

# Le syndrome de Turner

Monosomie X

orphanet

[Le syndrome](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Turner. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## Le syndrome

### ● Qu'est-ce que le syndrome de Turner ?

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique entraînant le plus souvent une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires. De façon plus variable d'autres manifestations telles que des anomalies du cœur et des reins, des particularités au niveau du visage et des membres, peuvent être présentes. Ce syndrome est dû à l'absence de tout ou partie d'un des deux chromosomes X chez la femme.

### ● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

Le syndrome de Turner touche 1 femme sur 2500 soit près de 10 000 femmes en France. Il est en fait beaucoup plus fréquent à la conception mais 2% seulement des fœtus atteints arrivent à terme. Ainsi, il est à l'origine de 10% de l'ensemble des fausses couches spontanées.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Le syndrome de Turner touche exclusivement les femmes. On le trouve chez toutes les populations et toutes les régions du globe de manière identique. Aucun facteur environnemental, y compris l'âge maternel, ne semble avoir d'influence sur sa survenue.

### ● Quelles sont les causes du syndrome de Turner ?

Normalement, les individus du sexe féminin ont deux chromosomes X (leur formule génétique s'écrit 46,XX) et les individus du sexe masculin ont un chromosome X et un chromosome Y (46,XY). Le syndrome de Turner est dû à la perte totale ou partielle d'un chromosome X chez le fœtus du sexe féminin. Cette anomalie chromosomique survient accidentellement.

Dans 55% des cas la perte d'un chromosome X est totale : on parle alors de monosomie X (45,X). Dans 25% des cas, il y a deux chromosomes X, l'un normal, l'autre présent mais

incomplet : on parle alors de délétion. Dans 20% des cas, la perte du chromosome X ne se produit pas dans la totalité des cellules de l'organisme, mais seulement dans quelques unes; des cellules anormales co-existent avec des cellules normales : on parle alors de mosaïque ou de mosaïcisme. Actuellement on pense que les cas de mosaïcisme sont plus fréquents qu'on ne le croit et ne sont pas toujours identifiés.

Enfin, dans de rares cas de mosaïcisme (7 à 12%), du matériel provenant du chromosome Y peut être présent dans certaines cellules.

## ● Est-il contagieux ?

Non, les anomalies chromosomiques ne sont pas contagieuses.

## ● Quelles sont les manifestations du syndrome de Turner ?

Les manifestations du syndrome de Turner sont très variables d'un individu à l'autre et les manifestations listées ci-dessous ne se trouvent pas toutes chez la même personne. En effet, la liste des manifestations possibles ne doit pas faire oublier que dans bon nombre de cas une petite taille est la seule manifestation du syndrome dans l'enfance. A l'âge adulte, seule l'infertilité peut s'y ajouter.

- Avant la naissance, le syndrome de Turner peut se manifester par un œdème du cou (hygroma cervical) bien identifiable à l'échographie, parfois même par un œdème généralisé (hydrops fœtal). Dans ce cas il est peu probable que la grossesse se poursuive. Dans d'autres cas, il n'y a pas d'œdème mais une malformation du cœur ou du rein, ou une petite taille peuvent attirer l'attention de l'échographiste. Le plus souvent il n'y a aucune manifestation *in utero* et le diagnostic est fait lors d'une amniocentèse faite en raison de l'âge maternel ou du dépistage d'autres affections (comme la trisomie 21).

- A la naissance, il n'y a en général d'autre manifestation qu'une taille de naissance modérément diminuée. Un gonflement (œdème) du dos des mains et des pieds (syndrome de Bonneville-Ulrich) accompagné d'une forme caractéristique des ongles qui sont courbés vers le haut et d'un aspect de cou palmé caractéristique (ptérygium colli) peuvent être présents. Des malformations cardiaques peuvent aussi être présentes. Dans environ 5 % des cas une malformation cardiaque sévère ou un rétrécissement sévère de l'aorte, la principale artère qui sort du cœur (coarctation de l'aorte) doivent être opérés rapidement.

- Cependant, dans la majorité des cas tous ces signes sont absents, et le diagnostic n'est porté qu'au cours de l'enfance, voire même plus tard.

