

ZESPÓŁ TURNERA

Przewodnik dla chorych i ich rodzin

Dr n. med. Andrzej Wiśniewski



Stowarzyszenie Pomocy Chorym
z Zespołem Turnera

Publikacja wydana dzięki pomocy firmy SANDOZ



Stowarzyszenie Pomocy Chorym
z Zespołem Turnera

ZESPÓŁ TURNERA

Przewodnik dla chorych i ich rodzin

Dr n. med. Andrzej Wiśniewski





Spis treści



Wstęp:	Powody dla których powstała ta książka i dla których warto ją przeczytać	str. 3
Rozdział 1.	Krótkie historie z życia Anki, Kaśki i Justyny	str. 5
Rozdział 2.	Zespół Turnera – co to za choroba i kto na nią choruje?	str. 7
Rozdział 3.	Jak często rodzą się kobiety z zespołem Turnera	str. 9
Rozdział 4.	Objawy zespołu Turnera – co odróżnia osoby z zespołem Turnera od zdrowych?	str. 11
Rozdział 5.	Choroby często towarzyszące zespołowi Turnera	str. 19
Rozdział 6.	Rozpoznawania zespołu Turnera	str. 35
Rozdział 7.	Rozpoznawanie zespołu Turnera u osób dorosłych	str. 41
Rozdział 8.	Leczenie chorych z zespołem Turnera	str. 43
Rozdział 9.	Wspieranie osób z zespołem Turnera	str. 57
Rozdział 10.	Razem możemy więcej, czyli kilka słów o Stowarzyszeniu Pomocy Chorym z zespołem Turnera	str. 61

KARTA CHOROJ Z ZESPOŁEM TURNERA

strony 65 - 78





WSTĘP

Kilka powodów dla których powstała ta książka
i dla których warto ją przeczytać



Książka została napisana z myślą o dziewczętach i kobietach z zespołem Turnera oraz ich najbliższych.

Mamy nadzieję, że w ten sposób czytelnicy dowiedzą się więcej lub lepiej zrozumieją problemy związane z chorobą, z tym, co nazywa się po prostu „byciem turnerką”.

W poszczególnych rozdziałach znajdują się informacje użyteczne dla osób, u których wysunięto podejrzenie zespołu Turnera i tych, u których chorobę już rozpoznano.

Książka może być również pomocna rodzicom poszukującym powodów niedosta-tecznego rośnięcia ich dziecka. Nadal zespół Turnera jest rozpoznawany niekiedy zbyt późno!

Z opracowania mogą skorzystać także lekarze, przede wszystkim polecając je swoim pacjentkom. Niektóre z zamieszczonych w tekście wskazówek mogą być pomocne w prowadzeniu opieki medycznej nad chorymi z zespołem Turnera. W tym celu dołączono do książki wzór „Karty chorej z zespołem Turnera”, zawierającej wykaz badań, które powinny być regularnie powtarzane u każdej kobiety z zespołem Turnera.

Stowarzyszenie Pomocy Chorym z zespołem Turnera zachęca wszystkich lekarzy do wypełnienia elektronicznej wersji „Karty chorej z zespołem Turnera” i przesyłania za pośrednictwem strony internetowej WWW.turner.org.pl do bazy danych Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Zespołem Turnera. Elektroniczna wersja Karty nie zawiera ani imienia, ani nazwiska chorej, co oznacza, że nie wskazuje na konkretną osobę i nie powoduje naruszenia tajemnicy lekarskiej.

Zapytacie w jakim celu i z jakiego powodu zbierane są informacje o stanie zdrowia osób z zespołem Turnera. Nie posłużą do niczego innego niż dowiedzenie się na co najczęściej chorują kobiety z zespołem Turnera i jakiej opieki medycznej wymagają.

Co pół roku będzie publikowany na stronie internetowej Stowarzyszenia raport podsumowujący. Tylko w taki sposób, wspólnie będziemy mogli lepiej pomagać chorym z zespołem Turnera. Obecnie wiemy na ten temat stanowczo za mało!

STOWARZYSZENIE POMOCY CHORYM z ZESPOŁEM TURNERA

WWW.turner.org.pl

info@turner.org.pl

ul. Korzeniowskiego 5 lokal 5, 02-049 Warszawa, tel. 0 22 824 35 44

ROZDZIAŁ 1.



Krótkie historie z życia Anki, Kaśki i Justyny



Ania urodziła się z obrzękniętymi rączkami i nóżkami. Była zdrowym noworodkiem, chociaż ważyła za mało jak na 40 tygodni trwania ciąży. Jej mama czuła się dobrze w czasie ciąży, chodziła regularnie do lekarza i nic nie zapowiadało, że u dziecka mogą pojawić się jakieś problemy ze zdrowiem. Po urodzeniu się Ani lekarze zastanawiali się z jakiego powodu jej rączki i stópki są takie pulchne, wyglądające jak małe poduszeczki. Nie znaleźli jednak niczego niepokojącego. Przy wypisie ze szpitala mama Ani otrzymała skierowanie do chirurga. Powiedziano jej, że lepiej będzie zasięgnąć rady specjalisty. Do poradni chirurgicznej mama zawiozła Anię kiedy ta miała 3 tygodnie. Lekarz obejrzał dokładnie dziewczynkę, ale nie stwierdził żadnych nieprawidłowości poza pogrubionymi grzbietami rączek i nóżek. Obrzęki utrzymywały się przez kilka miesięcy, a potem powoli zniknęły.

Kasia ma 11 lat, jest dobrą uczennicą, no może trochę gorzej radzi sobie z matematyką, ale z polskiego jest najlepsza w klasie. Tyle tylko, że od pewnego czasu nie lubi chodzić do szkoły! Tak naprawdę, to nie o szkołę ani nauczycieli jej chodzi, tylko o koleżanki i kolegów z klasy. Co dzień rano musi zebrać wszystkie siły żeby się z nimi spotkać, bo wie, że zaraz zaczną się z niej śmiać, a na przerwach będą szydzić, zaczepiać, łapać za włosy. Dlaczego tacy są? Co Kaśka zrobiła im złego? Oczywiście, że nic! Kasia ma po prostu nietypową szyję. Lekarze mówią, że to szyja płetwista. Od pierwszego dnia życia jej szyja była nietypowa, wydawało się, że jest rozciągnięta na boki. Kasia ma długie

włosy i stara się zakrywać nimi szyję, ale i tak zawsze wydaje jej się, że wszyscy stale na jej szyję patrzą. Najgorszy jest Adam, który nie przepuści żadnej okazji żeby szarpać ją za włosy i wykrzykiwać przy tym „mutant, mutant” albo „nietoperz, gacek, kiedy pofruniesz pod sufit”. Teraz już wiecie dlaczego Kaśka tak nie lubi chodzić do szkoły.

Justyna od zawsze rosła wolno. Znacznie wolniej niż jej siostra Julia, młodsza o 3 lata. W wieku 5 lat młodsza siostra przerosła Justynę. Wówczas rodzice bardzo zdenerwowali się i następnego dnia poszli z Justyną do lekarza. Już wcześniej pytali lekarzy o zbyt wolne rośnięcie córki, ale w odpowiedzi zawsze słyszeli, że nie ma się czym martwić. Także i tym razem po zbadaniu dziewczynki pani doktor powiedziała, że trzeba spokojnie poczekać, bo teraz dzieci wcześniej dojrzewają i z całą pewnością Justyna już niedługo, może nawet za rok zacznie szybciej rosnąć. To jednak nie uspokoiło rodziców Justyny. Nadal martwili się, że jest chora i z tego powodu tak wolno rośnie. Zaczęli rozmawiać o swoim kłopotcie ze znajomymi, a wieczorami przeglądali strony internetowe. Szukali informacji o chorobach utrudniających rośnięcie dzieci. Dzięki uporowi rodziców dziewczynki wkrótce jeszcze kilku innych lekarzy badało Justynę. I nawet spędziła kilka dni na badaniach w szpitalu. Od tego czasu minął rok, a Justyna jest już tak wysoka jak jej młodsza siostra Julia i kiedy dostaje codzienny zastrzyk z hormonu wzrostu to myśli o dniu, w którym ją przerosnie.

**Czy wiecie co łączy Ankę, Kaśkę i Justynę?
U każdej z nich rozpoznano zespół Turnera!**



ROZDZIAŁ 2.

Zespół Turnera – co to za choroba i kto na nią choruje?



Zespół Turnera - choroba wrodzona występująca wyłącznie u kobiet, objawia się niską wysokością ciała, zazwyczaj brakiem lub niedostatecznym rozwojem płciowym oraz zespołem wad wrodzonych w budowie powłok ciała i wadami niektórych narządów wewnętrznych.

Nazwa choroby upamiętnia wkład amerykańskiego internisty Henry Turnera w wyodrębnienie zespołu Turnera spośród innych postaci zaburzeń rozwoju fizycznego. Doktor Turner jako pierwszy opisał występowanie tych samych objawów u siedmiu młodych kobiet. Jego artykuł wydrukowano w listopadzie 1938 roku w 5 numerze amerykańskiego czasopisma naukowego Endocrinology, a objawy które wymienił nazywamy stygmatami zespołu Turner (stygmaty turnerowskie).

Współcześnie wiemy, że Turner nie był pierwszym lekarzem, który przedstawił opis pacjentek z zespołem Turnera. W archiwach odnaleziono opisy kobiet z stygmatami podobnymi do turnerowskich, sporządzony po łacinie w roku 1768 przez J.B. Morganię. W początkach 20. wieku w czasopiśmie medycznych wydrukowano opisy podobnie wyglądających pacjentek, sporządzone przez niemieckiego lekarza Funke (1902), Rosjanina Szereszewskiego (1927) niemieckiego pediatrę Otto Ulricha (1930). Jednak dopiero obserwacje poczynione przez Turnera zwróciły uwagę innych lekarzy. Od początku lat 40-tych 20. wieku w czasopiśmie naukowych zaczęły się systematycznie ukazywać opisy pacjentek dotkniętych niskorostnością, brakiem dojrzewania płciowego (infantylnizm płciowy) oraz charakterystycznymi zmianami

w ukształtowaniu powłok ciał oraz niektórych kości.

Określenia „zespół Turnera” (Turner’s syndrome) użył po raz pierwszy Sharpey-Shafer w roku 1941 dla nazwania choroby, której objawami była płetwista szyja i brak dojrzewania płciowego. Artykuł Sharpey-Shafera opublikowano w Lancecie, jednym z najstarszych i szczególnie cenionych na świecie pism naukowych. W roku 1943 badacze amerykańscy Schneider i McCullagh ponownie posłużyli się terminem „zespół Turnera” dla opisanego grupy pacjentek, u których stwierdzili infantylizm płciowy, wrodzoną płetwistość szyi oraz koślawość łokci. Od około 1945 roku nazwa „zespół Turnera” (Turner’s syndrome) jest już powszechnie stosowana w angielskojęzycznych artykułach naukowych dla określenia choroby wrodzonej u kobiet, objawiającej się płetwistością szyi, koślawością łokci, niską wysokością ciała (mówimy, że cechuje je niski wzrost), brakiem lub niepełnym dojrzewaniem płciowym.

Średnia wysokość ciała kobiet opisanych przez doktora Turnera wynosiła 132 cm. Najniższa miała 121,2 cm, a najwyższa zaledwie 137,3 cm. Względem ówczesnych norm dla młodych amerykańskich kobiet niedobór wysokości ciała u pacjentek doktora Turnera wynosił średnio aż 30 cm. Mimo, że tak znaczny niedobór wzrostu Turnera określił mianem karłowatości, to dopiero po pewnym czasie lekarze uznali, że niska wysokość ciała jest charakterystyczna dla zespołu Turnera. W drugiej połowie 20. wieku zaczęto stopniowo poznawać z jakich powodów dochodzi do zahamowania wzrastania i niskiej wysokości ciała. Rozpowszechniono wówczas zalecenie aby regularnie mierzyć wysokość ciała każdego dziecka od pierwszego roku życia do czasu zakończenia wzrastania. Okazało się, że zespół Turnera jest najczęstszą przyczyną niedoboru wzrostu u kobiet, a wobec tego, że należy go uznać za chorobę o dużym znaczeniu społecznym. W tym samym czasie odkryto w jaki sposób można policzyć chromosomy i jak je odróżnić. Badając zestaw chromosomów, czyli oznaczając kariotyp, wykazano, że zespół Turnera jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Oznacza to, że dziecko jest dotknięte zespołem Turnera od chwili poczęcia. Początkowo uznano, że kobiety z zespołem Turnera mają zawsze o jeden chromosom płciowy mniej niż osoby zdrowe. Obecnie przypadki całkowitej utraty jednego z dwóch kobiecych chromosomów płciowych – kariotyp 45,X w miejsce prawidłowego 46,XX – uważa się za stosunkowo rzadkie. W kolejnych rozdziałach znajduje się więcej informacji o rodzajach zaburzeń chromosomalnych u osób z zespołem Turnera.

ROZDZIAŁ 3.



Jak często rodzą się kobiety z zespołem Turnera?



Od około 20 lat w podręcznikach pediatrii i genetyki umieszczana jest informacja, że średnio jeden spośród 2000–2500 żywo urodzonych noworodków płci żeńskiej jest dotknięty zespołem Turnera (1:2000–2500). Inne podręczniki podają, że na 100 tysięcy narodzeń dziewczynek, 40 przychodzi na świat z zespołem Turnera. Na tej podstawie można oszacować, że każdego roku rodzi się w Polsce co najmniej kilkadziesiąt, prawdopodobnie od 80 do 100 dziewczynek dotkniętych zespołem Turnera.

Początkowo sądzono, że zespół Turnera występuje rzadko i dopiero szczegółowe badania przeprowadzone w Danii i Szkocji wykazały, że jest inaczej. W roku 1991 badacze duńscy Nielsen i Wohlerl określili częstość występowania zespołu Turnera na 1:1893, a w roku 1995 Chu i Donaldson w Szkocji na 1 przypadek na 1860 urodzeń noworodków płci żeńskiej.

Dokładna liczba chorych rodzących się w Polsce w poszczególnych latach nie jest znana, przede wszystkim z powodu zbyt rzadkiego rozpoznawanie zespołu Turnera przy urodzeniu lub w pierwszych tygodniach życia dziecka. Niestety nie dysponujemy w naszym kraju żadnym rejestrem (bazą danych), który skrupulatnie rejestrowałby każdy przypadek rozpoznania zespołu Turnera, na przykład na podstawie wyników badań genetycznych. Raporty Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych informują jedynie o liczbie noworodków, u których w pierwszych tygodniach życia rozpoznano zespół Turnera.

Do wykrycia choroby często dochodzi dopiero wówczas kiedy niska wysokość ciała wyraźnie wyróżnia dziewczynkę spośród rówieśniczek. Zdarza się, że kiedy zostaje skierowana do poradni endokrynologii pediatricznej, to jej rodzice opowiadają o latach bezowocnych poszukiwań przyczyn niedostatecznego wzrastanie córki. Nadal niestety zdarza się, że rodzice niskorosłej dziewczynki są uspakajani, że ich córka jest dopiero w szkole podstawowej i wobec tego ma czas na wyrośnięcie, co nastąpi po rozpoczęciu dojrzewania płciowego. W innych przypadkach niesłusznie uznaje się, że skoro mama lub ojciec dziewczynki nie są zbyt wysocy, to i ona „musi” być niższa od większości koleżanek. Takie postępowanie powoduje, że dziecko zostaje z opóźnieniem skierowane do poradni zajmującej się zaburzeniami wzrastania. W niektórych przypadkach dziewczęta są kierowane pod opiekę pediatrów endokrynologów dopiero wówczas kiedy otoczenie zaniepokoi się brakiem dojrzewania płciowego (pokwitania). Tak późne rozpoczęcie poszukiwania przyczyn nieprawidłowego rozwoju fizycznego może spowodować, że chora nie będzie już mogła skorzystać lub skorzysta tylko w niewielkim stopniu z leczenia niedoboru wzrostu.

Należy podkreślić, że niekiedy rozpoznanie zespołu Turnera jest wyjątkowo trudne z powodu braku w budowie ciała wyraźnych objawów choroby i pozornie prawidłowego rozwoju płciowego. W takich przypadkach do wykrycia choroby może dojść późno, niekiedy dopiero po 30 roku życia, na przykład na skutek poszukiwania przyczyn niemożności zajścia w ciążę lub przedwczesnego wygaśnięcia miesiączek. O rozwoju płciowym u dziewcząt z zespołem Turnera napisano więcej w rozdziale „Objawy zespołu Turnera”.

