

Syndrome de Turner

Un guide pour les filles, adolescentes et femmes qui vivent avec un syndrome de Turner



Le syndrome en bref



Traitement - E



À la naissance



Traitement - A



Enfance



Fertilité



Puberté



Examens suivis



Jeune adulte



Mon suivi



Adulte



Mon traitement



Bilan diagnostic



Mes contacts

Le syndrome en bref



QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE TURNER ?

Le syndrome de Turner est une affection génétique rare (1 sur 2500 nouveau-nés de sexe féminin) qui entraîne le plus souvent une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires. 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. Il y a également un risque accru de maladies acquises ultérieures. Ce syndrome est causé par l'absence complète ou partielle d'un des deux chromosomes X chez la femme.

LE DIAGNOSTIC : CARYOTYPE

Normalement, les femmes ont deux chromosomes X ; leur formule génétique s'écrit 46,XX. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y ; leur formule génétique s'écrit 46,XY.

Le syndrome de Turner est dû à la perte totale ou partielle d'un chromosome X chez le fœtus de sexe féminin. Le diagnostic est établi après la réalisation d'un caryotype (dans le sang, tissu, ou liquide amniotique) qui retrouve une monosomie 45,X dans 50% des cas environ.

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. Les autres formes sont constituées de défauts de structure du chromosome X.

SIGNES/SYMPTÔMES

Les signes et les symptômes du syndrome de Turner sont très variables d'une personne à l'autre et ne se trouvent pas toutes chez une même personne. Ces signes peuvent être :

- Retard de croissance et petite taille
- Retard ou absence de puberté
- Malformation cardiaque (valve aortique bicuspide, coarctation aortique)
- Malformation rénale (rein en forme de fer à cheval, reflux)
- Trouble ORL (otites fréquentes, surdité neurosensorielle possible)
- Trouble orthodontique (palais ogivale, petite mandibule)
- Problèmes thyroïdiens et métaboliques
- Œdèmes lymphatiques

Le niveau intellectuel est le plus souvent normal. Certaines filles peuvent présenter des difficultés d'apprentissage en calcul, une certaine immaturité émotionnelle et un manque de confiance en soi.

DIAGNOSTIC/SUIVI

Le diagnostic se fait le plus souvent à la naissance, durant l'enfance, à l'adolescence ou très rarement à l'âge adulte. Le diagnostic est confirmé par l'analyse des chromosomes (caryotype). Un suivi multidisciplinaire à vie est nécessaire.

ASSURANCE

Les coûts du suivi et le traitement lié au retard de croissance et l'insuffisance ovarienne sont pris en charge par l'AI (assurance invalidité) jusqu'à l'âge de 20 ans puis par la suite par l'assurance. Pour l'AI, une demande spécifique doit être faite par les parents.

À la naissance



À LA NAISSANCE

À la naissance, le nouveau-né avec syndrome de Turner peut être tout à fait normal ou peut présenter un ou plusieurs signes cliniques tels qu'un retard de croissance intra-utérin, des lymphoedèmes sur le dos des mains et des pieds, des malformations cardiaque ou rénale. Parfois, on reconnaît des signes cliniques typiques comme des yeux caractéristiques (épicanthus, ptosis) un cou d'aspect palmé (un pterygium colli), un thorax large, des mamelons inversés.

DIAGNOSTIC

Une anomalie du caryotype anténatal peut être connue si une amniocentèse, au cours de la grossesse, est réalisée ou si une malformation cardiaque a été détectée lors de l'échographie de grossesse.

L'analyse des chromosomes (caryotype) après la naissance doit permettre de confirmer le diagnostic.

Dès que le diagnostic est posé, des malformations ou anomalies associées (cœur, rein, audiogramme) sont recherchées (voir bilan initial).

La prise en charge à la naissance dépend des malformations associées (voir bilan initial).



L'ENFANCE

La plupart des enfants avec syndrome de Turner se développe normalement. La [petite taille](#) est présente dans 98 % des cas et amène les enfants à consulter. En absence de traitement avec l'hormone de croissance, la taille adulte est de l'ordre de 145 cm.

