

*COLLÈGE NATIONAL  
DES GYNÉCOLOGUES ET OBSTÉTRICIENS FRANÇAIS  
Président : Professeur J. Lansac*

**Extrait des  
Mises à jour  
en Gynécologie  
et Obstétrique**

—

**Tome XXXIII  
publié le 9.12.2009**



*TRENTE-TROISIÈMES JOURNÉES NATIONALES  
Paris, 2009*

# Les problèmes cardiologiques et vasculaires des femmes atteintes d'un syndrome de Turner

E. LANSAC <sup>1</sup>, I. DI CENTA <sup>2</sup> \*  
(Suresnes, Montfermeil)

## Résumé

*But - L'objectif de cette revue est de détailler les complications cardiovasculaires des patientes porteuses d'un syndrome de Turner afin d'en améliorer le dépistage et la prise en charge, notamment chez les patientes ayant un désir de grossesse.*

*Matériels et méthodes - Cinquante à 75 % des patientes porteuses d'un syndrome de Turner présentent des anomalies cardiovasculaires. Des anomalies cardiaques congénitales sont décrites chez environ un tiers des patientes, dont les plus fréquentes sont la bicuspidie aortique (16 %) et la coarctation aortique (11 %).*

*Résultats - À l'âge adulte, la dissection aortique est la complication la plus redoutable. Le syndrome de Turner expose à des facteurs de risque extracardiaques tels que l'hypertension artérielle (jusqu'à 50 % des patientes), la carence en estrogène, le diabète, une dyslipidémie ou une surcharge pondérale qui majorent le risque cardiovasculaire et doivent être corrigés. Alors que le don d'ovocytes constitue pour la vaste*

1 - Hôpital Foch - Département de chirurgie cardiovasculaire - 40 avenue Worth - 92150 Suresnes

2 - Hôpital de Montfermeil - Département de chirurgie vasculaire - 93370 Montfermeil

\* Correspondance : Emmanuel Lansac - e.lansac@hopital-foch.org

majorité des patientes la seule possibilité d'obtenir une grossesse, celle-ci expose au risque majeur de décès maternel par rupture ou dissection aortique. Un diamètre aortique indexé supérieur ou égal à 25 mm/m<sup>2</sup> ou supérieur à 35 mm doit être considéré comme une aorte dilatée à risque de dissection et contre-indique la grossesse. Une chirurgie prophylactique peut être envisagée à partir de ce diamètre, en privilégiant les techniques de réparation valvulaire aortique qui évitent les inconvénients des valves mécaniques et du traitement anticoagulant au long cours.

*Conclusion* - Les anomalies cardiovasculaires peuvent survenir à tout âge chez les patientes Turner et justifient une surveillance cardiologique régulière dès l'enfance. Les complications cardiovasculaires sont les principales responsables d'une surmortalité précoce et impliquent une prise en charge rigoureuse des facteurs de risque. Avant toute grossesse, un bilan cardiovasculaire complet doit être entrepris à la recherche d'une bicuspidie ou d'une dilatation de l'aorte ascendante en raison du risque élevé de dissection aortique.

*Mots clés* : syndrome de Turner, bicuspidie aortique, coarctation aortique, dissection aortique, dons d'ovocytes

Le syndrome de Turner est un ensemble syndromique clinique associé dans 50 % des cas à une monosomie X (homogène ou en mosaïque) et dans les 50 % restants à des remaniements portant sur les bras courts d'un chromosome X. Avec la petite taille, l'aménorrhée primaire est un signe cardinal du syndrome. Il s'agit de l'atteinte génétique la plus fréquente dans la population féminine, 1/2 000 à 2 500 naissances de filles [1]. Grâce au traitement médical associant les hormones de croissance et les œstrogènes, la plupart des jeunes filles atteignent une taille adulte.

Cinquante à 75 % des patientes Turner sont porteuses d'anomalies cardiovasculaires [2-5]. Des anomalies cardiaques congénitales sont décrites chez environ un tiers des patientes, dont les plus fréquentes sont la bicuspidie aortique (16 %) et la coarctation aortique (11 %). Cependant, les complications cardiovasculaires peuvent survenir à tout âge (anévrisme aortique, dissection, hypertension artérielle) et justifient une surveillance cardiologique régulière dès l'enfance et une prise en charge spécialisée.

La mortalité des patientes Turner est trois fois supérieure à celle de la population générale, les complications cardiovasculaires sont les principales responsables d'une surmortalité précoce avec une espérance de vie qui pourrait être réduite de plus de dix ans [6-9].

Parmi les causes de surmortalité cardiovasculaire, les plus fréquentes sont les anévrismes et les dissections de l'aorte ascendante, les valvulopathies aortiques, l'hypertension artérielle, les cardiopathies ischémiques et les maladies cérébrovasculaires [6, 7].

Chez les femmes atteintes d'un syndrome de Turner, les grossesses spontanées sont très rares (2 %), et surviennent principalement dans le cadre d'un syndrome de Turner associé à une anomalie de l'X (nombre ou structure) en mosaïque [10]. Le don d'ovocytes constitue pour la vaste majorité d'entre elles la seule possibilité d'obtenir une grossesse. Le risque de décompensation cardiovasculaire au décours de la grossesse est élevé, avec des complications maternelles sévères telles que l'aggravation d'une hypertension artérielle (HTA) préexistante ou une dissection aortique pouvant (comme dans le syndrome de Marfan) entraîner le décès [11-13]. Ce risque est estimé à 2 % des femmes atteintes du syndrome, soit un sur-risque 100 fois supérieur à celui des femmes de la population générale [14].