Trudności w rozpoznawaniu choroby powodują, że liczba Polek dotkniętych zespołem Turnera nie jest znana. Można szacować, że jest ich co najmniej 10.000, od najmłodszych dziewcząt po dojrzałe kobiety. Postulat dokładniejszego niż obecnie określania liczby chorych, jak i rejestrowanie wszystkich przypadków choroby w jednej bazie danych nie jest wyrazem niezdrowej ciekawości. Tylko na podstawie rzetelnie określonej liczby chorych można zaplanować wydatki na ich leczenie i rehabilitację, wyszkolić dostateczną liczbę specjalistów, wprowadzać programy przesiewowego wykrywania choroby, przygotowywać lepsze programy edukacyjne.



ROZDZIAŁ 4.

Objawy zespołu Turnera – co odróżnia osoby z zespołem Turnera od zdrowych?



Budowa ciała u osób z zespołem Turnera jest częściowo inna niż u zdrowych kobiet. Wszystkie objawy i problemy zdrowotne typowo występujące u chorych z zespołem Turnera składają się na obraz choroby, nazywany fenotypem turnerowskim. U jednych stygmaty choroby są wyraźne, łatwe do zaobserwowania i wyróżniające wobec tego chorą spośród otoczenia. O takich osobach mówi się, że ich fenotyp jest typowy dla zespołu Turnera. U innych natomiast przeciwnie, objawy choroby są mało widoczne, a ich wykrycie może być wręcz trudne. W takich przypadkach do rozpoznania zespołu może dojść przypadkowo, najczęściej w czasie przeprowadzania badań z powodu innej choroby.

U dziewcząt i kobiet z zespołem Turnera za typowe uważa się występowanie:

- wad w budowie powłok ciała (stygmaty zespołu)
- wad niektórych narządów wewnętrznych
- niskorostości (niedobór wzrostu, wysokość ciała niższa niż u 97% dziewcząt i kobiet w tym samym wieku)
- braku lub niepełnego rozwoju płciowego (infantylnizm płciowy).

Obecność wszystkich lub większości stygmatów zespołu Turnera w budowie ciała obserwuje się stosunkowo rzadko. Częściej wady w budowie powłok są dyskretne i z tego powodu trudniejsze do zauważenia. Z tego powodu w niektórych książkach medycznych rozdział poświęcony zespołowi Turnera zawiera galerię zdjęć kilkunastu chorych dziewcząt. I gdyby nie fakt umieszczenia ich w podręczniku dla lekarzy, to większość z nas nawet przez chwilę nie pomyślałaby, że są to zdjęcia osób dotkniętych jakąś chorobą.

Na większości widać uśmiechnięte, ładne dziewczęce twarze! Zadaniem takiej galerii zdjęć jest uzmysłowienie czytelnikowi, że osoba z zespołem Turnera wyglądem i rysami twarzy może nie wyróżniać się w sposób szczególny spośród otoczenia. Jednym słowem chora wygląda tak jak inne dziewczęta z danego kraju. Zadaniem lekarza będzie wobec tego poszukiwanie tych „ukrytych”, mniej rzucających się w oczy objawów choroby. Nasuwa się pytanie czy jest jakiś objaw, który występuje u wszystkich chorych z zespołem Turnera. Otóż tak! Jest nim zbyt wolne wzrastanie lub już wyraźna niskorosłość. Jak można sprawdzić czy dziewczynka jest rzeczywiście niższa niż inne koleżanki. Wystarczy w tym celu porównać jej wysokość ciała z normami dla polskich dziewcząt lub zaznaczyć wynik pomiaru wzrostu na specjalnym wykresie nazywanym siatką centylową.

W przypadku najmłodszych dziewcząt za rozpoznaniem zespołu Turnera mogą przemawiać zbyt małe przyrosty długości ciała w pierwszym roku życia. Rośnięcie w tym okresie może być na tyle zahamowane, że dziewczynka już w okresie przedszkolnym staje się wyraźnie niższa od rówieśniczek. Zazwyczaj czym dziecko jest starsze, tym większa jest różnica pomiędzy jego wysokością ciała i zdrowych koleżanek. Nie dziwi wobec tego, że to właśnie poszukiwanie przyczyn niskorosłości najczęściej prowadzi do wykrycia zespołu Turnera. Osoby, które w dzieciństwie i wieku młodzieńczym nie otrzymały

hormonu wzrostu (przeczytaj rozdział poświęcony leczeniu) osiągają w Polsce przeciętnie zaledwie 142 cm.

Czasami zdarza się, że wzrastanie dziecka z zespołem Turnera nie ulega zahamowaniu lub, co częściej niedostateczne wzrastanie nie zostaje w porę zauważone. W takich przypadkach wykrycie choroby może nastąpić późno, dopiero wobec braku pokwitania. Jeszcze rzadziej zdarza się, że wzrastanie i pokwitanie przebiegają prawidłowo, a pierwszym dostrzeżonym objawem choroby jest zbyt wczesne ustanie miesiączek lub niemożność zajścia w ciążę. Spontaniczne pokwitanie, czyli takie, które nie było wspomagane leczeniem hormonalnym, występuje u co 10 chorej z zespołem Turnera. Przebieg dojrzewania może być znacznie zróżnicowany! Bywa niekiedy, że początkowo nie różni się od pokwitania u zdrowych dziewcząt. Zdarza się, że pokwitanie rozpoczyna się od stopniowego powiększania się piersi (gruczołów piersiowych), ale nigdy nie występują miesiączki. U niektórych pacjentek mimo objawów pokwitania rozwój piersi może być skromny. Część spontanicznie pokwitających miesiączkuje, niektóre tylko jeden raz, inne przez kilka miesięcy, a jeszcze inne regularnie przez kilka lat. Jednak nawet spontaniczne wystąpienie miesiączek nie stanowi gwarancji zachowania płodności i większość kobiet z zespołem Turnera nie zachodzi w sposób naturalny w ciążę. U kobiet z zespołem Turnera brak lub niepełne pokwitanie oraz bezpłodność są wynikiem nieprawidłowego, niepełnego rozwoju jajników. Takie jajniki (lekarze używają określenia „gonady”) nazywa się dysgenetycznymi. Niestety za pomocą leków nie można przywrócić, ani nie można poprawi pracy dysgenetycznych gonad.

Lekarze opisali szereg odmienności w budowie powłok ciała, a nawet w kształtowaniu niektórych kości u chorych z zespołem Turnera. Dla ułatwienia oddzielnie przedstawiono stygmaty choroby obserwowane u noworodków i niemowląt oraz występujące przede wszystkim u dziewcząt i kobiet.

Objawy zespołu Turnera u noworodków

- wrodzone obrzęki limfatyczne grzbietowych powierzchni dłoni i stóp, rzadziej obejmują także podudzia dziecka. Rzadko obrzęk jest uogólniony, czyli obejmujący całe ciało noworodka. Obrzęki limfatyczne ustępują stopniowo, samoistnie, czyli bez jakiegokolwiek leczenia. Współczesna medycyna nie zna żadnego skutecznego sposobu ich leczenia, ani chirurgicznego, ani farmakologicznego (za pomocą leków). Podawanie leków zwiększających wydzielenie moczu (leków moczopędnych) nie jest skuteczne. Wrodzone obrzęki limfatyczne mogą utrzymywać się przez kilka miesięcy, nawet do drugiego roku życia, jednak nie powodują owrzodzeń podudzi, ani innego rodzaju trudno gojących się ran na skórze. Niekiedy wolne zanikanie obrzęków limfatycznych utrudnia dobrać buty u dzieci rozpoczynających naukę chodzenia.
- obszerne, dodatkowe fałdy skórne na karku, które w miarę wzrastania dziecka stają się mniej widoczne, i tak jak wrodzone obrzęki limfatyczne nie wymagają leczenia
- szyja płetwiasta – niekiedy wyraźnie widoczna już u noworodka. Szyja nazywana płetwiastą jest poszerzona o dodatkowe fałdy skóry po bokach szyi, rozciągnięte od dolnego brzegu uszu w stronę obojczyków.

Objawy zespołu Turnera u dziewcząt i kobiet:

- obrzęk limfatyczny grzbietowych powierzchni stóp, rzadziej obejmujący także podudzie. Często takie obrzęki są tylko na jednej stopie. Mogą pojawić się w dowolnym wieku, zarówno w dzieciństwie, jak i w późniejszych latach życia. Być może są częstsze u osób, u których nie stwierdzano wrodzonych obrzęków limfatycznych. Obrzęk limfatyczny utrudnia dobrać i noszenie butów, niejednokrotnie zmusza do noszenia wyłącznie szerokiego obuwia typu „sportowego”.
- szyja krótka i nadmiernie szeroka albo szczególnie szeroka z dodatkowymi

fałdami skóry po bokach, czyli szyja płetwiasta. Taka budowa szyi jest często powodem poszukiwania chirurgicznych sposobów zmiany jej wyglądu. U niektórych chorych szczególnie krótkość szyi jest spowodowana zaburzeniem rozwoju kręgów szyjnych, szczególnie pierwszego.

- wyraźnie obniżona linia włosów (tzw. nisko schodząca) na karku, czasami współistnieje z przesunięciem linii włosów w stronę barków, szczególnie w przypadkach szyi płetwiastej
- niższe niż u zdrowych kobiet osadzenie małżowiny usznej. Uszy mogą być wyraźnie większe, odstające, asymetrycznej wielkości, nierzadko charakteryzuje je nadmiernie rozwinięty płatek uszny. Ukształtowanie (rzeźba) ucha jest zazwyczaj uboższa niż u zdrowych.
- obecność zmarszczek nakątnych, czyli dodatkowych fałdek skórnych w przynosiwym kącie oczu. U niektórych osób zmarszczki nakątne występują tylko po jednej stronie. Typowa jest także bogata oprawa oczu oraz szeroka nasada nosa z jednoczesnym szerokim rozstawieniem oczu, co nazywa się hiperteloryzmem. Wymienionym objawom może towarzyszyć opadanie powieki (tzw. ptoza) jedno lub obustronne. Opadająca powieka jest przy otwartych oczach niżej opuszczona niż u zdrowych. Kształt szpar powiekowych może być nieco inny niż u osób zdrowych, co nazywa się antymongoidalnym ustawieniem szpar powiekowych.
- wysoko wysklepione, tzw. gotyckie podniebienie. U zdrowych podniebienie jest bardziej płaskie, natomiast u osób z zespołem Turnera silniej wydrążone, przypominające kształtem wnętrze odwróconej łodzi lub sklepienia gotyckiej katedry.
- wady zgryzu, najczęściej pod postacią zbyt krótkiej, „cofniętej” ku tyłowi szczęki dolnej względem górnej
- nietypowy kształt paznokci dłoni, zazwyczaj także i stóp. O takich paznokciach mówi się, że są dysmorficzne. Paznokcie osób z zespołem Turnera mogą być poddarte ku górze, nadmiernie wąskie lub nadmiernie

wypukłe. Szczególne kłopoty sprawia wrastający paznokieć palucha (duży palec stopy). Paznokieć palucha może głęboko zagłębiać się w tkanki miękkie palca (czyli nadmiernie rosnąc na boki), co często doprowadza do przewlekłych zapaleń.

- występowanie znamion barwnikowych (popularnie nazywanych „pieprzykami”) różnego typu i różnej wielkości. Znamiona często są liczne, niektóre owłosione i wypukłe. W miarę wzrastania dziecka, znamiona powiększają się i stają się bardziej widoczne.
- tworzenie się tzw. bliznowców w miejscu podania szczepionek, po skaleczeniach lub w bliznach pooperacyjnych. Bliznowce to nadmiernie rozrośnięte i powiększające się blizny, najczęściej występują na skórze górnej połowy ciała. Zbyt duże i szpecące bliznowce mogą odrastać po chirurgicznym usunięciu.
- nadmierne owłosienie przedramion – włosy mogą być długie, gęsto rozmieszczone, zazwyczaj jasne. Takie nadmierne owłosienie uwidacznia się stopniowo wraz z wiekiem.
- nadmierne owłosienie górnej wargi, a czasami także wyraźne obniżenie linii włosów na skroniach. Włosy rosną na skórze twarzy wzdłuż małżowin usznych, a nawet schodzą do okolicy kątów żuchwy. Także ten rodzaj nadmiernego owłosienia staje się bardziej widoczny z wiekiem.
- brodawki sutkowe szeroko rozstawione, szerzej niż u przeciętnej kobiety, co oznacza, że są przesunięte na zewnątrz względem linii przechodzącej przez środek obojczyka
- brodawki sutkowe niedostatecznie ukształtowane, nazywa się je dysplastycznymi. Często są wciągnięte w głąb skóry. Brodawki sutkowe mogą być nierównej wielkości, czyli asymetryczne.
- zagłębiony mostek, czyli tzw. szewska klatka piersiowa
- szeroka, często puklerzowata klatka piersiowa. Określenie „puklerzowata” wskazuje, że kształt i rzeźba klatki piersiowej przypomina zbroje noszone

przez starożytnych Greków i Rzymian. Poszerzone wymiary klatki piersiowej i szeroka szyja sprawiają, że osoba z zespołem Turnera jest postrzegana jako krępa. Cecha ta nasila się wraz z wiekiem.

- skrócenie długości kończyn dolnych w stosunku do długości tułowia, czemu często towarzyszy skrócenie długości podudzi w stosunku do długości ud
- skrócenie długości przedramion w stosunku do osób zdrowych
- objaw Archibalda polegający na skróceniu długości czwartej kości śródreżca, czasami także ze skróceniem długości piątej kości śródreżca, rzadko także i trzeciej kości
- skrócenie długości kości śródstopia, najczęściej czwartej i piątej, rzadziej także i trzeciej
- koślawość łokci, a u niektórych chorych także i koślawość kolan
- różnorodne, zazwyczaj stosunkowo drobne odmienności w budowie nasad kości kończyn górnych i dolnych. Takie wady w rozwoju kości mogą być dostrzeżone wyłącznie na zdjęciach rentgenowskich. Zazwyczaj nie powodują ograniczenia sprawności fizycznej, ani zakresu ruchu w poszczególnych stawach. Obecnie zdjęcia rentgenowskie szkieletu są rzadko wykorzystywane do rozpoznawania zespołu Turnera. Do częściej występujących zaburzeń w kształcie kości należy specjalne ukształtowanie kości przedramienia (nazywane deformacją Madelunga) oraz odmiennie niż u zdrowych uformowanie kąta nadgarstkowego (nazywane objawem Kosowicza dla upamiętnienia polskiego lekarza, który pierwszy opisał różnice występujące pomiędzy chorymi z zespołem Turnera i zdrowymi osobami).

ROZDZIAŁ 5.



Czy u osób z zespołem Turnera częściej występują niektóre choroby?



Tak, niektóre choroby występują u dziewcząt i kobiet z zespołem Turnera częściej niż u zdrowych. Mówi się, że te choroby towarzyszą zespołowi Turnera. Jednak sam fakt rozpoznania u kogoś zespołu nie oznacza automatycznie, że osoba taka już choruje lub wkrótce zachoruje na którąś z chorób wymienionych w tym rozdziale!

Na szczególną uwagę zasługuje, że wykrycia niektórych chorób może być pomocna w rozpoznawaniu zespołu, natomiast znaczne prawdopodobieństwo pojawienia się innych wskazuje na potrzebę regularnego przeprowadzania u osób z zespołem Turnera okresowej oceny stanu zdrowia.

Dla ułatwienia objawy i choroby towarzyszące zespołowi Turnera podzielono na trzy grupy – w pierwszej zebrano te, których obecność ułatwia rozpoznawanie zespołu, w drugiej wymagające szczególnego uwzględnienia w bilansie zdrowia, natomiast w trzeciej inne, rzadziej towarzyszące zespołowi.

Objawy i choroby mogące ułatwić rozpoznanie zespołu Turnera

- **obniżona urodzeniowa masa ciała**

Dzieci z zespołem Turnera rodzą się zazwyczaj o czasie, jednak blisko 90% z urodzeniową masą ciała niższą niż przeciętny noworodek, w Polsce o około 600 g mniej. U niektórych masa ciała jest tak znacznie obniżona w stosunku do czasu trwania ciąży, że uznaje się je za noworodki hipotroficzne. Termin hipotrofia noworodkowa lub hipotrofia wewnątrzmaciczna oznacza, że dziecko ma niską masę urodzeniową mimo, że urodziło się o czasie, to jest po co najmniej 37 tygodniach trwania ciąży. Niektórzy polscy lekarze mówią o dystrofii wewnątrzmacicznej (noworodkowej), a lekarze angielscy i amerykańscy określają takie dzieci jako „zbyt małe względem czasu trwania ciąży” (*small for gestational age*). Przed ponad 50 laty zaproponowano żeby wszystkie dzieci urodzone o czasie i ważące mniej niż 2500 gramów uznawać za mające niską masę urodzeniową. Od pewnego czasu zaleca się dokładniejsze szacowanie stopnia niedoboru masy ciała noworodka. W tym celu masę ciała każdego noworodka powinno się porównać ze średnią dla dzieci urodzonych na danym obszarze (np. w Polsce) po 37, 38, 39, 40 czy więcej tygodniach trwania ciąży. Wartości średnich wymiarów ciała noworodków odczytuje się ze specjalnych tabel (tabele norm) sporządzanych po zmierzeniu i zważeniu tysięcy noworodków.

