

ANNEE: 2010

THESE N°: 154

Dysgenesies gonadiques :

Le syndrome de turner a propos de 41 cas
et revue de la litterature

THESE

Présentée et soutenue publiquement le :.....

PAR

Mr. Tarik ADIOUI

Né le 12 Février 1985 à Khénifra
Médecin Interne du CHU Ibn Sina Rabat
De L'Ecole Royale du Service de Santé Militaire - Rabat

Pour l'Obtention du Doctorat en Médecine

MOTS CLES: Dysgénésie gonadique – Syndrome de Turner – Caryotype – Cytogénétique.

JURY

Mr. I. GHRAB

Professeur de Gynécologie Obstétrique

Mr. O. CHOKAIRI

Professeur d'Histologie Embryologie

Mr. A. BIYI

Professeur de Médecine Nucléaire

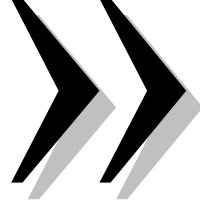
Mme. F. JABOURIK

Professeur de Pédiatrie

PRESIDENT

RAPPORTEUR

JUGES



سبحانك لا علم لنا إلا
ما علمتنا إنك أنت
العليم الحكيم

و

سورة البقرة: الآية: 31

DOYENS HONORAIRES :

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

ADMINISTRATION :

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

PROFESSEURS :

Décembre 1967

1. Pr. TOUNSI Abdelkader Pathologie Chirurgicale

Février, Septembre, Décembre 1973

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

Janvier et Décembre 1976

6. Pr. HASSAR Mohamed Pharmacologie Clinique

Février 1977

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

Février Mars et Novembre 1978

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

Mars 1979

12. Pr. LAMDOUAR ép. BOUAZZAOUI Naima Pédiatrie

Mars, Avril et Septembre 1980

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

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

Mai et Novembre 1982

22. Pr. ABROUQ Ali*
23. Pr. BENOMAR M'hammed
24. Pr. 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. BENSALIM 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 FHIRI 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. BENMAMOUCHE Mohamed Najib
- 58. Pr. DAFIRI Rachida
- 59. Pr. FAIK Mohamed
- 60. Pr. FIKRI BEN BRAHIM Nouredine
- 61. Pr. HERMAS Mohamed
- 62. Pr. TOULOUNE Farida*

Décembre 1989 Janvier et Novembre 1990

- 63. Pr. ABIR ép. KHALIL Saadia
- 64. Pr. ACHOUR Ahmed*
- 65. Pr. 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. OUZZANI Taïbi Mohamed Réda
- 78. Pr. SEDRATI Omar*
- 79. Pr. TAZI Saoud Anas
- 80. Pr. TERHZZAZ Abdellah*

Février Avril Juillet et Décembre 1991

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

Médecine Interne
Neurologie

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

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

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

Décembre 1992

- 102. Pr. AHALLAT Mohamed
- 103. Pr. BENOUDA Amina
- 104. Pr. BENSOUA Adil
- 105. Pr. BOUJIDA Mohamed Najib
- 106. Pr. CHAHED 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

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

Pharmacologie
Chimie thérapeutique

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

Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Anesthésie Réanimation
Ophtalmologie
Radiothérapie
Chirurgie Générale
Biophysique
Pédiatrie
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métabolique
Gynécologie Obstétrique
Immunologie
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 Amqrane*
- 170. Pr. BENZAOUZ 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 ANDALOSSI Ahmed
- 180. Pr. IBRAHIMY Wafaa
- 182. Pr. BENOMAR ALI
- 183. Pr. BOUGTAB Abdesslam
- 184. Pr. ER RIHANI Hassan
- 185. Pr. EZZAITOUNI Fatima
- 186. Pr. KABBAJ Najat
- 187. Pr. LAZRAK Khalid (M)
- 188. Pr. OUTIFA Mohamed*

Décembre 1996

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

Dermatologie
Chirurgie Cardio-vasculaire

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

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

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

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

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

Novembre 1997

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

Novembre 1998

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

Novembre 1998

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

Janvier 2000

- 240. Pr. ABID Ahmed*

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

Pneumo-phtisiologie

ououd

- 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
- 286. Pr. BENELBARHDADI Imane
- 287. Pr. BENNANI Rajae
- 288. Pr. BENOUACHANE Thami
- 289. Pr. BENYOUSSEF Khalil

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

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

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

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

Décembre 2002

- 325. Pr. AL BOUZIDI Abderrahmane*
- 326. Pr. AMEUR Ahmed*
- 327. Pr. AMRI Rachida
- 328. Pr. AOURARH Aziz*
- 329. Pr. BAMOU Youssef *
- 330. Pr. BELGHITI Laila
- 331. Pr. BELMEJDOUB Ghizlene*
- 332. Pr. BENBOUAZZA Karima
- 333. Pr. BENZEKRI Laila
- 334. Pr. BENZZOUBEIR Nadia*
- 335. Pr. BERADY Samy*
- 336. Pr. BERNOUSSI Zakiya
- 337. Pr. BICHA Mohamed Zakarya
- 338. Pr. CHOHO Abdelkrim *
- 339. Pr. CHKIRATE Bouchra
- 340. Pr. EL ALAMI EL FELLOUS Sidi Zouhair
- 341. Pr. EL ALJ Haj Ahmed

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

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

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

Janvier 2004

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

- 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-phtisiologie
- Néphrologie
- Endocrinologie et Maladies Métaboliques
- Anesthésie Réanimation
- Pédiatrie
- Chirurgie Générale
- Anatomie Pathologique

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

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. KENDOUCI 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 OUZZANI Btissam
- 424. Pr. ZERAIDI Najia

Avril 2006

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

Chirurgie Générale
Cardiologie

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

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

- 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*

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

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



PDF
Complete

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

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

Dédicaces

À
MAJESTE LE ROI

HASSAN II



Que Dieu ait son âme dans son Saint
Paradis

A
SA MAJESTE LE ROI

MOHAMED VI



Chef suprême et chef d'état major
général des forces armées royales.
Que dieu le glorifie et préserve son
royaume.

A

**SON ALTESSE ROYALE LE PRINCE HERITIER
MOULAY EL HASSAN**



Que dieu le garde.

A TOUTE LA FAMILLE ROYALE



**A Monsieur le Médecin Général de
Brigade**

ALI ABROUQ :

Professeur d'oto-rhino-laryngologie.

Inspecteur du Service de Santé des
Forces Armées Royales.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération.

A Monsieur le Médecin Colonel Major

MOHAMED HACHIM :

Professeur de médecine interne.

Directeur de l'HMIMV -Rabat.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération

A Monsieur le Médecin Colonel Major

KHALID LAZRAK :

Professeur de Traumatologie

Orthopédie.

Directeur de L'Hôpital Militaire de
Meknès.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération.

A Monsieur le Médecin Colonel Major

MOHAMED EL JANATI :

Professeur de Chirurgie viscérale.

Directeur de L'Hôpital Militaire de
Marrakech.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération.

A Monsieur le Médecin Colonel Major

MOHAMED ATMANI :

Professeur de réanimation-anesthésie.

Directeur de l'E.R.S.S.M et de

L'E.R.M.I.M.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération.

A Monsieur le Médecin Lt Colonel

AZIZ EL MAHDAOUI :

Chef de groupement formation et

instruction à l'ERSSM.

En témoignage de notre grand respect
et notre profonde considération.

A ma très chère mère Khadija

Affable, honorable, aimable, tu présentes pour moi le symbole de la bonté par excellence, la source de tendresse et l'exemple de dévouement qui n'a pas cessé de m'encourager et de prier pour moi.

Aucune dédicace ne saurait être aussi éloquente pour exprimer ma grande affection et ma profonde reconnaissance.

Tu as fait plus qu'une mère puisse faire pour que ses enfants suivent le bon chemin dans leur vie et leurs études.

Je te dédie ce travail en témoignage de mon profond amour.



PDF
Complete

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

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

le tout puissant, te
préservé et t'accorder santé,
longue vie, et bonheur.

A mon très cher père Mohammed

Aucune dédicace ne saurait exprimer l'amour, l'estime, le dévouement et le respect que j'ai toujours eu pour vous.

Rien au monde ne vaut les efforts fournis jour et nuit pour mon éducation et mon bien être.

Ce travail est le fruit des sacrifices que tu as consenti pour moi.

Puisse DIEU t'accorder santé, bonheur, et longue vie afin que je puisse te combler à mon tour.

A ma très chère sœur Fatimazohra

En témoignage de l'attachement, de l'amour et de l'affection que je porte pour toi.

Tu es toujours dans mon cœur. Je te remercie pour ta générosité sans égal, et ton affection si sincère.

Je te dédie ce travail avec tous mes meilleurs vœux.



PDF
Complete

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

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

ut puissant te procure
bonheur, santé, et réussite.

A mes chers frères

Hicham

Mehdi

*En témoignage de mes sentiments
d'amour et d'affection, je profite de
cette occasion pour vous souhaiter une*



PDF
Complete

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

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

joie, de succès dans
votre vie personnelle et
professionnelle.

Puisse le bon DIEU tout puissant vous
comblent de bonheur et de bonne santé.

A la mémoire de mes grands pères

Lahçen ,Mohammed



PDF
Complete

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

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

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

Que DIEU vous garde en sa sainte
miséricorde.

mères Fatma et aicha

A tous mes oncles et tantes

Cousines et cousins

A toute ma famille

*A tous mes amis d'enfance à Khénifra et
ailleurs*

*A tous les amis qui ont partagé avec
moi ces longues années d'études... c'est
grâce à votre collaboration, votre
soutient,*

et votre amour que je suis arrivé là...

Infiniment merci



PDF
Complete

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

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

Remerciements

A notre maitre et président de thèse

Monsieur le professeur B.GHRAB

Professeur de Gynécologie Obstétrique

*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.*

ter, cher maitre, notre
considération et notre profond respect

A notre maitre et rapporteur de thèse
Monsieur 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.

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

A notre maitre et juge de thèse
Monsieur le professeur A. BIYI
Professeur de Médecine nucléaire

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

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

Vous nous avez toujours accueilli
avec amabilité

Veillez croire, cher maitre, en
notre profonde estime et notre haute
considération

**A notre maitre et juge de thèse
Madame le professeur F. JABOUIRIK.**

ur de pédiatrie.

*Nous vous remercions chaleureusement
pour 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.*



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

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



Sommaire

1^{ERE} PARTIE :

ETUDE DE DOSSIERS

I. MATERIEL ET METHODES	4
A. Matériel	4
B. Méthodes	4
II.PRESENTATION DES DOSSIERS	6
III. RESULTATS	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	14
B. Répartition des cas confirmés de syndrome de Turner :	15
1. En fonctions de l'âge de consultation	15
2. Selon le service d'origine	16
C. Etude du motif de consultation chez les patientes turnériennes	17

2EME PARTIE :

DISCUSSION ET COMMENTAIRES

I. DEFINITION	22
II. HISTORIQUE	23
III. EPIDEMIOLOGIE	25
IV. ASPECTS CLINIQUES	26
A. Diagnostic du syndrome de Turner	26
1. Diagnostic anténatal	26
a. Echographie.....	26
b. Triple test	28

.....	28
2. Chez le nouveau ne et le nourrisson.....	29
3. Chez la petite fille.....	30
4. Chez l'adolescente.....	31
5. Chez l'adulte	32
B. Manifestations cliniques du syndrome	33
1. Phénotype turnérien.....	33
a. Dysmorphie faciale.....	33
b. Anomalies du cou et du thorax	33
c. Anomalies cutanées et phanériennes	34
d. Organes génitaux et caractères sexuels secondaires	35
2. Malformations et troubles liés au syndrome	36
a. Malformations congénitales.....	36
• Cardiovasculaires.....	36
• Anomalies rénales	37
b. Anomalies ophtalmologiques et otologiques.....	38
• Ophtalmologiques	38
• Otologiques	38
C Anomalies squelettiques	39
3. Pathologies associées au syndrome de Turner	41
a. Pathologie thyroïdienne	41
b. Diabète sucré	42
c. Anomalies hépatiques	42
d. Maladie cœliaque	43
e. Syndrome de Turner et cancer	43
f. Autres	44
4. Syndrome de Turner et pathologie psychiatrique.....	45

CONTENTS	47
A. Examens d'orientation	47
1. La biologie	47
2. L'échographie	47
3. La cœlioscopie	48
B. Examens de certitude	50
1. La chromatine sexuelle	50
a. Technique	50
b. Résultats	50
2. La cytogénétique	51
a. Techniques	52
b. Résultats	54
3. La biologie moléculaire	59
VI- Diagnostic différentiel	60
A. Syndrome de NOONAN	60
B. Syndrome de KABUKI ou syndrome de NIKAWA-KUROKI	61
VII- EVOLUTION	62
A. Survie des malades	62
B. Avenir psychosocial et affectif des patientes	62
1. Scolarité	62
2. Profession	63
3. Vie sociale	63
C. Syndrome de Turner et grossesse	64



PDF Complete

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

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

.....	65
A. Traitement par hormone de croissance.....	65
B. Traitement de l'insuffisance ovarienne	66
C. Prise en charge psychoaffective	67
IX- BASES PHYSIOPATHOLOGIQUES.....	69
X- PRONOSTIC.....	72
CONCLUSION.....	74
RESUMES	76
BIBLIOGRAPHIE	80

A decorative frame with a dark red border and a white, ornate scrollwork design in the bottom-left corner. The word "Introduction" is centered within the frame.

Introduction

Le syndrome de Turner touche environ 1/2500 naissance féminine vivante, c'est une anomalie génétique liée à l'absence totale ou partielle de l'un des deux chromosomes X normalement présents chez la fille, et se caractérise par l'association d'une dysgénésie gonadique, d'un hypogonadisme hypergonadotrope, et d'une aménorrhée primaire.

Bien que les signes physiques de ce syndrome sont embarrassants : petite taille, impuberisme, hypofertilité... le psychisme de ces patientes ainsi que leurs capacités intellectuelles restent le plus souvent intactes.

