

SYNDROME DE TURNER

GENERALITES

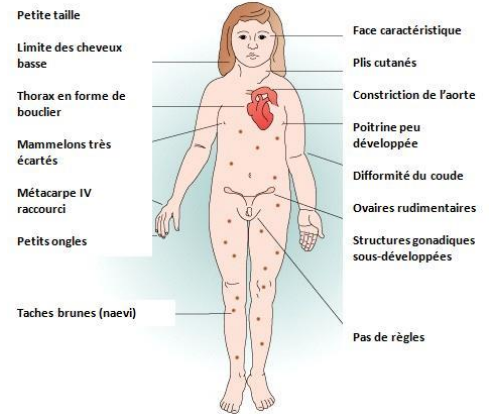
Décrit en 1938 par Turner : phénotype féminin, petite taille, impubérisme, aménorrhée laire, stérilité, pterygium colli et rcubitus valgus.

1954 : Polani décrit l'absence de cospusculée de barr et la présence d'agénésie ovarienne.

1959 : Ford, caryotype à 45chs : 45, X = 1^{ère} anomalie chsomique sexuelle décrite.

Fréquence :

- **1/2500** à la naissance, 2x plus à la conception, **seulement 50% arrivent à terme**
- Cte dans toute sles rég°s géo
- **Ø influence de l'âge de la mère**



CLINIQUE

Diag svt fait en prénat ou dans l'enfance. Echo peut être N.

EN PRENAT	→ Retard de croissance intrautérin → Hygroma kystique cervical, cloisonné, parfois volumineux → diag possible dès 16SA - Svt asso à ascite et oligamnios (anasarque ou hydrops) → Malformations : - Rénales (20%) : Rein unique, en fer à cheval ou duplications des voies excrétrices.. - Cardiaques (30%) : coarctation aortique ++, touchant les valves (bicuspidie, IV, RV)
A LA NAISSANCE	Rarement fait à la naissance car signes cli inconstant et Exam cli peut être N. → Phénotype féminin → Lymphoedème : mains et pieds (Sd de Bonnevie-Ullrich), disp progressivement dans l'enfance. → Ptérygium colli → Anomalies morphologiques légères ou absentes : - Implantation basse cheveux ; cou court - Oreilles basses ; palais ogival ; micrognathie (<i>hypoplasie de la mâchoire inf</i>) - Brachymétopie du IV ; cubitus valgus ; - Déformation de madelung* (<i>déformation avt bras et poignet en baïonnette</i>) - Thorax élargi en bouclier ; mamelons écartés ; ++ naevi - Petite taille (svt mis en évidence à partir de 4ans) - Malfo viscérales à détecter
PUBERTE ET ADULTE	→ Ø Caracts sexuels secondaires → Dysgénésie gonadique avec aménorrhée laire et stérilité ; sécrét° élevée LH et FSH (Hypogonadisme hypergonadotrophique : atteinte niv des ovaies) → Petite taille : <1m50 dns 98% des cas → Risque de surdité, HTA, ostéoporose, DT2, hypothy, obésité (→ Surveillance reg) → Risque de devt d'un gonadoblastome si séquence de l'Y retrouvée au caryotype → Ø retard mental : QI N ; Chs X en anneau peut donner retard mental sévère



EVOLUTION ET PEC

TTT = Stomatique, depd des manifs cliniques et des complications (à traiter au cas par cas)

- Petite taille → H de croissance à débuter tôt
- Hypogonadisme → Oestrogènes (après la maturation osseuse) → dvt caracts sedxuels 2ndaire, cycle artificiels et vie sexuelle normale
- Si grossesse désirée → don d'ovocytes
- +/- Soutien psychologique

DIAGNOSTIC CHROMOSOMIQUE

DiaPostN = réa par le caryotype sur les lymphocytes après consentement de la patiente ou de ses parents (si mineure)

→ < ½ des cas : Monosomie X complète et homogène (X restant étant svt celui de la mère) : 45, X

→ Autres cas, caryotype en mosaïque :

- **45,X/46,XX plus frqt 20%**
- 45,X/47,XXX/46,XX → Tableau clinique modéré ou incomplet
- 45,X/47,XXX
- 45,X/46,XY