## CARDIOPATHIES CONGÉNITALES

Dans le syndrome de Turner, les maladies cardiovasculaires sont la cause de mortalité foetale prématurée la plus fréquente, responsables de l'avortement de la grande majorité des fœtus au 2<sup>e</sup> trimestre (60 %), essentiellement par coarctation aortique (45 %) et hypoplasie du cœur gauche (13 %) [15-17]. Ces cardiopathies peuvent être détectées en anténatal. Une asymétrie ventriculaire au 2<sup>e</sup> trimestre de grossesse peut précéder le développement postnatal d'un obstacle du cœur gauche, en particulier d'une coarctation aortique.

Il existe une association chez le fœtus entre l'obstruction jugulaire lymphatique, responsable de l'hygroma kystique et les cardiopathies congénitales (essentiellement gauches) [18].

Des examens échographiques systématiques des enfants Turner en Europe ont mis en évidence des anomalies cardiovasculaires dans 23 à 50 % des cas [19]. L'association échographie-IRM sensibilise le diagnostic. Il s'agit le plus souvent de valve aortique bicuspidie (10 à 30 % des cas) et de coarctation aortique (11 à 22 % des cas), les deux étant parfois combinées. Des rétrécissements ou insuffisances aortiques ont également été décrits, ainsi que des anomalies valvulaires ou artérielles pulmonaires, anomalies du retour veineux pulmonaire partiel, des retours veineux systémiques (persistance de la veine cave supérieure

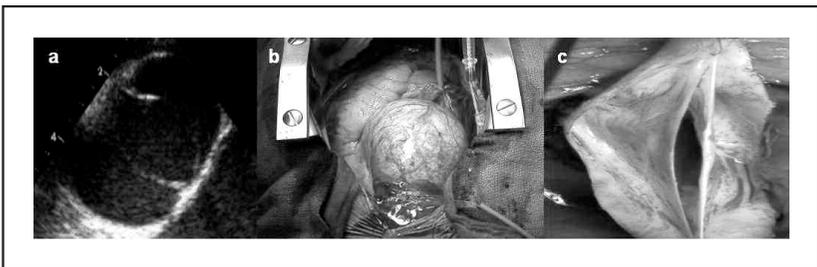
gauche), des prolapsus ou rétrécissements mitraux ou des communications interauriculaires ou interventriculaires [8, 2-5, 19]. Après la naissance, l'hypoplasie du cœur gauche n'affecte que 2 % des enfants Turner. Près de 10 % des patientes ont une origine anormale de l'artère sous-clavière gauche [20, 21].

Le profil chromosomique influe sur la nature des anomalies rencontrées. Les cardiopathies congénitales sont présentes chez 40 % environ des sujets porteurs de monosomies homogènes 45 X0 (contre 0,8 % dans la population générale) ; elles sont moins fréquentes (11 à 22 % environ) en cas de formules chromosomiques en mosaïque [2]. La coarctation aortique est plus fréquente dans les formules 45 X0, la sténose pulmonaire dans les mosaïques 45 X0-46 XX. Enfin, dans la formule isochrome X (chromosome X dont les deux bras sont identiques), on ne retrouve pas d'anomalies cardiaques mais fréquemment une hypertension artérielle isolée.

### Bicuspidie aortique

La bicuspidie aortique est retrouvée dans 12 à 30 % des cas [2-5, 8, 18-19]. Elle peut être asymptomatique, découverte fortuitement sur l'imagerie cardiaque, ou évoluer vers la sténose et/ou l'insuffisance aortique. Elle est fréquemment associée à une dilatation aortique et un risque de dissection accru (Figure 1). En cas de bicuspidie aortique, une antibioprofylaxie de l'endocardite doit être instaurée lors de procédures à risque (soins dentaires, chirurgie).

*Figure 1 - Anévrisme de l'aorte ascendante à valve bicuspide : a) aspect échographique de la valve aortique bicuspide, b) volumineux anévrisme de l'aorte ascendante (vue peropératoire), c) vue peropératoire de la valve bicuspide*

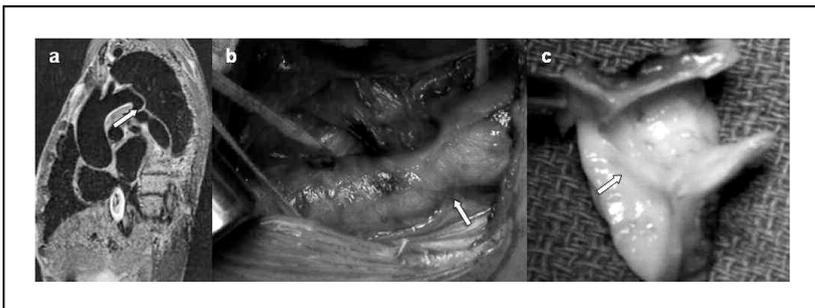


## Coarctation aortique

Près de la moitié des patientes Turner présentent une élongation de l'arche transverse. L'image typique est une augmentation de la distance entre la carotide primitive gauche et l'artère sous-clavière gauche, associée à une plicature de la région juxta-ductale et une convexité très marquée de la partie distale de l'arche aortique, formant une « pseudo-coarctation ». L'élongation de l'arche transverse pourrait être associée à un risque élevé de dissection aortique, mais cette association n'est pas prouvée [20].

