



## Cas clinique

### Description du syndrome de Turner chez une jeune femme malgache

Description of Turner's syndrome in a young Malagasy woman

R E Raheison\*<sup>1</sup>, S A Raharinaivalona<sup>1</sup>, T Razanamparany<sup>1</sup>, H R Ramalanjaona<sup>1</sup>,  
N Andrianera<sup>1</sup>, A D P Rakotomalala<sup>2</sup>

#### Résumé

Le syndrome de Turner est une affection génétique due à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X se traduisant par un impubérisme, un syndrome dysmorphique, une petite taille et une dysgénésie gonadique chez un sujet de phénotype féminin.

Très peu de cas ont été décrits chez les Malgaches. Notre objectif est de décrire les démarches diagnostiques et thérapeutiques à travers un cas clinique.

Nous rapportons le cas d'une patiente de 18 ans, souffrant d'aménorrhée primaire, petite taille, dysmorphie et impubérisme, en dehors de tout antécédent personnel et/ou familial particulier. Le bilan hormonal a objectivé un profil d'insuffisance ovarienne. L'échographie pelvienne retrouvait un utérus et un ovaire de type impubère. Le caryotype sanguin retrouvait une monosomie 45, XO homogène, confirmant le diagnostic de syndrome de Turner. Un traitement substitutif par œstrogène et progestatif était institué dans le but de déclencher la puberté, de palier aux effets néfastes de l'hypoœstrogénie sur le plan général

et d'espérer une éventuelle procréation spontanée plus tard.

Le diagnostic du syndrome de Turner repose sur un examen clinique minutieux, l'exploration de l'axe gonadotrope et la réalisation du caryotype sanguin. Ces explorations coûteuses ne sont pas à la portée des patientes, pour la plupart du temps, contribuant à la rareté des cas rapportés dans les pays à faible revenu comme le nôtre.

**Mots-clés** : impubérisme, dysgénésie gonadique, caryotype, monosomie 45 XO.

#### Abstract

Turner's syndrome is a genetic disorder due to the total or partial absence of an X chromosome leading to delayed puberty, dysmorphic syndrome, short height and gonadal dysgenesis in woman.

Very few cases have been described among Malagasy people.

Our aim is to describe the diagnostic and therapeutic approaches through a clinical case.

We report the case of an eighteen year old girl with primary amenorrhoea, short stature, dysmorphism and delayed puberty, without any particular

personal or family history. The hormonal assessment found a profile of ovarian insufficiency. The pelvic ultrasound found impuberal uterus and ovary. The blood karyotype found a homogeneous monosomy 45, X0, confirming the diagnosis of Turner's syndrome. Estrogen and progestin replacement therapy was instituted to induce puberty, to overcome the general adverse effects of hypoenestrogenism, and to hope for spontaneous procreation at a later date.

The diagnosis of Turner's syndrome is based on a careful clinical examination, exploration of the gonadotropic axis and realization of the blood karyotype. However, paraclinical explorations are too expensive, contributing to the rarity of cases reported in low-income countries like ours.

**Keywords:** delayed puberty, gonadal dysgenesis, karyotype, monosomy 45 X0.

---

## Introduction

Le syndrome de Turner correspond à l'absence totale ou partielle d'un des chromosomes X, dans la totalité ou une partie des cellules, associée à des traits phénotypiques qui comportent une petite taille, un défaut de développement ovarien et diverses malformations viscérales et dysmorphies chez un sujet de phénotype féminin [1].

Il s'agit d'une affection génétique rare affectant 1/2500 nouveau-nés de genre féminin [2]. Son diagnostic de certitude repose sur la réalisation de caryotype sanguin, difficilement accessible dans les pays à faible revenu comme Madagascar, si bien que très peu de cas ont été publiés dans notre pays.

Nous en rapportons un cas en rappelant la démarche diagnostique et les principes de sa prise en charge thérapeutique.

