

Le syndrome de Turner

Monosomie X

[Le syndrome](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Turner. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

Le syndrome

● Qu'est-ce que le syndrome de Turner ?

Le syndrome de Turner entraîne le plus souvent une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires. De façon plus variable d'autres manifestations, telles que des anomalies du cœur et des reins, ainsi que des particularités au niveau du visage et des membres, peuvent être présentes. Ce syndrome est dû à l'absence complète ou partielle d'un des deux chromosomes X chez la femme.

● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

La prévalence du syndrome de Turner (nombre de personnes atteintes de la maladie dans une population donnée à un moment précis) est de une naissance sur 5 000 ou une sur 2 500 naissances de filles. Il est en fait beaucoup plus fréquent à la conception mais provoque des fausses couches spontanées (10 % de l'ensemble des fausses couches spontanées) et seulement 2 % des fœtus atteints arrivent à terme. Le syndrome touche près de 10 000 femmes en France.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Le syndrome de Turner touche exclusivement les femmes. On le trouve dans toutes les populations et toutes les régions du globe. Aucun facteur environnemental (habitudes et conditions de vie d'une personne), y compris l'âge de la mère au moment de la grossesse, ne semble avoir d'influence sur sa survenue.

● Quelles sont les causes du syndrome de Turner ?

Normalement, les femmes ont deux chromosomes X (leur formule génétique s'écrit 46,XX : il y a 23 paires de chromosomes dont une paire de chromosomes sexuels XX) et les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (46,XY). Le syndrome de Turner est dû à la

perte totale ou partielle d'un chromosome X chez le fœtus de sexe féminin. Cette anomalie chromosomique survient au hasard.

Dans 55 % des cas, la perte d'un chromosome X est totale : on parle alors de monosomie X (45,X). Dans 25 % des cas, il y a deux chromosomes X, l'un normal, l'autre présent mais incomplet : on parle alors de délétion. 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 mosaïque ou de mosaïcisme. Parmi ces cas de mosaïcisme, du matériel provenant du chromosome Y peut être présent dans certaines cellules (7 à 12 % des cas). Actuellement, on pense que les cas mosaïques sont plus fréquents qu'on ne le croit et ne sont pas toujours identifiés.

● Quelles sont les manifestations du syndrome de Turner ?

Les manifestations du syndrome de Turner sont très variables d'une personne à l'autre et, le plus souvent, celles listées ci-dessous ne se trouvent pas toutes chez une même personne. En effet, la liste des manifestations possibles ne doit pas faire oublier que, dans bon nombre de cas, une petite taille dans l'enfance et une infertilité à l'âge adulte vont être les seules marques du syndrome.

Avant la naissance

Avant la naissance, le syndrome de Turner peut se manifester par un œdème du cou (hygroma cervical) bien identifiable à l'échographie, parfois même par un œdème généralisé (hydrops fœtalis). Dans ce cas il est peu probable que la grossesse se poursuive. Dans d'autres cas, il n'y a pas d'œdème mais une malformation du cœur ou du rein, ou une petite taille qui attirent l'attention de l'échographiste. Le plus souvent, il n'y a aucune manifestation *in utero* et le diagnostic est posé fortuitement lors d'une amniocentèse réalisée pour une autre raison (âge de la mère élevé ou risque accru de trisomie 21).

A la naissance

A la naissance, il n'y a en général pas d'autre manifestation 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, et un cou d'aspect palmé (pterygium colli), peuvent être présents. Des malformations cardiaques peuvent aussi être présentes. Dans environ 5 % des cas, une malformation cardiaque sévère ou un rétrécissement sévère de l'aorte, la principale artère qui sort du cœur (coarctation de l'aorte), doivent être opérés rapidement.

Cependant, dans la majorité des cas tous ces signes sont absents et le diagnostic n'est porté que dans l'enfance, voire même plus tard.

A partir de l'enfance

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. La courbe de croissance est caractéristique avec un ralentissement progressif. Cette courbe s'écarte des courbes standard vers l'âge de 4 ans. Pourtant, le diagnostic n'est fait en moyenne qu'à l'âge de 8 à 10 ans, ce qui souligne la nécessité d'améliorer l'information sur le syndrome de Turner.

