

Annonce diagnostique du Syndrome de Turner en service Adulte

Document destiné aux médecins

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

- de décrire le syndrome de Turner et d'expliquer le caryotype.
- d'expliquer les traitements médicaux qui sont proposés, ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles pathologies associées et leur prise en charge.
- 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 de la patiente (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Lui donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. La patiente et son entourage 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 la transition, à l'âge adulte ou dans un contexte d'infertilité.

- ◆ Enoncer clairement le diagnostic et expliquer le résultat du caryotype avec une copie du caryotype à remettre à la patiente en main propre.
- ◆ Chez l'adulte, la discussion est le plus souvent centrée sur ce qui a amené au diagnostic, le plus fréquent étant les troubles des règles ou l'infertilité, qui caractérisent ce diagnostic.
- ◆ 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 de la petite taille, du risque de pathologies associées autoimmunes, ORL (risque de baisse de l'audition séquellaire d'otites à répétition), cardiovasculaires, métaboliques avec risque de surpoids et de diabète qui nécessitent des règles hygiéno-diététiques.
- ◆ Expliquer l'intérêt et les modalités du traitement hormonal pour l'induction pubertaire en cas de non démarrage pubertaire et de la poursuite du traitement hormonal substitutif en cas d'insuffisance ovarienne a priori jusqu'à l'âge physiologique de ménopause.
- ◆ Aborder les perspectives de prise en charge de la fertilité avec éventuellement le don d'ovocyte et l'adoption. Détailler les modalités de la procédure du don, insister sur le long temps d'attente possible. Les grossesses chez les femmes avec un syndrome de Turner sont à risque et contre-indiquées en cas de complications hépatique ou cardiovasculaire.
- ◆ Informer d'une intelligence normale et d'un possible profil neuropsychologique particulier avec difficultés dans certains apprentissages (se repérer dans l'espace, logicomathématique).
- ◆ Informer de l'importance d'un suivi multidisciplinaire régulier tout au long de la vie et de l'importance de l'observance des traitements.
- ◆ Proposer un soutien psychologique voire social si nécessaire.
- ◆ Proposer une prise de contact avec les associations de patientes «AGAT (Groupe Amitiés Turner)» et «Turner et vous».
- ◆ Prévenir les patientes qui souhaiteraient chercher des d'informations sur Internet de l'existence d'un document sur le Syndrome de Turner à l'attention du grand public sur le site internet Orphanet ainsi que des documents disponibles sur le site internet des associations de patientes «AGAT (groupe amitiés Turner)» et le site internet du Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance et du développement. Les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.

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 personnes présentes en consultation si elles ont des questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire une demande de prise en charge à 100%.
- En cas de suivi par un médecin 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 afin d'optimiser la prise en charge.
- La reprise des informations est indispensable tout au long du suivi.