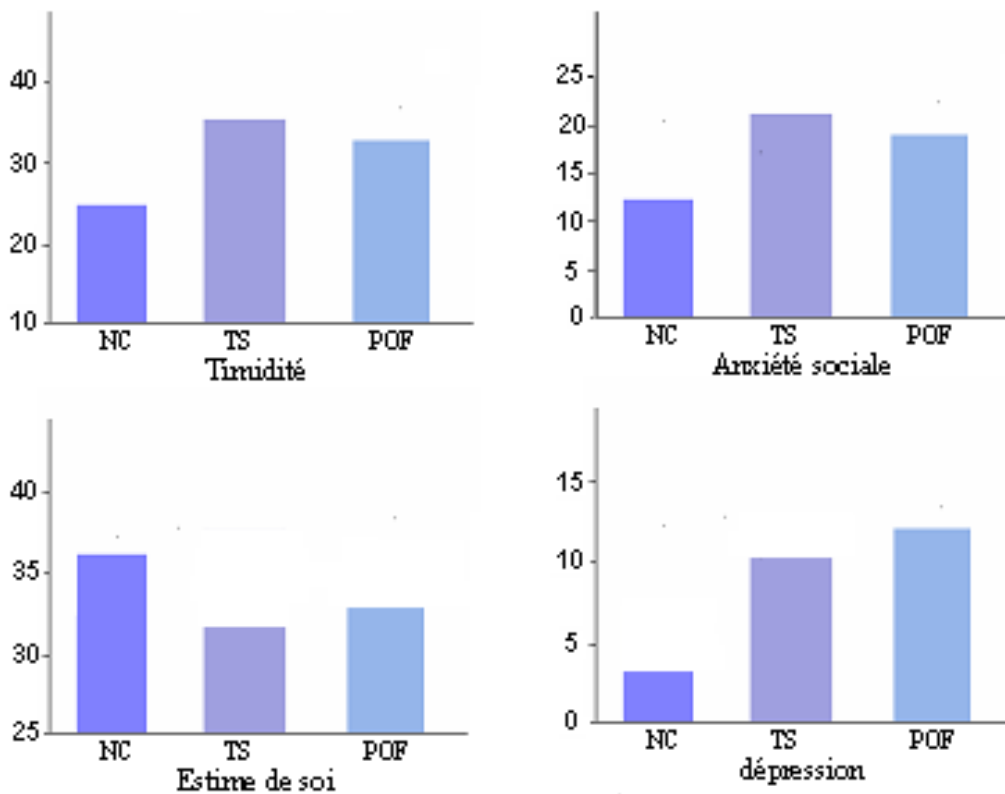
Les turnériennes ont démontré avoir un profil neuro-cognitif différent ou l'habileté verbale serait normale en général alors qu'on note que les fonctions spatio-temporales, la fonction exécutive et la mémoire à long terme seraient altérées (74).

La prévalence des maladies psychologiques était décrite dans très peu d'études ; des observations cliniques ont montré que les turnériennes montraient une certaine immaturité, un manque d'estime de soi, et des relations sociales difficiles, de même, l'anxiété (phobie sociale) et la timidité sont très fréquentes chez les turnériennes.

Click Here to upgrade to Unlimited Pages and Expanded Features

as la survenue des altérations psychologiques n'étaient pas très bien élucidés à cause différences importantes de taille, poids, et fonction ovarienne chez ces patientes ;

Pour en déduire les facteurs incrimines une étude a penche sur la mesure de la fonction psychologique chez les turnériennes et les sujets avec caryotype normal mais avec insuffisance ovarienne prématurée (POF) qui présentent une structure et une apparence normales (75).



Les femmes POF et celles avec syndrome de Turner avaient un profil psychologique similaire en dépit de la taille et le génotype qui sont totalement différents.

Ce qui démontre l'implication certaine de l'insuffisance ovarienne dans l'avènement de ces troubles psychiatriques d'où l'importance de l'instauration précoce d'un traitement substitutif bien adapté afin faire face aux différents troubles psychologiques liés au syndrome de Turner.

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 et tout d'abord de la FSH est 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 14 ans (76).

La disparition de l'activité ovarienne est attestée par le syndrome anovulatoire (courbe thermique plate, progestérone plasmatique et pregnandiurie constamment basses) et par un taux d'oestriol plasmatique chez les adolescentes turnériennes qui est très inférieur à celui des adolescentes normales (76-77).

Dans notre série, on trouve six patientes seulement chez qui les dosages des hormones gonadotrophiques étaient mentionnés (cas n ° 1,45, 51, 59, 67,80).

Dans les six cas, le taux de ces hormones était augmenté, sauf que nous n'avons pas de chiffres précis.

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

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 (78) (souvent réduits à des bandelettes fibreuses), et d'une autre pour apprécier l'état de l'utérus.

En effet, des études ont montrées que le volume moyen, utérin et ovarien, chez les turnériennes est significativement plus faible par rapport à la population générale (78-79), et que des taux élevés de détection ovarienne bilatérale et de volume ovarien se rencontrent dans les formes mosaïques (78).

Dans nos dossiers 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.**
- **Cas n°57(25ans) : absence d'échographie du corps utérin et des ovaires ; présence d'échographie vaginale**

3) La coelioscopie :

Elle n'est pas nécessaire pour le diagnostic, mais si elle est effectuée, elle permet d'une part de visualiser directement le tractus génital interne, et d'autre part de préciser le degré de dysgénésie gonadique impossible à préciser à partir du caryotype, puisqu'il n'existe pas de corrélation anatomo-clinique stricte.

normal, des menstruations, 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 (streak), mais malgré la dysgénésie, le volume se rapproche de celui de l'ovaire normal.