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. Les organes génitaux internes (utérus) sont normaux mais

restent infantiles. Dans environ 25 % des cas il y a une amorce de développement des seins. Des règles spontanées peuvent apparaître dans environ 15 % des cas. Ces cycles menstruels s'arrêtent en général rapidement. Des cas de grossesses sont observés (1 à 2 % des patientes) mais habituellement, le syndrome de Turner est associé à une infertilité en l'absence de prise en charge spécialisée.

Le visage est parfois évocateur et plusieurs caractéristiques sont décrites comme associées au syndrome de Turner. La présence de ces signes est très variable et plus de la moitié des femmes n'ont aucun signe reconnaissable. Ces signes sont habituellement mineurs, et peuvent donner un « air de famille » reconnaissable seulement par des personnes qui connaissent bien le syndrome de Turner. Il faut donc être mis en garde contre les photos de patientes qui sont disponibles sur internet, car seules les patientes ayant les anomalies les plus évidentes tendent à être présentées.

Des problèmes orthopédiques peuvent se rencontrer plus souvent que dans la population générale : luxation congénitale de la hanche (dysplasie de la hanche) ou déviation latérale de la colonne vertébrale (scoliose).

D'autres organes peuvent être atteints :

- Le système cardiovasculaire : dans environ 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 bicuspidée). L'hypertension artérielle précoce est également fréquente : jusqu'à 40 % des adolescentes et des jeunes femmes en sont atteintes. La surveillance des vaisseaux sanguins doit se poursuivre toute la vie, du fait du risque de dilatation de l'aorte qui expose au risque de dissection aortique qui est un accident grave. Exceptionnellement, la malformation est grave et met en jeu le pronostic vital. Elle est en général détectée par l'échographie anténatale.

- Les reins : 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. Ces anomalies peuvent favoriser les infections urinaires et l'hypertension artérielle.

- Les os : la déminéralisation de l'os (ostéoporose) fragilise l'os et favorise les fractures. Elle est en partie due à la carence en hormones sexuelles féminines (œstrogènes) et peut donc être prévenue par un traitement approprié.

- Le système endocrinien : le risque de diabète (maladie qui se caractérise notamment par une augmentation du taux de sucre dans le sang - glycémie) non insulino-dépendant (qui n'est pas lié à un problème de production d'insuline) est deux fois plus fréquent que dans la population générale. Un mauvais fonctionnement de la glande thyroïde (hypothyroïdie) peut apparaître chez l'adolescente ou l'adulte dans un tiers des cas environ. Une intolérance au gluten, une protéine que l'on trouve dans beaucoup de céréales, est possible, c'est la maladie cœliaque. Le risque d'obésité est également plus élevé chez les femmes adultes atteintes du syndrome de Turner.

- Les oreilles : les otites à répétition sont fréquentes dans l'enfance et doivent être prises en charge de façon énergique. Les problèmes ORL sont souvent latents et doivent être dépistés régulièrement dans l'enfance et chez l'adulte. Une diminution de l'audition (hypocoïdie) est fréquente chez l'adulte.

- Les yeux : le risque de strabisme (yeux qui louchent) est augmenté.

- L'apprentissage : la majorité des personnes ayant un syndrome de Turner a une capacité intellectuelle normale. Moins de 6 % des personnes atteintes présentent une déficience

intellectuelle. Cependant, il existe souvent des difficultés d'apprentissage spécifiques, liées à des troubles qui portent sur les capacités de perception et de coordination visuo-spatiales (par exemple, difficulté pour faire tourner mentalement un objet), et l'apprentissage des mathématiques. Des difficultés dans la coordination motrice, l'attention et la mémoire peuvent aussi être présentes et s'améliorer avec le traitement par hormones féminines.

