

PAR COURRIEL

Montréal, le 17 avril 2026

████████████████████  
████████████████████

**Objet : Réponse - Demande d'accès à l'information**

Madame,

La présente fait suite à votre demande d'accès à l'information datée du 18 mars 2026 et reçue à nos bureaux le même jour, libellée comme suit :

*[...] Nous souhaiterions obtenir l'accès aux documents suivants détenus par votre établissement :*

1. *Tout protocole, directive, guide clinique ou document interne concernant la prise en charge des diagnostics prénataux liés au syndrome de Turner (monosomie X).*
2. *Tout document ou outil utilisé dans le cadre du conseil génétique prénatal afin d'informer les patientes et les familles à la suite d'un diagnostic prénatal de syndrome de Turner.*
3. *Tout document, ligne directrice ou matériel informatif remis aux patientes concernant les options médicales possibles à la suite d'un diagnostic prénatal, incluant les informations relatives à la poursuite de grossesse ou à l'interruption de grossesse.*
4. *Toute statistique déjà compilée concernant :*
  - *le nombre de diagnostics prénataux de syndrome de Turner;*
  - *le nombre d'interruptions de grossesse associées à ce diagnostic.*

En réponse au point 1, vous trouverez ci-joint un dépliant intitulé « *Le bébé que vous attendez a le syndrome de Turner* ». Le CHU Sainte-Justine ne détient aucun autre document permettant de répondre à ce point de votre demande.

En réponse au point 2, les professionnels et employés du CHU Sainte-Justine utilisent parfois le site Web d'Orphanet pour donner de l'information sur le syndrome de Turner. Les liens suivants, notamment, sont utilisés :

- <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/881?name=turner&mode=name>
- <https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Pub/fr/Turner-FRfrPub44v01.pdf>

En réponse au point 3, le CHU Sainte-Justine ne détient aucun document relatif aux options médicales possibles à la suite d'un diagnostic prénatal de syndrome de Turner.

En réponse au point 4, le CHU Sainte-Justine ne comptabilise pas le nombre de diagnostics prénataux de syndrome de Turner ni le nombre d'interruptions de grossesse associées à ce diagnostic. Par conséquent, nous ne détenons aucun document en réponse à ce point.

Ceci complète notre réponse à votre demande d'accès à l'information.

Dans l'éventualité où vous seriez insatisfaite de la présente réponse, vous pouvez vous adresser à la Commission d'accès à l'information. À cet effet, veuillez trouver ci-joint un avis de recours devant cette commission.

Nous demeurons disponibles pour tout renseignement additionnel.

Nous vous prions d'agréer, Madame, l'expression de nos sentiments les meilleurs.



Fedor Jila  
*Responsable de l'accès à l'information*  
Bureau de la direction générale  
Santé Québec - CHU Sainte-Justine  
[acces.information.hsj@ssss.gouv.qc.ca](mailto:acces.information.hsj@ssss.gouv.qc.ca)

p. j.    Avis de recours  
         Dépliant

## AVIS DE RECOURS EN RÉVISION

### RÉVISION

#### a) Pouvoir

L'article 135 de la Loi prévoit qu'une personne peut, lorsque sa demande écrite a été refusée en tout ou en partie par le responsable de l'accès aux documents ou de la protection des renseignements personnels ou dans le cas où le délai prévu pour répondre est expiré, demander à la Commission d'accès à l'information de réviser cette décision.

La demande de révision doit être faite par écrit; elle peut exposer brièvement les raisons pour lesquelles la décision devrait être révisée (art. 137).

L'adresse de la Commission d'accès à l'information est la suivante :

#### QUÉBEC

Commission d'accès à l'information  
525, boulevard René-Lévesque Est  
Bureau 2.36  
Québec (Québec) G1R 5S9  
Tél. : (418) 528-7741  
Télec. : (418) 529-3102

#### MONTRÉAL

Commission d'accès à l'information  
2045, rue Stanley  
Bureau 900  
Montréal (Québec) H3A 2V4  
Tél. : (514) 873-4196  
Télec. : (514) 844-6170

#### b) Motifs

Les motifs relatifs à la révision peuvent porter sur la décision, sur le délai de traitement de la demande, sur le mode d'accès à un document ou à un renseignement, sur les frais exigibles ou sur l'application de l'article 9 (notes personnelles inscrites sur un document, esquisses, ébauches, brouillons, notes préparatoires ou autres documents de même nature qui ne sont pas considérés comme des documents d'un organisme public).