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

Il faut se rappeler, à cet égard, que l'ovaire des fœtus XO contient des follicules primordiaux en quantité normale jusqu'au 4^{ème} mois et que ceux-ci se raréfient ultérieurement pour disparaître à la puberté. On peut conclure de ces faits que si un seul chromosome X est suffisant pour entraîner la formation des ovaires, les deux chromosomes X sont indispensables à la conservation du stock d'ovocytes (80).

Une étude belge (81), menée dans le but d'établir une comparaison entre les ovaires des fœtus normaux (il faut noter que l'âge de l'ensemble des fœtus est compris entre 17 et 37 semaines, tous issus d'avortements provoqués), a permis de conclure à la présence, au sein de tous les ovaires des fœtus normaux, de nombreuses ovogonies à 18 semaines, des follicules primordiaux à partir de 20 semaines, ainsi que des follicules primaires, secondaires (follicules pleins), tertiaires (follicules cavitaires), à partir de 26 semaines. Par contre, au niveau des ovaires des fœtus 45, X, on n'a observé les ovogonies que dans les ovaires du 3^{ème} trimestre de gestation. On en déduit alors que la formation des

ment sont sévèrement réduits dans les ovaires des foetus 45, X avortés, et que leur apparition est tardive (3^{ème} trimestre).

Une sécrétion ovarienne peut exister chez un petit nombre d'adolescentes turnériennes (probablement assurée par des follicules résiduels), et être à l'origine des menstruations et d'un début de développement des seins, mais dans la majorité des cas, le nombre de ces follicules résiduels est insuffisant pour permettre à la fonction ovarienne de se poursuivre, ainsi survient une aménorrhée secondaire précoce (80).

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

B. Examens de certitude :

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 :

nt étalés en une mince couche sur une lame
porte-objet propre.

- Fixation au fixateur de Carnoy
- Après hydrolyse à l'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.

La chromatine sexuelle apparaît sous la forme d'un corpuscule bleu foncé accolé à la membrane nucléaire.

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)**

ne 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 (82).

L'étude de la structure et des anomalies des chromosomes se fait grâce à un examen : *le caryotype*

La 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 :

- Cellules à indice mitotique élevé :
 - Cellules cancéreuses (tumeurs solides).
 - Cellules testiculaires(bilan de fertilité).
 - Cellules de la moelle (hémopathie).
 - Cellules du trophoblaste (diagnostic anténatal).

otique :

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

a-1- Caryotype sur lymphocytes sanguins :

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.
- blocage des mitoses 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.

niocyste :

La même technique est utilisée (après prélèvement par écho guidage) ,pour le liquide amniotique à la 16 ème -17 ème semaine d'aménorrhée.

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

Parmi les indications de l'amniocentèse :

- 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.

a-3- Caryotype sur villosités choriales : trophoblaste

- Prélèvement des villosités à la 10 ème semaine par voie transcervicale ou transabdominale (26).
- 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 nombres.
- Les anomalies de structure.

cation admise par la plupart des auteurs.

b)-1- Les anomalies de nombre

- 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 (83).

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 (84). C'est la seule monosomie viable ; la monosomie Y étant létale. On estime que 1 % des monosomies sont viables, le reste étant éliminé avant la 28^{ème} semaine d'aménorrhée (85).

- les mosaïques :

Les mosaïques comportent 2 à 3 populations différentes. Elles résultent de la non jonction 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%(86) 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.

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 (87).

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 (88).

b)-2- Les anomalies de structure :

Peuvent porter sur les chromosomes sexuels X ou Y

▪Chromosome X :

- L'iso chromosome de l' X.
- délétion du chromosome X.
- chromosome X en anneau (noté « r » ou ring).

▪Chromosome Y.

b)-3- Résumé :

La fréquence réelle du caryotype 45, X par rapport aux variations caryotypiques observées dans le syndrome de Turner, les mosaïques en particulier, est difficile à apprécier ;elle dépende beaucoup de la qualité des études cytogénétiques, du nombre des cellules, et des tissus étudiés chez la même patiente . De ce fait, les fréquences données par les différents auteurs sont un peu variables.

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

gène est observé chez 55% des malades, il représente la forme la plus fréquente .dans 45% des cas, on observe une variante caryotypique de nombre ou de structure, ces variantes apparaissent dans ce tableau :

| caryotype | | Corps de BARR | Fréquence en % | |
|-------------------------------|---|--|-----------------------|----|
| Anomalies du nombre | Monosomie 45, X | 0 | 55 | |
| | Mosaïques : 46, XX/45, X 47, XXX/45, X 47, XXX/46, XX/45, X | 1 2 2 | 10 | |
| Anomalies de structure | Chromosome X | Iso chromosome de X 46,X,i(Xq) 46,X,i(Xp)/45,X 47,i(Xq),i(Xq)/46,X,i(Xq)/45,X 46,X,i(Xp) 46,X,i(Xp)/45,X | 1 1 2 1 1 | 20 |
| | | Délétion de X : 46, X, del (Xp) 46, X, del (Xq) 46, X, del (Xp)/45, X 46, X, del (Xq)/45, X | 1 1 1 1 | 5 |
| | Anneau de X : 46, X, r(X)/45, X | 1 | 5 | |
| | Chromosome Y | 46, XY 46, XY/45, X 47, XYY/45, X 46,Xdel (Yq)/45,X 46,X,i(Yq) | 0 0 0 0 0 | 5 |

le classique 45, X représente 46,33 % des cas, légèrement inférieure aux chiffres avancés 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 31,71 %, il dépasse de 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.

