

Je důležité si uvědomit, že s výjimkou vaječníků mají dívky s Turnerovým syndromem vnitřní i zevní pohlavní orgány normálně utvářené. Chybějící hormony vaječníků (estrogeny a později gestageny) jde velmi snadno nahradit ve formě tablet nebo náplastí a díky tomu je možné naprosto dokonale pubertu navodit a udržet ženskou zralost včetně pravidelného menstruačního cyklu. Estrogeny jsou nutné i k udržení pevnosti kostí. Léčba musí být ale vedena zkušeným lékařem – nejlépe dětským endokrinologem nebo gynekologem. Nevhodné načasování začátku léčby nebo zbytečně vysoké dávky estrogenů mohou způsobit předčasný uzávěr růstových štěrbin a tím zkrácení celkové doby tělesného růstu s negativním dopadem na konečnou dospělou výšku.

I těhotenství je u ženy s Turnerovým syndromem v současné době možné pomocí umělého oplodnění darovaného vajíčka.

Některé dívky s Turnerovým syndromem mohou mít poruchy funkce štítné žlázy a z tohoto aspektu musí být pravidelně endokrinologem sledovány.

Případné vrozené vady ledvin a močových cest nebo vady srdce a velkých cév bývají operativně řešeny. Z estetických důvodů je možné někdy přistoupit k plastické operaci kožních řas na krku. Problémem někdy bývá hojení operačních ran výraznějšími tzv. keloidními jizvami.

Kdo je zodpovědný za léčbu dívek s Turnerovým syndromem?

Většina dívek s Turnerovým syndromem je v péči dětského endokrinologa, který je zodpovědný za dlouhodobé sledování a léčbu. Ten často spolupracuje s lékaři jiných oborů – dětským gynekologem, urologem, kardiologem, očním lékařem nebo specialistou na choroby sluchu (otorinolaryngologem a foniatrem).

Jaká budoucnost čeká dívky s Turnerovým syndromem?

Život s Turnerovým syndromem sice přináší jisté komplikace, ale převážná většina dívek a žen může prožít normální život, za předpokladu, že je syndrom brzy rozpoznán a jeho příznaky jsou adekvátně léčeny.

*Tento vzdělávací materiál byl vytvořen společností Ipsen.
Odborná konzultace: Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, PhD.,
Dětská klinika Fakultní nemocnice Olomouc*



TURNERŮV SYNDROM

Co je Turnerův syndrom?

Turnerův syndrom byl poprvé popsán v roce 1938 americkým endokrinologem Henrym Turnerem. Jeho příčinou je chybění chromozomu X nebo jeho části.

Chromozomy jsou nositelé genetické informace. Kromě zárodečných buněk (vajíčka a spermie) má člověk v každé buňce těla 23 párů chromozomů (celkem tedy 46 chromozomů). Polovinu každého páru získá od matky a polovinu od otce. Jeden pár chromozomů (nazývaných také pohlavní chromozomy – „gonozomy“) určuje naše pohlaví. Chlapci zdědí chromozom Y od otce a chromozom X od matky, mají tedy chromozomální sestavu (tzv. karyotyp) 46,XY. Dívky mají dva chromozomy X: jeden od otce a druhý od matky (karyotyp 46,XX).

Některé dívky se narodí jen s jedním normálním chromozomem X. Druhý chromozom X buď není přítomen vůbec nebo chybí jeho část. Potom hovoříme o Turnerově syndromu. Pokud tato odchylka postihuje všechny buňky v těle, jedná se o tzv. monozomický typ. Může se však také stát, že chromozom X chybí jen v části buněk, potom jde o tzv. chromozomální mozaiku.

Jak častý je Turnerův syndrom?

Turnerův syndrom se vyskytuje s frekvencí 1:2500 živě narozených děvčátek.

Jak je Turnerův syndrom diagnostikován?

Někdy může být Turnerův syndrom náhodně diagnostikován již prenatálně (před narozením) z biopsie choriových klků, při vyšetření plodové vody (amniocentéze) nebo při odběru pupečnickové krve (kordocentéze) na genetické vyšetření. Na Turnerův syndrom u nenarozeného děvčátka může upozornit i širší záhlaví (šije) při ultrazvukovém vyšetření plodu. Po narození vede k podezření na syndrom závažná srdeční vada, časté bývají tužší otoky nártů a zápěstí. K zevním projevům patří rovněž miskovitý tvar nehtů, kožní řasy po stranách krku a širší hrudník.

Nejčastěji je ale Turnerův syndrom rozpoznán až v pozdějším (předškolním nebo školním věku) na základě nápadně pomalého tělesného růstu, který vede k tomu, že děvčátko začne výškou zaostávat proti svým vrstevnicím. Některé dívky, které mají zmíněné příznaky jen nenápadně vyjádřeny, mohou být diagnostikovány až v období očekávaného začátku puberty. Vedoucím příznakem je v tomto období absence růstu prsních žláz a chybění menstruace.

Diagnózu Turnerova syndromu můžeme stanovit pouze genetickým vyšetřením s vyhodnocením karyotypu. K tomu je zapotřebí bílých krvinek, které se získají z běžného odběru krve.

Jaké klinické příznaky jsou spojené s Turnerovým syndromem?

Mezi typické příznaky, které postihují téměř všechna děvčata s Turnerovým syndromem, patří malý vzrůst a porucha dospívání, která je způsobena zástavou



vývoje vaječníků. K dalším drobným odchylkám mohou patřit např. nižší hranice vlasů, miskovité nehty, kožní řasy na krku (pterygia), širší hrudník, otoky nártů a zápěstí, níže posazené ušní boltce, skleslá horní víčka. U pacientek s Turnerovým syndromem je popsána i větší četnost vrozených odchylek ledvin a srdce, případně i cév. Děvčátka s Turnerovým syndromem trpí častěji záněty středouší a některá z nich mohou mít i poruchy sluchu.

Jak je Turnerův syndrom léčen?

Turnerův syndrom jako takový se léčit nedá, ale dají se léčit odchylky, které jej provázejí. Nejvýznamnější z nich je malá postava. Od r. 1992 je v České republice možnost podávat dívkám s Turnerovým syndromem růstový hormon. Bylo prokázáno, že pacientky mají vlastní tvorbu růstového hormonu sice dostatečnou, ale jejich kosti nejsou schopny na běžnou hladinu růstového hormonu adekvátně odpovídat. Proto se přidává k vlastním růstovému hormonu ještě další růstový hormon jako lék. Bylo prokázáno, že dlouhodobá léčba zvyšuje růstovou rychlost a tím zlepšuje (popřípadě normalizuje) výšku v dospělosti.

Jde o tzv. rekombinantní růstový hormon, který je identický s lidským růstovým hormonem. Růstový hormon musí být aplikován každý večer před usnutím ve formě podkožní injekce. V současné době jsou k dispozici speciální injekční pera, která aplikaci maximálně usnadňují. Váš lékař nebo zdravotní setra Vám budou schopni sdělit všechny potřebné informace týkající se každodenního podávání.

Jaké jsou další možnosti léčby?

Většina dívek s Turnerovým syndromem má vaječniki, které nejsou schopny vytvořit dostatečné množství ženských pohlavních hormonů, které by umožnily přiměřený vývoj druhotných pohlavních znaků a pravidelný menstruační cyklus.