#### c) Délais

Les demandes de révision doivent être adressées à la Commission d'accès à l'information dans les 30 jours suivant la date de la décision ou de l'expiration du délai accordé au responsable pour répondre à une demande (art. 135).

La loi prévoit spécifiquement que la Commission d'accès à l'information peut, pour motif raisonnable, relever le requérant du défaut de respecter le délai de 30 jours (art. 135).

## **APPEL DEVANT LA COUR DU QUÉBEC**

### **a) Pouvoir**

L'article 147 de la loi stipule qu'une personne directement intéressée peut porter la décision finale de la Commission d'accès à l'information en appel devant un juge de la Cour du Québec sur toute question de droit ou de compétence.

L'appel d'une décision interlocutoire ne peut être interjeté qu'avec la permission d'un juge de la Cour du Québec s'il s'agit d'une décision interlocutoire à laquelle la décision finale ne pourra remédier.

### **b) Délais**

L'article 149 prévoit que l'avis d'appel d'une décision finale doit être déposé au greffe de la Cour du Québec, dans les 30 jours qui suivent la date de réception de la décision de la Commission par les parties.

### **c) Procédure**

Selon l'article 151 de la loi, l'avis d'appel doit être signifié aux parties et à la Commission dans les dix jours de son dépôt au greffe de la Cour du Québec.

14 juin 2006  
Mise à jour le 7 novembre 2020



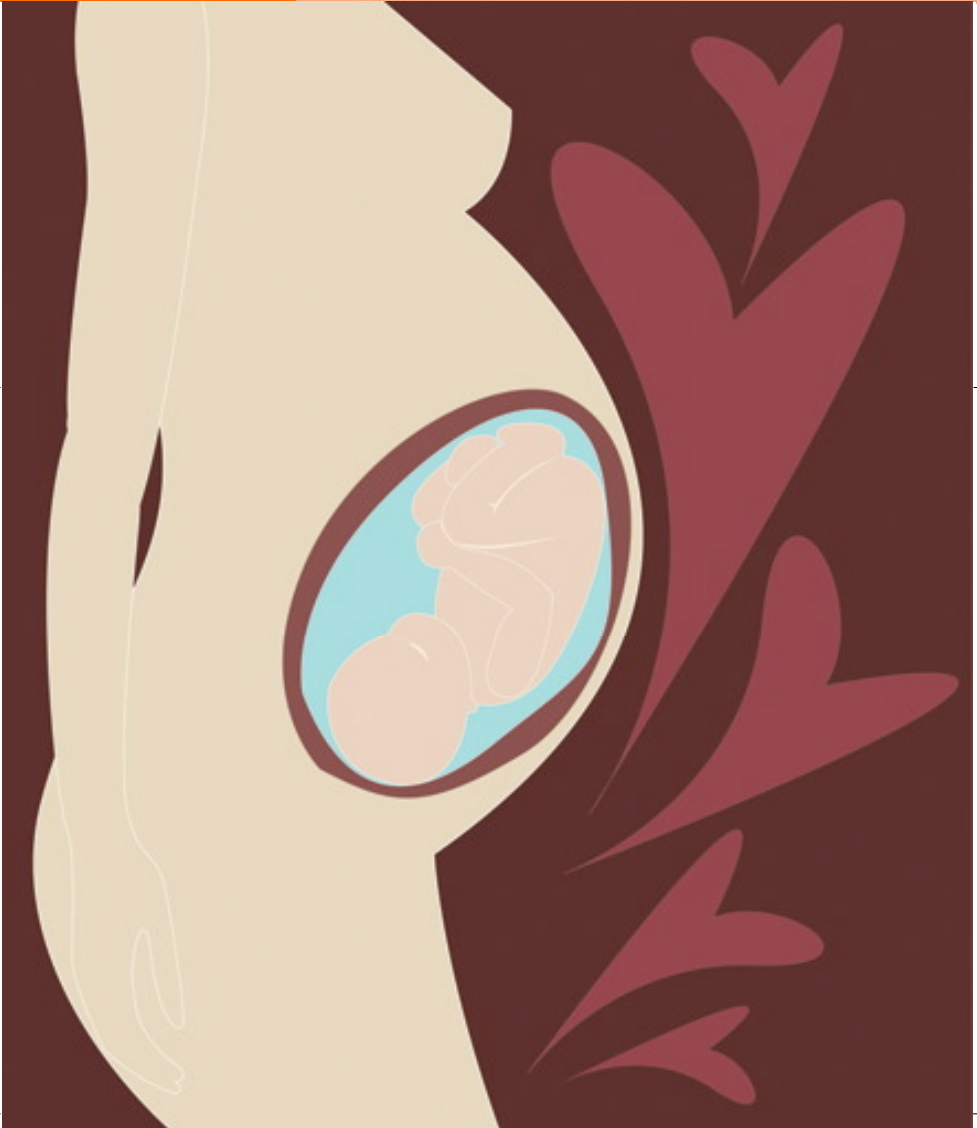
CHU Sainte-Justine  
Le centre hospitalier  
universitaire mère-enfant