## Cas clinique

Il s'agit d'une patiente âgée de 18 ans, adressée pour aménorrhée primaire, petite taille et absence de développement mammaire. Elle n'avait aucun antécédent personnel particulier. Son régime alimentaire était apparemment bien équilibré. Elle ne prenait aucune médication à long cours et n'avait jamais bénéficié de radiothérapie au niveau de la région pelvienne. Elle avait 1 frère et 1 sœur dont la ménarche était survenue à l'âge de 13 ans. L'âge de la ménarche chez sa mère était à 12 ans. Pendant ses grossesses, sa mère ne souffrait d'aucune pathologie gravidique ni obstétricale. Sa mère mesurait 161 cm et son père 171 cm. Aucun cas de retard pubertaire n'a été rapporté dans sa famille.

A l'examen physique, elle mesurait 139 cm et pesait 37 kg. Sa morphologie générale était d'aspect infantile, son cou "palmé", l'implantation de ses cheveux basse mais sans aspect en "trident" (Figure 1), son thorax bombé "en bouclier", ses mamelons écartés, ses seins classés stade 1 de Tanner et sa pilosité pubienne stade 2. Par ailleurs, elle présentait un cubitus valgus bilatéral (Figure 2).

L'examen de la région abdomino-pelvienne ne retrouvait aucune masse suspecte. Le toucher vaginal n'a pas pu être réalisé du fait que la patiente était encore vierge. Elle ne présentait aucun signe en faveur d'hyperandrogénie tel un hirsutisme. Elle ne présentait ni goitre ni d'anomalies cardiovasculaires, digestives et génito-urinaires. Sur le plan paraclinique, le bilan hormonal a objectivé un profil d'insuffisance ovarienne avec œstradiolémie basse à 13 pg/mL (Normale : 21-251pg/mL), taux sérique de Follicular Stimulating Hormone (FSH) élevé à 66,70 mUI/ mL (Normale : 3,03-8,08mUI/mL) et taux sérique de Luteinizing Hormone (LH) élevé à

10,62 mUI/ mL (Normale : 2,39-6,60mUI/mL). Par contre, les résultats des dosages sériques de la Thyréostimuline (TSH), de l'Insuline-LikeGrowth factor 1 (IGF-1) et de la prolactine étaient normaux. Les échographies cardiaque et abdominale ne retrouvaient aucune anomalie malformative. L'échographie pelvienne objectivait un utérus de taille réduite vide mesurant 22 mm x 20 mm x 7 mm et un ovaire droit de 13 mm x 13 mm. L'ovaire gauche n'a pas pu être visualisé. L'âge osseux estimé à partir de la radiographie du poignet et de la main gauche était de 16 ans.

Le caryotype sanguin était en faveur d'une monosomie 45, X0 homogène. La recherche du gène Sex-determining Region of Y chromosom (SRY) par technique d'hybridation in situ était négative.

Un traitement substitutif par œstrogène et progestatif était institué.

## Discussion

Nous venons de rapporter un cas de syndrome de Turner.

En effet, notre patiente souffrait d'une aménorrhée primaire définie par l'absence des règles après l'âge de 15 ans [3]. La démarche diagnostique étiologique devant une telle situation impose d'abord l'élimination d'une éventuelle grossesse [4]. Notre patiente étant encore vierge, le diagnostic de grossesse a été vite éliminé. Ce qui a été également confirmé par la visualisation d'un utérus vide à l'échographie. D'après l'interrogatoire, notre patiente ne souffrait d'aucune maladie chronique ni de situation particulière pouvant compromettre la survenue de ménarche. La recherche de signe de développement pubertaire constituait la prochaine étape de notre démarche [4]. En effet, notre patiente souffrait d'un retard pubertaire qui se

définit par l'absence de développement mammaire après l'âge de 13 ans. Cette association aménorrhée primaire et absence de développement mammaire traduit une absence de sécrétion d'œstradiol [5]. Par ailleurs, notre patiente présentait une petite taille moins de 140 cm, un aspect "palmé" du cou ou "pterygiumcolli", une implantation basse des cheveux, un thorax "en bouclier" avec des mamelons écartés et un cubitus valgus bilatéral. Ces signes dysmorphiques, bien que non constants, associés à l'impubérisme évoquent un syndrome de Turner [5].

