



Disponible en ligne sur
ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



Article original

Atteintes otologiques du syndrome de Turner[☆]



E. Bois^{a,*}, M. Nassar^a, D. Zenaty^b, J. Léger^b, T. Van Den Abbeele^a, N. Teissier^a

^a Service d'ORL pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Paris, université Diderot-Paris 7, AP-HP, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France

^b Service d'endocrinologie pédiatrique, centre de référence maladies endocriniennes rares de la croissance, hôpital Robert-Debré, Paris, université Diderot-Paris 7, AP-HP, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France

INFO ARTICLE

Mots clés :
 Syndrome de Turner
 Surdité
 Otite
 Cholestéatome

RÉSUMÉ

Introduction. – Les filles porteuses d'un syndrome de Turner (ST) présentent des malformations cranio-faciales (hypoplasie et dysfonctionnement des trompes d'Eustache, dysfonctionnement vélo-palatin) qui favorisent la survenue d'otites moyennes aiguës (OMA). L'objectif de cette étude a été d'étudier les affections otologiques à l'âge pédiatrique du syndrome de Turner lors de la première consultation ORL dans notre centre.

Patients et méthodes. – Nous avons repris les données des consultations ORL de patientes en âge pédiatrique suivies pour syndrome de Turner dans notre institution entre 2005 et 2015 et relevé : l'otoscopie, le seuil auditif, les antécédents d'OMA et chirurgicaux ORL. Nous avons comparé ces données selon le caryotype des patientes [monosomie (45,X), mosaïque (45,X/46,XX), isochromosome (46,Xi(Xq)), chromosome X en anneau (XrX), contenant du matériel Y et « autres » caryotypes].

Résultats. – Quatre-vingt-dix patientes, avec un âge moyen de 11,9 ans (\pm 4,8 ans) lors de la première consultation ORL dans notre institution, ont été incluses : 29 % présentaient une anomalie tympanique à l'otoscopie, 21 % une hypoacousie, et 24 % des antécédents d'OMA à répétition. D'un point de vue chirurgical, 18 % ont été opérées d'une adénoïdectomie, 24 % ont eu une pose d'ATT, 5,6 % ont eu une tympanoplastie. Aucun caryotype ne présentait plus qu'un autre un risque de surdité ou d'OMA.

Conclusion. – Ces résultats montrent que les patientes porteuses d'un ST présentent une forte prévalence d'affections otologiques à l'âge pédiatrique et nécessitent un suivi ORL régulier et rapproché.

© 2017 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

1. Introduction

Le syndrome de Turner (ST) est une pathologie chromosomique rare avec une prévalence de 1/2500 nouveau-nés de sexe féminin, caractérisé par une perte totale ou partielle d'un chromosome X. Le caryotype le plus souvent représenté est la monosomie 45,X (40–50 %), mais d'autres caryotypes sont décrits avec de nombreux cas de mosaïque (30–40 %). Les anomalies de structure du chromosome X, telles que les duplications (isochromosome Xp ou Xq), les délétions ou les chromosomes X en anneau sont plus rares [1].

Le phénotype associe de manière quasi-constante un retard statural et une insuffisance ovarienne, et de manière plus inconstante des particularités phénotypiques d'intensité variable et un risque

accru de malformations congénitales (cardiaques et rénales) et de pathologies acquises (cardiovasculaires, ORL, métaboliques, auto-immunes...).

Du point de vue ORL, le ST est associé à des anomalies diverses. Les anomalies possibles de l'oreille externe sont des oreilles d'implantation basse, des oreilles en cornet, un conduit auditif externe étroit, des oreilles décollées [2]. Les anomalies de l'oreille interne sont de type Mondini ou de trouble de la maturation lié au manque d'estrogènes [3]. On peut retrouver également un pterygium colli dans le cadre de la dysmorphie cervico-faciale.

D'après la littérature, les jeunes filles atteintes du ST présenteraient fréquemment des otites moyennes aiguës (OMA) répétées entre l'âge de 1 et 6 ans avec un pic de fréquence vers l'âge de 3 ans [2]. Celles-ci seraient favorisées par l'existence d'une hypoplasie et d'un dysfonctionnement vélo-palatin et des trompes d'Eustache ainsi que par un raccourcissement de la base du crâne [4]. Ces OMA à répétition contribueraient au développement d'une surdité de transmission ou mixte communément retrouvée à l'âge adulte dans le syndrome de Turner [5].

DOI de l'article original : <http://dx.doi.org/10.1016/j.anorl.2017.08.006>.

[☆] Ne pas utiliser pour citation la référence française de cet article mais celle de l'article original paru dans *European Annals of Otorhinolaryngology Head and Neck Diseases* en utilisant le DOI ci-dessus.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : emiliebois@wanadoo.fr (E. Bois).

<https://doi.org/10.1016/j.aforl.2017.06.003>

1879-7261/© 2017 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Actuellement en France, des recommandations sur la prise en charge du ST ont été publiées (HAS, 2008) préconisant un suivi ORL régulier avec une prise en charge et des soins avec une fréquence adaptée selon les atteintes constatées.

L'objectif de cette étude est de rapporter les spécificités pédiatriques constatées lors de la première consultation ORL dans notre centre, chez les patientes atteintes d'un syndrome de Turner, en les analysant en fonction des différents sous-groupes de caryotypes, afin de dépister et prévenir au maximum les séquelles ORL à l'âge adulte.

2. Patients et méthodes

Nous avons effectué une étude rétrospective des patientes suivies pour ST dans le service d'ORL pédiatrique de l'hôpital Robert-Debré à Paris, entre janvier 2005 et juin 2015. Le recueil anonymisé des données a été réalisé à partir du dossier médical (compte rendus d'hospitalisation, de consultation et d'examen complémentaires). Toutes les patientes suivies pour un ST dans notre établissement ont été adressées en ORL pour une consultation lors du bilan initial : une feuille particulière de consultation pour les ST mise en place dans le service depuis plusieurs années a permis de faciliter le recueil rétrospectif de données. L'âge chronologique relevé correspond à l'âge de cette première consultation ORL.

Les atteintes ORL recherchées ont été : existence d'une anomalie tympanique à l'otoscopie (otite séreuse, myringosclérose, poche de rétraction...), antécédents de chirurgie ORL (adénoïdectomie, pose d'aérateurs transtympaniques [ATT], tympanoplastie), surdité (par un audiogramme avec courbe aérienne et osseuse) et OMA à répétition (classiquement défini par 5 épisodes ou plus d'OMA par an). Une surdité était définie par un seuil auditif aérien supérieur ou égal à 25 dB (calculé par la moyenne des seuils obtenus à 500, 1000, 2000 et 4000 Hz) sur au moins une oreille. Une surdité était qualifiée de surdité de transmission (ou mixte) quand le Rinne était supérieur à 15 dB.

Les patientes ont été réparties en fonction du caryotype en 6 sous-groupes : monosomie X (45,X), mosaïque (45,X/46,XX), isochromosome (46,Xi(Xq)), chromosome X en anneau (XrX), contenant du matériel Y, et « autres » caryotypes.

Les analyses statistiques ont été réalisées en considérant un risque alpha de 0,05. Un test du Chi² a été utilisé pour les variables qualitatives.

Cette étude a été approuvée par le Comité d'éthique local.

3. Résultats

3.1. Caractéristiques générales de la cohorte

Quatre-vingt-dix patientes avec ST ont été incluses dans notre étude avec un âge moyen de $11,9 \pm 4,8$ ans lors de la première consultation ORL dans notre centre. Le diagnostic a été fait en anténatal chez 18 patientes, à la naissance chez 7 patientes et en post-natal chez 65 patientes. L'âge moyen au diagnostic était de $7,8 \pm 4,9$ ans, en excluant les patientes avec diagnostic anténatal et en considérant un diagnostic à la naissance comme un âge à 0. La différence d'âge entre le diagnostic et la consultation ORL peut être expliquée par le fait que certaines patientes ont été initialement suivies en dehors de notre hôpital. Toutes les patientes ayant eu un diagnostic de ST ont été vues en consultation d'ORL dans notre centre.

3.1.1. Données lors de la première consultation ORL

Vingt-deux patientes (24 %) avaient été suivies pour des OMA à répétition (Tableau 1).

