

Obésité morbide, hypothyroïdie et syndrome de Turner : de l'illusion à la réalité.

Morbid obesity, hypothyroidism and Turner syndrome: from illusion to reality.

Zahira CHIKH SALAH^(a,e), Rima HADJ SAHRAOUI^(b,e), Fifi OTMANI^(c,e), Abdeslem BENFALAMI^d, Nabila CHAHER^(b,e), Nadia OUMNIA^(a,e)

^a Service de Médecine Interne, EHS Salim ZEMIRLI.

^b Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques, EHS Salim ZEMIRLI.

^c Service de Médecine Interne, CHU Mustapha Alger .

^d Maison des Diabétiques Ruisseau, Alger .

^e Faculté de médecine. Université d'Alger 1.

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 hypofertilité [1, 2]. Il s'associe à un risque accru de malformations congénitales et de maladies associées possibles (cardiovasculaires, rénales, osseuses, 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 de l'urgence pour prise en charge d'un tableau d'une péricardite chronique de grande abondance, justifiant un drainage en urgence, associant une obésité morbide, découvrant une hypothyroïdie périphérique chronique méconnue et sévère, évoluant rapidement vers un coma myxœdémateux. Par ailleurs l'examen physique a retrouvé les signes d'un syndrome de Turner, justifiant la recherche de corpuscule de Barr. Le diagnostic est établi sur l'étude cytogénétique, monosomie à l'analyse de chromosomes.

© 2024 e-AJHR. Tous droits réservés.

Mots clés : Turner, génétique, caryotype, hypothyroïdie.

Abstract

Turner syndrome (TS) is a rare genetic disease linked to the total or partial absence of an X chromosome, affecting 1/2500 newborn of female sex, it is characterized by ovarian insufficiency, corporeal malformations such as short stature, lack of puberty and subfertility [1, 2]. It is associated with an increased risk of congenital malformations and possible associated diseases (cardiovascular, renal, bone, metabolic, endocrine, autoimmune, stomatological and psychological). The definitive diagnosis is established after carrying out a karyotype which finds monosomy in approximately 50% of cases, the other forms being essentially constituted by mosaic forms and more rarely by structural anomalies of the X chromosome [3, 4].

We report the case of Nadia A.O aged 45 years hospitalized in the emergency for management of a picture of chronic pericarditis of great abundance, justifying emergency drainage, associating morbid obesity, discovering hypothyroidism unrecognized and severe chronic peripheral disease, rapidly evolving into a myxedematous coma. Furthermore, the physical examination found signs of Turner syndrome, justifying the search for Barr corpuscles. The diagnosis is established on the cytogenetic study, monosomy with chromosome analysis.

keywords : Turner, genetic, karyotype, hypothyroidism

* Auteur correspondant : Zahira CHIKH SALAH, Maître de conférences « A » en médecine interne, Faculté de médecine d'Alger
Adresse e-mail : z.chikhsalah@univ-alger.dz chikhsalahzahira10@gmail.com , sabah207@hotmail.fr

Introduction

Le syndrome de Turner est l'un des syndromes génétiques à suspecter devant un retard statural et une insuffisance gonadique. Il s'agit d'une entité clinique dont le diagnostic est simple dans les cas typiques. Cependant, le tableau peut être atypique, expliquant le retard au diagnostic et à la prise en charge [1- 5]. Parallèlement au dépistage des éventuelles malformations congénitales et anomalies associées telles que les manifestations endocriniennes et viscérales [3]. Un diagnostic précoce et un suivi régulier pourraient réduire la morbidité et la mortalité liées à ce syndrome, d'où l'intérêt de pratiquer un caryotype devant toute suspicion de syndrome de Turner [2-4].