Quand aux anomalies de structure du chromosome X, l'iso chromosomie ainsi que la délétion de l'X représentent des taux respectifs de 14,64 % et de 2,44% qui sont nettement inférieures à ceux rapportés dans la littérature (20 % et 5% respectivement), tandis que les formes avec anneau de l'X représentent 4,88%, ce taux concorde avec le taux de 5% décrit dans la littérature.

Dans notre série, les formules chromosomiques renfermant le chromosome Y, sont significativement plus élevées, puisque leur taux 12,20 % dépasse le double de celui retrouvé dans la littérature. paradoxalement et malgré cette fréquence élevée, nous n'avons aucune indication ni sur ces patientes ni sur leur devenir.

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

- les formes monosomiques pures le sont –elle vraiment ?

rmées (caryotype 46, XX) ne sont pas des
mosaïques confinées à certains organes ou tissus non explorés ?

3) Biologie moléculaire :

Les techniques de la biologie moléculaire peuvent aider au diagnostic du syndrome de Turner et sont à la base de plusieurs recherches sur la physiopathogénie 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 (89) imposant ainsi l'induction d'une gonadéctomie prophylactique.

En plus l'analyse moléculaire permet d'étudier l'origine parentale de l'X présent (90). Elle permet aussi de localiser avec précision les différents gènes en cause dans le syndrome de Turner.

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL :

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 de retard de croissance et d'impubérisme et d'hypogonadisme hypergonadotrophique.

Autrement le syndrome de Turner doit être différencié de deux syndromes suivants :

A. Syndrome de NOONAN (91) :

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.

B. Syndrome de KABUKI ou syndrome de NIIKAWA-KUROKI (92) :

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 :

nt les personnages du théâtre japonais.

- Anomalies dermatologiques.
- Retard mental.
- Déficit de croissance post-natale.

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.

A. Survie des malades :

L'importance des manifestations somatiques réside dans le fait qu'elles peuvent entraîner la mort en période néonatale (93-94)

On estime que la mortalité est trois fois plus élevée chez les turnériennes avec des malformations congénitales (95), 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 avenir et insertion sociale donc, de la scolarité et de leur vie professionnelle, sociale et affective (96).

1) Scolarité :

Le développement intellectuel des filles turnériennes est dans l'ordre de la normalité, le quotient intellectuel n'est pas très différent de celui des populations témoins.

Des troubles d'apprentissage, en particulier de la parole et de la lecture ont été rapportés par de nombreuses études surtout en arithmétique et de la géométrie de l'espace (97-98).

L'étude de TOUBLANC (99) dévoile que les profession ou l'on se met au service de l'autre tels que les professions d'enseignante ou infirmières tentent les turnériennes

Les petites tailles des turnériennes doivent être tenues en compte, elles peuvent empêcher certaines d'entre elles d'aborder la carrière souhaitée dans 30% des cas (100).

L'insertion sociale est bonne puisque le taux de chômage est d'environ 17% (101)

3) Vie sociale :

Sur le plan affectif on note une tendance à l'isolement puisque 10-18% des patientes adultes vivent chez leurs parents à un âge avancé.

Cet isolement croit avec l'âge, et prend ces origines à partir des difficultés relationnelles en dehors du milieu scolaire ou professionnel.

La plupart des femmes avec syndrome de Turner ont une orientation hétérosexuelle (102).

Certaines études (101-99)font état d'absence de relations sexuelles chez certaines turnériennes, le taux variant de 38-58%, cependant 17% ont été mariées et 15% vivent en couple avec un coïtarche oscillant entre 19 et 22 ans (100).

grossesse :(103)

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 (1-2%).

La grossesse des turnériennes est considérée à risque car le risque abortif est très élevé, ainsi que le risque de malformations fœtales et chromosomiques, le risque de toxémie et de pré éclampsie liée à l'hypoplasie et l'hypo vascularisation utérine n'est pas à exclure (104).

Sur le plan pratique la réalisation d'un diagnostic anténatal soigneux est indispensable.

Le pourcentage des césariennes est plus élevé par rapport à la population normale ayant comme indication principale la disproportion foeto-pelvienne en raison de la petite taille des turnériennes (104).

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 d'ovocytes (fécondation in vitro) (105).

Cette technique permet un taux de grossesse évolutives d'au moins 33% (106).

Il faut noter que la réussite de cette technique nécessite que l'utérus soit normalement développé, d'où l'importance d'un traitement estroprogestatif bien conduit ; correctement dosé et régulièrement pris.

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

A. Traitement par hormone de croissance (107) :

De nombreuses études ont montré que le traitement par hormone de croissance (GH) accélère la vitesse de croissance dans le syndrome de Turner.

De ce fait de nombreux pays ont étendu les indications de traitement par GH au syndrome de Turner au début des années 1990.

Le *journal officiel* de 1997 détermine les modalités thérapeutiques en France : la posologie est fixée à 0,25-0,35 mg/kg par semaine et la date de début du traitement est fonction du retard statural de la patiente.

L'efficacité du traitement dépend principalement de sa précocité et de sa durée, mais aussi de la posologie utilisée ; du retard de la maturation osseuse au début du traitement ; du nombre d'injections hebdomadaires ; des tailles parentales ; de la taille de naissance ; de l'âge au début de la puberté et de la modalité du traitement œstrogénique (per os ou transcutané). 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.