Vingt-six patientes (29 %) présentaient une anomalie tympanique à l'otoscopie : aspect séreux unilatéral ($n=4$) ou bilatéral ($n=10$), rétraction tympanique uni- ($n=3$) ou bilatérale ($n=5$), myringosclérose uni- ($n=2$) ou bilatérale ($n=2$). Trois patientes avaient des ATT en place avec un tympan normal.

Dix-neuf patientes (21 %) présentaient une hypoacousie. Il y avait 10 cas de surdité de transmission pure (9 bilatérales et 1 unilatérale), avec un seuil moyen à 39 dB ($\pm 9,2$ dB), 3 cas de surdité de perception bilatérale, avec un seuil moyen 35 dB ($\pm 5,7$ dB) et 6 cas de surdité mixte (3 bilatérales et 3 unilatérales), avec un seuil moyen à 40 dB ($\pm 9,8$ dB).

Quatre patientes avec une surdité de transmission avaient une otite séreuse associée.

Seize patientes (18 %) avaient été opérées d'une adénoïdectomie. Vingt-deux patientes (24 %) avaient eu une pose d'ATT (dont 1 avec plusieurs poses d'ATT). Cinq patientes (5,6 %) ont eu une tympanoplastie, dont 4 pour cholestéatome, entre l'âge de 5 et 15 ans.

3.1.2. Données lors de la première consultation ORL en fonction du caryotype

Vingt-neuf patientes (32 %) avaient un caryotype 45,X (Tableau 1). Dans ce sous-groupe, 10 patientes (34 %) présentaient une anomalie à l'otoscopie, 8 patientes (27 %) présentaient une hypoacousie (6 surdités de transmission et 2 surdités mixtes), 8 patientes (28 %) présentaient des OMA à répétition, 7 (24 %) avaient eu une adénoïdectomie, 10 (34 %) une pose d'ATT (dont 4 avaient eu des poses multiples), et 3 patientes (10 %) avaient eu une tympanoplastie pour cholestéatome.

Onze patientes avaient un caryotype 45,X/46,XX. Dans ce sous-groupe, 2 patientes (18 %) présentaient une anomalie à l'otoscopie, aucune n'avait d'hypoacousie, 3 présentaient des OMA à répétition, 2 avaient eu une adénoïdectomie et des poses multiples d'ATT, aucune n'avait eu de tympanoplastie.

Six patientes avaient un caryotype 46,Xi(Xq). Dans ce sous-groupe, 2 patientes (33 %) présentaient une anomalie à l'otoscopie, 2 présentaient une hypoacousie (une surdité mixte et une surdité de perception), aucune n'avait d'antécédent d'OMA à répétition, 1 avait eu une pose d'ATT et 1 avait eu une tympanoplastie pour rétraction non contrôlable.

Onze patientes avaient un caryotype XrX. Dans ce sous-groupe, 3 patientes (27 %) présentaient une anomalie à l'otoscopie, 3 avaient une hypoacousie (1 surdité de perception et 2 surdités mixtes), 3 avaient eu des OMA à répétition, 2 avaient eu une adénoïdectomie, 3 avaient eu une pose d'ATT (une avait eu des poses multiples), et une patiente avait été opérée d'une tympanoplastie pour cholestéatome.

Cinq patientes avaient un caryotype contenant du chromosome Y. Dans ce sous-groupe, une patiente présentait une anomalie tympanique, aucune n'avait d'hypoacousie ou d'antécédent d'otite, une patiente avait un antécédent d'adénoïdectomie.

Vingt-huit patientes avaient un caryotype « autre ». Dans ce sous-groupe, 8 patientes (29 %) présentaient une anomalie à l'otoscopie, 6 patientes (21 %) présentaient une hypoacousie (4 surdités de transmission, 1 surdité de perception et 1 surdité mixte), 8 patientes (29 %) présentaient des OMA à répétition, 4 (14 %) avaient eu une adénoïdectomie, 6 (21 %) une pose d'ATT (dont 4 avaient eu des poses multiples), et aucune patiente n'avait eu une tympanoplastie pour cholestéatome.

Les données lors de la première consultation ORL sont résumées dans le Tableau 1.

Le caryotype le plus représenté est le caryotype 45,X. C'est également dans ce sous-groupe que le pourcentage d'atteintes

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8805447>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8805447>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)