

Syndrome de Turner associé à une hypothyroïdie

Turner Syndrome Associated with Hypothyroidism.

Z.Chikh Salah, Abdeslem Benfalami*, F.Otmani**, N. Oumnia, S. Taharboucht.

Service de médecine interne EHS Salim ZEMIRLI, Maison des diabétiques Ruisseau*, CHU Mustapha Alger**, Algérie.

RÉSUMÉ

Le syndrome de Turner (ST) est une maladie génétique rare liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X, affectant 1/2500 nouveau-né de sexe féminin, il se caractérise par une insuffisance ovarienne, des malformations corporelles dont une petite taille, une absence de puberté et une stérilité définitive. Il s'associe à un risque accru de malformations congénitales et de maladies associées possibles (cardiovasculaires, rénales, osseuses, ORL, métaboliques, endocriniennes, auto-immunes, stomatologiques et psychologiques). Le diagnostic de certitude est établi après la réalisation d'un caryotype qui retrouve une monosomie dans environ 50 % des cas, les autres formes étant constituées essentiellement par des formes en mosaïque plus rarement par des anomalies de structure du chromosome X [3, 4]. Nous rapportons le cas de Nadia A.O âgée de 45 ans hospitalisée dans le cadre d'urgence pour prise en charge d'un tableau d'une péricardite chronique de grande abondance, justifiant un drainage en urgence, associant une hypothyroïdie périphérique chronique méconnue et sévère, évoluant rapidement vers un coma myxoédémateux. Par ailleurs l'examen physique a retrouvé les signes d'un syndrome de Turner. Le diagnostic est établi sur le caryotype et sur la recherche de corpuscule de Barr.

ABSTRACT

Turner syndrome (ST) is a rare genetic disease linked to the total or partial absence of an X chromosome, affecting 1/2500 female newborns, it is characterized by ovarian failure, bodily malformations including short stature, absence of puberty and permanent sterility. It is associated with an increased risk of congenital malformations and possible associated diseases (cardiovascular, renal, bone, ENT, metabolic, endocrine, autoimmune, stomatological and psychological). The diagnosis of certainty is established after the realization of a karyotype which finds a monosomy in approximately 50% of the cases, the other forms being constituted essentially by forms in mosaic more rarely by anomalies of structure of the X chromosome [3, 4]. We report the case of 45-year-old Nadia A.O hospitalized in an emergency setting for management of a picture of chronic pericarditis of great abundance, justifying emergency drainage, associating unrecognized and severe chronic peripheral hypothyroidism, rapidly progressing to a myxoedematous coma. In addition, the physical examination found signs of Turner syndrome. The diagnosis is established on the karyotype and on the search for corpuscle of Barr.

Mots clés : Turner, génétique, corpuscule de Barr, ST, caryotype.

INTRODUCTION

Les pathologies de dysthyroïdie sont habituellement bénignes, peuvent revêtir des aspects sévères justifiant le recours à la réanimation. De nombreuses publications s'intéressent actuellement à mieux décrire les modifications métaboliques, la dépense énergétique lors de variations des hormones thyroïdiennes ainsi qu'au développement d'analogues des hormones thyroïdiennes permettant de favoriser une perte pondérale ou une diminution du cholestérol [1].

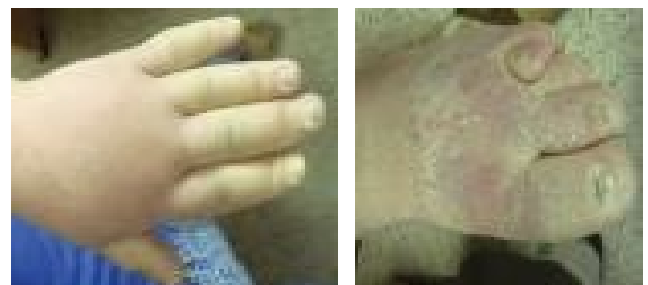
Le syndrome de Turner est l'un des syndromes génétiques à suspecté devant le retard statural et l'insuffisance gonadique. Il s'agit d'une entité clinique dont le diagnostic est facile dans les cas typiques. Cependant, le tableau peut être atypique, expliquant le retard au diagnostic et donc de la prise en charge [1, 5]. Parallèlement au dépistage des éventuelles malformations congénitales et anomalies associées tels qu'endocriniennes, viscérales et sensorielles. Un diagnostic précoce et un suivi régulier pourraient réduire la morbidité et la mortalité liées à ce syndrome. Intérêt d'un caryotype à la recherche d'un syndrome de Turner [2, 4].

