

## UNE EXOPHTALMIE BILATÉRALE RÉVÉLATRICE D'UNE DYSPLASIE OSSEUSE ORBITO-CRANIO-FACIALE AU COURS DU SYNDROME DE TURNER

BERETE C.R.<sup>1</sup>, NANDIOLO A.K.R<sup>2</sup>, COULIBAY F.<sup>1</sup>, FANNY A.<sup>1</sup>, MORAX S.<sup>3</sup>

1- Service d'Ophthalmologie, CHU Treichville-Abidjan, Côte d'Ivoire.

2- Service de Chirurgie Pédiatrique, CHU Treichville-Abidjan, Côte d'Ivoire

3- Service d'Ophthalmologie, Fondation Adolphe de Rothschild, Paris, France.

**Correspondance** : Docteur BERETE-COULIBALY Rokia,

CHU de Treichville, 18 BP 2020 Abidjan 18.

E-mail : rokiabert@hotmail.fr

---

### RESUME

Nous rapportons une association inhabituelle dysplasie osseuse orbito-cerebro-faciale et syndrome de Turner chez une femme de 42 ans ayant une hypothyroïdie congénitale révélée par une exophtalmie bilatérale.

**Mots-clés** : syndrome de Turner, exophtalmie, hypothyroïdie, dysplasie osseuse

### SUMMARY

*We report an unusual orbito-facial osseous fibrous dysplasia and Turner syndrome in 42-year-old woman having a congenital hypothyroidism revealed by a bilateral exophtalmos.*

**Key words** : Turner syndrome, exophtalmos, hypothyroidism, osseous dysplasia

### INTRODUCTION

Le syndrome de Turner est une affection peu fréquente estimée à 1 sur 2000 à 3000 naissances féminines vivantes<sup>2,10</sup>. Affection génétique caractérisée par la délétion partielle ou totale d'un chromosome sexuel, l'anomalie méiotique étant habituellement d'origine paternelle.

Dans la moitié des cas, le chromosome X manque en entier, on parle de monosomie X (45, XO), forme en général létale. Dans 10 à 15%

des cas, il existe duplication du chromosomique X, il s'agit d'un isochromosome dont l'un est altéré dans sa structure : 46, X, iXq ou Xp, en général accidentel La majorité du reste étant des mosaïques avec une ou plusieurs lignées cellulaires<sup>5,9,10</sup>.

Les caractéristiques de l'affection ont été décrites en 1938 par Henri Turner aux USA: la présence à la naissance d'une petite taille «short stature», d'un lymphoedème des mains et des pieds, d'un cou palmé ou pterigium colli<sup>4</sup>.

Les autres atteintes décrites dans la littérature sont: la dysgénésie gonadique, l'atteinte cardiovasculaire, l'atteinte ophtalmologique à type de strabisme, le dysfonctionnement thyroïdien et squelettique<sup>2,4,8</sup>.

Nous rapportons une association inhabituelle dysplasie orbito-cerebro-faciale et syndrome de Turner chez une femme de 42 ans ayant une hypothyroïdie congénitale révélée par une exophtalmie bilatérale.

### OBSERVATIONS

Il s'agissait d'une femme âgée de 42 ans, caucasienne, mesurant 1,40 mètre pour un poids de 60 kilogramme qui présentait un syndrome de Turner avec hypothyroïdie diagnostiquée dès la naissance et substituée. Ce syndrome de Turner se traduit cliniquement par une petite

taille harmonieuse, une crâniosténose partielle de type trigonocéphalie, une insuffisance gonadique Depuis l'âge de 12 ans elle était traitée par des stéroïdes sexuels pour insuffisance gonadique jusqu'en 2002.

A cette date apparut une exophtalmie bilatérale indolore et progressive. Le scanner (TDM) orbitaire demandé a mis en évidence un aspect soufflé et ostéocondensé du plafond orbitaire droit avec refoulement du muscle droit latéral droit, sans processus occupant intra-orbitaire.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) a objectivé une exophtalmie de grade III à droite et de grade II à gauche, un refoulement du muscle droit latéral droit, épaissement cortical des os de la voûte prédominant du côté gauche en rapport avec une dysplasie fibreuse.