Une coarctation de l'aorte est retrouvée dans 7 à 18 % des cas et se complique fréquemment d'HTA. Son diagnostic clinique repose sur l'abolition des pouls fémoraux et une HTA habituellement associée à un souffle systolique irradiant dans le dos. Elle est le plus souvent diagnostiquée chez le nourrisson, mais parfois plus tardivement chez le grand enfant ou l'adulte par l'échographie, voire par l'IRM ou l'angioscanner aortique [2-5, 8, 18-19]. Elle semble plus fréquente en cas de lymphœdème du pied ou de *ptérigium colli* et pourrait être liée à une anomalie du flux lymphatique, altérant la circulation sanguine intracardiaque par compression de l'aorte ascendante [22]. Elle peut être opérée dès la petite enfance. En l'absence de traitement, elle se complique de rupture aortique, d'insuffisance cardiaque congestive et d'HTA chronique [23]. L'aspect IRM est un rétrécissement concentrique de l'aorte au niveau juxta-ductal associé à un renflement postérieur de l'aorte sur le contour aortique distal (Figure 2a). Le traitement est le plus souvent chirurgical si l'obstruction est significative

Figure 2 - Coarctation de l'isthme aortique : a) AngioIRM, coarctation en diaphragme (flèche), b) Vue peropératoire de la coarctation (flèche), c) Vue endoluminale de la coarctation réséquée (flèche)



et/ou la patiente est hypertendue réfractaire au traitement médical. Il consiste alors en une resection-anastomose aortique ou un remplacement prothétique segmentaire (Figures 2b et 2c). Un traitement endovasculaire peut être discuté, dont les résultats à long terme sont encore mal connus [24].

### **Anomalies du retour veineux**

Une anomalie partielle du retour veineux pulmonaire et une veine cave gauche persistante sont retrouvées dans 13 % des cas. Les anomalies du retour veineux pulmonaires peuvent devenir hémodynamiquement significatives et relever d'une correction chirurgicale en fonction de l'étendue du shunt gauche-droit [25, 26].

## **CARDIOPATHIES ACQUISES**

### **Vasculopathies et dilatation aortique**

Il existe une dilatation globale de l'ensemble des gros vaisseaux dans le syndrome de Turner (aorte, artères brachiales et carotides), associée à une diminution de leur compliance (identique à celle observée dans la maladie de Marfan) [20, 21, 27, 28]. Elle affecte essentiellement la racine aortique et l'aorte supra-coronaire. Une dilatation aortique significative ( $> 95^e$  percentile de la surface corporelle) est associée à 25 % des bicuspidies et 5 % des valves tricuspides. Elle est d'autant plus fréquente qu'existent une hypertension artérielle, un antécédent de coarctation aortique ou une anomalie lymphatique [18]. Néanmoins, la dilatation aortique peut exister en l'absence de cardiopathie, faisant évoquer une vasculopathie propre au syndrome probablement favorisée par des facteurs de risque extracardiaques tels que la carence en estrogène, le diabète, une dyslipidémie ou une surcharge pondérale. L'intérêt de traitements préventifs de la dilatation aortique n'a pas été démontré dans le syndrome de Turner et justifierait des études prospectives. L'utilisation des bêtabloquants pourrait être indiquée, comme pour le syndrome de Marfan, pour réduire la progression de la dilatation aortique. Ils seraient d'autant plus intéressants qu'il existe chez les patientes Turner une tachycardie de repos [29, 30]. Les études rétrospectives ont mis en

évidence que les hormones de croissance n'avaient pas d'effet néfaste sur les dimensions ventriculaires ni aortiques, le risque de dissection ou les anomalies électriques à l'ECG (des troubles modérés de la conduction et de la repolarisation ont été décrits) [28, 29].

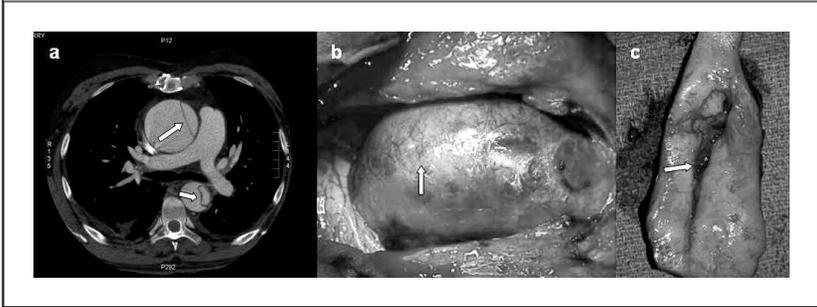
Dans le syndrome de Turner, en raison de leur petite taille, l'indication opératoire classique des anévrismes de l'aorte ascendante basée sur un diamètre maximal aortique de 50 mm équivaut à une dilatation très significative de l'aorte. Il est recommandé d'utiliser plutôt la valeur du diamètre maximal aortique indexé à la taille. L'aorte est dilatée à partir de 20 mm/m<sup>2</sup> (ce qui est le cas d'un quart des patientes porteuses d'un Turner), et nécessite alors une surveillance échographique rapprochée, le risque de dissection semble significatif à partir d'un diamètre de 25 mm/m<sup>2</sup> (ou 35 mm en valeur absolue). Le seuil de dilatation aortique maximale qui justifierait une chirurgie prophylactique n'est pas encore validé. Néanmoins, la plupart des auteurs recommandent un avis chirurgical spécialisé à partir de 25 mm/m<sup>2</sup> (ou 35 mm en valeur absolue) [23, 31]. Le risque cumulé de décès par anévrisme ou complications aortiques est élevé (0,8 % à l'âge de 45 ans, 2,7 % à 85 ans), il survient à un âge jeune (entre 15 et 40 ans) avec un risque 200 fois supérieur à celui de la population générale [7].

