

Le Syndrome de Turner

Parlons-en !



Association "Turner et Vous"

<http://turneretvous.org>

Ce guide est destiné aux personnes atteintes du Syndrome de Turner et leurs proches ainsi que l'ensemble des professionnels agissant quotidiennement dans la prise en charge de ce dernier.

Il présente de manière simple et ludique les origines, les incidences et les conditions de prise en charge de cette maladie génétique rare et tend à renforcer l'information des patient(e)s, des familles, des acteurs médicaux, sociaux et éducatifs autour de la pathologie.

Il permet également de se familiariser au projet associatif de "Turner et Vous" et favorise la création et/ou le renforcement des liens quotidiens entre les personnes atteintes par la pathologie et l'association.

Nos équipes restent à votre entière disposition pour vous apporter une information complémentaire et/ou assurer la mise en lien avec les professionnels médicaux et/ou sociaux en lien avec vos besoins.

Pour nous contacter :

Mail : contact@turneretvous.org

Téléphone : 06.59.25.35.64

Site Web : <http://turneretvous.org>

Guide édité par l'association,

Mise à Jour Septembre 2022

Sommaire :

Présentation de l'association



Genèse du projet
Organisation de la structure
Les actions menées

Origine et Diagnostic

Petit rappel autour de la génétique
Origine du Syndrome de Turner
Les différentes formes
Signes évocateurs d'alerte
Conditions de diagnostic



Vivre avec le Syndrome

Les incidences quotidiennes
Les acteurs de la prise en charge
Recommandations de suivi

Espace Ressources

Pour aller plus loin ...
Sortir de l'isolement
Coordonnées de l'association



Présentation de l'association

Créée en Octobre 2018, l'association "Turner et Vous" développe un projet associatif à l'échelle Nationale visant à :

- **Fédérer, écouter, orienter, informer, accompagner les personnes atteintes du Syndrome de Turner et leurs proches.**
- **Favoriser l'acceptation, l'appropriation, la prise en charge du Syndrome et de ses incidences.**
- **Permettre une meilleure information des patient(e)s, des familles, des professionnels de santé et paramédicaux et le grand public autour du syndrome.**
- **Favoriser la mise en réseau des usagers et adhérents et la création de supports de communication innovants et adaptés à tou(te)s.**
- **Organiser et/ou contribuer à une meilleure relation entre les patients et les professionnels de santé dédiés au Syndrome et plus généralement engagés dans l'accompagnement des publics atteints d'une maladie rare.**
- **Interagir et développer des coopérations avec les acteurs médicaux et de la recherche autour du Syndrome de Turner.**



Près de 900 personnes atteintes
du Syndrome fédérées

et plusieurs centaines de proches (familles,
conjoint(e)s, parents ...) accompagnés.

Une large
équipe mobilisée

13 équipes régionales
et une trentaine de bénévoles
régionaux engagés



Une coopération nationale,
européenne et internationale



Un large réseau
partenarial



Et pourquoi par vous ?

Nos Principales actions :



Ecouter

L'association assure une écoute quotidienne des usagers, familles via les réseaux sociaux, le téléphone et/ou en présentiel.



Orienter

Orienter les familles/usagers dans la prise en charge médicale et dans la réalisation de leurs démarches administratives et/ou sociales.



Informier

Tenir informer, démocratiser et développer les connaissances autour du syndrome, des avancées médicales et des droits à destination des familles - des usagers - des partenaires - du grand public dans le but de favoriser le processus d'acceptation et améliorer la condition de vie.



Accompagner

Accompagner et soutenir les familles dans la résolution des problématiques en lien avec leur parcours de soins, la mobilisation et/ou le maintien de leurs droits sociaux, les démarches administratives et citoyennes du quotidien.

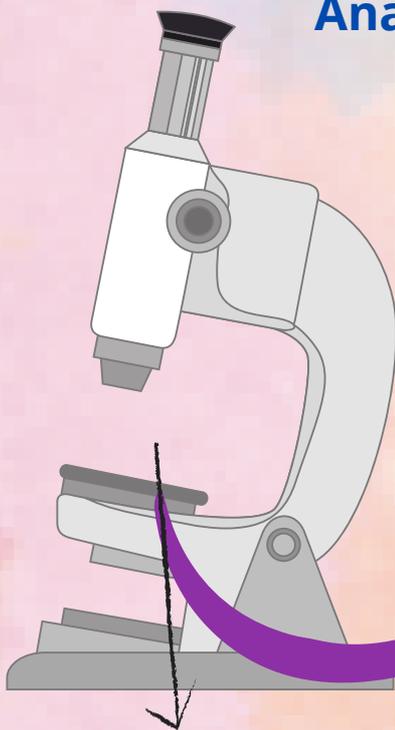


Agir

- Favoriser la rencontre, la mise en relation, la création ou le renforcement de liens de solidarité entre les usagers de l'association.
- Permettre par le partage d'expériences et l'accès à une information continue fiable et accessible.
- Organiser des actions favorisant les rencontres régulières entre les professionnels de santé et les usagers afin de favoriser une meilleure connaissance et appropriation du Syndrome et de ses incidences.
- Porter la parole des patient(e)s et assurer leur représentation auprès des réseaux locaux, nationaux et internationaux.
- Soutenir la recherche médicale et/ou sociologique conduisant à l'amélioration de la connaissance et/ou la prise en charge du Syndrome.