Devant la majoration de l'exophtalmie surtout du côté droit, un deuxième avis a été demandé en juillet 2004 :

A l'examen on notait une acuité visuelle corrigée chiffrée à 08/10 P2 à l'œil droit et 10/10 P2 à l'œil gauche. La pression intraoculaire (PIO) était de 18 mm hg aux 2 yeux et le fond d'œil (FO) notait une discrète pâleur papillaire aux 2 yeux sans autres anomalies. L'examen des annexes et orbite montrait un exophtalmie droite à l'ophtalmomètre de Hertel chiffrée à 23 mm contre 19 mm à l'OG, une discrète rétraction de la paupière inférieure droite avec un scléral show chiffré à 3 mm. ainsi Le bilan orthoptique montrait un angle strabique résiduelle de loin (E<sup>T</sup> 18 D) et de près (E<sup>T</sup> 20 D). , sans diplopie. L'examen de la motilité oculaire (MO) notait une discrète dans les différentes positions du regard. Au synoptophore, l'angle objectif était chiffré à 28. Le champ visuel de Goldmann était par ailleurs normal.

Le bilan thyroïdien avait confirmé l'hypothyroïdie (T3L et T4L normales, TSH ultrasensible augmentée). L'échographie thyroïdienne a mis en évidence une diminution globale du volume de la glande thyroïde dont l'échostructure apparaissait discrètement hétérogène en rapport avec l'hypothyroïdie cependant il n'y avait pas de signe de thyroïdite, ni de nodule du parenchyme thyroïdien.

Le second Scanner orbitaire réalisé avait mis en évidence une exophtalmie bilatérale avec un net débord de 5,58 de l'œil droit par rapport à l'œil gauche. On notait par ailleurs une compression des muscles droits supérieur et droit latéral droit, une majoration de la prolifération fibreuse osseuse du toit de l'orbite. accord Devant la conservation relative de l'acuité visuelle, malgré

l'étendue de la dysplasie fibreuse et en accord avec le neurochirurgien, une surveillance de la dysplasie fibreuse osseuse orbito-cranio-faciale avait été décidée

## DISCUSSION

La prévalence de l'hypothyroïdie chez la fille atteinte de syndrome de Turner varie de 0% à 40%<sup>12</sup>. Tout dysfonctionnement du système thyroïdien au cours du syndrome de Turner doit être corrigé par les extraits thyroïdiens. Notre patiente bénéficie de ce traitement depuis l'âge de 10 ans. L'hypothyroïdie est exceptionnellement cause d'exophtalmie et l'exophtalmie par dysthyroïdie s'accompagne plutôt d'une augmentation du volume de la graisse orbitaire et des muscles oculomoteurs<sup>10</sup>. Notre patiente présente une exophtalmie de grade III à l'œil droit, de grade II à l'œil gauche, avec conservation de la taille des muscles et du volume de la graisse orbitaire. Il existe plutôt un aspect soufflé et ostéocondensé du plafond orbitaire droit, qui refoule les muscles droit latéral et du droit supérieur entraînant l'exophtalmie qui est en faveur d'une dysplasie fibreuse orbito-cérébro-faciale sur le scanner et l'IRM. Aucun cas, à notre connaissance, d'association dysplasie fibreuse orbito-cérébro-faciale et syndrome de Turner n'a été décrit dans la littérature<sup>2,4</sup>. La dysplasie fibreuse est une tumeur osseuses bénigne dont la sa prévalence est de 2,5% de toutes les tumeurs osseuses et 7% des tumeurs osseuses bénignes<sup>7</sup>. L'étiopathogénie de la dysplasie fibreuse est imprécise, le hypot hèses, congénitale, traumatique, endocrinienne. Le bilan thyroïdien de notre patiente est plutôt en faveur d'une hypothyroïdie. En l'absence de traumatisme, l'étiologie congénitale et ou endocrinienne est retenu chez notre patiente. La dysplasie fibreuse est en général asymptomatique. La découverte peut être fortuite à l'occasion de radiographie faite pour un autre motif. Le diagnostic est évoqué sur l'aspect clinique et confirmé parfois par une biopsie ainsi que sur les constatations radiologiques, la texture de la lésion souvent hétérogène, principalement radiotransparente avec une condensation osseuse par endroit «en verre dépoli» très évocateur de ce diagnostic<sup>7</sup>. L'imagerie médicale est l'examen clé du diagnostic<sup>6</sup>. La tomographie supplantée les autres explorations. L'IRM montre une lésion en hyposignal en séquence T1, en hypo ou hypersignal en T2. Un rehaussement variable de la lésion après injection. La scintigraphie permet de détecter les lésions infra-radiologiques<sup>3</sup>. Les signes radiologiques ne sont pas spécifiques. Dans