*Pour l'amour des enfants*

Université  
de Montréal

# Le bébé que vous attendez a le syndrome de Turner

Cette brochure a été réalisée pour vous aider à mieux comprendre la situation



## Introduction

Si vous avez appris cette nouvelle récemment ou si vous venez d'avoir des explications sur cette condition, vous avez peut-être des questions. Même si le médecin ou la conseillère en génétique vous a bien expliqué la situation, il est possible que vous n'ayez pas retenu toutes les informations. C'est normal.

Il est possible que certains termes que vous avez entendus comme « syndrome », « Turner », « chromosomes », vous aient semblé difficile à comprendre ou vous aient fait peur.

Vous rêvez probablement de cet enfant depuis que vous savez qu'il existe ou même avant. Vous le voulez beau, intelligent et en santé. Et, tout à coup, vous doutez qu'il sera comme vous l'aviez imaginé.

Votre fille ne sera pas nécessairement si différente des autres, puisqu'il y a une grande variabilité de caractéristiques liées au Syndrome de Turner.

Cette brochure a été conçue pour vous aider à démystifier cette condition. Elle a l'intention d'être une source complémentaire d'information et de soutien.

Toutefois, seul votre médecin ou votre conseillère en génétique pourra vous donner des informations plus spécifiques sur votre fille.

## Qu'est-ce le syndrome de Turner (ST) ?

Un syndrome se définit comme étant un groupement de caractéristiques qui s'observent souvent dans une condition médicale. Ces caractéristiques ne sont pas nécessairement toutes présentes.

Le Dr Henry Turner a été le premier à identifier, en 1938, l'ensemble des caractéristiques communes à un groupe de filles atteintes d'une condition semblable. Ainsi, on lui donna le nom de SYNDROME DE TURNER.

Les trois principales caractéristiques du ST sont :

- **la petite taille** - la taille moyenne à l'âge adulte est de 1,43m (4'8"). Toutefois la taille des parents a une influence sur la taille finale. Il existe certains traitements avec des hormones de croissance pour augmenter la taille adulte finale de ces filles. Parlez-en à votre médecin qui pourra vous référer à un endocrinologue (spécialiste des hormones) pour plus de détails.
- **une déficience de la fonction des ovaires** - il sera nécessaire de prendre des hormones que les ovaires ne sont pas capables de produire en quantité suffisante. Ce traitement avec l'hormone oestrogène doit être initié au début de l'adolescence pour permettre à votre fille d'entrer dans la puberté, c'est-à-dire, d'avoir des règles et de développer les caractères sexuels secondaires tels que les seins et la forme féminine du corps.
- **l'infertilité** – une des caractéristiques les plus difficiles dans le ST est l'infertilité qui est presque toujours présente. Heureusement, les techniques de reproduction dans les cliniques spécialisées se perfectionnent continuellement. L'adoption est également une solution satisfaisante pour plusieurs de ces femmes.

## Quels autres problèmes peuvent être présents chez la fille atteinte du ST ?

- **Malformation du cœur** – est présente dans 20% à 45% des cas. Le problème au cœur le plus fréquent est une constriction de l'artère principale du cœur, appelé coarctation de l'aorte. Un cardiologue peut évaluer la gravité du problème et la disponibilité d'un traitement, au besoin. Votre médecin demandera probablement une échocardiographie (échographie détaillée du cœur) pendant la grossesse. Par contre, l'absence de malformations devra être confirmée après la naissance.

