

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

Les patients atteints du **syndrome de Turner** nécessitent une prise en charge globale et multidisciplinaire. Une faible croissance corporelle et une perturbation de la fonction ovarienne sont deux indications cliniques caractéristiques. En outre, différents systèmes organiques peuvent être impliqués dans des proportions très différentes. En fonction de l'ampleur, l'influence sur la qualité de vie des patientes varie. Il est important d'avoir des soins complets et continus, généralement sous la direction principale d'un endocrinologue pédiatrique (spécialistes des troubles de l'hormone chez les enfants et les adolescents). Étant donné qu'il est important d'entamer le traitement hormonal à temps, différents paramètres, tels que la croissance, devraient être contrôlés régulièrement.

Cette liste de contrôle peut aider à garder un aperçu des différents paramètres mesurés ainsi que des éventuels traitements. Elle servira d'outil de communication entre les médecins traitants et peut constituer une base pour la création d'un bon plan de transition vers l'âge adulte.

Ainsi, cette liste renforcera la continuité du traitement au sein de tous les services hospitaliers afin que les patients atteints du syndrome de Turner puissent recevoir le meilleur traitement adapté à leurs besoins.

D'autres exemplaires de cette liste de contrôle sont disponibles sur www.turner-syndrom.ch.



SYNDROME DE TURNER (ENFANT)

PATIENTE:

Nom/Prénom: _____

Adresse: _____

Date de naissance: _____

Tél.: _____

e-mail: _____

Pédiatre: _____

ENDOCRINOLOGUE PÉDIATRE:

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

Information sur l'association Turner Suisse reçu: date (âge)

CONSULTATION, CONTRÔLE ET TRAITEMENT

CARYOTYPE: _____

Analyse FISH: Oui Non Prénatal Postnatal, âge: _____

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Médecin: _____

Date (âge): _____

ÉVALUATION CARDIOLOGIQUE

Médecin: _____

Date (âge): _____

Évaluation diagnostic: _____

Contrôle: Oui Non

Évaluation lors de la transition

IRM: Oui Non

Médecin: _____

Date (âge): _____

Diagnostic cardiologique: _____

ÉVALUATION RENALE

Échographie des reins: date (âge): _____

Contrôle: Oui Non

Diagnostic: _____

ÉVALUATION DE LA PUBERTÉ ET DE L'ENDOCRINOLOGIE DE LA RÉPRODUCTION

Échographie pelvienne: date (âge): _____ IRM: Oui Non

Diagnostic des ovaires: _____

Contrôle: Oui Non

Évaluation lors de la transition

Radiologue: date (âge): _____

Diagnostic des ovaires: _____

PUBERTÉ

Spontanée: Oui Non

Début: date (âge): _____ Ménarche: date (âge): _____ Substitution (âge): _____

Médicament: _____

Induction pubertaire: Oui, date (âge) _____ Non

Médicament: _____

Substitution pendant évaluation lors de la transition: date (âge): _____

Médicament: _____

CROISSANCE

Traitement par hormone de croissance: Oui, date (âge): _____ Non

Médicament: _____

ÉVALUATION ORL

Médecin: _____ Date (âge): _____

Diagnostic ORL: _____

Contrôle: Oui Non

Évaluation lors de la transition

Médecin: _____ Date (âge): _____

Diagnostic ORL: _____

ÉVALUATION OPHTALMOLOGIQUE

Médecin: _____ Date (âge): _____

Diagnostic: _____

Contrôle: Oui Non

ÉVALUATION ORTHODONTIQUE (7 ANS)

Médecin: _____ Date (âge): _____

Diagnostic: _____

Contrôle: Oui Non

ÉVALUATION DU DÉVELOPPEMENT

Scolarité normale: Oui Non, soutien: _____

Évaluation spécialisée: date (âge): _____

Diagnostic: _____

LYMPHOEDÈMES

Drainage lymphatique: Oui Non

Contrôle: _____

AUTRE DIAGNOSTIC: _____

RÉCOMMANDATIONS SCREENING PRÉVENTION

Poids, taille, IMC, tension artérielle	À chaque consultation (2x/an)
Examen de la peau	1x/an
Fonction thyroïdienne	1x/an à partir de 4 ans
Glucose/HbA _{1c} , lipides, fonction hépatique	1x/an à partir de 10 ans
Coeliakie	1x/2 ans à partir de 2 ans
Audiogramme, évaluation ORL	1x/3 ans
25-Hydroxy-vitamine D ₃	1x/3 ans à partir de 10 ans
Densitométrie osseuse	1x avant l'induction et à la fin pubertaire, puis 1x/5 ans

SYNDROME DE TURNER (ADULTE)

PATIENTE:

Nom/Prénom: _____

Adresse: _____

Date de naissance: _____

Tél.: _____

e-mail: _____

Généraliste: _____

CARYOTYPE: _____

MÉDECIN DE RÉFÉRENCE:

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

Analyse FISH: Oui Non Prénatal Postnatal, âge: _____

MÉDECINS

Endocrinologue: _____

Gynécologue: _____

Médecin de la reproduction: _____

Cardiologue: _____

Médecin ORL: _____

Psychologue/psychiatre: _____

Autres: _____

DIAGNOSTICS

Diagnostic cardiologique: _____

Diagnostic rénal: _____

Diagnostic des ovaires: _____

Diagnostic ORL: _____

Autres diagnostics: _____

SUIVI/TRAITEMENT

Substitution oestrogénique: Oral Transdermique médicament _____

Le drainage lymphatique: Oui Non

Contrôle: _____

ORL: Appareillé: Oui Non

RECOMMANDATIONS SCREENING PRÉVENTION

Poids, IMC, tension artérielle, nutrition, activité physique

A chaque consultation

Fonction thyroïdienne, glucose, HbA_{1c}, fonction ovarienne, resp.

1x/an

substitution estradiol, lipides, fonction hépatique, Examen de la peau

Coeliakie

Si symptomatique

Densitométrie osseuse, ECG, audiogramme, 25-Hydroxy-vitamine D₃

1x/5 ans

Echocardiographie ou IRM cardiaque

1x/10 ans ou avant une éventuelle grossesse

Révision: septembre 2019 par Dr méd. Andreas Bieri

Avec le soutien de: