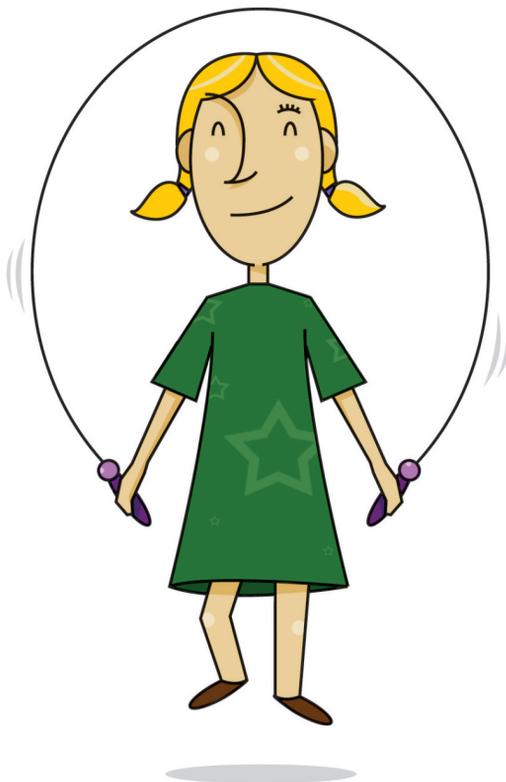


maintenant
je sais

Le syndrome de Turner



Sommaire

Introduction	page 3
Qu'est-ce que le syndrome de Turner ?	page 3
Quelles sont les causes du syndrome de Turner ?	page 4
Comment savoir si une personne est atteinte du syndrome de Turner ?	page 6
Comment stimule-t-on la croissance des personnes atteintes du syndrome de Turner ?	page 17
Comment favorise-t-on le développement sexuel des personnes atteintes du syndrome de Turner ?	page 18
Vivre avec le syndrome de Turner	page 19
Glossaire médical	page 22
Syndrome de Turner : organisation en France	page 26

Introduction

Cette brochure est destinée aux familles concernées par le syndrome de Turner.

Qu'est-ce que le syndrome de Turner ?^(1,2)

Le syndrome de Turner doit son nom au docteur Henry Turner qui, en 1938, fut l'un des premiers médecins à identifier le syndrome et à lui consacrer des articles. Le mot "syndrome" signifie que cette affection se traduit par divers effets sur le corps. Le syndrome de Turner peut effectivement avoir tout un éventail de conséquences, mais il est très important de bien comprendre que chaque personne atteinte ne sera, en réalité, touchée que par une partie de ces conséquences.

Le syndrome de Turner touche en moyenne un nouveau-né de sexe féminin sur 2 000⁽²⁾. Il touche uniquement les filles.

Il peut se traduire par diverses conséquences, qui diffèrent d'un enfant à l'autre, et qui peuvent pour la plupart être traitées si les médecins estiment qu'un traitement est nécessaire. Certaines de ces conséquences sont plus courantes que d'autres. Par exemple, la plupart des petites filles touchées par le syndrome grandissent plus lentement que les autres et la plupart des femmes atteintes ne sont pas en mesure de procréer sans intervention médicale. À l'inverse, d'autres conséquences, telles que les anomalies cardiaques, ne se retrouvent que chez un nombre réduit de personnes atteintes du syndrome.



Quelles sont les causes du syndrome de Turner ?

Le syndrome de Turner est lié à une modification du matériel génétique. Le matériel génétique, qui nous vient de nos deux parents, est le support d'une "programmation" qui détermine notre apparence et la façon dont notre corps fonctionne. C'est, par exemple, notre matériel génétique qui fait

que nos yeux sont bleus ou marrons et que nos cheveux sont blonds ou bruns. Habituellement le patrimoine génétique d'un enfant est constitué d'une part de la réplique exacte de la moitié du matériel génétique de son père et d'autre part de la réplique exacte de la moitié du matériel génétique de sa mère. Cependant, il arrive - très rarement - qu'une petite modification du matériel génétique se produise, avant ou juste après la fécondation. Lorsqu'une telle modification se produit, la copie du matériel génétique transmis par les parents n'est pas tout à fait conforme à l'original. Cette modification peut avoir des conséquences sur l'aspect physique de l'enfant et sur la façon dont son corps fonctionne.

Personne ne sait pourquoi de telles modifications du matériel génétique se produisent.



Les modifications du matériel génétique dans le syndrome de Turner⁽³⁾

Notre matériel génétique se retrouve dans presque toutes les cellules de notre corps, sous la forme de chromosomes. Nous avons normalement 46 chromosomes, soit 23 paires de chromosomes. L'une de ces paires détermine notre sexe. Les chromosomes qui forment cette paire sont appelés les chromosomes sexuels. Il existe deux types de chromosomes sexuels : les chromosomes X et les chromosomes Y. Les filles ont normalement deux chromosomes X, tandis que les garçons ont un chromosome X et un chromosome Y. Les médecins utilisent les notations suivantes : 46,XX pour les filles et 46,XY pour les garçons.