La petite taille est présente dans 98 % des cas. On considère que le syndrome de Turner fait perdre 20 cm à l'âge adulte. La taille définitive est de l'ordre de 145 cm (en dehors de tout traitement par l'hormone de croissance). La courbe de croissance est caractéristique avec un ralentissement progressif. Cette courbe s'écarte des courbes standard vers l'âge de 4 ans. Pourtant, le diagnostic n'est fait en moyenne qu'à l'âge de 8 à 10 ans, ce qui souligne la nécessité d'améliorer l'information sur le syndrome de Turner.

L'absence de développement de la puberté est due à une anomalie de fonctionnement des ovaires (dysgénésie ovarienne). Elle se manifeste en général par l'absence de développement des seins et par des règles absentes. Les organes génitaux internes (utérus) sont normaux mais restent infantiles. Dans environ 25% des cas il y a une amorce de développement des seins. Des règles spontanées peuvent apparaître dans environ 15 % des cas. Ces cycles menstruels s'arrêtent en général rapidement. Des cas de grossesses sont observés (1 à 2 % des patientes) mais habituellement, le syndrome de Turner est associé à une infertilité en

l'absence de prise en charge spécialisée.

Le visage est parfois évocateur et plusieurs signes cliniques sont décrits comme associés au syndrome de Turner. La présence de ces signes est très variable et plus de la moitié des patientes n'ont aucun signe reconnaissable. Ces signes sont habituellement mineurs, et peuvent donner un «air de famille» reconnaissable seulement par des personnes qui connaissent bien le syndrome de Turner. Il faut donc être mis en garde contre les photos de patientes qui sont disponibles sur Internet, car seules les patientes ayant les anomalies les plus évidentes tendent à être présentées.

Des problèmes orthopédiques peuvent se rencontrer plus souvent que dans la population générale : luxation congénitale de la hanche (dysplasie de la hanche) ou déviation latérale de la colonne vertébrale (scoliose).

D'autres organes peuvent être atteints :

- Le système cardiovasculaire : exceptionnellement, il s'agit de malformations graves, en général détectées par l'échographie anténatale et qui mettent en jeu le pronostic vital. Dans environ 30% des cas il y a une malformation cardiaque, en général mineure, portant en particulier sur l'aorte ou la valve aortique. L'hypertension artérielle précoce est également fréquente : jusqu'à 40% des adolescentes et des jeunes femmes en sont atteintes. La surveillance des vaisseaux sanguins doit se poursuivre toute la vie, du fait du risque de dilatation de l'aorte qui expose au risque de dissection aortique qui est un accident grave.

- Les reins : il peut y avoir un rein unique, un rein en fer à cheval (ou en U), ou des malformations des voies urinaires dans environ 20 à 30% des cas. Ces anomalies peuvent favoriser les infections urinaires et l'hypertension artérielle.

- Les os : la déminéralisation de l'os (ostéoporose) fragilise l'os et favorise les fractures. Elle est essentiellement due à la carence en hormones sexuelles féminines (oestrogènes) et peut donc être prévenue par un traitement approprié.

- Le système endocrinien : le risque de diabète non insulino-dépendant est deux fois plus fréquent que dans la population générale. Un mauvais fonctionnement de la glande thyroïde (hypothyroïdie) peut apparaître chez l'adolescente ou l'adulte dans un tiers des cas environ. Le risque d'obésité est également plus élevé chez les femmes adultes atteintes du syndrome de Turner.

- Les oreilles : les otites à répétition sont fréquentes dans l'enfance et doivent être prises en charge de façon énergique. Une diminution de l'audition (hypoacousie) est fréquente chez l'adulte.

- Les yeux : le risque de strabisme est augmenté.

- L'apprentissage : La majorité des personnes ayant un syndrome de Turner a une capacité intellectuelle normale. Moins de 6% des personnes atteintes présentent une déficience cognitive.

Il existe souvent des difficultés d'apprentissage spécifiques, liées à des troubles cognitifs portant sur les capacités de perception et de coordination visuo-spatiales (par exemple, difficulté pour faire tourner mentalement un objet), et l'apprentissage des mathématiques. Des difficultés dans la coordination motrice, l'attention et la mémoire peuvent aussi être présentes, et s'améliorer avec le traitement par hormones féminines.