Le bilan hormonal explorant l'axe gonadotrope retrouvait, chez notre patiente un profil d'hypogonadisme hypergonadotrope ou insuffisance ovarienne primaire (IOP) avec un taux bas d'œstradiolémie et un taux élevé de FSH dépassant 20 mUI/L [5]. Ce qui nous a conduit à réaliser l'examen de caryotype sanguin ayant permis de retrouver une monosomie 45, X0 homogène ayant permis de confirmer le diagnostic de syndrome de Turner. D'ailleurs, d'autres causes malformatives et endocriniennes d'aménorrhée ont été écartées telles l'hypothyroïdie, l'insuffisance somatotrope et l'hyprolactinémie [4].

Dans la littérature, le syndrome de Turner est dans plus de 50% des cas en rapport avec une monosomie 45 X0. Pour le reste, l'anomalie responsable se présente sous forme de mosaïque ou bien d'anomalie structurale du chromosome X [2]. La biologie moléculaire permet, par différents techniques, de rechercher éventuellement un clone Y indécélable par la cytogénétique. Sa présence traduit l'existence de tissu testiculaire méconnu exposant au risque de gonadoblastome et qu'il faut enlever [2, 6]. Toutefois, il n'y a pas obligatoirement de correspondance entre le profil

clinique et le profil cytogénétique d'une maladie de Turner [7]. L'hypoœstrogénie par insuffisance ovarienne, à part le problème d'infertilité qui en résulte, bien que certaines femmes aient pu obtenir de grossesse sans avoir recours à des méthodes de procréation médicale assistée (PMA) [8], expose à d'autres risques. En effet, ses victimes présentent un risque accru de survenue précoce d'athérosclérose les exposant surtout à des coronaropathies, un risque d'ostéopénie précoce les exposant à des fractures pathologiques, un risque de troubles cognitifs et de démences et un risque de complications psychologiques à type d'irritabilité, d'insomnie et de troubles de comportement alimentaires [9]. Par ailleurs, le syndrome de Turner est souvent associé à des malformations cardiaques à type de bicuspidie ou de coarctation aortique, à des malformations rénales à type de "reins en fer à cheval", et à des maladies auto-immunes telles les thyroïdites de Hashimoto [7, 10]. Nous n'avons retrouvé aucune de ces anomalies dans les limites de notre exploration.

Le rapport de syndrome de Turner est assez rare en Afrique. A Madagascar, très peu de cas ont été décrits. Trois cas ont été publiés par l'équipe de Rumpler en 1971 [11]. Cette rareté relative serait liée, en grande partie, à l'insuffisance de notre plateau technique et au coût élevé des explorations paracliniques. Pourtant, le syndrome de Turner est la cause génétique la plus fréquente d'aménorrhée primaire [12]. L'affection serait certainement plus fréquente chez nous mais sous-diagnostiquée.

Sur le plan thérapeutique, notre patiente a bénéficié d'un traitement hormonal substitutif (THS) à base d'œstrogène et de progestatif. L'œstrogénothérapie a pour but d'induire un développement pubertaire satisfaisant et de pallier aux effets néfastes de l'hypoœstrogénie notamment cardiovasculaires et osseuses [9]. Le progestatif a, quant à lui, pour but d'éviter une hyperplasie de l'endomètre qui risque de survenir [12]. Ce traitement est à priori à

poursuivre au moins jusqu'à l'âge physiologique de ménopause, soit en moyenne 50 ans [10].

Comme la croissance est globalement terminée à l'âge de 16 ans [13] et que l'âge osseux de notre patiente était de 16 ans, nous ne l'avons pas substitué par hormone de croissance. D'ailleurs, ce type de traitement n'est pas disponible chez nous.

Le risque de grossesse spontanée est faible de l'ordre de 5% chez les patientes souffrant du syndrome de Turner. À l'heure actuelle, seule la technique du don d'ovocytes permet d'obtenir un taux de grossesses d'environ 25 % à 40 % par cycle de traitement [9]. La réalisation d'une telle procédure est accessible techniquement chez nous mais encore très loin des capacités financières de la plupart de nos patientes.