Chez la plupart des filles atteintes du syndrome de Turner, l'un des deux chromosomes X est absent de l'ensemble des cellules du corps. On emploie alors la notation suivante : 45,X car la personne atteinte a au total 45 chromosomes, dont un seul chromosome X. On parle alors de syndrome de Turner classique.

Cependant, chez d'autres filles atteintes du syndrome, ce chromosome X n'est absent que dans certaines cellules du corps. On parle alors de mosaïque et on emploie les notations 46,XX/45,X pour souligner que la formule chromosomique diffère d'une cellule à l'autre.

On peut également se trouver face à des syndromes de Turner dans lesquels seule une partie du chromosome X est absente. On utilise alors les notations 46,X,Xp ou 46,X,Xq, selon la partie du chromosome manquante.

Il arrive également - très rarement - qu'une partie de chromosome Y soit présente dans certaines des cellules d'une personne atteinte du syndrome de Turner. On parle alors de dysgénésie gonadique mixte.

Comment savoir si une personne est atteinte du syndrome de Turner ?⁽³⁾

Certains symptômes du syndrome de Turner sont visibles dès le plus jeune âge. Les nouveau-nés atteints du syndrome peuvent par exemple avoir les pieds et les mains gonflés ou le cou d'aspect palmé. D'autres symptômes peuvent apparaître plus tard, par exemple lorsque les parents se rendent compte que leur enfant ne grandit pas aussi vite que les autres filles du même âge. Certains symptômes du syndrome ne deviennent visibles qu'à l'âge adulte : comme la stérilité. Le syndrome de Turner n'ayant pas les mêmes répercussions d'un individu à l'autre, les médecins le détectent à des moments très divers selon les patientes. Il arrive que le syndrome de Turner soit détecté avant même la naissance du bébé, à l'occasion d'un examen prénatal.

De manière générale, il est préférable que le syndrome soit diagnostiqué le plus tôt possible. En effet, un diagnostic précoce donne aux parents davantage de temps pour comprendre les tenants et les aboutissants du syndrome et pour assurer l'environnement le plus favorable au développement de l'enfant.

Un diagnostic précoce permet également à l'équipe soignante de détecter chez l'enfant toute conséquence invisible du syndrome susceptible de nécessiter un traitement.

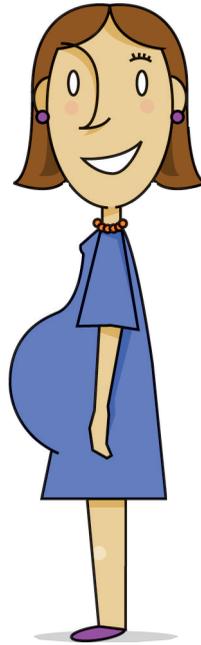


LA DÉTECTION PRÉNATALE DU SYNDROME DE TURNER^(2,3)

Lorsque le médecin diagnostique un syndrome de Turner avant la naissance de l'enfant, c'est généralement suite à des examens prénatals. La plupart des futures mamans subissent des échographies, un examen qui consiste à faire passer une sonde sur le ventre de la mère de manière à voir l'image du fœtus sur un écran de télévision.

Certaines femmes subissent également d'autres examens pendant leur grossesse. Ces examens peuvent consister en un prélèvement effectué sur la membrane qui entoure le fœtus - on parle alors de prélèvement de villosité chorionique - ou en un prélèvement d'une partie du liquide dans lequel baigne le fœtus, ou liquide amniotique - on parle alors d'amniocentèse. Ces examens sont plus efficaces que l'échographie pour diagnostiquer un syndrome de Turner.

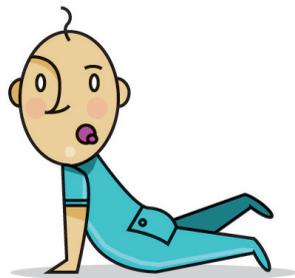
Des prises de sang effectuées sur la future maman au cours de la grossesse permettent également parfois de détecter la présence d'un syndrome de Turner.



LA DÉTECTION DU SYNDROME DE TURNER CHEZ LE BÉBÉ⁽³⁾

Un syndrome de Turner peut être diagnostiqué chez une petite fille dès sa naissance, si elle a les mains et les pieds gonflés à cause d'une mauvaise circulation ou si le médecin remarque la présence de plis anormaux sur la peau de son cou. Le médecin peut également détecter certaines anomalies cardiaques peu après la naissance de l'enfant. De même, les ongles des orteils et parfois des doigts, peuvent être plats ou incurvés (au lieu d'être bombés).

Le médecin peut également diagnostiquer un syndrome de Turner lorsqu'il s'aperçoit que le bébé présente des difficultés à s'alimenter et à prendre du poids. En effet, les bébés atteints du syndrome ont beaucoup plus souvent que les autres enfants, tendance à avaler trop goulûment leur nourriture, puis à la vomir. De ce fait, ils ont du mal à prendre du poids. Ces problèmes disparaissent généralement avant le premier anniversaire de l'enfant. Cependant, dans la majorité des cas, tous ces signes sont absents et le diagnostic n'est posé que dans l'enfance, voire même plus tard.