## Dissections aortiques

La dissection aortique est la complication la plus redoutable avec près d'une centaine de cas décrits à un âge moyen proche de 35 ans pour une mortalité de 60 à 75 % [32] (Figure 3). Une HTA est retrouvée dans 54 % des cas et une cardiopathie dans 69 % des cas (47 % coarctation, 27 % bicuspidie, 18 % à la fois bicuspidie et coarctation). Cependant, dans 10 à 30 % des cas, aucun facteur de risque n'est mis en évidence [32-34]. Une dégénérescence mucoïde similaire à celle observée dans le syndrome de Marfan et les bicuspidies a été rapportée sur les examens anatomopathologiques de parois aortiques disséquées (dans 65 % des cas) [33]. La dissection aortique serait plus fréquente dans les monosomies comme pour les malformations congénitales et pourrait être liée à une anomalie du tissu conjonctif touchant la synthèse du collagène en rapport avec l'haplo-insuffisance de gènes portés par le chromosome X.

Le traitement préventif repose sur la correction des facteurs de risque (hypertension artérielle) et une surveillance échographique

Figure 3 - Dissection aiguë de l'aorte ascendante : a) scanner cardiaque synchronisé, flap intimal (flèche), dissection étendue à l'aorte thoracique descendante, b) vue peropératoire (flèche : rupture sous-adventitielle), c) résection de la porte d'entrée de la dissection aortique (flèche)



régulière des diamètres aortiques, avec avis chirurgical spécialisé à partir d'un diamètre de 25 mm/m<sup>2</sup> (ou 35 mm en valeur absolue).

Un registre international sur les dissections chez les malades Turner a été mis en place afin de mieux en définir les facteurs de risque. International Turner Syndrome Aortic Dissection Registry (<https://www.ohsu.edu/pedscardturner/TSform-test.htm>) [32].

### Autres atteintes cardiovasculaires

Les femmes Turner présentent un risque accru d'athérosclérose, exacerbé par la prévalence plus élevée d'hypertension artérielle, de diabète, de dyslipidémie, d'obésité et d'insuffisance en œstrogènes [35]. Ainsi, le risque d'atteinte coronarienne est multiplié par 2, et celui cérébrovasculaire par un facteur 2,7 [35]. La fréquence plus importante de maladies endocrines (diabète) affecte le pronostic cardiovasculaire (surmortalité 11 fois plus importante).

L'hypertension artérielle (HTA), le plus souvent essentielle, affecte jusqu'à 25 % des adolescentes porteuses d'un syndrome de Turner et 40 à 60 % des adultes (soit trois fois plus que la population générale). Bien qu'elle puisse être liée à une coarctation ou une malformation rénale (20 % des cas), cette HTA semble secondaire à une atteinte de la microcirculation rénovasculaire. C'est un facteur de risque important de complications cardiovasculaires qui justifie un traitement agressif, une imagerie cardiaque fréquente et des recommandations concernant l'exercice physique chez les patientes porteuses d'une dilatation

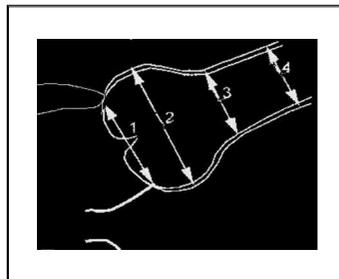
aortique [36]. Le traitement de l'HTA repose sur les bêtabloquants, les inhibiteurs de l'enzyme de conversion ou les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II. Il est préférable d'éviter les inhibiteurs calciques qui peuvent majorer le lymphœdème.

Même chez les filles normotendues, il a été mis en évidence une anomalie du rythme circadien de la pression artérielle avec perte de la baisse nocturne, augmentant le risque de complications.

## BILAN CARDIOVASCULAIRE ET SYNDROME DE TURNER

Dans tous les cas, celui-ci doit comprendre un examen cardiaque annuel avec mesure tensionnelle, une échocardiographie répétée tous les trois à cinq ans, et une IRM en cas d'anomalie identifiée. L'échographie transthoracique bidimensionnelle avec Doppler couleur (vue parasternale gauche grand axe en télédiastole selon les normes de Roman *et al.* rapportées à la surface corporelle) recherche des malformations aortiques (bicuspidie, coarctation, anomalies de forme de l'aorte) et d'éventuelles anomalies du retour veineux et dépiste des maladies acquises aortiques (anévrismes, dilatation) [37]. Elle sert d'examen de référence pour le suivi ultérieur. Les 4 diamètres caractéristiques de la racine aortique sont mesurés, le plus grand diamètre est pris en compte (Figure 4).

*Figure 4 - Analyse échographique de l'aorte ascendante : mesure standardisée des 4 diamètres aortiques selon Roman et al. [37]. (1) Anneau aortique : diamètre interne, du bord de fuite au bord d'attaque ; (2) Sinus de Valsalva : du bord d'attaque au bord d'attaque ; (3) Jonction sino-tubulaire : du bord d'attaque au bord d'attaque ; (4) Aorte sus-coronaire : du bord d'attaque au bord d'attaque*



L'angioIRM cardiaque et aortique est le deuxième examen à faire systématiquement [5]. En cas d'impossibilité de réaliser l'IRM (pacemaker, matériaux étrangers...), le scanner aortique est à discuter.

