

UNIVERSITE DE NANTES
U.F.R DE MEDECINE
ECOLE DE SAGES-FEMMES DE NANTES
DIPLOME D'ETAT DE SAGE-FEMME

**DEROULEMENT ET PRISE EN CHARGE SPECIFIQUE
DU DESIR DE GROSSESSE AU POST-PARTUM
CHEZ LES FEMMES ATTEINTES DU
SYNDROME DE TURNER**

A propos de huit cas et revues de la littérature

RIALLAND Flore
Née le 9 décembre 1990

Directeur de mémoire : Dr C.LE VAILLANT

Promotion 2010-2014

REMERCIEMENTS

Je souhaite remercier tout particulièrement :

- Le Docteur Le Vaillant pour avoir accepté la direction de ce mémoire et pour l'aide pertinente qu'elle m'a fournie.
- Madame Ferrand pour ses conseils et ses relectures attentives.
- Le Docteur Le Martelot, praticien hospitalier dans le service de procréation médicalement assistée du CHU de Brest, et Madame Lossouarn, interne, pour m'avoir aidée à trouver de nouveaux dossiers médicaux.
- Ma famille pour avoir cru en mes capacités et pour leur soutien tout au long de mes études.
- Alizée, mon acolyte, toujours présente dans toutes les périodes vécues au cours de ces cinq dernières années.
- Ma mère pour son aide précieuse, son temps passé à me relire et sa capacité à me rassurer au quotidien. Merci énormément.
- Mon père qui serait fier de moi.

LISTE DES ABREVIATIONS

AG = Anesthésie générale

ALD = Affection de longue durée

AMP = Aide médicale à la procréation

ASRM = American Society for Reproductive Medicine

ATCD= Antécédent

AVB = Accouchement voie basse

BAVEU = Bonne adaptation à la vie extra-utérine

CNGOF = Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français

DAN = Diagnostic anténatal

DO = Don d'ovocyte

FCS = Fausse couche spontanée

HAS = Haute Autorité de Santé

HGPO = Hyperglycémie provoquée par voie orale

HTA = Hypertension artérielle

IMC = Indice de masse corporelle

MAP = Menace d'accouchement prématuré

PE = Pré-éclampsie

PP = Post-partum

SDC = Suites de couches

ST = Syndrome de Turner

TSH = Traitement hormonal substitutif

VPN = Visite post-natale

SOMMAIRE

INTRODUCTION :	1
PREMIERE PARTIE :	
I) Généralités sur le syndrome de Turner :	
1 - Epidémiologie	2
2 - Physiopathologie	2
3 - Signes cliniques de la maladie	2
4 - Risques induits par le syndrome de Turner	3
4.1 - Risques osseux	3
4.2 - Particularités gynécologiques	3
4.3 - Risques cardiovasculaires	4
4.4 - Risques métaboliques	4
4.5 - Risques endocriniens	4
4.6 - Risques rénaux	4
4.7 - Autres risques	5
5 - Prise en charge spécifique des femmes turnériennes	5
II) Syndrome de Turner, fertilité et grossesse :	
1 - Impact sur la fonction ovarienne et la fécondité	5
2 - Possibilité de grossesses spontanées	6
3 - Possible recours aux dons d'ovocytes	6
4 - Informations sur les risques encourus et prise en charge multidisciplinaire	7
5 - Contre-indications à la grossesse	7
III) Complications lors de la grossesse :	
1 - Complications spécifiques au cours de la grossesse	8
1.1 - Risque élevé de fausse couche spontanée	8
1.2 - Complications cardiovasculaires	8
1.3 - Troubles de la tolérance glucidique	9
1.4 - Troubles thyroïdiens	9
1.5 - Troubles rénaux	9
1.6 - Troubles hépatiques	9
2 - Impacts éventuels sur le fœtus	10
IV) Syndrome de Turner et complications en per-partum	10
V) Syndrome de Turner et post-partum	10

DEUXIEME PARTIE : Etude de cas cliniques

I) Objectif	12
II) Méthode	12
III) Recueil de données	12
IV) Cas cliniques et résultats	13
Six tableaux et leurs résultats:	
1 - Caractéristiques de notre population	14
Résultats n°1	15
2 - Antécédents de nos patientes	16
Résultats n°2	17
3 - Consultation préconceptionnelle et prise en charge	18
Résultats n°3	19
4 - Déroulement de la grossesse	20
Résultats n°4	21
5 - Déroulement de l'accouchement	22
Résultats n°5	23
6 - Du post-partum immédiat à la visite post natale	24
Résultats n°6	25

TROISIEME PARTIE : Discussion

I) Comparaison avec les données de la littérature	27
1 - Bilan préconceptionnel et recommandation du CNGOF	27
1.1 - Examen général	28
1.2 - Bilan cardiovasculaire	28
1.3 - Bilan gynécologique	29
1.4 - Bilan hépatique	29
1.5 - Bilan rénal	30
1.6 - Bilan endocrinien	30
1.7 - Comparaison avec notre analyse	31
2 - Les modes de survenue	
2.1 - Les grossesses spontanées	32
2.2 - Le don d'ovocyte et données de la littérature	32

3 - Complications gravidiques, prise en charge pluridisciplinaire et comparaison avec notre analyse	33
3.1 - Cardiovasculaires	33
3.2 - Obstétricales	36
3.3 - Hépatiques	37
3.4 - Rénales	38
3.5 - Endocriniennes	
3.5.1 - Troubles thyroïdiens	39
3.5.2 - Troubles glucidiques	40
3.6 - Anesthésiques	41
4 - Lieu d'accouchement	42
5 - Déroulement et mode des accouchements	42
5.1 - Surveillance anesthésique en péri-partum	42
5.2 - Mode d'accouchement	42
5.3 - Résultats	43
6 - Post-partum et complications	
6.1 - Surveillance maternelle spécifique	44
6.1.1 - Lors du post-partum immédiat	44
6.1.2 - En suites de couches	44
6.1.3 - Contraception et traitement hormonal substitutif	46
6.1.4 - Lors de la visite post-natale	47
6.2 - Examen pédiatrique spécifique	47
II) Rôle du suivi pluridisciplinaire et en particulier de la sage-femme	48
III) Prise en charge lors d'un diagnostic anté-natal du ST	49
CONCLUSION	50
BIBLIOGRAPHIE	52

ANNEXES :

- Annexe n°1 : Coordonnées de l'association AGAT	56
- Annexe n°2 : Document d'information à remettre à la patiente et son conjoint	57
- Annexe n°3 : Document de déclaration au registre des ST	59
- Annexe n°4 : Tableau récapitulatif du bilan préconceptionnel	60
- Annexe n°5 : Diagramme de prise en charge lors de la grossesse	61
- Annexe n°6 : Recueil de données	62
- Annexe n°7 : Bilan des huit dossiers	66
- Annexe n°8 : Echographie transthoracique : du bilan préconceptionnel au post-partum	67
- Annexe n°9 : Diagramme de prise en charge des soins cardiovasculaires	68

INTRODUCTION

En 1938, Henry Hubert Turner décrit officiellement pour la première fois, lors d'une conférence donnée à San Francisco, le syndrome de Turner. Il présente celui-ci comme un syndrome polymalformatif composé d'un infantilisme sexuel, d'un ptérigium colli et d'un cubitus valgus. Secondairement, il y associe une petite taille et une absence de caractère sexuel secondaire comme les signes clés de cette maladie.

Cette pathologie génétique est par la suite reprise en 1959 par Charles Ford, qui montre l'absence totale du chromosome sexuel secondaire aboutissant à des caryotypes de type 45X. Depuis, le terme « syndrome de Turner » est étendu aux cas d'absence totale ou partielle du second chromosome sexuel X. Dans le cadre d'une absence partielle, on parle alors de mosaïques turnériennes. Au fil du temps, les recherches cliniques ont montré que ce syndrome engendrait de nombreuses complications chez les filles : cardiaques, rénales, endocriniennes... mais aussi ovariennes. La dysgénésie gonadique étant la complication majeure, les grossesses spontanées sont très rares.

Néanmoins, les grossesses sont de plus en plus accessibles grâce aux dons d'ovocytes. Leurs taux augmentent donc chez les patientes turnériennes. Le constat majeur de cette évolution est que la survenue de ces grossesses s'accompagne souvent de complications obstétricales : une jeune femme porteuse du ST à 50% de risques d'avoir une grossesse compliquée et 2% de risques de décéder avant, pendant ou après l'accouchement. En 2009, des recommandations ont été établies par le Comité National des Gynécologues Obstétriciens Français afin de mieux encadrer ces grossesses.

Nous nous sommes alors demandé quelles sont les complications gravidiques retrouvées chez les patientes porteuses du syndrome de Turner. Quelle est la prise en charge optimale pour ces grossesses ? Respectons-nous les recommandations publiées ? Quelle est la place des sages-femmes dans ce suivi particulier ?

Ce mémoire a pour objectif de répondre à ces interrogations afin de comprendre les difficultés de ces grossesses et d'adapter notre prise en charge en tant que professionnel de santé. Notre analyse sera élaborée à l'aide d'une étude de huit cas cliniques de femmes enceintes porteuses du syndrome de Turner ayant accouché au CHU de Nantes et au CHU de Brest ces dernières années ainsi que d'une étude descriptive de revues de la littérature. Notre recherche nous permettra de donner un aperçu global de ces grossesses à hauts risques et d'optimiser leurs prises en charge.

PREMIERE PARTIE

I) Généralités sur le syndrome de Turner

1 - Epidémiologie

Le syndrome de Turner (ST) est l'anomalie chromosomique la plus courante chez le sexe féminin. Selon l'Orphanet [41], la fréquence de la pathologie est d'environ 1/2500 naissances d'enfants de ce sexe. On parle alors de maladie génétique rare. Le nombre de fausses couches est très élevé pour cette pathologie expliquant sa faible incidence. Selon une étude le ST serait responsable de 10 à 20% des avortements spontanés précoces [13].

2 - Physiopathologie

Le ST est une pathologie chromosomique liée à l'absence totale ou partielle d'un des deux chromosomes X. Dans la moitié des cas, les patientes présentent une monosomie 45X correspondant à une délétion totale d'un des deux chromosomes sexuels. Dans l'autre moitié, la délétion est partielle, on appelle alors cette forme une mosaïque. Celle-ci est le résultat d'une perte chromosomique lors de la fécondation et de ce fait ne concerne que certaines souches cellulaires. Il existe différents types de mosaïques turnériennes. Selon certaines études, le taux de mosaïques augmenterait du fait d'un nombre plus important de mitoses. Des anomalies de l'Y peuvent aussi être retrouvées comme dans le cas des isochromosomes. L'étude du caryotype est donc indispensable afin de déterminer ces différentes formes.

3 - Signes cliniques de la maladie

Les signes cliniques turnériens les plus connus, lors de l'enfance et de l'adolescence, sont la petite taille, l'anomalie de développement pubertaire et l'insuffisance ovarienne avec infertilité. Mais la suspicion d'un ST peut se faire à tout âge.

Cette pathologie peut être décelée lors de la grossesse si des antécédents familiaux de ST sont connus ou si des signes cliniques fœtaux (ptérigium colli, cubitus valgus, absence d'ovaire...) sont perçus aux échographies obstétricales. Dans ces cadres, un caryotype fœtal est établi au cours de la grossesse. La pathologie peut aussi être suspectée chez un nourrisson présentant un lymphœdème des extrémités.

La découverte du ST est possible à tout moment : par exemple lors de l'enfance ou de l'adolescence du fait d'un retard statural important (environ -2 déviation standard). Son diagnostic peut aussi se faire lors de la puberté. Un retard pubertaire avec absence de développement mammaire après l'âge de 13 ans ainsi qu'une aménorrhée primaire ou secondaire sont des signes majeurs, qu'il y ait ou non un phénotype clinique évocateur. Une adulte de petite taille présentant une aménorrhée primaire, secondaire ou une infertilité doit nous faire penser au ST. Le diagnostic de certitude sera démontré après la réalisation d'un caryotype.

4 - Les risques induits par le syndrome de Turner [1]

Le ST, selon sa forme génotypique, est responsable de plusieurs pathologies. Nous allons succinctement définir ces différents risques pouvant être à l'origine de complications lors d'une potentielle grossesse.

4.1 - Risques osseux [13]

Environ 95% des patientes turnériennes présentent un retard de croissance durant l'enfance. On assiste à un ralentissement de la vitesse de croissance et à un retard de la maturation osseuse (le pic de croissance étant diminué de 25%). La taille moyenne d'une femme adulte est de 1m43 (en dehors de tout traitement) contre 1m63 pour la population féminine générale. De plus, il existe des malformations osseuses telles qu'une scoliose, une ostéoporose et une fragilité osseuse induisant de possibles fractures squelettiques. Le traitement par hormones de croissance (GH) permet d'améliorer la minéralisation osseuse. Il est le plus souvent débuté dans l'enfance vers l'âge de 2 à 4 ans. Un suivi spécifique et des bilans y sont associés : dosage de l'igF1, glycémie à jeun et détermination de l'âge osseux jusqu'à la puberté. Le traitement est arrêté lorsque le squelette féminin a atteint l'âge osseux de 14 ans.

4.2 - Particularités gynécologiques [1]

Le tableau gynécologique le plus fréquent est celui d'une aménorrhée primaire sans développement pubertaire. De ce fait, nombreuses patientes turnériennes sont infertiles. Néanmoins, la variabilité des génotypes turnériens explique qu'une puberté spontanée soit possible, surtout en cas de mosaïques. Il existe aussi des risques de malformations utérines telles que des hypoplasies utérines, des utérus bicornes ou cloisonnés, des altérations de la

vascularisation locale...pouvant être à l'origine de nombreuses complications gynécologiques et obstétricales, comme les fausses couches spontanées (FCS).

4.3 - Risques cardiovasculaires [2] [19]

Des anomalies cardiovasculaires peuvent être présentes chez les patientes atteintes du ST. Les malformations cardiaques telles que la bicuspidie aortique, la coarctation ou le rétrécissement aortique sont plus visibles dans le cadre de monosomie 45X. Il peut aussi s'agir de pathologie comme de l'hypertension artérielle courante chez l'enfant et l'adulte. Le risque d'infarctus du myocarde est doublé chez ces patientes et le risque de décès est augmenté par un facteur d'environ quatre à l'âge adulte. Un suivi cardiologique adapté et régulier est donc fortement recommandé.

4.4 - Risques métaboliques [1]

Un excès de poids est fréquemment observé chez les sujets présentant un ST. Cette surcharge pondérale est souvent liée à l'insuffisance ovarienne et à la réduction de l'activité métabolique. Des risques de dyslipidémie sont aussi retrouvés chez ces patientes.

4.5 - Risques endocriniens [1] [20]

Les troubles de la thyroïde, et en particulier une thyroïdite auto-immune avec hypothyroïdie, peuvent faire partie du tableau clinique de la pathologie. L'absence du bras long du chromosome X jouerait un rôle important dans l'apparition de cette pathologie. Le diabète de type deux et l'insulino-résistance sont plus fréquents par rapport à la population générale. Un suivi particulier est donc indispensable pour les patientes atteintes du ST.

4.6 - Risques rénaux [1] [6]

Selon le CNGOF, les malformations rénales seraient retrouvées chez 25 à 43% des sujets atteints du ST. La malformation la plus courante est due à une malposition rénale appelée « rein en fer à cheval ». Ces anomalies peuvent être responsables d'infections urinaires mais aussi induire des risques rénovasculaires comme l'hypertension artérielle.

4.7 - Autres risques [1]

D'autres complications du ST existent. Les pathologies digestives inflammatoires sont plus élevées. Des risques hépatiques sont aussi possibles ; le taux de cirrhose et de fibrose est augmenté par rapport à la population générale. Les intolérances au gluten sont plus courantes et peuvent induire des maladies cœliaques. Nous pouvons aussi décrire des anomalies de la sphère ORL dues à des anomalies anatomiques et fonctionnelles de l'appareil auditif, entraînant couramment une hypoacousie.

Ces femmes présentent une intelligence normale, mais des troubles psychologiques sont mentionnés. Le plus souvent, un manque de confiance en soi existe et nécessite une prise en charge spécifique.

Une association « Groupe Amitié des Turner » a été créée. Elle permet d'apporter des connaissances sur la maladie et de rencontrer des personnes également atteintes [Annexe n°1].

5 - Prise en charge spécifique des femmes turnériennes [1] [7]

Conformément à ses missions, la Haute Autorité de Santé (HAS) a défini en 2008, un protocole national de diagnostic et de soins recommandant une prise en charge spécifique pour les patientes atteintes du ST. Cette pathologie est reconnue comme une affection de longue durée (ALD) par le code de la Sécurité Sociale (article L324) permettant la prise en charge à 100% par l'assurance maladie des soins liés à cette pathologie.