Certains enfants peuvent également présenter :

- [Des otites à répétitions](#)
- [Des troubles orthodontique \(micrognathie, palais ogivale\)](#)
- [Des troubles orthopédiques \(scoliose, luxation congénitale de la hanche\)](#)
- [Des troubles ophtalmologiques \(strabisme\)](#)

D'autres organes peuvent être atteints :

- [Le système cardiovasculaire](#) : dans environ 30 % des cas, il y a une malformation cardiaque, portant en particulier sur l'aorte (coarctation de l'aorte) ou la valve aortique (valve aortique bicuspide). L'hypertension artérielle précoce est également fréquente.

- [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.

Des troubles de l'apprentissage, une certaine timidité ou souffrance liée à la petite taille peuvent parfois nécessiter un soutien scolaire ou psychologique.

- Si le diagnostic est posé pendant l'enfance, la recherche des malformations associées (cœur, rein, audiogramme) avec leur suivi spécifique sera débutée à ce moment (voir bilan initial).

Puberté



LA PUBERTÉ

La puberté survient suite à la stimulation des ovaires par les hormones LH et FSH de la glande hypophysaire. Les ovaires produisent alors des œstrogènes qui conduisent au développement des seins, au pic de croissance, minéralisation des os, ainsi qu'à la maturation des ovaires et de l'utérus qui culmine avec des règles régulières et une ovulation.

Chez les filles avec un syndrome de Turner les ovaires ne se développent pas correctement et peuvent apparaître sous forme de bandelettes fibreuses.

Les conséquences peuvent être :

- Une absence partielle ou complète de puberté
- Une absence de règles (aménorrhée)
- Une masse osseuse réduite
- Des problèmes de l'image corporelle ou de l'estime de soi

Le diagnostic peut être suspecté lors de l'adolescence, en présence des signes ci-dessus et confirmé par un caryotype.

Une [recherche des malformations et maladies associées](#) (cœur, rein, audiogramme, maladie auto-immune, trouble métabolique) avec leur suivi multi-disciplinaire sera débuté (voir bilan initial).

Jeune adulte



JEUNE ADULTE

La période entre 16 à 25 ans est une phase de développement complexe où le jeune acquiert progressivement son indépendance, une sociabilité et une estime de soi. Il découvre sa sexualité et recherche sa propre identité.

La jeune adulte consultera alors pour une aménorrhée (absence de règles) et éventuellement une infertilité.

Durant cette période, l'équipe multidisciplinaire pédiatrique passe le relais à une équipe multidisciplinaire adulte (période de transition). Le soutien psychologique est souvent indiqué.

En plus de cet accompagnement par l'équipe soignante, des associations ou rencontres entre patients peuvent apporter du soutien.

Adulte



ADULTE

Les femmes adultes avec syndrome de Turner peuvent mener une vie tout à fait normale avec un traitement adéquat.

Vu l'absence de la fonction des ovaires dans la majorité des cas, une substitution hormonale (estrogènes et progestérone) est indiquée afin d'obtenir une bonne imprégnation oestrogénique de l'appareil génital. Les estrogènes sont également bénéfiques pour la santé de l'os, et le bien-être global. Une infertilité accompagne l'insuffisance ovarienne.

Un suivi multidisciplinaire est recommandé à l'âge adulte afin de monitorer le traitement hormonal, et de dépister les éventuels troubles associés :

- [Troubles cardio-vasculaires](#)
- [Diminution de la minéralisation osseuse](#)
- [Troubles métaboliques](#)
- [Maladies auto-immunes touchant la thyroïde ou maladie cœliaque](#)
- [Diminution de l'audition](#)

Une bonne hygiène de vie avec une alimentation équilibrée et de l'activité physique régulière est recommandée.

Si la fonction ovarienne est conservée, un suivi par un spécialiste de la fertilité est recommandé. Chez les autres patientes, une prise en charge adaptée est à proposer (voir traitement de l'infertilité).