Ces examens permettent :

- d'analyser l'ensemble de l'aorte thoracique et abdominale,
- de mesurer les quatre diamètres de la racine aortique,
- de rechercher ou de confirmer une coarctation, une bicuspidie,
- de faire des analyses comparatives successives,
- d'observer les artères rénales si le champ d'acquisition le permet.

Un diamètre aortique indexé supérieur ou égal à 25 mm/m<sup>2</sup> ou supérieur à 35 mm doit être considéré comme une aorte dilatée à risque de dissection.

## **Chirurgie de la racine aortique et syndrome de Turner**

Il n'existe pas de spécificité de la chirurgie de la racine aortique liée au syndrome de Turner. Néanmoins, le bilan préopératoire s'attachera à rechercher des anomalies cardiaques associées (bicuspidie, coarctation, communications interventriculaires, etc.). Deux approches chirurgicales sont possibles, soit radicale remplaçant la valve et la racine aortique, soit conservatrice remplaçant la racine aortique tout en conservant la valve.

## **Intervention de Bentall**

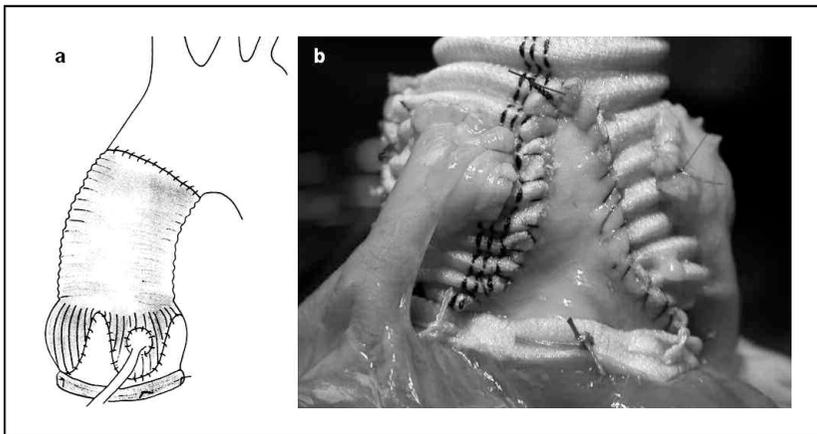
L'intervention consiste en un remplacement complet de la racine aortique par un tube monté sur une valve mécanique avec réimplantation des artères coronaires selon la technique décrite par De Bono et Bentall en 1968. Bien que théoriquement définitive, cette intervention reste grevée d'une morbi-mortalité à court, moyen et long termes liée à la mise en place d'une prothèse mécanique et au traitement anticoagulant au long cours.

## **Chirurgie réparatrice de la valve aortique**

Lorsqu'elle est réalisable, cette approche sera privilégiée chez les patientes Turner, car elle évite les inconvénients du traitement anticoagulant au long cours dans cette population jeune. L'objectif est de

réduire les diamètres dilatés de la racine aortique et de traiter les lésions valvulaires éventuellement associées, tout en préservant l'anatomie dynamique de la racine aortique par la recréation de vortex (néosinus de Valsalva) et la préservation de l'expansibilité de la racine (triangles sous-commissuraux). La présence d'un prolapsus valvulaire ou d'une valve bicuspide ne constitue pas une contre-indication à la chirurgie réparatrice de la valve aortique. Une approche standardisée de la réparation valvulaire aortique peut être proposée combinant une reconstruction physiologique de la racine aortique selon la technique du « Remodeling » associée à une réparation de la valve aortique et à une annuloplastie sous-valvulaire aortique externe afin d'augmenter la hauteur de coaptation et de protéger la réparation valvulaire (Figure 5).

Figure 5 - Standardisation de la chirurgie réparatrice de la valve aortique en cas d'anévrisme de la racine aortique : a) schéma de l'intervention du Remodeling associée à une annuloplastie sous-valvulaire aortique externe, b) photo anatomique



## Risque cardiovasculaire et grossesse chez les patientes Turner

Il a fait l'objet de recommandations récentes de l'Agence de biomédecine [31]. Le taux de mortalité maternelle des patientes Turner en cours de grossesse est de 2 %, soit 100 fois plus que la population générale [13]. La dissection aortique compliquerait 2 % des grossesses induites, avec une mortalité maternelle supérieure à 80 % [13]. Ce risque est lié vraisemblablement plus aux modifications hémodynamiques qu'à l'inondation estrogénique et est majoré par la

présence d'une bicuspidie, d'une coarctation aortique ou d'une hypertension artérielle [13, 33]. Il est plus important en fin de grossesse, 50 % des dissections aortiques rapportées dans la littérature chez des femmes enceintes survenant au 3<sup>e</sup> trimestre ou dans le post-partum [10-13, 31].

## Bilan pré-conceptionnel

Un bilan doit être fait chez toute patiente en cas de désir de grossesse, quel que soit le caryotype de la patiente (mosaïque ou homogène), avec une prise en charge pluridisciplinaire (cardiologie, endocrinologie, néphrologie, hépatologie...). Une évaluation cardiaque complète est effectuée associant échocardiographie et éventuellement angioIRM, avec une attention particulière sur la valve aortique et les diamètres de l'aorte ascendante (Figure 6).