LA DÉTECTION DU SYNDROME DE TURNER CHEZ L'ENFANT

Bien que le syndrome de Turner puisse être détecté juste après la naissance de l'enfant ou même alors qu'il est encore dans le ventre de sa mère, il n'est souvent diagnostiqué qu'au bout de plusieurs années. En effet, la manifestation la plus évidente du syndrome est, dans 98% des cas, la petite taille de l'enfant par rapport aux enfants du même âge.

Les parents vont alors consulter un médecin au sujet de ce retard de croissance et c'est à ce moment-là que le médecin diagnostique un syndrome de Turner. Le médecin peut d'ailleurs avoir été alerté par la petite taille de l'enfant au cours d'une visite n'ayant aucun rapport avec ce problème de taille.

Notons que la petite taille d'un enfant, si elle est souvent l'élément qui permet le diagnostic du syndrome de Turner, n'est pas nécessairement liée à ce syndrome. Elle peut avoir des causes tout à fait diverses. C'est pourquoi le médecin aura besoin d'effectuer certains examens avant de pouvoir diagnostiquer avec certitude un syndrome de Turner.

Par la suite, la croissance des petites filles atteintes est souvent suivie par un pédiatre, médecin spécialiste des enfants. Les pédiatres disposent de courbes de croissance leur permettant de comparer la croissance de chaque petite fille atteinte avec celle des autres petites filles du même âge. Si une petite fille est beaucoup plus petite que la normale, son pédiatre pourra proposer parents d'entamer un traitement hormonal permettant d'accélérer sa croissance.



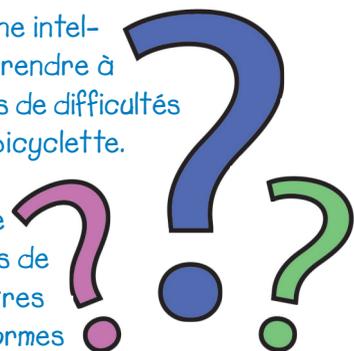
Les petites filles atteintes du syndrome sont d'une intelligence normale, mais peuvent avoir du mal à apprendre à faire certaines choses. Elles peuvent présenter plus de difficultés que leurs camarades à apprendre à faire de la bicyclette.

Par exemple, une petite fille atteinte du syndrome pourra apprendre facilement à lire mais avoir plus de difficultés avec la géométrie, ainsi qu'avec d'autres activités faisant appel à la compréhension des formes et à la maîtrise de l'espace.

C'est ce qui explique que le fait d'apprendre à faire de la bicyclette ou à conduire une voiture demande aux petites filles et aux jeunes femmes atteintes du syndrome de Turner plus d'efforts et plus de temps qu'aux autres.

La présence d'un syndrome de Turner peut également être détectée à l'occasion de la découverte d'anomalies au niveau du cœur ou des vaisseaux sanguins. Une personne sur trois atteinte du syndrome de Turner est susceptible de présenter certaines de ces anomalies, dont la plus fréquente est le rétrécissement de l'aorte : l'artère qui constitue le tronc commun des vaisseaux sanguins qui transportent le sang du cœur vers les autres organes. Ce rétrécissement de l'aorte peut être corrigé grâce à une intervention chirurgicale. Si rien n'est fait, il peut mener à une élévation de la pression artérielle (on parle alors d'hypertension) qui peut être traitée.

Le syndrome de Turner peut également conduire à un anévrisme, c'est-à-dire à la dilatation d'un vaisseau sanguin, avec formation d'une sorte de poche et peut également avoir des conséquences au niveau des valves qui régulent la circulation du sang dans le cœur. Tous ces effets peuvent être traités. Cependant, comme ils peuvent présenter un danger s'ils ne sont pas traités, toutes les personnes atteintes du syndrome de Turner doivent aller consulter un cardiologue, médecin spécialiste du cœur, de manière à ce que le traitement adéquat soit mis en place, si nécessaire.



Le médecin peut aussi soupçonner qu'une enfant est atteinte du syndrome de Turner lorsqu'il s'aperçoit que la petite fille ne peut pas tendre complètement ses bras. Le syndrome peut en effet empêcher l'alignement du bras et de l'avant-bras, qui aura tendance à être orienté vers l'extérieur. On parle alors de **cubitus valgus**.

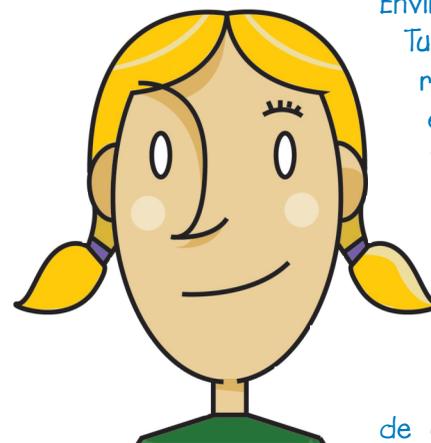
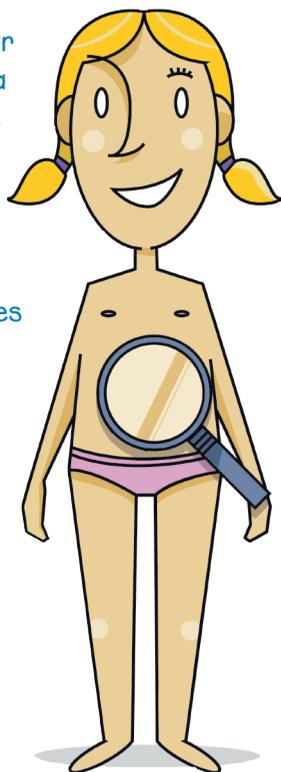
L'attention du médecin et des parents peut également être attirée par la forme particulière des yeux et des paupières de l'enfant. La paupière supérieure peut être légèrement tombante (on parle alors de ptôsis) et il peut exister dans le coin interne de l'œil un repli cutané ne s'y trouvant pas habituellement (on parle alors d'épicanthus)⁽²⁾.

