

# Question Pr. CHEVALIER – Cours n°1

- Une question revient souvent concernant le syndrome de Turner :

En cours vous avez dit, que dans 70% des cas il était dû à une délétion d'un X (d'origine paternel) et que dans 30% des cas il était dû à une anomalie structurale de l'X (isochromosome, X en anneaux)

Les anomalies structurales de l'X (isochromosome, X en anneaux) font-elles parties du syndrome de Turner ?

- ↳ Ou les patientes 46,XX qui ont une anomalie structurale de l'X sont assimilées au syndrome de Turner par la présence de symptômes similaires, mais ne sont pas des personnes atteintes génétiquement du syndrome de Turner ?

Les anomalies structurales de l'X font partie du Turner (la description est clinique au départ, la génétique est venue après).

- Suite à votre réponse précédente pouvez nous dire si ces items seraient à compter juste ou faux ?

- ↳ Un item comme celui-ci : « Le syndrome de Turner peut être causé par une anomalie structurale de l'X » Est-il à compter vrai ou Faux ?

C'est donc Vrai.

- ↳ Un item comme celui-ci : « Le syndrome de Turner peut provoquer un retard mental » Est-il à compter vrai ou Faux ?

Concernant le retard mental, il a été demandé par toutes les associations d'enlever cette notion donc personnellement, pour lever toute ambiguïté, je ne la poserais pas 😊