Depuis l'avènement du traitement par l'hormone de croissance et la prise en charge de la féminisation par les traitements œstroprogestatifs, 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 ont ouvert de larges perspectives pour la procréation chez ces femmes.

Dans notre thèse, nous présentons une étude de 41 cas adressés au laboratoire de cytogénétique de la faculté de médecine et de pharmacie de Rabat et chez qui le diagnostic de syndrome de Turner a été confirmé après réalisation du caryotype.

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

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

Première partie : Étude de dossiers

INTRODUCTION : ETUDE DE DOSSIERS

Dans ce travail, nous rapportons 41 cas de syndrome de Turner confirmés par examen cytogénétique, colligés au laboratoire de cytogénétique de 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 seules 41 patientes sont des vraies turnériennes.

B. Méthodes :

Pour toutes les patientes sujet de notre travail, les caryotypes ont été revus et étudiés. Un même protocole technique de réalisation du caryotype a été pratiqué :

- Prélèvement de sang veineux périphérique sur tube hépariné avec asepsie rigoureuse.
- Mise en culture pendant 72 heures à 37°C sur un milieu de culture de type TC199 ou RPMI, en présence de phytohémagglutinine.
- Blocage de la mitose au stade de la métaphase par la colchicine.

par choc hypotonique au sérum physiologique

ou aux chlorures de potassium.

- Fixation et étalement sur lame.
- Dénaturation à la trypsine (Bandes G) le plus souvent, ou à la chaleur (Bandes R) pour quelques cas.
- Observation au photo microscope.

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

Les chromosomes sont classés selon la classification internationale de Denver.

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

DOSSIERS :

Cas	nom et prénom	Age	Renseignement cliniques	Service d'origine	caryotype
1	HF	16 ans	petite taille et impuberisme	pédiatrie	45,X
2	AH	23 ans	Petite taille, aménorrhée, syndrome dysmorphique	gynécologie	45, X , i(Xq)
3	LS	11 ans	A.R.C	pédiatrie	46,XX
4	DF	17 ans	Petite taille et impuberisme	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 et impubérisme	endocrinologie	46,XX/45,X
8	SH	10 ans	Petite taille et syndrome dysmorphique	pédiatrie	46,XX
9	BB	18 ans	Petite taille et 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

			Petite taille et syndrome dysmorphique	pédiatrie	46,XX/46,X,r(X)
12	SF	10 ans			
13	AM	7mois	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
14	AS	19 ans	Petite taille et aménorrhée	gynécologie	45,X
15	MK	17 ans	Retard intellectuel	pédiatrie	46,XX
16	AS	14 ans	Petite taille et 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 et aménorrhée	endocrinologie	46,XX/45,X
20	SR	25 ans	Trouble du cycle menstruel et dysmorphie	Gynécologie	46,XX
21	FB	4 ans	A.R.C	pédiatrie	46,XX
22	OH	17 ans	Petite taille et impubérisme	Endocrinologie	

23	YS	16 ans	Petite taille, impubérisme, aménorrhée, dysmorphie	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, dysmorphie, naevi	Endocrinologie	46,X,i(Xq)
27	IK	28 ans	Aménorrhée	Gynécologie	46,XX
28	ZE	12 ans	Petite taille, 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

34	PA	20 ans	Petite taille, aménorrhée, impuberisme	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, troubles menstruels, développement partiel des seins	Gynécologie	46,XX/45,X
43	GO	21 jr	A.R.C	Pédiatrie	45,X
44	DR	8 ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX

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

45	MY	24 ans	Aménorrhée	Gynécologie	46,XX/45,X
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 ans	A.R.C	Pédiatrie	46,XX
50	WK	7 ans	Retard statural	Pédiatrie	46,XX
51	BS	15 ans	Impubérisme, RSP, cardiopathie	Endocrinologie	45,X
52	EA	12 ans	Dysmorphie	Endocrinologie	46,XX
53	MB	15 ans	Dysmorphie	Endocrinologie	46,XX
54	BH	13 ans	RSP à -3.8 DS	Endocrinologie	46,XX
55	SM	15 ans	Retard statural à -3 DS	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	Pédiatrie	46,XX

59	SR	18 ans	Aménorrhée primaire, Impubérisme	Endocrinologie	45,X
60	CS	18 ans	Impubérisme, naevi, RSP, dysmorphie	Endocrinologie	45,X
61	BM	18 ans	Petite taille, Impubérisme, dysmorphie	Endocrinologie	45,X
62	KF	18 ans	RSP, Impubérisme	Endocrinologie	45,X
63	BK	12 ans	RSP à -3 DS, écoulement mammaire	Pédiatrie	46,XX
64	CS	20 ans	Petite taille, Impubérisme, dysmorphie, 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, dysmorphie	Endocrinologie	45,X
68	BR	31 ans	Petite taille, dysmorphie	Endocrinologie	46,XY/45,X
69	MK	14 ans	Retard statural	Endocrinologie	46,XX
70	YA	13 ans	RSP, naevi, cou court palmé, raccourcissement des 4èmes métacarpiens	Endocrinologie	46,XX
71	HS	11 ans	Retard statural, dysmorphie	Endocrinologie	46,XX
72	AN	16 ans	Impubérisme, dysmorphie	Endocrinologie	45,X
73	SB	41 ans	A.R.C	Gynécologie	46,XX/45,X
74	HH	25 ans	RSP	Endocrinologie	46,XX

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

75	BS	6 ans	retard intellectuel, troubles du langage	Pédiatrie	46,XX
76	BA	15 ans	RSP, naevi	Endocrinologie	45,X
77	LK	33 ans	A.R.C	Médecine générale	46,XX
78	BF	30 ans	Aménorrhée primaire, dysmorphie	Gynécologie	45,X
79	MS	9 ans	RSP, cou court, élargissement de la ligne inter- mamellaire	Pédiatrie	46,XX
80	RN	23 ans	Petite taille, dysmorphie, aménorrhée	Endocrinologie	45,X/46,XY

Notre série d'étude comporte 80 dossiers de patientes adressées pour suspicion de syndrome de Turner, dont seules 41 patientes ont été des turnériennes confirmées après réalisation du caryotype.

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

1. En fonction de l'âge de consultation :

Age en années	0-5	5-10	10-15	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

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

L'ensemble des patientes adressées 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.

2. Selon le service d'origine :

Service d'origine	Endocrinologie	Pédiatrie	Gynécologie	Médecine générale
Nombre de cas	39	23	17	1
Pourcentage %	48.75	28.75	21.25	1.25

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

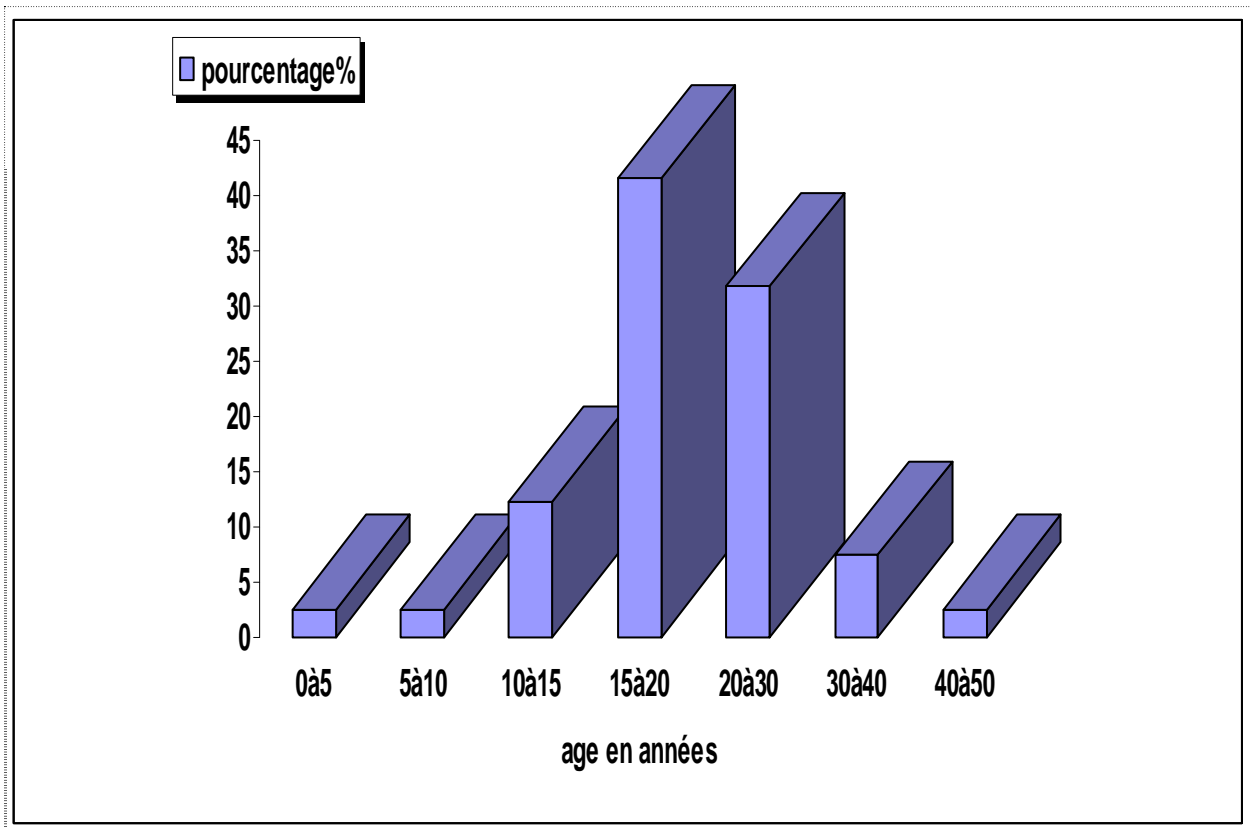
Presque la moitié des patientes (48.75%), ont été adressées du service d'endocrinologie.

firmés de syndrome de Turner :

1. En fonction de l'âge de consultation :

Age en années	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

Tableau n°3 : répartition selon l'âge des patientes.



Histogramme 1 : répartition des patientes selon l'âge de consultation

qui le diagnostic de syndrome de Turner a été confirmé varie entre 21 jours et 41 ans et comprends ainsi les différentes tranches d'âge allant de la période néonatale à l'âge adulte en passant par la période de l'adolescence.

Seulement 2.44% de la totalité des patientes ont bénéficié d'un diagnostic précoce, à un âge compris entre 0 et 5 ans.

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 où se posent les problèmes de fertilité du couple.

Ainsi on constate que 73.16 des patientes turnériennes (soit environ 3/4), consultent à un âge compris entre 15 et 30 ans.

2. Selon le service d'origine :

Service d'origine	Endocrinologie	Pédiatrie	Gynécologie
Nombre de cas	23	5	13
Pourcentage%	56.10	12.20	31.70

Tableau n°4 : répartition selon le service d'origine des patientes.

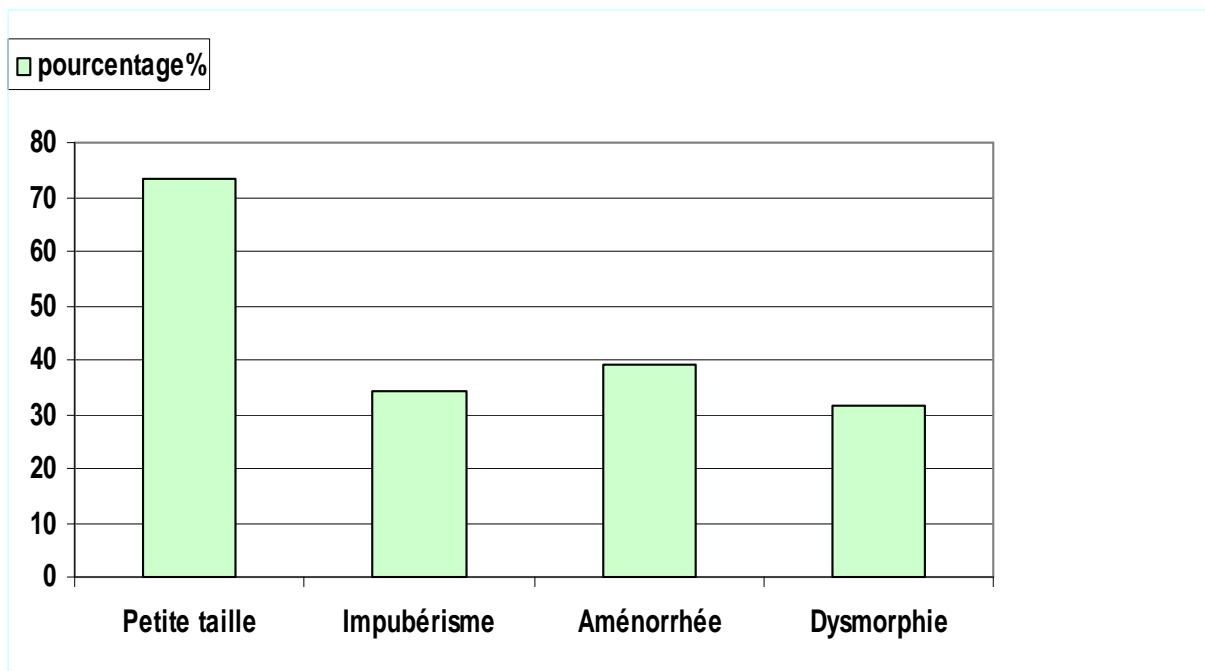
Nous constatons d'emblée que plus de la moitié (56.10%) des cas confirmés de syndrome de Turner sont recrutés au niveau du service d'endocrinologie et non de pédiatrie.

le 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

Tableau n°5 : répartition des patientes selon le motif de consultation.



Histogramme n°2 : répartition selon le motif de consultation des patientes turnériennes.

