

# Syndrome de Turner

## [?] Qu'est-ce que c'est ?

Il associe une anomalie du caryotype (typiquement 45,X0), une anomalie des ovaires et une petite taille.

Le syndrome de Turner est la conséquence visible de l'absence chez la fille d'un chromosome sexuel X. On sait que la différenciation sexuelle est sous la dépendance de deux chromosomes sexuels : X et Y.

Dans la combinaison génétique XY, le chromosome Y induit la transformation de la gonade primitive en testicule. Le testicule est responsable chez l'embryon de la transformation des voies génitales indifférenciées en tractus génital mâle. Sans chromosome Y, pas de testicule, donc pas de développement des canaux de Wolff, pas de régression des canaux de Muller et finalement évolution femelle, de manière spontanée, du tractus génital.

C'est le chromosome Y qui provoque le phénotype masculin. Sans chromosome Y, le développement de l'embryon se fait sur le mode féminin "par défaut".

Dans la combinaison génétique XX, le deuxième chromosome X tient sous sa dépendance la différenciation de la gonade primitive en ovaire. Sans ce deuxième chromosome X, la gonade primitive reste à l'état indifférencié.

Dans le syndrome de Turner (X0) :

Le phénotype est féminin (l'aspect extérieur est celui d'une fille) puisqu'il n'y a pas de chromosome Y, mais il n'y a pas d'ovaire puisqu'il n'y a pas de deuxième chromosome X.

La fréquence du syndrome de Turner est de 1/2500 naissances de fille.

L'anomalie chromosomique X0 est retrouvée dans 15% des cas d'avortements spontanés précoces d'origine chromosomique.

## [?] Causes et facteurs de risque

Le diagnostic est porté :

- In utero sur un caryotype fait en raison de l'âge avancé de la mère ou d'anomalies échographiques ;
- En période néonatale devant un lymphoedème congénital localisé sur le dos des pieds et des mains, remontant parfois sur les jambes et les avant-bras. Cet oedème se résorbe et laisse place à une peau mobile, trop lâche ;
- Dans l'enfance devant une petite taille ;
- A l'âge pubertaire devant une absence de développement des seins ou une aménorrhée primaire ;
- A tout âge devant une cardiopathie.

Certaines anomalies morphologiques sont évocatrices : visage un peu rond, palmures du cou rejoignant les épaules, nombreux naevi sur la peau, thorax bombé en bouclier élargi avec des mamelons hypoplasiques très écartés. La radiographie du squelette montre une ostéoporose diffuse et de nombreux signes. Les malformations viscérales les plus fréquemment associées sont la coarctation de l'aorte et les anomalies rénales.

Le niveau intellectuel est le plus souvent normal.

Les ovaires sont remplacés par une bandelette nacrée fibreuse visible par coelioscopie.

La taille adulte varie sans traitement de 142 à 147 cm.

## [?] Examens et analyses complémentaires

Devant l'absence de puberté, les gonadotrophines, LH et FSH, sécrétées par l'hypophyse sont augmentés pour tenter de stimuler des ovaires qui n'existent pas. Leur dosage dans le sang est parfois utile pour le diagnostic à cet âge.

Le frottis buccal étudiant la chromatine nucléaire des cellules desquamées montre l'absence de corpuscule de Barr (une fille normale doit avoir un corpuscule de Barr qui correspond à l'un des deux chromosomes X).

Le caryotype permet le diagnostic. Dans certains cas, il s'agit de "mosaïque" : certaines cellules ont un caryotype 46 XX et d'autres 45 X0. Dans ce cas, il est impossible de se prononcer formellement sur la possibilité de puberté spontanée et la stérilité.

La coelioscopie permet parfois de préciser les chances de maternité en jugeant de l'existence et de l'état des ovaires.

### **[?] Traitement**

Les traitements utilisés pour augmenter la taille sont l'hormone de croissance (GH) et les oestrogènes. Le traitement par GH conduit à une taille adulte supérieure à 150 cm dans plus de 50% des cas. Les oestrogènes sont utilisés pour induire un développement des caractères sexuels secondaires et une accélération pubertaire de la vitesse de croissance. Un traitement oestroprogestatif est ensuite entrepris.

La stérilité est en principe définitive mais l'appareil génital est normal et permet une vie sexuelle satisfaisante. Les progrès de la fécondation in vitro ont rendu possible des grossesses chez ces femmes