De plus un traitement précoce permet d'induire une puberté plus tôt.

L'effet du traitement sur la croissance dépend également de la posologie utilisée :

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 |

Des tailles adultes plus élevées (162,3vs 157,8cm) sont observées en hollande lorsque la posologie est augmentée à 0,48 vs 0,32mg/kg par semaine avec cependant des taux d'IGF-1 élevés (+2SDS) pour la moitié des patientes. Il est important de noter que les effets à long terme de taux supra physiologiques d'IGF-1 sont encore mal connus.

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

Comme tout traitement par hormone de croissance le taux d'IGF-1 doit être surveillé et la posologie diminuée si le taux d'IGF-1 devient supérieur à 2SDS par rapport au taux habituel pour le même âge, le traitement par hormone de croissance peut être poursuivi jusqu'à un âge osseux de 14 ans, lorsque la vitesse de croissance devient inférieure à 2cm/an.

ance ovarienne (107) :

Le traitement par estrogènes est indispensable chez les patientes ayant une insuffisance ovarienne, le but du traitement est d'induire le 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, il prévient l'ostéoporose et les maladies cardiovasculaires.

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.

La date de début du traitement par estrogènes reste encore controversée. Avant 1980, les patientes n'étaient pas traitées par GH et la puberté induite tardivement (entre 15 et 18 ans).

Les patientes traitées par GH grandissent plus vite et peuvent être traitées par estrogènes plus tôt.

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 GH 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.

Il est préférable d'utiliser les estrogènes naturels par voie transdermique, percutanée ou per os, plutôt que les estrogènes de synthèse. Il est recommandé de débiter par de faibles doses ($1/10^{\text{ème}}$ des doses substitutives de l'adulte) soit

demi comprimé à 1mg un jour sur deux),
0,25µg/jour d'Estradiol percutané ou 4µg d'Oestrogène transdermique (1/6^{ème}
patch à 25µg /jour à appliquer la nuit).

La dose est ensuite 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 estrogénique.

On na recours de préférence à la progestérone naturelle (Duphaston, Ultrogestan) plutôt qu'aux progestatifs de synthèse de type Pregnane.

Par la suite un traitement combiné estroprogestatif, 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.

Si des anomalies de la fonction hépatique (augmentation des transaminases, gamma GT, hypertriglycémie) peuvent être observées lors des traitement prolongées, elles existent également lors de carence estrogéniques et peuvent s'améliorer sous traitement substitutif.

affective :

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 dans une attitude optimiste.

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

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.

L'induction de la puberté chez la jeune turnérienne par oestroprogestatifs en même temps que ces amies, lui permet à cet âge de prévenir les problèmes psychologiques inhérents à l'absence de puberté.

La prise en charge du Turner est multidisciplinaire, des médecins ne sont pas les seuls impliqués, il faut que les familles adhérentes 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'associations de familles de ces patients et des patientes elles même est à encourager.

HOLOGIQUE : (107)

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.

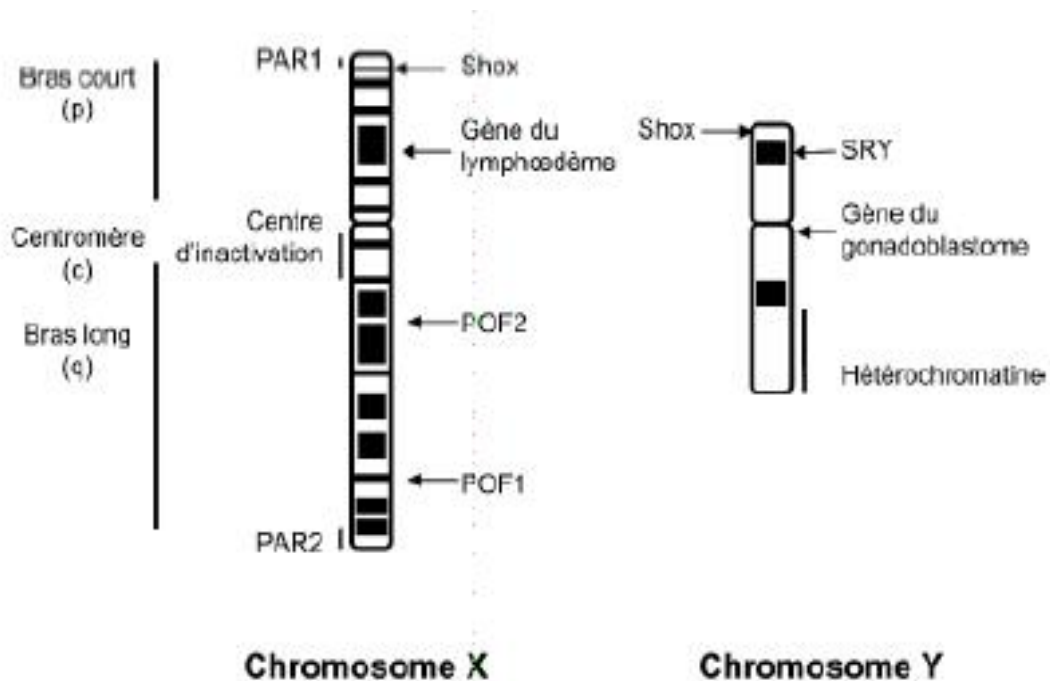


Figure 1 : Chromosomes X et Y. PAR ó régions pseudoautosomales.

Le gène SHOX est commun à l'X et à l'Y. POF ó 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 le seul gène dont l'haplo insuffisance 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 lymphoedème 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.