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

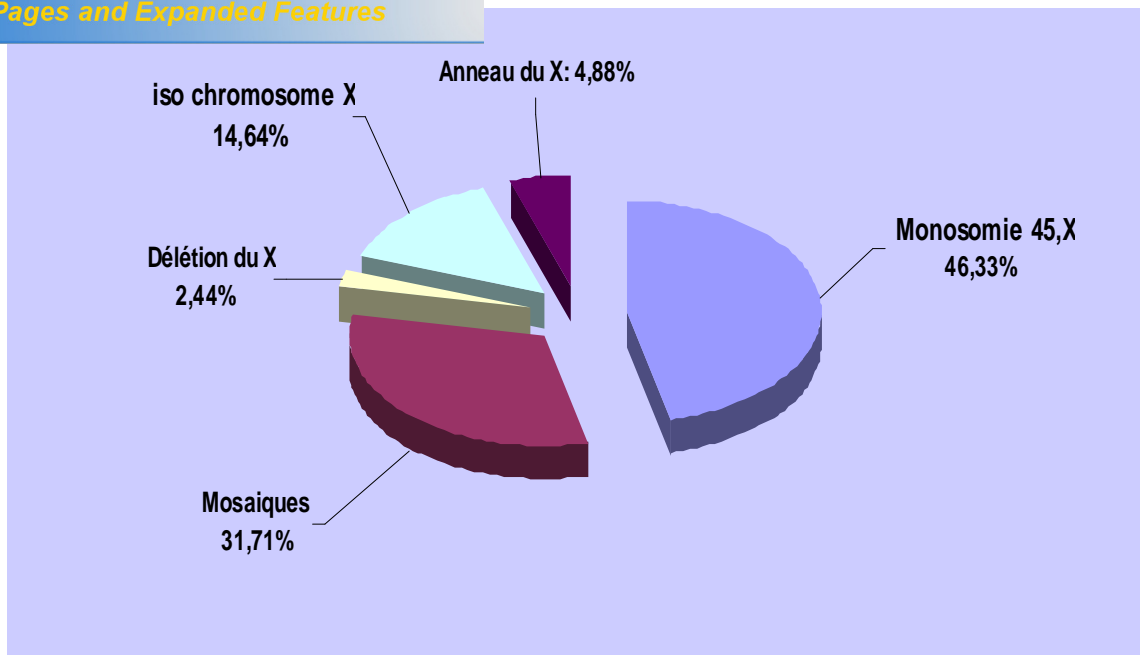
Dans notre série, 16 patientes présentaient une aménorrhée. C'est un symptôme très important ayant une fréquence de 39,02%.

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

Formule du caryotype		Nombre de cas	Pourcentage%
Monosomie 45,X	45,X	19	46,33
Mosaïques	46, XX/45, X	7	17,07
	47, XXX/45, X	1	2,44
	46, XY/45, X	3	7,32
	46, XX/46,XY/45,X	1	2,44
	46, XY/45, X	1	2,44
Délétion de X	46, X, del(Xq)	1	2,44
Iso-chromosome de X	46, X, i(Xq)	3	7,32
	46, X, i(Xq)/45, X	3	7,32
Anneau de X	46, X, r(X)/45, X	1	2,44
	46, X, r(X)/ 46,XX	1	2,44
TOTAL		41	100%

Tableau n°6 : formules du caryotype des patientes turnériennes.



Histogramme n°3 : répartition 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 41cas, qui sont de vraies turnériennes.

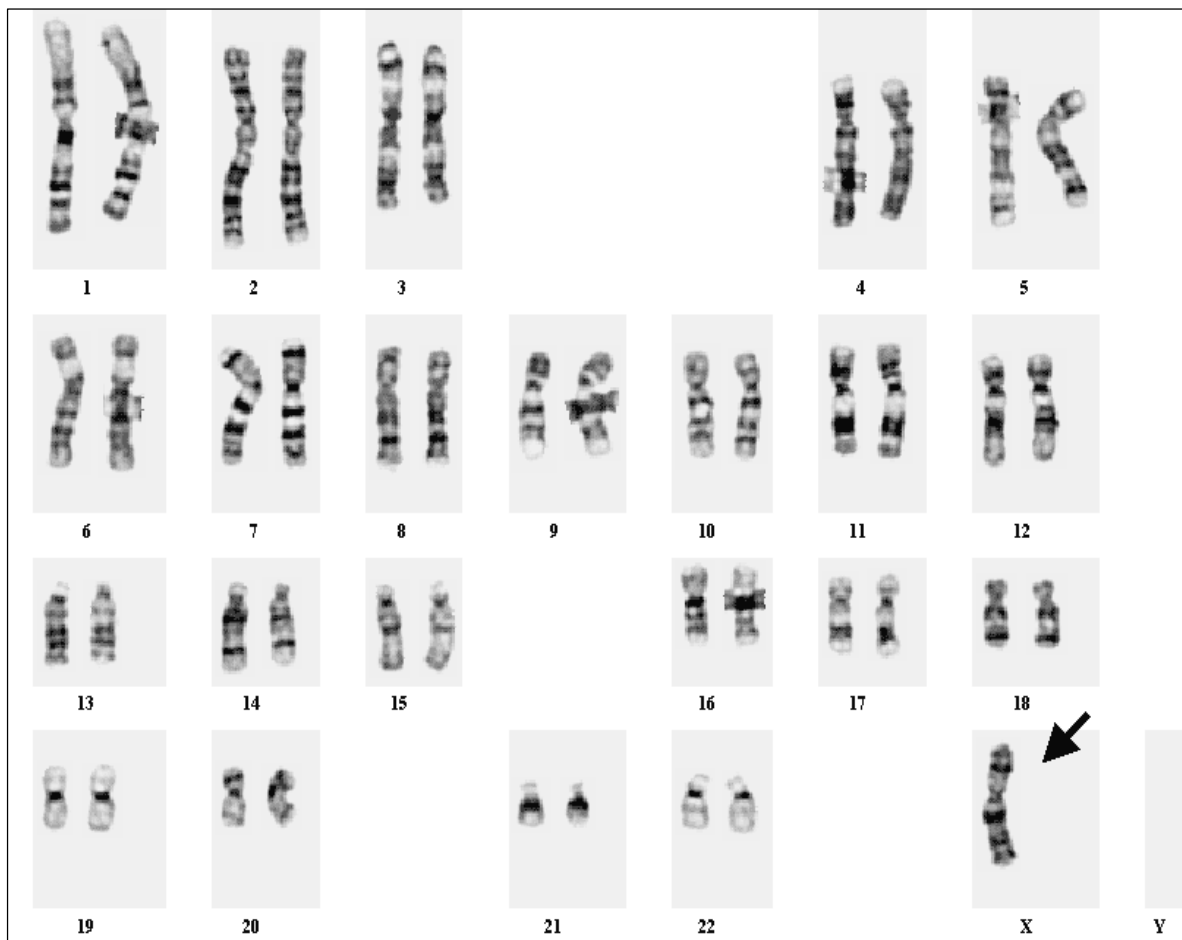
Parmi ces 41 cas confirmés de syndrome de Turner,19 patientes présentaient une formule chromosomique typique du syndrome (Monosomie 45,X), soit une fréquence de 46,33%.

Six patientes présentaient un iso-chromosome pour le bras long du chromosome X, ce qui correspond à une fréquence de 14,64%.

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

en anneau ont été identifiés, correspondant à la fréquence de 4,88%.

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



Caryotype typique du syndrome de Turner (A).

Deuxième partie :

discussion et commentaires

UXIEME PARTIE :

DISCUSSION ET COMMENTAIRES

I. DEFINITION :

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

Cliniquement, il se traduit par 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 entre dans le cadre des hypogonadismes hypergonadotropes.

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 coli 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 patientes, 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'insuffisance gonadique fut vérifiée lorsque WILKINS et FLEICHMANN (4) constatèrent l'absence de tissu ovarien dans les bandelettes fibreuses tenant lieu d'ovaires chez ces patientes.

Cinq ans 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 désormais corps de BARR, ou chromatine sexuelle, a été utilisé pour déterminer le sexe dans les états de pseudohermaphrodisme.

(6) constatèrent que les sujets de phénotype féminin, atteints de dysgénésie gonadique, avaient la majorité des cellules dépourvues de corpuscule chromatinien et donc une disposition chromatinienne 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 en général un syndrome malformatif moins important et parfois une dysgénésie gonadique incomplète.

Ce n'est qu'en fin 1959, que l'absence du corpuscule chromatinien reçoit une explication définitive lorsque FORD (7) découvrit, chez un sujet de sexe féminin atteint d'un syndrome de Turner, que 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 fut identifiée 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 du 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 nouveau né de sexe féminin, durant la grossesse, la quasi-totalité des embryons atteints de syndrome de Turner est éliminée in utéro et représente 10 à 20% des avortements spontanés précoces (10).

La prévalence prénatale est plus importante que la prévalence post natale (11). La biopsie trophoblastique à la 10^{ème} semaine de grossesse découvre des chiffres très élevés : 392 /100000 comparativement à une prévalence de 176/100000 découvertes lors de l'amniocentèse réalisée pendant la 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 diagnostic prénatal n'est pas toujours fiable surtout pour les cas mosaïques (11', 12, 13, 14,15) et c'est encore plus compliqué en cas de jumeaux (16).

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

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

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

S :

A. Diagnostic du syndrome de Turner :

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

1. Diagnostic anténatal :

a. Echographie :

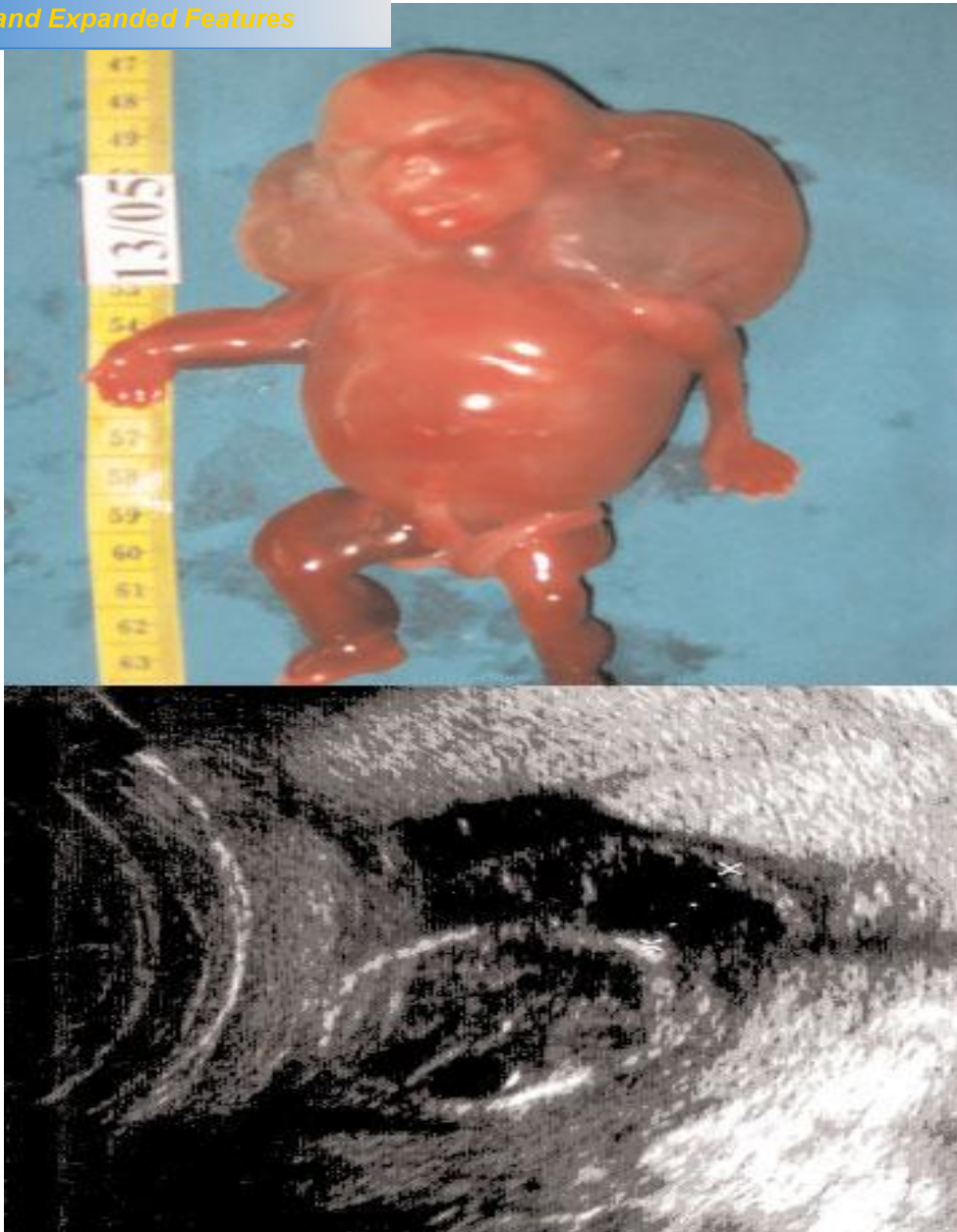
Le dépistage précoce du syndrome de Turner est devenu plus facile grâce au progrès de l'échographie fœtale qui peut être pratiquée à la 15-20^{ème} semaine d'aménorrhée.

DE VIGAN et AL ont indiqué que le syndrome de Turner était l'anomalie la plus fréquemment détectée par échographie prénatale (21).

Sur le plan clinique prénatal, les caractéristiques échographiques suggestives de syndrome de Turner sont l'hygroma kystique, l'augmentation de la clarté nucale, l'anasarque non auto-immun, des malformations : cardiovasculaires, de l'arbre urinaire, des membres, ainsi que de multiples autres anomalies structurales.

L'hygroma kystique (ou hygroma colli), serait probablement à l'origine du cou palmé chez les jeunes filles turnériennes ; il s'agit d'une formation kystique de la région cervico-occipitale qui résulte d'une anomalie du développement lymphatique.