II) Syndrome de Turner : fertilité et grossesse

1 - Impact sur la fonction ovarienne et la fécondité [1] [18]

L'haplo-insuffisance en chromosome X est responsable d'une atrophie folliculaire très précoce. De ce fait, la perte de follicules est beaucoup plus rapide que physiologiquement. Après la migration des cellules primordiales germinales, la formation des follicules et leur croissance sont réduites. Cette insuffisance débute in utero, dès 17 semaines d'aménorrhée. Au cours de la vie fœtale, l'accélération de l'atrophie folliculaire est plus ou moins importante. En conséquence, il existe plusieurs tableaux cliniques à l'adolescence. Les pubertés spontanées sont visibles dans 10% à 20% des cas et 5% des patientes ont des règles

spontanées. Cependant, la majorité des patientes turnériennes présente une aménorrhée primaire ou secondaire (comme cité précédemment). Pour induire la puberté, un traitement hormonal substitutif (TSH) est couramment mis en place. Celui-ci, à base d'œstrogène puis de progestérone, permet de favoriser le développement pubertaire grâce à l'apport artificiel d'hormones non produit par l'ovaire chez les jeunes filles turnériennes. Il doit être maintenu jusqu'à l'âge de la ménopause en l'absence de facteurs de risques et de contre-indications à la prise d'œstrogènes ; celles-ci pouvant induire des complications cardiovasculaires. Les patientes présentant des cycles spontanés peuvent se voir prescrire une contraception.

2- Possibilité de grossesses spontanées [1] [18]

Dans le ST, les grossesses spontanées sont rares, de l'ordre de 2%. Leur apparition permet de témoigner de la bonne qualité des ovocytes. Les taux les plus élevés sont observés en cas de mosaïques. Toutefois, ces grossesses sont de mauvais pronostic. Elles induiraient environ 30 à 40% de FCS, près de 10% de morts fœtales ainsi que 20 à 30% de malformations et d'anomalies chromosomiques fœtales telles que les trisomies 21 et le ST. Ainsi, un conseil génétique et un diagnostic anténatal (DAN) doivent être systématiquement proposés, dans le cadre d'une grossesse spontanée, afin de déterminer le caryotype du fœtus.

3 - Possible recours aux dons d'ovocytes [17]

Le ST représente un peu plus de 10% des indications de dons d'ovocytes. Pour une majorité de patientes turnériennes l'aide médicale à la procréation (AMP) et le don d'ovocyte (DO) deviennent un recours majeur pour accéder à la maternité. Les taux de grossesses sont quasiment identiques aux autres indications mais le taux de FCS est plus élevé. Pour éviter les grossesses multiples et les complications gravidiques à la fois engendrées par ces grossesses et par le ST, un seul embryon est transféré lorsqu'un DO est envisagé. Comme pour toute grossesse obtenue par DO, une hormonothérapie substitutive sera mise en place : une préparation de l'endomètre par TSH est indispensable pour favoriser la nidation. Un traitement par acide folique peut aussi être ajusté en préconceptionnel comme pour le reste de la population bénéficiant d'une AMP.

4 - Informations sur les risques encourus et prise en charge multidisciplinaire [7]

Les grossesses chez les patientes turnériennes étant à hauts risques, une information orale préalable à la grossesse doit être réalisée afin que chaque couple puisse connaître les risques encourus à la fois maternels, fœtaux et obstétricaux. Selon les recommandations, un document d'information écrit est à remettre à chaque patiente et à son conjoint [annexe n°2]. De plus, toute grossesse (spontanée ou par DO) doit être déclarée au registre des ST. Ce document permet d'élaborer un suivi précis lors des grossesses, particulièrement cardiologique, afin d'améliorer la prise en charge [Annexe n°3]. Il est indispensable que les couples comprennent que les pathologies associées au ST sont susceptibles d'interférer avec la grossesse et que celle-ci peut aggraver ces différentes atteintes. Une prise en charge pluridisciplinaire est indispensable pour adapter au mieux le suivi de ces grossesses. Un bilan préconceptionnel sera réalisé pour dépister toutes anomalies pouvant induire des complications ou étant contre-indiquées à la grossesse. Il permet ainsi d'établir un suivi rapproché et spécifique à la pathologie maternelle. Il comporte un examen général ainsi que des examens cliniques et para-cliniques relatifs aux différentes complications retrouvées dans le ST : cardiovasculaires, endocriniennes, hépatiques, gynécologiques et rénales. Un tableau récapitulatif de ce bilan est placé en [Annexe n°4].

5 - Contre-indications [6]

Selon le bilan préconceptionnel et les antécédents de la patiente, une grossesse peut être contre-indiquée. L'agence de biomédecine et le CNGOF ont publié dans leurs recommandations différentes contre-indications pour les causes suivantes :

- Cardiovasculaires :

- antécédent d'aorte opérée
- antécédent de dissection aortique
- antécédent de dilatation aortique : plus grand diamètre aortique supérieur à 25mm/m² ou 35mm (extrapolation des mesures faites au niveau de l'aorte tubulaire)
- antécédent de coarctation aortique
- présence d'HTA traitée non contrôlée

-Hépatiques:

- hypertension portale avec varices œsophagiennes

III) Complications lors de la grossesse

1 - Complications spécifiques au cours de la grossesse [6]

Dans le ST, les pathologies préexistantes à la grossesse peuvent induire des complications obstétricales. Toutefois, la grossesse peut elle-même être responsable de nouveaux risques.

1.1 - Risque élevé de fausses couches spontanées [1]

Que la grossesse soit spontanée ou par DO, le taux de fausses couches spontanées (FCS) est très élevé dans le ST avec des chiffres allant de 40 à 60%. Ce risque est majeur au cours du premier trimestre de grossesse. L'étiologie de ces FCS implique souvent des anomalies utérines et des défauts de vascularisation. Le traitement par hormones de substitution est indispensable pour assurer la qualité de l'endomètre. Un déficit en relaxine ou en protéines placentaires 14 pourrait induire cette issue. Le risque d'anomalies chromosomiques et d'aneuploïdies peut aussi expliquer le nombre élevé des FCS. De plus, certaines études ont montré que l'hypothyroïdie pourrait favoriser cette complication.

1.2 - Complications cardiovasculaires [29]

Passés le premier trimestre et le risque de FCS, la complication principale de ces grossesses à hauts risques est cardiovasculaire. Les pathologies cardiaques induites par le ST peuvent être aggravées en cours de gestation. Néanmoins, même en l'absence de complications ou de malformations, la grossesse est considérée comme un facteur de risque à part entière. Du fait de l'augmentation des besoins hémodynamiques, la grossesse provoque de manière physiologique une vasodilatation et une augmentation des débits sanguins. Il existe un surcroît de l'activité cardiaque au cours de celle-ci.

Les complications cardiovasculaires gravidiques majoritairement trouvées sont :

- la dissection aortique,
- l'hypertension artérielle gravidique,
- la pré-éclampsie et l'éclampsie.

Chez les femmes ayant bénéficié d'un DO, la pré-éclampsie et l'éclampsie peuvent être expliquées par une anomalie du développement placentaire en raison d'une immunotolérance (phénomène aussi visible dans les DO sans ST).

La dissection aortique est le plus fréquemment visible au cours du troisième trimestre et dans le post-partum immédiat. Cette pathologie est la plus grave pouvant amener aux décès maternel et fœtal. Il est donc important de dépister les signes, les étiologies de ces complications et de prescrire des examens complémentaires adaptés.

1.3 - Troubles de la tolérance glucidique [6]

Un diabète gestationnel ou une complication d'un diabète préexistant est possible du fait des perturbations glucidiques et de l'insulino-résistance engendrées par la grossesse. Néanmoins, aucune étude de la littérature ne fait part d'une incidence accrue de diabète gestationnel chez les patientes turnériennes par rapport à la population générale.

1.4 - Troubles thyroïdiens [6] [20]

Des pathologies thyroïdiennes gravidiques (plus fréquemment l'hypothyroïdie) ou aggravées par la grossesse sont elles aussi visibles. Celles-ci peuvent induire des risques de FCS mais aussi des complications chez le fœtus en cas de carence en iode visible dans les hypothyroïdies. Cependant, il n'y a pas d'étude montrant une augmentation significative de ces troubles lors de la grossesse chez des femmes atteintes de ST.

1.5 - Troubles rénaux [6]

Les complications rénales sont courantes. Certaines femmes, en dehors de la grossesse, sont déjà soumises aux infections urinaires du fait de malformations rénales par exemple. La grossesse, entraînant des modifications anatomiques et une stase urinaire par dextro-rotation de l'utérus, peut aggraver ces infections durant cette période. Les troubles rénaux peuvent aussi être responsables secondairement d'HTA gravidique.

1.6 - Troubles hépatiques [6] [33] [34]

Les troubles hépatiques sont à surveiller comme pour toutes femmes enceintes. Des complications sont susceptibles d'apparaître chez des patientes turnériennes présentant en dehors de la grossesse des anomalies hépatiques. Des cas de stéatose hépatique gravidique sévère ou de cholestase gravidique ont été décrits dans la littérature. Un risque d'hypertension portale est possible pouvant entraîner de graves complications maternelles et fœtales. Si cette dernière est dépistée au bilan pré-gravidique et associée à des varices œsophagiennes, la grossesse sera contre-indiquée.

2 - Impacts éventuels sur le fœtus

Les risques engendrés par le ST lors de la grossesse ne sont pas uniquement maternels, ils sont aussi fœtaux. Deux cas sont à distinguer. Les grossesses spontanées peuvent être responsables d'anomalies chromosomiques telles que la trisomie 21 ou le ST. Ces risques sont absents pour les grossesses obtenues par DO. Cependant, les complications maternelles citées précédemment peuvent être à l'origine de complications chez le fœtus.

IV) Syndrome de Turner et complications en per-partum

Le risque principalement observé lors de l'accouchement est la disproportion fœto-pelvienne. Cette dernière peut être expliquée par la petite taille des patientes turnériennes responsables d'un bassin pathologique. La radiopelvimétrie est fréquemment demandée en fin de grossesse. Si cette dernière est anormale, une césarienne est alors programmée.

La complication la plus à craindre au cours de l'accouchement est le risque de décès par dissection aortique.

Selon la littérature environ 85% des accouchements se font par césarienne du fait d'une disproportion fœto-pelvienne et/ou de complications obstétricales.

V) Syndrome de Turner et post-partum

Dans le post-partum, le principal danger est la complication cardiovasculaire. Le risque de dissection aortique et d'HTA est toujours présent. L'état maternel est évalué selon ces facteurs de risques et le déroulement de la grossesse. Une surveillance cardiovasculaire est réalisée et un bilan établi lors de la fin de l'allaitement maternel. Le suivi gynécologique est quant à lui habituel avec mise en place d'une contraception en cas de cycle conservé ou d'un traitement hormonal substitutif en cas d'aménorrhée lors de la visite post-natale.

L'examen du nouveau-né est « classique » pour les enfants nés par DO mais sera plus attentif en cas de grossesse spontanée afin de dépister des malformations éventuelles.

Face à ces nombreuses complications, un suivi spécifique est indispensable pour les patientes turnériennes du début de grossesse jusqu'à la visite post-natale. Une prise en charge pluridisciplinaire est adaptée selon les recommandations établies par le CNGOF et selon les besoins de la patiente ; le principal suivi étant obstétrical, cardiologique et endocrinien. Un diagramme de prise en charge est placé en [Annexe n°5].

DEUXIEME PARTIE :

ETUDE DE CAS CLINIQUES

I) Objectif

Notre objectif dans cette deuxième partie est d'analyser, à l'aide de tableaux descriptifs, les dossiers médicaux de huit femmes enceintes porteuses du ST afin de connaître les complications gravidiques majeures et de savoir si les recommandations émises par le CNGOF en 2009 ont été correctement appliquées. Ces patientes ont accouché au CHU de Nantes ou au CHU de Brest entre 2004 et 2013. Deux périodes seront décrites : avant et après la publication des recommandations. L'étude de ces dossiers a pour but d'analyser la programmation de la grossesse, son suivi pluridisciplinaire ainsi que son déroulement, l'accouchement et le post-partum.

II) Méthode

La recherche à partir du logiciel PMSI a été effectuée sur les treize dernières années et a permis d'obtenir un résultat de cinq dossiers. Cependant trois d'entre eux correspondaient à des interruptions médicales de grossesses pour ST chez le fœtus. Trois dossiers ont été trouvés grâce à l'étude des cahiers d'accouchements. Les trois derniers dossiers proviennent du centre de PMA du CHU de Brest.

Au total, nous avons trouvé huit dossiers allant d'une période de 2004 à 2013. Deux dossiers obstétricaux datent de 2004, soit cinq ans avant les recommandations faites par le CNGOF.

Les dossiers des patientes n°1 à n°5 proviennent du CHU de Nantes et les trois derniers du CHU de Brest.

III) Recueil de données

Notre analyse de dossier a été effectuée grâce à un recueil de données [Annexe n°6]. Celui-ci nous a permis d'étudier, chez nos huit patientes, différents items. De ce fait, nous avons pu analyser :

- les caractéristiques de notre population
- le développement pubertaire de nos patientes

- les complications engendrées par le ST en dehors de la grossesse
- le désir de grossesse et son déroulement
- les complications retrouvées lors de la grossesse
- le mode d'accouchement
- l'état du nouveau-né
- le post-partum immédiat jusqu'à la visite post-natale

IV) Cas cliniques et résultats

Nous avons analysé nos huit dossiers dans six tableaux récapitulatifs regroupés en différents items :

- les caractéristiques de notre population
- les antécédents de nos patientes
- de la consultation préconceptionnelle au suivi de grossesse
- le déroulement de la grossesse
- le déroulement de l'accouchement
- du post-partum immédiat à la visite post-natale

A la suite de chaque tableau, nous avons élaboré des résultats afin d'en retirer les éléments marquants et d'étudier les prises en charge et les complications gravidiques spécifiques de ces huit grossesses.

Tableau n°1 : Caractéristiques de notre population

Patient N°	Age	Age au diagnostic	Circonstance de découverte	Anomalie chromosomique	Taille	IMC
1	40 ans	17 ans	Absence d'explication	Mosaïque 45X/46XXq-	1m50	23
2	35 ans	14 ans	Aménorrhée primaire	Mosaïque	1m50	16
3	27 ans	Naissance ?	Naissance ?	Mosaïque	1m51	26
4	42 ans	Non précisé	Absence d'explication	Non précisé	1m42	27
5	29 ans	4 ans	Retard staturo- pondéral	Mosaïque 30%	1m42	22
6	41 ans	11 ans	Aménorrhée primaire	Délétion totale 45 X	1m47	25
7	40 ans	16 ans	Aménorrhée primaire	Non précisé	1m50	29
8	30 ans	26 ans	Découverte lors d'un bilan d'infertilité	Délétion partielle	1m50	23

IMC = Indice de masse corporelle

Résultats n°1 : Caractéristiques de notre population

- L'âge moyen au cours de la grossesse pour les patientes turnériennes est de 35 ans et demi.
- La taille moyenne de nos patientes est d'1m48.
- La moitié de nos patientes est en surpoids ($IMC \geq 25$).
- L'âge du diagnostic de la pathologie est très varié : de la naissance à l'âge adulte.
- La moyenne calculée, pour les six dossiers certains, est de 14 ans et demi.
- Une seule patiente (n°3) a dans sa famille des membres atteints du ST (mère, sœur et tante maternelle porteuses).
- Les types de caryotypes turnériens diffèrent:
 - quatre patientes, soit la moitié, présentent un caryotype à type de mosaïques.
 - une patiente présente une délétion totale 45X.
 - une patiente présente une délétion partielle.
 - pour deux patientes, le caryotype turnérien n'a pas été retrouvé dans le dossier médical.

Tableau n°2 : Antécédents de nos patientes

Patiente N°	Particularités liées au ST	Type de puberté	Prise de TSH	ATCD obstétricaux
1	- Maladie lithiasique - PNA - Hypoplasie utérine	Spontanée (13 ans)	Oui	G1P0
2	- Utérus bicorne	Aménorrhée primaire	Oui	G1P0
3	- Tachycardie hypertensive	Aménorrhée primaire	Oui	G4P0 3 FCS
4	- Thyroïdie de Hashimoto - Hernie hiatale - Hypoacousie	Aménorrhée primaire	Oui	G1P0
5	- Bicuspidie aortique	Spontanée (14 ans)	Non	G1P0
6	- Bifidité pyélique gauche - Hypothyroïdie	Aménorrhée primaire	Oui	G1P0
7	- Hypoacousie	Aménorrhée primaire	Oui	G1P0
8	- Maladie de Basedow - Hypoacousie	Aménorrhée secondaire	Non	G1P0

PNA = Pyélonéphrite aigüe

TSH = Traitement hormonal substitutif

ATCD = Antécédents

FCS = Fausses couches spontanées

Résultats n°2 : Antécédents de nos patientes

- 100% de notre cohorte présente des antécédents médicaux pouvant être liés au syndrome de Turner.
- Deux patientes ont eu une puberté spontanée dans notre population.
Ces deux femmes ont des caryotypes en mosaïques.
- Cinq patientes ont eu une aménorrhée primaire
- Une patiente a une aménorrhée secondaire.
- Sept patientes sur huit sont primigestes nullipares.
- Une patiente a dans ses antécédents obstétricaux trois FCS :
 - aucun compte rendu n'est trouvé dans son dossier médical. Cependant, la patiente présente dans ses antécédents médicaux une mutation du facteur V de Leiden.

