



# Dépister, suivre et prévenir les anomalies vasculaires associées au syndrome de Turner

## PHRC IR AVAST

(« Atteinte Vasculaire Associée au Syndrome de Turner »)

Sébastien GAERTNER

Service d'HTA et Maladies Vasculaires

NHC – Strasbourg

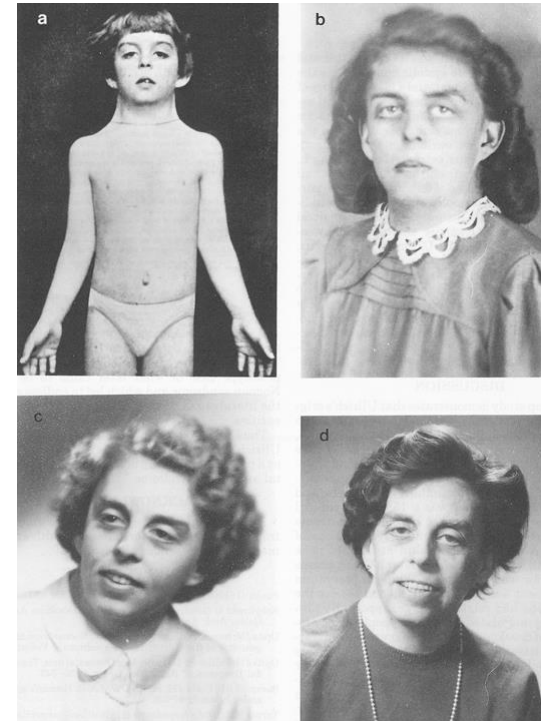
Journée Annuelle

Filière FAVA-Multi

24 juin 2016

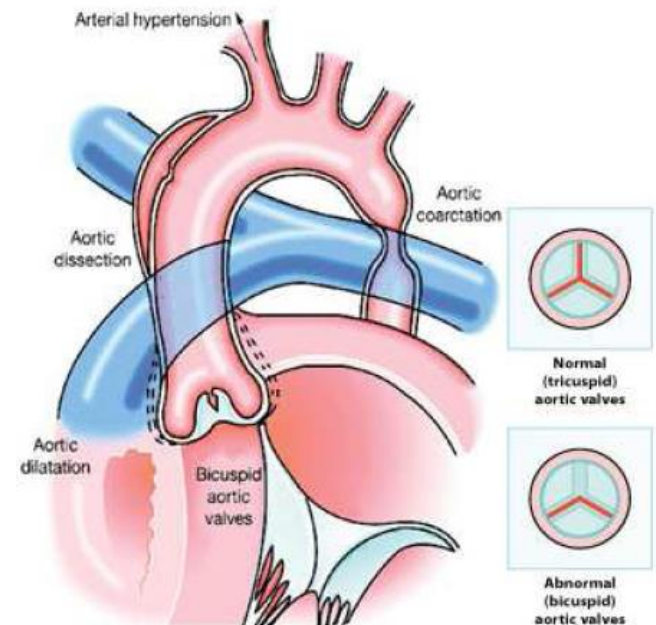


- **Le syndrome de Turner:**
  - affection génétique rare
  - 1/2 500 nouveau-nés de sexe féminin
- **Association quasi constante:**
  - retard statural
  - insuffisance ovarienne avec infertilité
- **Les autres anomalies sont inconstantes :**
  - particularités morphologiques d'intensité variable
  - malformations associées (dont cardio-vasculaires)
  - risque accru de maladies acquises ultérieures.



- **Malformations cardiaques et/ou aortiques retrouvées jusqu'à 50% des cas**

- Bicuspidie aortique dans 20-25% des cas
- Coarctation de l'aorte dans 10% des cas
- Anévrismes aorte ascendante
- hypoVG, retour veineux pulmonaire anormal, CIV/CIA, IAo, PM, RM, PCA



- **HTA: permanente ou gravidique (50%)**
- **Augmentation des FDRCV (Diabète, dyslipidémie, obésité)**

→ **Surmortalité précoce cardiovasculaire: dissection aortique, rupture d'AAT, ECV**  
→ **réduction de l'espérance de vie d'au moins 10 ans**