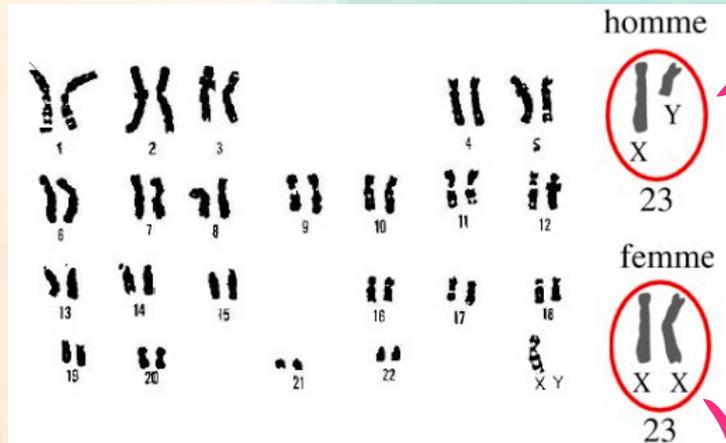
Petit rappel sur la génétique :

Analyse d'un Caryotype Classique



Cellules prélevées
dans le corps

23 paires de
Chromosomes



soit 46
Chromosomes



Analyse d'un Caryotype d'une personne atteinte du Syndrome de Turner (Monosomie):



Le 46eme chromosome est absent au sein du caryotype, ce résultat induit **la présent du Syndrome de Turner en Monosomie sous une formule 45 XO.**

Origine du Syndrome :

Henry Turner

Né le 28 Août 1892, l'endocrinologue américain est le premier endocrinologue à avoir identifié et publié autour du Syndrome de Turner en 1938.



Chef du service d'endocrinologie et doyen associé du University of Oklahoma College of Medicine . Henry Turner est né à Harrisburg, dans l'Illinois . Il a reçu sa formation médicale à l' Université de Louisville School of Medicine , obtenant son diplôme en 1921. Il est décédé à Oklahoma City, Oklahoma en 1970, 24 jours avant son 78e anniversaire.

Le Syndrome en quelques chiffres

Population

**Plus de
10 000 Personnes
atteintes en
France.**

Fréquence

1 grossesse

2500 naissances

Cause

**Résulte d'un
accident
génétique.**

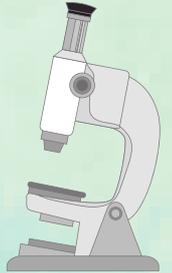
Bébé miracle ?

**Risque de fausses
couches spontanées
fortement accru au
cours du 1er semestre.**

Les différentes formes du Syndrome :



3 Formes différentes



Monosomie

Dans 55 % des cas, la perte d'un chromosome X est totale : on parle alors de monosomie X (45,X).

Mosaïcisme

Dans 20 % des cas, la perte du chromosome X ne se produit pas dans toutes les cellules de l'organisme, mais seulement dans quelques unes ; il y a donc à la fois des cellules anormales et des cellules normales : on parle alors de mosaïcisme. Parmi ces cas de mosaïcisme, du matériel provenant du chromosome Y peut être présent dans certaines cellules (7 à 12 % des cas).

Délétion

Dans 25 % des cas, il y a deux chromosomes X, l'un normal, l'autre présent mais incomplet : on parle alors de délétion.

Ces formes représentent la très grande majorité des caryotypes, toutefois des caryotypes très spécifiques peuvent s'ajouter à ce recensement.

Les signes évocateurs du Syndrome :

Signes d'alerte visibles en diagnostic Prénatal :



L'analyse génétique doit être proposée dès lors de la découverte de certains signes à l'échographie :

-> L'hygroma kystique cervical (œdème du cou), au 1er ou au 2ème trimestre, pouvant être associé ou évoluer en un œdème généralisé.

-> Une petite taille foetale (hypotrophie).

-> Une malformation rénale (rein en fer à cheval), du cœur ou de l'aorte.

Signes d'alerte visibles en diagnostic à la naissance:

A la naissance, il n'y a en général pas d'autres manifestations qu' :

- > Une taille légèrement plus petite que la moyenne.
- > Un gonflement (œdème) du dos des mains et des pieds (Syndrome de Bonneville-Ulrich),
- > des ongles courbés vers le haut de façon caractéristique,
- > un cou d'aspect "palmé" (pterygium colli),
- > Des malformations cardiaques peuvent aussi être présentes.

Dans environ 5 % des cas, une malformation cardiaque sévère doit être opérée rapidement.