Ces anomalies n'ont généralement pas d'incidence sur la vision. Dans le cas contraire, elles peuvent être corrigées grâce à la chirurgie. Le syndrome peut également, de temps à autre, causer une myopie ou un strabisme. Les anomalies au niveau de l'œil et des paupières que nous avons évoquées touchent environ 20% des personnes atteintes du syndrome⁽¹⁾.

Le syndrome de Turner peut également avoir une incidence sur la concentration dans le sang de certaines hormones, comme les hormones thyroïdiennes ou l'insuline. Les hormones sont des substances chimiques produites par des organes appelés « glandes » pour aller agir sur d'autres parties du corps. Une modification du niveau d'insuline présente dans le sang peut affecter la régulation du taux de sucre dans le sang. Une élévation du niveau d'hormones thyroïdiennes dans le sang peut se traduire par une accélération des battements du cœur, une augmentation de la transpiration, des tremblements, de l'anxiété, une augmentation de l'appétit, une perte de poids et des difficultés accrues à supporter la chaleur^(1,2).

À l'inverse, la diminution du niveau des hormones thyroïdiennes dans le sang peut se traduire par un ralentissement du pouls, une prise de poids et une sensibilité accrue au froid. Toutes ces modifications du niveau des hormones peuvent être traitées.

Le syndrome de Turner peut se traduire par certaines modifications de la forme ou de la position des reins, mais ces modifications n'empêchent généralement pas les reins de fonctionner normalement. Un traitement n'est donc nécessaire que si ces modifications conduisent à une hypertension artérielle ou à des infections de la vessie ou des voies urinaires⁽³⁾.



Environ une petite fille atteinte du syndrome de Turner sur deux est sujette à des otites à répétition⁽¹⁾. Les otites doivent toujours être traitées rapidement, de manière à éviter toute détérioration de l'audition (déficit auditif). Le médecin peut recommander l'introduction d'un petit tube (appelé yoyo) dans l'oreille de l'enfant. Ce tube permet de limiter les risques d'otite.

On peut en outre limiter les conséquences de certains déficits auditifs au moyen d'un appareil auditif. Les personnes atteintes du syndrome de Turner peuvent également avoir

les oreilles décollées et avoir une bordure externe de l'oreille plus petite que la normale. Ces caractéristiques n'ont généralement aucune incidence sur l'audition.

Le syndrome de Turner peut également avoir pour conséquences un thorax plus large que la moyenne, avec des mamelons très écartés et/ou tournés vers l'intérieur au lieu de pointer vers l'extérieur. Cette inversion des mamelons se corrige généralement d'elle-même lorsque les seins commencent à se développer⁽¹⁾.

Le syndrome de Turner peut aussi avoir des conséquences au niveau de la bouche, car le palais des personnes atteintes peut être plus droit et plus haut que la normale⁽¹⁾. Ces caractéristiques n'ont généralement aucune conséquence fâcheuse, sauf si la mâchoire inférieure est petite⁽¹⁾, auquel cas les dents peuvent manquer de l'espace nécessaire pour pousser correctement. Il peut alors être utile de faire appel à un dentiste spécialisé, appelé orthodontiste, qui se chargera de redresser les dents de l'enfant.

Le syndrome de Turner peut, en outre, se manifester par un cou plus court et plus large que la normale⁽¹⁾. On peut également, très rarement, observer la présence de plis de peau s'étendant de la partie latérale du cou jusqu'à l'épaule. On parle alors de pterygium colli ou cou palmé⁽¹⁾. Ces plis de peau peuvent être ôtés grâce à une intervention chirurgicale.

En outre, l'implantation des cheveux est parfois plus basse que la normale⁽¹⁾. Les personnes atteintes du syndrome peuvent également avoir davantage de grains de beauté⁽¹⁾ que les autres. Ces grains de beauté apparaissent surtout pendant la puberté. Ils ne présentent généralement aucun danger mais peuvent être ôtés pour des raisons esthétiques. Il peut également arriver que la peau des personnes atteintes du syndrome perde sa couleur naturelle et blanchisse par endroits. On parle alors de vitiligo⁽¹⁾.

LA DÉTECTION DU SYNDROME DE TURNER CHEZ L'ADOLESCENTE^(1, 2)

Aux environs de leur 13^{ème} année, les filles arrivent à l'âge de la puberté. Elles commencent à avoir de la poitrine, leur croissance s'accélère et elles ont leurs premières règles (on appelle aussi ces saignements mensuels les menstruations). Toutes ces évolutions sont liées à la production par le corps d'hormones sexuelles féminines appelées les œstrogènes. Ces hormones, qui sont sécrétées par les ovaires, stimulent la poussée des seins et la croissance des os et déclenchent les règles.

Chez la plupart des jeunes filles atteintes du syndrome de Turner, les ovaires ne sont pas fonctionnels et sécrètent peu, voire pas du tout, d'œstrogènes, ce qui n'empêche pas les jeunes filles concernées d'être, de paraître et de se sentir tout aussi féminines que leurs camarades. Du fait de l'absence ou de l'insuffisance d'œstrogènes, la poussée des seins et l'apparition des règles ne seront possibles que grâce à un traitement approprié. De même, ces jeunes filles ne connaîtront pas, contrairement à leurs camarades, de soudaine poussée de croissance durant l'adolescence.

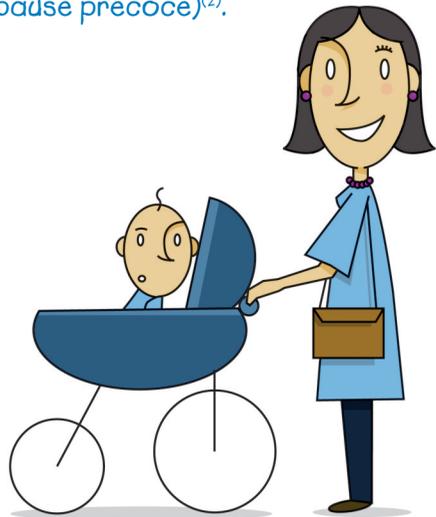
Comme elles sont déjà généralement plus petites que les autres avant la puberté, l'écart se creuse de façon importante. Cet âge est un cap difficile pour toutes les jeunes filles atteintes du syndrome de Turner. C'est pourquoi il est important de mettre en œuvre les traitements susceptibles de limiter les effets du syndrome. Les traitements visant à limiter ces effets sont détaillés aux pages 19 à 21 de la brochure.



LA DÉTECTION DU SYNDROME DE TURNER CHEZ L'ADULTE^(1,2)

Il arrive que le syndrome de Turner ne produise aucun symptôme visible durant l'enfance et l'adolescence et ne devienne décelable qu'à l'âge adulte, du fait d'une production d'œstrogènes inexistante ou insuffisante. Cette anomalie, qui se retrouve chez une très large majorité de jeunes femmes atteintes du syndrome⁽¹⁾, se traduit par l'absence de règles, sauf traitement approprié, et par une stérilité⁽¹⁾ sauf procréation médicalement assistée. Les progrès récents dans le domaine du traitement de la stérilité ont permis à certaines femmes atteintes du syndrome de recevoir les ovules d'une autre femme⁽¹⁾. Ces ovules sont ensuite fécondés par le sperme de leur mari et la grossesse puis la naissance peuvent ensuite suivre leur cours de manière naturelle. Ce type de traitement devient de plus en plus répandu.

Certaines femmes atteintes du syndrome ont leurs règles de manière naturelle (ce qui coïncide généralement avec une formule chromosomique de type 46,XX - cf. page 5) et peuvent également procréer de manière naturelle. Cependant, chez ces femmes, du fait du niveau insuffisant des œstrogènes, la production d'ovules par les ovaires peut cesser plus tôt que chez les autres femmes (ménopause précoce)⁽²⁾.



Comment stimule-t-on la croissance des personnes atteintes du syndrome de Turner ?

Les patientes atteintes du syndrome de Turner présentent le plus souvent un retard de croissance⁽³⁾. La médecine ne peut pas guérir le syndrome de Turner, mais elle sait traiter la plupart de ses conséquences et notamment le retard de croissance engendré.

Si elles ne subissent aucun traitement, la plupart des femmes atteintes du syndrome auront une taille définitive inférieure d'environ 20 centimètres à la taille moyenne normale⁽³⁾. Leur taille définitive est, comme pour tout un chacun, influencée par celle de leurs parents. Les jeunes filles atteintes du syndrome ont besoin d'un apport supplémentaire d'hormone de croissance (abréviation courante : GH, de l'anglais growth hormone) pour grandir plus vite. Cette hormone est présente à l'état naturel dans le corps. Cet apport se fait au moyen d'injections sous-cutanées quotidiennes⁽³⁾.

Sans traitement, la taille définitive d'une femme atteinte du syndrome se situe généralement dans une fourchette comprise entre 132 et 150 centimètres. Plus l'enfant est jeune au début du traitement à base d'hormone de croissance, meilleurs sont les résultats potentiels du traitement.

Comment favorise-t-on le développement sexuel des personnes atteintes du syndrome de Turner ?

Lorsque les jeunes filles atteintes du syndrome de Turner atteignent 14 ou 15 ans, l'âge auquel leurs camarades entament leur puberté, elles peuvent recevoir un traitement à base d'œstrogènes visant à accroître le niveau d'œstrogènes présents dans leur sang. Ce traitement permet à leur corps d'avoir un développement sexuel normal, où les premières règles apparaissent et les seins commencent à pousser.

