

## EPREUVE DE DOSSIER

## ENONCE

Une jeune fille de 15 ans vous est adressée en consultation en raison d'une aménorrhée primaire et d'un retard de taille évalué à -3 déviations standard. Un examen complet vous laisse à penser qu'il pourrait s'agir d'un syndrome de Turner. Vous faites réaliser les explorations biologiques suivantes : FSH 80 UI/l (normal <5), LH 70 UI/l (normal <12), œstradiol indosable.

**QUESTION 1**

Vous réalisez un caryotype. Quel(s) résultat (s) allez-vous mettre en évidence ?

**QUESTION 2**

Le diagnostic étant confirmé, vous décidez d'une prise en charge des pathologies immédiatement constatées chez votre patiente. Précisez votre stratégie thérapeutique et la ou les familles médicamenteuses envisagées.

**QUESTION 3**

Ce syndrome s'associe à des maladies auto-immunes endocrines. Citez la plus fréquente, apparue à l'âge adulte, et précisez le traitement à proposer, ainsi que le marqueur biologique permettant d'apprécier au mieux la qualité du traitement.

**QUESTION 4**

À l'âge de 18 ans, alors qu'elle est bien prise en charge, son profil lipidique retrouve les résultats suivants :

Cholestérol total : 2,1 g/l

HDL total : 0,5 g/l

Triglycérides : 1,30 g/l

Comment interprétez-vous ce bilan lipidique ? Que pensez-vous des facteurs de risque ?

Calculez son LDL cholestérol ? Quel traitement proposer ?

**QUESTION 5**

3 ans plus tard, elle revient vous voir car elle souhaite une contraception. Que lui proposez-vous ?

**QUESTION 6**

Cette patiente est revue plus de 15 ans plus tard, alors que comme nombre de Turneriennes, elle est en surpoids. Son médecin lui a trouvé un diabète sucré, répondant aux mesures hygiéno-diététiques. Il vous interroge sur le bilan biologique à réaliser. Pouvez-vous le conseiller ?

**QUESTION 7**

Dans le cadre du suivi de son diabète non compliqué, vous constatez un déséquilibre du diabète sous mesures hygiéno-diététiques seules. Quelle classe thérapeutique proposer en première intention ?

## REPONSES

### QUESTION 1

Vous réalisez un caryotype. Quel(s) résultat (s) allez-vous mettre en évidence ?

A) 45 X

B) Mosaïque 45 X, 46 XX

10+6=16 points

### QUESTION 2

Le diagnostic étant confirmé, vous décidez d'une prise en charge des pathologies immédiatement constatées chez votre patiente. Précisez votre stratégie thérapeutique et la ou les familles médicamenteuses envisagées.

Prise en charge de retard de Croissance : hormone de croissance

Féminisation : œstrogènes puis œstroprogestatifs

4+4+4+4=16

### QUESTION 3

Ce syndrome s'associe à des maladies auto-immunes endocrines. Citez la plus fréquente, apparue à l'âge adulte, et précisez le traitement à proposer, ainsi que le marqueur biologique permettant d'apprécier au mieux la qualité du traitement.

Hypothyroïdie

L-Tyroxine

TSH

$$6+4+4=14$$

#### **QUESTION 4**

A l'âge de 18 ans, alors qu'elle est bien prise en charge, son profil lipidique retrouve les résultats suivants :

Cholesterol total : 2,1 g/l

HDL total : 0,5 g/l

Triglycérides : 1,30 g/l

Comment interprétez-vous ce bilan lipidique ? Que pensez-vous des facteurs de risque ?

Calculez son LDL cholestérol ? Quel traitement proposer ?

- absence d'anomalie lipidique
- LDL 1,34 g/l
- un facteur de risque : femme ménopausée

- Pas de traitement

$$4+4+4+4=16$$

#### **QUESTION 5**

3 ans plus tard, elle revient vous voir car elle souhaite une contraception. Que lui proposez-vous ?

Absence d'ovulation donc pas de contraception nécessaire.

8

#### **QUESTION 6**

Cette patiente est revue plus de 15 ans plus tard, alors que comme nombre de Turneriennes, elle est en surpoids. Son médecin lui a trouvé un diabète sucré, répondant aux mesures hygiéno diététiques. Il vous interroge sur le bilan biologique à réaliser. Pouvez vous le conseiller ?

HbA1c (ou hemoglobine glyquée)

Creatininémie – microalbuminurie - bandelette urinaire (ou ECBU)

Exploration d'anomalie lipidique ( ou chol total, HDL, triglycerides, calcul du LDL, en intégralité)

$$6+(4+4+4)+6=24$$

### **QUESTION 7**

Dans le cadre du suivi de son diabète non compliqué , vous constatez un déséquilibre du diabète sous mesures hygiéno dietetiques seules. Quelle classe thérapeutique proposer en première intention?

Biguanides ( ou metformine)

6