Observation

Il s'agit de la patiente Nadia A.O âgée de 45 ans, hospitalisée dans le cadre de l'urgence pour prise en charge d'un tableau de péricardite chronique de grande abondance. Le diagnostic a été évoqué devant les arguments suivants : assourdissement des bruits cardiaques, cœur en carafe à la radiographie thoracique, un indice cardio-thoracique à 0.65, des signes électriques à type de troubles de la repolarisation diffuse avec micro voltage, épanchement circonférentiel et compressif justifiant un drainage en urgence en réanimation. Par ailleurs, l'examen a retrouvé un syndrome métabolique (obésité morbide avec $IMC > 35 \text{ Kg/m}^2$) et des signes d'hypothyroïdie périphérique chronique méconnue et sévère (infiltration myxœdémateuse généralisée, ralentissement psychomoteur, hypothermie, bradypnée à 45 bt /mn. Le bilan hormonal a objectivé une TSHus (Thyroïd stimulating hormone) très élevée à 100 micro UI /ml et un taux de FT4 effondré. Un syndrome de cytolyse à 2 fois la normale. Une Créatine Kinase à 6 fois la normale, sans syndrome inflammatoire. Ce tableau clinique a évolué rapidement vers un coma myxœdémateux, en 05 jours, (coma calme et profond, sans signe de focalisation) nécessitant son transfert en réanimation.

Par ailleurs, l'examen physique a retrouvé les signes d'un syndrome de Turner: petite taille, implantation basse des oreilles, tendance vers l'alopecie 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), lymphœdème des mains et des pieds et troubles neuro cognitifs. Le diagnostic est évoqué devant la présence d'une monosomie à l'étude cytogénétique.



Cou court, thorax bombé.



Implantation basse des oreilles.



Tendance vers l'alopecie.

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



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 [5].

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 la thyroïdite auto immune [6, 7, 8]. La prévalence des dysthyroïdies augmentant avec l'âge, 15 % dans la première décade, 30 % dans la troisième. L'hypothyroïdie étant le trouble le plus fréquent, et souvent infra clinique. Selon les recommandations du consensus dépistage et surveillance de la pathologie thyroïdienne, une évaluation systématique de la fonction thyroïdienne s'avère nécessaire à partir de l'âge de 10 ans [2, 3- 9].

Le coma myxoédémateux est une complication rare mais grave, marqué par son caractère calme et profond sans signe de focalisation, hypothermie, bradycardie, hypotension artérielle, bradypnée accompagnée de pauses respiratoires [10]. Parmi les signes biologiques, seule l'hyponatrémie est constante. Ce coma est grevé d'une mortalité de 50%, en absence d'une prise en charge précoce et d'un traitement efficace.

Notre patiente est décédée, après un mois de séjour en réanimation, avec une 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.

L'IRM cardiaque est recommandée pour toutes les patientes avec syndrome de Turner pour le dépistage des malformations cardiaques. Cet examen présente une supériorité diagnostic en comparaison avec l'échocardiographie. Dans le contexte clinique gravissime de notre patiente, il n'a pas été possible de le réaliser. Elle avait des chiffres tensionnelles élevés et les échographies cardiaques transthoraciques n'ont pas objectivé des malformations valvulaires.

L'avenir des femmes turnériennes en terme de qualité de vie s'est transformé grâce à une meilleure prise en charge précoce [8, 9- 11]. L'optimisation de la prise en charge des patientes passe par un diagnostic à un âge plus jeune dans la petite enfance voir en période néo natale. Une optimisation de la croissance staturale avec le traitement par hormone de croissance, 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 [11, 12].

Conclusion

Le diagnostic précoce du syndrome de Turner est un facteur déterminant dans la prise en charge des patientes, il permet d'intervenir à temps, afin d'améliorer leur pronostic statural, de dépister et de traiter les éventuelles anomalies viscérales associées et de prévenir les complications de l'insuffisance ovarienne [11,12].

L'hypothyroïdie primaire est habituellement une pathologie bénigne de prise en charge facile. Elle peut revêtir des aspects sévères justifiant le recours à la réanimation [5-13].

Le coma myxoœdémateux est une complication rare d'une pathologie fréquente, qui résulte presque toujours de la décompensation d'une hypothyroïdie, ancienne méconnue ou négligée ou bien la conséquence d'une mauvaise observance du traitement substitutif d'une hypothyroïdie chronique, précipitée par une exposition prolongée au froid, la prise de sédatifs, la mauvaise observance du traitement substitutif ou une infection intercurrente [1- 13].

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 [6, 7].

Déclaration d'intérêts

« Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt ».

Références Bibliographiques

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.

11- A. Missaoui, et al. Les dysthyroïdies au cours du syndrome de Turner. Annales d'endocrinologie. 82(5) :401.2021.

12- Syndrome de Turner. Protocole National de Diagnostic et de Soins. PND 2021

13- A. Leye, et al. Syndrome de Turner associé à une hypothyroïdie. Diabète et métabolism. Volume 38, Supplément 2. 2012. Page A63.