Traitement à la naissance chez l'enfant et l'adolescent



TRAITEMENT À LA NAISSANCE

- Le traitement à la naissance dépend des malformations associées (voir bilan initial). Des interventions chirurgicales peuvent être nécessaires pour certaines malformations cardiaques ou rénales
- La plupart des nouveau-nés n'ont pas besoin de traitement.
- Un suivi de croissance est débuté

TRAITEMENT CHEZ L'ENFANT ET L'ADOLESCENT

- La taille adulte spontanée varie sans traitement de 142 à 147 cm. De ce fait, un traitement du retard de croissance par hormone de croissance (hGH) est souvent indiqué. Le traitement par hormone de croissance conduit à une taille adulte supérieure à 150 cm dans plus de 50% des cas. 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 un équivalent (hGH), fabriqué en laboratoire (hormone de synthèse), par des injections sous-cutanées journalières. Il peut être fait par l'enfant et ses parents à domicile. 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.
- Des traitements spécifiques dépendant des malformations associées. (voir bilan initial)
- Selon le cas, un soutien complémentaire scolaire peut être utile.
- 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. Ce traitement permet une bonne croissance pubertaire, un bon développement des signes pubertaires et une bonne minéralisation osseuse (prévention de l'ostéoporose). Les œstrogènes sont donnés à dose progressive. La plupart du temps les œstrogènes se donnent sous forme de patch transdermique. Des comprimés peuvent également être proposés. Les traitements sont adaptés aux besoins de l'adolescente.
- Dans des rares cas, un traitement de préservation de la fertilité peut être proposé (voir fertilité).
- 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.
- Il est possible de discuter d'éventuels problèmes avec l'image corporelle ou de l'estime de soi avec les soignants ou un psychologue.
- Un suivi d'éventuels troubles de santé associés comme des troubles auto-immuns ou métaboliques est débuté :
 - Prise en charge des anomalies hormonales (diabète, hypothyroïdie)
 - 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
 - Des traitements orthopédiques (chirurgicaux et non chirurgicaux) peuvent être également nécessaires.
- Afin de prévenir d'éventuels troubles du métabolisme, une activité physique régulière et une nutrition équilibrée sont vivement recommandées.

Traitement chez l'adulte



Traitement chez l'adulte

La majorité des femmes avec syndrome de Turner ont besoin d'une substitution oestro-progestatif. Le but est :

- Un fonctionnement normal des organes génitaux avec imprégnation oestrogénique importante pour la santé sexuelle,
- Une bonne santé de l'os,
- Un meilleur équilibre métabolique
- Une amélioration de la santé globale et du bien-être psychique.

Le traitement peut être donné en patch cutanée, en gel ou sous forme de comprimés.

Une surveillance du poids avec une bonne hygiène de vie et une activité physique régulière sont vivement recommandées du fait du risque plus important de surpoids et de ses conséquences (syndrome métabolique, HTA, résistance à l'insuline, diabète) ;

Une cardiopathie sera prise en charge par des spécialistes et une HTA sera traitée.

Si des troubles de santé associés comme des troubles auto-immuns ou métaboliques est débuté ont été dépisté, une prise en charge adaptée sera poursuivie.



FERTILITÉ

La possibilité de fertilité spontanée chez les femmes avec syndrome de Turner est compromise vu de l'insuffisance ovarienne. Chez les patientes avec puberté spontanée, la fonction ovarienne diminue rapidement.

La thérapie de substitution oestro-progestative ne permet pas d'induire une ovulation et donc une fertilité.

Afin de traiter cette infertilité, différentes options peuvent être envisagées.

- Un don d'ovocytes (ovules) (actuellement non autorisé en Suisse mais possible à l'étranger) suivi d'une fécondation in vitro est une technique efficace de procréation médicalement assistée: la fécondation est réalisée soit par fertilisation de l'ovule avec des spermatozoïdes (FIV), soit par micro-injection d'un spermatozoïde dans un ovule (ICSI). Les embryons obtenus sont implantés dans l'utérus maternel.
- La stimulation ovarienne suivi d'une cryoconservation des ovocytes peut être proposée dans le cadre d'une fonction ovarienne conservée.

Cependant, la grossesse pourrait être contre-indiquée en cas de risque maternel majeur (essentiellement cardiaque). En effet, la grossesse se grave chez la patiente avec syndrome de Turner d'une augmentation des morbidités voire mortalité chez la mère avec des conséquences également chez le fœtus.

Avant de se lancer dans un traitement d'infertilité, une évaluation par les cardiologues et obstétriciens est indiquée.

Une adoption est alors conseillée chez les patientes avec syndrome de Turner.