- **Malformation des reins** – est présente dans 30% à 60% des cas. En général, c'est seulement la forme des reins qui est altérée (rein en fer à cheval), sans conséquences sur la fonction. La structure des reins peut être évaluée par l'échographie pendant la grossesse.

Si absentes à la naissance, les malformations du cœur et des reins ne se développeront pas plus tard.

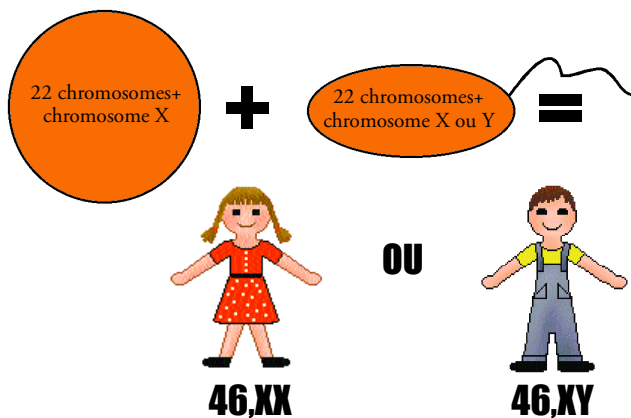
- Enflure des pieds et des mains à la naissance qui tend à disparaître.
- Autres caractéristiques possibles tel: cou court et plus large, excès de peau sur la nuque, cheveux implantés bas sur la nuque, ongles mal formés.

Certains problèmes sont plus communs chez les femmes avec le ST, pouvant surgir avec les années: l'hypothyroïdie, l'ostéoporose, le diabète, l'hypertension, une diminution de l'audition et de l'acuité visuelle.

**Toutefois, il est important de comprendre que toutes ces conditions peuvent être présentes chez n'importe quelle personne. De plus, leur présentation chez les femmes avec le ST est très variable, pouvant même être inaperçue.**

## Qu'est-ce qu'un chromosome?

Notre corps est formé de cellules, qui sont toutes différentes les unes des autres, selon le tissu qu'elles forment. Dans presque toutes les cellules nous avons 46 chromosomes (23 paires). Les chromosomes sont comme des bâtonnets qui contiennent les gènes qui sont responsables de donner les instructions au corps pour qu'il fonctionne bien. Parmi ces 23 paires, nous avons une paire de chromosomes sexuels. Il s'agit de 2 chromosomes X (46,XX) chez la femme et d'un chromosome X et un Y (46,XY) chez l'homme. Au moment de la conception d'un bébé, chaque parent donne un chromosome de chaque paire. De la paire de chromosomes sexuels, la femme donne toujours un X, tandis que l'homme donne un X ou un Y.



Dans le cas du Syndrome de Turner, le deuxième chromosome sexuel est absent ou il y a un deuxième X anormal, dans toutes les cellules ou dans une partie de celles-ci seulement.

Il s'agit d'une fille parce que c'est la présence du Y qui détermine le sexe masculin.

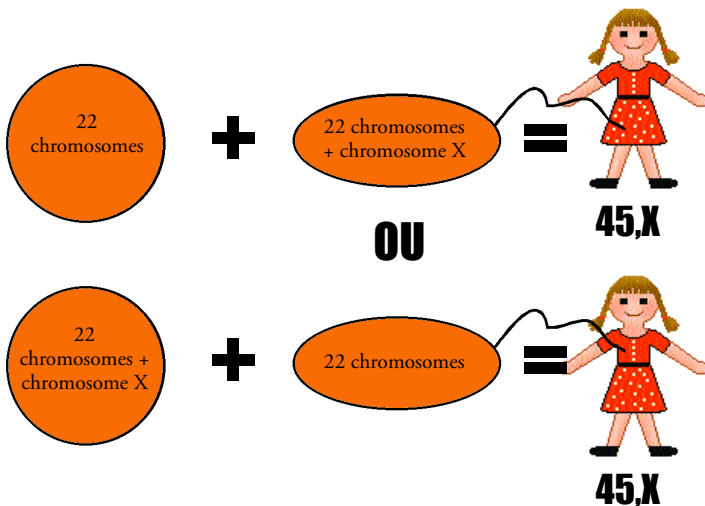
## Quel est la cause du ST?