Tableau n°3 : De la consultation préconceptionnel au suivi
de grossesse

Patiente N°	Bilan pré- conceptionnel	Mode de survenue / type de grossesse	Si DO : nombre tentative/ nombre d'embryon transféré	Si spontanée : DAN	Suivi de grossesse complet ou non	Spécialistes
1	Absence d'information <i>Fait avant les recommandations</i>	DO	1 tentative	/	Incomplet	GO Endocrinologue
		Monofœtale	1 embryon			
2	Absence d'information <i>Fait avant les recommandations</i>	DO	1 tentative	/	Incomplet	GO
		Monofœtale	1 embryon			
3	Absence d'information	DO	6 tentatives	/	Incomplet	GO Cardiologue
		Monofœtale	1 embryon			
4	Partiel	DO	1 tentative	/	Complet	GO Cardiologue Endocrinologue
		Monofœtale	1 embryon			
5	Partiel	Spontanée	/	Caryotype sans particularité	Complet	GO Cardiologue Endocrinologue
		Monofœtale				
6	Complet	DO	3 tentatives	/	Complet	GO Cardiologue Endocrinologue
		Monofœtale	1 embryon			
7	Complet : découverte d'une Aorte bicuspidé	DO	2 tentatives	/	Complet	GO Cardiologue Endocrinologue
		Monofœtale	1 embryon			
8	Complet	DO	1 tentative	/	Complet	GO Cardiologue Endocrinologue
		Monofœtale	1 embryon			

DO = Don d'ovocyte
DAN = Diagnostic anté-natal
GO = Gynécologue-obstétricien

Résultats n°3 : De la consultation préconceptionnel au suivi de grossesse
--

- Deux de nos patientes (n°1 et 2) ont eu une grossesse avant les recommandations du CNGOF de 2009.

- pour ces deux femmes, aucun bilan préconceptionnel n'est retrouvé.

- Les six autres femmes (n°3 à 8) ont débuté une grossesse après la publication des recommandations :

- pour une de ces femmes, nous ne possédons pas d'information sur la réalisation de ce bilan préconceptionnel.
- pour deux d'entre elles, un bilan préconceptionnel partiel est réalisé.
- pour les trois autres, un bilan préconceptionnel complet est pratiqué.

- Lors du bilan préconceptionnel, une pathologie cardiaque (une bicuspidie aortique) est découverte chez une patiente (n°7).

- Le don d'ovocyte est le principal mode de survenue :

- sept grossesses ont été obtenues par DO. Pour trois d'entre elles plusieurs tentatives ont été réalisées, liées principalement à des échecs post-implantatoires.
- une grossesse est spontanée. La patiente (n°5) possède un caryotype en mosaïque à 30%.

- Concernant le suivi de la grossesse, les prises en charges diffèrent :

- pour cinq patientes, le suivi de grossesses est complet : gynécologue-obstétricien, cardiologue et endocrinologue.
- pour les trois autres, le suivi de grossesses est partiel : un ou deux intervenants sont manquants. Deux de ces patientes ont débuté leurs grossesses avant les recommandations.

Tableau n°4 : Déroulement de la grossesse

Patiente N°	Complications gravidiques en SA	Prise en charge	Examen clinique du bassin
1	- CN à 30 SA - PE à 34SA+4 - RCIU vasculaire	- Hospitalisation en GHR à 30 SA - Traitement maternel de la CN et PE - Maturation pulmonaire fœtale - Dopplers fœtaux normaux	Pas d'information
2	- Vomissements incoercibles à 30 SA+4 - MAP à 34SA+4j et 35SA+2 - Métorragies à 35SA+2	- Hospitalisation en GHR à 30SA+4 - Traitement maternel des vomissements et de la MAP - Maturation pulmonaire fœtale	Pas d'information
3	/	/	Fait + Radiopelvimétrie : Bassin rétréci
4	- Vomissements gravidiques à 29 SA+1 : découverte d'une œsophagite stade C - Aggravation hypothyroïdie à 30SA - PE à 32SA+3	- Hospitalisation en GHR à 29SA+1 - Traitement maternel : IPP - Ajustement du Levothyrox® - Traitement de la PE - Maturation pulmonaire fœtale	Pas d'information
5	- Hypothyroïdie découverte au 8^{ème} mois (TSH à 3,87mUi/L)	- Mise en place d'un traitement par Levothyrox® - Suivi cardiologique sans particularité face à la bicuspidie aortique	Fait + Radiopelvimétrie : Bassin rétréci
6	- Phosphatases alcalines augmentées (326Ui/L soit 4x la normale) au 2^{ème} trimestre sans autre perturbation du BH - Aggravation hypothyroïdie au 3^{ème} trimestre - Fœtus avec anomalie cérébrale (dilatation ventriculaire gauche)	- Surveillance bilan hépatique : sans particularité - Ajustement du traitement par Levothyrox®	Pas d'information
7	- Rectificatif : valve aortique tricuspide (1^{er} trimestre)	- Surveillance tensionnelle hebdomadaire	Fait + Radiopelvimétrie
8	/	/	Bassin non rétréci

CN= Colique néphrétique
 PE = Pré-éclampsie
 RCIU= Retard de croissance intra-utérin
 MAP = Menace d'accouchement prématuré
 GHR = Grossesse à haut risque
 BH= Bilan hépatique
 PRP = Promonto-rétropubien
 IPP = Inhibiteur de la pompe à protons

Résultats n°4: Déroulement de la grossesse

- Pour une patiente (n°7), une pathologie cardiaque a été découverte lors du bilan préconceptionnel montrant une aorte bicuspidie. Cependant, lors de la réalisation de l'échographie cardiaque au premier trimestre, cette anomalie n'est pas décelée et une valve aortique tricuspide est visible.

- Le test de l'HGPO a été pratiqué chez nos huit patientes et aucun diabète gestationnel n'a été dépisté.

- Cinq patientes ont présenté des complications gravidiques liées ou aggravées par le ST. Nous pouvons noter que :

- deux patientes (n°1 et 3) présentent une pré-éclampsie dont une associée à un RCIU.
- une patiente (n°1) présente des complications rénales.
- trois patientes présentent des complications thyroïdiennes. Pour deux patientes (n°4 et 6), cette perturbation est liée à une aggravation d'une hypothyroïdie préexistante. Pour la troisième (n°5), une hypothyroïdie est diagnostiquée au 8^{ème} mois.
- une patiente (n°2) présente une complication obstétricale. Une menace d'accouchement prématuré a été diagnostiquée. Cette patiente présente dans ses antécédents un utérus bicorne.

- Après l'examen clinique, trois patientes ont un bassin suspecté comme rétréci. La radiopelvimétrie montre :

- pour la patiente n°3 : un indice de Magnin à 20,4 cm, un transverse médian à 10,6 cm, un promonto-rétropubien à 9,8 cm et un bi-ischiatique à 9,6 cm.
- pour la patiente n°5 : un indice de Magnin à 22,2 cm, un transverse médian à 11,5 cm, un promonto-rétropubien à 10,7 cm et un bi-ischiatique à 10,3 cm.
- pour la patiente n°7 : un indice de Magnin à 23 cm et un promonto-rétropubien à 10 cm ; les autres valeurs étant physiologiques.

Tableau n°5 : Déroulement de l'accouchement

Patiente N°	Terme en SA	Mode	Motif	Anesthésie	Etat du nouveau-né
1	34SA+6	Césarienne en urgence	PE + RCIU vasculaire + oligoamnios	Rachi- anesthésie	Apgar 7/10 Hypotrophe 5 ^{ème} percentile (1870g) Transfert en néonatalogie
2	35SA+2	Césarienne en urgence	Echappement à la tocolyse et métrorragie	Rachi- anesthésie	Apgar 10/10 Eutrophe (2340g) Transfert en néonatalogie
3	39SA	Césarienne programmée	Bassin rétréci	Rachi- anesthésie	Apgar 10/10 Eutrophe (3295g)
4	33SA	Césarienne en urgence	PE sévère	Rachi- anesthésie	Apgar 10/10 Eutrophe (1730g) Transfert SI
5	39SA+4	AVB : mise en travail spontanée	Accord voie basse donné	Analgésie péridurale	Apgar 10/10 Eutrophe (2825g)
6	37SA+6	Césarienne programmée	ST + âge + IMC ?	Rachi- anesthésie	Apgar 10/10 Hypotrophe 3 ^{ème} percentile (2430g) ETF normale
7	39SA	Césarienne programmée	Bassin rétréci + surpoids	Rachi- anesthésie	Apgar 8/10 Eutrophe (3250g)
8	38SA+5	AVB : mise en travail spontanée	Accord voie basse donné	Analgésie péridurale	Apgar 10/10 Eutrophe (2950g)

SA = Semaine d'aménorrhée
 AVB = Accouchement voie basse
 ETF = Echographie transfontanellaire
 SI = Soins intensifs

Résultats n°5 : Déroulement de l'accouchement

- Deux patientes ont accouché par les voies naturelles :
 - une patiente présente un caryotype à type de mosaïques et la deuxième une délétion partielle.
- Le reste de nos patientes a bénéficié d'une césarienne :
 - la moitié a été réalisée en urgence pour aggravation de l'état materno-fœtal.
 - l'autre moitié de ces césariennes a été programmée. Pour deux patientes, le motif est un bassin rétréci faisant craindre une disproportion fœto-pelvienne
- 100% de notre population a bénéficié d'une anesthésie loco-régionale, de déroulement normal.
- La totalité des nouveau-nés s'est correctement adaptée à la vie extra-utérine.
 - trois d'entre eux ont été transférés en soins intensifs ou en néonatalogie.
 - deux nouveau-nés sont hypotrophes. Le premier présente un poids de naissance à 1870 g à 34SA+6 (soit un rapport au 5^{ème} percentile) et le deuxième un poids de naissance à 2430 g à 37SA+6 (soit un rapport au 3ème percentile).

Tableau n°6 : Du post-partum immédiat à la visite post-natale

Patiente N°	Post-partum immédiat	Suites de couche (SDC)	Visite post- natale (VPN)	Contraception	Traitement hormonal substitutif (TSH)
1	-Atonie utérine traitée par Syntocinon® et Nalador®	-TA normalisée	-Bilans thrombophilies normaux -Néphrologue à 3 mois du PP	- Pas de contraception	- Poursuite TSH à la VPN
2	-Hématome marginal -Thrombose sous choriale étendue	-Sans particularité	-Sans particularité	- Pas de contraception	- Pas d'information sur la reprise de TSH
3	-Sans particularité	-Sans particularité	-Sans particularité	-Choix Cerazette® à l'examen de sortie...	- Pas d'information sur la reprise de TSH
4	-Sans particularité	-TA normalisée mais élévation de la protéinurie (1,27g/24h) : mise sous Loxen®	-Bilans thrombophilies normaux -Suivi thyroïdien sans particularité	- Pas de contraception	- Poursuite TSH à la VPN
5	-Sans particularité	-Sans particularité	-Sans particularité	-Choix Cerazette® à la VPN	- Pas de TSH
6	-Sans particularité	-Cholestase -Stabilisation du BT	-Sans particularité	- Pas de contraception	- Poursuite TSH à la VPN
7	-Sans particularité	- Cytolyse	-Sans particularité	- Pas de contraception	- Poursuite TSH à la VPN
8	-Sans particularité	-Sans particularité	-Sans particularité	- Pas de contraception	- Mise en place TSH à la VPN

Résultats n°6 : Du post-partum immédiat à la visite post natale
--

- Deux patientes ont présenté des troubles lors du post-partum immédiat dont:

- une atonie utérine (patiente n°1)
- un hématome marginal (patiente n°2)

- Lors des SDC, trois femmes sur huit ont des complications dont :

- deux troubles hépatiques : une cholestase (patiente n°6) et une cytolyse (patiente n°7) ; aucun traitement n'est mis en place. Ce trouble est de résolution rapide.
- un trouble vasculaire (patiente n°4) : normalisation des tensions artérielles avec une protéinurie élevée dans un contexte de PE ; traitement hypertenseur mis en place.

- Aucun problème n'est dépisté lors des VPN :

- pour les deux contextes de PE (patiente n°1 et 3), les examens cliniques et paracliniques sont sans particularité.
- pour les trois contextes de perturbations thyroïdiennes (patientes n°4, 5 et 6), l'équilibre est retrouvé et le traitement adapté pour chaque patiente.

- Lors de la VPN, des traitements hormonaux ont été mis en place pour l'ensemble de nos patientes.

➤ Pour cinq patientes, un traitement hormonal substitutif a été prescrit :

- quatre femmes (n°1, 4, 6 et 7) ont bénéficié du renouvellement de ce traitement.
- une d'entre elles (patiente n°8) a bénéficié de la mise en place de ce traitement lors de la VPN, puisque la pathologie de cette patiente a été dépistée en préconceptionnel.

➤ Pour deux patientes (n°2 et 3) la poursuite du traitement par TSH n'est pas connue. Ces deux femmes prenaient antérieurement ce traitement.

- Pour une de nos patientes (n°5) une contraception hormonale a été mise en place. Cette dernière prenait une contraception orale (Adépal®) avant son projet de grossesse. Cependant, nous n'avons pas de notion de proposition d'un contraceptif lors de sa sortie en suites de couches.
- Pour une patiente (n°3), une contraception orale (Cerazette®) a été choisie lors de l'examen de sortie de SDC malgré ses antécédents. La reprise de TSH n'est pas connue lors de la VPN.

Pour compléter notre analyse, nous avons élaboré un tableau « bilan » de nos huit patientes [Annexe n°7] afin de classer chaque étape marquante de nos dossiers médicaux et de donner un aperçu global de notre analyse de dossiers.

TROISIEME PARTIE :

DISCUSSION

I) Comparaison avec les données de la littérature

Lors de nos recherches, nous avons remarqué que peu d'études ont été réalisées sur les complications encourues lors de la grossesse chez les patientes atteintes d'un ST. Les publications relatent essentiellement des troubles induits lors du DO ainsi que des complications cardiovasculaires au cours de la grossesse. La majorité de ces revues de littérature ne comporte pas une cohorte importante de cas, puisque cette pathologie rare ne touche qu'une naissance sur 2500.

D'ailleurs, notre étude personnelle porte elle-même sur un nombre faible de patientes. Notre but n'est pas d'être représentatif de la population turnérienne mais de comparer les déroulements et les complications de ces grossesses en fonction d'autres études de cas de la littérature. Nos recherches et comparaisons tenteront de donner un aperçu global de la prise en charge de ces patientes.

De ce fait, nous avons choisi d'analyser différents articles trouvés dans la littérature, portant à la fois sur les recommandations faites par le CNGOF sur le ST, le DO et les complications gravidiques, puis de les comparer avec nos données personnelles.

1 - Bilan préconceptionnel et recommandations du CNGOF[6] [32]

En 2008, suite aux décès par dissection aortique de deux femmes enceintes porteuses du ST, le Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF) a publié en avril 2009, des recommandations pour la pratique clinique (RCP syndrome de Turner et grossesse). Un bilan doit être réalisé chez toutes les patientes ayant un projet de grossesse, quel que soit le caryotype turnérien et quel que soit le mode de procréation (spontanée ou par DO). Ce bilan doit faire l'objet d'une prise en charge pluridisciplinaire associant de façon systématique, selon les recommandations, un cardiologue, un endocrinologue et un gynécologue-obstétricien. D'autres spécialistes pourront également être associés comme un néphrologue, un hépatologue, un généticien en cas de grossesse spontanée...

Avant tout bilan, un interrogatoire précis est indispensable afin de connaître au mieux la pathologie et le vécu de la patiente. Il est nécessaire d'évoquer les circonstances de sa découverte, ainsi que le type de puberté. Dans notre analyse, une majorité de nos patientes

a découvert sa pathologie face à une aménorrhée primaire. Notre échantillon (pour les six dossiers certains) varie de 4 à 26 ans. L'âge moyen calculé est de 14 ans et demi. Il peut correspondre à un retard de puberté spontanée et expliquer le motif de diagnostic. Pour une patiente, nous avons supposé que le diagnostic de ST s'est posé dès la naissance car celle-ci a dans sa famille des membres atteints de ce syndrome (mère, sœur et tante maternelle porteuses). Une transmission à la descendance est possible et plus fréquente dans le cadre des mosaïques. Mais nous ne pouvons pas identifier ce type de transmission car nous ne connaissons pas la formule chromosomique de cette patiente et de sa famille.

En cas de diagnostic précoce du ST, une information sur la fertilité est indispensable dès le plus jeune âge afin d'anticiper les futures grossesses et de prévenir de l'importance de la réalisation du bilan préconceptionnel. Cette anamnèse permet également de cibler les risques majeurs des patientes, d'améliorer les prises en charge de chacune en préconceptionnel et en cours de grossesse.

1.1 - Examen général

L'examen général permet d'apprécier l'état global de la patiente ainsi que sa taille, son poids et son indice de masse corporelle (IMC). Une majorité de ces femmes sont en surcharge pondérale pouvant induire des complications médicales. Ce surpoids est souvent lié à l'insuffisance ovarienne et à la réduction de l'activité métabolique.