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



Hygroma kystique : aspect macroscopique et échographique (B).

autres européens, 67,2% des 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 collie tait présent dans 59,5% des cas et l'anasarque dans 19% des cas. A noter que 81,6% de ces cas avaient des caryotypes 45,X et dans 16,8% des cas il s'agissait de mosaïques (22).

b. Le triple test :

Le triple test est une enquête réalisée au deuxième trimestre de grossesse, qui permet d'évaluer le risque d'anomalies chromosomique et du tube neural chez le fœtus. Il mesure le taux sérique d'AFP, estriol, et la bêta-hCG. Le profil de ces marqueurs est semblable à celui de la trisomie 21 : il comporte une nette augmentation de la bêta-HCG, et une diminution de l'estriol, l'AFP est en revanche moins déviante. Si l'on applique la règle du dépistage de la trisomie 21, au seuil de 1/380, 89% des cas seraient positifs (23).

Ceci confirme les constatations de Saller (24) et Wenstrom (25) qui ont démontré la validité du test biochimique maternel pour la détection prénatale du syndrome de Turner.

c. Amniocentèse :

Réalisée pour un âge maternel avancé ou en présence d'anomalies du triple test associées à des anomalies échographiques (26).

dépistage des anomalies chromosomiques

foetales par prélèvement trans-abdominal écho-guidé du liquide amniotique entre 12 et 17 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 14 semaines d'aménorrhée, elle augmente la probabilité de survenue du pied bot varus équin (27).

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

Le diagnostic anténatal reste encore à développer dans notre pays.

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

1. Chez le nouveau né et nourrisson :

Le syndrome de Turner doit être suspecté chez le nouveau né de sexe féminin en présence d'un lymphoedème (œdème des mains et des pieds dur et non inflammatoire, qui disparaît au cours de la 2^{ème} année), on note aussi des naevi cutanés, une basse implantation des cheveux avec distension de la peau du cou siège de multiples replis horizontaux (28, 29).

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 lymphoedème définit le syndrome de BONNEVIE-ULRICH (30).

as a été découvert avant l'âge de deux ans :

le cas n°43 âgé de 21 jours, soit une proportion de 2,44%, mais nous ne disposons d'aucun renseignement clinique concernant ce cas.

2. Chez la petite fille :

Tout retard de croissance ou petite taille sans cause évidente chez la jeune fille doit imposer la réalisation 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 patientes présentaient toutes une petite taille, avec ou sans syndrome dysmorphique.



Aspect d'une jeune fille turnérienne (C) .

Devant toute aménorrhée primaire ou impubérisme, surtout quand ils sont associés à une petite taille, le syndrome de Turner doit être évoqué.

L'impubérisme avec hypogonadisme hypergonadotrope, et l'aménorrhée primaire sont très évocateurs d'un syndrome de Turner.

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

Les séries les plus récentes montrent qu'un développement pubertaire spontané se produisait dans 30 à 40% des cas (31, 32).

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

Parmi les filles turnériennes ayant eu une puberté spontanée et une ménarche, 50% avaient encore des cycles réguliers, en moyenne 9 ans plus tard, 20% avaient une irrégularité menstruelle ; une ménopause précoce est possible chez la majorité des adultes (33).

Au Danemark (34), le diagnostic est fait avant l'âge de 5 ans dans 48% des cas, et avant l'âge de dix 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 22 cas d'adolescentes turnériennes, soit 53,66% de l'ensemble des patientes, et qui présentaient de façon isolée ou en association une petite taille, impubérisme, aménorrhée, et syndrome dysmorphique.

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

A noter qu'à cet âge les dysmorphies sont très frustes voire 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 différents voire contradictoires avec ceux de la littérature, en particulier en ce qui concerne les circonstances du diagnostic.

Dans notre série, le diagnostic a été fait avant 5 ans dans 2,44% des cas, et avant 10 ans dans 4,88% des cas. Alors que dans les 2/3 des cas le diagnostic est fait entre 15 et 30 ans.

Ce retard diagnostique retentit sur la qualité de notre prise en charge, et donc la qualité de vie des patientes.

Dans notre étude la pauvreté des renseignements cliniques ne nous permet pas de faire une bonne corrélation avec les données de la littérature.

Nous avons rapporté un syndrome dysmorphique chez 31,70% de nos patientes mais nous n'avons aucune description sémiologique de ce syndrome.

es du syndrome de Turner :

1. phénotype turnérien : (35, 36)

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

a. Dysmorphie faciale : elle est parfois absente, le syndrome de Turner se résumant ainsi à un simple retard statural, l'obstruction des vaisseaux lymphatiques fœtaux et la dysplasie osseuse sont probablement responsables de cette dysmorphie. On note les signes suivants :

- visage triangulaire,
- fentes palpébrales obliques anti mongoloïdes, ptosis, épicanthus, hypertélorisme voire strabisme.
- Commissures labiales abaissées, dents mal implantées, voute palatine très ogivale.
- Hypoplasie de l'os maxillaire inférieur, rétrognatisme.
- Oreilles bas implantées, décollées, mal ourlées.

b. Anomalies du cou et du thorax :

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

cheveux sur la nuque avec des prolongements

latéraux en forme de M donnant l'aspect en trident sur la nuque (85% des cas).

- Thorax bombé en bouclier élargi avec des mamelons hypoplasiques éloignés l'un de l'autre.

c. Anomalies cutanéophanéariennes :

Le lymphoedème congénital est une manifestation fréquente, il résulte d'une anomalie de formation des connexions entre le système lymphatique et veineux (38, 39). Il est plus fréquent en cas de monosomie qu'en cas de mosaïque, et suppose une forte corrélation avec la rétention du chromosome X maternel (40).



**Lymphoedème de la jambe droite
chez une fille turnérienne (D).**

es et exagérément concaves avec tendance aux cicatrices chéloïdes.



Lymphoedème des mains avec petits ongles concaves (D).

Les naevi pigmentaires bénins sont très fréquents dans le syndrome de Turner avec une prévalence comprise entre 25% et 70% (41, 42, 43, 44). Ils sont importants au diagnostic et se localisent au niveau du visage, avant-bras, et thorax.

d. Organes génitaux et caractères sexuels secondaires :

Les premières séries rapportées faisaient état d'impubérisme total dans 95 à 100% des cas. Alors que des séries plus récentes ont montré qu'un développement pubertaire spontané se produit dans 30 à 40% des cas (45, 46).

Parmi les filles Turnériennes ayant eu une puberté spontanée et une ménarche, 50 % avaient encore des cycles réguliers en moyenne neuf ans plus tard (soit 8 à 10 % de l'ensemble des jeunes adultes Turnériennes), 20%avaient eu une aménorrhée secondaire, et 30 % avaient une irrégularité menstruelle (45). Une ménopause précoce est probable chez la majorité des adultes Turnériennes.

reté des renseignements cliniques ne nous permet pas de faire une 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 :

15 à 30% des naissances avec syndrome de Turner ont des maladies cardiaques structurales, et les anomalies les plus fréquentes sont la coarctation de l'aorte et la bicuspidie de la valve aortique (47, 48). En outre, une hypoplasie du cœur gauche et des anomalies du système veineux pulmonaire ont été rapportés (49, 50).

Sont décrits également une hypoplasie de l'arc aortique, une anomalie des septa auriculo-ventriculaires, une insuffisance tricuspide, une tétralogie de Fallot, ainsi qu'une dilatation du ventricule droit (51).

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

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

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 données 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 asymptomatiques, c'est-à-dire avec une fonction rénale préservée (52) et sont alors diagnostiquées par des examens spécifiques de l'appareil urinaire dans 25 à 30% des cas (53).

- Anomalies rénales majeures :
 - Rein en fer à cheval : 10 à 16% (54, 55)
 - Ectopie rénale ;
 - Agénésie rénale ;
 - Rein ploykystique ;
 - Syndrome de jonction pyélo-urétérale.
- Anomalies mineures :
 - Duplication de la voie excrétrice ;
 - Malformations rénales mineures ;
 - Anarchie calicielle avec ou sans dilatation.

Nous n'avons pas de donnée concernant les éventuelles anomalies rénales de nos patientes.

ques et otologiques : (56, 57)

✧ *Ophtalmologiques* :

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

Segment postérieur : néo vascularisation, décollement de rétine, œdème papillaire.

Ces anomalies doivent être dépistées le plus tôt possible pour préserver le pronostic fonctionnel de l'œil.

✧ *Otologiques* :

- Oreille externe : malformée, bas implantée ;

- Oreille moyenne : l'otite moyenne aigüe est fréquente chez turnériennes et peut aboutir à une mastoïdite ou un choléstéatome, les causes sont inconnues mais le retard de développement de l'os temporal et la malposition de la trompe d'Eustache peuvent en être cause.

- Oreille interne : d'après plusieurs études 64 à 91% des turnériennes ont un déficit auditif plus ou moins important (58, 59). Il s'agit le plus souvent d'une surdité de perception qui débute à l'âge de 5 à 9 ans (58). Le déficit est de 30 Db en moyenne et il s'accroît avec l'âge.

Aucun déficit sensoriel n'a été mentionné dans nos dossiers qui restent pauvres et ne permettent aucune corrélation avec les données de la littérature.

: (60, 61)

✧ *Au niveau des mains :*

Présence du signe d'ALCHIBALD : brièveté du 4^{ème} métacarpien qui est présente dès la naissance dans la moitié des cas.

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

✧ *Au niveau du poignet :*

Ovalisation du carpe qui est due à l'ascension de l'os semi lunaire.

Déformation de Madelug : extrémité du radius un peu trop oblique en bas et en dehors.



Anomalies radiologiques dans le syndrome de Turner. a. Quatrième

Métacarpe court ; b. Ascension de la styloïde radiale ; c. Fermeture de l'angle carpien (< 120°), pincement interne de l'épiphyse radiale, aspect grillagé de la trame osseuse (E).

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 sept ans. 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* : (62)

- L'examen radiologique montre :
- Transparence excessive du squelette sans fracture,
- Hypoplasie de la première vertèbre cervicale,
- Inégalité de croissance des plateaux vertébraux dorsolumbaires,
- Retard de croissance de l'os maxillaire inférieur,
- Diminution de la taille de la selle turcique,
- brachycéphalie.

✧ *Ostéoporose* : (62, 63)

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

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

2. Pathologies associées au syndrome de Turner :

a. pathologie thyroïdienne :

Qu'elle soit auto-immune ou non, la pathologie thyroïdienne est fréquente au cours du syndrome de Turner, avec des anomalies structurales du chromosome X (50, 64, 65).

Les anticorps anti-thyroïdiens sont présents chez plus de 50% des patientes, mais seules 15 à 37% des patientes ont une hyperthyroïdie, et 3% une thyrotoxicose (66).

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, X i(Xq) (67, 68).

Vu la fréquente association de cette pathologie et le syndrome de Turner, il faut la chercher systématiquement et le plus tôt possible chez toute patiente turnérienne, dans le but d'une prise en charge précoce pour réduire l'handicap lié à l'hypothyroïdie chez ces patientes.

Dans notre série, la pathologie thyroïdienne est la seule anomalie qui a été associée au syndrome de Turner, ainsi on a trouvé un cas d'hypothyroïdie (cas n° 16), et un cas d'hyperthyroïdie (cas n° 31), sans que l'on puisse préciser dans quel cadre nosologique s'inscrivent ces deux troubles.

b. Diabète sucré :

Décrit la première fois par FORBES et ENGEL (69) en 1963 sur six cas de diabète clinique dans une série de 41 observations de dysgénésies gonadiques.

Les tests de tolérance au glucose par voie orale se sont révélés meilleurs que la glycémie à jeun et post-prandiale dans la détection précoce des anomalies du métabolisme des hydrates de carbone (70).

Dans le syndrome de Turner cette intolérance débute durant l'adolescence et serait corrélée à l'âge et à l'indice de masse corporelle et donc à l'obésité (53).

La prévalence de l'insulino-résistance et du diabète type 2 est augmentée dans le syndrome de Turner (67, 68).

La physiopathologie peut être expliquée par la résistance périphérique à l'insuline (55). On note l'absence d'anticorps anti-ilots de Langerhans (12, 71).

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

c. Anomalies hépatiques :

L'atteinte hépatique est fréquente chez les patientes adultes atteintes de syndrome de Turner ; La prévalence des anomalies biologiques hépatiques (en particulier l'élévation des transaminases, gamma glutamyl-transférase et les phosphatases alcalines) varie de 20% à 80%, selon le l'âge de la patiente, avec des valeurs plus élevées chez les patientes âgées (72, 73).

Les anomalies hépatiques observées au cours du syndrome de Turner sont variables : la stéatose hépatique (74), l'atrophie des voies biliaires (74, 75), la cirrhose (76, 77), et l'hyperplasie nodulaire régénérative (78, 79, 80, 81).

d. Maladie cœliacque : (82)

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

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, dysgerminomes.

Une gonadectomie prophylactique est recommandée chez les turnériennes avec des séquences Y détectées par PCR (Polymérase Chain Reaction) (83).

Une étude Mexicaine basée sur dix cas a montré que le risque de développement d'un gonadoblastome était de 33%, d'où l'importance de la recherche des séquences Y (83).

Les cas de leucémies associées au syndrome de Turner sont très rares, 23 cas ont été rapportés dont six cas de leucémie myéloïde aigue (84).

es tumeurs issues des cellules neurales : neuroblastomes ; il s'agit ici de tumeur de bas grade de malignité le plus souvent (85).

Le phéochromocytome, schwannome, tumeurs carcinoïdes, synoviosarcomes, ainsi que les mélanomes sont aussi décrits dans la littérature (86, 87, 88).

Vu la fréquence relativement élevée de neuroblastomes chez ces patientes, certains auteurs (85) conseillent de pratiquer le dosage des métabolites des catécholamines de façon 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 (89, 90).

Certaines études font état d'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 passive (91).

Pathologies psychiatriques :

Le syndrome de Turner est associé à des altérations du développement de plusieurs systèmes physiologiques incluant le cerveau (92).

Des études récentes basées sur la neuro-imagerie rapportent des différences anatomiques et fonctionnelles de certaines régions du cerveau entre les turnériennes et les autres filles (93, 94).

Ces régions du cerveau jouent un rôle important dans plusieurs processus : cognition, comportement social, état affectif de la personne (95).