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

et 30% et la recherche de matériel Y est
conseillée 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 nettement amélioré par le traitement par hormone de croissance s'il est débuté précocement, et les grossesses sont actuellement envisageables grâce aux techniques de fécondation in vitro.

Cependant, le syndrome de Turner nécessite un traitement au long cours en cas d'insuffisance ovarienne et une surveillance à vie afin de détecter et de traiter les autres anomalies liées à ce syndrome dont les plus fréquentes sont la surcharge pondérale, la surdit , la cardiopathie, l'hypertension art rielle, l'ost oporse, les anomalies thyro diennes et h patiques.



Conclusion



élaguer le constat suivant :

- La pauvreté des renseignements cliniques et des bilans para cliniques réalisés pour nos patientes indique une prise en charge qui reste en deçà 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 diagnostique est posé tardivement, souvent au-delà de 15 ans, ce qui indique que nos enfants sont toujours mal suivis, une prise en charge néonatale et une médecine scolaire restent encore à développer.
- 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 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 maladies.



Résumés



Résumé

Titre : Syndrome de turner : Revue de la littérature et étude pratique (à propos de 41 cas)

Mots clés: - Syndrome de Turner – Caryotype – Cytogénétique – Aberration chromosomique.

Auteur : Aomar ARRAHOUI

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 41 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 73,17% des cas, l'âge de découverte se situait dans $\frac{3}{4}$ des cas entre 15 et 30 ans et la formule chromosomique classique de type 45, X l'emportait avec une prévalence de 46,33 % des cas.

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

Abstract

Title : Turner syndrome: review of the literature and practice study (about 41 cases)

Keywords: - Turner syndrome-karyotype-chromosomal aberration-cytogenetics

Autor : Aomar ARRAHOUI

Turner syndrome is a female chromosomal abnormality interesting 1 / 2500 births girls, and is defined by the association of malformation and dysmorphic syndrome whose main elements are the small size and gonadal dysgenesis, in patients with female phenotype 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 41 cases of patients with Turner syndrome in whom the diagnosis was confirmed by cytogenetics.

The small size was the most frequent consultation's reason with 73.17% of cases, the age of discovery was within $\frac{3}{4}$ of cases between 15 and 30 years and the classic chromosome formula 45, X prevailed with a prevalence of 46.33%.

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

ملخص

العنوان: متلازمة تورنر: جرد للأدبيات ودراسة تطبيقية (بصدد 41 حالة)
الكلمات الرئيسية: - متلازمة تورنر - النمط الجيني - الخلوية الجينية - الشذوذ الصبغي.
من طرف: عمر الرحوي

متلازمة تورنر خلل جيني أنثوي يحدث بمعدل يناهز ولادة واحدة لكل 2500 أنثى حديثة الولادة ويعرف بمتلازمة تشوهية أساسها خلل التكون القندي و قصر القامة تحدث عند أفراد ذوي نمط ظاهري أنثوي يتميزون بغياب كامل أو جزئي لأحد الصبغين X في جميع النسائل الخلوية أو جزء منها تطرقنا في الجزء الأول من هذا البحث إلى دراسة 41 ملفا لمريضات مصابات بمتلازمة تورنر حيث تم تأكيد التشخيص لديهن بناء على معطيات الدراسة الخلوية الجينية.

شكل قصر القامة الدافع الأكثر غالبية لعيادة الطبيب و ذلك في 17% 73 من الحالات ما بين 15 و 30 سنة أما الخريطة الصبغية من نوع 45 X فاحتلت الصدارة بمعدل يناهز % 46.33 من الحالات.

أما الجزء الثاني من هذا البحث فقد خصصناه لمناقشة النتائج المحصل عليها على ضوء معطيات الأدبيات الطبية



Bibliograp



a syndrome of infertilité ,co,genital webbed neck and cubitus valgus
endocrinology 23, 566, 1938.

[2] ALBRIGHT(F) , SMITH (PH) ET FRASER R

A syndrome caractérisé par une insuffisance ovarienne primaire et une stature
réduite

Amer j Med sci 1942 ,204,625.

[3] VARNEY. R. R , KENYON AP, KOCH F.C

Une association de stature courte , retardé développement sexuel et teneur élevée
de gonadotrophines urinaires chez les femmes

J clin endocrino 1943 , 144-150.

[4] WILKINS L , FLEICHMAN W

Ovarien agénésie , pathologie associée symptômes cliniques et implications pour
les théories de différenciation sexuelle

J clin endocr 1944, 4, 357.

[5] BARR E.T , BERTRAM EG

Une distinction morphologique entre les neurones du mâle et de la femelle , et
le comportement des satellites nucléolaires pendant la maturation précoce
1949,163, 676.

Ts 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

Human cytogetic clinical cytogenetics Vol 11 new york , academic prow,
373-436.

[9] GROUCHY J 1974

Clinical cytogenetics in the cell nuclear

Vol 5, new york academic pross 65-112.