Signes d'alerte visibles en diagnostic enfance- adolescence - adultes:

-> **La petite taille est présente dans 98 % des cas.**

On considère que, à l'âge adulte, la taille est de l'ordre de 145 cm (en dehors de tout traitement par l'hormone de croissance), soit 20 cm de moins que la moyenne (population générale). La courbe de croissance est caractéristique avec un ralentissement progressif.



-> Cette courbe s'écarte des courbes standards vers l'âge de 4 ans.



- **L'absence de développement de la puberté** est due à une anomalie de fonctionnement des ovaires (dysgénésie ovarienne). Elle se manifeste en général par l'absence de développement des seins et de règles.
- **La difficulté de conception d'un enfant** est une incidence quasi généralisée évocatrice éventuelle du Syndrome de Turner.



**L'âge moyen de diagnostic du Syndrome de Turner est de :
8 - 10 ans**



Le diagnostic du Syndrome :

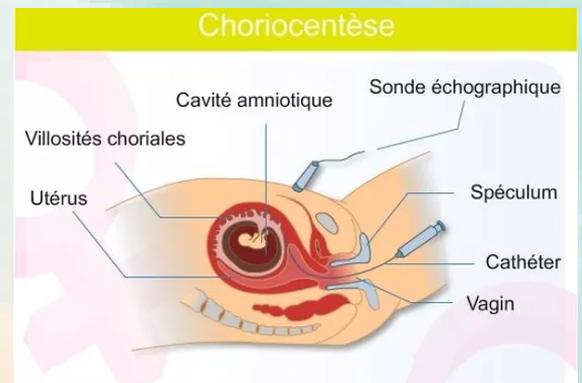
Réalisation d'un caryotype

Un caryotype est l'étude qualitative (structure) et quantitative (nombre) des chromosomes.

Diagnostic Prénatal :

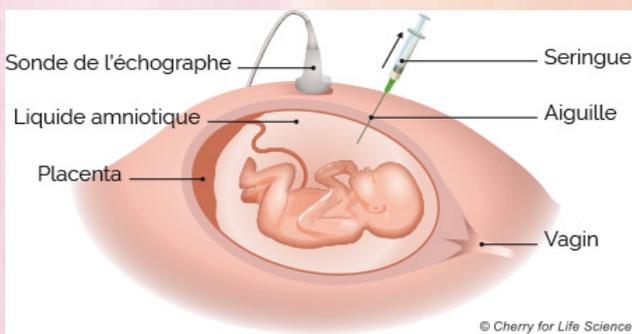
Choriocentèse :

La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités chorales ou biopsie du trophoblaste). Cet examen a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un « tube » est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou le prélèvement est fait à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la 10e et la 12e semaine d'aménorrhée (absence de règles).



Amniocentèse :

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. Cet examen est proposé vers la 16e semaine d'aménorrhée.



Diagnostic Post Natal :

Prise de Sang :

L'examen sanguin conduit à la réalisation d'un caryotype permettant une analyse de la structure et de la quantité des chromosomes.

