

SYNDROME DE TURNER (ADULTE)

Patiente:
Nom/Prénom: _____
Adresse: _____
Date de naissance: _____
Tél.: _____
e-mail: _____

Médecin de référence: _____
Prise en charge à partir de date (âge): _____

Généraliste: _____

CARYOTYPE: _____ Analyse FISH: _____ Diagnostic prénatal postnatal, âge: _____

PREMIÈRE CONSULTATION ADULTE: TAILLE ADULTE: _____ POIDS: _____ BMI: _____ TA: _____ FC: _____ GLYCÉMIE A JEUN: _____

MÉDECINS

Endocrinologue: _____
Gynécologue: _____
Médecin de la reproduction: _____
Cardiologue: _____
Médecin ORL: _____
Psychologue/Psychiatre: _____
Ophtalmologue: _____
Autres: _____

DIAGNOSTICS

Diagnostic cardiologique: _____
Diagnostic rénal: _____
Diagnostic ORL: _____ Appareillé: oui non
Diagnostic métabolique: _____
Diagnostic thyroïdien: _____
Diagnostic endocrinologique de la reproduction: _____
Diagnostic ophtalmologique: _____
Diagnostic orthopédique: _____
Diagnostic de maladie auto-immune: _____
Lymphoedèmes: oui non Drainage: oui non
Autres Diagnostics: _____

SUIVI/TRAITEMENT

Substitution oestrogénique: oral transdermique Médicament _____
Autre traitement: _____

RECOMMANDATIONS SCREENING PRÉVENTION

A chaque consultation	poids, IMC, TA
1x/an	fonction thyroïdienne, GL, HbA _{1c} , Chol tot HDL, LDL TG, fonction hépatique
1x/5 ans	AC coeliakie, thyroïdite, audiogramme densitométrie osseuse, ECG.
Avant une ev grossesse ou en cas d'HTA, sans facteurs de risque	
Tous les 5-10 ans	IRM cardiaque



Hospices cantonaux
www.chuv.ch

Contact:

Dr Franziska Phan-Hug
Endocrinologue Pédiatre FMH
CHUV
Tél. secr. 021 314 87 73

Professeure Nelly Pitteloud
Endocrinologue Adulte
CHUV
Tél. secr. 021 314 06 39



www.start-turner.ch



www.turner-syndrom.ch

RÉSUMÉ DE LA PRISE EN CHARGE D'ENFANTS ET ADULTES ATTEINTS DU SYNDROME DE TURNER

D'une manière générale, il est recommandé de confier la prise en charge thérapeutique d'une fille avec syndrome de Turner à un endocrinologue pédiatre. L'endocrinologue pédiatre verra la patiente régulièrement pour contrôler sa croissance, son développement pubertaire et pour la transférer par la suite à un endocrinologue adulte lors de l'adolescence.

L'endocrinologue devra également superviser et coordonner d'autres aspects de la prise en charge comme discuté dans ce feuillet.

La liste de contrôles servira comme support pour des discussions entre l'endocrinologue et la patiente ainsi que son entourage. Cette liste peut être partagée entre la patiente et son pédiatre ou d'autres intervenants qui auraient ainsi d'un seul coup d'œil un résumé des bilans effectués. Les recommandations sont tirées de l'article de Bondy Ca JCEM 2007.

D'autres exemplaires de liste de contrôle peuvent être obtenus sur:

www.chuv.ch, www.start-turner.ch, www.turner-syndrom.ch ou www.novonordisk.ch



SYNDROME DE TURNER (ENFANT)

Patiente:
 Nom/Prénom: _____
 Adresse: _____
 Date de naissance: _____
 Tél.: _____
 e-mail: _____

Endocrinologue Pédiatre: _____
 Prise en charge à partir de: date (âge) _____

Pédiatre: _____

Information sur l'association Turner reçu: date (âge) _____
 www.start-turner.ch / www.turner-syndrom.ch

CARYOTYPE: _____ **Analyse FISH:** oui non prénatal postnatal, âge: _____

CONSEIL GENETIQUE
 Médecin: _____ date (âge): _____

EVALUATION CARDIOLOGIQUE
 Evaluation initiale (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)
 Evaluation lors de la transition (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ IRM: oui non

EVALUATION RENALE
 Evaluation initiale US rénal (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)
 Diagnostic lors de la transition: _____ date (âge): _____

CROISSANCE
 Naissance: semaines de gestation: _____ PN: _____ TN: _____
 Traitement par hormone de croissance: Début: date (âge): _____ Fin: date (âge): _____
 Transition: Taille adulte: _____

EVALUATION DE L'ENDOCRINOLOGIE DE LA REPRODUCTION
 Evaluation initiale (diagnostic): _____ date (âge): _____
 US pelvien: _____ Médecin: _____
 IRM: oui non Gonadotrophines élevées: oui non Ovaires visualisées: oui non
 Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)

PUBERTE
 Spontanée: oui non
 Début: date (âge): _____ Ménarche: date (âge): _____ Substitution (âge): _____
 Médicament: _____
 Induction pubertaire: oui (âge) _____ non
 Médicament: _____
 Substitution: _____
 Evaluation lors de la transition (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Substitution: oui non Médicament: _____
 US pelvien: _____ Médecin: _____
 IRM: oui non
 Ovaires visualisées: oui non nombre de follicules: _____ AMH: _____ LH: _____ FSH: _____

EVALUATION ORL
 Evaluation initiale (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ Audiogramme: normal surdité de transmission surdité neurosensorielle
 Suivi rapproché: oui non (si oui, voir dossier spécial)
 Diagnostic ORL lors de la transition: _____ date (âge): _____

EVALUATION OPHTALMOLOGIQUE
 Evaluation initiale (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ Suivi rapproché: oui non (si oui, voir dossier spécial)
 Diagnostic ophtalmologique lors de la transition: _____ date (âge): _____

EVALUATION ORTHODONTIQUE (7 ANS)
 Evaluation initiale (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Médecin: _____ Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)
 Diagnostic lors de la transition: _____ date (âge): _____

EVALUATION DU DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR
 Scolarité normale: oui non Soutien: logopédie psychomotricité autre _____
 Evaluation spécialisée (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Evaluation psychologique (diagnostic): _____ date (âge): _____
 Suivi par psychologue: oui non (si oui, voir dossier spécial)

LYMPHOEDEMES
 oui non Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)

PROBLEME ORTHOPEDIQUE
 oui non (diagnostic): _____ Suivi: oui non (si oui, voir dossier spécial)

AUTRE DIAGNOSTIC
 Maladie auto-immune: _____ date (âge): _____
 Maladie thyroïdienne: _____ date (âge): _____
 Maladie métabolique: _____ date (âge): _____
 Maladie hépatique: _____ date (âge): _____
 Maladie osseuse: _____ date (âge): _____
 Autre: _____

RECOMMANDATIONS SCREENING PRÉVENTION

Poids, Taille, IMC, TA	A chaque consultation (2x/an)
Fonction thyroïdienne, AC	1x/an à partir de 4 ans
Coeliakie	1x/an à partir de 4 ans
GL/HbA _{1c}	1x/an à partir de 10 ans
Chol tot, HDL, LDL, TG	1x/an à partir de 10 ans
Fonction hépatique	1x/an à partir de 6 ans
Audiogramme, évaluation ORL	1x/3 ans
Densitométrie osseuse	1x avant l'induction et à la fin pubertaire, puis 1x/5 ans
IRM cardiaque	lors de la transition

Référence: Bondy CA, JCEM 2007;92:10-25