Pendant la première année du traitement à base de comprimés d'œstrogènes, les doses sont faibles⁽²⁾. C'est suffisant pour stimuler le développement des seins. On augmente ensuite les doses d'œstrogènes et on ajoute une autre hormone sexuelle féminine, la progestérone⁽²⁾.

L'importance des œstrogènes ne se limite pas au seul domaine du développement sexuel. Les œstrogènes ont également un effet protecteur à l'encontre des maladies cardio-vasculaires et contribuent à la formation et à la solidité des os. De ce fait, on conseille aux femmes atteintes du syndrome de Turner de poursuivre la prise d'œstrogènes sur le long terme⁽³⁾.

Vivre avec le syndrome de Turner

Nous avons souvent tendance à traiter les enfants en fonction de leur taille. Les petites filles atteintes du syndrome de Turner étant plus petites que la moyenne, les gens s'adressent souvent à elles comme si elles étaient plus jeunes qu'elles ne le sont en réalité, ce qui peut, d'une part, leur donner l'impression qu'on les traite comme bébés et, d'autre part, nuire à leur développement parce qu'elles sont moins incitées que les autres enfants à utiliser pleinement leur potentiel. Leur petite taille et leurs visites fréquentes chez le médecin peuvent en outre inciter leur entourage à les surprotéger.

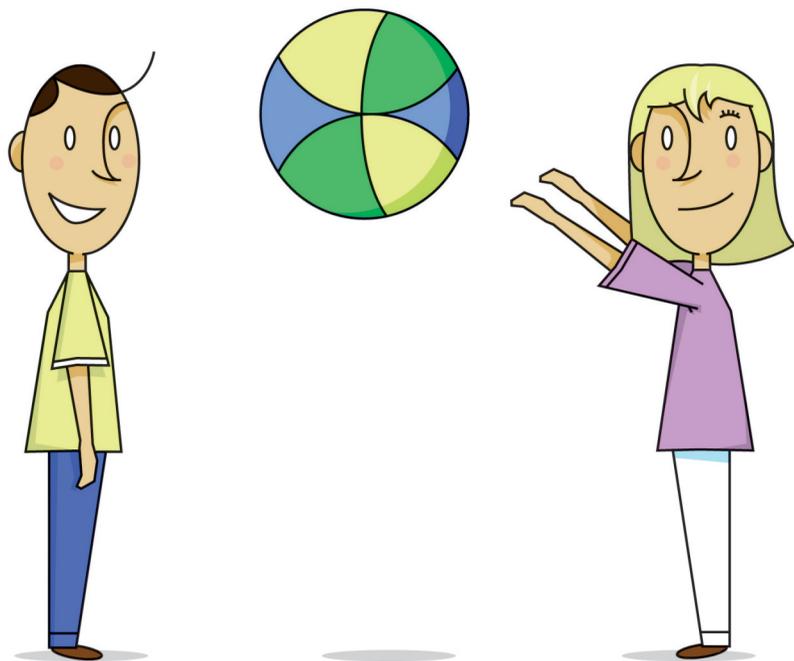
Les parents, la famille, les enseignants et les amis doivent apprendre à lutter contre ce travers, qui est contraire à l'intérêt à long terme de l'enfant.

Leur petite taille peut empêcher les jeunes filles atteintes du syndrome d'être au même niveau que leurs camarades d'un point de vue sportif, ce qui peut rendre les sports collectifs particulièrement pénibles, à la fois physiquement et moralement. Or, l'exercice physique est bon pour la santé physique et mentale.

Par contre, une petite taille peut être un atout dans des sports tels que la gymnastique, le patinage et l'équitation. Les jeunes filles atteintes du syndrome doivent donc être encouragées à pratiquer l'un de ces sports qui ont tout pour leur apporter une grande satisfaction personnelle et entretenir ou améliorer l'image qu'elles ont d'elles-mêmes ainsi que leur confiance en soi.

En outre, participer à de telles activités peut les aider à se faire des amis et à rompre ainsi avec le sentiment d'exclusion dont elles se sentent parfois victimes.

Le fait de s'inscrire à un groupe de contact Turner peut, lui aussi, être un excellent moyen de comprendre que l'on n'est pas la seule personne au monde à être atteinte du syndrome de Turner et que d'autres jeunes filles connaissent les mêmes joies et les mêmes frustrations.



Ces groupes de contact peuvent également se révéler utiles pour les parents leur permettant de parler de leurs préoccupations et de leurs frustrations avec des personnes qui sont vraiment en mesure de les comprendre et qui peuvent les faire profiter des enseignements de leur propre expérience.

Comme tout autre enfant, une petite fille atteinte du syndrome de Turner pourra avoir besoin d'un accompagnement spécifique si elle connaît des difficultés particulières dans tel ou tel domaine. Cependant, chaque petite fille, atteinte ou non du syndrome, a des points forts et des points faibles qui lui sont propres. Il est du rôle des parents d'apprendre à leurs enfants à utiliser leurs points forts de manière à limiter les conséquences de leurs points faibles.