U dziewczynki ważącej zbyt mało w stosunku do czasu trwania ciąży, szczególnie jeśli ciąża u jej mamy przebiegła całkowicie prawidłowo, powinno się po urodzeniu rutynowo poszukiwać stygmatów zespołu Turnera. Za podejrzeniem zespołu przemawia przede wszystkim obecność obrzęków limfatycznych opisany w rozdziale „Objawy zespołu Turnera”. Może się jednak zdarzyć, że nawet wnikliwe badanie lekarskie nie ujawni stygmatów choroby. W takim przypadku powinno się rozpocząć regularne kontrolowanie wzrastanie dziecka,

szczególnie w pierwszych latach życia. W pierwszym roku życia dziewczynka urodzona ze zbyt małą masą ciała powinna być zmierzona 4-krotnie (co 3 miesiące), a wyniki pomiaru naniesione na wykres nazywany siatką centylową. Jeśli w tym czasie będzie rosła prawidłowo i nie będzie się różniła długością i masą ciała od dzieci urodzonych z prawidłowymi wymiarami, to rozpoznanie zespołu Turnera stanie się mniej prawdopodobne. Mimo mniejszego ryzyka występowania u dziecka zespołu Turnera w kolejnych latach życia powinno być nadal regularnie, co 6 miesięcy mierzone.

Przy urodzeniu zazwyczaj za ważniejszą w ocenie stanu dziecka uznaje się wartość masy ciała, natomiast w kolejnych latach życia wysokość ciała. Do 18 miesiąca życia mówi się o długości ciała, a u dzieci starszych, młodzieży i u dorosłych mierzy się wysokość ciała. Po urodzeniu dziecko jest ważone i mierzone, jednak często nie jesteśmy pewni czy długość ciała udało się określić dostatecznie dokładnie. Zazwyczaj uważa się, że w czasie ważenia noworodka popełnia się mniej błędów niż w czasie mierzenia. W niektórych szpitalach położniczych i klinikach pediatrycznych do mierzenia długości ciała najmłodszych dzieci używane są specjalne przyrządy.

Jest prawdopodobne, że u dziewczynek z zespołem Turnera wewnątrzmaciczny przyrost długości ciała jest mniej narażony na upośledzenie (często mówi się o zahamowaniu wzrastania wewnątrzmacicznego) niż przyrost masy ciała. Być może w ostatnich tygodniach trwania ciąży odżywienie dziecka z zespołem Turnera pogarsza się, co powoduje zbyt mały przyrost masy ciała. Te dzieci urodzą się ze zbyt niską masą ciała względem czasu trwania ciąży. Warto zaznaczyć, że sporadycznie chore z zespołem Turnera rodzą się wyłącznie ze zbyt małą długością ciała. U niektórych stwierdza się natomiast zarówno znaczny niedobór masy jak i długość ciała względem przeciętnych wymiarów u zdrowych noworodków.

- **zbyt wolne wzrastanie i niskorosłość**

Niska wysokość ciała jest charakterystycznym, zawsze występującym objawem, co powoduje, że zespół Turnera jest uznawany za najczęstszą przyczyną niskorosłości u kobiet. Należy zaznaczyć, że niskorosłość (niedobór wzrostu jest równie często używanym określeniem) nie jest chorobą, a jedynie skutkiem zaburzeni wzrastania. Człowiek może mieć niską wysokość ciała z różnych przyczyn. Może się zdarzyć, że niscy rodzice obdarzają dziecko skromnym wzrostowym potencjałem genetycznym. Jest ono zdrowe, jednak rośnie powoli, często tak jak i jego rodzice w dzieciństwie. W przypadku zespołu Turnera dziecko otrzymuje potencjał zubożony, niekompletny. Mówimy, że w takim przypadku niskorosłość jest genetycznie uwarunkowana, spowodowana utratą części materiału genetycznego. W innych jeszcze przypadkach, np. z powodu poważnej choroby, organizm nie może w pełni wykorzystać otrzymanego potencjału genetycznego. Takie choroby jak guz mózgu, mukowiscydoza, młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów czy poważne skrzywienie kręgosłupa mogą znacznie spowalniać wzrastanie i w efekcie spowodować niedobór wzrostu. Wzrostowy potencjał genetyczny jest zapisany w genach. A to oznacza, że każdy człowieka ma nieco inną, indywidualną zdolność do rośnięcia i osiągnięcia końcowej (ostatecznej) wysokości ciała po około 20 latach wzrastania. Jakość potencjału wzrostowego zależy od przekazanych dziecku genów pochodzących od matki i od ojca.

W przypadku zespołu Turnera dochodzi do utraty części materiału genetycznego jednego z dwóch chromosomów X i dziecko zostaje wyposażone w uboższy zestaw genów, a przez to pozbawione możliwości prawidłowego wzrastania. Brak kompletnego zestawu genów powoduje, że już od pierwszych tygodni życia większość dzieci z zespołem Turnera rośnie wyraźnie wolniej niż rówieśniczki. Od stosunkowo niedawna wiemy, że mimo utraty części materiału genetycznego, niektóre dziewczęta z zespołem Turnera rosną nie gorzej niż

ich zdrowe koleżanki. Wykazano, że w takich przypadkach utracie niektórych genów towarzyszy zwiększenie dawki innych genów. Jeśli u chorej nastąpiło zwiększenie dawki genu nazwanego SHOX (skrót od angielskiej nazwy genu short stature homeobox-containing gene wyizolowanego w roku 1997), to wzrastanie nie zostaje upośledzone. U tych dziewcząt nie dochodzi natomiast do pokwitania z powodu utraty genów odpowiedzialnych za rozwój jajników, mieszczących się w innej okolicy chromosomu X niż gen wzrostowy SHOX.

Rozwój genetyki nie umożliwia jeszcze określenia wszystkich genów odpowiedzialnych u człowieka za wzrastanie. Z tego powodu systematyczne mierzenie każdego dziecka jest i pozostanie jeszcze długo najskuteczniejszą metodą wykrywania nieprawidłowości we wzrastaniu. Powtarzanie co kilka miesięcy pomiaru długości ciała, a u starszych dzieci wysokości ciała, umożliwia obliczenie szybkości wzrastania oraz wykreślenia linii przebiegu wzrostu, czyli krzywej wzrostu. Szybkość wzrastania wyraża się w centymetrach na rok. Obliczenie szybkości wzrastania nie wymaga jednak oczekiwania przez cały rok, a za wystarczający odstęp czasu uważa się 6 miesięcy, a nawet 3 miesiące. Indywidualną wartość szybkości wzrastania porównuje się do norm dla dzieci w tym samym wieku, tej samej płci i rasy, z tego samego kraju lub kontynentu.

Do sporządzenia krzywej wzrostu służy specjalny wykres nazywany siatką centylową. Wynik każdego pomiaru zaznacza się na siatce, a zaznaczone punkty (wyniki pomiaru) łączy linią. Obniżania się przebiegu linii wzrostowej na siatce centylowej zawsze wymaga wyjaśnienia, przy czym nie można zadawać się nadzieją, że spowolnienie jest przejściowe i zostanie nadrobione w przyszłości. U większości dzieci z zespołem Turnera linia wzrostowa już w pierwszych latach życia znajduje się poniżej najniższego poziomu, czyli poniżej linii 3 centyla. To oznacza, że większość dzieci z zespołem Turnera od wczesnego dzieciństwa należy do 3 procent najniższych. Udowodniono, że wykrycie choroby powinno

nastąpić możliwie najwcześniej, jeśli nie w pierwszych tygodniach życia, to najpóźniej w pierwszych latach. W wielu krajach leczenie za pomocą hormonu wzrostu jest rozpoczynane w 3 – 4 roku życia, a w Polsce od 6 roku życia. Czym wcześniej hormon wzrostu zostanie zastosowany, tym dziecko mniej będzie się wyróżniało wysokością ciała spośród rówieśniczek.

- **trudności w odżywianiu we wczesnym dzieciństwie**

Trudności w odżywianiu najmłodszych dzieci z zespołem Turnera doświadczają wielu rodziców. W pierwszym, a czasami nawet jeszcze w drugim roku życia dziewczynki jedzą niechętnie, małe porcje, a na dodatek po jedzeniu obficie ulewają lub wymiotują. Łatwo sobie wyobrazić przerażenie rodziców i trud wkładany w próby nakarmienia tak źle jedzącego dziecka. Dzieci te zbyt wolno przybierają na wadze, jednak nie mają nawracających biegunek. Nic dziwnego, że w takich przypadkach lekarze zalecają podawanie specjalnych mieszanek do karmienia niemowląt. Jednak u dziewczynek z zespołem Turnera wprowadzenie diety (często mówi się wówczas o diecie eliminacyjnej) nie zawsze przynosi oczekiwaną poprawę, przede wszystkim nie zawsze poprawia się apetyt, a przyrost masy ciała nadal pozostaje zbyt powolny. W większości przypadków opisane objawy ustępują samoistnie, zazwyczaj w czasie 2. roku życia.

- **nawracające zapalenia uszu**

Rzadko zdarza się żeby dziecko przynajmniej raz w okresie dzieciństwa nie zachorowało na zapalenie uszu. Jednak u dziewczynek z zespołem Turnera zachorowania na zapalenie ucha środkowego powtarzają się wielokrotnie i opornie poddają się leczeniu. W takich przypadkach istnieje poważna obawa o trwałe osłabienie słuchu. U wielu dziewczynek nawracającym stanom zapalnym ucha środkowego towarzyszy przerost migdałków podniebiennych i „trzeciego” (gardłowego). U każdej niskorosłej dziewczynki chorującej na

nawracające zapalenie ucha środkowego powinno się poszukiwać stygmatów zespołu Turnera i zawsze ocenić jak dziecko rośnie.

- **nawracające zapalenia dróg moczowych i występowanie niektórych wad wrodzonych nerek i dróg moczowych**

Wrodzone wady układu moczowego występują u około 40% pacjentek z zespołem Turnera, najczęściej pod postacią nerki podkowiastej lub zdwojenia moczowodów. U osób z nerką podkowiastą nerki są zbliżone do siebie i zrosnięte dolnymi biegunami, jednak zazwyczaj funkcjonują prawidłowo. Poważniejszą wadą jest zdwojenie moczowodów, gdyż często zaburzona zostaje praca nerek i pęcherza moczowego i występują nawracające zapalenia dróg moczowych. Moczowody mogą być zdwojone w różnych częściach, u niektórych osób tylko w górnym odcinku. Stosunkowo często u chorych z zespołem Turnera występuje zwężenie cewki moczowej, przyczyniające się do zapaleń dróg moczowych, a przede wszystkim objawiające się moczeniem nocnym, a niekiedy i dziennym. We wszystkich przypadkach stwierdzenia takich wad u dziewcząt powinno się poszukiwać stygmatów zespołu Turnera i zawsze ocenić dotychczasowy przebieg wzrastania dziecka.

Objawy i choroby wymagające szczególnego uwzględnienia w bilansie zdrowia

Leczenie niedoboru wzrostu jest prowadzone w Polsce w kilkunastu przychodniach endokrynologii pediatricznej. Przed zastosowaniem hormonu wzrostu zawsze wykonywane są badania oceniające stan zdrowia, niektóre z nich są powtarzane w czasie leczenia. Problemy ze zorganizowaniem opieki lekarskiej pojawiają się natomiast po ukończeniu 18 roku życia, kiedy dobiega końca opieka pediatriczna. Wówczas chora zmuszona jest znaleźć sobie lekarzy – ginekologa i internistę - którzy zajmą się jej leczeniem w dorosłości. W żadnym europejskim kraju liczba chorych z zespołem Turnera nie jest aż

tak duża aby można było tworzyć sieć specjalnych przychodni, wyłącznie na potrzeby osób z zespołem Turnera. Jednocześnie wiadomo, że chore wymagają specjalnej opieki lekarskiej, znacznie różniącej się od tej, której potrzebują zdrowe kobiety. Osoby z zespołem Turnera, nawet jeśli nie odczuwają jakichkolwiek dolegliwości, powinny mieć regularnie przeprowadzany bilans zdrowia. Taką okresową ocenę stanu zdrowia można przeprowadzać na dwa sposoby – w specjalnej poradni „turnerowskiej” lub u lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, o ile będzie się posługiwał procedurą zbieżną z zaproponowaną w „Karcie chorej z zespołem Turnera” (patrz strony 65 - 78). Wzór karty można pobrać ze strony internetowej WWW.turner.org.pl

Organizacja wydzielonych poradni, pracujących wyłącznie na potrzeby osób z zespołem Turnera jest trudna z przyczyn finansowych i z tego powodu łatwiejsze wydaje się regularne ocenianie stanu zdrowia w miejscu zamieszkania, np. przy użyciu „Karty chorej z zespołem Turnera”. Unika się wówczas konieczności dojazdów do poradni, często odległej od miejsca zamieszkania kobiety dotkniętej z zespołem Turnera. Zaletą jest oszczędność czasu i obecność lekarza domowego w pobliżu miejsca zamieszkania, wadą dokonywania oceny przez lekarza nie mającego doświadczenia w leczeniu zespołu Turnera.

Wrazie jakichkolwiek wątpliwości prosimy lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej o kontaktowanie się ze Stowarzyszeniem Pomocy Chorym z zespołem Turnera.

W poszczególnych punktach Karty zawarte są badania i procedury ułatwiające wykrywanie chorób często występujących u dorosłych z zespołem Turnera, między innymi takich chorób jak:

- **nadciśnienie tętnicze**

Każda wizyta u lekarza powinna być wykorzystana do zmierzenia ciśnienia tętniczego, ponieważ nadciśnienie tętnicze często towarzyszy zespołowi Turnera.

- **choroby serca i wielkich naczyń**

U chorych z zespołem często występują wrodzone wady serca, zagrożenie stanowi tętniak rozwarstwiający aorty oraz zaburzenia rytmu serca. Z tego powodu za konieczne uważa się okresowe przeprowadzenie u każdej chorej badań dodatkowych: raz do roku EKG, a co 3 lata badań echokardiograficznych oraz obrazowania serca i aorty za pomocą techniki rezonansu magnetycznego. W razie potrzeby opieka kardiologiczna jest konieczna przez całe życie.

- **choroby tarczycy, szczególnie choroba Hashimoto**

Niedoczynność tarczycy, często o dyskretnym przebiegu (mówi się, że to przebieg lub niedoczynność subkliniczna), jest często spotykana u kobiet z zespołem Turnera. Z tego powodu u każdej chorej raz do roku powinny być oznaczone w surowicy krwi żyłnej stężenia hormonów tarczycy oraz miana przeciwciał przeciw-tarczycowych. Najczęściej wykrywane jest przewlekłe limfocytowe zapalenie tarczycy (choroba Hashimoto).

- **insulinooporność, cukrzyca typu 2.**

Coraz więcej czasu spędzamy na siedząco, a regularnie odżywiający się człowiek każdego dnia wprowadza do organizmu nadmierne ilości energii w stosunku do wydatkowanej w ciągu dnia na ruch (aktywność fizyczna). Osoby prowadzące siedzący tryb życia potrzebują mało energii na wykonywanie codziennych czynności, toteż jej nadmiar nieuchronnie zawarty w przekąskach i zjadanych posiłkach systematycznie odkłada się w postaci tkanki tłuszczowej. Na dodatek w potrawach współczesnego człowieka jest zbyt dużo cukru, co

powoduje, że wielokrotnie w ciągu dnia, a nawet w godzinach wieczornych stężenie glukozy we krwi staje się zbyt wysokie. Każde podwyższenie stężenia glukozy we krwi powoduje zwiększone wydzielanie insuliny, hormonu regulującego stężenie cukru w organizmie. Jedząc zbyt dużo, zbyt słodkie i tłuste potrawy coraz częściej i w coraz młodszym wieku zmuszamy organizm do wytwarzania coraz większych ilości insuliny dla utrzymania prawidłowego stężenia cukru we krwi. Dzięki obfitemu wytwarzaniu insuliny początkowo nie dochodzi do nadmiernego podwyższania stężenia glukozy we krwi (popularnie mówi się o poziomie cukru we krwi), co oznacza, że nie dochodzi do rozwoju cukrzycy. Jednak organizm coraz oporniej reaguje na własną insulinę, co powodują, że potrzeba coraz więcej insuliny do utrzymania prawidłowego stężenia cukru we krwi. W ten sposób rozwija się oporność na insulinę (insulinooporność), a u niektórych chorych po pewnym czasie dochodzi do wystąpienia cukrzycy typu drugiego (typu 2.). Uważa się, że u chorych z zespołem Turnera może częściej niż u zdrowych pojawiać się oporność na insulinę, a także częściej cukrzyca typu 2. Z wymienionych powodów osoby z zespołem Turnera powinny dbać o zachowanie szczupłej sylwetki i bez względu na wiek być stale aktywne fizycznie. Warto pamiętać, że bycie osobą stale aktywną fizycznie nie wymaga zakupu drogiego sprzętu sportowego, ani konieczności opłacania wstępu do sal treningowych. Wystarczy kilka razy w tygodniu (nie rzadziej niż 5 razy w tygodniu) bez względu na porę roku maszerować lub jechać na rowerze przez co najmniej godzinę. Można także tańczyć, grać w gry zespołowe, pływać. Taka stała, dostatecznie długo trwająca porcja ruchu może odsunąć groźbę oporności na insulinę, a dla osób już wających za dużo jest doskonałym, a właściwie jedynym „lekarstwem” na schudnięcie. W czasie każdej wizyty lekarskiej osoba z zespołem Turnera powinna być zważona, a jej masa ciała porównana do wysokości ciała. Odnoszenie masy ciała wyłącznie do wieku metrykalnego jest często popełnianym błędem. Nie rzadziej niż co 3 lata należy wykonać test doustnego obciążenia glukozą

z oznaczeniem stężeń glukozy i insuliny przed i po obciążeniu glukozą. Ocena tolerancji węglowodanów wyłącznie na podstawie oznaczenia stężenia glukozy na czczo nie jest wystarczające.

- **obniżona mineralizacja szkieletu**

Typowe dla zespołu Turnera współistnienie oporności na własny hormon wzrostu i niedostateczne wytwarzanie żeńskich hormonów płciowych może prowadzić do tworzenia słabszych struktur kości (beleczek kostnych) niż u zdrowych osób, a także do słabszego wysycania tkanki kostnej minerałami (mineralizacja szkieletu, uwapnienie kośćca). U wielu dziewcząt i młodych kobiet z zespołem Turnera badanie stopnia mineralizacji kości (badanie densytometryczne) wykazuje obniżoną mineralizację szkieletu. Lekarze uważają, że wraz z wiekiem powiększa się ryzyko osteoporozy (zrzesztotnienie kości, osłabienie budowy kości najczęściej z powodu zmniejszonego wytwarzania w organizmie hormonów żeńskich) i złamań kości długich, toteż każda dorosła kobieta z zespołem Turnera powinna mieć co 2 – 3 lata przeprowadzone badanie densytometryczne (ocenę mineralizacji tkanki kostnej). Wykazano, że mineralizacja szkieletu ulega poprawie po zastosowaniu preparatów estrogenowych. Podawanie żeńskich hormonów płciowych rozpoczyna się zazwyczaj od około 12 - 14 roku życia. Udowodniono, że kości są lepiej wysycane minerałami (uwapnione), a tym samym mocniejsze u tych chorych, u których już w okresie dzieciństwa zastosowano leczenie hormonem wzrostu.

- **wady postawy, szczególnie boczne skrzywienie kręgosłupa**

Wady postawy mogą stanowić poważny problem zdrowotny, szczególnie w czasie przyspieszonego wzrastania pod wpływem leczenia hormonem wzrostu. Z tego powodu, a także wobec obaw o możliwość wczesnego wystąpienia osteoporozy, u każdej chorej z zespołem Turnera przy najmniej raz do roku powinno się ocenić prawidłowość sylwetki. W czasie badania zwraca

się uwagę na symetrię łopatek, miednicy i pośladków, zarysowanie krzywizn kręgosłupa, wysklepienie stóp.

U niektórych osób do wystąpienia wady postawy przyczyniać się może nadwaga, jednak wbrew potocznym wyobrażeniom otyłość nie jest szczególnie charakterystyczna dla zespołu Turnera. Mała aktywność fizyczna ma zawsze niekorzystny wpływ na wykształcanie i utrzymanie prawidłowej postawy ciała, przede wszystkim w okresie szkolnym, ale też i u dorosłych kobiet. Warto o tym pamiętać, szczególnie wobec presji wywieranej niekiedy na lekarzy przez dziewczęta lub rodziców w celu uzyskania zwolnienia z zajęć wychowania fizycznego. Niektóre dziewczęta z zespołem Turnera czują się „gorsze” od zdrowych rówieśniczek i unikają sytuacji, które mogą ekspozować ich odmienność fizyczną (np. płetwiastą szyję) i opóźnione pokwitanie. Tymczasem siedzący tryb życia przyczynia się do pogłębiania wad postawy i nadmiernego odkładania tkanki tłuszczowej. Podkreślenia wymaga fakt, że tylko w sporadycznych przypadkach zachodzi uzasadniona konieczność zwolnienia uczennicy z zajęć wychowania fizycznego i ograniczenie aktywności fizycznej.

Objawy i choroby mogące wystąpić u niektórych osób z zespołem Turnera

- **celiakia**

W ogłoszonych w roku 2005 wytycznych amerykańskiego towarzystwa gastrologicznego (North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) zalecono wykonywanie badań w kierunku celiakii u wszystkich chorych z zespołem Turnera. Do wystąpienia celiakii, nazywanej także chorobą trzewną, dochodzi pod wpływem gliadyny, która uszkadza błonę śluzową przewodu pokarmowego. Gliadyna wchodzi w skład glutenu, związku występującego powszechnie w wielu produktach zbożowych lub takich do których dodano mąkę, szczególnie pszenną. Często nawet nie

podejrzewamy, że do zjadanej przez nas potrawy producent dodał mąkę. U osób nadwrażliwych gliadyna powoduje stopniowy zanik pofałdowania jelita cienkiego (wygładza kosmki jelitowe, dzięki którym powierzchnia wchłaniania w jelicie jest bardzo duża), co prowadzi do upośledzenia wchłaniania składników odżywczych z pożywienia. Choroba może występować zarówno we wczesnym dzieciństwie, jak i u dorosłych w różnym wieku. Niektórzy lekarze sądzą, że celiakia może częściej pojawiać się u chorych z zespołem Turnera.

Osoby nadwrażliwe na gluten skarżą się na bóle brzucha, wzdęcia, biegunki, chudną, czują się nadmiernie znużone, popadają w depresję. Często mają niedokrwistość, a nawet różnorodne objawy ze strony układu nerwowego.

- **przewlekłe zapalenia jelit**

Sądzi się, że różne postacie przewlekłego zapalenia jelit mogą występować częściej u chorych z zespołem Turnera, być może szczególnie u osób z izochromosomem Xq (np. u osób o kariotypie 46,X,Xq). Termin izochromosom Xq oznacza, że miejsce prawidłowego chromosom X zajmuje chromosom zbudowany z dwóch ramion długich (q), natomiast pozbawiony ramienia krótkiego (p). Lekarze uważają, że u dorosłych pacjentek z zespołem Turnera zawsze w czasie wizyty kontrolnej należy dopytywać się o objawy, które mogą ewentualnie wskazywać na przewlekłe wrzodziejące zapalenie jelita grubego lub chorobę Leśniowskiego-Crohna. Zapalenie jelit może rozwijać się skrycie, objawiać się początkowo znużeniem, osłabieniem i brakiem apetytu, następnie dołączają się częste luźne stolce z domieszką krwi i śluzu.

Należy podkreślić, że zaleca się aby u niskorosłych kobiet chorujących na przewlekłe wrzodziejące zapalenie jelita grubego lub chorobę Leśniowskiego-Crohna uwzględniać możliwość występowania zespołu Turnera!

- **nowotwory**

Lekarze oddzielają możliwość wystąpienia nowotworu jajnika (używa się często określenia „szczątkowa gonada”) od możliwości zachorowania na nowotwór innego narządu. Z powodu małej liczby danych o stanie zdrowia dorosłych chorych, częstość występowania nowotworu w innym narządzie niż jajniki (gonady) jest trudna do ustalenia. Fakt rozpoznania guza u jednej chorej nie daje dostatecznych podstaw do twierdzenia, że dany rodzaj nowotworu występuje znamienne częściej w zespole Turnera. Ostatnio zasugerowano, że spontanicznie dojrzewając dziewczęta z zespołem Turnera mogą być narażone na podwyższone ryzyko zachorowania na raka endometrium (rak błony śluzowej wyścielającej macicę). Potwierdzenie takiego zagrożenia wymaga wieloletnich obserwacji dużej liczby chorych.

Obawy o pojawienie się nowotworu w szczątkowym jajniku dotyczą przede wszystkim tych kobiet, u których stwierdzono obecność męskiego materiału genetycznego, czyli np. osób o kariotypie 45,X/46,XY. W takich przypadkach zagrożenie nowotworem szczątkowych gonad szacuje się na 25 - 30%. I z tego powodu wielu lekarzy zaleca profilaktyczne usunięcie szczątkowych gonad u chorych mających w zestawie chromosomów (nazywa się taki zestaw genomem) chromosom męski Y lub jego fragment (symbol f(Y)). Współcześnie zabieg usunięcia szczątkowych gonad przeprowadza się laparoskopowo bez konieczności przecinania powłok jamy brzusznej. Dla wielu rodziców wyrażenie zgody na usunięcie szczątkowych gonad jest szczególnie trudne, gdyż obawiają się, że ich córka zostanie pozbawiona ważnej części kobiecości, że przekreślone zostaną bezpowrotnie nadzieje na macierzyństwo. Tymczasem sytuacja kobiet, u których trzeba było usunąć szczątkowe gonady i tych, u których nie było wskazań do przeprowadzenia takiego zbiegu, nie różni się w sposób istotny. W obu przypadkach leczenie hormonami żeńskimi jest prowadzone w taki sam sposób, zaś możliwość rozwoju macicy i piersi (gruczołów piersiowych)

nie ulega zmianie, gdyż jest osobniczo uwarunkowana, zależna od podatności na podawane hormony żeńskie. Warunki do współżycia płciowego także pozostają podobne, gdyż podawanie hormonów żeńskich prowadzi do rozwoju płciowego bez względu na obecność lub brak szczątkowych, nieczynnych jajników. Najważniejsze aby każda kobieta z zespołem Turnera dbała przez całe życie o regularne badania ginekologiczne. Osoby mające w zestawie chromosomów męski materiał genetyczny, a które nie zdecydowały się na usunięcie szczątkowych gonad, powinny szczególnie dbać o systematyczne odwiedzanie gabinetu lekarza ginekologa. Obawy o niewystarczającą czułość ultrasonograficznego badania (USG) szczątkowych jajników u kobiet z męskim materiałem genetycznym w genomie wydają się uzasadnione. Nowotwór szczątkowej gonady początkowo jest bardzo mały i z tego powodu może być trudny do wykrycia w czasie badania USG.

Jeśli szukasz adresu poradni ginekologicznej dla kobiet z zespołem Turnera, to zajrzyj na stronę WWW.turner.org.pl

- **choroby wątroby**

Niektóre badania naukowe wskazują, że kobiety z zespołem Turnera częściej niż zdrowe mają zaburzoną funkcję wątroby, nawet jeśli nie chorowały na wirusowe zapalenie wątroby. Dotychczas nie ustalono, ani przyczyn, ani nie określono częstości występowania tych zmian.

ROZDZIAŁ 6.



Rozpoznawanie zespołu Turnera



Najlepiej, gdy o rozpoznaniu zespołu rodzice dowiadują się jeszcze przed lub wkrótce po urodzeniu się dziecka. Mają wówczas więcej czasu na dowiedzenie się co oznacza, że ich córka ma zespół Turnera i co trzeba zrobić, żeby otrzymała w odpowiednim czasie skuteczną pomoc. Niestety rozpoznanie zespołu u noworodka jest nadal stawiane zbyt rzadko. Znacznie częściej do wykrycia choroby dochodzi w czasie poszukiwania przyczyn zbyt wolnego wzrastania, a jeszcze częściej przyczyn już istniejącej niskorosłości. W poprzednich rozdziałach opisano jak wielkie znaczenie ma regularne mierzenie każdego dziecka. Jest niezbędne do oceny jego stanu zdrowia, a jednocześnie łatwe i tanie. Raz zainstalowany przyrząd do pomiaru wysokości ciała służy przez wiele, wiele lat! Czym wcześniej rodzice dowiedzą się, że ich córka rośnie wolniej od rówieśniczek, tym wcześniej lekarz może przeprowadzić odpowiednie badania i wyjaśnić, co jest tego przyczyną. Najlepiej aby każde dziecko od pierwszych miesięcy życia było regularnie mierzone – 4-krotnie w pierwszym roku życia i 2-krotnie w kolejnych!

Za rozpoznaniem zespołu Turnera przemawia obecność obrzęków limfatycznych, szczególnie na grzbietowych powierzchniach dłoni i stóp. Ich występowanie jest na tyle charakterystyczne dla zespołu, że wymaga oznaczenia

kariotypu, czyli zestawu chromosomów, w który wyposażona jest każda komórka człowieka. Do oznaczenia kariotypu najczęściej wykorzystuje się krwinka biała pobrane z krwi żyłnej. Badanie jest niezbędne dla ostatecznego potwierdzenia rozpoznania wysuniętego na podstawie badania noworodka.

Zwiększenie częstości wykrywania zespołu Turnera u noworodków jest stosunkowo łatwe, mimo, że dotychczas nie opracowano w tym celu żadnej dostatecznie dokładnej metody analitycznej. Oznacza to, że poza badaniami genetycznymi nie dysponujemy żadnym innym testem laboratoryjnym, którego wynik może wskazać dziewczynki dotknięte zespołem Turnera. Niestety żaden kraj nie posiada dostatecznej liczby pracowni genetycznych, w których można byłoby wykonać oznaczenia kariotypu u każdego nowo narodzonego noworodka płci żeńskiej. Z tego powodu wykrywanie zespołu Turnera musi się opierać na wyniku badania noworodka przez lekarza. Poza obecnością obrzęków limfatycznych za możliwością (podejrzeniem) wystąpienia zespołu Turnera może przemawiać zbyt mała urodzeniowa masa ciała względem czasu trwania ciąży. Większość dzieci z zespołem rodzi się z ciąż donoszonych. Jednak dziewczynek ze zbyt małą masą ciała rodzi się każdego roku także zbyt wiele w stosunku do możliwości oznaczania u wszystkich kariotypu.

W tej sytuacji, urodzenie się donoszonej dziewczynki ze zbyt małą masą ciała powinno kierować uwagę rodziców i lekarza opiekującego się dzieckiem na to jak rośnie w pierwszych 2 – 3 latach życia. I jeśli rośnie zbyt wolno, to wówczas powinna mieć oznaczony kariotyp. Poza zaobserwowaniem niedostatecznego rośnięcia za skierowaniem dziecka na oznaczenie kariotypu przemawia stwierdzenie innych objawów zespołu Turnera, które opisano w rozdziale 5.

Wynik badania genetycznego – jaki rodzaj potwierdza rozpoznanie zespołu Turnera?

Nie należy się obawiać badania kariotypu. Nie jest bolesne, gdyż wymaga tylko pobrania z żyły niewielkiej ilości krwi, a kolejne etapy badania odbywają

się w laboratorium bez udziału dziecka i jego rodziców. Po kilku dniach przygotowań krwinki białe wyizolowane z krwi dziecka przechodzą w stan, w którym uwidocznić można ile i jakie chromosomy zawierają. Za rozpoznaniem zespołu Turnera przemawia brak jednego chromosomu X lub zmiana widoczna w budowie jednego z dwóch chromosomów X. Każda komórka ciała kobiety wyposażona jest w zestaw 23 par chromosomów, łącznie w 46 chromosomów. Dwa z pośród nich nazywa się płciowymi i oznacza u kobiet symbolem X, a u mężczyzn symbolem Y. Prawidłowy zestaw chromosomów kobiety zapisuje się symbolem 46,XX, a mężczyzny 46,XY. Kiedy w połowie 20. wieku opracowano metodę oznaczania liczby chromosomów, to odkryto, że u chorych z zespołem Turnera występuje tylko 45. Zawsze brakującym okazał się jeden z dwóch chromosomów płciowych X. Za przyczynę choroby uznano wobec tego utratę jednego chromosomu płciowego X, co zapisuje się symbolem 45,X, dawniej 45,X0. W miarę jak ludzie dowiadawali się więcej o chromosomach i zawartych w nich genach, tym mieli większe wątpliwości, czy możliwe jest urodzenie się osoby pozbawionej całkowicie jednego chromosomu. Całkowita utrata genów zawartych w chromosomie jest zbyt poważnym zaburzeniem i nie może być zrównoważona przez geny zawarte na siostrzanym chromosomie. Okazało się, że w większości przypadków zarodki ludzkie o kariotypie 45,X zostają we wczesnym okresie ciąży poronione.

