

## 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: \_\_\_\_\_  
Ophtamologue: \_\_\_\_\_  
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 <sub>1c</sub> , 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  
Professeur Nelly Pitteloud, Endocrinologue Adulte, CHUV



www.start-turner.ch



www.turner-syndrom.ch

climatePartner Imprimé climatiquement neutre Nr. SC2012022106

0212ch Ostschweiz Druck AG pharmacom

# 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 <sub>1c</sub>	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