- Le développement socio-émotionnel : globalement, le comportement est dans les limites de la normale et il n'y a pas de comportement typique du syndrome de Turner (stéréotype comportemental). Des études récentes montrent que les jeunes femmes 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. En revanche, leur estime de soi peut être modérément diminuée. L'absence de développement de caractéristiques féminines (seins, règles...) due à l'insuffisance ovarienne est probablement un des facteurs importants de cette diminution. Le déclenchement précoce de la puberté (induction pubertaire) par un traitement approprié (à un âge normal par rapport aux autres adolescentes) favorise une expérience sexuelle plus précoce, ainsi qu'une amélioration de l'estime de soi.

● Quelle est son évolution ?

Sans traitement, le retard de croissance plus ou moins important est toujours présent. Comme chez tout individu, la taille dépend de nombreux facteurs, notamment de la taille des parents. La taille adulte sans traitement est en moyenne de 145 cm en France, avec la majorité des patientes mesurant entre 132 et 150 cm. Le traitement par hormone de croissance permet d'augmenter la taille finale de l'enfant, qui se situe alors généralement au-dessus de 150 cm.

Le plus souvent, les malformations sont modérées et bien tolérées. En effet, le pronostic vital n'est pas mis en jeu en dehors de malformations cardiaques méconnues. Il est important que les troubles métaboliques (diabète) et cardio-vasculaires (hypertension, dilatation de l'aorte) soient dépistés et corrigés.

● Comment expliquer les manifestations ?

Les manifestations observées sont le résultat de l'anomalie chromosomique. Les chromosomes sont constitués d'ADN. Ils sont le support d'informations : les gènes. Les gènes contiennent les «codes» donnant les instructions pour produire les protéines, des substances nécessaires au fonctionnement de l'organisme. Les gènes portés par le chromosome X jouent un grand rôle dans le développement des organes reproducteurs et ont une influence sur la taille adulte d'un individu. Dans le syndrome de Turner, il y a une perte de gènes, qu'il s'agisse de l'absence d'un chromosome X ou d'une délétion au niveau de l'X intéressant un fragment plus ou moins important de celui-ci. Les malformations et les différents troubles sont la conséquence de la perte de ces gènes. Ils sont d'autant plus marqués que la taille de la zone du chromosome X perdue est importante. Parmi les malformations, l'absence d'ovaires, et donc de sécrétion hormonale à la puberté, explique l'absence de développement pubertaire, l'ostéoporose et l'hypertension artérielle précoce.

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Turner ?

Le syndrome de Turner peut être suspecté à la période prénatale à partir de signes échographiques ou dès la naissance chez un nouveau-né qui présente de nombreux signes évocateurs. Cependant, c'est dans l'enfance ou l'adolescence que le diagnostic est le plus souvent posé. La petite taille de l'enfant ou l'absence de puberté ou de règles sont les principales circonstances de découverte. Cependant, il y a un risque que le syndrome de Turner soit méconnu chez une fille de petite taille qui ne présente aucune autre manifestation.

Une fois suspecté, le diagnostic de certitude repose sur « l'étude cytogénétique » ou caryotype qui sera établi : à partir d'un prélèvement de liquide amniotique (le liquide dans lequel baigne le fœtus) ou de villosités chorales dans le cas d'un diagnostic prénatal (voir la section « *Peut-on faire un diagnostic prénatal ?* »), ou de sang pour un diagnostic après la naissance. Le caryotype est une technique dans laquelle les chromosomes sont examinés après avoir été disposés par paires et classés par taille. Ceci permet de déterminer le nombre exact des chromosomes et leur structure. Dans 55 % des cas, le chromosome X manque en entier (le caryotype s'écrit 45,X). Dans 20 % des cas, il s'agit d'une mosaïque (il existe des cellules 45,X et des cellules normales 46,XX, ou encore des cellules présentant d'autres anomalies). Dans les 25 % des cas restants, les deux chromosomes X sont présents mais l'un des deux est altéré (présente une délétion ou une autre anomalie).