Le ST est un évènement qui arrive au hasard, sans que les parents aient fait quoi que ce soit pour le provoquer. Vous n'êtes pas responsable et n'aviez pas le contrôle pour l'éviter.

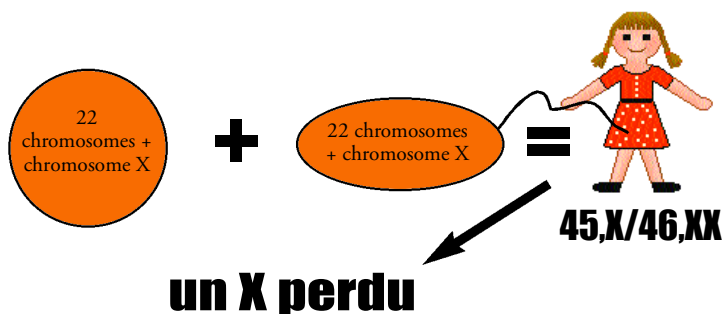
Le ST n'est pas lié à l'âge des parents. Cela peut arriver autant à de jeunes couples qu'à des couples plus âgés.

Le ST survient au moment de la conception de l'enfant ou peu de temps après. Il est difficile de dire à quel moment cela a commencé. Il y a plusieurs possibilités:

1. Le chromosome sexuel est absent de l'ovule de la maman ou du spermatozoïde du papa. Après la conception il y a une première cellule avec 45 chromosomes et un seul X (45,X). Toutes les cellules du bébé étant originaire de cette première, il y aura un chromosome X manquant dans toutes les cellules.



2. L'ovule de la maman et le spermatozoïde du papa ont 23 chromosomes chacun. Une première cellule avec 46 chromosomes est formée. Par contre, un chromosome X se perd pendant les divisions subséquentes des cellules du bébé, sans qu'on connaisse la cause. Le bébé a des cellules 46,XX et des cellules 45,X. C'est ce qu'on appelle un mosaïcisme (un mélange de cellules avec des informations génétiques différentes).



3. Il y a des cas moins fréquents de ST où les deux X sont présents, mais un des deux est anormal. Le X anormal peut être présent dans toutes les cellules du bébé. On peut également trouver un mélange de cellules avec un X anormal et de cellules avec un X manquant. Il s'agit encore une fois d'un cas de mosaïcisme, mais sans cellules normales.

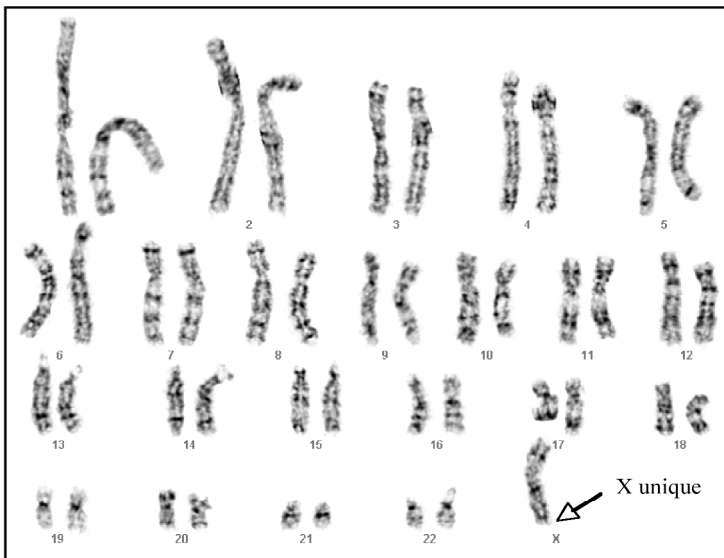
**Votre médecin ou la conseillère en génétique peut probablement vous dire dans lequel de ces cas se trouve votre fille et vous donner des explications plus détaillées.**

## Pouvons-nous être sûrs du diagnostic ?

Vous avez eu une biopsie chorale (biopsie du placenta) à 11-13 semaines de grossesse ou une amniocentèse à 15-16 semaines de grossesse et un caryotype **foetal** (caryotype du bébé) a été réalisé.

Le caryotype foetal est le test qui confirme le diagnostic. Ce test nous permet de voir tous les chromosomes dans un certain nombre de cellules du bébé, de les compter et de vérifier s'ils présentent des anomalies.

C'est un test précis et fiable.



**Description de l'image :** caryotype montrant l'absence d'un chromosome X (formule chromosomique: 45,X).

## Pourquoi le caryotype?

Le caryotype foetal est souvent réalisé quand la maman a 35 ans et plus à cause du risque accru d'autres anomalies chromosomiques comme les trisomies 13, 18 et 21 (une trisomie signifie qu'il y a 3 chromosomes du même type, au lieu de 2).

À l'occasion, le caryotype foetal est réalisé quand on a un dépistage prénatal positif pour ces mêmes trisomies. Ces trois trisomies donnent des syndromes qui présentent des caractéristiques plus sévères que le ST. La trisomie 13 et 18 sont moins fréquentes et très handicapantes. La trisomie 21 (Syndrome de Down) est beaucoup plus commune. Il est très important de ne pas confondre le syndrome de Down (dont vous avez peut-être déjà entendu parler) avec le syndrome de Turner. Ce n'est pas du tout la même chose! La principale différence est que dans le syndrome de Down un retard mental est présent, tandis qu'une fille avec le ST a une intelligence normale.

Si le caryotype a été réalisé pour une des 2 raisons citées ci-haut, le diagnostic du syndrome de Turner a probablement été fait par hasard.

Si c'est le cas, il est difficile de prévoir les caractéristiques que votre fille présentera. Des échographies pour mieux voir le coeur et les reins pourraient donner plus d'informations.

Si votre bébé avait des signes à l'échographie qui ont attiré l'attention de votre médecin à la possibilité d'un ST, il a probablement demandé le caryotype pour confirmer ce diagnostic.

Les signes échographiques plus fréquemment associés au ST sont:

1. Un retard de croissance du bébé dans l'utérus;
2. Une anomalie du cou (un excès de plis de la peau du cou qui disparaît habituellement après la naissance, ou une enflure du cou appelé hygromaque, qui peut indiquer un problème plus grave);
3. Une enflure généralisée importante appelée hydrops foetale;
4. Une malformation du coeur;
5. Une malformation des reins.

La majorité de ces signes ne sont pas nuisibles pour votre bébé. Par contre, les malformations cardiaques et l'hydrops foetale peuvent être assez sévères pour causer des problèmes de santé importants.

Si des signes ont été observés à l'échographie, votre médecin est la personne la mieux placée pour discuter avec vous de leurs implications pour la santé de votre fille.

## La fille atteinte du ST a-t-elle une vie normale?

Un suivi est nécessaire pour la prise d'hormones, mais en général il n'y a pas de suivi médical strict, ni de conditions menaçant la vie.

Les filles avec le ST ont un développement intellectuel normal. Elles ont une réussite scolaire comparable à celle des autres enfants. Il est à noter que le milieu social et familial a une grande influence sur cet aspect.

Il est plus fréquent chez ces filles d'avoir des difficultés en perception visuo-spatiale, en mathématique, ainsi que des problèmes d'attention et de mémoire non verbale.

Elles ont aussi tendance à avoir une estime de soi plus basse et des problèmes de socialisation.

Aucun enfant en âge scolaire n'est à l'abri de ces difficultés. C'est pour cela que la connaissance de ces aspects permet aux parents d'intervenir précocement au moindre signe de difficultés présenté par leur fille. L'aide scolaire et/ou psychologique de façon précoce, ainsi que le soutien familial et celui de l'entourage peuvent faire toute la différence dans le développement du potentiel de ces filles.

La plupart des femmes atteintes du ST sont en mesure d'avoir un travail intéressant et une vie sexuelle/conjugale normale. Certaines femmes ont eu des enfants par l'adoption ou par l'aide de techniques de reproduction (ex: le don d'ovules). Il y a déjà eu des cas rares de grossesses spontanées.

Ainsi, votre fille a de bonnes chances d'avoir une vie normale avec une bonne qualité de vie.

## Quelle sera votre décision?

Avant de faire quoi que ce soit, il est très important de bien comprendre la situation spécifique de votre bébé, ainsi que les incertitudes auxquelles il va falloir faire face.