- Le développement socio-émotionnel : globalement, le comportement est dans les limites de la normale et il n'y a pas de stéréotype comportemental. Dans les études récentes, après traitement par l'hormone de croissance, les jeunes femmes ont une qualité de vie perçue

comme normale en comparaison avec des jeunes femmes du même âge. En revanche, leur estime de soi est modérément diminuée. L'insuffisance ovarienne est probablement un des facteurs importants de cette diminution. L'induction pubertaire précoce (à un âge normal par rapport aux autres adolescentes) est associée à une expérience sexuelle plus précoce et à une amélioration de l'estime de soi.

## ● Comment expliquer les symptômes ?

Les manifestations observées sont le résultat de l'anomalie chromosomique. Le chromosome X joue un grand rôle dans le développement des organes reproducteurs et a une influence sur la taille adulte d'un individu. Dans le syndrome de Turner, il y a une perte de gènes, qu'il s'agisse de l'absence d'un chromosome X ou d'une délétion au niveau de l'X intéressant un fragment plus ou moins important de celui-ci. Les malformations et les différents troubles sont la conséquence de la perte de ces gènes. Ils sont d'autant plus marqués que la taille de la zone du chromosome X perdue est importante. Parmi les malformations, l'absence d'ovaires, et donc de sécrétion hormonale à la puberté, explique l'absence de développement pubertaire, l'ostéoporose et l'hypertension artérielle précoce.

## ● Quelle est son évolution ?

Sans traitement, le retard de croissance est constant mais d'importance variable. Comme chez tout individu, la taille dépend de nombreux facteurs, notamment la taille des parents. La taille adulte en absence de traitement est en moyenne de 145 cm en France, avec la majorité des patientes mesurant entre 132 et 150 cm.

Le plus souvent, les malformations sont modérées et bien tolérées. En effet, le pronostic vital n'est pas mis en jeu en dehors de malformations cardiaques méconnues. Il est donc important que les troubles métaboliques et cardio-vasculaires soient dépistés et corrigés.

# Le diagnostic

## ● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Turner ?

Le syndrome de Turner peut être suspecté à la période prénatale à partir de signes échographiques ou dès la naissance chez un nouveau-né qui présente de nombreux signes évocateurs. Cependant, c'est dans l'enfance ou l'adolescence que le diagnostic est le plus souvent posé. La petite taille de l'enfant ou l'absence de règles sont les principales circonstances de découverte.

Suspecté cliniquement, le diagnostic de certitude repose sur « l'étude cytogénétique » ou caryotype. Cette technique permet de déterminer le nombre exact de chromosomes et leur structure. Dans 55% des cas, le chromosome X manque en entier (le caryotype s'écrit 45,X). Dans 20% des cas il s'agit d'une mosaïque (il existe des cellules 45,X et des cellules normales 46,XX, ou encore des cellules présentant d'autres anomalies). Dans les 25% des cas restants, les deux chromosomes X sont présents mais l'un des deux est altéré (présente une délétion ou une autre anomalie).

## ● En quoi consistent les autres examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

La syndrome de Turner est une affection complexe et il est impossible de lister les examens

à réaliser, d'autant plus qu'ils varient en fonction de l'âge et des particularités de la personne. Cependant, il est souhaitable que les personnes atteintes soient prises en charge par un médecin spécialisé dans cette pathologie, tant dans l'enfance qu'à l'âge adulte.

L'étude hormonale, à l'âge adulte, montre le faible taux d'oestrogènes dans le sang, tels que l'oestradiol, hormone normalement sécrétée par les ovaires.

L'échographie pelvienne peut montrer un aspect particulier des ovaires (en « bandelettes fibreuses »).

Le cœur et les vaisseaux doivent être étudiés, même en l'absence de manifestations, par une échographie cardiaque (échocardiographie). Cet examen sera répété à intervalles réguliers et complété par une IRM cardiaque à l'âge adulte.

Un suivi particulier est nécessaire pour détecter les anomalies de l'audition par des examens ORL adaptés. Une surveillance ophtalmologique est aussi nécessaire.

Des radiographies des hanches seront proposées au cours des premiers mois de vie pour éliminer une luxation de la hanche.

### ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Oui, de nombreux syndromes présentent des symptômes similaires et des malformations qui peuvent faire évoquer le syndrome de Turner. Il en va ainsi du syndrome de Noonan. Le caryotype permet de les différencier et doit être fait en priorité. Le syndrome de Noonan, autrefois appelé syndrome de Turner à caryotype normal (46,XX ou 46,XY) est une maladie héréditaire. Il est lié à l'altération d'un gène (mutation) au niveau du chromosome 12. Il comporte de nombreux signes similaires mais les ovaires sont normaux et les malformations cardiaques sont d'un type particulier.