Bilan initial au moment du diagnostic



Dès que le diagnostic est posé avec un caryotype, certains examens sont recommandés:

1. Bilan sanguin
2. US cardiaque et selon l'âge une IRM /CT cardiaque et de l'aorte à la recherche d'une malformation cardiaque et dilatation de l'aorte
3. US rénal à la recherche d'une malformation rénale
4. US pelvien à la recherche des ovaires et pour mesurer la taille de l'utérus (l'US pelvien est plus facile à faire à la naissance jusqu'à la fin de la mini- puberté à 6 mois de vie en raison de la présence des œstrogènes. Pendant l'enfance il devient très difficile de retrouver les ovaires même s'ils sont présents).
5. US des hanches à la naissance la recherche d'une dysplasie de la hanche
6. Evaluation cutanée à la recherche des nævi
7. Suivi de la croissance et des paramètres (poids, taille, BMI, TA)

D'autres examens peuvent être fait plus tard :

8. Evaluation ORL (audiométrie autour de 6-9 mois)
9. Evaluation ophtalmologique (à 6-12mois)
10. Evaluation orthopédique à la recherche entre autre d'une scoliose (à 5-6 ans)
11. Evaluation orthodontique (à 7 ans/ après perte de dents de lait)
12. Evaluation neuropsychologique
13. Evaluation psychologique
14. Recherche de maladie auto-immun comme la cœliaque et la thyroïdite (à partir de 2 ans)
15. Bilan métabolique HbA1c, Glycémie, lipides, fonction hépatique (à partir de 10 ans)

Examen bilan initial	Enfance	Puberté	Adulte
Paramètres : taille, poids, BMI, TA, recherche strabisme, cyphose, scoliose	x	x	x
Evaluation cutanée à la recherche de nævi	x	x	x
Courbe croissance N +/- Turner	x	x	
Bilan puberté et fertilité (LH, FSH, E2, AMH, inhibine B, SHBG >selon fonction ovarienne	x (FSH seul)	x	x
Bilan phosphocalcique et osseux (Ca, Phosphate, phosphatase alcaline, 25-Vit D, (B-crosslaps P1NP) + ostéodensitométrie		x	x

Selon référence Consensus Turner

Claus H Gravholt et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting, European Journal of Endocrinology, Volume 190, Issue 6, June 2024, Pages G53–G151, <https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>

Examens du suivi recommandés



EXAMENS DU SUIVI

Examen	Petite enfance (<2 ans)	Enfance	Puberté	Adulte
Paramètres : taille, poids, BMI, cyphose, scoliose + courbe de croissance Turner	Tous les 3 m	2x/an	2x/an	1x/an (sauf courbe de croissance)
Paramètre : TA	-	1x/an		
Bilan sous hormone de croissance (IGF-1, IGFBP3)		1 x/an	1 x/an	
Age osseux		1x /1 - 3 ans sous GH	1 x /1 - 3 ans sous GH	
Bilan puberté et fertilité (LH, FSH, E2, AMH, , SHBG >selon fonction ovarienne)	Mini puberté (FSH, estradiol et AMH)	AMH (>9 ans)	1 à 2x/an	Selon clinique
Bilan phosphocalcique et osseux (25-Vit D, PTH)		1x (>9 ans)	1x/2-3ans	
Bilan hépatique (ASAT, ALAT, y GT, Bilirubine)		1x (>10 ans)	1x/2ans	
Bilan métabolique (HbA1c, Glycémie à jeun, insulinémie à jeun)		Avant traitement par hGH ou >10 ans	1x/1-2ans	
Lipides (Chol tot , HDL ; LDL, TG)		> 10 ans : 1 fois /2 ans	1x/2 ans	1x/3 ans
Fonction thyroïdienne : TSH +/- T4 libre		> 2 ans : 1x/1-2 ans	1x/an (TSH +/- T4L /6 mois si hypothyroïdie)	
Recherche maladie auto-immune (thyroïdite, maladie cœliaque)		> 2 ans 1x/2 -5 ans		
Evaluation neuro-psychologique		1x	1x	1x
Consultation cardiologique (en fonction de l'atteinte cardiaque)	neonatal	1x /1-5 ans	1x /1-5 ans	1x /1-5 ans
Échographie cardiaque, Électrocardiogramme, IRM aortique (en fonction de l'atteinte cardiaque)	Echo neonatale	1x /1-5 ans (ECG à 4-6 ans, echo 9-11 ans)	1x /1-5 ans (IRM, ECG à 15-16 ans ou fin de croissance)	1x /1-5 ans (ECG, echo +/- IRM)
DEXA			Avant induction pubertaire. Contrôle en fin de croissance ou puberté	1x/5-10ans
Fonction rénale et US rénal	Au diagnostic + si HTA ou infections urinaires récurrentes			
US thyroïdien		En cas de dysthyroïdie, palpation nodule et/ou goitre		
Consultation ORL, Audiogramme		1x	Tous les 3 ans	Tous les 5 ans
Consultation ophtalmologique	6- 12 mois	Selon clinique / avis ophtalmologique		
Consultation dentaire	1x/an (à partir de l'éruption de la première dent)			
Consultation orthodontique		Après la perte de dents de lait	Selon clinique	
Dermatologue		1x	1xan	1xan
Consultation fertilité si fonction ovarienne conservée			à partir de 14 ans selon le bilan gonadique	1x
Consultation de fertilité si infertilité (don d'ovocytes à prévoir à l'étranger)				X
Recommander activité physique et nutrition équilibrée		1X	1X	1X