*En pratique, pour la patiente Turner, la grossesse est contre-indiquée en cas :*

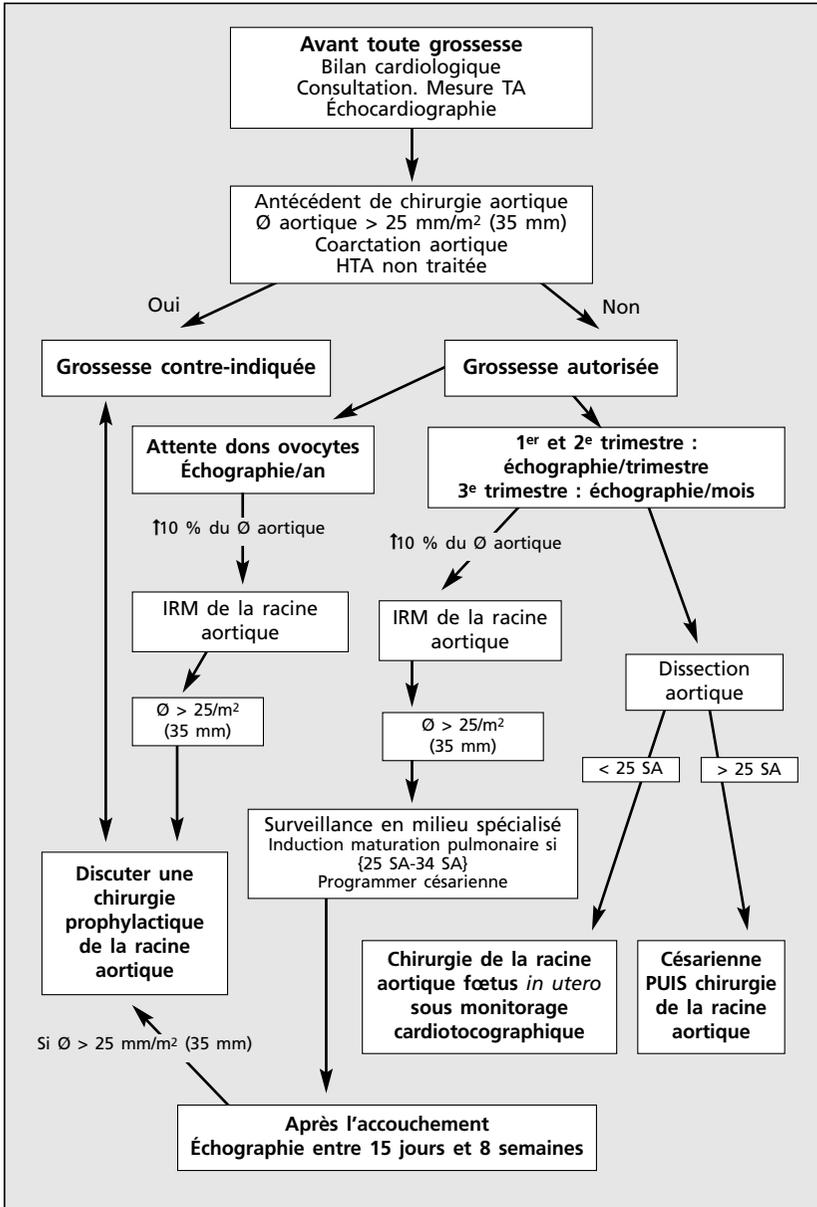
- d'antécédent d'aorte opérée,
- d'antécédent de dissection aortique,
- de dilatation aortique : le plus grand diamètre aortique est supérieur à 25 mm/m<sup>2</sup> ou 35 mm,
- de coarctation aortique,
- d'HTA traitée non contrôlée.

**Même opérée de la valve ou de l'aorte, la patiente reste à risque de dissection aortique en cas de grossesse et celle-ci reste contre-indiquée. La bicuspidie isolée n'est pas une contre-indication à la grossesse même si c'est un facteur de risque de dissection.**

La présence d'autres anomalies significatives (dilatation de l'aorte, HTA systémique) lors du bilan préalable devrait être considérée comme une contre-indication relative à la grossesse et être discutée de façon pluridisciplinaire. Les femmes Turner qui ne présentent aucune anomalie cardiovasculaire après examen cardiaque méticuleux restent à risque de vasculopathie latente qui peut être exacerbée lors de la grossesse. La pression artérielle doit être mesurée au repos, éventuellement complétée d'un Holter tensionnel. En cas d'HTA, une cause rénale est recherchée par échographie Doppler des artères rénales.

Dans l'attente du don d'ovocytes, l'échographie est renouvelée tous les ans par le même échographiste si possible référent. En cas de progression de la dilatation supérieure ou égale à 10 %, cette dilatation doit être confirmée par une deuxième technique d'imagerie (IRM,

Figure 6 - Organigramme décisionnel : stratégie de prise en charge pluridisciplinaire des patientes porteuses d'un syndrome de Turner et désirant une grossesse



scanner ou échographie trans-œsophagienne). Si la progression de la dilatation aortique est confirmée, celle-ci devient une contre-indication à la grossesse.