Les anomalies du caryotype permettent de ne pas confondre le syndrome de Turner avec d'autres affections. Le risque est surtout de méconnaître le syndrome de Turner chez une fille de petite taille n'ayant aucune autre manifestation.

## Les aspects génétiques

### ● **Quels sont les risques de transmission aux sœurs d'une enfant atteinte du syndrome de Turner ?**

La monosomie de l'X (existence d'un seul chromosome X au lieu de 2) est accidentelle et sa réapparition lors d'une grossesse ultérieure est peu probable. Par contre, certaines anomalies de structure (délétions) peuvent être transmissibles. Dans ces cas, il est nécessaire de consulter dans un centre de génétique médicale pour une évaluation précise du risque.

### ● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Le diagnostic prénatal est possible. Il consiste à étudier le caryotype du fœtus après biopsie de trophoblaste (le tissu embryonnaire à l'origine du placenta) à 12 semaines d'aménorrhée ou sur les cellules amniotiques prélevées par amniocentèse (ponction du liquide qui entoure le fœtus) à 16 semaines. Ces examens peuvent entraîner une fausse couche dans environ 1% des cas.

Le diagnostic prénatal est proposé lors de la découverte de certains signes à l'échographie :

l'hygroma kystique cervical, au 1er ou au 2ème trimestre, souvent associé à un œdème généralisé et à une petite taille (hypotrophie) du fœtus. Une malformation rénale (rein en fer à cheval), du cœur ou de l'aorte peuvent aussi conduire à la réalisation du caryotype foetal.

Le diagnostic prénatal peut aussi être proposé lors d'un dosage de marqueurs sériques dans le sang maternel dont le taux anormal fait suspecter une anomalie chromosomique du fœtus.

Du fait de la grande variabilité de la sévérité des atteintes du syndrome de Turner, la question de la prédiction de cette sévérité lors du diagnostic anténatal positif est souvent posée. Le plus souvent, les malformations cardiaques et/ou rénales les plus importantes-peuvent être identifiées par l'échographie, bien que certaines formes de coarctation de l'aorte ne soient pas bien visibles à l'échographie anténatale. Par contre, il est impossible de préciser quelle autre anomalie sera présente chez le nouveau-né. Aucune corrélation n'a pu être établie entre le type d'anomalie chromosomique et le degré de gravité du syndrome de Turner. La décision d'interrompre la grossesse reste de ce fait difficile. Elle nécessite une information détaillée des parents par un généticien, un pédiatre endocrinologue et, si les parents le souhaitent, par un psychologue.

### ● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Il n'y a aucun risque particulier pour les autres membres de la famille.

## **Le traitement, la prise en charge, la prévention**

### ● **Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ?**

Les traitements visent à corriger les insuffisances hormonales, à surveiller les conséquences possibles des différents troubles métaboliques et à intervenir chirurgicalement quand une malformation cardiaque ou rénale est opérable.

### ● **Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?**

Le traitement du retard de croissance par l'hormone de croissance débute dès l'enfance. Les malformations cardiaques peuvent avoir à être traitées chirurgicalement. Des traitements orthopédiques (chirurgicaux et non chirurgicaux) peuvent être également nécessaires.

Le traitement d'éventuelles otites à répétition et le dépistage d'une diminution de l'audition sont importants. La prothèse auditive peut être nécessaire car une ouïe déficiente peut nuire à la scolarité. Elle peut être nécessaire également à l'âge adulte : 25% des femmes atteintes y ont recours vers la quarantaine.

Le strabisme doit être pris en charge très tôt pour permettre aux fillettes de développer une vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à la bonne perception de la profondeur et de la distance.

A la puberté, l'apport d'hormones ovariennes normalement sécrétées par l'ovaire, oestrogènes dans un premier temps puis oestrogènes et progestérone, est indispensable. A l'âge adulte, le traitement par oestrogènes et progestérone doit être maintenu. Son arrêt ne peut s'envisager que vers l'âge présumé de la ménopause.