## Conclusion

La recherche étiologique d'une aménorrhée primaire doit suivre une démarche rigoureuse en insistant surtout sur la présence ou non de signes de développement pubertaire, de dysmorphie particulière et en réalisant au moins un bilan hormonal explorant l'axe gonadotrope. Parmi les causes d'aménorrhée primaire avec impubérisme, dysmorphie et un tableau d'hypogonadisme hypergonadotrope figure, en premier lieu, le syndrome de Turner dont nous venons de rapporter un cas. Son diagnostic positif est confirmé par l'examen du caryotype sanguin retrouvant une perte totale ou partielle d'un des deux chromosomes X.

Sa prise en charge vise à obtenir la puberté avec une taille satisfaisante, à pallier aux effets néfastes de l'hypoœstrogénie sur le plan général et à permettre la procréation.

**Remerciements :** Nous remercions vivement tous ceux qui ont contribué à la réalisation de ce travail.

---

\*Correspondance

Raherison Rija Eric

([rjaherison@yahoo.fr](mailto:rjaherison@yahoo.fr))

Reçu: 04 02 2019; Accepté: 20 03 2019; Publié: 29 Juin 2019

<sup>1</sup>Service d'Endocrinologie de l'Hôpital Joseph Raseta de Befelatanana, Antananarivo, Madagascar

<sup>2</sup>Service d'Endocrinologie-Cardiologie de l'Hôpital Mahavoky Atsimo de Mahajanga, Madagascar

© Journal of african clinical cases and reviews 2019

Conflits d'intérêts : Aucun

## Références

- [1] Mohammadi Battin J. Dysgénésies gonadiques de phénotype féminin. In Elsevier Masson, ed. EMC Gynécologie. Paris; 1998: 10-027-C-30.
- [2] Yazidi M, Chihaoui M, Lamine F, Chaker F, Kanoun F, Slimane H. Syndrome de virilisation chez une patiente présentant un syndrome de Turner. *Med Ther Med Reprod Gynecol Endocrinol*. 2014; 16 (2): 160-3.
- [3] Bouvattier C, Thibaud E. Gynécologie de l'enfant et de l'adolescente. Paris: Doin; 2012.
- [4] Brue T, Castinetti F, Gaborit B. Réussir l'ECN. Endocrinologie diabétologie Nutrition. Paris: Ellipses; 2008.
- [5] Laroche E, Bricaire L, Christin-Maitre S. Diagnostic et prise en charge d'une aménorrhée chez l'adolescente. *Arch Pediatr*. 2013; 20: 817-22.
- [6] Gravholt CH, Fedder J, Naeraa R, Muller J. Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syndrome and Y chromosome material : a population study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2000; 85: 3199-202.
- [7] Sidibe EH, Ndiaye MF, Sow AM, Diop M. A propos de trois cas de syndrome de Turner. *Bull Soc Path Ex*. 1995; 88: 250-2.
- [8] Robin G, Ferte-Delbende C, Proust-Richard C, Karouz W, Dewailly D, Catteau-Jonard S. Infertilités féminines d'origine endocrinienne. In Elsevier Masson, ed. EMC. Gynécologie. Paris; 2012: 730-B-10.
- [9] Hugon-Rodin J, Christin-Maitre S. Insuffisance ovarienne prématurée. In Elsevier Masson, ed. EMC. Endocrinologie-Nutrition. Paris; 2012: 10-027-C-20.
- [10] HAS. Protocole national de diagnostic et de soins. Guide-Affection de longue durée. Syndrome de Turner. Janvier 2008.

- [11] Rumpler Y, Andrianiazy A, Andriamiandra A. Syndrome de Turner chez la femme Malgache. *Annales de l'université de Madagascar. Section médecine et biologie*. 1971 21: 14-15.
- [12] Sybert VP, McCauley E. Turner's syndrome. *N Engl J Med* 2004 ; 351 (12) : 1227-38.
- [13] Behrman RE., Kliegman RM., Arvin AM. Nelson textbook of pediatrics 15th edition. Philadelphia : Saunders; 1996.

## Pour citer cet article:

Raherison RE, Raharinaivalona SA, Razanamparany T, Ramalanjaona HR, Andrianera N, Rakotomalala ADP. Description du syndrome de Turner chez une jeune femme malgache. *Jaccr Africa* 2019; 3(2): 169-173.