## Risque évolutif mortel des malformations CV :

Recommandations rédigées par un groupe d'expert en 2009

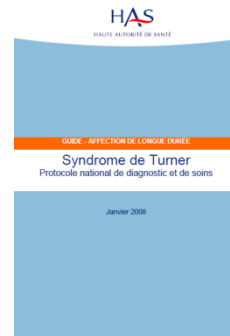
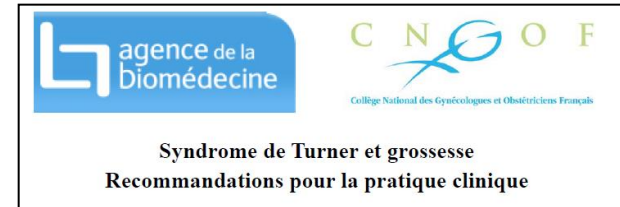
Renforcent les recommandations HAS 2008 (PNDS)

Élaborées par rapport à la grossesse

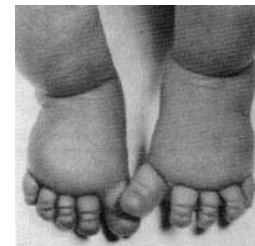
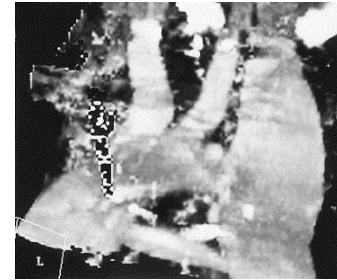
Suivi et dépistage des lésions cardiaques et de l'aorte ascendante

Pas de recommandation concernant le dépistage et la prise en charge de l'atteinte vasculaire périphérique

- malgré un profil cardio-vasculaire à risque
- malgré une surmortalité cardio-vasculaire précoce



- **Artériel**
  - Anévrismes sous-claviers
  - Dissections des troncs supra-aortiques (CI, VB)
  - Anévrismes coronaires, coeliaques, etc...
- **Hépatique**
  - Cirrhose par raréfaction vasculaire
- **Lymphatique**
  - Lymphoedème congénital
  - Acquis
- **Veineux**
  - Maladie variqueuse « précoce »
  - Agénésie de la veine porte



# Mise en place du PHRC AVAST

- **Mise en place au CHRU de Strasbourg en octobre 2013**
  - Etude multicentrique interventionnelle descriptive et prospective sur 5 ans
- **Objectif principal**
  - Déterminer la prévalence des anomalies vasculaires (anatomiques et/ou pathologiques) chez les turneriennes: artérielles, veineuses et lymphatiques
- **Objectifs secondaires**
  - Déterminer la prévalence des anomalies dans chaque sous groupe vasculaire (A, V, L) et leur localisation
  - Établir un lien entre caryotype et : anomalies cardiaques – anomalies vasculaires
  - Établir l'incidence des anomalies artérielles évolutives sur 5 ans
  - Comparer la prévalence des anomalies vasculaires par rapport aux anomalies cardiaques
  - Stratifier le risque de lésions vasculaires par tranche d'âges
  - Établir une éventuelle association caryotype – FRDCV
  - Établir une éventuelle association ECV F et NF et/ou le caryotype et les FDRCV sur 5 ans
  - Établir une éventuelle association entre les ECV F et NF et/ou le caryotype et une thrombophilie
  - Établir une éventuelle association entre les ECV F et NF et/ou le caryotype et les anomalies hormonales

- **Critères d'évaluation**
  - Examen clinique
  - Recueil de tous les antécédents et des FDRCV
  - Recueil des évènements médicaux depuis la dernière visite
  - Explorations vasculaires non invasives par écho-doppler
  - Recueil des autres examens effectués dans la prise en charge globale: ETT, IRM, Scanner
  - Recueil du caryotype ayant servi à établir le diagnostic
  - recueil des examens biologiques annuels (suivi endocrinologique)
- **Critères d'éligibilité**
  - Toute patiente majeure atteinte d'un syndrome de Turner confirmé par un caryotype

# Mise en place du PHRC AVAST

- **Attente de 125 patientes à inclure**
- **PHRC 2013 → Mise en place effective en juillet 2014 à Strasbourg**
- **En 2015: ouverture du centre de Besançon**
- **En 2016: ouverture du centre de Dijon**



# Mise en place du PHRC AVAST

- **Attente de 125 patientes à inclure**
- **PHRC 2013 → Mise en place effective en juillet 2014 à Strasbourg**
- **En 2015: ouverture du centre de Besançon**
- **En 2016: ouverture du centre de Dijon**

**Si vous êtes de la région Grand EST et que vous suivez des patientes turneriennes... Merci+++!!**