[10] THE EPIDEMIOLOGY OF TURNER'S SYNDROME

International congress series 1298 (2006) 139-145

[11] NIELSON .J, WOHLERT M

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 Turners syndrome: a registry study
BMJ 1996, 312:16-21

[12] **AMIEL A, KIDRAI 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 implications
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 counselling 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

RIAULT S

Prenatal diagnosis of female monozygotic twin's discordance for turner syndrome: implications for prenatal genetic counselling

Prenatal dig 2002 Aug 22 (8) 697-702

[17] **BERNASIMS, LARIZZAD**

Turner's syndrome in Italy familial characteristics neonatal data standards for birth weigh and for high and weigh from infancy to adulthood

Acta paediatrica 1945; 83 292-298

[18] **CAROTHERS AD, DEMEY R**

A collaborative study of the actiology 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] **BLUM K, KAMBICH MP**

Maternal genetic disease and pregnancy

Clin prenatal 1997 Jun 24 (2) 451-465

, TASSINARI D BERGAMACHI

Spontaneous growth and pubertal development in turner syndrome with
different karyotyps

Acta pediatric 1994 83; 289-304

[23] **BROUSSIN B,**

Syndrome de Turner les signes échographiques

Médecine fœtale échographique en gynécologie 1998 ; 38 : 15-19

[24] **MELISSA L, LOSCALZO, CAROLYN A., BARBERA BIESECKER**

Issues in prenatal counselling and diagnosis in turner syndrome

International congress series 1298 (2006) 26-29

[25] **MORICHON ; DELVALLEZ N**

Le syndrome de Turner

Encyclopédie orphanet avril 2002

[26] **EISENBERG B, WAPNER RJ**

Clinical procedures in prenatal diagnosis

Best pract res clin obstet 2002 Oct 16(5) 611-627

[27] **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

GLICK SA

Turner's syndrome in dermatology

J Am acad dermatol 2004 may 50(5)767-776

[29] VAN DER PUTTE SC

Lymphatic malformations in human foetuses a study of foetuses with
Turner's syndrome or status Bonnevie Ulrich

VIRCHOWS ARCH A PATHOL ANAT HISTO 1977 Nov
25:376(3):233-246

[30] PASQUINO AM, PASSERIF F, PUCARDLI I, SEGNI M, MUNICHI

Spontaneous pubertal development in turner syndrome

J clin endocrinol metab 1997 82; 1810-03

[31] VOINOT C

Appréciation du développement mammaire et utérin dans le syndrome de
Turner : étude de l'influence du caryotype et des modalités d'induction
pubertaire

Mémoire, université d'Angers 2003

[32] COUTANT, C VOINOT, JM LIMAL

Table ronde : puberté des filles présentant un ST

Archives de pédiatrie 11(2004) 555-558

NAERAA, RW, HANSEN J

Morbidity in turner syndrome

J clin epidemiol 1998 Feb. 51 (2): 147-158

[34] **DAVID L**

Le syndrome de Turner et de klinefelter diagnostique

La revue du praticien (paris) 1994, 44,8 p : 1123-1126

[35] **BRIARD ML ET MORICHON DELVALLEZ N**

Anomalies chromosomiques

Encyclopédie med ch. (elsevier-paris)

Pédiatrie 4-002-t-30 1997

[36] **CAROLYN A, VLADIMIR BAKALOV**

Investigation of cardiac status and bone mineral density in turner syndrome

Growth hormone and IGF research 16 (2006) s103-s10

[37] **BOUNOUA H**

Le st à la réunion : aspects génétiques cliniques et sociaux d'une population adulte et pédiatrique

These n 00lil 2m002, 2000 Lille

[38] **SHULMAN CC, GLANAPOULS X**

Les malformations rénales de la dydgenesie gonadique

Chi pediat 1980 21 ; 387-390

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

J clin endocrinol metab 1986, 3061-3069

[40] P SAENGER, H NUSSBAM, B LIPPE

Ophthalmological and otological problems in turner syndrome

International congress series 1298, 2006 p 49-57

[41] MORIMOTO ET AL

Hearing loss in ts

J. pediatr 2006, 149: 697-701

[42] HULTCRANTZ M, SYLVAN L

Turner's syndrome and hearing disorders in women aged 16-34

Hear res. 1997 Jan; 103 (1-2): 69-47

[43] SCULERATI N, ODDOUX C, CLAYTON, CM, LIM JW, OSTER H.

Hearing loss in turner syndrome

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

**[44] OGATA T , MUROYA K , MATSUO N , SHINOHARA O , YORIFUJI T ,
NISHI Y , HASEGAWA Y , HORIKAWA R , TACHIBANA K .**

Turner syndrome and Xp deletions: clinical and molecular v studies in 47
patients

J clin endocrinol metab 2001; Nov; 86(11):5498-5508

Skeletal abnormalities in the turner syndrome

Marcel Dekker, 1990: 281-300

[46] VLADIMIR K, JOANNE FOODIM, CAROLYN A

Bone mineral density and fractures in turner syndrome

International congress series 1298(2006) 160-167

[47] CAROLYN A, VLADIMIR K

Investigation of cardiac status and bone mineral density in Turner's syndrome

Growth hormone and igf research 16 (2006) s103-s108

[48] CHIVATOL; LARIZZA D ET AL

Autoimmune hypothyroidism and hyper thyroidisme in patients with Turner's syndrome

Eur j endocrinol 1996, 134:568-575

[49] VANDER SHEREN; LODEWYCK M

Autoimmunity problems in ts

Amsterdam Elsevier 1995:267-272

[50] EL MANSOURY M, BRYMANI, BERNTORPK

Hypothyroidism is common in ts

Clin .endocrinol. Metab. 2005; 90.2131-5

H, WASS JAH, CONWAY GS

Hormone replacement therapy may improve hepatic function in women with ts

Clin. Endocrinol. (Oxf) 2001; 55: 227-31

[52] ELSHEIKH M, WASS JAH, CONWAY GS

Autoimmune thyroid syndrome in women with ts: the association with karyotype

Clin. Endocrinol. (Oxf) 2001; 55:223-6

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

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

[54] CHOI IK, KIM DH, KIM HS

The abnormalities of carbohydrate metabolism in turner syndrome: analysis of risk factors associated with impaired glucose tolerance

Eur pediatr. 2005 Jull; 164 (7):442-7. Epub 2005 apr 23.