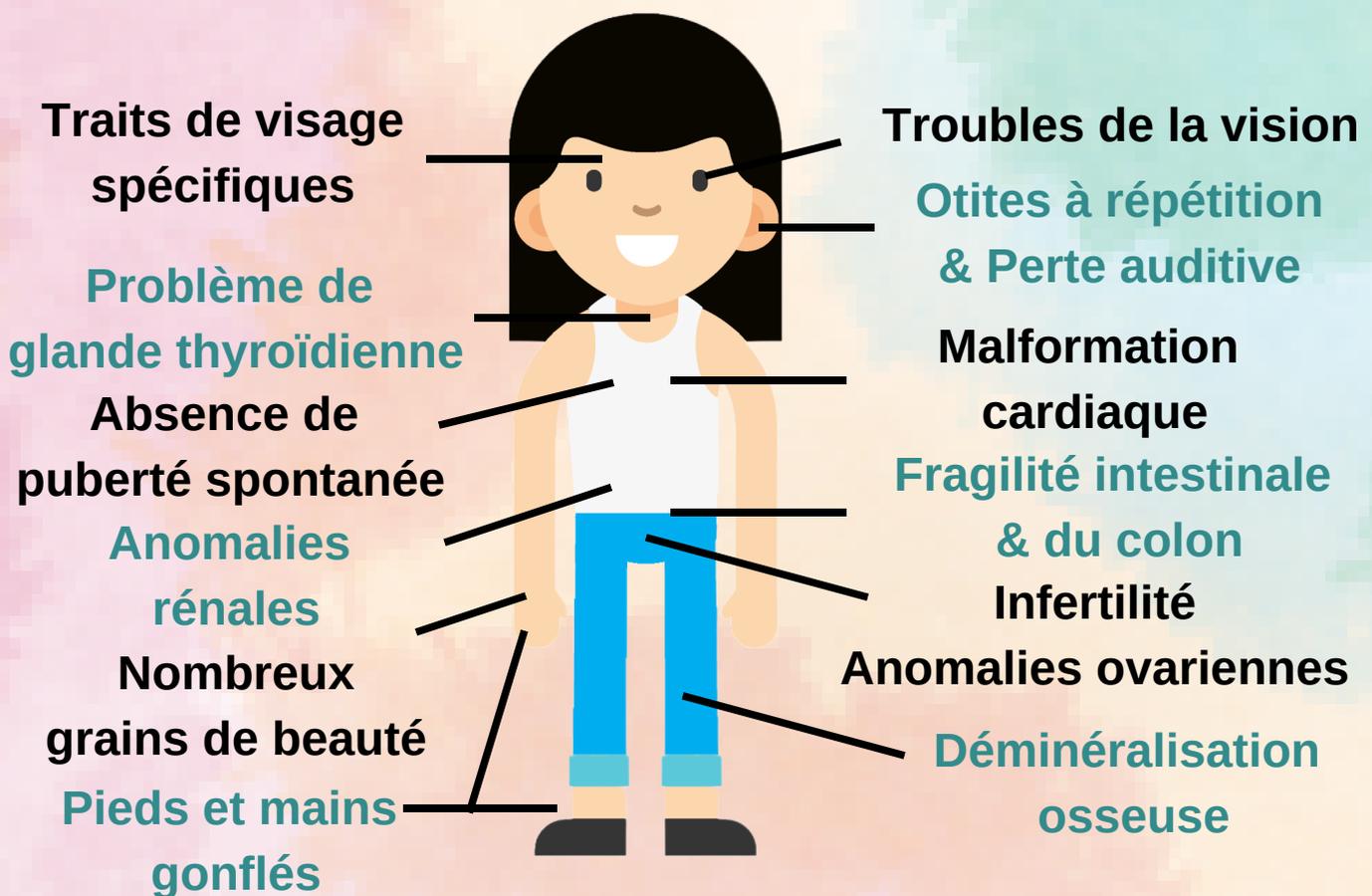
Vivre avec le Syndrome :

Les principales incidences

Manifestations cliniques
les plus fréquentes du Syndrome de Turner *



Petite taille



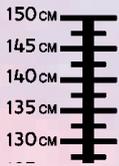
***Les symptômes varient beaucoup d'une personne à une autre**

Pour aller plus loin :

Découvrez notre espace ressource

"S'informer autour du Syndrome de Turner"

<https://www.turneretvous.org/sinformer-autour-du-syndrome>



La petite taille est présente dans 98 % des cas.
On considère que, à l'âge adulte, la taille est de l'ordre de 145 cm (en dehors de tout traitement par l'hormone de croissance), soit 20 cm de moins que la taille moyenne de la population générale.



Les otites à répétitions sont courantes
Problématiques ORL régulières
Diminution de l'audition fréquente chez l'adulte
25% des personnes atteintes sont appareillées à compter de 40 ans.



Le port de verres de correction est régulier.
Le risque de strabisme est augmenté.



Fonctionnement de la thyroïde perturbé conduisant parfois à la mise en place d'un traitement spécifique quotidien.



Le risque de diabète est accru (non insulino-dépendant),
Il est 2 fois plus présent que dans la population générale.



Le risque d'obésité est accru, un suivi de la prise de poids doit être assuré régulièrement notamment en situation de ralentissement de la croissance.



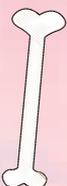
Une intolérance au gluten, est également plus répandue que dans la population générale.



Des traits spécifiques du visage leur donnant un "air de famille" pour un œil aguerri.



Dysfonctionnements ovariens réguliers,
Absence de développement pubertaire autonome.
Infertilité quasi permanente.

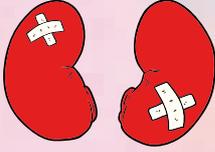


La luxation congénitale de la hanche (dysplasie de la hanche) ou une déviation latérale de la colonne vertébrale (scoliose) sont plus fréquentes.

Une déminéralisation des os peut également être plus courante, notamment renforcée en l'absence de traitement hormonal substitutif régulier (ostéopénie - ostéoporose).



Dans 30 % des cas, il y a une malformation cardiaque, en général mineure, portant en particulier sur l'aorte (coarctation de l'aorte) ou la valve aortique (valve aortique bicuspidé).



Il peut y avoir un rein unique, un rein en fer à cheval (les deux reins sont unis en U), ou des malformations des voies urinaires dans environ 20 à 30 % des cas.



L'hypertension artérielle précoce est également fréquente et atteint jusqu'à 40 % des personnes atteintes du syndrome.



Complications gastro-intestinales et hépatiques fréquentes pouvant conduire à des prises en charges importantes voir des greffes (dans de rares cas).

La grande majorité des personnes ayant un syndrome de Turner a une capacité intellectuelle normale.