Assoyez-vous avec votre conjoint(e) ou avec une personne en qui vous avez confiance. Discutez de vos sentiments et de votre perception face à cette nouvelle réalité qui se présente.

Pour certains couples, il n'y aura pas beaucoup à réfléchir. L'avortement n'est pas un choix envisageable. Pour d'autres, ils auront besoin de plus de temps pour décider.

Si c'est la décision qui vous convient le mieux, un éventuel avortement thérapeutique pourrait être envisagé. Il s'agit d'un choix personnel qui doit être pris en connaissance de cause.

Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise décision. La meilleure décision est celle avec laquelle les parents se sentent le plus confortable. Nous sommes là pour vous appuyer dans votre décision.

## Quelle attitude adopter après la naissance?

Si vous avez décidé de continuer la grossesse, il restera encore des questions sans réponses sur la santé et le développement de votre fille et sur votre façon d'agir face à cette nouvelle situation.

Il est important de garder une attitude indifférenciée à l'égard de votre fille pendant tout son développement. Votre fille a besoin des mêmes choses que les autres enfants: amour, soutien, motivation et assurance.

Il est souhaitable d'éviter de la surprotéger. Ainsi, vous donnerez plus de chance à votre fille de trouver son indépendance et la confiance en soi, ainsi qu'en ses capacités.

Chaque enfant est une petite boîte à surprise, avec ses particularités et ses enchantements. Aucun ne sera pareil à l'autre, même ceux issus du même père et de la même mère.

Votre fille est unique. Elle a son caractère et ses qualités qui font d'elle une personne spéciale. Sa constitution génétique donne certaines de ses caractéristiques, mais le milieu qui l'entoure a également un poids très important sur ce qu'elle peut devenir. À vous de la découvrir!

## Quels sont les risques de récurrence?

Votre risque d'avoir un autre bébé avec le ST est très faible (comparable à celui de la population générale).

De plus, vos frères, vos sœurs et autres membres de la famille n'ont pas un risque plus élevé d'avoir une fille avec ST que celui de n'importe quel autre couple qui planifie avoir des enfants.

Toutefois, même s'il n'y a pas un risque clinique qui justifie une amniocentèse lors d'une prochaine grossesse, elle sera disponible si vous le désirez.

Nous vous suggérons de discuter à ce moment des risques et des indications personnelles de cette procédure avec votre médecin ou dans un service de génétique de votre choix. Rappelez-vous que la décision finale vous appartient.

## Conclusion

Le ST est une affection très variable d'une fille à l'autre. De plus, les difficultés de santé et/ou émotionnelles liées à la condition de ces filles ne sont pas distinctes de celles dont plusieurs filles de leur entourage peuvent vivre.

Le support de la famille, la compréhension des amis et le contact avec d'autres filles atteintes du ST sont des éléments très bénéfiques pour le bien-être de votre fille.

## Où pouvons-nous avoir de l'aide?

Il existe au Québec une association (l'Association du Syndrome de Turner du Québec) qui réalise, depuis plusieurs années, des sessions d'information, des rencontres sociales et du support aux filles et aux femmes atteintes du ST, ainsi qu'à leurs parents (tél. sans frais au Québec: 1-888-988-7637).

Le service de génétique de CHU Sainte-Justine est disponible pour répondre à vos questions et à vos inquiétudes. Si vous êtes déjà venus, mais aimeriez avoir une nouvelle rencontre, vous pouvez contacter le médecin ou la conseillère que vous aviez rencontré. Si vous êtes enceinte et votre bébé a eu le diagnostic du ST ailleurs ou si elle est déjà née, vous pouvez demander à votre médecin de vous référer à notre service pour un RV. Il nous fera plaisir de vous aider.

Le service d'endocrinologie du CHU Sainte-Justine offre du traitement hormonal aux filles atteintes du ST et les suit pendant leur développement et puberté. Il leur fera également plaisir de répondre à vos questions.

Pour nous contacter : (514) 345-4727

Réalisation :

Daniela Bezerra da Silva, conseillère en génétique

Collaboration :

Dr Emmanuelle Lemyre

Dr Teresa Costa

Dr Cheri Deal

Dr Guy Van Vliet

Dr Céline Huot

Dr Nathalie Alos

Remerciements : à l'Association du Syndrome de Turner du Québec

Avril 2007