[55] GAWLIK A, JAROSZ-CHOBOT P.

Diabetes mellitus type 1 among the patients with turner syndrome or turner syndrome among the patients with diabetes type 1?

Endokrynol diabetol chor przemiany materii wieku rozw.2002;8(1):47-51

G, ARGENZIANO A, SALERNO MC

Turner syndrome and insulin dependent diabetes mellitus

Arch pediatr.1994 Aug; 1 (8): 727-729

[57] HOOK EB & WARBURTON D

The distribution of chromosomal genotypes associated with ts

Live birth prevalence rates and evidence for diminished foetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism.

Human genetics 1983; 64: 24-27

[58] MILKKIEWICZ P, HEALTHCOTE J

Can ts teach us about the pathogenic of chronic cholestasis?

Hepatology 2004; 40, 1226-8

[59] ROULOT D, DEGOTT C, CHAZUNILLERE O, O BERT

Vascular involvement of liver in Turner's syndrome

Hepatology 2004, 39, 239-47

[60] L. MAZZANTI, RW NAERAA

Autoimmune disease in turner syndrome

International congress series 1298(2006) p 42-48

**[61] 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 GB JR.

Lipid abnormalities in turner syndrome.

J pediatr. 1995 Feb; 126 (2):242-5

[63] LIMAL .J.M

Syndrome de Turner et de klinefelter diagnostique

La revue du praticien 200, 50, p1011-1017

[64] PATRICIA CANTO ET AL

Gonadoblastoma in turner syndrome patients with monosomiq b45, X
karyotype and Y chromosome sequences

Cancer genetics and cytogenetics 150 (2004)70-77

[65] MANOLA KN ET AL.

Leukaemia's associated with turner syndrome: report of 3 cases and
review of the literature.

Lekemias res (2007) doi: 10.1016/jleukres.2007.06.04

[66] BONAKDAR MI, PEISMER DB

Neuroblastoma and related tumors in Turner's syndrome

Obstet gynecol 1991; 56:748-50

K, AMBER MW

Pheochromocytoma and sudden death as a result of cerebral infraction in
ts report of a case

J forensic scie 1988; 33:1479-502

[68] TURC CAREL ; DAL CIN P, LIMON J ET AL.

Involvement of chromosome X in primary cytogenetic change in human
neoplasia non randon translocation in synovial sarcoma

Proc natl ascal sci USA 1987; 84:1981-5

[69] GARE M, CLAN Y, SHERMAN Y

Malignant melanoma in Turner's syndrome

Inty j dermatol 1993; 32:743-4

[70] B LIPPE

Turner syndrome

Endocrinol. Metab clin n am 20(1991) 121-152

[71] D.G.M MURPHY ET AL

X chromosome effects on female brain a magnetic resonance imaging
study of ts

Lancet 342(1993) 1197-1200

The effect of x monosomy on brain developpement of amygdale and orbito frontal cortex and fear recognition in humans brain 126 (2003) 2431-2446

[73] C RAE ET AL

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

[74] S.R KESLER ET AL

Effects of x monosomy and x linked imprinting on superior temporal gyrus morphology in ts
Boil psychiatry 54 (2003) 636-646

[75] PETER J, SCHMIDT, DAVID R, RUBINOW, CAROLYN A

Adult woman with ts: a systematic evaluation of current and past psychiatric illness social functioning and self esteem
International congress series 1298(2006) 100-107

[76] LIPPE B, WERTRAS. 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 science publishers Bv 1993:117-122

Syndrome de turner et de klinifilter diagnostique la revue du praticien
2000, 50,p 1011-1017

- [78] **MAZZANTI L , CACCIARI E , BERGAMASCHI R TASSINARI D ,
MAGNANI C , PERRI A , SCARANO E ,PLUCHINOTTA V**

Pelvic ultrasonography in turner syndrome :standards for uterine and
ovarian volume

J ultrasound med .1997 jul ;131 (1pt1):135-140

- [79] **HABER HP , RANKE MB**

Oelvic ultrasonography in turner's syndrome stanfards :age related
findings in different karyotypes

J pedaitr 1997 jul 131 (1pt) 135-40

- [80] **DAVID VM LAURA S**

Diagnosqtique precoce du syndrome de turner

Schweiz med wochenschr2000 ;130 : 13339-43

- [81] **REYNAUD K , CORTVRINDT R , VERLINDE F , DE SHEPPER J ,
BOURGAIN C , SMITZ**

Number vof ovarien follicules in human fetuses with the 45,X karyotype

Fertile steril 2004 apr 81 (4) 112-9

Classic pages in obstetrics and gynecology the chromosome number in man

Hereditas vol 42 p 1-6,1959

[83] GICQUEL .C;CABROL, S ET AL.