Selon référence Consensus Turner

Claus H Gravholt et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting, European Journal of Endocrinology, Volume 190, Issue 6, June 2024, Pages G53–G151, <https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>

CARYOTYPE:		fait le	
Laboratoire			
Conseil génétique		fait le	
Caryotype anténatale		fait le	

Naissance			
Poids de naissance		Taille de naissance	
RCIU oui/non			

Évaluation cardiologique						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation rénale						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Croissance						
Traitement par hormone de croissance	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date début traitement:	
Lequel					Date fin traitement	
Taille (cm)					Date:	
Poids (kg)					Date:	
BMI (Kg/m2)					Date:	
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation de l'endocrinologie de la reproduction						
Puberté spontanée	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Age début: (ans)	
Ménarche spontanée	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Age début: (ans)	
Traitement hormonal substitutif	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Age début: (ans)	
Lequel						
US - pelvien au diagnostic	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Ovaires visualisés	<input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI
US - pelvien début de puberté spontanée ou induction	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Mesure de l'utérus (cm)	
US - pelvien fin de puberté (ménarche)	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI:		
US - pelvien fin de puberté (ménarche)	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI:		
IRM pelvien	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI:		
Laboratoire avant traitement:	<input type="checkbox"/>	LH	<input type="checkbox"/>	FSH	Date	
	<input type="checkbox"/>	AMH	<input type="checkbox"/>	Inhibine B	Date	
Laboratoire dernière valeur	<input type="checkbox"/>	LH	<input type="checkbox"/>	FSH	Date	
	<input type="checkbox"/>	AMH	<input type="checkbox"/>	Inhibine B	Date	

Évaluation orthopédique						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation ORL / audiogramme						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation ophtalmologique						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation orthodontie						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation lymphœdème						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Évaluation psychologique						
Problème	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	Date:	
Lequel						
Prochain contrôle					Date:	

Enfance autre diagnostic					
Thyroïdite	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Coeliakie	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Maladie thyroïdienne autre	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Maladie métabolique	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Dyslipidémie	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Maladie hépatique	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Maladie osseuse	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Maladie dermatologique	<input type="checkbox"/>	NON	<input type="checkbox"/>	OUI	
Autre					

Consultation fertilité			
			Diagnostiqué le
			Date
			Date
			Date

Mes contacts et liens



Contacts	Nom	Ville	Téléphone
Médecin traitant			
Endocrinologie pédiatre			
Endocrinologue adulte			
Cardiologue pédiatre			
Cardiologue adulte			
Médecin ORL			
Ophtalmologue			
Psychologue			
Gynécologue			
Spécialiste fertilité			
Autre			

Liens	
Turner Syndrome Association START	www.turner-syndrom.ch
contact e-mail suisse romande	start@start-association.ch
Association des Groupes Amitié Turner	AGAT www.agat-turner.org/
TURNER SYNDROME SUPPORT SOCIETY	https://tss.org.uk/index.php