● En quoi consistent les autres examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

La syndrome de Turner est une affection complexe et il est impossible de lister les examens à réaliser, d'autant plus qu'ils varient en fonction de l'âge et des particularités de la personne. Cependant, il est souhaitable que les personnes atteintes soient prises en charge par un médecin spécialisé dans cette pathologie, tant dans l'enfance qu'à l'âge adulte.

Dans tous les cas, le poids, la taille, la tension artérielle ou encore le rythme cardiaque (grâce à un électrocardiogramme) seront mesurés afin d'évaluer le degré d'atteinte de la personne. Le cœur et les vaisseaux doivent être étudiés, même en l'absence de manifestations, par une échographie cardiaque (échocardiographie). Cet examen permet de visualiser la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Il est indolore et ne présente aucun danger. Il est de manière courante couplé à un examen écho-doppler (échocardiographie doppler) qui permet d'étudier l'écoulement du sang dans les vaisseaux et donc de repérer les zones où le sang s'écoule mal, comme là où les vaisseaux sont rétrécis. L'écho-doppler fonctionne avec des ultra-sons, comme l'échographie. L'échocardiographie sera répétée à intervalles réguliers et éventuellement complétée par imagerie par résonance magnétique du cœur (IRM cardiaque) à l'âge adulte. L'IRM est un examen indolore qui permet d'obtenir des images précises d'organes, en plaçant la personne dans un appareil produisant un champ magnétique.

Un suivi particulier est nécessaire pour détecter les anomalies de l'audition par des examens ORL adaptés. Une surveillance des yeux (ophtalmologique) est aussi nécessaire.

Chez l'enfant, des radiographies des hanches seront proposées, dès les premiers mois de vie si le diagnostic se fait très tôt, pour éliminer une luxation de la hanche. Cet examen est prescrit par de nombreux pédiatres à tous les enfants, en dehors de toute pathologie.

A l'âge adulte, l'étude hormonale (les hormones sont des substances fabriquées par l'organisme, sortes de messagers chimiques qui assurent la régulation de fonctions de l'organisme) montre le faible taux d'œstrogènes dans le sang, tels que l'œstradiol, hormone normalement fabriquée par les ovaires.

L'échographie du bassin (pelvienne) peut montrer un aspect particulier des ovaires (en « bandelettes fibreuses »).

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Oui, de nombreux syndromes présentent des symptômes similaires et des malformations qui peuvent faire évoquer le syndrome de Turner. Il en va ainsi du syndrome de Noonan. Le syndrome de Noonan, autrefois appelé syndrome de Turner à caryotype normal (46,XX ou 46,XY) est une maladie héréditaire. Il est lié à l'altération d'un gène (mutation) au niveau du chromosome 12. Il comporte de nombreux signes similaires mais les ovaires sont normaux et les malformations cardiaques sont d'un type particulier. Le caryotype permet de les différencier et doit être fait en priorité.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission dans la famille ?**

Le risque est variable selon l'anomalie en cause.

La monosomie de l'X (existence d'un seul chromosome X au lieu de 2) est accidentelle (sporadique) et sa réapparition lors d'une autre grossesse est peu probable (risque inférieur à 1 %). Par contre, certaines anomalies de structure (délétions) peuvent être transmissibles. Dans ces cas, il est nécessaire de consulter dans un centre de génétique médicale pour une évaluation précise du risque.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Le diagnostic prénatal est possible. Il est proposé lors de la découverte de certains signes à l'échographie : l'hygroma kystique cervical (œdème du cou), au 1er ou au 2ème trimestre, souvent associé à un œdème généralisé et à une petite taille (hypotrophie) du fœtus. Une malformation rénale (rein en fer à cheval), du cœur ou de l'aorte peuvent aussi conduire à la réalisation du caryotype foetal.

Le diagnostic prénatal peut aussi être proposé lors d'un dosage de marqueurs sériques dans le sang maternel dont le taux anormal fait suspecter une anomalie chromosomique du fœtus.

Le diagnostic prénatal consiste à rechercher l'anomalie chromosomique en étudiant l'ADN du fœtus grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités choriales 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

à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la 10^e et la 12^e semaine d'aménorrhée (absence de règles).