Wkrótce genetycy odkryli, że kariotyp niektórych kobiet z zespołem Turnera zawiera 46 chromosomów, przy czym tylko jeden chromosom X jest prawidłowy, natomiast drugi pozbawiony części materiału genetycznego, czyli niekompletny. Bez genów znajdujących się w brakującej części chromosomu X organizm nie może rozwijać się prawidłowo. Potwierdzono w ten sposób, że do prawidłowego rozwoju organizmu potrzebny jest komplet genów obu siostrzanych chromosomów (z każdej pary chromosomów).

Kolejnym ważnym odkryciem genetyków było wykazanie, że u tej samej

kobiety z zespołem Turnera można wykryć komórki z różnymi kariotypami. Oznacza to, że niektóre komórki, np. krwinki białe, mają prawidłowy zestaw chromosomów (46,XX), a inne nieprawidłowy (np. 45,X). Taki stan nazywa się mozaikowością, a w zapisie genetycznym podaje się wszystkie wykryte u chorej odmiany kariotypu. W przypadku wykrycia dwóch genetycznie różniących się rodzajów komórek zapisuje się oba kariotypy, np. 45,X/46,XX. Czasami u tej samej osoby wykrywa się nawet 3 różne kariotypy, np. 45,X/46,XX/47,XXX. Udowodniono, że znaczna część chorych z zespołem Turnera ma kariotypy mozaikowe, a osób o kariotypie 45,X jest mniej. Udowodniono, że u chorej z zespołem Turnera wynik oznaczania kariotyp może być uzależniony od sposobu przeprowadzania badania genetycznego. Jeśli badanie ograniczało się do oceny małej liczby komórek (są to komórki w fazie podziału mitotycznego), to mogło się zdarzyć, że nie można było zaobserwować obecności dodatkowej linii komórek z innym kariotypem. Przykładowo: dostrzeżono komórki z zestawem 45,X, a nie zaobserwowano żadnej z zestawem 46,XX. Z tego powodu uznano, że należy oglądać w mikroskopie dużą liczbę komórek w fazie podziału mitotycznego. Najczęściej zaleca się ocenę 50 komórek, jednak w przypadku podejrzenia zespołu Turnera nawet 100. Zwiększenie liczby ocenianych komórek pozwala na wykrycie choroby u osób z niewielkim odsetkiem komórek o nieprawidłowym kariotypie. Na przykład chorych mających wśród 100 przebadanych komórek, 5 z kariotypem 45,X i 95 z prawidłowym 46,XX (zapis 45,X/46,XX 5:95). Niekiedy wykrycie takiej dodatkowej linii komórkowej jest trudne i wymaga przeprowadzenia dodatkowych badań genetycznych. Posłużenie się w badaniach genetycznych innymi komórkami niż krwinki białe zwiększa szanse na wykrycie mozaikowości. Niestety poszerzenie badań genetycznych zwiększa koszty i jest bardziej obciążające dla chorej niż pobranie krwi z żyły podskórnej. Źródłem komórek innych niż krwinki białe jest najczęściej mały wycinek skóry.

Podstawowe badanie genetyczne z użyciem krwinek białych jest uważane na całym świecie za całkowicie wystarczające dla potwierdzenia rozpoznania zespołu Turnera i przygotowania dziecka do odpowiedniego leczenia.

Do dnia dzisiejszego nie wykazano aby stan zdrowia osób z kariotypem mozaikowym był lepszy niż u osób z zestawem 45,X. Za wykonywaniem kosztowniejszych i dłużej trwających badań genetycznych przemawia jedynie to, że mogą one wykazać mozaikowość z linią komórek z męskim materiałem genetycznym. Czasami u chorych z zespołem Turnera niektóre komórki mogą zawierać męski chromosom Y lub jego odcinek (fragment chromosomu), tak jak w przypadku mozaiki 45,X/46,XY lub 45,X/46,X,f(Y). Czasami niewielki fragment męskiego chromosomy Y może być trudny do wykrycia w czasie wykonywania podstawowego badania genetycznego. U niektórych chorych z zespołem Turnera w miejsce chromosomu X wykrywany jest tak mały fragment chromosomu, że nie można od razu ocenić jego pochodzenia. W takim przypadku bez dodatkowych badań nie będzie wiadomo, czy zaobserwowany fragment (kawałeczek chromosomu, nazywany markerem) został oderwany od chromosomu X, czy może od chromosomu Y lub od któregoś z innych chromosomów. W takim przypadku kariotyp zapisuje się symbolem 45,X + m, przy czym litera „m” pochodzi od słowa marker. Badanie pochodzenia chromosomu szczątkowego (markerowego) jest możliwe, jednak wymaga zastosowania specjalnych badań genetycznych.

ROZDZIAŁ 7.



Rozpoznawanie zespołu Turnera u osób dorosłych



U większości chorych rozpoznanie zespołu Turnera jest stawiane w dzieciństwie, jednak czasami zdarza się, że następuje dopiero znacznie później, już w dorosłości. U niektórych dorosłych kobiet dotychczas nie wykryto choroby! Dotyczy to tych osób, których dzieciństwo i młodość upłynęły w okresie, w którym dopiero rozwijała się genetyka, a wiedza na temat zespołu Turnera była mniej rozpowszechniona niż obecnie.

Do rozpoznania może doprowadzić wykrycie wrodzonej wady nerek, niektórych chorób serca, niedostłuchu, obrzęku limfatycznego stopy, a także celiakii lub przewlekłego zapalenia jelita, tak jak to opisano w rozdziale poświęconym objawom zespołu Turnera. Za wysunięciem podejrzenia zespołu Turnera u dorosłych kobiet przemawia przede wszystkim brak rozwoju płciowego oraz zbyt wczesne wygaśnięcie miesiączek. Oznaczenie kariotypu jest zawsze konieczne jeśli tylko skrupulatne badanie pacjentki wykaże obecność stygmatów turnerowskich.

Wynik badania genetycznego może doprowadzić do wykrycia zespołu Turnera u kobiet nie mogących zajść w ciążę. U tych kobiet w okresie rozwojowym nie doszło do zahamowania wzrastania, a przebieg dojrzewania płciowego nie budził niczych zastrzeżeń, co tłumaczy dlaczego choroba nie została wcześniej wykryta. Wydaje się, że oznaczanie kariotypu powinno zawsze być zalecane u kobiet zgłaszających się do lekarza z powodu niemożności zajścia w ciążę. Sporadycznie zdarza się, że kobiety z zespołem Turnera zachowują płodność i w sposób naturalny zachodzą w ciążę. Mimo, że zespół Turnera nie jest dziedziczny, to czasami ich córki także są dotknięte zespołem Turnera.

W Polsce rodzinne występowanie zespołu Turnera opisano u kilku rodzin, przy czym rozpoznanie choroby u matek następowało w czasie badania przyczyn niskorosłości lub opóźnionego pokwitania u córek. Po oznaczeniu kariotypu stwierdzano, że zarówno matka, jak i córka są dotknięte zespołem Turnera. Nie jest to jednak powodem do oznaczania kariotypu u wszystkich matek pacjentek z zespołem Turnera. Zazwyczaj całkowicie wystarczające jest pytanie o stan zdrowia matek, zmierzenie wysokości ciała i dokładne zbadanie przez lekarza w celu poszukiwania stygmatów turnerowskich.

ROZDZIAŁ 8.



Leczenie chorych z zespołem Turnera



Zespołu Turnera nie można wyleczyć, można natomiast łagodzić objawy choroby, często nawet w znacznym stopniu. Przede wszystkim można skutecznie przeciwdziałać zbyt wolnemu wzrastaniu i opóźnionemu pokwitaniu. Odpowiednie leczenie może zapobiec niskorostości.

Leczenie preparatem hormonu wzrostu

Zastosowane w dzieciństwie jest najbardziej skuteczne! Czym później choroba zostanie wykryta, tym później będzie leczona, a terapia rozpoczęta po 10 roku życia daje zazwyczaj gorsze wyniki. W Polsce leczenie hormonem wzrostu u dziewcząt z zespołem Turnera wprowadza się od 6 roku życia, natomiast w niektórych krajach nawet o 2 - 3 lata wcześniej. Podawanie hormonu wzrostu trwa przez kilka lat, gdyż raz rozpoczętego pobudzania wzrastanie nie przerywa się, chyba że z jakiś szczególnie ważnych przyczyny. Chora może potrzebować nawet 7 - 8 lat codziennego podawania hormonu wzrostu! Trzeba pamiętać, że lek powinien być stosować systematycznie.

Celem leczenia jest uzyskanie wyższej wysokości ciała niż przewidywana przed rozpoczęciem podawania hormonu wzrostu, zarówno w pierwszym, jak i w kolejnych latach terapii.

Czy można przewidzieć jak dziecko wzrastałoby bez podawania hormonu wzrostu? Tak, można! Do tego celu służą systematycznie przeprowadzane pomiary wysokości ciała, a czym częściej w przeszłości chora była mierzona, tym dokładniej poznajemy jej wzrastanie. Na podstawie wszystkich dostępnych pomiarów wzrostu (ze szkoły, z poradni w miejscu zamieszkania) lekarze wykreślają dla każdego dziecka krzywą (linię) wzrostu, ale w razie potrzeby są

gotowi ocenić dziecko nawet na podstawie jednorazowego pomiaru wysokości ciała. Jeśli bowiem dziecko jest niższe od 97 procent rówieśniczek, to nie ma wątpliwości, że jest niskorosłe. Natomiast jeśli dziewczynka z zespołem Turnera jest wyższa od 10 procent rówieśniczek, to zazwyczaj trzeba śledzić (obserwować) jej wzrastanie przez pewien czas, nawet przez kilka lat. Często już po półrocznej lub rocznej obserwacji można ocenić przebieg rośnięcia dziecka i podjąć decyzję w jaki sposób dalej postępować. Zdarza się, że rośnięcie dziewczynki z zespołem Turnera nie różni się od wzrastania jej zdrowych koleżanek, a lekarz nie zaleca leczenia bez stwierdzenia niedoboru wzrostu. Jednak dla większości chorych podanie hormonu wzrostu jest jedynym skutecznym sposobem zapobiegania niskorosłości. Dziewczynka lepiej rosnąca po podaniu leku, mniej lub nawet wcale nie odbiega wzrostem od rówieśniczek, a wobec tego lepiej czuje się w klasie, lepiej rozwija się psychicznie i społecznie. Dziecko, które nie wyróżnia się wzrostem, nie rozwija się z piętnem „karzełka”, „krasnuludka”, czy „odmieńca”. Leczenie zakończy się pełnym sukcesem jeśli chora z zespołem Turnera już jako osoba dorosła nie będzie się w sposób wyraźny różniła wzrostem od zdrowych kobiet. Co to oznacza? Otóż pod koniec 20. wieku przeciętna 18-letnia warszawianka mierzyła 165,5 centymetra, a podobną wysokość ciała odnotowano u młodych kobiet z innych regionów naszego kraju. W tym samym czasie stwierdzono, że jeśli 18-letnia kobieta mierzy 154 centymetry lub nieco więcej (w zakresie od 154 do 158 cm), to jest osobą niską, ale nie ma niedoboru wzrostu! Można wobec tego uznać, że cel podawania hormonu wzrostu zostanie spełniony jeśli chora z zespołem Turnera osiągnie co najmniej 154 centymetry wysokości ciała. Po blisko 30 latach stosowania hormonu wzrostu wiemy, że niektóre dziewczęta z zespołem Turnera dzięki leczeniu osiągają jeszcze lepsze wyniki! Inne niestety gorsze, ale w tych przypadkach albo leczenie rozpoczęto zbyt późno albo chora przed podaniem hormonu wzrostu była osobą wyjątkowo niską, niższą niż inne chore w tym samym wieku. Na końcowy efekt leczenia hormonem wzrostu składa się wiele czynników, między innymi wysokość ciała rodziców, wiek rozpoczęcia leczenia, sposób reagowania na podawany hormon wzrostu, dawka leku, stan zdrowia (obecność lub brak innych poważnych chorób), krzywizny kręgosłupa. Skrzywienie kręgosłupa może przeszkodzić w dokończeniu leczenia niedoboru wzrostu.

Dla każdej chorej i dla jej najbliższych ważne jest aby leczenie było nie tylko

rozpoczęte jak najwcześniej, ale także żeby było systematycznie kontynuowane aż do czasu naturalnego wygaśnięcia procesów wzrostowych w organizmie. Ważne aby względy ekonomiczne, podnoszone z uwagi na dość znaczne koszty zakupu hormonu wzrostu, nie powodowały zbyt wczesnego zaprzestania leczenia. I tak pacjentka, która w wieku 12 lat mierzy 150 centymetrów (przeciętna wysokość ciała polskiej 12-latki wynosi blisko 153 cm) i nadal rośnie z szybkością około 5 centymetrów na rok, powinna móc w pełni wykorzystać swój potencjał wzrostowy. Być może chora osiągnie 160 centymetrów, a nawet i więcej! Podstawowym celem podawania hormonu wzrostu jest przecież upodobnienie życia osób z zespołem Turnera od tego, które jest udziałem kobiet zdrowych.

Badania przygotowujące do leczenia hormonem wzrostu

U dziewcząt z zespołem Turnera badania określające wydzielanie hormonu wzrostu zazwyczaj nie wykazują zaburzeń i z tego powodu zaniechano ich wykonywanie. Podstawą do uznania chorej za wymagającą podawania hormonu wzrostu jest stwierdzenie niedoboru wzrostu oraz korzystna ocena stopnia dojrzałości szkieletu. Kwestię oceny dojrzałości szkieletu wyjaśniono w dalszej części rozdziału.

Jeśli choroba zostanie wykryta wcześniej – u noworodka lub niemowlęcia – to dzięki systematycznym pomiarom wzrostu lekarz szybko zorientuje się jak pilne jest przygotowanie dziecka do leczenia hormonem wzrostu. Jak już powiedziano, zdarza się, że dziewczynka z zespołem Turnera rośnie znakomicie i nawet przewyższa wzrostem część zdrowych koleżanek. Jednak większość chorych już od wczesnego dzieciństwa rośnie stanowczo zbyt wolno i wymaga zastosowania hormonu wzrostu. Badania przygotowujące chore z zespołem Turnera do podania hormonu wzrostu zazwyczaj przeprowadzane są w klinikach endokrynologii dziecięcej. Między innymi bada się stężenia hormonów tarczycy i hormonów płciowych, określa jakie są stężenia glukozy i insuliny przed i po 30, 60, 90 i 120 minutach od wypiciu porcji słodkiego płynu. Ten słodki płyn to rozpuszczona w wodzie glukoza, a badanie nosi nazwę oznaczenia krzywej cukrowej lub testu doustnego obciążenia glukozą i ma za zadanie określenie tolerancji węglowodanów. Test sprawdza do jakiej wartości wzrasta we krwi stężenie cukru i insuliny po wypiciu glukozy i do jakich wartości obniża się w ciągu dwóch kolejnych godzin. Zbyt wolne obniżanie się

stężenia cukru we krwi i zbyt duże stężenia insuliny świadczą o nieprawidłowej regulacji przemianę węglowodanów w organizmie. O zdolnościach organizmu do regulacji poziomu cukru we krwi lepiej informuje oznaczenie stężenia zarówno insuliny, jak i glukozy, niż praktykowane często oznaczenie wyłącznie stężenia glukozy.

Niektóre badania przeprowadzone przed rozpoczęciem leczenia będą powtarzane co pewien czas w czasie podawania hormonu wzrostu.

Tryb przydzielanie leku niskorostłym chorym z zespołem Turnera

Po wykonaniu wszystkich potrzebnych badań lekarz wypełnia formularz wniosku o przydział hormonu wzrostu i kieruje dokumentację do oceny przez komisję lekarską - „Zespół Koordynacyjny do spraw stosowania hormonu wzrostu oraz insulinopodobnego czynnika wzrostu 1. Komisja zbiera się co 5 – 6 tygodni i rozpatruje wszystkie zgłoszone wnioski. W ciągu kilkunastu lat pracy komisji nie zdarzyło się aby tryb jej działania spowodował opóźnienie w rozpoczęciu leczenia. Czasami komisja jest zmuszona odraczać wydanie decyzji z powodu złego przygotowania wniosku lub wydaje decyzję na kolejnym posiedzeniu, dopiero po zapoznaniu się z wynikami dodatkowych badań. Jednak takie sytuacje zdarzają się rzadko.