1.2 - Bilan cardiovasculaire

Le bilan préconceptionnel comporte en premier lieu une évaluation de l'état cardiologique et vasculaire de la patiente lors d'une consultation spécialisée. Cette dernière permet de connaître le statut cardiovasculaire de la patiente afin de savoir s'il existe des contre-indications à la grossesse ou des risques potentiels au cours de celle-ci. La complication majeure de ces grossesses est la rupture ou dissection aortique. Elle est retrouvée dans 2% des cas selon les revues de littérature, soit cent fois supérieure à la population générale [28]. De ce fait, il est indispensable de vérifier, avant le début d'une grossesse, l'existence de malformations cardiaques, surtout aortiques, et d'HTA pouvant entraîner des troubles vasculaires. Un « check-up » est réalisé afin de définir les risques potentiels.

La tension artérielle doit être prise au repos et peut s'accompagner d'un Holter tensionnel sur 24h selon la clinique et les facteurs de risques. L'échographie transthoracique bidimensionnelle doit être réalisée afin de rechercher des malformations cardiaques très fréquentes dans le ST, de l'ordre de 25 à 50% des cas. Une angio IRM cardiaque peut être

effectuée afin de visualiser l'ensemble de l'aorte thoracique et abdominale, de rechercher une coarctation aortique ou une bicuspidie et de mesurer idéalement le diamètre aortique. Cette indication est reportée sur une courbe de référence pour le ST. L'aorte est considérée comme dilatée et à risque de dissection si la mesure est supérieure ou égale à 25 mm/m² ou supérieure à 35 mm.

L'angio-IRM doit être réalisée de manière systématique selon la recommandation pour la pratique clinique de l'agence de biomédecine et au cas par cas selon les anomalies cardiaques pour l'ASRM (American Society for Reproductive Medicine).

Plusieurs articles [21] [28] rapportent qu'en 2003 aux Etats-Unis, 50% des grossesses obtenues par DO n'avaient pas bénéficié d'un bilan cardiovasculaire en préconceptionnel majorant par 100 le risque de décès.

1.3 - Bilan gynécologique

Les recommandations gynécologiques habituelles, comme celles du frottis cervico-vaginal, s'appliquent de la même manière pour les femmes turnériennes. Le taux de FCS étant relativement élevé dans le ST, un bilan utérin doit être fait afin de dépister d'éventuels facteurs de risques. Une échographie pelvienne, en 3D particulièrement, et une IRM permettent de rechercher des malformations utérines et de distinguer, par exemple, un utérus bicorne d'un utérus cloisonné. Ces examens permettent également de mesurer l'utérus et l'épaisseur de l'endomètre, et d'étudier la vascularisation utérine par le Doppler.

1.4 - Bilan hépatique [27] [30] [31] [33] [34] [35]

Le ST est couramment associé à des complications hépatiques telles que des cirrhoses et des fibroses. Selon un article [35], la prévalence des troubles hépatiques en dehors de la grossesse varie entre 20 et 80%. Les étiologies de ces lésions sont peu connues. Elles résulteraient potentiellement d'anomalie architecturale. Une étude [27] montre qu'il existe un possible lien entre haplo-insuffisance en cellules souches X et risque de cirrhose biliaire. Cette déficience serait responsable d'une altération de la régulation hépatique. D'après un autre article [34], il existerait trois principales sortes de lésions histologiques hépatiques associées à différentes étiologies. Les lésions à type de stéatopathie non alcoolique sont les plus fréquentes et seraient dues à des troubles métaboliques telles que la surcharge pondérale et l'insulino-résistance. Le deuxième type décrit est la lésion à type d'hyperplasie nodulaire régénérative. Elle serait souvent liée à des troubles vasculaires induisant secondairement des troubles de la microcirculation hépatique. Les lésions biliaires à type de cholangite sont les troisièmes sortes de lésions possibles et

seraient associées à des causes vasculaires ou auto-immunes. Ces complications métaboliques, vasculaires ou auto-immunes étant couramment visibles dans le ST, un bilan est indispensable avant de débiter tout projet de grossesse. Une élévation du taux de transaminases (ASAT, ALAT) est fréquemment retrouvée chez ces patientes. Leur dosage est accompagné de celui des gamma-GT et des phosphatases alcalines afin d'évaluer en totalité la fonction hépatique. La cytolysse hépatique isolée n'est pas une contre-indication à la grossesse. Cependant, en cas d'anomalie de deux bilans biologiques à 6 mois d'intervalle, une échographie hépatique peut être réalisée. Cet examen permet de dépister un risque d'hypertension portale. Cette augmentation de la pression dans la veine porte peut être secondaire à une lésion hépatique entraînant des troubles vasculaires. Cette atteinte est une contre-indication à la grossesse uniquement si elle est accompagnée de varices œsophagiennes du fait d'un important risque hémorragique.

1.5 - Bilan rénal

Les malformations rénales sont courantes dans le ST. Elles peuvent conduire à une augmentation des infections urinaires, telles que les pyélonéphrites, et d'obstruction urétrale. Ces atteintes peuvent secondairement induire des risques rénovasculaires et plus particulièrement d'HTA. Selon le CNGOF, elles sont retrouvées chez 25 à 43% des sujets. Suivant les recommandations établies, un examen cyto bactériologique des urines doit être réalisé afin de rechercher une possible infection urinaire avant tout début de grossesse ainsi qu'un bilan sanguin (urémie, créatinémie, ionogramme sanguin et urinaire). Le bilan comporte également une échographie rénale afin de rechercher une malformation ; la plus fréquente dans le ST étant celle du « rein en fer à cheval ». Elle s'accompagne d'un Doppler des artères rénales dans le cadre d'une HTA afin de visualiser l'état vasculaire.

1.6 - Bilan endocrinien

Un bilan endocrinien doit être obligatoirement effectué afin de dépister une éventuelle pathologie thyroïdienne. Le bilan sanguin permet de doser la TSH, la T4 libre et les anticorps antithyroïdiens. Une hypothyroïdie est susceptible d'aggraver le risque de FCS.

Des troubles glucidiques sont fréquemment observés chez les patientes porteuses du ST. Une glycémie à jeun et un dosage de l'hémoglobine glyquée (HbA1c) en cas de diabète préalable à la grossesse doivent être faits lors de ce bilan.

Un bilan lipidique à la recherche d'une dyslipidémie, cofacteur de risque vasculaire peut être également prescrit selon les facteurs de risque en préconceptionnel.

1.7 - Comparaison avec notre analyse

Dans notre analyse, nous avons remarqué que toutes nos patientes n'ont pas bénéficié de cette prise en charge préconceptionnelle indispensable :

- Aucun bilan préconceptionnel n'a été pratiqué avant les recommandations du CNGOF de 2009. Deux patientes (n°1 et 2) étaient enceintes en 2004, ce qui pourrait expliquer l'absence de renseignement sur ce bilan dans leurs dossiers médicaux.
- Après les recommandations de 2009, plusieurs cas existent :
 - Une patiente n'a pas eu de bilan préconceptionnel. La grossesse de cette patiente (n°3) s'est déroulée en 2011 soit deux ans après la publication des recommandations. Toutefois, nous notons dans ses antécédents un nombre élevé de tentatives de DO. La première tentative ayant eu lieu avant les recommandations, un bilan a possiblement été réalisé. Nous pouvons supposer que celui-ci n'a pas été réédité pour ces autres tentatives de grossesses après 2009. Aucune information n'a été retrouvée lors de notre étude.
 - Trois patientes ont bénéficié d'un bilan préconceptionnel complet semblable aux recommandations faites par le CNGOF.
 - ◇ Néanmoins, nous notons que pour la patiente n°7, l'échographie cardiaque préconceptionnelle diffère de celle du premier trimestre de grossesse. La première montre une valve aortique bicuspide, aggravant le pronostic de la grossesse, alors que la seconde révèle une valve aortique tricuspide ne nécessitant pas une prise en charge particulière.
 - ◇ Les autres patientes ont également bénéficié d'une échographie cardiaque en préconceptionnel ; cet examen se montre sans particularité.
 - Pour deux patientes, ce bilan est partiel. Les bilans hépatiques et rénaux n'ont pas été pratiqués comme le recommande le CNGOF.
 - ◇ Une patiente (n°4) a eu des vomissements gravidiques à 29SA.

Notre questionnaire a été de savoir si un bilan hépatique préalable aurait pu déceler en amont une pathologie. Nous nous sommes interrogés sur un lien possible entre les troubles gastriques et les perturbations du bilan hépatique. Cependant, nous n'avons pas retrouvé de lien spécifique à cette hypothèse, les deux troubles devant être distincts l'un de l'autre.

2 - Les modes de survenue

2.1 - Les grossesses spontanées [21] [22] [32]

Peu d'études ont été menées sur l'aboutissement de grossesses spontanées chez les femmes atteintes du ST. Comme évoqué dans nos généralités, les grossesses spontanées sont rares, de l'ordre de 2%. Elles sont également plus fréquentes chez des patientes ayant une mosaïque turnérienne car seules certaines souches cellulaires sont atteintes. De ce fait l'haplo-insuffisance en chromosome X est moins importante favorisant la présence d'une puberté spontanée et d'une fertilité primaire. Lors de ces grossesses, l'intervention d'un généticien est indispensable. Un conseil génétique et un diagnostic anténatal (DAN) doivent être systématiquement proposés afin de déterminer le caryotype du fœtus.

Dans notre analyse, une grossesse spontanée a été obtenue chez une patiente (n°5). Cette femme présentait une mosaïque à 30%. Seulement 30% de ces cellules souches sont atteintes, ce qui explique la possibilité de puberté et de grossesse spontanée. Le caryotype fœtal a été déterminé après amniocentèse et se révélait sans particularité. Lors de nos recherches, nous avons pu remarquer qu'il existe une tendance moindre à développer des pathologies gravidiques lors des grossesses spontanées. Cependant, ces données ne sont pas significatives. Concernant notre analyse, cette patiente n'a pas développé de troubles gravidiques majeurs. Seule une hypothyroïdie a été dépistée au 8^{ème} mois de grossesse et traitée.

2.2 - Le don d'ovocyte et données de la littérature [18] [23] [26]

Les femmes turnériennes ayant accès au système de procréation médicalement assistée, le recours au DO est de plus en plus courant. Plusieurs articles portant sur le ST et le DO ont été réalisés afin d'étudier le taux de réussite du DO chez ces patientes. Il est démontré qu'après une préparation endométriale adéquate, les issues de grossesses pour

ces patientes sont comparables à d'autres indications ovocytaires. Le taux de réussite est identique pour ces femmes, mais le taux de FCS post DO reste élevé par rapport à la population générale ; ce fait pouvant être expliqué par la fréquence plus élevée de malformations utérines et de troubles de la vascularisation. Il est montré l'importance du transfert d'un unique embryon afin d'éviter toutes complications obstétricales engendrées par une grossesse multiple. Certaines études [9] [21] [29] ont obtenu des gestations gémellaires et des complications obstétricales (HTA, PE) et fœtales (décès) majeures prouvant l'importance d'éviter celles-ci.

Dans notre analyse, nous avons noté sept DO chez nos huit patientes. Trois patientes ont eu recours à plusieurs tentatives. Les étiologies de ces échecs n'ont pas été retrouvées dans les dossiers médicaux. Pour ces sept femmes, un seul embryon est implanté au cours du transfert d'ovocyte aboutissant à sept grossesses mono-fœtales.

3 - Complications gravidiques, prise en charge pluridisciplinaire et comparaison avec notre analyse

Selon les revues de la littérature, les complications gravidiques chez les femmes turnériennes sont de différents ordres et ne doivent pas être négligées. Le suivi de grossesse doit se faire de manière régulière, multidisciplinaire et concertée. Plusieurs prises en charge sont indispensables au bon déroulement de la grossesse. Pour chaque complication décrite, nous avons élaboré une comparaison avec nos résultats d'analyse.

3.1 - Cardiovasculaires [5] [10] [14] [15] [16] [23] [25] [29]

Les complications cardiovasculaires sont les complications les plus courantes au cours de la grossesse. Les troubles préexistants au ST accentuent les risques gravidiques et peuvent induire l'aggravation de l'état maternel et fœtal.

Un des risques majeurs au cours de la grossesse est l'HTA. Des malformations cardiaques et/ou rénales sont souvent associées à ce trouble par augmentation de l'activité cardiaque d'une part et par modification du système rénine-angiotensine-aldostérone d'autre part. La grossesse est elle-même un facteur de risque d'HTA. Elle entraîne une augmentation physiologique des besoins hémodynamiques et de ce fait une élévation de la vasodilatation et des débits sanguins. De plus, la dextro-rotation de l'utérus, entraînant une stase urinaire, peut être un des facteurs de risques. Ce sont ces atteintes qui ont été le plus décrites dans les revues de la littérature.

Selon les articles étudiés [10] [23], nous retrouvons :

- un nombre important d'HTA préexistante et/ou gravidique entre 25% et 33%. [23]
- un taux de pré-éclampsie (PE) élevé, de l'ordre de 16% à 37%, dont certaines sont associées à des retards de croissance intra-utérins (RCIU) vasculaires. Ces derniers sont directement liés à la PE et non au ST en lui-même. [23]
- un cas de PE s'aggravant par un HELLP syndrome et provoquant une mort in utéro. [10]

La prise en charge cardiovasculaire doit être faite par un cardiologue spécialisé dans le ST qui suivra la patiente tout au long de sa grossesse. Selon les recommandations, elle consiste premièrement en une surveillance tensionnelle mensuelle. En cas de troubles, un traitement hypertenseur doit être mis en place, associé à une surveillance accrue jusqu'au terme. Le second examen para-clinique indispensable à cette surveillance est l'échographie cardiaque. Elle doit être réalisée de façon systématique à la fin du premier et du deuxième trimestres puis tous les mois du troisième. La prise en charge est à adapter selon les facteurs de risques de chaque patiente, ainsi que selon les résultats et les mesures aortiques. Les mesures physiologiques du diamètre aortique sont les mêmes qu'en préconceptionnel. Si une pathologie cardiovasculaire est suspectée en cours de grossesse ou si le diamètre aortique augmente de 10% ou plus, la réalisation d'une imagerie par résonnance magnétique (IRM) doit être envisagée afin de confirmer ces hypothèses [Annexe n°8].

Dans notre analyse de dossiers, aucune patiente n'a dans ses antécédents une HTA préexistante, mais deux femmes développent au cours de leur grossesse une PE (n°1 et 3). Nous pouvons noter que ces deux dernières n'ont pas de troubles cardiovasculaires préalables à la grossesse.

- Néanmoins, la première patiente (n°1) a des antécédents personnels d'atteinte rénale avec une maladie lithiasique et des pyélonéphrites aiguës à répétition. Une colique néphrétique est dépistée à 30 SA. Ces pathologies obstructives et infectieuses peuvent éventuellement dans un second temps entraîner une stimulation du système rénine-angiotensine-aldostérone favorisant l'augmentation de la pression artérielle. La grossesse de cette femme a eu lieu avant la publication des recommandations pour la pratique clinique. De ce fait, aucun bilan préconceptionnel, qu'il soit cardiovasculaire ou rénal, n'est retrouvé, et aucun suivi cardiologique n'est réalisé. Ceux-ci auraient pu améliorer le dépistage de ces troubles cardiovasculaires car nous supposons que le ST, entraînant des pathologies rénales, a un lien dans le développement de cette PE.

Un RCIU vasculaire est associé à la PE chez celle-ci (périmètre abdominal < 10^{ème} percentile).

- La deuxième patiente (n°4) n'a aucun facteur de risque préalable à la grossesse. Le bilan cardiovasculaire en préconceptionnel et l'échographie cardiaque se révèlent normaux ; mais aucun bilan rénal n'est réalisé. Cette femme bénéficie d'un suivi de grossesse complet. Pour elle, la PE est probablement d'avantage lié à une anomalie du développement placentaire par immunotolérance que par le ST en lui-même.
- Ces deux patientes ont été hospitalisées en « grossesse à hauts risques » et ont bénéficié d'une prise en charge maternelle et fœtale adaptée. Le déroulement de cette hospitalisation est identique à celui des PE sans ST ; aucun suivi spécifique n'a été pratiqué. Deux césariennes sont réalisées pour aggravation de la PE au cours du troisième trimestre.

Nous notons également que la prise en charge cardiologique est complète pour les six patientes ayant débuté leurs grossesses après les recommandations.

Toutefois, la complication cardiovasculaire la plus dangereuse et la plus redoutée au cours de la grossesse chez les patientes turnériennes est la dissection aortique. Appelée aussi anévrisme disséquant de l'aorte, cette complication correspond à une déchirure de la paroi de celle-ci pouvant se manifester à différents niveaux. Ce risque est de l'ordre de 2% lors de la grossesse soit 100 fois supérieur à la population générale. Il est majoré au troisième trimestre et dans le post-partum, de l'ordre de 50%. Cette complication n'est donc pas à négliger et doit nécessiter un dépistage préconceptionnel et une surveillance accrue au cours de la grossesse. Elle peut être létale en cas de rupture totale.

