

Annnonce diagnostique du Syndrome de Turner en pédiatrie

Document destiné aux soignants impliqués dans l'annonce de syndrome de Turner (au moment de l'annonce et dans les semaines qui suivent).

L'objectif de « l'annonce du syndrome de Turner » est :

- d'expliquer le caryotype et de décrire le syndrome de Turner.
- d'expliquer les traitements médicaux qui peuvent être proposés, ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles pathologies associées et leur prise en charge tout au long de la vie.
- de préciser l'importance d'une surveillance multidisciplinaire régulière tout au long de la vie.

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive, et de s'assurer de la bonne compréhension des parents et de l'enfant (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Leur donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les familles ne comprennent, ni ne retiennent toutes les informations qui devront être reprises et détaillées lors d'entretiens ultérieurs.

L'annonce du syndrome de Turner dépend des circonstances du diagnostic selon qu'il est réalisé en anténatal, pendant l'enfance ou après la fin de la croissance.

- ◆ Pendant l'enfance, la discussion est le plus souvent centrée sur ce qui a conduit au diagnostic, le plus fréquent étant la petite taille qui est présente chez quasiment toutes les patientes, ainsi que l'insuffisance ovarienne responsable du retard pubertaire.
- ◆ Enoncer clairement le diagnostic et expliquer le résultat du caryotype avec une copie du caryotype à remettre aux parents.
- ◆ Expliquer sur le plan génétique qu'il s'agit d'un accident lors de la division cellulaire survenu juste après la procréation.
- ◆ Informer de la nécessité de dépister des malformations (cardiaques et rénales) et/ou des pathologies associées éventuelles et de les prendre en charge.
- ◆ Informer du risque de petite taille, du risque de pathologies associées autoimmunes, ORL (otites à répétition avec risque de baisse de l'audition), cardiovasculaire (HTA, surveillance échographique cardiaque), métaboliques (surcharge pondérale, surveillance glycémique).
- ◆ Aborder les conséquences de l'insuffisance ovarienne en termes de retard pubertaire et d'infertilité et les perspectives en termes de procréation médicale assistée (don d'ovocyte), de recherche actuelle (cryoconservation d'ovaire...).
- ◆ Expliquer l'intérêt et les modalités du traitement hormonal pour l'induction pubertaire en cas de non démarrage pubertaire (traitement par œstrogènes puis oestroprogestatifs).
- ◆ Expliquer l'intérêt et les modalités du traitement par hormone de croissance, en expliquant que la réponse au traitement est meilleure si ce dernier est commencé le plus tôt possible, permettant en général un gain statural moyen sous traitement de 8 cm (par rapport à la taille spontanée sans traitement), l'objectif étant d'atteindre voir de dépasser une taille de 150 cm.
- ◆ Informer de l'importance d'un suivi multidisciplinaire régulier tout au long de la vie et de l'importance de l'observance des traitements.
- ◆ Informer de l'existence d'une intelligence normale et d'un possible profil neuropsychologique particulier avec difficultés dans certains apprentissages (se repérer dans l'espace, logicomathématique...).
- ◆ Prévenir les parents qui souhaiteraient chercher des informations sur Internet de l'existence d'un document sur le Syndrome de Turner à l'attention du grand public sur le site Orphanet ainsi que des documents disponibles sur le site de l'association de patientes AGAT (groupe amitiés Turner) et le site du Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance.
- ◆ Prévenir les parents que les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.
- ◆ Proposer un soutien psychologique voire social si nécessaire.
- ◆ Proposer une prise de contact avec l'association de patientes AGAT (Groupe Amitiés Turner).
- ◆ Prévenir les parents et l'enfant de l'existence de signes dysmorphiques très variables dans le syndrome de Turner et parfois plus marqués que chez leur enfant, notamment si ces derniers sont amenés à assister à des réunions de l'association de patientes AGAT.

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un RDV de consultation ultérieure.
- Demander aux parents et à l'enfant selon l'âge s'ils ont des questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence dans le suivi ultérieur avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire une demande de prise en charge à 100%.
- En cas de suivi par un pédiatre hospitalier non endocrinologue, il est souhaitable d'adresser la patiente à un endocrinologue au sein d'un centre de référence ou de compétence pour assurer un suivi ultérieur commun et optimiser la prise en charge.
- La reprise des informations auprès des parents et de l'enfant selon l'âge est indispensable tout au long du suivi.