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 16^e semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter avec le médecin au préalable. Ils sont réalisés sous échographie, afin de guider le médecin, et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Du fait de la grande variabilité de la sévérité des atteintes du syndrome de Turner, la question de la prédiction de cette sévérité lors du diagnostic anténatal positif est souvent posée. Le plus souvent, les malformations cardiaques et/ou rénales les plus importantes peuvent être identifiées par l'échographie, bien que certaines formes de coarctation de l'aorte ne soient pas bien visibles à l'échographie anténatale. Par contre, il est impossible de préciser quelle autre anomalie sera présente chez le nouveau-né. Aucune corrélation n'a pu être établie entre le type d'anomalie chromosomique et le degré de gravité du syndrome de Turner. La décision d'interrompre la grossesse reste de ce fait difficile à prendre. Elle nécessite une information détaillée des parents par un généticien, un pédiatre endocrinologue et, si les parents le souhaitent, par un psychologue.

● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Il n'y a aucun risque particulier pour les autres membres de la famille.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ?**

Oui, il existe des traitements médicamenteux qui visent à corriger les insuffisances hormonales et leurs conséquences principales que sont le retard de croissance et l'insuffisance ovarienne. Des interventions chirurgicales sont effectuées quand une malformation cardiaque ou rénale est opérable.

Le traitement du retard de croissance par l'hormone de croissance (GH, STH ou encore somatotropine) peut débuter dès l'enfance. L'hormone de croissance est une substance naturellement fabriquée par une glande située à la base du cerveau (l'hypophyse). Le traitement consiste à administrer l'équivalent de l'hormone de croissance, fabriqué en laboratoire (hormone de synthèse). Le traitement est poursuivi jusqu'à ce que le squelette de la fille atteigne un stade qui correspond à celui d'une enfant de 14 ans. On parle d'âge osseux de 14 ans. Ceci est déterminé à l'aide de radiographies.

A partir de l'âge normal de la puberté, l'apport des hormones qui sont normalement fabriquées par l'ovaire, œstrogènes dans un premier temps puis œstrogènes et progestérone, est indispensable. La jeune fille reçoit un traitement dit substitutif, d'abord pour induire la puberté (traitement par œstrogènes). A l'âge adulte, le traitement substitutif, par œstrogènes et progestérone, doit être maintenu (sauf contre-indications). Il est actuellement conseillé de prolonger le traitement après l'âge normal de la ménopause car il protègerait de l'ostéoporose.

Dans un nombre minime de cas, lorsque du matériel du chromosome Y a été détecté au

caryotype, les ovaires doivent être enlevés car il existe alors un risque de développement d'une tumeur.

● Quels bénéfices attendre du traitement ?

La prise en charge du syndrome de Turner doit être attentive à de nombreux paramètres et problèmes de santé. Elle permet habituellement un développement satisfaisant.

Le traitement par l'hormone de croissance (GH ou STH) biosynthétique permet un gain de taille adulte variable en fonction de l'âge de début du traitement. Il est d'environ 1,5 cm par année de traitement pour les traitements commencés entre 7 et 12 ans. Une réponse maximale est observée la première année de traitement. La taille moyenne pour les filles qui ont été traitées, est supérieure à 150 cm. D'autres facteurs interviennent dont la taille des parents et, à un moindre degré, la dose d'hormone de croissance. Par ailleurs, ce traitement agit sur plusieurs paramètres dont le cholestérol, la minéralisation osseuse et le développement musculaire. Un effet positif sur la fatigue et l'endurance physique peut être noté.

Le traitement hormonal par œstrogènes, puis œstrogènes et progestérone, permet le développement pubertaire. Ce traitement, très important pour la féminisation, intervient sur tous les autres facteurs métaboliques. Il intervient directement dans la prévention de l'ostéoporose précoce et ses conséquences directes à savoir douleurs et fractures osseuses. Cette prévention est d'autant plus efficace que le traitement hormonal est commencé à l'âge normal de la puberté. Il intervient également dans la diminution du risque de complications cardio-vasculaires en améliorant la pression artérielle et le taux des lipides dans le sang. Cependant, il reste sans effet sur la fertilité. Le don d'ovocytes avec FIV (fécondation in vitro) demeure un recours possible en cas de désir de grossesse.