Cependant, des difficultés dans certains apprentissages (calcul, résolution de problèmes mathématiques, orientation visuospatiale, attention, motricité fine) sont retrouvées dans environ 70 % des cas.

Un profil de type hyperactif avec déficit de l'attention est parfois rencontré.

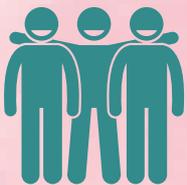
Des difficultés dans la coordination motrice, l'attention et la mémoire peuvent aussi être présentes et s'améliorer avec le traitement par hormones féminines.

Il n'y a pas de comportements typiques du Syndrome de Turner (stéréotype comportemental).

Des études récentes montrent que les personnes atteintes du syndrome qui ont reçu un traitement par hormone de croissance ont une qualité de vie perçue comme normale en comparaison avec des jeunes femmes du même âge issues de la population générale.

Des comportements d'isolement, d'anxiété, et un certain degré d'immaturité sont fréquents à l'adolescence.

Une baisse de l'estime de soi peut s'observer chez certaines patientes avec alors un risque accru d'anxiété ou de dépression et des difficultés dans leur vie relationnelle, en particulier affective.



Quelques Chiffres :

LA SCOLARITÉ :

70 %

des personnes atteintes du syndrome rencontrent des difficultés en logicomathématique, en orientation visuospatiale, en motricité fine nécessitant une prise en charge paramédicale (orthophoniste, psychomotricité, ergothérapeute).

58 %

des personnes atteintes du syndrome obtiennent un BAC ou un diplôme d'études supérieures toutes filières confondues (générale ou professionnelle).

51 %

des personnes atteintes du syndrome réalisent leurs études secondaires ou universitaires au sein de filières professionnelles.

L'ACCÈS ET LE MAINTIEN À L'EMPLOI

73 %

des personnes atteintes du syndrome exercent une activité professionnelle à temps plein (secteur privé ou public).

57 %

des personnes atteintes du Syndrome déclarent que ce dernier a une incidence réelle sur leur vie professionnelle quotidienne mais que celle-ci ne nécessite pas une adaptation spécifique de leur poste de travail

46 %

des personnes atteintes du syndrome déclarent avoir accédé à l'emploi de manière autonome et sans l'aide des services publics ou spécifiques liés à l'emploi.

28 %

des personnes atteintes du syndrome exercent une activité professionnelle dans le domaine "Médico Social".

Le monde du travail :

Principales difficultés recensées

Un manque d'adaptation des collègues (problème de lenteur d'exécution et/ou de qualité de l'audition ...).

Adaptation de poste complexe en fonction des pathologies.

Difficulté d'accès à l'emploi pérenne.

Une difficulté d'accès au service de santé travail et/ou aux ambassadeurs handicaps.

Une méconnaissance de ses droits et des acteurs ressources dédiés.

La sensation de représenter "un poids" pour certains employeurs.

La forte fatigabilité et la difficulté d'accéder à un emploi partiel choisi et de bénéficier d'un complément de rémunération permettant de vivre décemment.

Principales atouts recensées

L'existence de la Reconnaissance de Qualité de Travailleur en situation de Handicap.

L'accompagnement de structure d'insertion vers l'emploi.

La politique forte d'intégration de grands groupes (mais rendues possibles par la volonté de ses collègues).

L'appui financier dans l'adaptation de poste et l'équipement d'appareillage et/ou outils d'appui à l'exercice de ses fonctions.

Une omniprésente des personnes atteintes du syndrome vers les métiers du médical, du social ou de l'aide à la personne.

Pour aller plus loin :

Découvrez notre espace ressource

"S'informer autour du Syndrome de Turner"

Retrouvez nos enquêtes exclusives et leurs résultats dont l':

-> Enquête "Le Syndrome de Turner et la vie sociale et Affective

-> Enquête "Syndrome de Turner et Emploi"

<https://www.turneretvous.org/sinformer-autour-du-syndrome>

La prise en charge du Syndrome

Les acteurs de la prise en charge

Généticien(ne)

- Accompagne le diagnostic et présente les résultats de l'analyse du caryotype.
- Consultation en cas de grossesse.

Endocrinologue

- "Chef d'orchestre" de la prise en charge et l'accompagnement du syndrome.

Accompagnement à la mise en place des hormones de croissance et/ou de féminisation.

Médecin Traitant ou Pédiatre

Interlocuteur du quotidien assurent le lien entre l'ensemble des professionnels de santé et accompagnent les soucis du quotidien.

Cardiologue

Assure la prise en charge et le suivi du fonctionnement du cœur et des pathologies cardiaques.

Gynécologue

Assure le suivi régulier de l'ensemble des organes génitaux et reproducteurs.

ORL

Assure le suivi annuel de la conservation de la qualité de l'audition et la mise en place et le suivi de l'appareillage.

Ophthalmologue

Assure la prise en charge et le suivi de la préservation de la vue et prescrit des verres correcteurs si nécessaire.