Dans un nombre minime de cas, lorsque du matériel du chromosome Y a été détecté dans le caryotype, les ovaires doivent être enlevés car dans ces rares cas il existe un risque de



développement d'une tumeur.

La prise en charge du diabète est nécessaire à cause des risques de complications qui y sont liées. Le diabète est généralement bien compensé par un régime pauvre en sucres rapides et équilibré en protéines et en lipides et par l'exercice physique. Le contrôle médical doit être régulier. Le traitement de l'hypothyroïdie se fait par l'administration d'hormones thyroïdiennes.

L'hypertension artérielle doit être également prise en charge, par un régime approprié et des médicaments adaptés. Ce traitement peut débuter très tôt, dès la petite enfance.

## ● Quels bénéfices attendre du traitement ?

La prise en charge du syndrome de Turner doit être attentive à de nombreux paramètres et problèmes de santé. Elle permet habituellement un développement satisfaisant.

Le traitement par l'hormone de croissance (GH ou STH) biosynthétique permet un gain de taille adulte variable en fonction de l'âge de début du traitement. Il est d'environ 1,5 cm par année de traitement pour les traitements commencés entre 7 et 12 ans. Une réponse maximale est observée la première année de traitement. D'autres facteurs interviennent dont la taille des parents et, à un moindre degré, la dose d'hormone de croissance. Par ailleurs, ce traitement agit sur plusieurs paramètres dont le cholestérol, la minéralisation osseuse et le développement musculaire. Un effet positif sur la fatigue et l'endurance physique peut être noté.

Le traitement hormonal par oestrogènes puis oestrogènes et progestérone permet le développement pubertaire. Ce traitement, très important pour la féminisation, intervient sur tous les autres facteurs métaboliques. Il intervient directement dans la prévention de l'ostéoporose précoce et ses conséquences directes à savoir douleurs et fractures osseuses. Cette prévention est d'autant plus efficace que le traitement hormonal est commencé à l'âge normal de la puberté. Il intervient également dans la diminution du risque de complications cardio-vasculaires en améliorant la pression artérielle et le taux des lipides dans le sang. Cependant, il reste sans effet sur la fertilité. Le don d'ovocytes avec FIV (fécondation *in vitro*) demeure un recours possible en cas de désir de grossesse.

## ● Quels sont les risques du traitement ?

Le traitement par les hormones est maintenant bien maîtrisé. Le dosage des taux d'hormones dans le sang, de plus en plus précis, permet d'adapter les doses et d'éviter aussi bien le surdosage que le sous-dosage éventuels. Le traitement par l'hormone de croissance augmente modérément le risque de diabète, de problèmes ORL (otites) et de problèmes orthopédiques. Il expose au début à un risque d'hypertension intra-crânienne bénigne, manifestée par des maux de tête. Une augmentation du risque de polypes (tumeurs bénignes) et de cancer du côlon est discutée, mais n'a pas été prouvée dans le syndrome de Turner. La surveillance stricte de certains paramètres (dosage de l'IGF-I) permet en théorie de minimiser ce risque. Par contre, l'hormone de croissance biosynthétique ayant totalement remplacé l'hormone humaine, le risque de maladie de Creutzfeld-Jacob lié à l'hormone d'origine humaine est totalement éliminé.

## ● Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?

L'hormone de croissance s'administre par injections sous-cutanées quotidiennes. Ce traite-

ment doit être discuté avec le médecin et l'enfant pour qu'il soit bien accepté, et il l'est d'autant plus que la motivation pour « grandir » entre en jeu. Elle n'entrave en rien l'autonomie et la pratique d'activités sportives. La substitution des hormones sexuelles manquantes par des hormones de synthèse permet aux jeunes femmes atteintes du syndrome de Turner d'avoir une vie sexuelle normale.

## ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Pendant l'enfance, la petite taille est parfois à l'origine d'une tendance de l'entourage à infantiliser les patientes. Les difficultés cognitives propres au syndrome de Turner peuvent être à l'origine de mauvais résultats scolaires et il est important de les prendre en compte pour que les patientes puissent totalement exploiter leurs capacités. Un environnement familial stimulant et attentif est primordial. Un suivi psychologique et un soutien pédagogique sont utiles au bon développement et à l'épanouissement de ces enfants.