Dziecko rozpoczyna leczenie w możliwie najkrótszym czasie od zakwalifikowania do leczenia hormonem wzrostu. Lek jest wydawany bezpłatnie, bez żadnych dodatkowych opłat w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego. Przekazanie leku rodzicom lub opiekunom dziecka odbywa się w poradni endokrynologii dziecięcej, najczęściej tej samej w której chorobę rozpoznano. W Polsce leczenie jest prowadzone w kilkunastu miastach – Białymstoku, Bydgoszczy, Gdańsku, Katowicach, Kielcach, Krakowie, Lublinie, Łodzi, Poznaniu, Rzeszowie, Szczecinie, Warszawie, Wrocławiu i Zabrzu.

Rozpoczęcie podawania hormonu wzrostu

Przed wydaniem pierwszej porcji ampułek z hormonem wzrostu lekarz szczegółowo wyjaśnia na czym polega leczenie, w jakiej porze i w jakie części ciała wykonywać zastrzyki. Rodzice chorej dziewczynki muszą dowiedzieć się jak najwięcej o wszystkich sprawach związanych z podawaniem hormonu wzrostu, ponieważ lek będzie stosowany codziennie lub 6 razy w tygodniu przez kilka lat. Czasami w czasie wizyty rozpoczynającej leczenie natłok nowych, ważnych wiadomości jest tak duży, że nie jesteśmy w stanie ich wszystkich zapamiętać.

Nie wstydźmy się zadawać pytania i prosić o powtórzenie, jeśli tylko czegoś nie rozumiemy! Nawet pozornie błahe czynności dnia codziennego mogą mieć znaczenie dla skuteczności leczenia.

Podawanie hormonu wzrostu jest łatwe, jednak życie rodziny ulegnie zmianie z chwilą rozpoczęcia terapii, chociażby z powodu konieczności zrobienia zastrzyku co dzień pomiędzy godziną 20 i 21. Robienie zastrzyków ułatwiają strzykawki automatyczne, nazywane wstrzykiwaczami do hormonu wzrostu, a z angielskiego penami. Taka strzykawka jest wydawana w czasie wizyty rozpoczynającej leczenia. Nadaje się wyłącznie do podawania tego leku, który wydano w poradni prowadzącej leczenie dziecka. W przypadku zmiany preparatu hormonu wzrostu na lek wytwarzany przez innego producenta wraz z nową postacią leku zostanie wydany nowy, inny wstrzykiwacz. Urządzenia przeznaczone do zastrzyków z insuliny nie nadają się do podawania hormonu wzrostu. Do zrobienia zastrzyku używa się cienkich igieł do zastrzyków podskórnych. Są ostre, ale dzięki temu zastrzyki mało bolesne. Robienie zastrzyków podskórnych nie wiąże się z ryzykiem podania leku do tętnicy lub żyły. Miejscowe odczyny – zaczerwienienie, obrzęk, bolesność w miejscu podania leku – są rzadkie. Dziewczęta często same robią sobie zastrzyki z hormonu wzrostu, a przez co stają się bardziej niezależne i mogą same pojechać w czasie wakacji na obóz lub spędzić kilka dniu poza domem. Najlepiej jeśli po rozpoczęciu leczenia przez pierwsze miesiące, a nawet cały rok nie zrobimy jakiegokolwiek przerwy w podawaniu hormonu wzrostu. Natomiast dziewczęta otrzymujące hormon wzrostu dłużej niż rok mogą mieć niewielkie przerwy w wykonywaniu zastrzyków, np. na czas szkolnej wycieczki, a nawet krótkiego wyjazdu na wakacje. Każdą planowaną przerwę w podawaniu hormonu wzrostu należy omówić z lekarzem, który wie jak przebiega leczenie.

Po rozpoczęciu leczenia w organizmie uruchamiane zostają procesy wzrostu, słabo do tej pory funkcjonujące. Systematyczne podawanie hormonu wzrostu podtrzymuje i pobudza procesy wzrastania. W pierwszym roku leczenia dziecko może urosnąć nawet 10, a niekiedy i więcej centymetrów. W kolejnych latach leczenia przyrosty są już nieco mniejsze. Skuteczność leczenia w znacznym stopniu zależy od systematycznego podawania i właściwie dobranej dawki hormonu wzrostu. Dziewczęta z zespołem Turnera otrzymują większe dawki niż chorzy z niedoborem hormonu wzrostu, u których w organizmie stale jest zbyt mało hormonu, gdyż nie jest on wydzielany w dostatecznych ilościach.

Informacje dla lekarza w miejscu zamieszkania

Rozpoczynając leczenie hormonem wzrostu warto zadbać o poinformowanie lekarza podstawowej opieki zdrowotnej lub pediatry, pracującego najbliżej naszego domu. Najlepiej poprosić lekarza prowadzącego leczenie hormonem wzrostu o napisanie listu wyjaśniającego do naszego lekarza rodzinnego. W razie choroby, np. przeziębienia lub zapalenia gardła nie ma potrzeby jechać do poradni endokrynologicznej. Jeśli lekarz rodzinny będzie wiedział, że jego pacjentka jest leczona hormonem wzrostu, to bez obaw zaleci odpowiednie leczenie. W Polsce, podobnie jak i w innych krajach, leczenie hormonem wzrostu stosuje niewielka liczba lekarzy i rzadko się zdarza, że lekarz rodzinny ma doświadczenie w prowadzeniu takiej terapii.

Podawanie antybiotyku, leków przeciwgorączkowych, aspiryny, witamin, leków ułatwiających odkształcanie wydzieliny z oskrzeli (syrupy lub tabletki na kaszel) nie jest przeciwwskazane w czasie leczenia hormonem wzrostu. Natomiast rozpoznanie choroby wymagającej podawania glikokortykosteroidu (np. Encorton) zawsze wymaga powiadomienia i konsultacji z lekarzem endokrynologiem prowadzącym leczenie hormonem wzrostu. Należy również zwracać uwagę na stosowanie maści i kremów zawierających glikokortykosteroidy.

Objawy niepożądane (dawniej nazywane ubocznymi)

Większość chorych z zespołem Turnera nie odczuwa w czasie leczenia żadnych szczególnych dolegliwości. Jednak w razie jakichkolwiek wątpliwości należy od razu porozumieć się z lekarzem prowadzącym leczenie. Pamiętajmy, że doświadczenie w opiece nad chorymi otrzymującymi hormon wzrostu ma niewielu lekarzy i z tego powodu często w pobliżu miejsca naszego zamieszkania nie pracuje żaden mogący udzielić odpowiednich informacji. Rozpoczynając leczenie hormonem wzrostu warto poprosić lekarza z poradni endokrynologicznej o podanie numeru telefonu, pod którym w razie potrzeby można się z nim najłatwiej skontaktować!

Podawanie hormonu wzrostu u niskorosłej chorej z zespołem Turnera nie powoduje nadmiernego, nieproporcjonalnego wzrostu dłoni, stóp, szczęki, nosa lub uszu. Leczenie nie przyczynia się niestety do poprawienia proporcji ciała. U wielu osób z zespołem Turnera kończyny dolne są zbyt krótkie względem tułowia. Jeśli przed rozpoczęciem podawania hormonu wzrostu stwierdzono zbyt krótkość kończyn dolnych względem tułowia, to te same

proporcje chora będzie miała po zakończeniu leczenia.

Wizyty kontrolne w czasie leczenia W czasie leczenia hormonem wzrostu każda chora ma wyznaczane wizyty kontrolne w poradni endokrynologicznej. Warto zadbać o prowadzenie własnej dokumentacji przebiegu leczenia i zapisywać zawsze wynik pomiaru wysokości i masy ciała. Do tego celu może posłużyć zwykły zeszyt, można też korzystać z elektronicznego dzienniczka na stronie internetowej WWW.tacyjkja.pl

Dawkowanie hormonu wzrostu

W czasie każdej wizyty poprośmy lekarza o odnotowanie w naszym dzienniczku zalecanej dawki hormonu wzrostu. Zwracajmy uwagę czy dawka została ustalona na jeden tydzień leczenia czy też na poszczególne dni tygodnia. Czasami każdego dnia lekarz zaleca podawanie takiej samej dawki, może się jednak zdarzyć, że przepisane będzie stosowanie różnych dawek w czasie tego samego tygodnia leczenia. Należy się upewnić czy będziemy wiedzieć jak podzielić tygodniową dawkę leku na poszczególne dni tygodnia i ile leku pozostanie w ampułce po zrobieniu ostatniego zastrzyku. Ostatni zastrzyk to ten, który robimy ostatniego dnia każdego tygodnia leczenia. Tydzień leczenia nie musi się pokrywać z tygodniem w kalendarzu, czyli nie zawsze trwa od poniedziałku do niedzieli. Może to wynikać z wprowadzenia nowego dawkowania od dnia wizyty kontrolnej, a właściwie od dnia, w którym podamy nową dawkę leku, inną niż poprzednio zalecana. Jeśli po zrobieniu ostatniego zastrzyku w ampułce pozostanie zbyt mało leku na kolejny, to dziecko będzie musiało następnego dnia dostać dwa zastrzyki. Jeden z wykorzystaniem porcji leku ze „starej” ampułki i drugi z dawką dopełniającą do wyznaczonej na dany dzień. Mimo, że zastrzyki nie są bolesne, to lepiej tak dobrać dawkę, żeby unikać wykonywania dwóch zastrzyków jednego dnia.

Zastrzyki z hormonu wzrostu

Zastrzyk z hormonu wzrostu może zrobić każdy, zarówno rodzice, jak i dziecko. Hormon wzrostu jest przeznaczony do podawania w domu bez zwracania się o pomoc do pielęgniarki lub lekarza. Z tego powodu najlepiej nauczyć się robić zastrzyki samemu, tym bardziej, że lek stosuje się wieczorem, na krótko przed położeniem się dziecka do łóżka. Przed pierwszym wydaniem leku każda rodzina jest szkolona w obsłudze wstrzykiwacza do hormonu wzrostu. W czasie szkolenia lekarz i pielęgniarka pokazują jak wybrać na skali wstrzykiwacza

odpowiednią dawkę, jak wkuwać igłę i w jakie rejony ciała podawać lek. Nawet na ciele małej dziewczynki znajduje się dosyć miejsca aby każdego dnia podać lek w inną część ciała. W to samo miejsce najlepiej jest podać lek po upływie kilku, a nawet kilkunastu dni. Hormon wzrostu podawany jest do tkanki podskórnej ramion, brzucha, ud i okolicy podłopatkowej. Czasami chora woli otrzymywać lek zawsze w to samo miejsce. Ponieważ po zastrzykach z hormonu wzrostu rzadko zdarzają się zrosty lub ubytki w tkance podskórnej, to można przez jakiś czas wyrażać na to zgodę. Jednocześnie trzeba powoli przekonywać chorą do słuszności „wędrowania” z zastrzykami po różnych częściach ciała.

Lęk przed zastrzykiem

Czasami rodzice najmłodszych pacjentek mają kłopoty w pokonaniu lęku dziecka przed igłą. Niektórzy rodzice robią zastrzyki dopiero po zaśnieciu dziecka, inni stosują miejscowe środki znieczulające, np. w postaci plasterków (takie jak plasterki znieczulające Rapydon Med). Przede wszystkim trzeba wytłumaczyć dziecku z jakiego powodu jest leczone, zadbać aby rozumiało z jakiego powodu otrzymuje zastrzyki. Nie powinno się dziecka oszukiwać, ani łączyć z nagrodą zgodę na zrobienie zastrzyku.

Przechowywanie leku

Preparat hormonu wzrostu przechowuje się w lodówce, ale nie wolno go zamrażać. Nie ma potrzeby kupowania oddzielnej lodówki dla przechowywania tylko hormonu wzrostu. Natomiast użyteczne, a wręcz wymagane, jest przewożenie leku w lodówce turystycznej w czasie powrotu do domu po wizycie kontrolnej.

Na kilka minut przed zrobieniem zastrzyku lek wyjmuje się z lodówki, gdyż w pokojowej temperaturze lekko się ogrzeje. Oczywiście leku nie wolno ogrzewać za pomocą suszarki do włosów, płomienia, nie wolno umieszczać na grzejniku lub gorącym naczyniu.

Zakończenie podawania hormonu wzrostu

Jeśli szybkość wzrastania staje się mniejsza niż 2 centymetry na rok, to leczenie hormonem wzrostu zostanie (zazwyczaj) przerywane, szczególnie gdy było prowadzone już od kilku lat. Przed podjęciem decyzji o zaprzestaniu podawania hormonu wzrostu lekarz bada dojrzałość szkieletu. Jeśli dojrzałość szkieletu (wiek kostny) oceniono na ponad 13 lat, to skuteczność stymulowania

wzrastania przez hormon wzrostu należy uznać za wyczerpaną. Po zaprzestaniu leczenia wysokość ciała może się jeszcze powiększyć o 1 do 2 centymetrów. Po kilku latach leczenia i w zależności od postępów we wzrastaniu chora, jej rodzice i lekarz prowadzący leczenie powinni wspólnie przedyskutować jak przeprowadzić końcowy okres terapii. Przede wszystkim chora powinna mieć prawo do wypowiedzenia się co jest dla niej ważniejsze – czy osiągnięcie możliwie najlepszej poprawy wzrostu, czy może wcześniejsze rozpoczęcie pokwitania pod wpływem podawanych hormonów żeńskich (substytucja estrogenowa). Współcześnie lekarze starają się połączyć potrzebę możliwie najlepszej poprawy wzrostu z jak najmniejszym opóźnieniem pokwitania względem rówieśniczek leczonej dziewczynki. Jednak wobec stosunkowo wczesnego wieku, w którym u zdrowych dziewcząt pojawia się pierwsza miesiączka (przeciętnie pomiędzy 11 i 12 rokiem życia), większość chorych z zespołem Turnera powinna liczyć się późniejszym rozpoczęciem pokwitania w stosunku do koleżanek z klasy.

Dojrzałość szkieletu,

często nazywana wiekiem kostnym, jest podawana w latach, tak jak i wiek kalendarzowy (wiek metrykalny). W przypadku dziecka prawidłowo wzrastającego wiek kalendarzowy (liczony od dnia urodzin) jest zazwyczaj zgodny z wiekiem szkieletowym, co oznacza, że np. u 7-letniej dziewczynki dojrzałość szkieletu wynosi 7 lat. U dziewcząt z zespołem Turnera przed zastosowaniem hormonu wzrostu wiek szkieletowy jest często opóźniony względem kalendarzowego, zazwyczaj o 1 rok lub 2 lata. Do oznaczenia dojrzałości szkieletu lekarze posługują się zdjęciem rentgenowskim dłoni i nadgarstka. Obraz kości, a przede wszystkim stref wzrostowych porównuje się z zdjęciami w atlasie dojrzałości szkieletowej lub ocenia za pomocą specjalnych programów komputerowych. Ocenę dojrzałości szkieletu przeprowadza się raz do roku, po ukończeniu każdego kolejnego roku leczenia. Szybkość wzrastania zmniejsza się w miarę awansowania dojrzałości szkieletowej, zarówno u zdrowych dziewcząt, jak i u chorych otrzymujących hormon wzrostu. Zaawansowanie dojrzałości szkieletu do ponad 13 lat, oznacza, że wzrastanie dobiega końca. Z tego powodu dziewczęta, u których szczególnie późno wykryto zespół Turnera, nie zawsze mogą jeszcze skorzystać z terapii hormonem wzrostu. Taka sytuacja jest trudna do zaakceptowania

przez chorą i jej rodziców, jednak hormon wzrostu nie stymuluje wzrastanie tych kości, które osiągnęły już znaczną dojrzałość. Po prostu hormon wzrostu nie będzie już skutecznie pobudzał wzrastania, może natomiast niekorzystnie wpływać na regulację stężenia cukru we krwi. Z tych samych powodów nie jest możliwe stymulowanie hormonem wzrostu wzrastania osób dorosłych, u których nastąpiło zarośnięcie nasad wzrostowych kości. W dzieciństwie nasady wzrostowe są słabo uwapniane, co wyraźnie widać na zdjęciu rentgenowskim. U osób dorosłych nasady wzrostowe ulegają wysyceniu solami mineralnymi, zlewają się z twardą strukturą kostną i dalsze wzrastanie kości na długość nie jest już możliwe.