Diabétologue

Exerce en lien étroit avec votre médecin traitant sur l'adaptation de votre traitement, facilite la stabilisation de votre diabète et le suivi des complications.

Diététicien(ne)

Assure la prise en charge de problématiques d'alimentation et/ou de prises de poids pouvant affecter la qualité de vie des personnes atteintes.

Orthodontiste

Assure la prise en charge et le suivi des problèmes de positionnement dentaire et assure la pose d'appareillage si nécessaire.

Dermatologue

Assure la prise en charge et le suivi des grains de beauté très présents et des problèmes dermatologique en raison du syndrome et/ou des traitements.

Hépatologue

Assure le suivi des maladies inflammatoires digestives (maladie de Crohn, diarrhée chronique...) ou le risque accru de maladie cœliaque.

Orthophoniste

Assure la rééducation des troubles du langage et les problématiques liées au logico mathématique.

Psychomotricien (ne)

Assure la rééducation des troubles psychomoteurs dont le trouble déficitaire de l'attention/hyperactivité, le trouble d'acquisition de la coordination, la dysgraphie ...

Psychologue

Accompagne les personnes atteintes du syndrome sur le plan psychologique en lien avec le syndrome, ses incidences et/ou le regard des autres sur la pathologie.

Ergothérapeute

Evalue, à la réadapte et au traite des personnes souffrant de handicaps moteurs ou psychomoteurs

La liste des professionnels ci dessus n'a vocation qu'à être un recensement non exhaustif du nombre de professionnels mobilisables dans l'accompagnement de la prise en charge médicale du Syndrome de Turner et de ces incidences.

Cette équipe doit faire l'objet d'une adaptation individualisée avec les référents de votre suivi (Endocrinologue ou médecin traitant).

Les recommandations de suivi

ENFANTS DE LA NAISSANCE À 5 ANS

Examen / spécialiste

Consultation Endocrinologue
ou Pédiatre

Examen clinique détaillé

Prise de Tension Artérielle

Recherche de cyphose et/ou scoliose

Etude de la croissance
(courbe classique/courbe spécifique Turner)

Bilan sanguin complet

Bilan sanguin de suivi du traitement
par hormones de croissance

Consultation cardiologique
avec échographie cardiaque

IRM aortique

Echographie
Thyroïdienne

Echographie rénale

Consultation ORL
avec Bilan auditif

Consultation
Ophtalmologue

Consultation
Dermatologue

Âge osseux

Rythme de consultation

1 fois par an (sans Hormones de Croissance)
Tous les 6 mois (sous Hormones de Croissance)

1 fois par an

1 fois par an minimum

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

1 fois par an minimum

1 fois par an

Au début du traitement
puis tous les 6 mois

Diagnostic initial
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Selon avis du cardiologue

En cas de dysfonctionnement
présence d'un goitre ou de nodules

Diagnostic initial
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

1 fois par an (si otites à répétition)
1 fois tous les 2 ans (suivi général)

Dépistage entre 12 et 15 mois
Contrôle tous les 3 à 4 ans sans pathologie

Si signes d'appel
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

1 fois par an
Tous les 2 à 3 ans sous HC

Examen / spécialiste

Consultation
dentaire

Consultation diététique

Dépistage de troubles du comportement

Consultation Psychologue
et/ou tests psychométriques

Education Thérapeutique du Patient

Rythme de consultation

A moduler en fonction de la
situation clinique diagnostiquée

Si surpoids, intolérance glucose, diabète,
supplément calcium/vitamine D si nécessaire

1 fois par an si les troubles sont détectés

vers l'âge de 4 ou 5 ans
(avant si signes d'appel)

Recommandée à partir de 6 ans

ENFANTS DE 6 À 12 ANS

Examen / spécialiste

Consultation Endocrinologue
ou pédiatre

Examen clinique détaillé

Prise de Tension Artérielle

Recherche de cyphose et/ou scoliose
(attention particulière à partir de 8 ans)

Etude de la croissance
(courbe classique/courbe spécifique Turner)

Bilan sanguin complet

Bilan sanguin de suivi du traitement
par hormones de croissance

Consultation cardiologue
avec échographie cardiaque

IRM aortique

Echographie
Thyroïdienne

Echographie rénale

Rythme de consultation

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

1 fois par an minimum

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

A chaque consultation
endocrinologue ou médecin traitant

1 fois par an

Au début du traitement
puis tous les 6 mois

1 fois par an si cardiopathie
ou Haute Tension Artérielle
1 fois tous les 4/5 ans sans cardiopathie

selon avis du cardiologue

En cas de dysfonctionnement
présence d'un goitre ou de nodule(s)

Diagnostic initial

Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Consultation ORL
avec Bilan auditif

Selon avis du spécialiste
Tous les 5 ans en l'absence de pathologie

Consultation
Ophtalmologue

Consultation si besoin et signes d'appel
Anomalies sensorielles ou motrices,
suivi de strabisme anomalies réfractives

Consultation
dermatologue

Si signes d'appel
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Âge osseux

1 fois par an
Tous les 2 à 3 ans sous HC

Ostéodensitométrie
(Mesure de la densité des os)

Avant introduction pubertaire
Contrôle en fin de traitement de
croissance ou de puberté

Echographie Pelvienne

Avant introduction pubertaire
Contrôle en fin de traitement de
croissance ou de puberté

Consultation
dentaire

Annuel et à moduler en fonction de
la situation clinique diagnostiquée

Consultation diététique

Si surpoids, intolérance glucose, diabète,
supplément calcium/vitamine D si nécessaire

Dépistage de troubles du comportement

1 fois par an si les troubles sont détectés

Consultation Psychologue
et/ou tests psychométriques

Tous les 5 ans
Réévaluation selon les symptômes

Education Thérapeutique du Patient

Tous les 12 à 24 mois

ENFANTS DE 13 À 18 ANS

Examen / spécialiste

Rythme de consultation

Consultation Endocrinologue
ou pédiatre

Tous les 6 mois

Examen clinique détaillé

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

Prise de Tension Artérielle

1 fois par an minimum

Recherche de cyphose et/ou scoliose
(attention particulière à partir de 8 ans)

1 fois par an (sans HC)
Tous les 6 mois (sous HC)

Etude de la croissance
(courbe classique/courbe spécifique Turner)

A chaque consultation
endocrinologue ou médecin traitant

Bilan sanguin complet

1 fois par an

Bilan sanguin de suivi du traitement
par hormones de croissance

Au début du traitement
puis tous les 6 mois

Consultation cardiologue
avec échographie cardiaque

1 fois par an si cardiopathie
ou Haute Tension Artérielle
1 fois tous les 4/5 ans sans cardiopathie

IRM aortique

selon avis du cardiologue

Echographie
Thyroïdienne

En cas de dysfonctionnement
présence d'un goitre ou de nodules

Echographie rénale

Diagnostic initial
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Consultation ORL
avec Bilan auditif

Selon avis du spécialiste
tous les 5 ans en l'absence de pathologie

Consultation
Ophthalmologue

Consultation si besoin et signes d'appel
Anomalies sensorielles ou motrices,
suivi de strabisme anomalies réfractives

Consultation
dermatologue

Si signes d'appel
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Âge osseux

1 fois par an
Tous les 2 à 3 ans sous HC

Ostéodensitométrie
(Mesure de la densité des os)

Avant introduction pubertaire
Contrôle en fin de traitement de
croissance ou de puberté

Echographie Pelvienne

Avant introduction pubertaire
Contrôle en fin de traitement de
croissance ou de puberté

Consultation
dentaire

Annuel et à moduler en fonction de
la situation clinique diagnostiquée

Consultation diététique

Si surpoids, intolérance glucose, diabète, supplément calcium/vitamine D si nécessaire

Dépistage de troubles du comportement

1 fois par an si les troubles sont détectés

Consultation Psychologue
et/ou tests psychométriques

Tous les 5 ans
Réévaluation selon les symptômes

Education Thérapeutique du Patient

Tous les 12 à 24 mois

Consultation
Gynécologue

Au cours de l'introduction pubertaire
Suivi tous les 2 à 3 ans

ADULTES

Consultation Endocrinologue

1 à 2 fois par an

Examen clinique détaillé

1 fois par an

Prise de Tension artérielle

1 fois par an minimum
Plus rapproché si traitement

Bilan sanguin complet

1 fois par an

Consultation cardiologue
avec échographie cardiaque

1 fois tous les 6 à 12 mois
si cardiopathie ou Haute Tension Artérielle
selon avis du cardiologue.
Tous les 4 à 5 ans (suivi classique)

IRM aortique

selon avis du cardiologue

Echographie
Thyroïdienne

En cas de dysfonctionnement
présence d'un goitre ou de nodules

Echographie rénale

Diagnostic initial
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

Consultation ORL
avec Bilan auditif

Tous les 2 à 3 ans ou plus rapproché
selon l'avis de l'ORL si pathologie

Consultation
Ophtalmologue

Selon symptômes
et/ou recommandation du professionnel

Consultation
dermatologue

Si signes d'appel
Rythme de suivi à définir avec le spécialiste

**Ostéodensitométrie
(Mesure de la densité des os)**

**1 fois tous les 5 ans
Plus rapprochée si anomalies**

Echographie Pelvienne

**En cas de projet de conception
naturelle ou assistée
En cas de saignements anormaux
sous traitement hormonal substitutif
ou autres symptômes gynécologiques**

**Consultation
dentaire**

**Annuel
Surveiller l'état parodontal**

Consultation diététique

**Si surpoids, intolérance glucose,
diabète, dyslipidémie**

**Dépistage de troubles
du comportement**

tous les ans lors de l'évaluation clinique

**Consultation Psychologue
et/ou tests psychométriques**

Si besoin

Education Thérapeutique du Patient

**Tous les 1 à 5 ans selon les besoins
exprimés par le/la patient(e)**

**Consultation
Gynécologue**

1 à 2 fois par an

Coloscopie

**Proposée à partir de 45 ans
puis +/- tous les 5 ans**

**Surveillance mammographie
et frottis**

**Tous les 2 ans
Examen clinique tous les 6 à 12 mois**

Les présentes recommandations de suivi sont issues du Protocole National de Diagnostic et de Soins (mis à jour en Octobre 2021).