Les jeunes filles et jeunes femmes atteintes du syndrome de Turner doivent se soumettre à un suivi médical spécifique tout au long de leur vie. En effet, même si les conséquences du syndrome ne nécessitent généralement pas de traitement urgent, elles peuvent parfois constituer une menace grave pour la santé de la patiente si elles ne sont pas prises en charge à temps. Le syndrome de Turner ayant souvent des incidences sur diverses parties du corps, les personnes atteintes sont souvent contraintes à un suivi médical par plusieurs spécialistes, par exemple un endocrinologue, un cardiologue et un oto-rhino-laryngologiste (O.R.L.) spécialiste de l'ensemble nez-gorge-oreilles. Un suivi médical approprié permet aux jeunes filles et jeunes femmes atteintes du syndrome d'avoir une carrière et une vie de famille aussi épanouissantes que n'importe quelle autre femme.

Glossaire médical

Amniocentèse :

Prélèvement d'une partie du liquide dans lequel baigne le fœtus en vue de l'analyse en laboratoire du matériel génétique de l'enfant.

Anévrisme :

Dilatation localisée d'un vaisseau sanguin, avec formation d'une poche.

Aorte :

La plus importante des artères qui conduisent le sang du cœur aux organes.

Chromosome :

Matériel génétique présent dans toutes nos cellules et hérité de nos parents. Les chromosomes contiennent les instructions de "programmation" qui déterminent, entre autres, la couleur de nos yeux et celle de nos cheveux. Nous avons normalement 46 chromosomes dans chacune de nos cellules.

Chromosomes sexuels :

Partie du matériel génétique qui détermine le sexe de l'enfant. Nous avons 46 chromosomes, dont 2 chromosomes sexuels. Il existe deux types de chromosomes sexuels : les chromosomes X et les chromosomes Y. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y et les femmes ont deux chromosomes X, même si ce n'est pas toujours le cas chez les femmes atteintes du syndrome de Turner.

Cubitus valgus :

Anomalie de l'articulation du coude se traduisant par une déviation de l'axe de l'avant-bras.

Dysgénésie gonadique mixte :

Développement anormal des ovaires qui peuvent parfois contenir des tissus normalement présents dans les testicules.

Endocrinologue :

Médecin spécialiste des maladies hormonales.

Epicanthus :

Repli cutané vertical de la paupière supérieure couvrant l'angle interne de l'œil.

GH :

Abréviation courante de l'expression hormone de croissance (voir ce terme).

Hormone :

Substance chimique produite par des glandes agissant sur diverses parties du corps.

Hormone de croissance :

Hormone ayant un effet stimulant sur la croissance.

Hormone thyroïdienne :

Hormone participant à la régulation du métabolisme. Elle joue un rôle capital dans la croissance, le développement mental et la régulation de la température corporelle.

Hypertension :

Élévation anormale de la pression artérielle.

Insuline :

Hormone déclenchant l'utilisation par les muscles et le foie du sucre présent dans le sang.

Ménopause :

Moment de la vie d'une femme où ses ovaires cessent de produire des ovules et où elle cesse d'avoir ses règles.

Menstruation :

Saignements mensuels (règles) correspondant à l'élimination par le vagin de la muqueuse couvrant la paroi interne de l'utérus.

Mosaïcisme :

Anomalie génétique où l'anomalie chromosomique n'est pas présente dans toutes les cellules.

Myopie :

Difficulté à voir de loin.

Œstrogènes :

Hormones responsables du développement sexuel féminin et jouant un rôle important dans le fonctionnement de l'appareil génital féminin.

Orthodontiste :

Dentiste spécialisé dans la correction de l'alignement des dents.

Oto-rhino-laryngologiste :

Médecin spécialiste de la sphère O.R.L. (nez-gorge-oreilles).

Ovaires :

Organes de l'appareil génital féminin au sein desquels les ovules se développent. Une fois que les ovules sont matures, ils sont expulsés vers les trompes de Fallope où ils peuvent être fécondés par le sperme. Une fois fécondé, l'ovule va se fixer dans l'utérus et le développement de l'embryon commence.

Palais :

Partie supérieure de la bouche.

Pédiatre :

Médecin spécialiste des enfants.

Prélèvement de villosité chorionique :

Prélèvement d'un échantillon de la membrane qui entoure l'embryon en vue de l'analyse en laboratoire du matériel génétique de l'enfant.

Progestérone :

Hormone provoquant l'épaississement de la muqueuse couvrant la paroi interne de l'utérus et la maturation de l'ovule.

Pterygium colli :

Anomalie caractérisée par la présence de plis de peau s'étendant de la partie latérale du cou jusqu'à l'épaule.

Ptôsis :

Paupière(s) tombante(s).

Puberté :

Âge auquel le développement sexuel commence.

Strabisme :

Défaut de parallélisme des axes visuels se traduisant par la déviation de l'un ou des deux yeux. On dit que la personne "louche".

