

Tájékoztató Turner-szindrómás leányt nevelő szülőknek

Bevezetés

A Turner-szindróma az egyik leggyakoribb leányokat érintő nemi kromoszóma rendellenesség, újszülöttek között előfordulása 1:2500, ami azt jelenti, hogy minden 2500 világra jött leány újszülöttnél egy Turner-szindróma előfordulására számíthatunk.

Oka

A nőknek két X kromoszómájuk van (46,XX). Turner-szindrómában egy ép működésű X kromoszóma mellett a második X kromoszóma részlegesen vagy teljesen hiányzik vagy szerkezetében károsodik. A kromoszóma vesztés kialakulásának egyértelmű oka nem ismert, így sajnos a folyamat nem előzhető meg.

Tünetek

Turner-szindróma gyanúja már újszülöttkorban felmerülhet a vizsgáló orvosban. Tarkótájon mélyen lenőtt haj, a nyirokrendszer fejletlensége miatt laza nyaki bőrredő, duzzadt, vizenyős kéz-és lábfej hívhatja fel a figyelmet a kórképre. Későbbi életkorban a jellegzetes tünetek rendkívül változatosak, a felsorolt tünetek nem minden gyermekben fordulnak elő, és súlyosságuk is változó; a Turner-szindrómás leányok megjelenése is nagymértékben különbözhet.

A szindróma jellemzőit négy nagy csoportba sorolhatjuk:

Alkati rendellenességek

Alacsony növés: Kezelés nélkül a végmagasság mindössze 141-143 cm körül várható (de magasabb termetű szülők esetén ennél több is lehet). Magas (gótikus) szájjad; alacsonyan ülő, formátlan fülkagylók; rövid nyak; széles, pajzs alakú mellkas; tölcsermell; gerincferdülés; távol ülő emlőbimbók; kifelé fordított alkarok; laza bőr; fejletlen vagy kanál alakú körmök a legjellemzőbbek.

Nemi szervi rendellenességek

A petefészkekben az ivarsejtek korai, sokszor már a méhen belüli pusztulása következik be. A kötőszövetesen átalakuló petefészkek ivarsejteket és női nemi hormontermelésre alkalmas sejteket nem tartalmaznak, ami a havi vérzés hiányához és meddőséghez vezet. A női nemi fejlődés spontán kialakulása az esetek kis százalékában várható. Nagyon ritkán a Turner-szindrómás betegek Y-kromoszómaanyagot hordoznak, mely a petefészkek tumoros elfajulására hajlamosít, ebben az esetben a petefészkek eltávolítása szükséges.

Belső szervi rendellenességek

Szívfejlődési rendellenesség miatt súlyosabb esetben műtétre kerül sor. A vese-és húgyúti rendellenességek fertőzésekre, illetve magas vérnyomás kialakulásához vezethetnek. Halláskárosodás, látászavar, pajzsmirigybetegség, lisztérzékenység, csökkent cukor tolerancia szintén gyakoribb. A női nemi hormonhiány miatt gyakori a csontritkulás.

Mentális, pszichés fejlődés zavarai

Összesített értelmi fejlődésük átlagos, míg térlátásuk, matematikai feladatmegoldó képességük gyengébb. Az alacsony termet, a nemi éretlenség súlyos lelki problémákhoz vezethet.

Diagnózis

A változatos klinikai tünetek mellett a diagnózis alapja kizárólag a kromoszóma vizsgálat.

Kezelés

Növekedési hormon

A minden esetben előforduló alacsonynövés kezelése elsődleges feladat. Az alacsonyabb termet oka nem a növekedési hormon hiánya, de a tapasztalatok szerint hormonkezeléssel a végső testmagasság (mintegy 5-10 cm-el) megnövelhető. Kétéves kortól növekedési hormonkezelésre van lehetőség, melyet minden este lefekvés előtt, injekció formájában, segédeszközzel bőr alá történő beadással kap a gyermek. A növekedési hormonnak a testmagasságbeli gyarapodáson kívül számos fontos hatása van. A zsírok, a fehérjék, a szénhidrátok anyagcseréjében és a csontok optimális ásványianyag-tartalmában is szerepet játszik.

Női nemi hormonpótlás

A másodlagos nemi jellegek kifejlődését női nemi hormonpótlással segítjük elő. A fokozatosan felépített kisadagú ösztrogén mellé egy-két év múlva sárgatest hormon szakaszos adagolása szükséges. Ezen kezeléssel biztosítható a szabályosan jelentkező havi vérzés, valamint a csontritkulás és az érlemeszesedés elleni védelem.

Alkati, belszervi, mentális rendellenességek kezelése

A rendellenességeknek megfelelően számos szakterület (endokrinológia, nőgyógyászat, kardiológia, nefrológia, gasztroenterológia, fül-orr-gégészet, szemészet, ortopédia, pszichológia) összehangolt folyamatos munkájára van szükség.

Megfelelő gyógyszeres és pszichés kezelés, valamint a család, a barátok támogatása mellett egy Turner-szindrómás leány teljes értékű életet élhet! A meddőség kezelése sajnos még nem megoldott.

Ez a tájékoztató jellegénél fogva csak röviden tartalmazza az adott betegséggel kapcsolatos ismereteket. Részletesebb tájékoztatást az Ön vizsgálati eredményeit, esetleges egyéb betegségeit is ismerő kezelőorvosától kaphat.

A betegtájékoztató a Magyar Endokrinológiai és Anyagcsere Társaság vezetősége és a Gyermekendokrinológiai Szekció vezetősége jóváhagyásával készült. Összeállította, 2013-ban:

dr. Csákváry Violetta PhD, Markusovszky Kórház, Szombathely és

dr. Sallai Ágnes PhD, Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika