

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Syndrome de Turner

## Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Turner est une affection génétique rare liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X (caryotype 45,X, mosaïque, etc.), associant de manière quasi constante un retard statural et une insuffisance ovarienne avec infertilité. Les autres anomalies sont inconstantes : particularités morphologiques d'intensité variable, malformations associées ainsi qu'un risque accru de maladies acquises ultérieures (annexe 1). Les patientes peuvent parfois présenter des difficultés dans certains apprentissages bien que les performances cognitives soient globalement satisfaisantes.

- Évoquer le diagnostic chez la fille le plus précocement possible devant :
  - **nouveau-né de sexe féminin** : lymphoedème des extrémités ;
  - **nourrisson, enfant de sexe féminin** : déficit statural (taille  $\leq -2$  DS ou taille  $\leq -2$  DS par rapport aux tailles moyennes parentales) quelle que soit la vitesse de croissance, ou ralentissement statural, avec ou sans phénotype clinique évocateur de ST (annexe 1), antécédent de coarctation aortique ;
  - **adolescente** : déficit statural  $\leq -2$  DS avec ou sans phénotype clinique évocateur (annexe 1), retard pubertaire avec absence de développement mammaire après l'âge de 13 ans, non progression du développement pubertaire, aménorrhée primaire ou secondaire avec élévation des gonadotrophines sériques ;
  - **adulte** : petite taille, phénotype clinique évocateur, aménorrhée primaire, secondaire, ou infertilité avec élévation des gonadotrophines sériques.
- Confirmer le diagnostic par un caryotype sanguin L'annonce diagnostique doit faire partie du processus de prise en charge globale.
- Adresser la patiente en consultation spécialisée hospitalière (pédiatre endocrinologue ou ayant une expertise dans le ST, endocrinologue, gynécologue médical) pour l'annonce diagnostique et une prise en charge multidisciplinaire spécialisée (déficit statural, insuffisance ovarienne, malformations cardiaque ou rénale, dépistage d'affections éventuelles associées (auto-immunes, métaboliques, ORL...) (annexe 1).
- Prise en charge multidisciplinaire, coordonnée par un centre de référence ou centre de compétence à l'âge pédiatrique en lien avec le pédiatre et/ou le généraliste, ou par un endocrinologue ou gynécologue médical de ville à l'âge adulte en lien avec un centre de référence ou centre de compétence.
- Prise en charge thérapeutique hospitalière :
  - retard statural : traitement par hormone de croissance, débuté précocement lorsque la taille est  $\leq -2$  DS ou lorsque le ralentissement statural est important ;
  - insuffisance ovarienne : induction pubertaire par oestrogènes débutée à un âge pubertaire normal (hormis pour les rares formes avec démarrage pubertaire spontané pouvant cependant nécessiter un traitement secondairement en cas de non progression pubertaire). Traitement oestroprogestatif adapté à l'âge adulte (en dehors des contre-indications), à poursuivre au moins jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause (50 ans) et à réévaluer ensuite avec le médecin de manière individuelle, afin de prévenir le risque cardio-vasculaire et osseux. Succès possible de l'assistance médicale à la procréation (don d'ovocytes) ;
  - dépistage et traitement adapté des maladies associées éventuelles (déficit auditif, hypertension artérielle (HTA), dysthyroïdie, diabète, dyslipidémie...) et des difficultés scolaires ou d'insertion socioprofessionnelle éventuelles.

- Surveillance par le médecin pédiatre et/ou généraliste (annexe 4) :
  - traitements prescrits (effets indésirables, compliance) ;
  - surveillance tensionnelle régulière ;
  - dépistage des maladies associées (signes fonctionnels) ;
  - mode de vie, état psychologique, prévention des facteurs de risque cardio-vasculaire, prévention et prise en charge d'un surpoids ;
  - antibioprophylaxie préventive de l'endocardite si besoin.
- Soutien psychologique adapté (psychologue, psychiatre) avec une aide personnalisée si nécessaire :
  - pédiatrique : orthophonie, soutien scolaire, psychomotricité, etc.
  - adulte : relations sociales, insertion professionnelle, etc.
- Informer sur l'existence d'une association de patients (Association des groupes amitié Turner, source Internet : [www.agattturner.org](http://www.agattturner.org))
- Le suivi doit être régulier (tous les 6 à 12 mois) en milieu hospitalier à tout âge, ou en ville à l'âge adulte en lien avec un centre de référence ou centre de compétence. En cas de suivi spécialisé en ville à l'âge adulte (endocrinologue, gynécologue expérimentés dans la prise en charge du ST), un bilan (examen clinique, examens paracliniques) en milieu hospitalier au sein d'un centre de référence ou centre de compétence est souhaitable au minimum tous les 5 ans, avec un suivi hospitalier plus rapproché selon les maladies éventuelles associées.
- Traitement par le médecin généraliste (ou pédiatre) des maladies intercurrentes en relation si besoin avec un médecin du centre de référence ou centre de compétence :
  - traitement antibiotique efficace en cas d'otite moyenne aiguë avec contrôle otoscopique systématique au décours du traitement, en raison du risque accru de surdité ;
  - antibioprophylaxie en cas de bicuspidie aortique (soins dentaire, chirurgie...) ;
  - dépistage et traitement des infections urinaires en cas de malformation des voies urinaires.
  -

## Informations utiles

- Informations générale, source Internet : <http://www.orphanet.net> (rubrique « syndrome de Turner »)
- Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance (CRMERC), source Internet : <http://crmerc.aphp.fr>
- Centres de compétence des maladies rares endocriniennes, source Internet : <http://crmerc.aphp.fr>
- Association des groupes amitié Turner (AGAT), source Internet : <http://www.agat-turner.org>
- Association Grandir, source Internet : <http://www.grandir.asso.fr>