Trajet de Soins
Syndrome de TURNER







Âge / Période	Objectifs (généraux et cliniques)	Investigations & Soins	Suivi multidisciplinaire	Voie de Soins Dédiée
Diagnostic prénatal / période néonatale (0–1 mois)	Confirmer le diagnostic, informer sans dramatiser, accompagner les parents, identifier les possibles urgences médicales associées	Confirmation chromosomique (caryotype ≥30 mitoses ± analyse moléculaire complémentaire selon contexte). Examen clinique complet. Échocardiographie (coarctation, bicuspidie aortique, anomalies aortiques). Échographie rénale. Évaluation lymphœdème, troubles alimentaires, hypotonie. Bilan thyroïdien initial.	Néonatologie/pédiatrie, endocrinologie pédiatrique, génétique médicale, cardiologie pédiatrique, néphrologie si anomalie, psychologie, équipe sociale.	Consultation multidisciplinaire Turner. Information familiale précoce. Explication du suivi proposé.
Petite enfance (1–5 ans)	Suivi croissance et développement. Dépistage précoce des complications. Soutien développemental et familial. Discussion individualisée des avantages et inconvénients d'un éventuel traitement par hormone de croissance	Courbe staturo-pondérale. Surveillance croissance. Évaluation développement moteur, langage, cognition, sphère sociale. Suivi ORLrégulier. Contrôle TA annuel. Surveillance thyroïde (TSH/T4). START rhGH selon évaluation de la croissance et décision partagée (possible à partir de l'âge de 2 ans)	Endocrinologue pédiatrique, pédiatre, ORL, audiologue, cardiologue selon risque, psychologue/neuropsychologue si besoin.	Suivi longitudinal. Soutien et information parentaux
Enfance (5–10 ans)	Optimiser croissance si nécessaire, identifier les besoins scolaires, préparer l'enfant à s'approoprier le diagnostic. Ecolage à l'administration de l'hormone de croissance si démarrage d'un traitement.	Évaluation vitesse de croissance. Discussion traitement par rhGH selon taille, âge osseux et souhait de la famille et de l'enfantSurveillance IGF-1. Évaluation scoliose, traitement des otites éventuelles et suivi ORL Dépistage maladie cœliaque, métabolisme glucidique et surpoids, dyslipidémie selon recommandations.	Endocrinologie pédiatrique, pédiatrie, cardiologie, psychologie/neuropsychologie, logopédie si besoin, école.	Programme éducatif adapté à l'enfant. Introduction progressive à l'autonomie dans le domaine médical
Pré-puberté (8–12 ans)	Préparer la puberté, anticiper l'insuffisance ovarienne, impliquer progressivement l'enfant dans les décisions.	Évaluation pubertaire clinique. AMH ± FSH/LH. Discussion induction pubertaire et fonciton ovarienne. Évaluation âge osseux.	Endocrinologue pédiatrique, gynécologue pédiatrique/adolescent, psychologue, infirmier·ère spécialisé·e.	Consultation dédiée transition pubertaire. Discussion avec enfant + parents sur puberté, fertilité, image corporelle.
Adolescence (12–18 ans)	Développement pubertaire harmonieux, autonomie, santé psychosociale, préparation transition adulte.	Induction pubertaire progressive par œstrogènes si insuffisance ovarienne ou puberté spontanée non évolutive. Ajout progestatif après développement mammaire/utérin suffisant ou saignement attendu. Surveillance utérus, densité minérale osseuse, croissance finale. Contrôle cardiovasculaire (échographie cardiaque/IRM aorte selon recommandations et facteurs de risque). Surveillance thyroïde, métabolisme, audition.	Endocrinologie, gynécologie adolescente, cardiologie, psychologie, médecine scolaire, fertilité.	Programme adolescent Turner. Consultation avec adolescente seule progressivement. Discussion fertilité (préservation ovocytaire dans situations sélectionnées).
Transition (18–21 ans)	Passage structuré aux soins adultes, autonomie complète, prévention cardiovasculaire à long terme.	Résumé médical structuré. Réévaluation cardiovasculaire adulte (aorte). Bilan hormonal substitutif. Santé osseuse. Fonction rénale. Santé sexuelle. Fertilité et options reproductives.	Endocrinologie adulte, cardiologie adulte spécialisée, gynécologie, médecine reproductive, psychologie.	Consultation conjointe pédiatrie–adulte. Check-list transition Turner. Plan personnalisé de suivi.
Âge adulte (>21 ans)	Maintenir santé cardiovasculaire, osseuse, reproductive et qualité de vie.	Traitement hormonal substitutif jusqu'à l'âge physiologique de ménopause sauf contre-indication. Surveillance échocardiographie/IRM aortique selon risque. TA annuelle. Profil métabolique (glycémie, lipides, foie). Thyroïde. Audition. Dépistage ostéoporose. Fertilité : AMP/don d'ovocytes selon situation et sécurité cardiovasculaire.	Équipe Turner adulte : endocrinologue, cardiologue, gynécologue, médecin de fertilité, psychologue, médecin généraliste.	Programme de suivi à vie. Registre clinique si disponible. Coordination médecin