→ Anomalies de structure du chs X :

- **Isochrome Xq** : + freqt (15%), 1chs est formé de deux bras longs avec délétion bras court : **46,X,i(Xq)(q10)**
- **Anneau de l'X** : délétion de l'ext du bras court emportant PAR1 (Pseudo autosomal region 1)

→ Rechercher la présence d'un chs Y, car ∃ risque ↗ de gonadoblastome si présent

→ Gène SHOX = resp retard de croissance et déformation d madelung

CONSEIL GENETIQUE

/!\ Ø Enquête familiale car svt risq de récurrence lors des futures grossesse est id dans la pop gé /!\

Dans quelque cas où on a une délétion partielle du bras court → phénotype incomplet mais fertilié conservée

→ chs X est transmissible sur un mode dominant lié à l'X

FEMMES XXX

GENERALITES

= 0,8 à 1/1000 naissances filles

Caryotype : **47,XXX**

CLINIQUE

→ Puberté N

→ Fertilité N

→ Ø ↗ des malformations

→ Parfois performances intellectuelles légèrement ↘ (15 à 20points) sans pb d'autonomie

DIAGNOSTIC

Souvent de manière fortuite car très peu consultent pour des pbs.

SYNDROME DE KLINEFELTER

GENERALITES

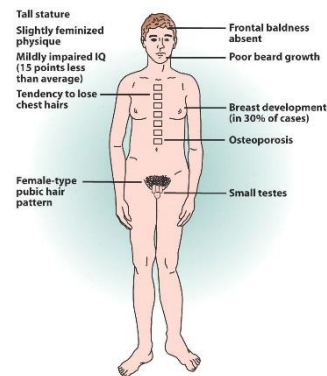
1942 : Klinefelter décrit : gynécomastie, atrophie testiculaire, azoospermie et secrét° FSH ↑.

1956 : Bradbury décrit : Présence de corpuscule de Barr (*≈ chromatine sexuelle*) dans les noyaux

1958 : Polani montre 2 X chez ces hommes

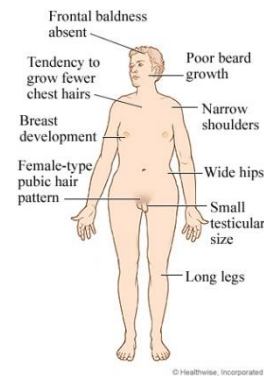
1959 : Jacobs et Strong décrivent le caryotype : 47,XXY

Fqce = **1/600** garçon ; cte dans toutes les régions géographiques.



CLINIQUE

NAISSANCE ET PETITE ENFANCE	Phénotypiquement normaux. Rare cryptorchidie
PUBERTE	→ Longiline, macroskèle (= <i>MI longs</i>) : inconstant → Hypogonadisme hypergonadotrophique → Gynécomastie (∅ dans la majorité des cas) → Atrophie testiculaire cte, testicule petits et mous, indolores à la pression ; dvt N scrotum et verge → Caract sexuels 2ndaire peu dev : pilosité rare → Azoospermie et stérilité : ∅ C lignée germinales, que C de sertoli et sclérohyalinose tubulo-interstitielle → QI N ou dns les limites (↘ 10 à 20pts ; soutien scolaire parfois)



EVOLUTION ET PEC

TTT = Σtomatique

- Hypogonadisme → Testostérone dès la puberté
- Stérilité → Tech de PMA (biopsie et ICSI) ou don de sperme (si ∅ spz à la biopsie)
- +/- Soutien psychologique

DIAGNOSTIC CHROMOSOMIQUE

DiaPostN = réa par le caryotype sur les lymphocytes après consentement de la patiente ou de ses parents (si mineure)

→ 80% : **47,XXY**

→ Autres cas :

- **48,XXYY** ou **48,XXXYY** (Retard mental possible)
- **47,XXY/46,XY** (Tableau incomplet, rares cas de spermatogenèse)
- **47,XXY/46,XX**

CONSEIL GENETIQUE

∅ Nécessite de réa une enquête familiale car svt risq de récurrence lors des grossesses futures est id à la pop gé