Plusieurs études américaines ont été menées à ce sujet [15]. Entre 1997 et 2011, quatre cas de dissection aortique ont été décrits dont trois au cours du troisième trimestre de grossesse et un au cours de l'accouchement. Deux patientes présentaient une HTA : une chronique et une gravidique. Pour une patiente, un bloc auriculo-ventriculaire a été dépisté à 16SA. La dernière patiente ne présentait pas de facteur de risque cardiovasculaire. Ces quatre femmes sont décédées.

Grâce à ces analyses, nous avons pu remarquer que la dissection aortique apparaît plus fréquemment lors d'association avec une HTA, une malformation cardiaque ou une aorte dilatée. Cependant, selon la littérature, 11% (soit 0,22% des situations totales) ont lieu sans facteur de risque. Ces dissections peuvent être expliquées par une surcharge de l'activité cardiaque en fin de grossesse et particulièrement au cours de l'accouchement. Cette complication est la principale cause de décès en cours de grossesse. Une surveillance par un cardiologue est donc indispensable pour les patientes afin de dépister et d'éviter toute

dissection aortique. Si un anévrisme disséquant de l'aorte est diagnostiqué par IRM, une chirurgie cardiaque peut être pratiquée selon le terme de la grossesse, la viabilité du fœtus et la topographie de la dissection aortique. Cette opération, se réalisant sous circulation extra-corporelle, est délicate et dangereuse. Le risque de mortalité maternelle et/ou fœtale est très élevé.

Selon la publication de Lansac.E et de Dicenta.I [2], nous notons deux prises en charge éventuelles face à cette situation [Annexe n°9] :

- avant 25 SA, la chirurgie peut être réalisée « fœtus in utero » avec une surveillance par monitoring.
- après 25 SA, une césarienne en urgence est fréquemment pratiquée, suivie immédiatement par la chirurgie de la racine aortique.

Cette prise en charge a été reprise dans les recommandations du CNGOF. Un suivi pluridisciplinaire rapproché avec un cardiologue spécialisé et un gynécologue-obstétricien est de ce fait indispensable pour dépister ces pathologies, pouvant menacer la poursuite de la grossesse et mettre en danger l'état maternel et fœtal.

Lors de notre analyse, aucune de nos patientes n'a subi de dissection aortique lors de la grossesse, de l'accouchement ou du post-partum.

3.2 - Obstétricales [10] [23] [26] [29]

Une des potentielles complications obstétricales est le risque de fausses couches spontanées (FCS). Plusieurs revues de la littérature montrent que le taux est relativement élevé chez les patientes atteintes de ST. Leurs études portent sur des femmes ayant bénéficié d'un DO. Nous avons analysé quatre revues parlant de cette complication majeure. Les taux de FCS sont très variables, de l'ordre de 6,9% à 53%. La majorité des études (trois sur quatre) retrouve un taux élevé. Leur cohorte porte sur un nombre faible de patientes (aux alentours de 30 femmes). L'étiologie principale aux FCS, découverte par ces études, est utérine. Elle peut être expliquée par certaines complications induites par le ST comme un défaut de vascularisation empêchant l'évolution de la grossesse. Les pathologies thyroïdiennes peuvent être également une des étiologies secondaires à ces FCS puisque ces troubles sont fréquemment retrouvés chez les patientes turnériennes

Cependant, une étude [28] d'une cohorte de 101 patientes ayant débuté une grossesse après DO, montre un taux peu élevé de FCS, de l'ordre de 6,9%. Les étiologies de ces FCS ne sont pas expliquées. Néanmoins, les auteurs décrivent dans leur article que ce taux est beaucoup plus faible que dans les autres études menées mais ne peuvent l'argumenter.

La deuxième complication à envisager est la menace d'accouchement prématuré, les malformations et les hypoplasies utérines étant fréquentes chez les patientes turnériennes. Aucune étude n'a été retrouvée à ce sujet lors de nos recherches.

L'étiologie utérine étant les principales causes retrouvées à nos complications obstétricales, nous nous sommes posé la question de savoir si ces patientes avaient plus fréquemment recours à des chirurgies gynécologiques avant de débiter une grossesse. Ce traitement chirurgical, proposé en cas d'utérus bicorne, pourrait peut-être diminuer le taux de FCS. Cependant, aucun article spécifique n'a été retrouvé à ce sujet. Les recommandations établies par le CNGOF et les protocoles de soins formulés par la Haute Autorité de Santé (HAS) ne font également pas part de cette éventualité.

Dans notre analyse, nous trouvons également un nombre faible de FCS. Une seule patiente (n°3) a dans ses antécédents obstétricaux trois FCS. Elle ne présente pas de malformation utérine mais est atteinte d'une mutation du facteur V de Leiden ; la thrombophilie pouvant être un des facteurs de risque de FCS. Néanmoins, cette anomalie de la coagulation n'a pas de lien spécifique au ST. Notre étude porte sur une très faible cohorte ne pouvant pas être significative de la population générale et de ce fait être comparée aux autres revues de la littérature. Nous n'avons pas retrouvé d'étiologie majeure aux FCS lors de cette analyse confirmant que l'hypothèse d'une atteinte utérine est le facteur de risque majeur chez ces patientes. Cependant, notre étude est faussée car nous n'avons pris en compte que les femmes turnériennes ayant eu des enfants.

Lors de notre analyse, une patiente (n°2) a eu une menace d'accouchement prématuré au cours du troisième trimestre de grossesse. Cette patiente présente dans ses antécédents un utérus bicorne pouvant être une des étiologies.

La troisième complication obstétricale à évoquer et une des plus importante est le risque de disproportion fœto-pelvienne. Du fait de leur petite taille entraînant fréquemment des bassins rétrécis, ce taux est élevé dans cette population. Nous évoquerons plus précisément ce risque dans la suite de notre discussion.

3.3 - Hépatiques [23] [27] [30] [31] [33] [34] [35]

Les risques de complications hépatiques, et particulièrement de cholestase, sont possibles au cours de la grossesse chez les patientes turnériennes. Cependant, peu

d'études ont été menées sur ces troubles et aucun pourcentage représentatif de cette complication gravidique n'a été décrit.

En dehors de la grossesse, des étiologies variées ont été suspectées comme des complications métaboliques (surcharge pondérale et insulino-résistance), autoimmunes (hypothyroïdie) et vasculaires. Les atteintes hépatiques sont plus fréquentes chez les femmes autour de 40-50 ans. Cette tranche d'âge est à la limite des femmes en âge de procréer, pouvant peut-être expliquer le fait que cette pathologie soit peu visible lors des grossesses. La grossesse induit elle-même des changements immunologiques et biologiques pouvant avoir un lien avec la présence de complications hépatiques. Nous pouvons supposer que les patientes présentant des troubles hépatiques antérieures à la grossesse sont plus à risques de développer ces pathologies gravidiques. Leur état hépatique préalablement altéré pourrait être aggravé par la grossesse.

Un bilan hépatique est nécessaire en cours de grossesse uniquement si des signes cliniques sont présents. La prise en charge est à adapter selon les résultats. Un avis spécialisé doit être demandé en cas de doute sur la conduite à tenir. De plus, un bilan hépatique physiologique en préconceptionnel ne semble présager en rien une absence de pathologie gravidique.

Dans notre analyse, aucune de nos patientes ne présente de complications hépatiques gravidiques. Nous pouvons seulement noter que pour une patiente (n°6), une augmentation du taux de phosphatases alcalines a été dépistée au cours du deuxième trimestre sans aucune autre perturbation du bilan hépatique. Une surveillance hépatique a été effectuée ne montrant aucune anomalie en cours de grossesse.

3.4 - Rénales [6] [26]

Les complications rénales retrouvées au cours de la grossesse sont fréquemment liées à des pathologies antérieures liées au ST telles que des malformations et des infections urinaires à répétitions. La grossesse est elle-même un facteur de risque. Elle entraîne une stase urinaire par dextro-rotation de l'utérus ainsi que des modifications biologiques, pouvant favoriser celles-ci. De plus, les pathologies rénales et vasculaires telles que l'HTA sont étroitement liées. Une anomalie cardiaque peut induire une néphropathie. Une malformation rénale peut entraîner secondairement une HTA par perturbation du système rénine-angiotensine-aldostérone.

Un bilan rénal est nécessaire en cours de grossesse, uniquement en cas de signes fonctionnels urinaires, de signes fonctionnels d'HTA ou de malformations rénales. Dans ce derniers cas, il est indispensable de doser la créatinémie tous les mois jusqu'à

l'accouchement afin de dépister tout trouble de la fonction rénale pouvant induire des complications gravidiques.

Dans notre analyse, nous remarquons que deux patientes présentent des anomalies rénales préalables à la grossesse et qu'une patiente développe des complications rénales gravidiques :

- Une femme (n°1) a dans ses antécédents une maladie lithiasique depuis l'enfance et des pyélonéphrites aiguës à répétition. Cette patiente présente à 30SA une colique néphrétique (CN) nécessitant une hospitalisation. Aucun bilan préconceptionnel n'a été retrouvé et le suivi rénal spécifique n'a pas été réalisé chez cette patiente (la grossesse étant antérieure aux recommandations). Ces derniers auraient peut-être pu déceler en amont une anomalie ou une infection urinaire débutante. Par ailleurs, aucun problème rénal n'est dépisté au cours des suites de couches et de la visite post-natale.
- Une deuxième patiente (n°6) présente dans ses antécédents une bifidité pyélique gauche. Le bilan préconceptionnel rénal et le suivi de grossesse spécifique sont réalisés et sont sans particularité.

3.5 - Endocriniens [6] [20]

3.5.1 - Troubles thyroïdiens

Lors de nos recherches, nous trouvons un très faible nombre d'études portant sur les troubles thyroïdiens présents chez les femmes turnériennes enceintes. Selon un article [20], la présence de pathologie thyroïdienne est élevée dans la population turnérienne, la plus importante étant l'hypothyroïdie. Sa fréquence, en dehors de la grossesse, est de l'ordre de 16%, soit environ huit fois supérieure à la population générale. Nous supposons que les complications gravidiques sont fréquemment liées à une pathologie préexistante. Le risque principal de l'hypothyroïdie en début de grossesse est la fausse couche spontanée. Elle peut également induire un retard de croissance intra-utérin ainsi que des difficultés d'apprentissage chez l'enfant et l'adulte.

La prise en charge des troubles thyroïdiens ne doit pas être négligée et doit débuter en préconceptionnel. Durant la grossesse, le suivi avec un endocrinologue est établi selon les antécédents, les signes cliniques et les pathologies thyroïdiennes gravidiques développées. La substitution en hormones doit être adaptée car d'une part les besoins sont plus importants en cours de grossesse et que d'autre part les complications thyroïdiennes peuvent s'aggraver. Le suivi en post-partum est également nécessaire. Les recommandations faites par le CNGOF ne préconisent pas une surveillance spécifique pour

ces troubles. Elle doit être la même que pour la population générale en cas de pathologies thyroïdiennes.

Selon notre étude, trois patientes ont des troubles thyroïdiens en dehors de la grossesse. Une de ces femmes (n°8) n'a pas présenté de perturbation de sa pathologie au cours de la grossesse. Pour les deux autres patientes (n°4 et 6), l'hypothyroïdie est perturbée au cours du troisième trimestre de grossesse nécessitant un simple réajustement du traitement par Levothyrox®. Le post-partum est quant à lui sans particularité.

Une femme (n°5) a débuté une hypothyroïdie au 8^{ème} mois de grossesse. Un traitement correcteur a été mis en place. Cette patiente ne présente pas d'antécédent personnel de troubles endocriniens. Aucune aggravation de l'état thyroïdien n'a été dépistée de la fin de grossesse au post-partum.

Par notre analyse, nous notons que les troubles thyroïdiens gravidiques sont souvent liés à une pathologie préexistante. Le ST ne semble pas les aggraver lors de la grossesse. Les perturbations thyroïdiennes paraissent être semblables à celles de la population générale. L'absence de recommandations pour toutes les patientes turnériennes en cours de grossesse est de ce fait compréhensible.

3.5.2 - Troubles glucidiques [6] [31]

Selon un article [31], il n'existe pas de données de la littérature montrant un risque accru de diabète gestationnel chez les femmes porteuses du ST. Les recommandations faites par le CNGOF en 2009 préconise le dépistage du diabète gestationnel via le test de O'Sullivan à 24 SA. Ce test n'étant plus recommandé aujourd'hui, aucun article n'a démontré l'intérêt de dépister de façon systématique les patientes turnériennes. De ce fait, le dépistage est le même que pour la population générale en fonction des facteurs de risques. Le taux de réalisation est sûrement plus élevé car les patientes sont fréquemment en surpoids et les diabètes préexistants sont courants dans le ST. Le suivi avec un endocrinologue est à adapter selon les facteurs de risques et les complications gravidiques de la patiente.

Dans notre étude, aucune patiente ne présente de diabète avant, pendant et après la grossesse. Cinq d'entre elles ont bénéficié du dépistage du diabète gestationnel:

- Quatre patientes ont été dépistées en accord avec les recommandations pour un IMC égal ou supérieur à 25.

- Une patiente (n°5) a eu recours à cette biologie alors qu'elle ne présente pas de facteur de risque (ce dépistage a été effectué après les nouvelles recommandations sur le diabète gestationnel).

Comparativement aux données de la littérature et selon notre étude, le ST ne semble pas favoriser les troubles glucidiques au cours de la grossesse. Le dépistage ne doit pas être réalisé de façon systématique pour ces patientes mais doit être adapté cas par cas.

3.6 - Anesthésiques [1]

Comme pour chaque femme enceinte, une consultation anesthésique est obligatoire. Cette consultation permet d'évaluer l'état du rachis dans l'éventualité d'une rachianesthésie ou d'une anesthésie péridurale. Cependant, les femmes atteintes du ST présentent dans 95% des cas un retard staturo-pondéral, ainsi que des anomalies osseuses et de l'ostéoporose pouvant rendre difficiles l'accès à l'espace péridural. Cet examen permet également d'observer les voies aériennes supérieures. Des anomalies sont visibles telles qu'une trachée diminuée, un cou raccourci ou une hypoplasie des mandibules et des maxillaires rendant l'intubation difficile. Il permet aussi d'étudier l'état veineux, les poses de voies veineuses étant parfois compliquées en cas de gonflement des membres. Un score d'ASA (ou physical status score) est établi afin de déterminer l'état de santé pré-opératoire du patient. Lors de nos recherches, nous n'avons pas trouvé d'article décrivant des scores d'ASA plus élevés par rapport à la population générale. Toutefois, lors d'une césarienne, la rachianesthésie sera privilégiée à l'anesthésie générale, si l'état du rachis de la patiente le permet. Cette anesthésie locale entraîne moins de risques et moins de complications liées à l'intubation.

Dans notre analyse, toutes les patientes ont eu une consultation d'anesthésie au cours de leur grossesse. L'évaluation du rachis et des voies aériennes est sans particularité. Lors de notre recueil de données nous n'avons pas analysé le score d'ASA. Cette analyse aurait pu nous permettre de démontrer un risque anesthésique plus important par rapport à la population générale.

L'ensemble de nos patientes a bénéficié d'une anesthésie loco-régionale, qu'elle soit une rachianesthésie ou une anesthésie péridurale. L'ensemble de ces interventions s'est déroulé sans particularité.

Aucun article n'a publié de recommandations sur une anesthésie « obligatoire » en cours de travail. Ce choix semble être lié à celui des patientes. Cependant, nous pouvons

penser qu'une anesthésie loco-régionale pourrait être une décision judicieuse afin d'éviter une anesthésie générale en cas de césarienne en urgence.

4 - Lieu d'accouchement [6] [21]

Selon les recommandations du CNGOF, le lieu d'accouchement fortement recommandé est une maternité de type III, permettant de gérer au mieux et de manière pluridisciplinaire ces grossesses à hauts risques. Même si aucune complication n'a été dépistée en cours de grossesse, l'accouchement doit avoir lieu dans une maternité spécialisée. Ce centre doit être composé, en plus du service de maternité et de pédiatrie, d'une équipe de cardiologues et de chirurgiens cardiaques. Ces spécialistes sont indispensables en cas de complications cardiovasculaires, dont la plus redoutée est la dissection aortique nécessitant une chirurgie d'urgence.

Les pédiatres ont un rôle primordial en cas d'accouchements prématurés, de complications gravidiques entraînant des conséquences fœtales ou en cas de césariennes en urgence pour dissection aortique.

5 - Déroulement et mode d'accouchement [9] [15] [23] [26]

5.1 - Surveillance anesthésique en péri-partum

L'anesthésiste évalue les problèmes spécifiques liés au contrôle de la pression artérielle. Il permet la réalisation d'une anesthésie selon la consultation préalable, l'état rachidien, le bilan pré-opératoire de la patiente et le mode d'accouchement.

5.2 - Mode d'accouchement

Le principal mode d'accouchement chez les patientes turnériennes est la césarienne. Son taux est très élevé de l'ordre de 85 % selon le CNGOF. Ce mode privilégié peut être expliqué par un nombre important de bassins pathologiques entraînant des disproportions fœto-pelviennes ainsi qu'aux complications obstétricales engendrées. Ces césariennes sont souvent programmées par décision pluridisciplinaire après évaluation des risques. Un examen du bassin lors de la consultation obstétricale du neuvième mois est obligatoire. Une radiopelvimétrie peut être demandée pour ces patientes, afin de mesurer les diamètres du bassin. Cependant, cet examen radiologique n'est pas noté dans les recommandations établies par le CNGOF. Il doit être pratiqué en cas de doute sur un bassin pathologique et

non de façon « abusive » pour ces patientes (malgré leur petite taille). De ce fait, la prise en charge est identique à la population générale.