Un moment particulièrement sensible est celui de la puberté et de la discussion de l'avenir sexuel et reproductif des adolescentes. On considère actuellement que ces problèmes doivent être abordés de façon graduelle, mais assez précoce (au plus tard à partir de 10-12 ans).

Finalement, il ne faut pas oublier le soutien psychologique aux parents et ce dès le moment de l'annonce du diagnostic, parfois pendant la grossesse.

## ● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner?**

L'observance des différents traitements, d'un suivi médical régulier et des mesures diététiques mises en œuvre est fondamentale.

## ● **Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?**

La prise en charge est multidisciplinaire (pédiatre endocrinologue, orthopédiste, cardiologue, gynécologue, ORL et psychologue) et se fait dans des consultations spécialisées dans le syndrome de Turner. Leur liste est consultable sur le site Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)). La prise en charge peut se faire dans des services d'endocrinologie pédiatrique. La continuité du suivi ne doit pas être interrompue à l'âge adulte, afin de prévenir l'apparition de complications cardiovasculaires et/ou métaboliques parfois à l'origine de décès précoces. La fréquence des contrôles est variable. Elle est définie par le médecin et tient compte de l'existence ou non de complications.

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est nécessaire de signaler tout traitement au personnel soignant surtout s'il y a un traitement pour le cœur ou par antidiabétiques. L'existence d'une malformation cardiaque ou rénale doit également être signalée. En cas de malformation au niveau d'une valve du cœur (bicuspidie aortique) un traitement antibiotique sera nécessaire avant toute intervention, y compris un soin dentaire minime, afin d'éviter une infection du cœur (endocardite). Il est donc nécessaire de signaler l'existence d'une telle pathologie cardiaque à l'équipe soignante dans ces cas.

## ● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Il n'existe aucune forme de prévention possible en dehors du diagnostic prénatal.



### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

La vie familiale des enfants peut être normale pour peu que la prise en charge et le suivi soient assurés. Le soutien familial joue un rôle fondamental dans l'épanouissement des jeunes filles, notamment pendant les périodes plus difficiles comme la puberté et l'adolescence. La scolarité peut être perturbée par les difficultés d'apprentissage et les troubles de l'audition, et peut nécessiter un soutien particulier. L'infertilité est une situation inéluctable qui pose ces jeunes femmes face à des choix tels que l'adoption ou le recours au don d'ovocytes lorsque la maternité est désirée.

Bien que certaines études fassent état de difficultés psychosociales chez les femmes atteintes d'un syndrome de Turner, d'autres montrent que dans la moitié des cas elles atteignent un niveau secondaire ou supérieur comparable à celui de la fratrie et que 40% ont un emploi stable. Le taux de chômage est comparable voire inférieur à celui de la population générale.

## ● ● ● En savoir plus

### ● **Où en est la recherche ?**

L'effet des différents traitements sur l'évolution à long terme fait l'objet de très nombreuses recherches que ce soit sur les métabolismes glucidique, lipidique, la prévention cardiovasculaire, l'ostéoporose ou encore les capacités globales des personnes atteintes du syndrome de Turner.

Les effets à long terme du traitement par l'hormone de croissance font également l'objet de nombreuses études.

Sur le plan génétique, certaines études essaient d'établir le parallèle entre le profil clinique et le type d'anomalie génétique en cause (corrélation génotype/phénotype). L'influence de l'origine maternelle ou paternelle du chromosome X présent chez les personnes atteintes sur certaines manifestations est également étudiée.

### ● **Où obtenir des informations complémentaires ? Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

En contactant les associations consacrées à ce syndrome. Leurs coordonnées se trouvent en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé) ou en consultant le site Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

**CONTACTEZ**

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36**  
(Appel non surtaxé)

**OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Professeur Jean-Claude Carel*

Service d'Endocrinologie Diabétologie  
- Centre de Référence des Maladies  
Endocriniennes Rares de la Croissance  
Hôpital Robert Debré, Paris

*Professeur Maïthé Tauber*

Département de pédiatrie - Pôle enfant  
CHU Hôpital d'Enfants, Toulouse

*Professeur Bruno Leheup*

Service de Médecine infantile et de  
Génétique clinique  
CHU Hôpital d'Enfants Brabois, Van-  
doeuvre-les-Nancy

Association des Groupes Amitiés  
Turner



Grandir

GRANDIR

Association Française des  
Conseillers en Génétique