● Quels sont les risques du traitement ?

Le traitement par les hormones est maintenant bien maîtrisé. Le dosage des taux d'hormones dans le sang, de plus en plus précis, permet d'adapter les doses et d'éviter aussi bien le surdosage que les sous-dosages éventuels. Le traitement par l'hormone de croissance augmente modérément le risque de diabète, de problèmes ORL (otites) et de problèmes orthopédiques. Il expose au début à un risque d'augmentation de la pression à l'intérieur du crâne (hypertension intra-crânienne bénigne), manifestée par des maux de tête. Une augmentation du risque de polypes (tumeurs bénignes) et de cancer du côlon a été suggérée, mais n'a pas été prouvée dans le syndrome de Turner. La surveillance stricte de certains paramètres (dosage de l'IGF-I) permet en théorie de minimiser ce risque. L'hormone de croissance biosynthétique ayant totalement remplacé l'hormone humaine, le risque de maladie de Creutzfeld-Jacob lié à l'hormone d'origine humaine est totalement éliminé.

● Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?

L'hormone de croissance s'administre par injections sous-cutanées (sous la peau) quotidiennes. Ce traitement doit être discuté avec le médecin et l'enfant pour qu'il soit bien accepté, et il l'est d'autant plus que la motivation pour « grandir » entre en jeu. Elle n'entrave en rien l'autonomie et la pratique d'activités sportives.

La substitution des hormones sexuelles manquantes par des hormones de synthèse (sous forme de comprimés) permet aux jeunes femmes atteintes du syndrome de Turner d'avoir une vie sexuelle normale.

● Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?

Les autres prises en charge consistent à surveiller et traiter les conséquences possibles des différents troubles métaboliques, ainsi que toutes les maladies qui peuvent être associées au syndrome de Turner :

- Le traitement d'éventuelles otites à répétition et le dépistage d'une diminution de l'audition sont importants. La prothèse auditive peut être nécessaire car une ouïe déficiente peut nuire à la scolarité. L'appareillage est pris en charge par la sécurité sociale jusqu'à l'âge de 20 ans. Il peut être nécessaire également à l'âge adulte : 25 % des femmes atteintes y ont recours vers la quarantaine.
- Le strabisme doit être pris en charge très tôt pour permettre aux fillettes de développer une vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à la bonne perception de la profondeur et de la distance.
- La prise en charge des anomalies hormonales (endocrinopathies) :
 - o Celle du diabète est nécessaire à cause des risques de complications qui y sont liées. Le diabète est généralement bien compensé par un régime pauvre en sucres rapides et équilibré en protéines et en lipides et par l'exercice physique. Le contrôle médical doit être régulier.
 - o Le traitement de l'hypothyroïdie se fait par l'administration de comprimés d'hormones thyroïdiennes.
- La maladie cœliaque sera traitée en suivant un régime spécifique sans gluten.
- L'hypertension artérielle doit également être prise en charge par un régime approprié et des médicaments adaptés (antihypertenseurs comme les bêtabloquants). Ce traitement peut débuter très tôt, dès la petite enfance.
- En cas de malformation cardiaque, un traitement antibiotique est nécessaire avant toute intervention, y compris un soin dentaire minime, afin d'éviter une infection du cœur par une bactérie (endocardite).
- Des traitements orthopédiques (chirurgicaux et non chirurgicaux) peuvent être également nécessaires.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Les personnes atteintes et leurs familles vivent la maladie de manière différente, selon leur histoire, leur personnalité, leurs relations familiales, sociales, professionnelles et les manifestations de la maladie. Face aux difficultés, certaines personnes (malades ou parents) souhaitent échanger avec des personnes qui ont traversé la même épreuve, au sein d'une association par exemple. Parfois, un soutien psychologique temporaire permet de traverser des périodes plus difficiles, comme l'annonce du diagnostic. Par exemple, un soutien psychologique aux parents peut être nécessaire et ce, dès le moment de l'annonce du diagnostic, parfois pendant la grossesse.