Dans notre analyse, nous remarquons que pour quatre patientes nous n'avons pas d'informations sur la réalisation de l'examen clinique du bassin. Le reste de nos patientes a bénéficié de celui-ci. Seulement une de nos patientes a un bassin non rétréci. Les trois autres présentent des risques de disproportion pelvienne. La réalisation d'une radiopelvimétrie est décidée pour ces dernières. Pour l'ensemble de ces trois patientes, aucun bassin chirurgical n'est dépisté. Cependant, pour deux d'entre elles, l'accouchement voie basse est contre-indiqué. Nous pouvons supposer que les décisions pluridisciplinaires de césariennes ont été prises face à une balance bénéfice-risque allant davantage vers un taux de disproportion fœto-pelvienne.

5.3 - Résultats

Dans notre analyse, nous notons que deux nos patientes se sont mises en travail spontané et ont accouché par les voies naturelles. Les six autres femmes ont bénéficié d'une césarienne, soit trois quarts de notre population.

Trois césariennes, soit la moitié, sont programmées. Le motif principal retrouvé est le risque de disproportion pelvienne.

Le motif de la troisième césarienne programmée (patiente n°6) n'est pas connu. Nous n'avons pas d'information sur l'état clinique du bassin de cette femme et sur le risque de disproportion fœto-pelvienne encouru. La principale hypothèse de ce mode d'accouchement est l'association : ST, âge maternel supérieur à 40 ans et surpoids.

L'autre moitié s'est déroulée en urgence dont deux dans un contexte de PE (patientes n°1 et 3) et une dans un contexte de MAP (patiente n°2).

Par notre analyse, nous pouvons noter que les accouchements voie basse sont plus fréquents chez les patientes ayant une délétion partielle (patiente n°8) ou une mosaïque (patiente n°5) comme le montrent certaines études de la littérature et notre analyse. Nous remarquons également que le taux de césarienne dans notre cohorte, qu'elle soit programmée ou en urgence, est très élevé ce qui semble coïncider avec les éléments décrits dans la littérature. Néanmoins, la césarienne n'est pas un acte anodin. Cette chirurgie ne doit pas être banalisée pour les patientes turnériennes et les motifs de ce choix doivent être bien encadrés.

6 - Post-partum et complications [2] [6]

6.1 - Surveillance maternelle spécifique

6.1.1 - Lors du post-partum immédiat [6]

Lors de notre recherche, nous n'avons pas retrouvé d'études prouvant un lien spécifique entre ST et troubles du post-partum immédiat. A partir de notre analyse, nous avons pu remarquer que deux de nos patientes ont eu des complications lors de cette période à risque :

- Une patiente (n°1) a présenté une hémorragie de la délivrance due à une atonie utérine. La quantité des pertes n'a pas été écrite dans le dossier médical (la grossesse ayant eu lieu en 2004). Les facteurs de risque majeurs retrouvés sont une hypoplasie utérine, engendrant une surdistension en fin de grossesse, et la réalisation d'une césarienne en urgence. La femme ne présente aucune anomalie de la coagulation. Le placenta est non bas inséré. L'hémorragie a été traitée efficacement par Syntocinon® puis Nalador® .
- Chez une patiente (n°2), nous notons la découverte d'un hématome marginal ainsi que d'une thrombose sous choriale étendue lors de l'analyse placentaire. Cette patiente ne présente pas de facteur de risque potentiel.

A partir de notre analyse, le ST ne semble pas être la principale cause des anomalies lors du post-partum immédiat. Seules les complications utérines engendrées par ce syndrome pourraient avoir un lien, mais cette hypothèse nous semble peu probable. Aucune recherche n'a permis de démontrer ce fait.

6.1.2 - Lors des suites de couches [6]

Selon les recommandations faites par le CNGOF en 2009, les femmes atteintes d'un ST nécessitent une surveillance particulière en suites de couches (SDC) qu'elle soit cardiovasculaire et hépatique mais aussi selon les atteintes de la patiente en cours de grossesse.

- Surveillance cardiovasculaire :

Le risque cardiovasculaire est toujours persistant dans le post-partum nécessitant une surveillance tensionnelle accrue. Aucun bilan spécifique n'est recommandé sauf dans les

contextes de pathologies vasculaires telles que la pré-éclampsie (PE). La prise en charge post PE est habituelle avec réalisation de la première partie du bilan de thrombophilie. Le risque de dissection aortique est également possible en post-partum et n'est pas à négliger.

Dans notre analyse, les deux contextes de PE ont évolué de manière différente avec normalisation de l'état clinique et biologique pour une patiente (n°1) et persistance d'une protéinurie des 24h élevée chez une deuxième patiente (n°4) nécessitant la mise en place d'un traitement hypertenseur. Lors de la visite post-natale (VPN), les pathologies cardio-vasculaires de ces patientes sont résolutive.

- Surveillance hépatique :

Un bilan hépatique est uniquement réalisé si des anomalies cliniques et/ou biologiques ont eu lieu avant ou pendant la grossesse.

Dans notre analyse, deux de nos patientes présentent des troubles hépatiques lors du post-partum :

- Une patiente (n°6) développe une cholestase, ne nécessitant pas de traitement et résolutive par la suite. Cette femme n'a pas d'antécédent hépatique personnel. Elle présente uniquement une hypothyroïdie préalable à la grossesse, cette pathologie étant une des hypothèses aux complications hépatiques dans les monosomies X. Un réajustement du traitement par Levothyrox® a été nécessaire au cours du troisième trimestre. Le bilan préconceptionnel retrouvé est complet et sans particularité ne montrant pas de piste antérieure à la cholestase. En cours de grossesse, une augmentation du taux de phosphatases alcalines a été dépistée sans aucune autre perturbation du bilan hépatique. Les autres bilans réalisés en cours de grossesse étaient sans particularité. Le bilan du post-partum a sûrement été réalisé dans ce contexte.
- Une seconde patiente (n°7) présente une cytolyse lors du post-partum, ne nécessitant pas de traitement et rapidement résolutive. Nous ne savons pas dans quel contexte le bilan hépatique a été réalisé. Aucune anomalie clinique ou para-clinique n'a été dépistée en préconceptionnel ou au cours de la grossesse. Cette patiente présente une pathologie cardiaque mais aucun trouble vasculaire et endocrinien, pouvant expliquer cette manifestation hépatique.

Au vu de notre analyse, le ST ne semble pas avoir de lien spécifique avec les complications hépatiques développées dans le post-partum.

6.1.3 - Contraception et traitement hormonal substitutif [1]

Lors de l'examen de sortie en SDC, il est important d'aborder avec la patiente de la mise en place d'une contraception ou d'un traitement hormonal substitutif (TSH) selon le caryotype et la puberté de la patiente, mais aussi selon son traitement antérieur et ses envies.

- Contraception :

Le choix de contraception est possible dans le cadre d'une puberté spontanée. Il est important de bien prendre en compte les antécédents gynécologiques de la patiente.

Dans notre analyse, nous avons fait face à deux cas. Une de nos patientes (n°3) a reçu en SDC une contraception progestative (Cerazette®). Cette dernière présente une aménorrhée primaire et prenait antérieurement un traitement hormonal substitutif. Le choix d'un contraceptif nous ne semble pas judicieux au vu de ses antécédents. Nous aurions privilégié un TSH lors de la VPN. A contrario, une patiente (n°5) n'a pas bénéficié de la mise en place d'un traitement hormonal en SDC. Cependant, il aurait été préférable de choisir un contraceptif en maternité car cette dernière a eu une puberté spontanée et prenait une contraception antérieurement (Adépal®). Ce traitement a été mis en place par la suite à la VPN.

- Traitement hormonal substitutif :

Le TSH peut être poursuivi ou mis en place en SDC. Dans notre analyse, la moitié de nos patientes a continué son traitement par TSH (n°1, 4, 6 et 7). Pour deux patientes (n°2 et 3), cette reprise n'est pas connue mais semble opportune puisque ces dernières prenaient ce traitement en dehors de la grossesse. Une patiente (n°8), présentant une aménorrhée secondaire, a bénéficié de sa mise en place en SDC car sa pathologie a été découverte en service de PMA.

Dans un deuxième temps, nous nous sommes demandé si le traitement hormonal substitutif est compatible avec l'allaitement maternel. L'information n'a pas été retrouvée dans le Vidal ni auprès du Centre de Référence sur les Agents Tératogènes (CRAT). Le but étant de retrouver un apport physiologique en hormones, nous pourrions considérer que ces femmes puissent allaiter si le taux biologique retrouvé est identique à celui d'une femme en bonne santé. Une adaptation de la situation est envisageable au cas par cas selon le type d'hormones administrées (plus ou moins proches des hormones « naturelles »).

La problématique de l'allaitement maternel n'est pas une question que nous nous sommes posée lors de la réalisation de notre recueil de données. De ce fait, nous n'avons pas pu analyser les dossiers à ce sujet afin de répondre à cette interrogation.

6.1.4 - Lors de la visite post-natale [2] [6]

Selon Lansac.E et Dicenta.I [2], une échographie cardiaque doit être pratiquée entre 15 jours et 8 semaines du post-partum pour tous les patientes turnériennes [Annexe 9].

Selon le CNGOF [6], cet examen est recommandé entre 5 et 8 jours de l'accouchement. Cependant, dans leur document d'information à remettre à la patiente et son conjoint [Annexe 2], les délais diffèrent : l'échographie devrait être effectuée à 15 jours et à 8 semaines de la naissance. Les préconisations du CNGOF semblent s'appliquer pour toutes ces femmes avec ou sans antécédents, devant la persistance d'un risque cardiovasculaire. Une surveillance annuelle est fortement conseillée selon les complications du ST et les troubles gravidiques : endocrinologique, hépatique, rénale...

Dans notre analyse, nous notons qu'aucune de nos patientes ne semble avoir bénéficié d'une échographie cardiaque en SDC ou lors de la VPN, malgré un antécédent de bicuspidie aortique pour la patiente n°5. Aucune particularité lors des visites post-natales (VPN) de nos huit patientes n'a été décelée, l'ensemble des pathologies gravidiques étant résolutif.

6.2 - Examen pédiatrique spécifique [6]

Nous n'avons pas lu de recommandation spécifique pour les nouveau-nés de mères turnériennes. La prise en charge est adaptée selon les complications obstétricales, comme pour toutes les grossesses.

En cas de grossesse spontanée, un examen spécifique est réalisé selon le caryotype établi en anté-natal. Si ce dernier est sans particularité, l'examen clinique du nouveau-né est identique aux autres. En cas de don d'ovocyte (DO), l'examen pédiatrique ne comporte pas de spécificité.

Nous retrouvons ces correspondances dans notre analyse :

- Le fœtus de la patiente n°5 a bénéficié d'un diagnostic anté-natal (DAN) car issu de grossesse spontanée. Le caryotype étant normal, le nouveau-né n'a pas bénéficié d'un bilan spécifique pédiatrique. Son examen clinique est sans particularité.

- Le fœtus de la patiente n°6, issu d'un DO, présente des anomalies céphaliques. La prise en charge pédiatrique est sans particularité. Néanmoins, ces malformations ne semblent pas avoir de lien spécifique au ST ; aucune information n'a été lue à ce sujet.

En conclusion, lors de la VPN, la totalité des nouveau-nés est en bonne santé.

De plus, nous nous sommes posé la question de savoir si la luxation congénitale des hanches (LCH) est plus fréquente et/ou si le dépistage est plus ciblé pour les nouveau-nés dont la mère est atteinte du syndrome de Turner. Aucune donnée n'a été retrouvée au cours de nos lectures. De ce fait, nous ne pensons pas que ce dépistage soit davantage effectué dans ces situations.

II) Rôle du suivi pluridisciplinaire et en particulier de la sage-femme

Comme évoqué au fil de notre analyse, une organisation de soins pluridisciplinaires est indispensable. Elle permet de respecter les recommandations préconisées et de prendre en charge ces femmes de manière plus adaptée. Les professionnels de santé doivent s'harmoniser pour répondre au mieux aux besoins des patientes turnériennes. Nous pouvons imaginer que, dans une maternité de type III, un groupe de professionnels, ayant une connaissance approfondie de ce syndrome rare, soit constitué et soit en interaction. Il permettrait de mieux entourer les femmes atteintes de cette pathologie, de leur désir de grossesse au post-partum. Les sages-femmes peuvent faire partie de ce comité pluridisciplinaire ; même si le suivi pathologique lors de la grossesse est en dehors de nos actes de compétences. Nous pouvons rencontrer ces patientes dans certaines circonstances. Nous avons la possibilité de les voir en service de procréation médicalement assistée (PMA), lors d'une hospitalisation ou lors d'un suivi à domicile. Nous collaborons à la surveillance et au dépistage des complications maternelles, fœtales et néonatales en salle de naissance et en suites de couches. La sage-femme sera particulièrement attentive à l'état cardiovasculaire, avec une surveillance tensionnelle vigilante et nécessité de faire appel à un spécialiste en cas de besoins.

III) Prise en charge lors d'un diagnostic anté-natal du syndrome de Turner

Grace aux avancées technologiques, le diagnostic anté-natal est de plus en plus courant. Il permet de dépister de nombreuses pathologies comme le ST grâce à l'amniocentèse. Cette situation est visible chez des femmes porteuses d'un ST dans le cadre d'une grossesse spontanée mais peut aussi être vécue chez une femme non atteinte de cette anomalie chromosomique. Une prise en charge pour ces couples doit être adaptée et la cohésion pluridisciplinaire a un rôle important. Face à la découverte d'un fœtus présentant un caryotype turnérien, il est important que nous évoquions avec le couple l'avenir de l'enfant et plus particulièrement des conséquences sur sa fertilité future afin d'envisager au mieux et le plus rapidement une prise en charge adaptée. Il est essentiel que les parents aient une bonne information sur le sujet dès le début de la grossesse afin qu'ils ne soient pas surpris des conséquences induites. Ils doivent avoir connaissance pour leur enfant du haut risque de stérilité, du traitement hormonal au long cours, des difficultés à concevoir et du fréquent recours aux DO. Lorsque celles-ci arrivent à l'âge dit de la puberté, il est indispensable d'évoquer avec eux et selon leur niveau de compréhension, le sujet de la grossesse et de leur expliquer l'importance d'un bilan préalable et d'un suivi pluridisciplinaire. Plus le diagnostic est établi précocement, moins le droit à l'ignorance est toléré.

CONCLUSION

Le syndrome de Turner est une pathologie génétique rare touchant une naissance sur 2500 chez le sexe féminin. Il entraîne un certain nombre de complications médicales, de l'enfance à l'âge adulte. Les possibilités de grossesses spontanées sont exceptionnelles et le recours aux dons d'ovocytes est de plus en plus fréquent. Cette évolution médicale a permis de confirmer que ces grossesses sont à hauts risques.

Des recommandations écrites par le Comité National des Gynécologues et Obstétriciens Français ont été publiées en 2009 permettant d'adapter les prises en charge et de travailler de manière pluridisciplinaire.

Le but de ce mémoire a été d'analyser, à l'aide de revues de la littérature et de dossiers médicaux, les complications gravidiques engendrées et d'étudier si les recommandations établies ont été respectées. Au total, nous avons remarqué que les pathologies cardiovasculaires sont les complications les plus retrouvées et les plus craintes au cours de la grossesse.

Concernant l'adéquation de prise en charge, sur les huit patientes concernées par notre analyse, deux ont débuté leurs grossesses quatre ans avant l'établissement des recommandations. De ce fait, aucun bilan préconceptionnel et aucun suivi spécialisé n'ont été réalisés chez ces femmes. Cependant, une de ces patientes a développé un trouble cardiovasculaire en cours de grossesse. Ce dernier aurait probablement pu être dépisté antérieurement en présence d'une prise en charge spécifique. Après l'établissement des recommandations, l'ensemble des patientes concernées a bénéficié d'un bilan préconceptionnel et d'un suivi pluridisciplinaire. Pour la moitié, la prise en charge est complète et pour l'autre partielle. Aucune complication gravidique liée au ST ne semble avoir été diagnostiquée pour ces femmes. Nous notons donc l'importance du bilan préconceptionnel et d'un suivi pluridisciplinaire afin de dépister les complications gravidiques majeures. La réalisation parfaite des recommandations permet de limiter ces complications et de les prendre en charge le plus rapidement de manière pluridisciplinaire.

Ce mémoire a aussi montré le manque d'information retrouvée face à cette pathologie rare, à la fois pour les patientes et pour les soignants. Les femmes doivent être avisées le plus rapidement possible des troubles de fertilité induits par le ST et des recommandations établies en cas de désir de grossesse. Les professionnels de santé doivent être informés

des risques majeurs d'une grossesse chez une patiente turnérienne et pouvoir ainsi adapter leur conduite à tenir face à cette situation. Il paraît primordial que tous les professionnels de santé (gynécologues-obstétriciens, sages-femmes, cardiologues, endocrinologues, généticiens) s'impliquent dans l'information et la prévention préconceptionnelle de ces femmes.