Spontaniczne dojrzewanie płciowe

Stwierdzono, że przeciętnie co 10 chora z zespołem Turnera pokwita spontanicznie. Dojrzewanie płciowe może wystąpić wobec tego u niektórych dziewcząt w czasie podawania hormonu wzrostu i nie zawsze sprzyja poprawie ich wysokości ciała. U znacznej części chorych z zespołem Turnera pokwitaniu nie towarzyszy tak wyraźny skok wzrostowy, jak u zdrowych dziewcząt. Systematyczne przeprowadzanie pomiarów wysokości ciała może ujawnić u niektórych dziewcząt z zespołem Turnera w okresie pokwitania niewielkie, na ogół krótkotrwałe przyspieszenie wzrastania. Podobnie jak u zdrowych, w czasie pokwitania w organizmie chorej z zespołem Turnera wzrasta stężenie hormonów żeńskich. Estrogeny wytwarzane w czasie pokwitania przyczyniają się do szybszego awansowania dojrzałości szkieletu, co może skracać okres stosowania hormonu wzrostu. U niektórych chorych w ciągu krótkiego czasu od wystąpienia pierwszych objawów pokwitania może dojść do znacznego powiększenia dojrzałości szkieletu. Z tego powodu w czasie podawania hormonu wzrostu zarówno lekarz prowadzący, jak i rodzice dziewczynki, powinni zwracać uwagę na ewentualne zmiany w jej wyglądzie. Pamiętajmy, że ocena dojrzałości szkieletu jest przeprowadzana raz w roku! Nierzadko pierwszym i jedynym objawem pokwitania jest niewielkie powiększenie gruczołów piersiowych. Po zaobserwowaniu pierwszych objawów pokwitania należy natychmiast zgłosić się na wizytę do poradni endokrynologicznej, w której prowadzone jest leczenie hormonem wzrostu. Stopień zaawansowania pokwitania najlepiej określi lekarz ginekolog specjalizujący się w opiece nad dziewczętami. Konieczne jest przeprowadzenie badania ultrasonograficznego

(USG) macicy i jajników, w tym przypadku również przez lekarza mającego duże doświadczenie w badaniu dziewcząt. Na podstawie obrazu USG lekarz ginekolog wspólnie z endokrynologiem pediatrią ustalą dalsze postępowanie. U niektórych spontanicznie pokwitających chorych stosowane jest leczenie powstrzymujące na pewien czas dojrzewanie płciowe. Nierzadko spontanicznie rozpoczynające się pokwitanie nie prowadzi ani do wystąpienia miesiączki, ani do korzystnego rozwoju piersi. W takim przypadku dziewczęta otrzymują hormony żeńskie, tak jak chore, u których nie wystąpiło spontaniczne dojrzewanie płciowe.

Leczenie hormonami żeńskimi

Większość chorych z zespołem Turnera wymaga podawania hormonów żeńskich, ponieważ ich jajniki nie wykształciły się tak jak u zdrowych kobiet. U niektórych niedostatecznie uformowane, szczątkowe jajniki nie zawierają jakichkolwiek struktur prawidłowej gonady żeńskiej, u innych takie struktury (prawidłowe utkanie gonady żeńskiej) mogą być częściowo zachowane. Zdarza się stosunkowo rzadko aby u chorej z zespołem Turnera jajniki były uformowane prawidłowo, do tego stopnia, że możliwe jest prawidłowe pokwitanie i miesiączkowanie. Jeszcze rzadziej zachowana zostaje płodność. U większości chorych (u 80 – 85%) nie występuje spontaniczne pokwitanie, nie obserwuje się rozwoju gruczołów piersiowych, a na obrazie ultrasonograficznym lekarz nie dostrzega rozwoju macicy. Taki stan nazywa się infantyлизmem płciowym. Brak macicy jest rzadko obserwowany w zespole Turnera, toteż w razie wątpliwości badanie ultrasonograficzne należy powtórzyć u lekarza mającego duże doświadczenie w badaniu dziewcząt.

Czasami puklerzowaty kształt klatki piersiowej i nagromadzenie tkanki tłuszczowej sprawiają wrażenia, że u chorej rozwijają się gruczoły piersiowe. Dość często za objaw pokwitania brane jest pojawienie się niewielkiego owłosienia łonowego, a później także pachowego. Jednak owłosienie łonowe i pachowe rozwija się pod wpływem hormonów wytwarzanych w nadnerczach, które w zespole Turnera nie są dotknięte zmianami.

Brak rozwoju płciowego, charakterystyczny objaw zespołu Turnera, niekorzystnie wyróżnia chore spośród rówieśniczek. Infantyлизm płciowy zubaża także społecznie. Z tego powodu próby leczenia opóźnionego rozwoju płciowego podejmowano od wielu lat, stosował je już doktor Turner. Współcześnie

leczenie niedoboru wzrostu łączone jest z podawaniem hormonów żeńskich. W końcowym okresie leczenia hormonem wzrostu chora rozpoczyna przyjmowanie estrogenów, początkowo w najmniejszych możliwych dawkach, najczęściej doustnie. Stosowanie estrogenów poprawia rozwój kości, a w końcowym okresie leczenia hormonem wzrostu wspiera wzrost kości na długość. Dawka estrogenów jest stopniowo powiększana, zależnie od wieku chorej, postępów w rozwoju gruczołów piersiowych i macicy. W tym okresie leczenie prowadzi dwóch lekarzy – endokrynolog pediatria i ginekolog specjalizujący się w opiece nad dziewczętami. Szczegółne miejsce przypada systematycznie powtarzanemu badaniu ultrasonograficznemu macicy, które dokładnie ujawnia jak powiększają się wymiary macicy i wyścielającą ją śluzówka. Zazwyczaj w początkowym okresie leczenia chore przyjmują estrogeny doustnie, a następnie w postaci plasterków naklejanych co kilka dni na skórę. Po stwierdzeniu odpowiedniego powiększenia się wymiarów macicy i grubości śluzówki, lekarz ginekolog zaleca chorej stosowanie jeszcze jednego hormonu żeńskiego – progesteron (preparat progestagenowy). Od tej pory odpowiednio dobrane dawki estrogenów i progesteronu – substytucja hormonalna – będą naśladowały naturalny rytm hormonalny w organizmie kobiety, co spowoduje występowanie miesięczek. Systematyczne podawanie estrogenów wzmacnia kości i dobroczynnie oddziałuje na układ krążenia i wątrobę.

Podsumowując: u chorych z zespołem Turnera celem leczenia substytucyjnego jest możliwie najpełniejsza feminizacja sylwetki, rozwój pochwy i macicy oraz doprowadzenie do zbliżonego do fizjologicznego (podobnie jak zdrowej kobiety) ogólnego działania hormonów żeńskich na organizm.

Podawanie estrogenów, a następnie łącznie estrogenów i progesteronu stosuje się także w coraz rzadszych obecnie przypadkach szczególnie późnego wykrycia zespołu Turnera u dorosłych, niemiesiączkujących kobiet. Zdarza się, że brak rozwoju płciowego pozostaje niezauważony przez szereg lat. Jednak nawet i wówczas zastosowanie uzupełniającego (substytucja) leczenia hormonalnego jest potrzebne dla poprawy stanu zdrowia.

Mimo systematycznego podawania estrogenów nie u wszystkich dziewcząt z zespołem Turnera dochodzi do uformowania odpowiedniego kształtu i wymiarów piersi.

Chirurgia estetyczna

Powiększanie piersi

W przypadku zbyt skąpego ukształtowania się piersi niektóre kobiety z zespołem Turnera decydują się na chirurgiczne powiększenie piersi. Dla uzyskania odpowiedniego efektu może być potrzebne wszczepienie specjalnych wkładek wykonanych z silikonu. Niestety trzeba się liczyć z kosztami takiego zabieg lub starać o refundację w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego.

Usunięcie zbyt szerokich fałdów skórnych

Płetwiasta szyja niekorzystnie wyróżnia osoby z zespołem Turnera, jest postrzegana jako widoczny symbol ich odmienności. Może być powodem boleśnie odczuwanych drwin ze strony rówieśników. Czasami ogranicza zakres ruchów. Mimo to techniki chirurgiczne dotychczas stosowane do usunięcia nadmiernych fałdów skórnych pozostawiają wiele do życzenia. Często stosowanym sposobem chirurgicznego zmniejszenia płetwiastej szyi jest wykonanie po bokach szyi schodkowatych nacięć skóry (w kształcie kilku następujących po sobie liter „z”). Nie zawsze efekty kosmetyczne tak przeprowadzonego zabiegu są zadowalające. U niektórych osób pozostają zbyt widoczne blizny, pojawiają się bliznowce lub szpecące kępki włosów rozrastają się po kilku latach od przeprowadzenia zabiegu. Potrzebne jest opracowanie nowej metody leczenia płetwiastej szyi, skuteczniejszej i dającej zdecydowanie lepsze efekty kosmetyczne niż obecnie stosowana.

Opadanie powieki

Stosunkowo często występuje w zespole Turnera i jest skutecznie leczone przez lekarzy okulistów. Zabiegi przeprowadzane są w kilkunastu krajowych szpitalach.

Operacyjne wydłużanie kończyn

Wydaje się, że ten sposób leczenia niedoboru wzrostu powinien być zarezerwowany wyłącznie dla dorosłych kobiet z zespołem Turnera, u których nie zastosowano leczenia hormonem wzrostu lub leczenie nie było skuteczne z powodu zbyt późnego wprowadzenia. Chirurgiczne wydłużanie kończyn dolnych jest stosowane od dawna, jednak wymaga przeprowadzenia poważnej, rozległej operacji, a następnie długiego leczenia i usprawniania. Decyzja o poddaniu się wydłużaniu kończyn powinna być dobrze przemyślana z uwzględnieniem ile czasu potrwa leczenie i jak jest trudne i bolesne.

W przypadku młodych kobiet o umiarkowanym niedoborze wzrostu warto podejmować dyskusję o tym co korzystniejsze – czy uzyskanie radykalnej poprawy wysokości ciała kosztem wielomiesięcznego leczenia czy może wykorzystanie tego czasu dla uzyskania lepszego wykształcenia i rozpoczęcia pracy zawodowej. W razie wątpliwości decydujące znaczenie może mieć skorzystanie z porady wyspecjalizowanego psychologa, współpracującego z ośrodkiem prowadzącym chirurgiczne wydłużanie kończyn.

ROZDZIAŁ 9.



Wspieranie osób z zespołem Turnera



Dowiedzenie się przez rodziców o rozpoznaniu u córki zespołu Turnera jest trudnym doświadczeniem. Oto nagle lekarz mówi, że dziecko jest przewlekle chore, że choroby nie można wyleczyć, a na dodatek, że dziewczynka nie będzie pokwitata i nie będzie mogła mieć dzieci. W życiu rodziny zachodzi wielka zmiana, związana z koniecznością zaakceptowania „inności” dziecka, rozpoczęcia leczenia, jego pobytami w szpitalu i wizytami w specjalistycznych poradniach. Rodzice zastanawiają się czy, kiedy, jak i komu przekazać wiadomość o chorobie córki. Wiele osób obawia się, że ktoś z ich rodziny lub ze znajomych czy sąsiadów może niewłaściwie zrozumieć na czym polega zespół Turnera. Nic też dziwnego, że wiele rodzin ukrywa fakt wykrycia choroby u dziecka. Jednak najpoważniejszym wyzwaniem może stać się przekazanie wiadomości o chorobie własnej córce! Niektórzy rodzice odsuwają ten moment na późniejszy okres, nie wiedząc jak wiadomość przekazać, jakich słów użyć. Tymczasem lepiej jest jak najszybciej powiedzieć dziecku o chorobie. A czym wcześniej to się stanie, tym szybciej uda się całej rodzinie zaadaptować do nowej sytuacji. Pomyślmy, że jeśli zataimy przed dzieckiem fakt wykrycia u niego zespołu Turnera, to trudno będzie mu wytłumaczyć po co ma wykonywane przeróżne badania i z jakiego powodu otrzymuje codzienne zastrzyki z hormonu wzrostu. Czym dziecko jest starsze i czym więcej dowiaduje się przy okazji pobytu w szpitalu oraz w czasie wizyt w poradni endokrynologicznej, tym szybciej nabierze podejrzeń, że rodzice coś przed nim ukrywają. A przecież określenie „zespół Turnera” dziecko usłyszy wielokrotnie w czasie wykonywania badań, rozmów z lekarzem, pielęgniarkami, a nawet

z ust pani rejestrującej pacjentów w przychodni specjalistycznej. Wystarczy, że po powrocie do domu dziecko wpisze hasło „zespół Turnera” w wyszukiwarce internetowej i już „wszystko” będzie wiedziało! Nie zapominajmy, że o zespole Turnera wspomina się w szkole w czasie lekcji biologii. Skrywanie prawdy przez rodziców może spowodować, że dziecko przestanie im wierzyć! O wiele lepsza jest szczerza rozmowa z dzieckiem i wspólne zastanowienie się, o co zapytać lekarza, aby więcej dowiedzieć się na temat choroby. Warto także porozmawiać z innymi rodzicami mającymi córkę z zespołem Turnera i nawiązać znajomość z innymi chorymi. Wspólnie łatwiej rozwiązać niejedną problem, a bywa, że ktoś podsunie nam już gotową receptę na wybrnięcie z kłopotu.

Rozpoczęcie leczenia niedoboru wzrostu jest niekiedy związane z obawami o poprawność wykonywania zastrzyków, sposób przechowywania leku, czy pożądaną skuteczność terapii. Te problemy są łatwe do rozwiązania, gdyż lekarze i pielęgniarki w poradni prowadzącej leczenie odpowiedzą na wszystkie nasze pytania. Trudniejsze natomiast może okazać się wybranie kierunku kształcenia i przyszłego zawodu, znalezienie życiowego partnera, założenie rodziny.

Niektóre dziewczynki z zespołem Turnera mogą później niż ich zdrowe rówieśniczki osiągać gotowość do pójścia do szkoły. Niedobór wzrostu może sprzyjać późniejszemu dojrzewaniu do rozpoczęcia nauki w szkole, gdyż niskorosłe dziewczynki są często traktowane jak młodsze, zarówno przez rodziców, jak i przez inne dzieci. Niektóre cechuje w okresie dzieciństwa nadmierna pobudliwość, mogąca mieć cechy zespołu hiperkinetycznego, znanego jako ADHD od angielskich słów *Attention Deficit Hyperactivity Disorder*. Charakterystyczne dla zespołu hiperkinetycznego są nadmierna ruchliwość (nadruchliwość), impulsywność i znaczne trudności w koncentracji uwagi. Takie dzieci mają trudności w wysiedzeniu w ławce w czasie lekcji, w skupieniu się na zadanej przez nauczyciela czynności (np. rysowaniu). Zdarza się nadal, że są uznawane za przeszkadzające w klasie, niegrzeczne, źle wychowane. W razie wątpliwości koniecznie trzeba szukać pomocy u pedagoga i psychologa wyspecjalizowanych w opiece nad kilkuletnimi dziećmi. Rozpoznanie zespołu hiperkinetycznego wymaga stwierdzenia nieprawidłowości w utrzymywaniu uwagi (koncentracja uwagi), nadmiernej aktywności ruchowej i niepokoju, które wzmagają się w różnych sytuacjach i utrzymują w czasie. Do oceny stopnia nieprawidłowości w zachowaniach dziecka specjaliści postępują

się obowiązującą w Polsce Międzynarodową Klasyfikacją Zaburzeń ICD-10. Ocena stopnia zaburzeń wynika z rozmów z rodzicami i nauczycielami, w czasie których wypełnia się specjalny arkusz oceny i określa 7 cech w zachowaniu dziecka.

Prawo oświatowe nakazuje aby dziecko z danego rocznika w określonym roku rozpoczęło naukę w szkole. Nie należy jednak zapominać, że przede wszystkim liczy się dobro dziecka, a nie wyłącznie względy administracyjne. Odroczenie rozpoczęcia nauki w szkole może być korzystne dla niektórych niskorosłych dzieci, szczególnie jeśli właśnie rozpoczynają lub niedawno rozpoczęły leczenie hormonem wzrostu. Takie dziecko po roku leczenia nie będzie już wyróżniająco niskie, a wobec tego nie będzie się także wyróżniało spośród koleżanek i kolegów z klasy. Oczywiście odraczenie rozpoczynania nauki w szkole nie powinno być regułą w przypadku wszystkich dziewcząt z zespołem Turnera, gdyż w wielu przypadkach ich rozwój psychiczny i społeczny jest tak samo dobry jak i u ich zdrowych rówieśników.