Les turnériennes ont un profil neuro-cognitif différent où l'habilité verbale serait normale en général, alors qu'on note que les fonctions spatio-temporelles, la fonction exécutive, et la mémoire à long terme seraient altérées (96).

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'auto estime, et des relations sociales difficiles, de même, l'anxiété et la timidité sont très fréquentes chez les turnériennes.

Les facteurs intervenant dans la survenue des altérations psychologiques n'étaient pas très bien élucidés à cause des différences importantes de taille, de poids, et de fonction ovarienne chez ces patientes.

Pour en déduire les facteurs incriminés, une étude a penché sur la mesure de la fonction psychologique chez les turnériennes et les sujets avec caryotype normal mais avec insuffisance ovarienne primaire (POF) qui présentent une structure et une apparence normale (97).

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

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

CONTENUES :

A. Examens d'orientation :

1. La biologie :

Dans le cadre de syndrome de Turner, la biologie met en évidence une insuffisance ovarienne primitive hypergonadotrope 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 (98).

La disparition de l'activité ovarienne est attestée par le syndrome anovulatoire (courbe thermique plate, progestérone plasmatique basse) et par un taux d'oestriol plasmatique chez les adolescentes turnériennes qui est très inférieur à celui des adolescentes normales (98, 99).

Dans notre série, on trouve six patientes seulement chez qui les dosages des hormones gonadotrophiques étaient mentionnés : cas n° 1, 45, 51, 59, 67, et 80, et dans les six cas le taux de ces hormones était augmenté.

2. L'échographie :

L'échographie n'est pas indispensable au diagnostic du syndrome de Turner, cependant, elle demeure particulièrement utile pour détecter la présence ou l'absence des ovaires (100), (souvent réduits à des bandelettes fibreuses), et d'une autre pour apprécier l'état de l'utérus.

noté que le volume moyen, utérin et ovarien, chez les turnériennes est significativement plus faible par rapport à la population générale (100, 101) ; et que des taux élevés de détection ovarienne bilatérale et de volume ovarien se rencontrent dans les formes mosaïques (100).

Dans nos dossiers, le compte rendu échographique a été noté pour 3 patientes :

- × **Cas n° 17 (18ans) : absence d'organes génitaux internes.**
- × **Cas n° 35 (18ans) : utérus réduit à des bandelettes.**
- × **Cas n° 45 (24ans) : utérus hypoplasique, ovaires non vus.**

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 qui est impossible à partir du caryotype, puisqu'il n'existe pas de corrélation anatomo-clinique stricte.

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 également de réaliser des biopsies, l'étude histologique révèle un stroma conjonctif tourbillonnant au sein duquel persistent parfois quelques follicules primordiaux.

gard, que l'ovaire des fœtus XO contient des follicules primordiaux en quantité normale jusqu'au 4^{ème} mois de grossesse, puis ceux-ci se raréfient progressivement pour disparaître à la puberté. On peut conclure de ces faits que si un seul chromosome X est suffisant pour la formation des ovaires, les deux chromosomes X sont indispensables pour le maintien du pool ovocytaire (102).

Une étude belge (103), menée dans le but de comparer les ovaires de fœtus normaux à ceux de fœtus porteurs de syndrome de Turner, a permis de conclure à la présence, dans les ovaires de fœtus normaux, de nombreuses ovogonies à 18 semaines d'aménorrhée, de follicules primordiaux à partir de 20 SA, ainsi que de follicules primaires, secondaires et tertiaires à partir de 26 SA. Par contre dans les ovaires de fœtus turnériens, on n'a observé d'ovogonies que dans les ovaires du troisième trimestre de gestation.

La cœlioscopie 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 1ère 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.

a. Technique :

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 de femmes. On la trouve aussi par technique d'écrasement à l'acétocarmin. La technique la plus utilisée est celle du grattage de la muqueuse buccale :

- Les amas cellulaires sont étalés en une mince couche sur une lame porte-objet propre.
- Fixation au fixateur de Carnoy.
- Après hydrolyse à l'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.

raît sous la forme d'un corpuscule bleu foncé accolé à la face interne de l'enveloppe 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 on estime que son apport est faible par rapport à celui du caryotype, elle était positive chez deux patientes et négative chez les deux autres :

- * Cas n° 14 : corps de Barr absent (caryotype : 45,X).
- * Cas n° 32 : corps de Barr présent (caryotype : 47,XXX/45,X).
- * Cas n° 39 : corps de Barr absent (caryotype : 45,X)
- * -Cas n° 45 : corps de Barr présent (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 les années 50 pour connaître son premier succès lorsque Tijo et Levan précisèrent la formule chromosomique humaine à 46 chromosomes (104).

structure des chromosomes se fait grâce à un

examen : a. Le caryotype.

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

a. Techniques d'établissement du caryotype :

Le caryotype peut se faire sur deux types de cellules :

✧ *Cellules à indice mitotique élevé :*

- Cellules cancéreuses : tumeurs solides.
- Cellules testiculaires.
- Cellules de la moelle osseuse.
- Cellules trophoblastiques.

✧ *Cellules à bas indice mitotique :*

- Lymphocytes sanguins : caryotype somatique.
- Fibroblastes : caryotype en post-mortem.
- Cellules amniotiques : amniocentèse pour le diagnostic anté-natal.

a/1) caryotype sur lymphocytes sanguins :

Le plus utilisé, donne le caryotype sur l'ensemble des cellules somatiques.

- Prélèvement sanguin de 2ml.
- 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 en métaphase par la colchicine.
- Eclatement des noyaux par choc hypotonique.

lames.

- Coloration standard et marquage (banding) par différents procédés.
- Photographie au microscope ou utilisation d'un cytoscan : microscope relié à un ordinateur qui permet d'observer, de saisir les mitoses, et de classer les chromosomes.

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

a/2) Caryotype sur amniocytes :

La même technique est utilisée (après prélèvement écho-guidé), 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 : choriocentèse.

- Prélèvement des villosités à la 10^{ème} semaine d'aménorrhée par voie trans-cervicale ou trans-abdominale (28).
- Observation directe sur lame des mitoses.
- Technique précoce et plus rapide pour le diagnostic anténatal, mais nécessite une grande expérience.

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

- ✧ Les anomalies de nombre.
- ✧ Les anomalies de structure.

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

b/1) Les anomalies de nombre :

- La monosomie X homogène (caryotype 45,X ou haploX) :

Toutes les cellules examinées comportent 45 chromosomes, dont 22 paires d'autosomes, et un seul gonosome : X. C'est le caryotype classique du syndrome de Turner pur. Cette forme est la plus fréquente : 50 à 60% des cas (105).

La monosomie X décrite pour la première fois par FORD en 1959 résulte de la perte d'un chromosome X par non disjonction des gonosomes lors de la méiose. Il s'agit le plus souvent de la perte du chromosome d'origine maternelle (106). 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 (107).

- 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 d'autres cellules 45,X ou 47,XXX.

Le caryotype est 45,X/46,XX avec une fréquence de 36% (108). Les proportions des deux clones détermineraient en principe le 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 correspondent pas forcément à ceux des autres tissus.

Ainsi, il est intéressant chez les turnériennes d'étudier un second tissu notamment les fibroblastes de la peau, et ceci à chaque fois qu'une discordance est observée entre le phénotype et le caryotype (109).

La découverte d'une mosaïque comportant le chromosome Y est d'une grande importance, telle que 46,XY/45,X ou 46,XX/46,XY/45,X ou 47,XYY/46,XY/45,X, car ce type de mosaïque expose à un risque accru de gonadoblastome (110).

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 (ring).
- Chromosome Y.

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 dépend 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 variables.

Le caryotype 45,X homogène 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 %	
Anomalies du nombre	Monosomie 45,X	0	55	
	Mosaïques :	1	10	
	46,XX/45,X	2		
	47,XXX/45,X	2		
	47,XXX/46,XX/45,X			
Anomalies de structure	Chromosome X	Iso chromosome de X		
		46,X,i(Xq)	1	20
		46,X,i(Xq)/45,X	1	
		47,i(Xq),i(Xq)/46,X,i(Xq)/45,X	2	
		46,X,i(Xp)	1	
		46,X,i(Xp)/45,X	1	
	Deletion de X	46,X,del(Xp)	1	5
		46,X,del(Xq)	1	
		46,X,del(Xp)/45,X	1	
		46,X,del(Xq)/45,X	1	
	Anneau du X:	46,X,r(X)	1	5
Chromosome Y	46,XY	0		
	46,XY/45,X	0	5	
	47,XYY/45,X	0		
	46,X,del(Yq)/45,X	0		
	46,X,i(Yq)	0		
		0		

Dans notre série, la formule classique 45,X représente 46,33% des cas, légèrement moins que les chiffres avancés par la littérature qui sont de l'ordre de 50 à 60%.

Cependant, le taux des mosaïques est plus élevé 31,71%, il dépasse de loin le taux de 10% retrouvé dans la littérature.

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

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

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

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

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 certaines mosaïques qui peuvent échapper au caryotype, et de préciser la nature exacte d'un fragment de chromosome sexuel anormal (X ou Y).

En effet la biologie moléculaire révèle dans 5 à 20% des cas un clone XY non détectable par cytogénétique (111). Imposant ainsi l'induction d'une gonadectomie prophylactique.

En plus, l'analyse moléculaire permet de déterminer l'origine parentale de l'X présent (112). Elle permet aussi de localiser avec précision les différents gènes en cause dans le syndrome de Turner.

DIFFÉRENTIEL :

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

En l'absence de syndrome dysmorphique évocateur, le diagnostic différentiel se pose avec les autres étiologies de retard de croissance, d'impubérisme, et d'hypogonadisme hypergonadotrope.

Sinon le syndrome de Turner doit être différencié des deux syndromes suivants :

A. Syndrome de NOONAN (113) :

Il s'agit d'un syndrome qui se transmet selon le mode autosomique dominant.

Le syndrome de NOONAN représente le syndrome le plus fréquent chez les enfants porteurs 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 oreilles bas implantées.

La mutation du gène PTPN11 serait responsable de ce syndrome.

ou syndrome de NIKAWA- KUROKI

(114) :

C'est l'association de retard mental et de malformations congénitales multiples décrit pour la première fois au Japon. Il est caractérisé par quatre signes cardinaux :

- Face particulière rappelant les personnages du théâtre japonais,
- Anomalies dermatologiques,
- Retard mental,
- Déficit de croissance post-natal.

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

Il est caractérisé aussi par la survenue d'infections récurrentes : otite moyenne, infection des voies respiratoires supérieures.

A. Survie des malades :

L'importance des manifestations somatiques réside dans le fait qu'elles peuvent entraîner le décès dans la période néonatale (115, 116).

On estime que la mortalité est trois fois plus élevée chez les turnériennes avec des malformations congénitales (117), mais dans la plupart des cas ces malformations sont assez discrètes et la survie est normale, le diagnostic n'est alors posé qu'à l'âge pubertaire.

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, mais aussi par l'avenir de leur vie sociale, professionnelle, et affective (118).

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 de la population générale.

Des troubles d'apprentissage, en particulier de la parole et de la lecture ont été rapportées par de nombreuses études, surtout en arithmétique et en géométrie (119, 120).

L'étude de TOUBLANC (121) dévoile que les professions où l'on se met au service de l'autre (enseignante, infirmière) entent les turnériennes.

Les petites tailles des turnériennes doivent être prises en considération, elles peuvent empêcher certaines d'entre elles d'aborder la carrière souhaitée dans 30% des cas (122).

L'insertion sociale est bonne puisque le taux de chômage est d'environ 17% (123).

3. Vie sociale :

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

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

La plupart des femmes avec syndrome de Turner ont une orientation hétérosexuelle (124).

Certaines études (121, 123) font état d'absence de relations sexuelles chez certaines turnériennes, cependant 17% ont été mariées et 15% vivent en couple avec un coïtarche oscillant entre 19 et 22 ans (122).

: grossesse :

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

Juste 2 à 5% des patientes avec syndrome de Turner sont estimées fertiles (124, 125), bien que 10% atteignent la ménarche et 30% aient une note de puberté spontanée.

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 pré éclampsie lié à l'hypo vascularisation utérine n'est pas à exclure (126).

Le pourcentage des césariennes est plus élevé par rapport à la population générale, essentiellement à cause de la disproportion foeto-pelvienne liée à la petite taille des turnériennes (126).

Vu l'effondrement précoce du capital ovocytaire, il faut avertir les patientes turnériennes de leur risque très élevé de stérilité, et les informer (ou informer leurs parents) de la possibilité de fécondation in vitro et de cryoconservation du cortex ovarien qui sont prometteurs en matière de fertilité.

Nous n'avons pas de donnée sur nos patientes concernant leur profil psychologique, et les cas de grossesses éventuels.

A. Traitement par hormone de croissance (GH) :

La petite taille des patientes turnériennes par rapport à la taille des parents est une caractéristique universelle (127). Le traitement par hormone de croissance avec des doses 2 à 3 fois plus élevées que celles utilisées dans le déficit en GH accélérerait la croissance chez ces patientes (128). Toutefois, la taille adulte est déterminée par des mécanismes GH-indépendants et les résultats sont donc controversés (129).

Le *journal officiel* de 1997 détermine les modalités thérapeutiques en France : la posologie est fixée à 0,25 à 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 essentiellement de sa précocité et de sa durée, mais aussi de la posologie ; du retard de maturation osseuse au début du traitement ; du nombre d'injections hebdomadaires ; de la taille cible ; de l'âge pubertaire et de la modalité du traitement ostrogénique (per os ou transcutané).

L'effet estimé de la GH sur la supplémentation de taille dans le syndrome de Turner est très variable : la moyenne de gain de taille varie de 0,7 à 8,3cm (130, 131), et la proportion des patientes qui semblent avoir gagné au moins 5cm est de 25 à 82% (131, 132).

Comme tout traitement par la GH, le taux des IGF-1 doit être surveillé et la posologie doit être diminuée si ce taux dépasse 2 SDS (Standard déviation score) 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 par an.

sance ovarienne (133) :

Le traitement par œstrogènes est indispensable chez les patientes ayant une insuffisance ovarienne, l'objectif du traitement est d'induire une puberté sans accélérer le processus de soudure des cartilages de conjugaison.