### **Surveillance cardiovasculaire au cours de la grossesse**

La grossesse chez la jeune femme turnérienne nécessite une prise en charge spécialisée pluridisciplinaire dans une maternité de niveau 3. La surveillance est essentiellement échocardiographique à la fin du premier et du deuxième trimestre, puis tous les mois au cours du troisième trimestre (Figure 6). Toute augmentation du diamètre aortique supérieure ou égale à 10 % entre deux examens sera confirmée par une IRM.

**Si le diamètre aortique devient supérieur à 25 mm/m<sup>2</sup> ou > à 35 mm ou en cas d'augmentation du diamètre > 10 % entre deux examens ou par rapport à l'examen de référence avant la grossesse (Figure 6) :**

- une hospitalisation est nécessaire dans un centre comportant une équipe cardiologique médico-chirurgicale et une maternité avec un service de néonatalogie et/ou de réanimation néonatale si le terme est inférieur à 32 SA ;
- un avis cardiologique et chirurgical est demandé dans un centre de référence ;
- une maturation pulmonaire foetale doit être induite si le terme de la grossesse est entre 25 SA et 34 SA ;
- un accouchement par césarienne est programmé.

**Si le diamètre aortique reste stable et inférieur 25 mm/m<sup>2</sup> (ou 35 mm) (Figure 6) :**

L'accouchement doit avoir lieu dans un établissement comportant une équipe de cardiologues et une équipe de chirurgie cardiaque. Une césarienne est nécessaire dans 85 % des cas en raison de l'étroitesse du bassin. La date de la césarienne après 34 SA dépendra de l'état cardiovasculaire de la mère. Un accouchement par voie basse sous monitoring strict de la pression artérielle peut être envisagé en l'absence de disproportion foeto-pelvienne et ou de pathologie associée. Une aide à l'expulsion (ventouse ou forceps) est recommandée.

Une augmentation significative des hypertensions gravidiques avec prééclampsie et éclampsie a été rapportée dans le cadre des grossesses

obtenues par dons d'ovocytes, chez les femmes ovarioprives, évènement faisant soulever l'hypothèse d'anomalies du développement placentaire du fait de conditions atypiques d'immunotolérance. Cette fréquence d'HTA gravidique se retrouve dans le syndrome de Turner avec dons d'ovocytes. Celle-ci peut être traitée par un bêtabloquant et l'efficacité du traitement vérifiée par holter tensionnel. Même en l'absence d'HTA, un traitement bêtabloquant pendant la grossesse pourra être discuté.

### Surveillance après l'accouchement (Figure 6)

Le risque cardiovasculaire persistant après l'accouchement, il est recommandé une surveillance échographique systématique des diamètres de la racine aortique entre 15 jours et 8 semaines après l'accouchement par un échographiste référent.

*En cas de dissection aiguë de la racine aortique en cours de grossesse, la conduite à tenir varie en fonction du terme de la grossesse :*

- **avant 25 semaines** d'aménorrhée, une chirurgie de la racine aortique est réalisée en urgence sous circulation extracorporelle (CEC), fœtus *in utero*, sous monitoring cardiotocographique. Le risque de décès maternel et/ou fœtal est élevé ;
- **après 25 semaines d'aménorrhée**, une césarienne est effectuée en urgence, immédiatement suivie de la chirurgie de la racine aortique.

## CONCLUSION

Les anomalies cardiovasculaires congénitales et acquises sont fréquentes dans le syndrome de Turner et justifient une surveillance cardiologique régulière. La pratique du don d'ovocytes a transformé le pronostic de fertilité, mais a progressivement mis en évidence le très haut risque d'une grossesse chez la patiente turnérienne, en rapport avec le risque mortel de dissection aortique. Une prise en charge pluridisciplinaire est indispensable avant d'envisager la grossesse chez ces patientes. La grossesse est contre-indiquée lorsque le diamètre de la racine aortique atteint 25 mm/m<sup>2</sup> (ou 35 mm en valeur absolue). Une chirurgie prophylactique peut être discutée à partir de ce diamètre, en

privilégiant les techniques de réparation valvulaire aortique afin d'éviter les inconvénients du traitement anticoagulant.

Le traitement préventif repose sur la prise en charge des facteurs de risque.