OBSERVATION

Madame Nadia A.O âgée de 45 ans hospitalisée dans le cadre d'urgence pour prise en charge d'un tableau d'une péricardite chronique de grande abondance (assourdissement des bruits cardiaques, cœur en carafe à la radiologie,

indice cardio-thoracique à 0.65, signes électriques: troubles de la repolarisation diffuse avec micro voltage, épanchement circonférentiel et compressif justifiant un drainage en urgence en réanimation) associant une hypothyroïdie périphérique chronique méconnue et sévère (infiltration myxoédémateuse généralisée, ralentissement psychomoteur, hypothermie, bradypnée à 45 bt/mn, TSHus à 100 micro UI/ml, FT4 très effondré, syndrome de cytolysse à 2 fois la normale, Créatine Kinase à 6 fois la normale, sans syndrome inflammatoire), évoluant rapidement vers un coma myxoédémateux en 05 jours (coma calme, hypotonique sans signe de localisation et profond) nécessitant son transfert à la réanimation. Par ailleurs, l'examen physique a retrouvé les signes d'un syndrome de Turner: petite taille, implantation basse des oreilles, tendance vers l'alopécie avec implantation basse des cheveux sur la nuque avec cou court, thorax bombé, raccourcissement des quatrièmes métacarpiens, absence des caractères sexuels féminins + (retard pubertaire, absence de développement mammaire, des mamelons écartés, absence de pilosité pubienne, aménorrhée primaire avec élévation des gonadotrophines sériques), lymphoedème des mains et des pieds et troubles neuro cognitifs. Le diagnostic est établi sur le caryotype et sur la recherche de corpuscule de Barr.

La patiente est décédée après un mois de séjour en réanimation multidisciplinaire, suite à un tableau septique compliquant son coma myxoédémateux.



Raccourcissement des quatrièmes métacarpiens



Lymphoedème des mains et des pieds

DISCUSSION

Le ST est une entité clinique dont le diagnostic est facile dans les cas typiques associant un retard statural et une insuffisance gonadique (marquée par une aménorrhée primaire et des caractères sexuels secondaires féminins moins développés). D'autres signes dysmorphiques peuvent orienter vers ce syndrome, tels que le cou court, l'implantation basse des cheveux, le raccourcissement des quatrièmes métacarpiens et le cubitus valgus. Donc, il est recommandé de pratiquer systématiquement un caryotype chez toute fille qui présente un retard statural ou pubertaire inexpliqué. En cas de confirmation d'un ST, le traitement par GH doit être débuté immédiatement. Il permet d'espérer une taille définitive aux alentours de 150 cm. Certaines maladies auto-immunes sont fréquemment retrouvées telle que thyroïdite auto-immune [6, 7]. La prévalence des dysthyroïdies augmentant avec l'âge, 15 % dans la première décennie, 30 % dans la troisième, l'hypothyroïdie étant le trouble le plus fréquent, et souvent infra clinique. Une évaluation systématique de la fonction thyroïdienne s'avère nécessaire [2, 3]. Le coma myxoédémateux est une complication rare mais grave, marqué par son caractère calme et profond sans signe

de localisation, hypothermie, bradycardie, hypotension artérielle, bradypnée accompagnée de pauses respiratoires. Parmi les signes biologiques, seule l'hyponatémie est constante. Ce coma est grevé d'une mortalité de 50%, justifiant la mise en route immédiate du traitement sans attente dont le pronostic de la conduite à tenir reste sévère avec une mortalité de 20% [1]. Le pronostic de notre patiente était mortel après un mois de séjour en réanimation avec prise en charge multidisciplinaire (équipe de réanimation, de médecine interne, d'endocrinologie, de cardiologie et de chirurgie thoracique) et sous respiration artificielle prolongée. Cette affection peut associer des malformations viscérales diverses, surtout cardiaques (HTA, athérosclérose et maladies aortiques) et rénales, de fréquence variable. Notre patiente avait des chiffres tensionnels élevés mais les échographies cardiaques n'ont pas objectivé des malformations valvulaires.