Outre l'amélioration de l'estime de soi et l'insertion sociale, ce traitement prévient l'ostéoporose et les maladies cardiovasculaires.

Le principe du traitement est d'imiter la puberté physiologique. Quel que soit le mode d'administration, la dose est faible au début puis augmentée progressivement jusqu'à une dose adulte après deux à trois ans de traitement.

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 commencer le traitement oestrogénique à l'âge de 12ans sans perturber la taille finale.

Il est préférable d'utiliser les œstrogènes naturels par voie transdermique, percutanée ou per os, plutôt que les œstrogènes de synthèse. Il est recommandé de débiter par de faibles doses ($1/10^{\text{ème}}$ des doses substitutives de l'adulte) soit 0,25mg/j de 17β -Œstradiol (1/2 comprimé à 1mg un jour sur deux), 0,25µg/jour d'Œstradiol percutané ou 4µg d'œstrogène transdermique ($1/6^{\text{ème}}$ de patch à 25µg/jour à appliquer la nuit).

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

ogestérone naturelle de préférence) pendant 10 à 15 jours par mois est débuté après 18 à 24 mois de traitement ostrogénique. Puis on utilise un traitement combiné oestroprogestatif 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 artérielle, d'obésité, et de cancer sont incertains.

Une perturbation du bilan hépatique peut se voir lors d'un traitement prolongé, mais ceci existe également lors de carence ostrogénique et peut s'améliorer sous traitement substitutif.

B. Prise en charge psychoaffective :

L'annonce du diagnostic de 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 ont tendance à protéger leurs filles et à les traiter plus en fonction de leur taille que de leur âge, c'est pourtant une attitude non souhaitable qui maintiendrait les turnériennes dans leur dépendance et leur immaturité émotionnelle, plutôt que de les stimuler dans le sens de la maturité et l'indépendance.

ant en période scolaire, il faut surveiller les acquisitions psychomotrices, ne pas méconnaître une hypoacousie séquellaire à une otite 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 turnérienne par oestroprogestatifs en même temps que ses amies lui permet à cet âge de prévenir les problèmes psychologiques inhérents à l'absence de puberté.

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

Dans cet esprit, la création de groupes contact, d'associations de familles de ces patientes, et de ces patientes elles même est à encourager.

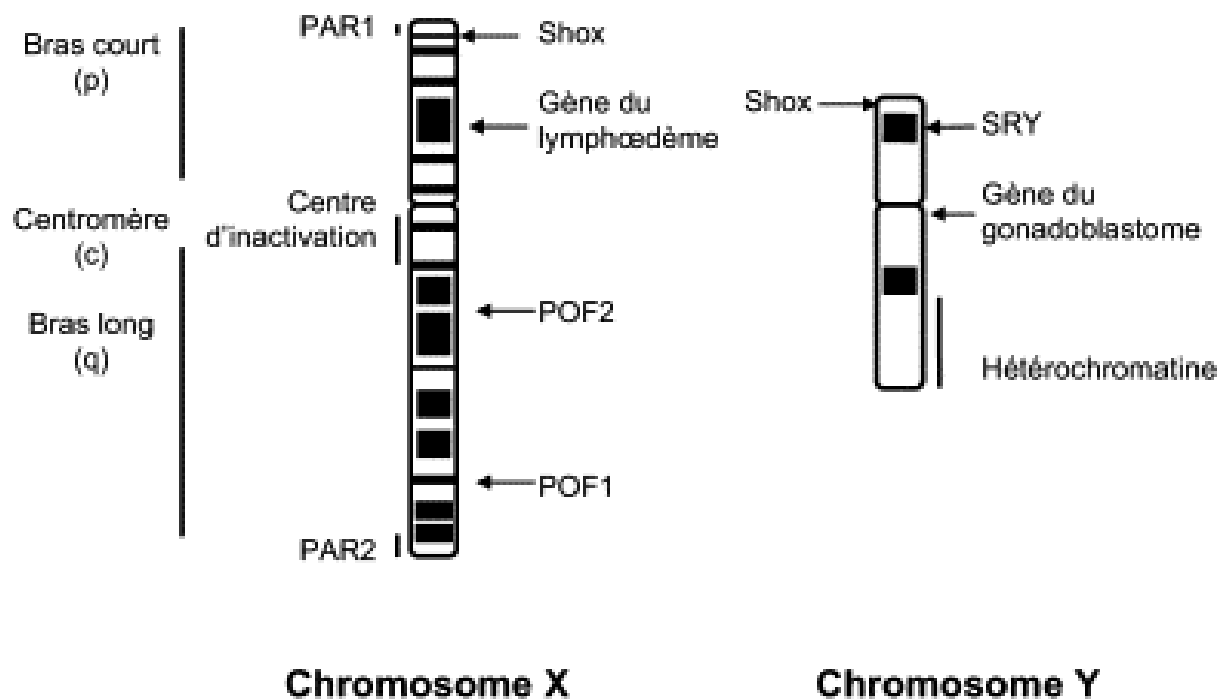
IOLOGIQUES :

Le phénotype des patientes ayant un syndrome de Turner résulterait de l'absence d'un chromosome sexuel ou une haplo insuffisance de gènes échappant aux mécanismes de l'inactivation du X. l'analyse des différents phénotypes cliniques comparés aux variations observées en génétique et en biologie moléculaire (délétion, point de cassure) a permis de préciser les zones du chromosome X impliquées, notamment dans la taille et dans la fonction ovarienne.

La perte de la partie distale de l'X entraîne une petite taille ainsi que des anomalies squelettiques typiques du syndrome de Turner liées à l'haplo-insuffisance du gène SHOX situé dans la région pseudo autosomale de l'X (Xp11-22) et de l'Y (Yp11) (134). Le gène SHOX n'est probablement pas 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 (135).

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) (136). 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 (137). Seule une délétion distale du bras court est compatible avec une fonction ovarienne normale (138).

Il serait lié à la région Xp11.4 (139). Les malformations cardiaques et la coarctation de l'aorte sont plus fréquentes en cas de monosomie 45,X.

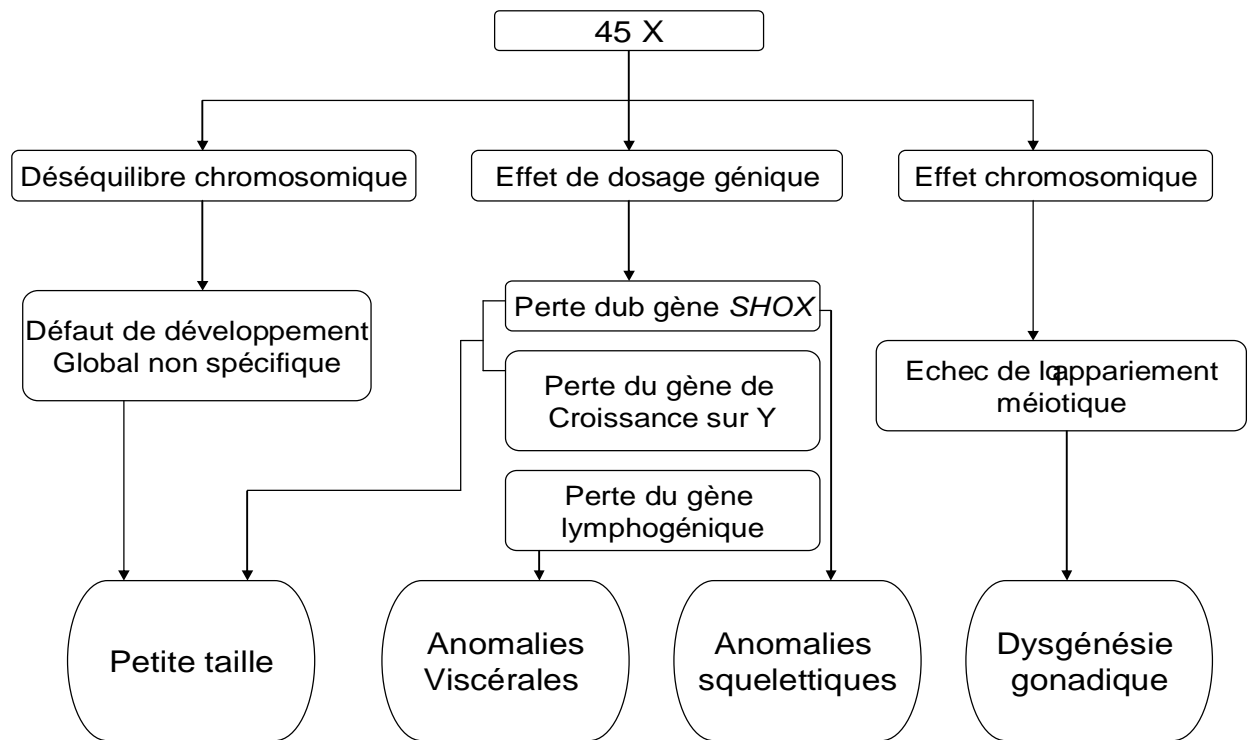


Chromosomes X et Y : PAR = régions pseudoautosomales. Le gène SHOX est commun à l'X et à l'Y. POF = primary ovarian failure. SRY = testis-determining factor (E).

La délétion du gène SRY (testis-determining factor) sur le bras court du chromosome Y peut entraîner un phénotype typique de syndrome de Turner. Sept à 12 % des syndromes de Turner ont une mosaïque avec du matériel Y (140). Les patientes ayant une mosaïque comportant un chromosome Y sont à risque de gonadoblastome, estimé entre 7 et 30 %, et la recherche de matériel Y est conseillée dans tous les cas de monosomie de l'X (140).

Le développement du gonadoblastome semble être localisée à proximité du centromère du chromosome Y.

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



Représentation schématique indiquant les facteurs sous-jacents menant à l'élaboration du Syndrome de Turner (146).

Peu d'informations sont disponibles sur l'histoire naturelle des patientes atteintes du syndrome de Turner après l'enfance. Sybert (141) a suggéré que, à l'âge adulte, elles «se retirent» du milieu médical.

Une étude Danoise a montré que l'espérance de vie des patientes turnériennes est inférieure à celle de la population générale (142).

Dans environ 50% des cas, la cause du décès était une maladie cardiovasculaire ou le diabète sucré développé. Environ 30% de ces patientes font une décompensation de cardiopathie congénitale (143, 144). La bicuspidie aortique et la coarctation de l'aorte étant les anomalies les plus communes à ces patientes.

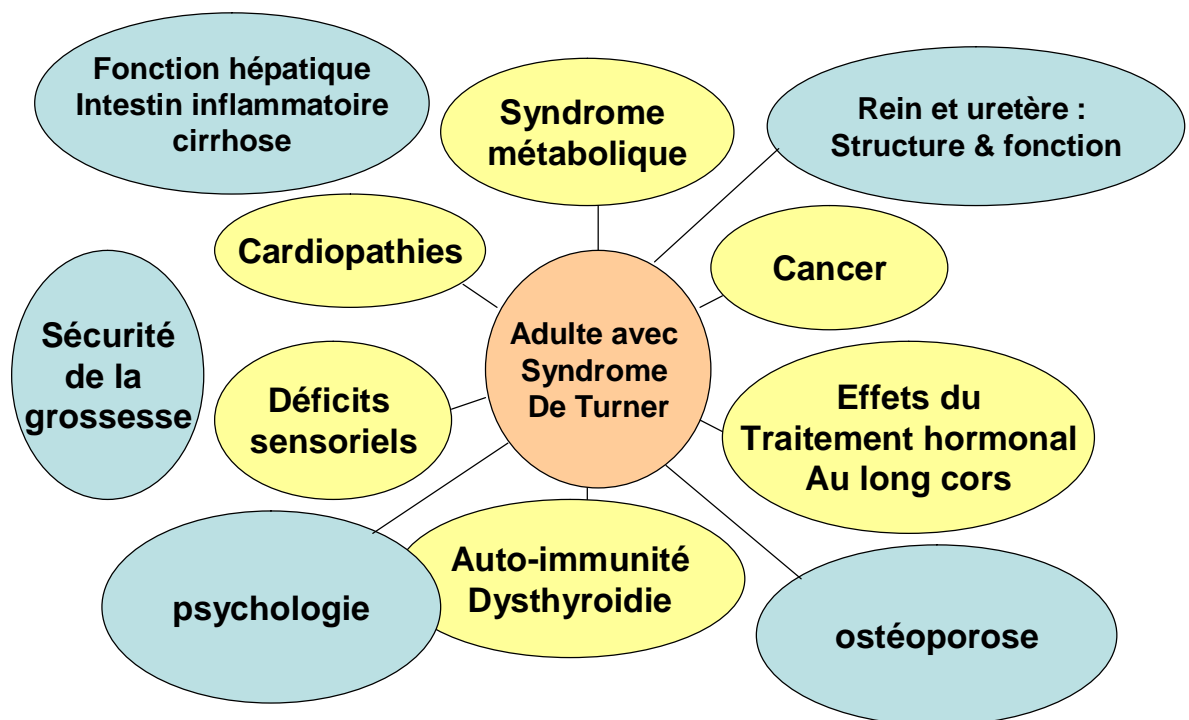
Indépendamment de toute anomalie structurale, les patientes adultes ont tendance à l'hypertension artérielle (144) présentant un risque de dissection aortique potentiellement mortelle.

Le taux d'incidence de l'hypothyroïdie chez les adultes atteintes de syndrome de Turner, en particulier les femmes avec iso chromosome Xp. L'ostéoporose est commune.

Les données épidémiologiques indiquent que le syndrome métabolique est plus fréquent chez les adultes ayant le syndrome de Turner. Le risque de diabète type 2 augmente chez ces patientes par un facteur de 4,4 par rapport à la population générale (145).

Le retard statural est augmenté chez toutes les patientes turnériennes, mais il semble ne pas affecter la qualité de vie des patientes.