Peu d'études ont été menées sur les risques gravidiques induits par le ST. Seules les complications cardiovasculaires ont des réponses claires et certaines. Les autres troubles ne sont quant à eux pas formellement démontrés. La recherche dans ce domaine doit se poursuivre afin d'améliorer nos prises en charges et le vécu des patientes.

Dans l'avenir, certains auteurs envisagent la possibilité de conservation de tissu ovarien dans l'enfance, s'il persiste des structures folliculaires. Cette solution permettrait à ces femmes et ces couples d'envisager une fécondation in vitro en intraconjugal. Cette orientation doit être envisagée avec prudence en raison des risques identifiés lors des grossesses spontanées. Cependant, cette avancée ne modifie en rien les recommandations et la nécessité d'une prise en charge pluridisciplinaire.

BIBLIOGRAPHIE

Livres:

- [1] - Carbonne.B. Approche multidisciplinaire de la prise en charge des adultes présentant un syndrome de Turner. Mises à jour en gynécologie obstétrique. Paris: Vigot, 2003: 157-179
- [2] - Lansac.E, Dicenta.I. Problèmes cardiologiques et vasculaires des femmes atteintes d'un syndrome de Turner. Mises à jour en gynécologie obstétrique. Paris: Vigot, 2009: 135-151
- [3] - Pienkowski.C, Maithé.T. Le syndrome de Turner. Paris: Springer, 2009: 115-119/accès numérique

Communications de conférence :

- [4] - ASMR. Increased maternal cardiovascular mortality associated with pregnancy in women with Turner syndrome. Fertil steril; 2005, 83: 1074-1075
- [5] - ASMR. Increased maternal cardiovascular mortality associated with pregnancy in women with Turner syndrome. Fertil steril; 2008, 90, suppl 3: 185-186
- [6] - CNGOF. Syndrome de Turner et grossesse: recommandation pour la pratique clinique. J. Gynecol obstet biol reprod; 2009, 38, 8: 669-690.
- [7] - HAS. Syndrome de Turner protocole national de diagnostic et de soins; 2008: 1-53

Revue littéraire :

- [8] - Alvarez-Nava.A ; Soto.M, Sanchez.M et al. Molecular analysis in Turner syndrome. J.ped; 2003, 142, 3: 336-340
- [9] - Bodri.D, Vernaev.V, Figueras.A et al. Oocyte donation in patients with Turner's syndrome: a successful technique but with an accompanying high risk of hypertension disorders during pregnancy. Hum reprod; 2006, 21, 3: 829-832
- [10] - Bodri.D, Guillen.J, Schwenn.K et al. Poor outcome in oocyte donation after elective transfer of a single cleavage stage embryo in Turner syndrome patients. Fertil steril; 2009, 91, 4: 1489-1492
- [11] - Bryman.I, Sylvén.L, Berntrop.K et al. Pregnancy rate and outcome in swedish women with Turner syndrome. Fertil steril; 2011, 85, 8: 2507-2510
- [12] -Cabanes.L, Chalas.C, Christin-Maitre.S et al. Turner syndrome and pregnancy: recommendations for the management of patients with Turner syndrome before and during pregnancy. J.european gynecol obstet fertile; 2010, 152:18-24
- [13] - Cabrol.S. Le syndrome de Turner. Ann endoc; 2007, 68, 1: 2-10
- [14] - Carlson.M, Silberbach.M. Dissection of aorta: two cases and review of 85 cases in the literature. J.med genet; 2007, 44: 745-749

- [15] - Chalas-Boissonnas.C, Davy.C, Marszalek.A et al. Cardiovascular findings in women suffering from Turner syndrome requesting oocyte donation. Hum reprod; 2011, 26, 10: 2754-2762
- [16] - Chevalier.N, Letur.H, Lelannou.D et al. Materno-fetal cardiovascular complications in Turner syndrome after oocyte donation. J.clin endocrinol metab; 2011, 96, 2: 260-267
- [17] - Christin-Maitre.S. Syndrome de Turner : protocole national de diagnostic et de soins. Gynécol obstet fertil; 2008, 36, 7-8: 826-827
- [18] - Delbaere.A, Englert.Y. Syndrome de Turner et don d'ovocyte. Gynécol obstet fertil; 2002, 30, 12: 970-978
- [19] - Elsheikn.M, Conway.G, Wass.J. Medical problem in adult women with Turner's syndrome; Ann med; 1999, 2, 31: 99-105
- [20] - Elsheikn.M, Conway.G, Wass.J. Autoimmune thyroid syndrome in women with Turner's syndrome-the association with karyotype. Clin endocrinol ; 2001, 55: 223-226
- [21] - Fénichel.P, Letur.H. Procréation et syndrome de Turner : quelles recommandations avant, pendant et après la grossesse?. Gynécol obstet fertil; 2008, 36, 9: 891-897
- [22] - Fénichel.P. Syndrome de Turner et reproduction. Med reprod ; 2006, 8, 1: 57-60
- [23] - Foudila.A, Soderstrom-Anttila.V, Hovatta.O. Turner's syndrome and pregnancies after oocyte donation. Hum reprod; 1999, 14, 2: 532-535
- [24] - Gonzalez.L, Feldman.S. The patient with Turner syndrome: puberty and medical management concerns. Fertil steril; 2012, 98, 4: 780-786
- [25] - Haberstick.R, Calmelet.P, Charpentier.A et al. Prise en charge multidisciplinaire d'une grossesse compliquée d'une dissection aortique. J. Gynecol obstet biol reprod; 2001, 30, 2: 183
- [26] - Hovatto.O. Pregnancies in women with Turner's syndrome. Ann med; 1999, 2, 31: 99-110
- [27] - Invernizzi.P, Miozzo.M, Battezzati.I et al. Frequency of monosomy X in women with primary biliary cirrhosis. Lancet; 2004, 363: 533-535
- [28] - Karnis.M. Fertility, pregnancy, and medical management of Turner syndrome in the reproductive years. Fertil steril; 2012, 98, 4: 787-796
- [29] - Karnis.M, Zimon.A, Lalwani.S et al. Risk of death in pregnancy achieved through oocyte donation in patient with Turner syndrome: a national survey. Fertil steril; 2003, 80, 3: 498-501
- [30] - Milkiewicz.P, Heathcote.J. Primary biliary cirrhosis in a patient with Turner syndrome. Can J gastroenterol; 2005, 19: 631-633
- [31] - Ohi.J. Don d'ovocytes et syndrome de Turner. Gynécol obstet fertil; 2008, 36, 9: 886-890

[32] - Pienkowski.C, Menendez.M, Cartault.A et al. Syndrome de Turner et procréation. Gynécol obstet fertil; 2008, 36, 10: 1030-1034

[33] - Roulot.D, Segott.C, Chazoullières.O et al. Atteinte hépatique au cours du ST. Gastroentero clin et biol; 2001, 25, 6: 615

[34] - Roulot.D. Atteinte hépatique au cours du ST. Hépatogastro; 2013, 20, 1: 20

[35] - Roulot.D, Segott.C, Chazoullières.O et al. Vascular involvement of the liver in Turner's syndrome. Hepatology; 2004, 39, 1: 239-247

Mémoires-Thèses :

[36] - Palustron.A. Turner et grossesse : quelles chances de mener à bien cette grossesse ? Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme. Université d'Aix-Marseille.2009

[37] - Wurtz.C. Spécificité des grossesses chez les femmes porteuses du syndrome de Turner. Mémoire pour le diplôme d'état de sage-femme. Université de Strasbourg.2010

[38] - Vrignaud Peron.I. Neuf observations du syndrome de Turner. Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine. Université de Nantes.1989

Sites internet:

[39] - Grossesses chez les femmes porteuses de syndrome de Turner : attention danger http://www.cngof.asso.fr/D_TELE/080831_Turner_et_Gr.pdf (consulté le 15.06.13)

[40] - Syndrome de Turner, protocole national de diagnostic et de soins http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/pnds_turner_web.pdf (consulté le 15.06.13)

[41] - Syndrome de Turner : recommandation pour la pratique clinique http://www.cngof.asso.fr/D_TELE/RPC_Turner_et_gro_090723.pdf (consulté le 15.06.13)

[42] - <http://orpha.net> (consulté le 15.06.13)

[43] - <http://www.agat-turner.org> (consulté le 15.06.13)

[44] - Genetic features of Turner syndrome <http://turners.nichd.nih.gov/genetic.html> (consulté le 10.08.13)

[45] - Hérité mendélienne <http://college-genetique.igh.cnrs.fr/Enseignement/genformclin/heredmendel.pdf> (consulté le 10.08.13)

[46] - Clinical features of Turner syndrome <http://turners.nichd.nih.gov/clinical.html> (consulté le 10.08.13)

- [47] - Clinical practice guideline for Turner syndrome
<http://www.turnersyndrome.org/files/resources/clinical-practice-guidelines-turner-syndrome-210.pdf> (consulté le 10.08.13)
- [48] - Health supervision for children with Turner syndrome
<http://pediatrics.aappublications.org/content/111/3/692.full.pdf+html> (consulté le 10.08.13)
- [49] - Follicles are found in the ovaries of adolescents girls with Turner syndrome
<http://jcem.endojournals.org/content/87/8/3618.long> (consulté le 14.08.13)
- [50] - Le syndrome de Turner à l'âge adulte
<http://www.performances-medicales.com/gyneco/Encours/166/09.pdf> (consulté le 14.08.13)
- [51] - Morbidity and mortality after childbirth in women with Turner karyotype
<http://humrep.oxfordjournals.org/content/28/7/1961.long> (consulté le 02.09.13)
- [52] - Fertility in Turner syndrome
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cen.12288/pdf> (consulté le 02.09.13)
- [53] - Materno-foetal cardiovascular complications in Turner syndrome after oocyte donation
<http://jcem.endojournals.org/content/96/2/E260.long> (consulté le 02.09.13)
- [54] - http://www.lecrat.org/crat.php3?id_article=34 (consulté le 05.01.14)
- [55] Séminaires maladie Rare : le syndrome de Turner
http://robertdebre.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/137/files/2013/11/Syndrome_Turner_Seminaire_du_12_mars_2010.pdf (consulté le 02.02.14)

Annexe n°1 : Coordonnées de l'association AGAT

AGAT : Association Groupe Amitié des Turner

2 rue André Messenger-B.P.5

75860 Paris Cedex 18

Tél. 01 53 28 14 86

E.mail : association_agatts@yahoo.fr

Site : www.agat-turner.org

Directrice Mme De Warren

Annexe n°2 :

Document d'information à remettre à la patiente et son conjoint

Madame, Monsieur,

Comme vous le savez, Madame, vous êtes atteinte d'une anomalie chromosomique appelée « syndrome de Turner » et caractérisée par l'absence complète ou partielle d'un chromosome X sur les deux normalement observés.

Les grossesses spontanées en cas de fonctionnement ovarien conservé sont rares (2 %). Dans ce cas, il existe un risque accru de fausse couche et de survenue d'anomalies chromosomiques. Une consultation d'information avec un praticien spécialisé en génétique vous est proposée afin de déterminer avec vous le risque de transmission à l'enfant d'une anomalie génétique, de même que la possibilité d'un diagnostic prénatal. Le don d'ovocytes constitue dans la grande majorité des cas la seule possibilité d'obtenir une grossesse.

Que la grossesse soit spontanée ou secondaire à un don d'ovocytes, il s'agit d'une grossesse à haut risque de complications :

- cardiovasculaire (hypertension artérielle, dilatation voire déchirure de l'aorte) exposant à un risque de décès maternel et fœtal ;
- métabolique : diabète ;
- hépatique : rétention de bile ;
- obstétricale : hypertension artérielle, prééclampsie. Dans 85 % des cas, un accouchement par césarienne est nécessaire du fait notamment de la petite taille du bassin.

Avant tout projet de grossesse, il est indispensable de faire un bilan avec une équipe spécialisée. Il comporte :

- une consultation avec un cardiologue pour l'étude de la pression artérielle ainsi qu'une échographie cardiaque voire une IRM cardiaque ;
- une consultation spécialisée en endocrinologie à la recherche d'un diabète, d'une pathologie de la glande thyroïde, d'une pathologie hépatique ou rénale ;
- une consultation avec un gynécologue-obstétricien de façon à évaluer l'état de l'utérus qui doit porter le bébé et les dimensions du bassin. Une échographie pelvienne et/ou une IRM peuvent être nécessaires.

À l'issue de ce bilan, l'équipe pluridisciplinaire spécialisée peut être amenée à déconseiller formellement une grossesse, en particulier si vous avez été opérée de l'aorte ou si le bilan a montré une hypertension artérielle ou une anomalie à l'échographie du cœur.

Si la grossesse n'est pas contre-indiquée et que vous êtes en attente d'un don d'ovocytes, il faudra revoir le cardiologue tous les ans. Le bilan hépatique sera lui aussi répété tous les ans. En cas de recours à une AMP avec don d'ovocytes ou d'utilisation de techniques d'assistance médicale à la procréation, un seul embryon vous sera transféré pour éviter la survenue d'une grossesse multiple qui augmenterait le risque de complications.

Pendant la grossesse, outre la surveillance habituelle avec le gynécologue-obstétricien, il faudra revoir le cardiologue et faire une échographie à la fin du 1^{er} trimestre, du 2^e trimestre et chaque mois au dernier trimestre de la grossesse.

S'il apparaît une dilatation de l'aorte au cours de la grossesse supérieure à 10 % par rapport à la mesure de base en début de grossesse, il pourra être nécessaire de faire naître prématurément l'enfant par césarienne et de vous opérer de l'aorte. S'il apparaît une hypertension artérielle, un traitement pourra être nécessaire. Il peut aussi apparaître une complication hépatique qui peut entraîner des démangeaisons et une jaunisse obligeant à un traitement voire à décider prématurément de la naissance du bébé.

Si la grossesse se passe bien et arrive à son terme, l'accouchement devra avoir lieu dans un centre où existe, en plus du service de maternité et de pédiatrie, une équipe de cardiologues et de chirurgiens cardiaques, car une intervention cardiaque en urgence peut être nécessaire. La voie de l'accouchement sera à discuter avec l'accoucheur mais le plus souvent (85 % des cas d'après les données disponibles) il sera nécessaire de faire une césarienne.

Après l'accouchement, il faudra aussi faire une surveillance cardiologique avec la même équipe et des échographies devront être faites 15 jours et 8 semaines après la naissance puis tous les ans.

Dans votre cas la grossesse est à haut risque en particulier en raison de la possibilité de dilatation, voire de rupture de l'aorte, obligeant à une intervention cardiaque en urgence. En l'absence de soins adaptés et de suivi multidisciplinaire par une équipe spécialisée, des complications peuvent mettre en jeu votre vie et celle de votre enfant. Sur la base des informations disponibles, notamment après avis de l'équipe qui vous prend en charge, il est donc nécessaire de réfléchir avec votre conjoint et l'équipe qui vous prendra en charge aux contraintes et aux risques d'une telle grossesse ainsi qu'aux alternatives éventuelles. L'équipe est à votre disposition pour vous aider à prendre une décision. Si vous décidez d'avoir un enfant, votre collaboration étroite est essentielle pour vous permettre de mener à bien la grossesse.

Annexe n°3 : Document de déclaration au registre des ST

Nom :
Prénom :
DDN :
(étiquette)

Suivi cardiologique (Syndrome de TURNER)

Date évaluation : / /

Cardiologue : Dr

Hôpital :

Poids (kg) :	Tension artérielle (mmHg) :
Taille (cm) :	
Surface corporelle (m ²) :	Traitement anti-hypertenseur : ☐ NON ☐ OUI
Electrocardiogramme : ☐ normal ☐ anormal, préciser : ☐ QT allongé ☐ autre :	

ANTÉCÉDENTS connus avant la dernière imagerie :

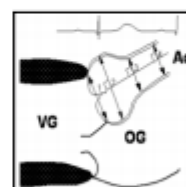
. Chirurgie cardiovasculaire	☐ NON	☐ OUI	Préciser type :	Date :
. Hypertension artérielle	☐ NON	☐ OUI		
. Bicuspidie aortique	☐ NON	☐ OUI	☐ Indéterminé	
. Coarctation aortique	☐ NON	☐ OUI	Gradient maximal :mmHg	
. Insuffisance aortique	☐ NON	☐ OUI		
. Rétrécissement aortique	☐ NON	☐ OUI		
. Insuffisance mitrale	☐ NON	☐ OUI		
. Rétrécissement mitral	☐ NON	☐ OUI		
. Anomalies malformatives	☐ NON	☐ OUI	☐ Indéterminé	Préciser :

RÉSULTATS de la dernière imagerie :

Échographie cardiaque / aortique : Date dernier examen : / /
IRM cardiaque / aortique : Date dernier examen : / /
TDM cardiaque / aortique : Date dernier examen : / /

IMAGERIE 1 (échographie) :

AORTE	Mesure (mm)	AORTE	Mesure (mm)
1-Anneau aortique		Crosse	
2-Sinus de Valsalva		Proximale descendante	
3-Jonction sino-tubulaire		Thoracique descendante	
4-Aorte ascendante à 1 cm du sinus de Valsalva		Abdominale	



Mesures réalisées selon les recommandations de l'American Society of Cardiology (bord d'attaque à bord d'attaque, en incluant la paroi antérieure et excluant la paroi postérieure). Coupe parasternale gauche grand axe (perpendiculairement au grand axe de l'aorte, en fin de diastole et en moyennant sur au moins 3 cycles).

