

Diagnostic différentiel de Syndrome de Noonan à révélation tardive

P2-081

Dr Héra. MARMOUCH,

Dr Z. FEKIH, Dr A. BEN ABDELKRIM, Dr S. CHATTI, Dr H. SAYADI, Dr I. KHOCHTALI

Service de Médecine Interne-Endocrinologie- Hôpital Universitaire Fattouma Bourguiba
Monastir- TUNISIE

Introduction

Le syndrome de Noonan est un diagnostic différentiel du syndrome de Turner masculin est très rare. C'est une pathologie génétique à symptomatologie clinique très riche.

Observation

Nous rapportons le cas d'un homme de 38 ans, originaire du sud ouest, sans antécédents pathologiques notables, consulte pour infertilité datant de 3 ans. A l'examen clinique: petite taille de 158 cm et absence de gynécomastie (Fig 1-2). L'examen cardio-vasculaire et des organes génitaux externes était normal. Par ailleurs, une déformation du rachis a été notée (Fig3-4)

Le spermogramme a montré une **azoospermie**. Le taux de FSH était élevé 31UI/l, LH normale et testostéronémie à 4,5ng/l. Une dysgénésie gonadique est suspectée.

Le caryotype a montré une mosaïque (**45,X0 [84]/ 46,XY[85]**) c'est le « **Turner mâle** ». L'échographie cardiaque, abdomino-pelvienne et les marqueurs tumoraux testiculaires étaient normaux.

La recherche de dysthyroïdie et/ou auto-immunité était négative.

La biopsie testiculaire n'a pas montré de spermatozoïdes.



Fig n°1



Fig n°2



Fig n°3

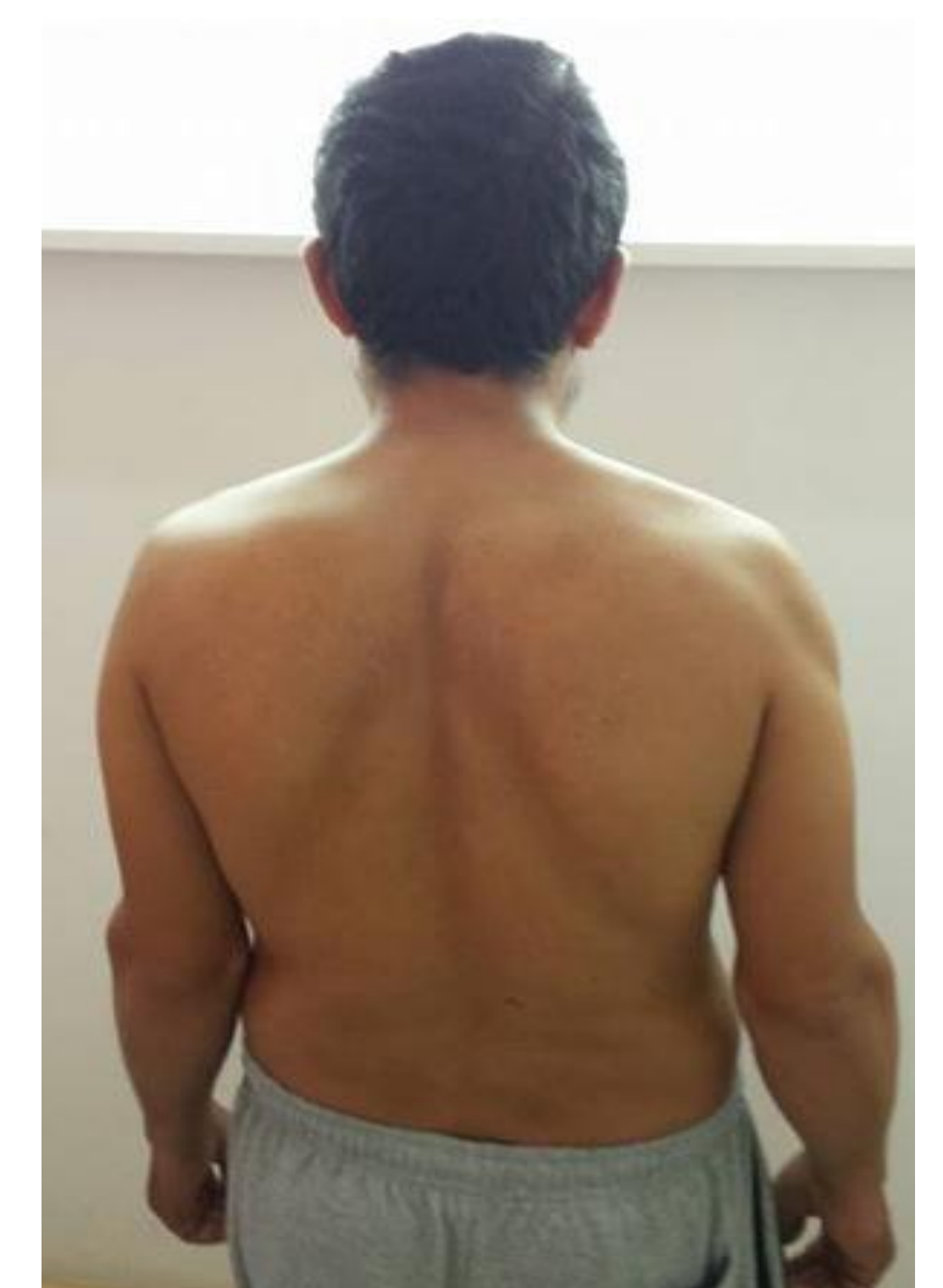


Fig n°4

Discussion

Le syndrome de Noonan est très rare. Le tableau clinique comporte une petite taille, un cou palmé et un cubitus valgus. Des anomalies cardiaques du cœur droit sont fréquentes. La plupart des sujets ont de petits testicules avec des degrés variables d'hypogonadisme. Notre observation illustre un diagnostic différentiel du syndrome de Noonan découvert tardivement à l'âge de 38 ans par une atteinte gonadique de type exocrine. Une recherche d'anomalies associées n'a pas objectivée de malformations notamment cardiaques et rénales ni dysthyroïdie auto-immune. Un suivi régulier avec une surveillance clinique, biologique et échographique testiculaire annuelle est recommandée à la recherche d'éventuel gonadoblastome.

Conclusion

Le syndrome de Turner mâle est un diagnostic différentiel du syndrome de Noonan qui est une pathologie génétique à symptomatologie clinique très riche. Le diagnostic repose sur le caryotype. Le traitement nécessite une collaboration multidisciplinaire. Le pronostic est conditionné par l'atteinte des organes vitaux, essentiellement le cœur.