Molecular diagnosis of turner's syndrome

j.med genet 1992 ;29 ;547-51

[84] ZINN AR , PAGE DC , FISHER EM

Turner syndrome : case of the missing sex chromosome

Trends genet 1993 mar 9(3) :90-3

[85] GIOVANNUCCI UZIELLI ML , FAILLE M , BIONDI C

From chromosomes and genes to the discovery of turner syndrome secrets

hibi and takano eds basic and clinical approach to turner ts

Amsterdam Elsevier 1993:27-32

[86] FERNANDEZ R , MENDEZ J , PASARO E ,

Turner syndrome a study of chromosomal mosaicism

Hum ,gent 1996 jul 98 (1): 29-35

[87] BATTIN J ,

Turner syndrome and mosaicism

Bull acad natl med 2003 ; 187(2) 359-67 discussion 368-70

FAROS, JIMENEZ AL , SODERLUND D ,

BARRON C REYES E, MENDEZ JP ZENTENO IC

Gonadoblastoma in turner syndrome

Cancer genet cytogenet 2004 apr 1 ; 150(1) :70-72

[89] DONAGHEC , ROBERTS A MANN K OGILVIE CM

Development and targeted application of a rapid qf-pcr test for sex chromosome imbalance

Prenata diagn 2003 mar;23(3):201-10

[90] TSEZO A , HADJIATHANASIOU C N ET AL

Molecular genetics of turner syndrome correlation with clinical phenotype and response to growth hormone therapy

Clin genet 1999 dec ; 56(6) :441-6

[91] TARGLIA ET AL

Ptpn11 mutation in human disease

Am j hum genet 2006 ; 78: 279-290

[92] MUSTAPHA TEKIN ET AL

Nikawa Kuroki syndrome with congenital sensorineural deafness evidence

International journal of pediatric otorhinolaryngology vol 70 issue 5 may 2006p 885-889

], ALLAN LD.

Turner's syndrome in fetal life

Ultrasound obstet gynecol 2003 sep ;22(3):264-267

[94] **BAGUETTE JP , DOUICHIN S , PIERRE H , ROSSIGNOL AM , DOST M , MALLION JM**

Structural and functional abnormalities of large arteries in the turner syndrome

Heart.2005 nov 91(11) 1442-6 epub 2005 mar 10

[95] **PRICE WH , CLAYTON JF , COLLIER S V , DE MEY R , WILSON J**

Mortality ratios , life expectancy , and causes of death in patients with turner's syndrome

J epidemiol community health 1986 jun 40(2); 97-102

[96] **TOUBLANC JE , THIBAUD E , LECOINTRE CL**

Socio-psychological affective outcomes in turner syndrome

Horm res 1995 ;44(suppl1) , 1.2 (abstract)

[97] **GALWIK A , NOWAK N , KOEHLER B , NOWAK L**

A specificity of intellectual functioning in girls with turner syndrome

Endokrynol diabetol chor przemiany wieku rozw.2002 , 8(1) :9-16

[98] **MICHELE MM MAZZOCCO**

The cognitive phenotype of ts : specific learning disabilities

International congress series 1298 (2006) 83-92

E , LECOINTRE CL

Socio psycho affective outcome in turner syndrome
Horms res v1995 ; 44 (suppl1) 1.2 abstract

[100] TOUBLANC JE THIBAUD E , LECOINTRE CL

Psychosocial and sexual outcome in women with ts
Contracept fertile sex. 1997 jul 25 (7-8) 633-8

[101] JOB JC CHICAUD J , CHIBAUDEL B

Le devenir des adolescents turnériennes
Arch fr pediatrie 1993 ; 50 :463-467

[102] ELIZABETH MC CAULY ,VIRGINIA SYBERT

Social and behavioural development of girls and women with ts
International congress series 1298(2006) 93-99

[103] LIVIDAS S , XEKOUKI P , KAFIRI G , VOUTETAKIS A , MANIATI-CHRISTIDI M , DACOU-VOUTETAKIS C

Spontaneous pregnancy and birth of anormal femel from a woman with
turner syndrome and elevated gonadotropins
Fertile steril .2005 mar ;83 (3): 769-72

[104] GUERQUIN B .

Turner's syndrome and pregnancy . acase report
Rev fr gynecolol obstet .1993 may ;88 (5) : 342-4

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

Past and present perspectives of turner syndrome

An r acad nac med (Madrid)2003; 120(3) :451-65

[106] **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 oocyte donation

Fertile steril .1996 jun ;65(65(6) : 1249-52

[107] **CABROL S**

Syndrome de turner

Encyclopedie orphaned fevrier 2007

REFERENCES ICONOGRAPHIQUES:

A :worms.zoology.wisc.edu

B :thetech.org/genetics/images .jpg

C :learn.genetics.utah.edu

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

قسم ابقر اط

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 طمير وشارفي إاعلا صحة مريضتي هدي في 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 واجبي نحو ومرطاي دون أي اعتبار ديني أو وطني أو عرقي أو سياسي أو اجتماعي.
 - < وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها.
 - < وأن لا أبذل معلوماتي الطبية بطريق يضر بحقوق الإنسان مهما لاقبت من تهديد.
 - < بكل هذا أتعهد عن كامل اختيار ومقسما بشرفي.
- والله على ما أقول شهيد.

أطروحة رقم: 61

سنة : 2010

متلازمة تورنر:
جرد للأدبيات ودراسة تطبيقية
بصدد 41 حالة

أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم:

من طرفه

السيد : عمر الرحوي
المزاد في 22 يناير 1983 بآيت إيكو (الخميسات)

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية: متلازمة تورنر - النمط الجيني - الخلوية الجينية - الشذوذ الصبغي.

تحت إشراف اللجنة المكونة من الأساتذة

رئيس

السيد: ميمون زهدي

أستاذ في علم الأحياء الدقيقة

مشرف

السيد: عمر الشقيري

أستاذ في علم الأنسجة والأجنة

السيد: عبد الحق ركالة الوزاني

أستاذ في أمراض النساء والتوليد

السيد: عبد الحميد بيبي

أستاذ مبرز في الطب النووي

أعضاء

}