Syndrome de Turner et grossesse: recommandation pour la pratique clinique
CNGOF. J. Gynecol obstet biol reprod; 2009, 38, 8: 669-690

Annexe n°4 : Tableau récapitulatif du bilan préconceptionnel
Selon les recommandations du CNGOF de 2009

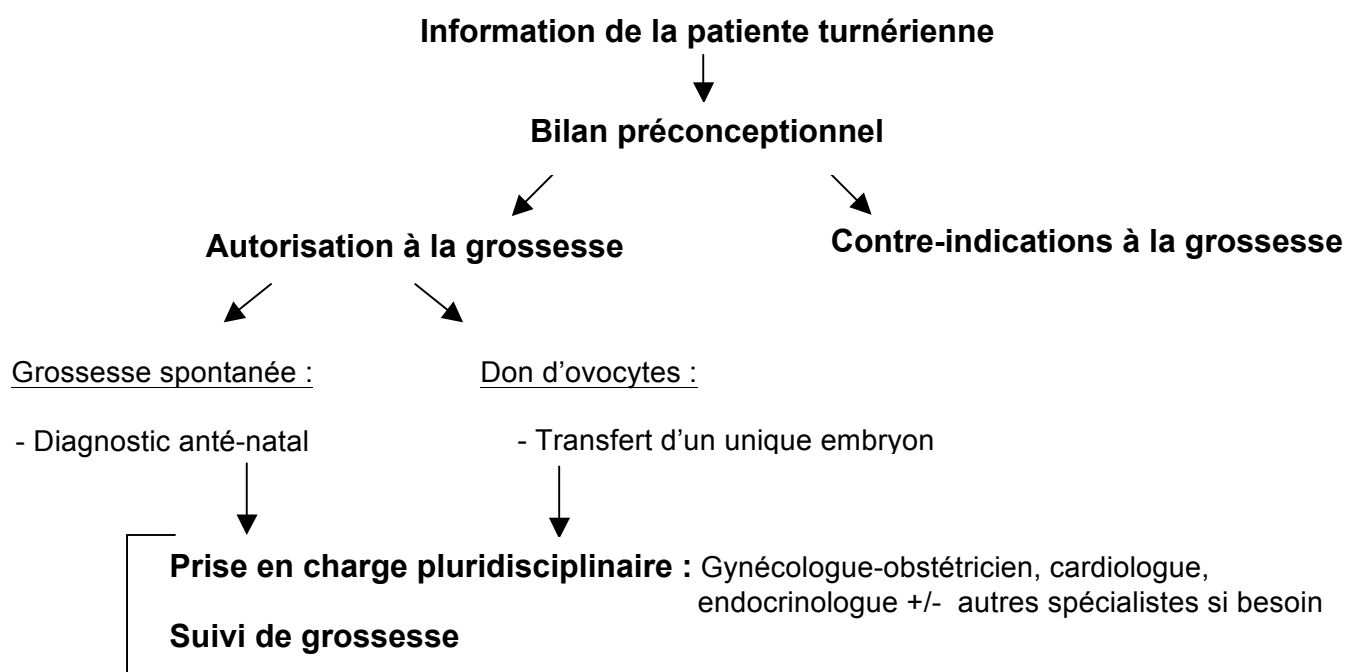
Type de bilan	Examens cliniques et para-cliniques	Contre-indications à la grossesse
Examen général	- Poids - Taille - Indice de masse corporelle	
Bilan cardio-vasculaire	- Prise de la tension artérielle - Echographie transthoracique bidimensionnelle - Angio-IRM cardiaque	- ATCD aorte opérée - ATCD dissection aortique - Dilatation aortique - Coarctation aortique - HTA traitée non contrôlée
Bilan endocrinien	- Dosage TSH, T4, Ac antithyroïdiens - Glycémie à jeun - Dosage de l'HbA1c en cas de diabète prélabile - +/- Bilan lipidique selon les facteurs de risque	
Bilan hépatique	- Dosage ASAT/ALAT, gamma GT et PAL - Echographie hépatique si anomalie sur deux bilans réalisés à 6mois d'intervalle - +/- Avis spécialisé selon bilans	- Hypertension portale avec varices oesophagiques
Bilan gynécologique	- Examen gynécologique - Echographie pelvienne	
Bilan rénal	- Echographie rénale - Bilan sanguin si HTA ou anomalie rénale - ECBU	

HTA = Hypertension artérielle

ATCD = Antécédents

ECBU = Examen cyto bactériologique des urine

Annexe n°5 : Diagramme de prise en charge lors de la grossesse



Type de suivi	Examens cliniques et para-cliniques
Cardiovasculaire	- Surveillance tensionnelle : à adapter selon la patiente - Si besoin traitement de l'HTA - Echographie cardiaque au : 1^{er} trimestre, 2^{ème} trimestre et tous les mois du 3^{ème} trimestre - Si augmentation des diamètres aortiques : réalisation d'une IRM
Endocrinien	- Surveillance selon les besoins de la patiente
Hépatique	- Bilan hépatique si présence de signes cliniques
Rénal	- Dosage de la créatinémie tous les mois en cas de malformations rénales
Obstétrical	- Examen clinique du bassin 9 ^{ème} mois

↓

Accouchement : 85 % de césariennes

↓

Surveillance lors du post-partum

Type de suivi	Examens cliniques et para-cliniques
Cardiovasculaire	- Echographie cardiaque entre 5 et 8 jours du post-partum
Hépatique	- Bilans hépatiques si présence de signes cliniques
Néonatal	- Pas de surveillance spécifique pour les grossesses obtenues par DO - Recherche d'anomalie chromosomique à l'examen pédiatrique si grossesse spontanée sans réalisation d'un diagnostic anté-natal

Annexe n° 6 : recueil de données

1° Généralités

- initiales patiente :
- âge patiente :
- caryotype Turnérien :
 - délétion complète 45X ☐
 - délétion partielle/ mosaïque (forme et % de la mosaïque) ☐
- âge de la découverte de la pathologie :
- poids :
- taille : IMC :
- prise d'hormones de croissance : ☐
- si oui type :

2° Développement pubertaire

- stade de Tanner : S/A/P
- puberté spontanée : - âge des ménarches :
 - durée des cycles :
 - type de contraception :
- aménorrhée primaire : - âge au diagnostic
 - cause(s) :
- traitement hormonal substitutif / si oui type : ☐

3° Complications du syndrome de Turner hors grossesse

- cardiovasculaires : - malformations cardiaques ☐
 - dissection aortique ☐
 - infarctus du myocarde ☐
 - hypertension artérielle ☐
- rénales : - malformations uronéphrologiques ☐
 - infections urinaires récurrentes ☐
- endocrinologiques : - DT1 ☐
 - DT2 ☐
 - thyroïdite auto immune ☐
 - hypothyroïdie ☐
- hépatiques : ☐
- gynécologiques : - malformations utérines ☐
- squelettiques : - ostéoporose ☐
- tumorales : - gonadoblastome ☐
 - cancer (sein, utérus) ☐

4 ° Grossesse et déroulement

- gestité : ☐
- parité : ☐
- fausse(s) couche(s) spontanée(s) (nombre) : ☐
- bilan préconceptionnel :
 - cardiologique ☐
 - endocrinologique ☐
 - hépatologique ☐
 - gynécologique ☐
 - rénal ☐
- grossesse spontanée (nombre) ☐
- dons d'ovocytes : ☐
- rang de la tentative : ☐
- nombre d'embryons transférés : ☐
- diagnostic anténatal : ☐
- obligatoire si grossesse spontanée
- sur signes échographiques si dons d'ovocytes
- suivi pluridisciplinaire :
 - obstétricien-gynécologue ☐
 - cardiologue ☐
 - endocrinologue ☐
- suivi anesthésique : possible anesthésie péridurale/rachianesthésie ☐
- suivi paraclinique spécifique :
 - échographie cardiaque | tailles aortiques : ☐
 - angio-IRM ☐
 - échographie rénale ☐
 - bilans sanguins selon clinique ☐
 - dépistages spécifiques (HGPO, TSH) ☐
- examen du bassin / confrontation céphalo-pelvienne / si anomalie bassin : taille ☐
- ☐
- croissance fœtale :
 - eutrophe ☐
 - RCIU ☐
- malformations fœtales : ☐

5° Pathologies et complications induites au cours de la grossesse :

	Complications préexistantes	1 ^e trimestre	2 ^e trimestre	3 ^e trimestre	Post-partum
Pathologie(s) aortique(s) Types					
Hypertension artérielle gravidique					
Pré-éclampsie					
Diabète gestationnel					
Hypothyroïdie					
Troubles hépatiques types					
Troubles rénaux types					

- conduite à tenir :
- traitements :

6° Accouchement :

- terme (SA) :
- mise en travail : - spontanée
 - déclenchée
 - programmée
- mode d'accouchement : - accouchement voie basse
 - extraction instrumentale
 - césarienne
- mode anesthésie : - absente
 - anesthésie péridurale
 - rachianesthésie
 - anesthésie générale
- déroulement de l'anesthésie : - simple
 - compliquée

[illegible]

7° Nouveau-nés :

- sexe :
- Apgar à 1 minute de vie :
- Apgar à 5 minutes de vie :
- poids (en grammes) :

☐

- examen clinique normal ou non :
- complications / dépistage d'anomalies :

8° Post-partum maternel

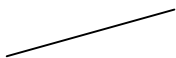
- complications :
- surveillance spécifique selon clinique :
- bilan cardiovasculaire
- échographies :
- visite post natale faite : oui ou non
- choix contraception / poursuite TSH :

9° Décès patiente au cours de la grossesse :

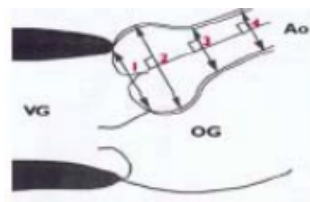
- oui
- non

☐
☐

Annexe n°7 : Bilan des huit dossiers

Données	Analyse	Nombre de patientes
Age lors grossesse	entre 27 ans et 42 ans ; moyenne de 35 ans ½	
Age lors découverte	Entre 4 ans et 26 ans ; moyenne de 14 ans ½ (pour les dossiers certains)	
Taille	Patiente mesurant en moyenne 1m48	
IMC	- IMC normal - Surpoids (IMC≥25) - Sous poids (IMC<19)	- 3 - 4 - 1
Type de ST	- Délétion totale - Délétion partielle - Mosaïques - Inconnus	- 1 - 1 - 4 - 2
Puberté	- Spontanées - Aménorrhées primaires - Aménorrhée secondaire	- 2 - 5 - 1
Complications ST	- Troubles cardiaques - Troubles rénaux - Malformations utérines - Hypothyroïdie - Troubles gastrologiques - Hypoacousie - Bassin pathologique	- 2 - 2 - 2 - 3 - 1 - 3 - 2
Bilan préconceptionnel	- Pas d'information - Bilans complets - Bilans partiels	- 3 - 2 - 2
Grossesse	- Grossesse spontanée - DO	- 1 - 7
Suivi de grossesse	- Suivis complets - Suivis partiels	- 5 - 3
Complications gravidiques liées au ST	- Pré-éclampsie - Troubles cardiaques - Troubles rénaux - Troubles thyroïdiens - Troubles hépatiques - Troubles obstétricaux	- 2 - 1 - 1 - 3 - 1 - 1
Anesthésie	- Loco-régionale	- 8
Accouchement	- AVB - Césariennes programmées - Césariennes en urgence	- 2 - 3 - 3
Nouveau-né	- Bonne santé - Hypotrophie	- 8 - 2
Post-partum immédiat	- Normaux - Pathologiques	- 6 - 2
SDC	- Sans particularité - Troubles vasculaires - Troubles hépatiques	- 5 - 1 - 2
VPN	- Sans particularité - TSH - Contraception	- 8 - 5 - 2

Annexe n°8 : Echographie cardiaque transthoracique **du bilan préconceptionnel au post-partum**

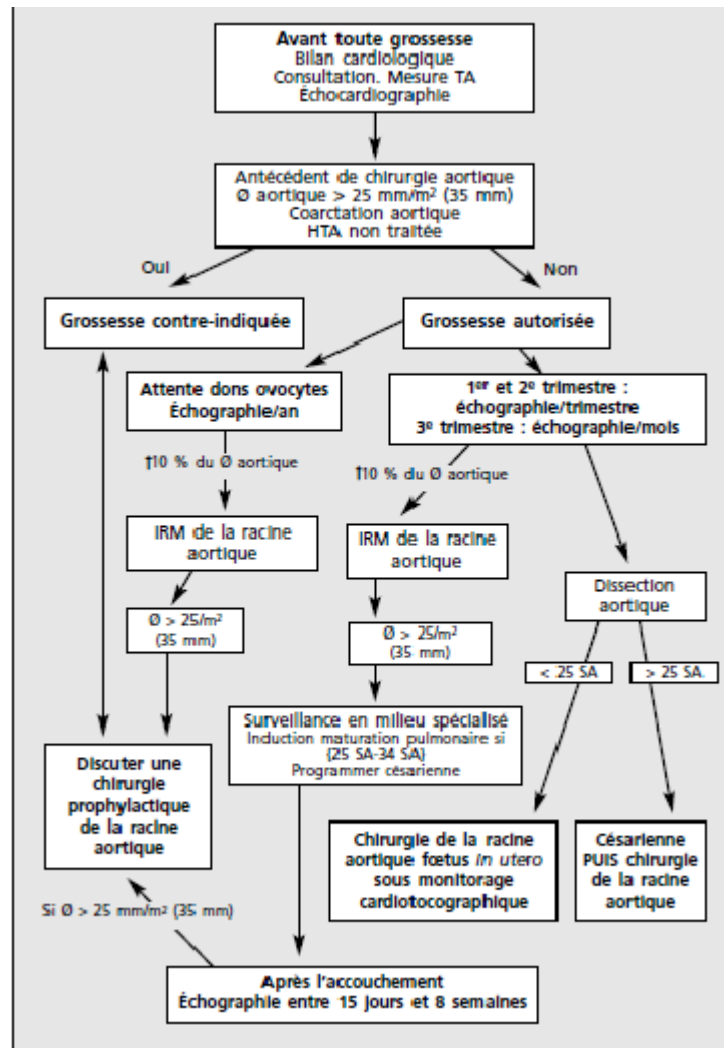


Aorte dilatée : > 20 mm/m² de surface corporelle
Haut risque de dissection : > 25 mm/m² de surface corporelle

Mesures surface corporelle	Avant la grossesse	1 ^{er} trimestre	2 ^e trimestre	3 ^e trimestre			15 jours après accouchement	8 semaines après accouchement
				1 ^{er} mois	2 ^e mois	3 ^e mois		
Date de l'examen								
Diamètre anneau aortique (mm/m ²)								
Diamètre au niveau des Valsalva (mm/m ²)								
Diamètre jonction sino-tubulaire (mm/m ²)								
Diamètre aorte ascendante sus- coronaire (mm/m ²)								
Insuffisance aortique (grade 0, I, II, III, IV)								
Bicuspidie								
Coarctation aortique								
Épanchement péricardique								

Syndrome de Turner et grossesse: recommandation pour la pratique clinique
 CNGOF. J. Gynecol obstet biol reprod; 2009, 38, 8: 669-690

Annexe n°9 : Diagramme de prise en charge des soins cardio-vasculaires



Lansac.E, Dicenta.I. Problèmes cardiologiques et vasculaires des femmes atteintes d'un syndrome de Turner. Mises à jour en gynécologie obstétrique. Paris: Vigot, 2009: 135-151

RESUME

Le syndrome de Turner est l'anomalie chromosomique la plus courante chez le sexe féminin. Cette pathologie touche une naissance sur 2500 et est caractérisée par l'absence totale ou partielle d'un des deux chromosomes X. Les grossesses spontanées étant très rares chez ces femmes, le recours aux dons d'ovocyte est de plus en plus fréquent. Cependant, ces grossesses sont à hauts risques du fait de complications gravidiques importantes. Les troubles cardio-vasculaires sont les plus courants et les plus dangereux. Des recommandations ont été établies afin de prendre en charge de manière adaptée et pluridisciplinaire ces grossesses.

L'objectif de notre mémoire est de connaître les complications gravidiques encourues et de savoir si les recommandations émises ont été correctement appliquées. Pour cela, nous nous sommes appuyés sur l'étude de revues de la littérature et sur l'analyse de huit cas cliniques. Les pathologies gravidiques décrites dans la littérature ont été retrouvées chez certaines patientes lors de notre analyse et la plupart des recommandations a été respectée.

Mots clés : Syndrome de Turner, bilan préconceptionnel, suivi pluridisciplinaire, complications gravidiques, accouchement, post-partum