Pendant l'enfance, la petite taille est parfois à l'origine d'une tendance de l'entourage à infantiliser les filles atteintes du syndrome. Les difficultés d'apprentissage propres au syndrome de Turner peuvent être à l'origine de mauvais résultats scolaires et il est important de les prendre en compte pour que les enfants puissent totalement exploiter leurs capacités. Un environnement familial stimulant et attentif est primordial. Un suivi psychologique et

un soutien pédagogique sont utiles au bon développement et à l'épanouissement de ces enfants.

Un moment particulièrement sensible est celui de la puberté et de la discussion de l'avenir sexuel et reproductif des adolescentes. On considère actuellement que ces problèmes doivent être abordés de façon graduelle mais précoce (au plus tard à partir de 10-12 ans).

● Que peut-on faire soi-même pour se soigner?

L'observance des différents traitements, d'un suivi médical régulier et des mesures diététiques mises en œuvre est fondamentale. Une bonne compréhension du syndrome et de ses aspects est très importante pour bien se soigner.

● Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?

La prise en charge est multidisciplinaire (pédiatre endocrinologue, orthopédiste, cardiologue, gynécologue, ORL et psychologue) et se fait dans des consultations spécialisées dans le syndrome de Turner. Leur liste est consultable sur le site Orphanet (www.orphanet.fr). La prise en charge peut se faire dans des services d'endocrinologie pédiatrique. La continuité du suivi ne doit pas être interrompue à l'âge adulte, afin de prévenir l'apparition de complications cardiovasculaires et/ou métaboliques (risque de diabète non insulino-dépendant, risque d'obésité) parfois à l'origine de décès précoces. La fréquence des contrôles est variable. Elle est définie par le médecin et tient compte de l'existence ou non de complications. Il est notamment recommandé de faire une IRM ou une échographie cardiaque tous les 5 à 10 ans. De même, un bilan hormonal est conseillé chez tous les enfants et chez l'adulte lorsqu'une anomalie a été détectée.

La consultation de suivi comprend aussi une mesure de la tension artérielle, du poids et est complétée par un bilan sanguin à jeûn et, selon les cas, un bilan cardiologique et un bilan ORL.

Cas particulier de la grossesse

Les grossesses spontanées sont exceptionnelles mais certaines femmes peuvent être enceintes après un don d'ovocytes. Comme elles présentent souvent des anomalies cardiovasculaires, il est fréquent qu'elles soient exposées, durant la grossesse, à un risque d'aggravation de l'hypertension artérielle déjà installée ou de dissection de l'aorte (irruption de sang dans la paroi de l'aorte ce qui constitue une urgence médicochirurgicale) .

Si la femme présente une coarctation de l'aorte, une hypertension artérielle qui a déjà été traitée mais sans succès, ou a déjà été opérée pour une dissection aortique, une grossesse est contre-indiquée. Ainsi, avant toute grossesse, un bilan de santé sera dressé pour savoir s'il existe une contre-indication particulière à une grossesse. Le bilan concernera le fonctionnement du cœur et des vaisseaux sanguins (cardiologique), des reins (néphrologique), des glandes (endocrinologique), du foie (hépatique) et des organes génitaux (gynécologique).

Si un recours au don d'ovocytes est envisagé, un seul embryon sera transféré pour éviter les grossesses multiples.

Durant toute la durée d'une grossesse, la femme sera spécifiquement suivie sur les plans cardiovasculaire et hépatique notamment. Un traitement par bêtabloquants sera prescrit en cas d'hypertension artérielle. Si une dissection de l'aorte devait survenir pendant la grossesse, avant 25 semaines d'absence de règles (aménorrhée), une opération chirurgicale

serait envisagée avec un risque élevé de décès de la mère et du fœtus. Après 25 semaines d'aménorrhée, une césarienne serait effectuée en urgence suivie immédiatement de l'opération chirurgicale traitant la dissection aortique.