Le retard statural a été nettement amélioré par le traitement par hormone de croissance s'il est bien conduit, et les grossesses sont actuellement envisageables grâce aux techniques de fécondation in vitro.



Facteurs de morbidité du syndrome de Turner (147).

A decorative frame with a dark red border and a white inner border. The bottom-left corner features a silver, ornate scrollwork design. The word "Conclusion" is centered within the frame in a bold, dark red, serif font.

Conclusion

CONCLUSION :

Ce travail nous a permis de dégager le constat suivant :

- La pauvreté des renseignements cliniques et des bilans paracliniques réalisés pour nos patientes indique une prise en charge qui reste en deçà du strict minimum, en l'absence d'une approche multi disciplinaire de ce syndrome. Il reste beaucoup de choses à faire dans nos services, et la volonté doit être présente avant tout.
- Dans l'ensemble des cas le diagnostic est porté tardivement, souvent au-delà de 15 ans, ce qui indique que nos enfants sont 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 de familles de patientes et des patientes elles mêmes sont d'un secours pour comprendre ce syndrome et permettre à ces patientes de mieux vivre leur maladie.



Résumés

Résumé

Titre : Dysgénésies gonadiques : Le syndrome de Turner à propos de 41 cas et revue de la littérature

Auteur : Tarik ADIOUI

Mots clés : Dysgénésies gonadiques, Syndrome de Turner, Caryotype, Cytogénétique

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique féminine intéressant 1/2500 naissance filles, et se définit par l'association d'un syndrome malformatif et dysmorphique 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 les trois quarts des cas entre 15 et 30 ans et la formule chromosomique classique de type 45,X l'emportait avec une prévalence de 46,33%.

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

Abstract :

Title: Gonadal dysgenesis: Turner syndrome about 41 cases and a literature review

Author: Tarik ADIOUI

Keywords: Gonadal dysgenesis, Turner syndrome, Caryotype, Cytogenetics

Turner syndrome is a chromosomal abnormality interesting 1/2500 birth girls, and is defined by the association of malformations 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 with the literature data.

ملخص

العنوان: خلل التكون القندي: متلازمة تورنر بصدد 41 حالة وجرى للأدبيات

من طرف : طارق عدوي

الكلمات الأساسية: خلل التكون القندي, متلازمة تورنر, الأنمط الجيني, الخلوية الجينية

متلازمة تورنر خلل جيني يحدث بمعدل ولادة واحدة لكل 2500 ولادة أنثى، و يعرف بمتلازمة تشوهية أساسها خلل في التكون القندي و قصر في القامة، تحدث عند أفراد ذوي نمط ظاهري أنثوي تميزون بغياب تام أو جزئي لأحد الصبغين X في كل أو بعض النسائل الخلوية.

تطرقنا في الجزء الأول من هذا البحث إلى دراسة 41 ملقاً لمريضات مصابات بمتلازمة تورنر حيث تم تأكيد التشخيص لذهن بناء على معطيات الدراسة الخلوية الجينية.

شكل قصر القامة الدافع الأول لعيادة الطبيب و ذلك لدى 73،17% من المريضات، و سن اكتشاف المرض تراوح بين 15 و 30 سنة في ثلاث أرباع الحالات. أمّا الخريطة الصبغية من نوع X،45 فاحتلت الصدارة بمعدل 46،33% من الحالات.

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



Bibliographie

A syndrome of infertilité, co, genial webbed neck and cubitus valgus

Endocrinology 23, 566, 1938.

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

A syndrome characterised by primary ovarian insufficiency and decreased stature

Amer j med sci 1942, 204, 625.

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

An association of short stature, retarded sexual development and high urinary gonadotrophins titers in women.

J clin endocrino 1943, 144-150.

[4] **WILKINS L, FLEICHMAN W**

Ovarian agenesis, pathology associated clinical symptoms and bearing on theories of sex differentiation

J clin endocrino 1944, 4, 357.

[5] **BARR E, T, BERTRAM EG**

A morphological distinction between neurons of the male and female, and the behaviour of nucleolar satellite during accelerated nucleolar premature
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 cytogenetic clinical cytogenetics Vol 11 New York, academic press,
373-436.

[9] **GROUCHY J 1974**

Clinical cytogenetics in the cell nuclear

Vol 5, New York academic press, 65-112.

[10] **THE EPIDEMIOLOGY OF TURNER'S SYNDROME**

International congress series 1928 (2006) 139-145.

[11] **GRAVHOLT CH? SEVEND**

Prenatal and postnatal prevalence of Turner syndrome: a register study.

BMJ 1996, 312: 16-21.

[12] **NIELSON J, WOHLERT M**

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

Hum genet 1991, 87: 81-3

Are all phenotypically-normal Turners' syndrome foetuses mosaics

Prenatal diagnosis 1996, Sep 16(9) 791-795

[14] **KEBERL DD, MC GILLIVRY B, SYBER VP**

Prenatal diagnosis of 45,X/46,XX mosaicism and 45,X implication for postnatal outcome.

Am j Hum genet 1995 Sep, 57(3) 661-666.

[15] **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.

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

Prenatal diagnosis of 45,X and 45,X mosaicism the need for through

Cytogenetics and prenatal diagnosis

2002 Feb. 22(2) 105-110.

[17] **GILBERT B, YARDINC, BRIAULT S**

Prenatal diagnosis of female monozygotic twins' discordance for Turner syndrome: implication for prenatal counselling.

Prenatal diagnosis 2002 Aug 22(8) 697-702.

Turner syndrome in Italy, familial characteristics neonatal data standards for birth weight and height and weight from infancy to adulthood.

Acta paediatrica 1945, 83 292-298.

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

A collaborative study of the aetiology of Turner syndrome

Ann hum genet 1980, 43, 355-368.

[20] **CARLSEN E, KEIDING N**

Evidence for decreasing quality of semen during post 50 years

BMJ 1992, 305, 609-13

[21] **KEIDING N CARLSEN E**

Failing sperm quality

BMJ 1994, 309-331.

[22] **DE VIGAN C, BAENA N, CARIATI E, ET AL**

Contribution of ultrasonographic examination to the prenatal detection of chromosomal abnormalities in 19 centres across Europe. *Ann Genet* 2001;44:209-17.

[23] **MELISSA L, LOSCALZO, CAROLYN A, BARBERA BIESECKER**

Issues of prenatal counselling and diagnosis in Turner syndrome

International congress series 1298 (2006), 26-29.

M.-C. ADDOR

Le syndrome de Turner, 52 observations du Registre Vaudois des Anomalies Congénitales, Division autonome de génétique médicale, CHUV, Lausanne.

[25] SALLER ND, CANICK JA, SCHWARTZ S, BLITZER MG.

Multiple marker screening in pregnancies with hydropic and nonhydropic Turner syndrome. Am J Obstet Gynecol 1992;167: 1021–4.

[26] WENSTROM KD, WILLIAMSON RA, GRANT SS.

Detection of foetal Turner syndrome with multiple-marker screening. Am J Obstet Gynecol 1994;170:570–3.

[27] MORICHON, DELVALLEZ N

Le syndrome de Turner

Encyclopedie ophranet avril 2002

[28] EISENBERG B, WAPNER RJ

Clinical procedures in prenatal diagnosis

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

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

Scalop lesions in Turner syndrome: results of lymphoedema?

Clin dysmorph 2004 Jull 13(3) 165-168

Turner syndrome in dermatology

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

[31] **VAN DER PUTT SC**

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

Virchows arch a pathol anat histo 1977 Nov 25: 376(3) 233-246

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

Spontaneous pubertal development in Turner syndrome

J Clin endocrine metabol 1997 82: 1810-03

[33] **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

[34] **COUTANT, VOINOT C, LIMAL JM**

Table ronde : puberté des filles présentant un ST

Archives de pédiatrie 11(2004) 555-558

[35] **GRAVHOLT CH, JUUL S, NAERAA, RW, HANSEN J**

Morbidity in Turner syndrome

J clin epidemio 1998 Feb 51(2) 147-158

Le syndrome de Turner et de Klinefelter: diagnostic

La revue du praticien 1994, 44, 8 : 1123-1126

[37] BRIARD ML, MORICHON DELVALEZ N

Anomalies chromosomiques

Encyclopedie med-chir (Elsevier-paris)

Pédiatrie 4(002) t 30 1997

[38] VON KAISENBERG C, NICOLAIDES K, BRAND-SABERI B.

Lymphatic vessel hypoplasia in fetuses with Turner syndrome. Hum
Reprod 1999;14:823-6

[39] CHITAYAT D, KALOUSEK D, BAMFORTH J.

Lymphatic abnormalities in fetuses with posterior cervical cystic
hygroma. Am J Med Genet 1989;33:352-6.

**[40] CHU C, DONALDSON M, KELNAR C, SMAIL PJ, GREENE SA,
PATERSON WF, ET AL.**

Possible role of imprinting in the Turner phenotype.

J Med Genet 1994;31:840-2.

[41] HALL J, GILCHRIST D.

Turner syndrome and its variants.

Pediatr Clin North Am 1990;37:1421-40.

Turner's syndrome and allied conditions,

Clinical features and chromosomal abnormalities. *Br Med Bull* 1961;17:
200-5.

[43] **LEMLI L, SMITH D.**

The XO syndrome: a study of the differentiated phenotype in 25 patients.
J Pediatr 1963;63:577-88.

[44] **ZVULUNOV A, WYATT D, LAUD P, ESTERLY N.**

Influence of genetic and environmental factors on melanocytic naevi: a
lesson from Turner's syndrome. *Br J Dermatol* 1998;138:993-7.

[45] **PASQUINO AM, PASSERI F, PUCARELLI I, SEGNI M, MUNICCHI G,**

Italian Study Group for Turner's syndrome. Spontaneous pubertal
development in Turner's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*
1997;82:1810-3.

[46] **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.

[47] **MAZZANTI L, CACCIARI E.**

Congenital heart disease in patients with Turner's syndrome. Italian Study
Group for Turner Syndrome (ISGTS). *J Pediatr* 1998;133: 688-92.

WY, ET AL.

Cardiovascular disorders in Turner's syndrome and its correlation to caryotype. *J Formos Med Assoc* 1993;92:188–9.

[49] **SYBERT VP.**

Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome. *Pediatrics* 1998;101:e11.

[50] **MOORE JW, KIRBY WC, ROGERS WM, ET AL**

Partial anomalous pulmonary venous drainage associated with 45,X Turner's syndrome. *Pediatrics* 1990;86: 273–6.

[51] **CHIH-PING CHEN^{1,2,3*}, SHU-CHIN CHIEN^{4,5}**

Prenatal Sonographic Features of Turner Syndrome
J Med Ultrasound 2007;15(4):251–257

[52] **DAVID L**

Le syndrome de Turner et de Klinefelter
La revue du praticien 1994, 44, 8 : 1123-1126

[53] **BOUNOUA H**

Le ST à la réunion : aspects génétiques, cliniques et sociaux d'une population adulte et pédiatrique
Thèse n 00lil 2m002 2000 Lille

CHAPITRE X

Les malformations rénales de la dysgénésie gonadique

Chi pediat 1980, 21, 387-390

[55] SAENG RP

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

J clin endocrine metab 1986, 3061-3069

[56] P SAENGER, H NUSSBAM, B LIPPE

Ophthalmological and otological problems in Turner syndrome

International congress series 1298, 2006 p 49-57

[57] MORIMOTO ET AL

Hearing loss in TS

J pediatr 2006; 149 p 697-701

[58] HULTCRANTZ M, SYLVAN L

Turner syndrome and hearing disorders in women aged 16-34

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

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

Hearing loss in turner syndrome

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

MATSUO N, SHINOHARA O, YORIFUJI T,

NISHI Y, HASEGAWA Y, HORIKAWA R, TACHIBANA K

TS and Xp deletions: clinical and molecular studies in 47 patients

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

[61] LUBIN MB, GRUBER HE

Skeletal abnormalities in the turner syndrome

Marcel Dekker 1990: 281-300

[62] VLADIMIR K, JOANNE FOODIM, CAROLYN A

Bone mineral density and fractures in turner syndrome

International congress series 1298(2006) 160-167

[63] CAROLYN A, VLADIMIR K

Investigation of cardiac status and bone mineral density in TS

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

[64] CHIVATOL, LARIZZA D ET AL

Autoimmune hypothyroidism and hyperthyroidism in patients with turner syndrome

Eur J endocrinol 1996; 134: 568-575

[65] VANDER SHEREN, LODEWICK M

Autoimmunity problems in TS

Amsterdam Elsevier 1995: 267-272

IANI, BERNTORPK

Hypothyroidism is common in TS

Clin Endocrino Metab 2005; 90. 2131-5

[67] GAWLIK A, JAROSZ-CHOBOT P

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

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

[68] FRANZESE A, DE FILIPO G, ARGENZIANO A, SALERNO MC

Turner syndrome and insulin dependent diabetes mellitus

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

[69] FOBRES AP, ENGEL E; 1963

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

[70] CHOI IK, KIM DH, KIM HS

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

Eur pediatr 2005 Jul; 164(7): 242-7. Epub 2005 Apr 23

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

[72] **L. SYLVEN, ET AL.,**

Middle-aged women with Turner's syndrome. Medical status, hormonal treatment and social life,

Acta. Endocrinol. (Copenh) 125 (1991) 359–365

[73] **M. ELSHEIKH, ET AL.,**

Hormone replacement therapy may improve hepatic function in women with Turner's syndrome,

Clin. Endocrinol. (Oxf.) 55 (2001) 227–231.

[74] **A. FLOREANI, ET AL.,**

Chronic cholestasis associated with Turner's syndrome, Digestion 60 (1999) 587–589.

[75] **R.J. ANDRADE, ET AL.,**

Chronic asymptomatic intrahepatic cholestasis associated with Turner's syndrome,

Gastroenterol. Hepatol. 18 (1995) 375–378.

Cirrhosis in Turner's syndrome, Harefuah 98 (1980) 210–211.