### Bibliographie

- [1] Nielsen J, Wohlert M. Sex chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Aarhus, Denmark. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1990;26:209-223.
- [2] Gotzsche CO, Krag-Olsen B, Nielsen J, Sørensen KE, Kristensen BO. Prevalence of cardiovascular malformations and association with karyotypes in Turner's syndrome. *Arch Dis Child* 1994;71:433-437.
- [3] Mazzanti L, Prandstraller D, Tassinari D et al. Heart disease in Turner's syndrome. *Helv Paediatr Acta* 1988;43:25-31.
- [4] Volkl TM, Degenhardt K, Koch A, Simm D, Dorr HG, Singer H. Cardiovascular anomalies in children and young adults with Ullrich-Turner's syndrome: the Erlangen experience. *Clin Cardiol* 2005;28:88-92.
- [5] Ostberg JE, Brookes JAS, McCarthy C, Halcox J, Conway GS. A comparison of echocardiography and magnetic resonance imaging in cardiovascular screening of adults with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2004;89:5966-5971.
- [6] Stochholm K, Juul S, Juul K, Naera RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91:3897-3902.
- [7] Schoemaker MJ, Swerdlow AJ, Higgins CD, Wright AF, Jacobs PA, United-Kingdom Clinical Cytogenetics Group. Mortality in women with Turner syndrome in Great Britain: a national cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2008;93(12):4735-42.
- [8] Dulac Y, Pienkowski C, Abadir S, Tauber M, Acar P. Cardiovascular abnormalities in Turner's syndrome: what prevention? *Arch Cardiovasc Dis* 2008;101(7-8):485-90.
- [9] Ostberg JE, Conway GS. Adulthood in women with Turner's syndrome. *Horm Res* 2003;59:211-21.
- [10] Hovatta O. Pregnancies in women with Turner's Syndrome. *Ann Med* 1999;31:106-110.
- [11] Pacini L, Digne F, Boumendil A, Muti C, Detaint D, Boileau C, Jondeau G. Maternal complication of pregnancy in Marfan syndrome. *Int J Cardiol* 2008 Jul 14.
- [12] Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Increased maternal cardiovascular mortality associated with pregnancy in women with Turner syndrome. *Fertil Steril* 2006 Nov;86(5):S127-8.
- [13] Karnis MF, Zimon AE, Lalwani SI, Timmreck LS, Klipstein S, Reindollar RH. Risk of death in pregnancy achieved through oocyte donation in patients with Turner syndrome: a national survey. *Fertil Steril* 2003;80:498-501.
- [14] Matura LA, Ho VB, Rosing DR, Bondy CA. Aortic dilatation and dissection in Turner syndrome. *Circulation* 2007;116(15):1663-70.
- [15] Surerus E, Huggon IC, Allan LD. Turner's syndrome in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:264-7.
- [16] Miyabara S, Nakayama M, Suzumori K, Yonemitsu N, Sugihara H. Developmental analysis of cardiovascular system of 45, X fetuses with cystic hygroma. *Am J Med Genet* 1997;68:135-41.

- [17] Clark EB. Neck web and congenital heart defects: a pathogenic association in 45 X-O Turner's syndrome. *Teratology* 1984;29:355-61.
- [18] Loscalzo ML, Van PL, Ho VB et al. Association between fetal lymphedema and congenital cardiovascular defects in Turner's syndrome. *Pediatrics* 2005;115:732-5.
- [19] Sachdev V, Matura LA, Sidenko S, Ho VB, Arai AE, Rosing DR, Bondy CA. Aortic valve disease in Turner syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2008;51(19):1904-9.
- [20] Ho VB, Bakalov VK, Cooley M, Van PL, Hood MN, Burklow TR, Bondy CA. Major vascular anomalies in Turner syndrome: prevalence and magnetic resonance angiographic features. *Circulation* 2004;110(12):1694-700.
- [21] Baguet JP, Douchin S, Pierre H, Rossignol AM, Bost M, Mallion JM. Structural and functional abnormalities of large arteries in Turner syndrome. *Heart* 2005;91:1442-1446.
- [22] Elsheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wacs JA. Turner's syndrome in adulthood. *Endocr Rev* 2002;23:120-140.
- [23] Bondy CA. Congenital cardiovascular disease in Turner syndrome. *Congenit Heart Dis* 2008;3:2-15.
- [24] Silberbach M. Making treatment decisions for those with congenital heart disease in Turner's syndrome: the need for evidence-based medicine. *International Congress series* 2006;1298:131-6.
- [25] Van Wassenaer AG, Lubbers LJ, Losekoot G. Partial abnormal pulmonary venous return in Turner's syndrome. *Eur J Pediatr* 1988;148:101-3.
- [26] Bechtold SM, Dalla Pozza R, Becker A, Meidert A, Dohlemann C, Schwarz HP. Partial anomalous pulmonary vein connection: an underestimated cardiovascular defect in Ullrich-Turner's syndrome. *Eur J Pediatr* 2004; 163:158-62.
- [27] Gravholt CH, Landin-Wilhelmsen K, Stochholm K, Hjerrild BE, Ledet T, Djurhuus CB, Sylven L, Baandrup U, Kristensen BO, Christiansen JS. Clinical and epidemiological description of aortic dissection in Turner's syndrome. *Cardiol Young* 2006;16:430-436.
- [28] Van den Berg J, Bannink EM, Wielopolski PA, Pattynama PM, de Muinck Keizer-Schrama SM, Helbing WA. Aortic distensibility and dimensions and the effects of growth hormone treatment in the Turner syndrome. *Am J Cardiol* 2006;97:1644-1649.
- [29] Bondy CA, Van PL, Bakalov VK, Sachdev V, Malone CA, Ho VB, Rosing DR. Prolongation of the cardiac QTc interval in Turner syndrome. *Medicine (Baltimore)* 2006; 85:75-81.
- [30] Gravholt CH. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *Eur J Endocrinol* 2004;151:657-687.
- [31] Turner syndrome and pregnancy. Clinical practice recommendations. Guidelines April 2009 Agence de Biomedecine.
- [32] Carlson M, Silberbach M. Dissection of the aorta in Turner syndrome: two cases and review of 85 cases in the literature. *J Med Genet* 2007;44(12):745-9.
- [33] Lin AE, Lippe B, Rosenfeld RG. Further delineation of aortic dilation, dissection, and rupture in patients with Turner's syndrome. *Pediatrics* 1998;102:12-15.
- [34] Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome. *Pediatrics* 1998;101:e11.
- [35] Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW, Hansen J. Morbidity in Turner's syndrome. *J Clin Epidemiol* 1998;51:147-158.
- [36] Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab* 2007;92:10-25.
- [37] Roman MJ. Two-dimensional echocardiographic aortic root dimensions in normal children and adults. *Am J Cardiol* 1989; 64:507-512.