L'avenir des femmes turnériennes en termes de qualité de vie s'est transformé grâce à une meilleure prise en charge précoce [8, 9]. L'optimisation de la prise en charge des patientes passe par un diagnostic à un âge plus précoce, une optimisation de la croissance staturale avec le traitement par hormone de croissance et une induction de la puberté à un âge physiologique, ainsi que le dépistage des pathologies associées éventuelles (malformations congénitales, pathologies ORL, auto-immunes, cardiovasculaires, endocriniennes et métaboliques) [7, 9]. Une meilleure sensibilisation des médecins à évoquer le diagnostic devant toute fille ayant un déficit statural inférieur ou égal à -2DS, même en cas de croissance régulière (ou de petites tailles parentales), est essentielle afin de permettre un diagnostic et une prise en charge plus précoce [4, 5].

CONCLUSION

Le coma myxoédémateux est une complication rare mais grave d'une pathologie fréquente, survenant généralement à la suite de la décompensation d'une hypothyroïdie ancienne non diagnostiquée, mal contrôlée ou négligée. Il peut également résulter d'une mauvaise observance du traitement substitutif chez les patients atteints d'hypothyroïdie chronique. Certains facteurs déclenchants tels que l'exposition prolongée au froid, la prise de sédatifs, ou encore une infection intercurrente jouent un rôle majeur dans son apparition [2].

Par ailleurs, le diagnostic précoce du syndrome de Turner est un élément clé dans la prise en charge des patientes. Il permet une intervention précoce visant à améliorer le pronostic statural, à dépister et traiter les anomalies viscérales associées, ainsi qu'à prévenir les complications de l'insuffisance ovarienne. Une prise en charge multidisciplinaire et un suivi à long terme sont essentiels pour optimiser la qualité de vie des patientes concernées [5].

RÉFÉRENCE

- 1- N. Sebaitre, I. Elwadeh, F. Kabbaj, N. El Ghissam, H. Iraqi, A. Chraïbi. Les dysthyroïdies au cours du syndrome de Turner; Annale d'endocrinologie 73(2012), 306-335.
- 2- I. Kammoum, M. Chaaboun, M. Trabelsi, I. Ouertani, L. Kraoua. Analyse génétique du syndrome de Turner; Annale d'endocrinologie, 9 juin 2008, 371-4.
- 3- Z. Chakhtoura, Philippe Touraine. Fertilité chez les femmes ayant un syndrome de Turner; Presse Méd, 2013, 42-1500.
- 4- C. Pienkouski, M. Meuredez, A. Cartault, F. Lorenzini, F. Lesourd, M. Tauber. Syndrome de Turner et procréation; Revu de gynéco, 2008, 1030-1034.
- 5- D. Zenaty, M. Laurent, J.C. Lacel, J. Légar. Syndrome de Turner: quoi de neuf dans la prise en charge? Archives de pédiatrie Pris France, 18 (2011), 1343-1347.
- 6- L. Portmann, V. Giusti. Obésité et hypothyroïdie : mythe ou réalité? Revue Médicale Suisse; 4 Avril 2007 : 105.
- 7- M. Hassaim. Thyroïde Et Obésité. Diabète et métabolisme; Volume 38, Supplément 2, March 2012, Page A91; Volume 49, Issue 3.
- 8- Par Carole. Obésité et thyroïde : l'hypothyroïdie responsable d'une prise de poids? 5 janvier 2018.
- 9- D. Bonneau, et al. Les syndromes génétiques avec obésité. JL : Volume 2, numéro 1, Janvier - Février 2000.
- 10- HAS. « CR Maladies Endocriniennes de la croissance et du développement ». Protocole National de Diagnostic et de Soins. 2021.