[77] **R. IDILMAN, ET AL.,**

Cirrhosis in Turner's syndrome: case report and literature review

Eur. J. Gastroenterol. Hepatol. 12 (2000) 707–709.

[78] **V. DE LEDINGHEN, ET AL.,**

Nodular regenerative hyperplasia of the liver and Turner syndrome,

Gastroenterol. Clin. Biol. 18 (1994) 898–899.

[79] **T. THEVENOT, ET AL.,**

Turner syndrome and nodular regenerative hyperplasia of the liver,

Ann. Med. Interne (Paris) 149 (1998) 295–296.

[80] **A.M. SZEKELY, ET AL.,**

Liver anomalies with portal hypertension associated with Turner's
syndrome,

Arch. Anat. Cytol. Pathol. 24 (1976) 311–316.

[81] **L. GARAVELLI, ET AL.**

Liver abnormalities and portal hypertension in Ullrich–Turner syndrome,

Am. J. Med. Genet. 80 (1998) 180–182.

[82] **MAZZANTI L, NAERAA RW**

Autoimmune disease in Turner syndrome

International congress series 1298(2006) p42-48

Gonadoblastoma in Turner syndrome patients with monosomic 45,X caryotype and Y chromosome sequences

Cancer genetics and cytogenetics 150(2004) 70-77

[84] MANOLA KN ET AL

Leukaemia associated with Turner syndrome: report of 3 cases and review of the literature.

Lekemias res (2007) doi: 10.1016/j.leukres.2007.06.04

[85] BONAKDAR MI, PEISMER DB

Neuroblastoma and related tumors in Turner's syndrome

Obstet gynecol 1991; 56:748-50

[86] KINSLEY AS, SWEENEY K, AMBER MW

Pheochromocytoma and sudden death as a result of cerebral infarction in TS: report of a case.

J forensic scie 1988; 33: 1479-502

[87] TURC CAREL, DAL CIN P, LIMON J ET AL

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

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

MAN Y

Malignant melanoma in Turner's syndrome

Inty J dermatol 1993; 32: 743-4

- [89] 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

- [90] ROSS JL, FEUILLAN P, LONG LM, KOWAL K, KUSHNER H, CUTLER GB JR**

Lipid abnormalities in Turner syndrome

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

- [91] LIMAL JM**

Syndrôme de Turner et de Klinefelter, diagnostic.

La revue du praticien 200, 50, p1011-1017

- [92] B LIPPE**

Turner syndrome

Endocrinol metab clin nam 20(1991) 121-152

- [93] 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 development of amygdale and orbito frontal cortex and fear recognition in human brain 126(2003) 2431-2446

[95] C RAE ET AL

Enlarged temporal bobes in in Turner syndrome and X chromosome effect cereb cortex 14(2004) 156-164

[96] 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

[97] 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

[98] LIPPE B, WERTRAS J, AND BOECHAT MI

Ovarian function in TS: recognizing the spectrum: basic and clinical approach to TS hibi and takano k.

Editors Elsevier science publishers 1993: 117-122

[99] LIMAL JM

Syndrome de Turner et de Klinefelter, diagnostic

La revue du praticien 2000, 50, p1011-1017

RI 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

[101] HABER HP, RANKE MB

Pelvic ultrasonography in TS standards: age related findings in different caryotypes

J pediatr 1997 Jul 131(1pt) 135-40

[102] DAVID VM, LAURA S

Diagnostic précoce du syndrome de Turner

Schweiz med wochenschr2000 ; 130 13339-43

[103] REYNAUD K, CORTVRINDT R, VERLINDE F, DE SHEPPER J, BOURGAIN C, SMITZ

Number of ovarian follicles in human foetuses with the 45,X caryotype

Fertile sterile 2004 Apr 81 (4) 112-9

[104] LONGO LD

Classic pages in obstetric and gynecology the chromosome number in man Hereditas vol 42 p 1-6 1959

[105] GICQUEL C, CABROL S ET AL

Molecular diagnosis of Turner syndrome

J med genet 1992;29; 547-51

ER EM

Turner syndrome: case of the missing sex chromosome

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

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

From chromosomes and genes to the discovery of TS secrets

Hibi and takano k eds basic and clinical approach to Turner syndrome

Amsterdam Elsevier 1993; 27-32

[108] FERNANDEZ R, MENDEZ J, PASARO E

Turner syndrome : a study of chromosomal mosaicism

Hum genet 1996 Jul 98(1): 29-35

[109] BATTIN J,

Turner syndrome and mosaicism

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

**[110] CANTO P, KOFMAN ALFAROS, 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

[111] DONAGHEC, ROBERTS A, MANN K, OGILVIE CM

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

Prenatal diagn 2003 Mar;23(3): 201-10

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

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

[113] TARGLIA ET AL

Ptpn11 mutation in human disease

Am j hum genet 2006; 78: 279-290

[114] MUSTAPHA TEKIN ET AL

Nikawa Kuroki syndrome with congenital sensorineural deafness evidence

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

[115] SURERUS E, HUGGON IC, ALLAN LD

Turner's syndrome in foetal life

Ultrasound obstet gynec 2003 Sep; 22(3): 264-267

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

Structural and functional abnormalities of large arteries in the TS

Heart 2005 Nov 91(11) 1442-6 epub 2005 Mar 10

, COLLIER SV, DE MEY R, WILSON

Mortality ratios, life expectancy, and causes of death in patients with TS

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

[118] TOUBLANC J, THIBAUD E, LECOINTRE CL

Socio-psycho-affective outcomes in Turner syndrome

Horm res 1995 ; 44(supp11), 1-2 (abstract)

[119] GALWIK A, NOWAK N, KOEHLER B, NOWAK L

A specificity of intellectual functioning in girls with TS

Endocrinol diabetol chor premiany wieku rozw 2002, 8(1): 9-16

[120] MICHELE MM MAZZOCCO

The cognitive phenotype of TS: specific learning disabilities

International congress series 1298(2006) 83-92

[121] TOUBLANC JE, THIBAUD E, LECOINTRE CL

Socio psycho affective outcome in Turner syndrome

Horms res v 1995 ; 44 (Sup11) 1.2 abstract

[122] TOUBLANC JE, THIBAUD E, LECOINTRE CL

Psychosocial and sexual outcome in women with TS

Contracept fertile sex 1997 Jul 25 (7-8) 633-8

BAUDEL B

Le devenir des adolescentes turnériennes

Arch fr pédiatrie 1993 ; 50 : 463-467

[124] A.M. PASQUINO, ET AL.,

Italian Study Group for Turner's syndrome, Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome,

J. Clin. Endocrinol. Metab. 82 (1997) 1810–1813.

[125] O. HOVATTA,

Pregnancies in women with Turner's syndrome,

Ann. Med. 31 (1999) 106–110.

[126] GUERQUIN B;

Turner's syndrome and pregnancy a case report

Rev fr gynécol obstet. 1993 May; 88(5): 342-4

[127] RANKE MB, PFLÜGER H, ROSENDAHL W, ET AL.

Turner syndrome: spontaneous growth in 150 cases and review of the literature.

Eur J Pediatr 1983; **141**: 81–88.

[128] CIANFARANI S, VACCARO F, BOSCHERINI B.

What is the rationale for growth hormone therapy in Turner's syndrome?

Lancet 1994; **344**: 114–15.

IN: KAPPY MS, BLIZZARD RM, MIGEON

CJ, EDS.

The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence.

4th ed. Springfield, USA: Charles C Thomas, 1994: 137–92.

[130] CHU CE, PATERSON WF, KELNAR CJH, SMAIL PJ, GREENE SA, DONALDSON MDC.

Responses to growth hormone and final height in patients with Turner's syndrome.

Horm Res 1995; **44** (suppl 1): A73.

[131] ROSENFELD RG.

Turner syndrome: update—effect of growth hormone.

Proceedings from the eighth annual investigators meeting,

National Cooperative Growth Study, 1995: 16–18.

[132] VAN DEN BROECK, MASSA GG, ATTANASIO A, ET AL.

Final height after longterm growth hormone treatment in Turner syndrome.

J Pediatr 1995; **127**: 729–35.

[133] CABROL S

Syndrome de Turner

Encyclopedie ophrmed Fev 2007

II M, RUMP A, NIESLER B, MERTZ A, ET

AL.

Pseudoautosomal deletions encompassing a novel homeobox gene cause growth failure in idiopathic short stature and Turner syndrome.

Nat Genet 1997; 16:54–63.

[135] CABROL S, SAAB C, GOURMELEN M, RAUX-DEMAY MC, LE BOUC Y.

Syndrome de Turner : croissance staturopondérale et maturation osseuse.

Arch Pediatr 1996;3:313–8.

[136] DAVISON RM, FOX M, CONWAY GS.

Mapping of the POF1 locus and identification of putative genes for premature ovarian failure.

Mol Hum Reprod 2000;6:314–8.

[137] LACHLAN KL, YOUINGS S, COSTA T, JACOBS PA, THOMAS NS.

A clinical and molecular study of 26 females with Xp deletions with special emphasis on inherited deletions.

Hum Genet 2006;118:640–51.

[138] OGATA T, MUROYA K, MATSUO N, SHINOHARA O, YORIFUJI T, NISHI Y, ET AL.

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

J Clin Endocrinol Metab 2001;86:5498–508.

CA, OGATA T, AFFARA NA.

Breakpoint analysis of Turner patients with partial Xp deletions: implications for the lymphoedema gene location.

J Med Genet 2001;38:591–8.

[140] GRAVHOLT CH, FEDDER J, NAERAA RW, MÜLLER J, FISKER S, CHRISTIANSEN JS.

Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syndrome and Y chromosome material: a population study.

J Clin Endocrinol Metab 2000; 85:3199–202.

[141] SYBERT VP.

Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome.

Pediatr 1998; **101**: 111–17.

[142] GRAVHOLT CH.

Morbidity in Turner syndrome. In: Saenger P, Pasquino AM, eds.

Optimizing health care for Turner patients in the 21st century, Elsevier, 2000: 285–94.

[143] LIN AE.

Management of cardiac problems. In: Saenger P, Pasquino AM, eds.

Optimizing health care for Turner patients in the 21 st century, Elsevier, 2000: 115–23.

**RALLER D, PICCHIO FM, CACCIARI E,
AND THE ITALIAN STUDY GROUP FOR TURNER SYNDROME
(ISGTS).**

Italian Turner syndrome study: cardiac function and complications. In:
Saenger P, Pasquino AM, eds.

Optimizing health care for Turner patients in the 21st century, Elsevier,
2000: 125–36.

[145] GRAVHOLT CH, JUUL S, NAERAA RW, HANSEN J.

Morbidity in Turner Syndrome.

J Clin Epidemiol 1998; **51**: 147–58.

[146] OGATA T, MUROYA K, MATSUO N.

Structure function relation of the X chromosome in Turner syndrome. In:
Saenger P, Pasquino AM, eds.

Optimizing health care for Turner patients in the 21st century, Elsevier,
2000: 9–18.

[147] 60 CONWAY GS, ELSHEIK M, CADGE B, OSTBERG J.

Adult Turner followup— the Middlesex experience. In: Saenger P,
Pasquino AM, eds.

Optimizing health care for Turner patients in the 21st century,
Elsevier, 2000: 295–306.

REFERENCES ICONOGRAPHIQUES :

[A] **CHRISTA LESE MARTIN, PHD, FACMG**

Department of Human Genetics

Emory University School of Medicine

[B] **DALEND A CHELLI, INÈS GADDOUR, INÈS NAJAR, FETHIA BOUDAYA, BÈCHIR ZOUAOU, EZZEDDINE SFAR, HABIBA CHAABOUNI, HÈLA CHELLI, CHANNOUFI MOHAMED B**

L'échographie du premier trimestre: un outil pour le dépistage des malformations fœtales et des anomalies chromosomiques

La Tunisie Médicale - 2009 ; Vol 87 (n°012) : 857 – 862

[C] **ANNE MARIE CAPODANO**

Mutations chromosomiques

Faculté de médecine de Marseille ; octobre 2001

[D] **EVE J. LOWENSTEIN, MD, PHD, KAREN H. KIM, MD, AND SHARON A GLICK, MD**

Turner's syndrome in dermatology

2004 by the American Academy of Dermatology

[E] **S. CABROL**

Le syndrome de Turner

Service d'endocrinologie pédiatrique, université Pierre-et-Marie-Curie, Paris

Annales d'Endocrinologie 68 (2007) 2–9

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 طميرى وثرفى إاعلا طحة مريضى هادفى الأول.
 - < وأن لا أفشي الأسرار المعهودة إلي.
 - < وأن أحافظ بكل ما لدي من وسائل على الشرف والتقاليد النبيلة لمهنة الطب.
 - < وأن أعتبر سائر الأطباء إخوة لي.
 - < وأن أقوم بأواجبي نحو مرضاى إادون أى اعذار دىنى أو وطنى أو عرقى أو سياسى أو اجتماعى.
 - < وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها.
 - < وأن لا أستعمل معلوماى الطبية بطريق يضر بحقوق الإنسان مهما لاقىت من تهديد.
 - < بكل هذا أتعهد عن كامل اختيار ومقسما بشرفى.
- والله على ما أقول شهيد.

أطروحة رقم: 154

سنة : 2010

خلل التكون القندي :
متلازمة تورنر بصدد 41 حالة وجرى للأدبيات
أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم :

من طرفه

السيد : طارق عدوي

المزاد في 12 فبراير 1985 بخنيفرة

طبيب داخلي بالمركز الاستشفائي الجامعي ابن سينا بالرباط

من المدرسة الملكية لمصلحة الصحة العسكرية – الرباط

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية: خلل التكون القندي – متلازمة تورنر – النمط الجيني – الخلية الجينية.

تحت إشراف اللجنة المكونة من الأساتذة

رئيس

السيد: إبراهيم غراب

أستاذ في طب النساء والتوليد

مشرف

السيد: عمر الشقيري

أستاذ في علم الأنسجة والأجنة

السيد: عبد الحميد بيبي

أستاذ في الطب النووي

السيدة: فاطمة جبوريك

أستاذة في طب الأطفال

أعضاء