Syndrome :

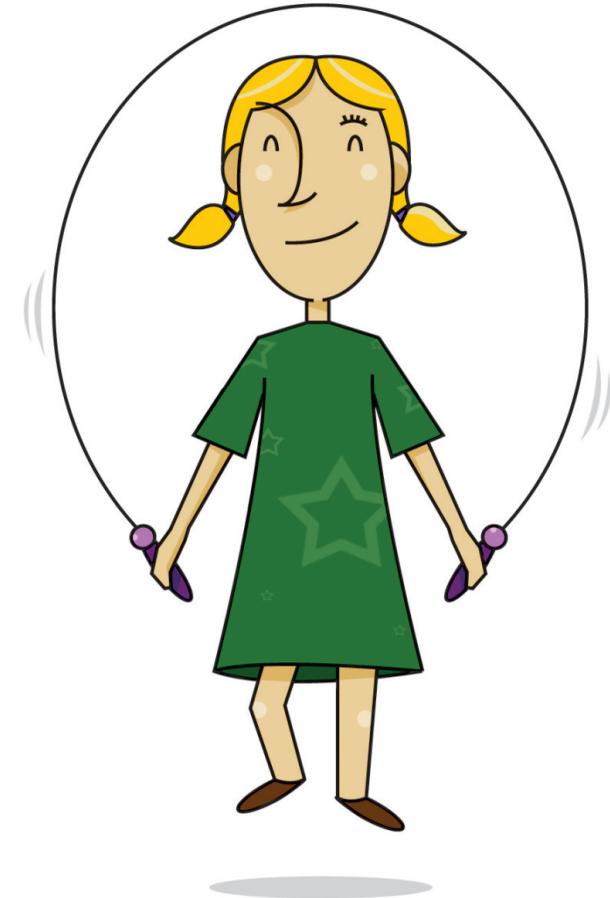
Affection se caractérisant par un ensemble de symptômes.

Vitiligo :

Affection conduisant la peau à perdre sa couleur naturelle à certains endroits, qui deviennent beaucoup plus clairs que le reste de l'épiderme.

Bibliographie

1. C. Hojbjerg Gravholt. Aspects of the treatment of Turner Syndrome Expert Opin. Pharmacoter (2001) 2 (10).
2. P. Saenger, K. Albertsson Wikland, G.S. Conway, M. Davenport, C.H. Gravholt, R. Hintz, O. Hovatta, M. Hultcrantz, K. Landin-Wilhelmsen, A. Lin, B. Lippe, A. M. Pasquino, M. B. Ranke, R. Rosenfeld and M. Silberbach. Recommendations for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 2001 : 86, n° 7.
3. Orphanet. Le syndrome de Turner - Mars 2011.

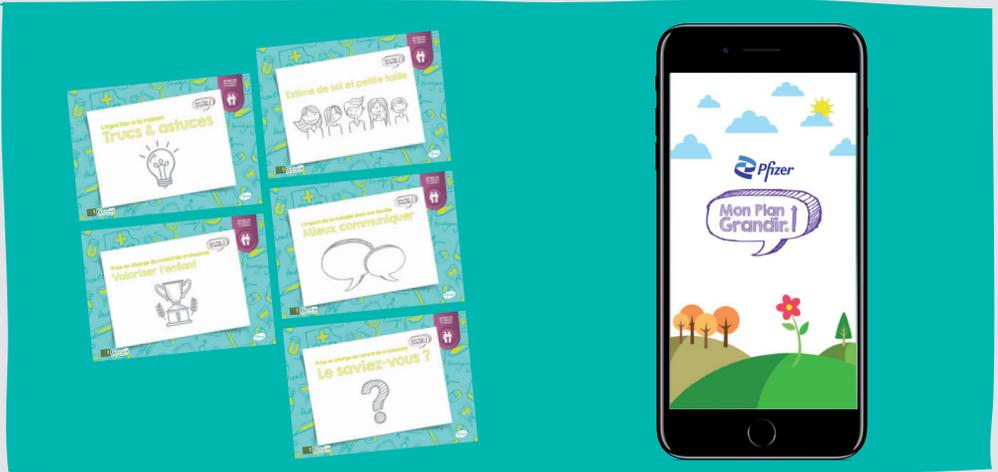




MON PLAN GRANDIR regroupe des outils à destination des parents et des enfants mais aussi des soignants. Ils ont pour objectif d'aider à comprendre la maladie, de rassurer et d'aider à réduire l'angoisse en répondant aux questions les plus fréquentes. Certains supports sont conçus pour faciliter le dialogue en famille ou avec les soignants.

5 FICHES PRATIQUES
POUR ACCOMPAGNER LES
FAMILLES AU QUOTIDIEN

1 APPLICATION
POUR VOUS AIDER À SUIVRE LE
TRAITEMENT DE VOTRE ENFANT



DES CONSEILS AUX PARENTS
ET AUX ENFANTS

À télécharger gratuitement sur



DES INFORMATIONS

DES SUJETS DE DISCUSSION
À PARTAGER EN FAMILLE

POUR EN BÉNÉFICIER

N'hésitez pas à contacter votre équipe hospitalière

ou vous rapprocher de l'association de patients GRANDIR

01 47 90 87 61

president@grandir.asso.fr

www.grandir.asso.fr