Elles ne sont que des préconisations de suivi et doivent être adaptées à chacun des parcours de soins.

Le document doit servir d'outil de communication et d'échange avec vos professionnels de santé.

Retrouvez un tableau récapitulatif des recommandations de suivi sur notre site internet

<https://www.turneretvous.org/sinformer-autour-du-syndrome>

Espace Ressources

Pour aller plus loin ...



Retrouvez le document de référence édité par Orphanet visant à une présentation aux patient(e)s, familles et au grand public du syndrome de Turner et de ses incidences sur le plan médico, social, éducatif.

<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Turner-FRfrPub44v02.pdf>

LES CENTRES DE REFERENCE ET DE COMPETENCE



CENTRE DE RÉFÉRENCE DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL DU FŒTUS À L'ADULTE

Les centres de référence et de compétence dédiés à l'accompagnement du Syndrome de Turner sont nombreux et émanent principalement de 3 réseaux :

- **Le réseau DEV/GEN :**

<https://www.developpement-genital.org/>

- **Le réseau CRMERC :**

<https://crmerc.aphp.fr/>

- **Le réseau PGR : (exemple Hôpital Necker)**

<https://maladiesrares-necker.aphp.fr/pgr/>

Reconnus pour l'expertise de leurs équipes, les centres de référence ou de compétence offrent une capacité de prise en charge optimale.

Consultez dès à présent la cartographie des centres sur notre site internet pour identifier le centre le plus proche de chez vous :

<https://www.turneretvous.org/trouver-son-centre-expertise-maladies-rares>

LES INTERLOCUTEURS MALADIES RARES



Maladies Rares Infos Services est le service d'information et de soutien de référence sur les maladies rares.

La plateforme d'écoute, de conseils et d'orientation vous accompagne quotidiennement pour répondre à vos questionnements relatifs aux maladies rares et leurs incidences.



Une question juridique ou sociale liée à santé ? Santé Info Droits est à votre service quotidiennement.

Santé Info Droits est une ligne d'informations juridiques et sociales constituée de juristes et avocats qui ont vocation à répondre à toutes questions en lien avec le droit de la santé.

Sortir de l'isolement

LES RÉSEAUX SOCIAUX REUNISSENT LES GUERRIER(E)S



L'association développe une présence forte sur les réseaux sociaux et vous permet de pouvoir échanger en toute confidentialité et tranquillité quotidiennement autour du Syndrome de Turner. Rejoignez notre groupe privé national (réunissant plusieurs centaines de personnes atteintes du Syndrome de Turner ou proches et partagez aussi votre expérience et vos questions. Vous y trouverez vos réponses grâce à nos équipes et la communauté.

<https://facebook.com/groups/turneretvous>

REJOIGNEZ LES ACTIONS COLLECTIVES DE L'ASSOCIATION

L'association et ses équipes de bénévoles régionaux vous proposent de se réunir en visioconférence et/ou en présentiel. Rejoignez les nombreuses actions développées tout au long de l'année ! Quoi de mieux que de parler du Syndrome et de la vie quotidienne avec des personnes vivant le même quotidien que vous ? Ouvrez vous au partage d'ateliers et d'activités et développer votre réseau d'ami(e)s tout près de chez vous ...



Contactez nos référent(e)s régionales/aux pour connaître la programmation du moment :

contact@turneretvous.org

PARTICIPEZ À UN PROGRAMME D'EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT



L'éducation thérapeutique du patient (ETP) fait partie intégrante de la prise en charge des maladies rares et/ou chroniques.

Elle « vise à aider les patients à acquérir des compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie quotidienne ».

L'ETP a parmi ses objectifs, d'aider les patients à :

- mieux comprendre leur maladie (son mode évolutif, les facteurs de risques d'aggravation...);
- optimiser l'utilisation de leurs traitements (appréhender l'importance de la prise médicamenteuse, connaître les adaptations de posologie...);
- « vivre mieux » avec leur maladie pour améliorer, in fine, leur qualité de vie.

Contactez nos équipes ou parlez en à votre endocrinologue pour connaître le programme proche de chez vous.



Plus d'informations ?

Contactez- nous :

Association "Turner et Vous"

10/49 rue du colombier

59155 Faches-Thumesnil

06.59.25.35.64

<http://turneretvous.org>

contact@turneretvous.org

Retrouvez nous aussi sur :