Après l'accouchement, le suivi cardiovasculaire continue pendant une semaine environ.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est nécessaire de signaler tout traitement au personnel soignant surtout s'il y a un traitement pour le cœur ou par antidiabétiques. L'existence d'une malformation cardiaque ou rénale doit également être signalée. En cas de malformation au niveau d'une valve du cœur (bicuspidie aortique) un traitement antibiotique sera nécessaire avant toute intervention, y compris un soin dentaire minime, afin d'éviter une infection du cœur (endocardite). Il est donc nécessaire de signaler l'existence d'une telle pathologie cardiaque à l'équipe soignante dans ces cas.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Il n'existe aucune forme de prévention possible.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

La vie familiale des enfants peut être normale pour peu que la prise en charge et le suivi soient assurés. Le soutien familial joue un rôle fondamental dans l'épanouissement des jeunes filles, notamment pendant les périodes plus difficiles comme la puberté et l'adolescence. La scolarité peut être perturbée par les difficultés d'apprentissage et les troubles de l'audition, et peut nécessiter un soutien particulier qui peut, rarement, passer par l'intégration dans des classes spécialisées.

L'infertilité est une situation inéluctable qui place ses jeunes femmes face à des choix tels que l'adoption ou le recours au don d'ovocytes, lorsque la maternité est désirée. Le traitement hormonal substitutif, sans être trop contraignant, peut s'avérer difficile à suivre car il devrait idéalement être poursuivi jusqu'à la ménopause.

Environ la moitié des femmes atteintes d'un syndrome de Turner ont des difficultés psychosociales, l'autre moitié d'entre elles atteignent un niveau secondaire ou supérieur comparable à celui de la fratrie. La possibilité de participer à des stages professionnalisants aide beaucoup de femmes à trouver leur voie. Le taux de chômage est comparable voire inférieur à celui de la population générale. En revanche, plusieurs études tendent à montrer que les femmes ayant le syndrome de Turner seraient plutôt sous-employées par rapport à leur niveau d'études.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

L'effet des différents traitements sur l'évolution à long terme fait l'objet de très nombreuses recherches que ce soit sur les métabolismes des sucres (glucidique), des graisses (lipidique), la prévention cardiovasculaire, l'ostéoporose ou encore les capacités globales des personnes atteintes du syndrome de Turner.

Les effets à long terme du traitement par l'hormone de croissance font également l'objet de nombreuses études.

Sur le plan génétique, certaines études essaient d'établir le parallèle entre le profil clinique et le type d'anomalie génétique en cause (corrélation génotype/phénotype). L'influence de l'origine maternelle ou paternelle du chromosome X présent chez les personnes atteintes sur certaines manifestations est également étudiée.

● Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

En contactant les associations consacrées à ce syndrome. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, au titre des affections de longue durée (ALD), les personnes atteintes du syndrome de Turner peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux (exonération du ticket modérateur) liés à cette maladie : consultations, actes biologiques, actes chirurgicaux, traitements pharmacologiques... De même, du matériel nécessaire à la prise de médicaments comme les stylos injecteurs pour l'hormone de croissance seront pris en charge. Enfin, si la personne est atteinte d'une maladie cœliaque, les aliments sans gluten peuvent également être pris en charge.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Le médecin traitant demande un renouvellement au terme de cette durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Jean-Claude Carel

Service d'Endocrinologie Diabétologie
- Centre de Référence des Maladies
Endocriniennes Rares de la Croissance
Hôpital Robert Debré, Paris

*Professeur Maïthé Tauber et docteur
Catherine Pienkowski*

Département de pédiatrie - Pôle enfant
CHU Hôpital d'Enfants, Toulouse

Professeur Bruno Leheup

Service de Médecine infantile et de
Génétique clinique
CHU Hôpital d'Enfants Brabois, Van-
doeuvre-les-Nancy

*Association Française des Conseillers en
Génétique*



Association des Groupes Amitiés
Turner



Grandir

GRANDIR