le cas de notre patient, l'exophtalmie était le mode de révélation. L'évolution de dysplasie fibreuse se fait quelque soit la forme habituellement vers la quiescence, à partir de la puberté, pour rester stable toute la vie. On peut noter une réactivation pendant la grossesse ou à l'occasion d'oestrogenothérapie<sup>3,12</sup>. Les possibilités thérapeutiques sont discutées. Il n'existe pas de consensus à l'heure actuelle dans la prise en charge de la dystrophie osseuse. Il faut mettre en balance le rapport bénéfice risque. Le traitement médical repose sur l'utilisation d'une bisphosphonate de deuxième génération (le pamidronate) qui s'oppose à l'augmentation de la résorption ostéoclastique. Il n'existe pas à l'heure actuelle de résultat d'études randomisées, du fait de la rareté de la maladie<sup>1</sup>. Les modalités du traitement chirurgical sont variées et ne s'adressent qu'aux formes symptomatiques et fait appel aux techniques de curetage, resection modelante ou exérèse large<sup>6,12</sup>. Le curetage large avec ou sans cryothérapie complémentaire enregistre un taux de récurrence non négligeable. La radiothérapie doit donc être réservée au cas inextirpables comportant des risques non négligeables de dégénérescence sarcomateuse. L'abstention thérapeutique est envisagée en l'absence de signes fonctionnels, et en dehors des phases évolutives chez les adolescents. Dans le cas de notre patiente une simple surveillance est préconisée en accord avec les neurochirurgiens. Cette attitude a été guidée par le rapport bénéfice/risque, devant l'absence de troubles de l'acuité visuelle et du champ visuel, l'absence de troubles importants oculomoteurs, eut égard le caractère très envahissant des lésions osseuses dont l'exérèse totale était tout à fait illusoire. La chirurgie ne sera indiquée qu'en cas d'atteinte visuelle. Le pronostic reste dominé par la récurrence quelque soit le moyen thérapeutique utilisé, l'évolution de la dysplasie fibreuse étant lente et imprevisible, d'où la nécessité d'une surveillance se doit d'être strict<sup>6</sup>

## CONCLUSION

Syndrome de Turner est une affection génétique rare, de diagnostic habituellement aisé qu'il ne faut pas confondre avec le syndrome de Noonan, pseudo-turner ou Turner mâle, qui est une

affection génétique autosomique dominante touchant les 2 sexes.

La dysplasie fibreuse orbito-cerebro-faciale serait probablement liée à une prédisposition génétique, avec un rôle contributif attribué au facteur hormonal. Son pronostic est dominé essentiellement par la récurrence. L'indication opératoire doit prendre en compte le rapport bénéfice/risque. Le traitement hormonal substitutif dans le syndrome de Turner doit donc viser 2 objectifs, d'une part atteindre le maximum de croissance osseuse, d'autre part maintenir une bonne minéralisation à l'âge adulte.