Opanowanie materiału z niektórych przedmiotów - przede wszystkim ścisłych, szczególnie matematyki - może sprawiać trudności dziewczętom z zespołem Turnera. Jednak znaczna część dziewcząt z zespołem Turnera zdaje pomyślnie egzamin maturalny i kontynuuje pomyślnie naukę w szkołach wyższych.

W ciągu ostatnich 20 lat podejmowano kilkakrotnie próby badania rozwoju umysłowego, mowy, sposobu myślenia i zachowywania się osób z zespołem Turnera. Mimo to wiedza na ten temat jest nadal zbyt skromna, a przede wszystkim brakuje specjalistów zdolnych do rozpoznawania i rozwiązywania specyficznych problemów występujących u dziewcząt i kobiet z zespołem Turnera. Szczególne znaczenie ma doradztwo przy wybieraniu kierunku studiów i przyszłego zawodu. Wiedza na ten temat jest znikoma, ale wydaje się, że kobiety z zespołem Turnera stosunkowo często zostają nauczycielkami. Inne są dyplomowanymi pielęgniarkami, lekarkami, a także naukowcami. Potrzebne jest poznanie jakie kierunki studiów wybierają i dyplomy jakich wydziałów uzyskują osoby z zespołem, a także jakie zawody wykonują. Dla chorych i ich rodzin dowiedzenie się, że „turnerka” kieruje dobrze prosperującą firmą lub jest wykładowcą uniwersyteckim byłoby wyraźnym sygnałem i bodźcem do pozytywnego myślenia o własnej przyszłości.

Odrębnym zagadnieniem jest macierzyństwo. Pragnienia stania się matką może być zrealizowane na drodze adopcji lub zapłodnienia pozaustrojowego.

W obu przypadkach rozwiązania prawne i kwestie ekonomiczne stanowią poważne utrudnienie. Urząd wydający zgodę na adoptowanie dziecka może odmówić osobie przewlekle chorej, a często niezamężnej. W przypadku woli urodzenia dziecka poczętego przy zastosowaniu techniki zapłodnienia pozaustrojowego (popularnie nazywana „in vitro”) na przeszkodzie stają wysokie koszty oraz konieczność uzyskania komórek jajowych w darze od zdrowej kobiety. Anonimowe przekazanie komórek jajowych wydaje się bezpieczniejszym rozwiązaniem niż otrzymanie od krewnej lub znajomej. W ten sposób unika się ewentualnych komplikacji prawnych w przyszłości. Kwestie te dotychczas nie zostały niestety w Polsce prawnie uregulowane. A jeśli w przyszłości prawo i system ubezpieczenia zdrowotnego stworzą lepsze warunki do macierzyństwa u kobiet z zespołem Turnera, to nadal pozostaną ważne problemy medyczne. Mogą one wynikać z niedostatecznych rozmiarów macicy, jak i wymiarów miednicy u kobiety z zespołem. Przed podjęciem decyzji o wszczepieniu zarodka konieczne jest zawsze wykluczenie wad serca i wielkich naczyń, przede wszystkim zagrażającego tętnika aorty.

Problemy z realizacją pragnienia stania się matką, wskazują na potrzebę wzajemnego wspierania się kobiet z zespołem Turnera, między innymi informowanie o sposobach radzenia sobie z procedurami adopcyjnymi.



ROZDZIAŁ 10.

Razem możemy więcej, czyli kilka słów o Stowarzyszeniu Pomocy Chorym z zespołem Turnera



Przed 20. laty polskie dziewczęta z zespołem Turnera nie miały dostępu do leków stosowanych w terapii niedoboru wzrostu. Niektóre rodziny podejmowały z determinacją zbiórkę pieniędzy na zakup leków, inne próbowały możliwości leczenia za granicą. Tylko nieliczne chore rozpoczęły leczenie hormonem wzrostu, przy czym rzadko udawało się systematycznie prowadzić terapię. W tamtych czasach hormon wzrostu był lekiem trudno dostępnym nawet dla dzieci, których organizm nie wytwarzał hormonu wzrostu (chorzy z niedoborem hormonu wzrostu). Mimo to przybywało rodzin świadomych potrzeby leczenia niedoboru wzrostu u dziecka. Coraz częściej rodzice nie zamierzali opuszczać rąk i beczynnie czekać. W 1990 roku grupa rodziców porozumiała się i zarejestrowała organizację dla wspierania osób z zespołem Turnera, Stowarzyszenie Pomocy Chorym z zespołem Turnera.

Pierwszym celem Stowarzyszenia stało się doprowadzenie do uznania zespołu Turnera za wskazanie do stosowania hormonu wzrostu i do finansowania zakupu leku z budżetu ochrony zdrowia. Ten cel udało się zrealizować dopiero po blisko 10 latach starań. W latach 1998 i 1999 przedstawiciele Stowarzyszenia Pomocy Chorym z zespołem Turnera, a przede wszystkim Tadeusz Przydział i pierwszy przewodniczący zarządu Janusz Csaky odbyli setki spotkań z posłami na Sejm. Jesienią 1999 roku delegacja Stowarzyszenia została zaproszona i przesłuchana przez Sejmową Komisję Zdrowia, a potem odbyła się pod gmachem Sejmu i Kancelarią Premiera Rządu RP demonstracja rodzin dzieci z zespołem Turnera. I wreszcie w listopadzie 1999 roku nadszedł tak długo oczekiwany dzień, w którym pierwsza dziewczynka z zespołem

Turnera otrzymała hormon wzrostu kupiony z budżetu polskiego państwa. Od tamtego dnia minęło blisko 10 lat. W tym czasie leczenie odbywało się systematycznie, a największą troską rodziców nie było już zdobywanie funduszy na zakup leku. Ważniejsze stało się jak najwcześniejsze wykrywanie choroby, co wymaga prowadzenia przez Stowarzyszenie stałej akcji edukacyjnej i informacyjnej. Mimo to nadal zdarza się, że do rozpoznania choroby dochodzi w zbyt późnym wieku.

Uwolnienie rodziców od trosk związanych z zakupem leku spowodowało, że idea wspólnego pracowania na rzecz chorych dziewcząt i kobiet z zespołem Turnera stała się dla niektórych mniej atrakcyjna. Nie wszyscy członkowie Stowarzyszenia chcieli poświęcać wolny czas na prace społeczne. Mimo przeszkód Stowarzyszenie nie przerwało działalności, ale zmieniło zasadniczo cele. Miejsce starań o dostępność do hormonu wzrostu zajęły:

- przypomnianie, informowanie i szkolenie dla wcześniejszego wykrywania choroby, najlepiej już u noworodków i niemowląt;
- organizacja poradni dla kobiet z zespołem Turnera, w której systematycznie prowadzona jest opieka ginekologiczna i przeprowadzane bilanse zdrowia, tak aby każda pacjentka miała co pewien czas planowo wykonywane niezbędne badania dodatkowe (między innymi badania ultrasonograficzne macicy, oznaczanie stężeń hormonów tarczycy, badania stanu serca i aorty);
- organizacja sieci miejsc stażowych dla kobiet kończących studia, tak aby przed rozpoczęciem poszukiwań pierwszej pracy mogły spędzić kilka miesięcy w liczącej się na rynku firmie i nabrać doświadczenia zawodowego oraz wzbogacić życiorys zawodowy przedstawiany przyszłemu pracodawcy.

O działalności Stowarzyszenia informuje strona internetowa, a w każdej chwili można zatelefonować lub przyjść do biura i porozmawiać o nurtujących problemach. W sprawach medycznych można bezpłatnie poradzić się - osobiście lub za pomocą poczty elektronicznej - specjalistów. Każdego roku organizowane są letnie wyjazdy na wspólny wypoczynek grupy dziewcząt z zespołem Turnera.

W pracach Stowarzyszenia nadal zbyt skromny udział biorą dorosłe kobiety z zespołem Turnera. Tymczasem rozwiązywanie ich problemów i poznawanie ich potrzeby jest zasadniczym celem działalności Stowarzyszenia.

STOWARZYSZENIE POMOCY CHORYM z ZESPOŁEM TURNERA



WWW.turner.org.pl

info@turner.org.pl

ul. Korzeniowskiego 5 lokal 5, 02-049 Warszawa, tel. 0 22 824 35 44

KARTA CHOROBY Z ZESPOŁEM TURNERA



Karta chorej z zespołem Turnera (część 1.)

Celem prowadzenia stałej opieki profilaktycznej
Karta pozostaje w dokumentacji medycznej pacjentki
(wersja elektroniczna do pobrania ze strony WWW.turner.org.pl

Opracowanie: dr n. med. Andrzej Wiśniewski

1.	
Imię	
Nazwisko	
Data urodzenia	
2.	
Kariotyp - wynik	
Data oznaczenia kariotypu	
Mitozy liczone, liczba	
Mitozy analizowane, liczba	
Dodatkowe badania genetyczne	
3.	
Wysokość ciała (cm)	
Ocena stopnia niedoboru wzrostu, SDS: (165,46 – wysokość ciała pacjentki)/6,09	
4.	
Leczenie hormonem wzrostu w wywiadzie:	<input type="checkbox"/> Tak / <input type="checkbox"/> Nie
Hormon wzrostu stosowano, podać w jakich latach (np. od 1999 do 2004)	
Substytucja hormonalna E/P:	<input type="checkbox"/> Tak / <input type="checkbox"/> Nie
Data lub rok rozpoczęcia substytucji E i E/P	E: od E/P: od

Karta chorej z zespołem Turnera (część 2.)

Wyniki pomiarów i badania pacjentki

Data badania	
Masa ciała, kg	
Masa ciała, SDS (57,78 – aktualna masa ciała)/7,1	
Masa ciała, SDS do wysokość ciała, SDS	/
RR, mm Hg	
Obecność obrzęku limfatycznego stóp, Tak, lokalizacja, nasilenie / Nie	<input type="checkbox"/> L <input type="checkbox"/> P
Znamiona barwnikowe wymagające obserwacji lub usunięcia, Tak, lokalizacja / Nie	
Bliznowiec Tak, lokalizacja / Nie	
Badanie tarczycy: wynik	
Postawa ciała:	Komentarz:
plecy płaskie, Tak / Nie	
plecy okrągłe, Tak / Nie	
plecy wklęsłe, Tak / Nie	
plecy wklęsło-okrągłe, Tak / Nie	
boczne skrzywienie kręgosłupa, Tak / Nie	
płaskostopie, Tak / Nie	

Karta chorej z zespołem Turnera (cd części 2.)

* plecy płaskie: zmniejszenie fizjologicznych przednio-tylnych krzywizn kręgosłupa

** plecy okrągłe: pogłębienie krzywizny piersiowej kręgosłupa (kifoza)

*** plecy wklęsłe: zwiększenie wygięcia lędźwiowego odcinka kręgosłupa (lordoza lędźwiowa) z jednoczesnym nieprawidłowym ustawieniem (przodopochyleniem) miednicy

**** plecy wklęsło-okrągłe: pogłębienie zarówno kifozy piersiowej, jak i lordozy lędźwiowej

Karta chorej z zespołem Turnera (część 3.)

Badania dodatkowe

Rodzaj badania	Data badania					
	Wynik					
RR, mm Hg*						
EKG, Tak/Nie****						
MRI, Tak/Nie****						
Echo serca, Tak/Nie****						
OGTT nie rzadziej niż co 3 lata						
TSH, $\mu\text{U}/\text{mL}$ **						
wT_4 , ng/dL **						
aTPO (AMA)**						
USG tarczycy, Tak/Nie****						
ALAT, U/L**						
GGT, U/L**						
Markery HBV i HCV****						
Badanie słuchu, Tak/Nie****						
Densytometria, Tak/Nie****						

* w czasie każdej wizyty; ** raz do roku; *** co 3 – 5 lat.

Karta chorej z zespołem Turnera (cd części 3.)

Test doustnego obciążenia glukozą (OGTT)

Rodzaj badania	Data	Wynik				
		0'	30'	60'	90'	120'
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						
Glukoza, mg/dL						
Insulina, μ U/L						

Karta chorej z zespołem Turnera (cd części 4.)

Podsumowanie wizyty w dniu:

1. Masa ciała względem wysokości ciała:

- prawidłowa
- nadwaga, zalecenia:

- otyłość, zalecenia:

2. Ciśnienie tętnicze:

- prawidłowe
- podwyższone; jeśli Tak, to podaj jakie postawiono rozpoznanie i jakie zalecenia wydano:

3. Układ krążenia:

- prawidłowe wyniki ostatniego badania EKG i obrazujących
- nieprawidłowe wyniki ostatniego badania EKG i/lub badań obrazujących, jeśli Tak, to podaj jakie postawiono rozpoznanie i jakie zalecenia wydano:

4. **Postawa ciała:**

- prawidłowa
- zaburzona, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

5. **Tarczyca:**

- prawidłowa w badaniu palpacyjnym i prawidłowe wyniki ostatnich badań dodatkowych
- nieprawidłowa w badaniu palpacyjnym i/lub nieprawidłowe wyniki ostatnich badań dodatkowych, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

6. **Ocena tolerancji węglowodanów:**

- prawidłowa na podstawie wyniku badania OGTT z dnia
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

7. Ocena czynności wątroby:

- prawidłowa na podstawie wywiadu i wyników badań dodatkowych z dnia
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

8. Ocena czynności przewodu pokarmowego na podstawie wywiadu z uwzględnieniem występowania objawów celiakii lub przewlekłego zapalenia jelit:

- prawidłowa
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

9. Stan powłok: obrzęki limfatyczne, znamiona, bliznowce, inne:

- prawidłowy
- nieprawidłowy, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

10. **Ocena mineralizacji szkieletu na podstawie wywiadu i wyniku badania densytometrycznego metodą**
.....**w dniu**:

- prawidłowa
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

11. **Ocena narządu słuchu:**

Przebyte zapalenie ucha środkowego od ostatniej wizyty kontrolnej w dniu

- Tak Nie
- prawidłowa na podstawie wyniku badania ostrości słuchu z dnia
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

12. **Ocena narządu wzroku z uwzględnieniem opadania powiek**

- prawidłowa z uwzględnieniem badania okulistycznego z dnia
- nieprawidłowa, jeśli Tak, to podaj jakie rozpoznanie postawiono i jakie zalecenia wydano:

13. Inne niż dotychczas wymienione choroby przewlekłe:

- nie stwierdzono
- stwierdzono, jeśli tak, podaj rozpoznanie i datę rozpoznania:

14. Rozwój płciowy i cykliczność miesiączkowania:

A. ocena rozwoju płciowego za pomocą skali Tannera (opis, patrz poniżej):

rozwój gruczołów piersiowych w stadium

(skrót Th lub B): I II III IV V

rozwój owłosienia łonowego w stadium

(skrót P): I II III IV V

B. krwawienia miesięczne

- miesiączkowanie spontaniczne, regularne bez potrzeby podawania leków hormonalnych
- miesiączkowanie nieregularne, pacjentka nie otrzymuje substytucji hormonalnej
- miesiączkowanie regularne ze stałą substytucją hormonalną
- bez miesiączek i bez substytucji hormonalnej

15. **Przyjmowane leki:**

A. Preparat estrogenowy, nazwa, dawka, sposób podawania:

B. Progestagen, nazwa, dawka, sposób podawania:

C. Hormon tarczycy Tak Nie

Jeśli Tak, podaj w jakiej dawce:

D. Inne przyjmowane leki:

Stadia rozwoju piersi (*Th = thelarche, B = breast*)

I wygląd dziecięcy, tylko brodawka sutkowa uwypuklona

II stadium pączka, pierś i brodawka uniesione jak mały wzgórek, poszerzona średnica otoczki

III wyraźne powiększenie gruczołu piersiowego, brodawki i otoczki

IV otoczka i brodawka wyraźnie uniesione ponad poziom piersi

V stadium dojrzałe

Stadia rozwoju owłosienia łonowego (*P = pubarche*)

I brak owłosienia łonowego

II długie, pojedyncze, słabo pigmentowane włosy proste lub nieco skręcone, występują wzdłuż warg sromowych

III włosy o zaznaczonym pigmentowaniu (ciemniejsze), dość grube i skręcone, rozprzestrzenione ponad spojenie łonowe

IV włosy silnie skręcone, gęste, ciemne, o wyglądzie typowym dla dorosłych kobiet, jednak rozprzestrzenione na mniejszej powierzchni niż w stopniu V, nie zajmują powierzchni wewnętrznej ud

V z wyglądu i rozmieszczenia typowe dla dorosłej kobiety, rozprzestrzenione na wewnętrzną powierzchnię ud.