## REFERENCES

- Ben Hadj HF. et al. La dysplasie fibreuse cranio-faciale, à propos d'un cas. *J Fr. ophtalmol*, 2005 ; 28, e6.
- Denniston A. and Butler L. Ophthalmic features of Turner's syndrome. *Eye* 2004 jul; 18(7): 680-684.
- Gangloff P. et al. Tumeur maxillaire révélatrice d'une dysplasie fibreuse. A propos d'un cas. *Med Buccale chir Buccale* 2004 ; 10 : 77-81.
- Gravholt C H. . Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner's syndrome. *Euro journal of Endocrinol* 2004 , 151, 657-87
- Kazimierz R. and Jerzy K. The skull in gonadal dysgenesis. A roentgenographic study. *Clin Radiol* 1975; 26: 379-384
- Lupescu I. et al. Scanner spirale et bilan diagnostique de dysplasie fibreuse cranio-faciale. *J. Radiol* 2001 ;82 : 145-149.
- Morax S, Badelon I. L'exophtalmie basedowienne. *Journal Français d'Ophtalmologie* (2009) 32, 589- 599
- Morichon-Delvallez N. Le syndrome de Turner. *Encyclopédie orphanet*, Avril 2002. <http://www.orpha.net/data/patho/FR/fr-turner.pdf>
- Perkiomaki MR. et al. The relationship of craniofacial features between Turner syndrome females and their parents. *Eur J. of orthodontics* 27(2005) 48-52
- Rosenfeld R G. Turner's syndrome: a growing concern. *J Pediatr*, oct 2000 ; vol 137, 4 :443-4.
- Sävendahl L. and Davenport M L. Delayed diagnosis of Turner's syndrome: proposed guidelines for change. *J Pediatr*. 2000 oct; 137(4): 455-9.
- Susperreguy S. et al. Growth hormone (GH) treatment reduces peripheral thyroid hormone action in girls with Turner syndrome. *Clinical Endocrinology* 2007; 67: 629-636.



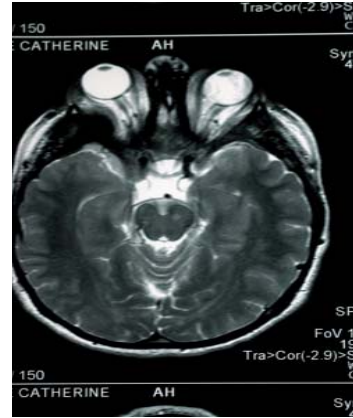
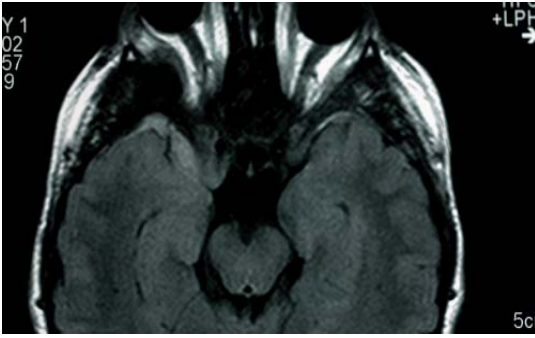


Figure 4 : TDM orbito-cerebral, coupe axiale non injectée, exophtalmie de grade III à l'OD et grade II à l'OG, hypertrophie osseuse, déviation du droit latéral en bas et en dedans qui est aminci

Figure 5 : TDM coupe coronale: hypertrophie du toit de l'orbite avec un os remanié, médullaire épaissie, corticale irrégulière

Figure 6 : TDM orbito-cerebrale injectée, osteocondensation homogene avec epaississement du diploé de la grande aile de l'os sphénoïde

Figure 7 : TDM fenetre osseuse : majoration de la dysplasie osseuse

Figure 8 : TDM coupe coronale ,refoulement des muscles droit latéral et supérieur ,irrégularité du cortex, conservation de la taille des MOM

Figure 9 : IRM orbito-cérébrale coupe axiale en séquence T1, processus tissulaire en hyposignal

Figure 10 : IRM,orbitocerabrale coupe axiale en séquence T2 lesion en hypersignal heterogene,