

Text pro dívky a ženy s Turnerovým syndromem a jejich blízké

Autoři:

Prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.

Úvodem

Tento text pojednává o Turnerově syndromu, o jeho příčinách a projevech i o jeho léčení. Vznikl proto, aby přinesl informace a poučení všem, kterých se Turnerův syndrom bezprostředně dotýká - rodičům děvčat s Turnerovým syndromem, starším dívkám a ženám samotným, ale také jejich lékařům, kteří se s Turnerovým syndromem nesetkávají často.

Text shrnuje poznatky o všech známých aspektech Turnerova syndromu. Je známo, že dívky a ženy, které "svému" Turnerovu syndromu dobře porozumějí, bývají mnohem vyrovnanější a šťastnější než ty, pro které jejich zdravotní odchylka zůstává nesrozumitelným tajemstvím. Je užitečné, aby se s Turnerovým syndromem seznámilo i širší příbuzenstvo, učitelé, kteří mají děvče s Turnerovým syndromem ve své třídě a později, ve vyšších školních třídách, i spolužačky a přítelkyně děvčat. I jim nové informace pomohou zcela přirozeně porozumět určitým odchylkám u jejich dobré kamarádky s Turnerovým syndromem.

Těm všem je tento text určen.

1. Jak vzniká Turnerův syndrom?

Tělo člověka se skládá z mnoha miliard jednotlivých buněk. Každá buňka našeho těla má ve svém buněčném jádru sestavu 46 chromozómů. A každý z těchto chromozómů v sobě nese množství genů, nositelů genetické informace. Geny jsou zapsány v chromozómech v podobě složité chemické sloučeniny, zvané deoxyribonukleová kyselina (DNA). Právě geny rozhodují v převážné míře o tom, jaký člověk bude. Bude-li velký nebo malý, světlolvasý nebo černolvasý, hnědooký či modrooký, jaké budou rysy jeho tváře, zda bude mít hudební nebo pohybové nadání a jak rozvinutá bude jeho prostorová představivost, potřebná pro školní úspěch v matematice či v deskriptivní geometrii. V tomto výčtu znaků, přenášených geny, bychom mohli ještě dlouho pokračovat. Geny, uložené v chromozómech, tedy rozhodující měrou předurčují jak tělesné znaky lidského jedince, tak i jeho duševní schopnosti.

Při každém buněčném dělení se stejná sestava 46 chromozómů přenesou i do každé nově vznikající buňky. Určitý člověk má tedy v každé buňce svého těla naprosto stejný soubor chromozómů, které jej provázejí celým jeho životem.

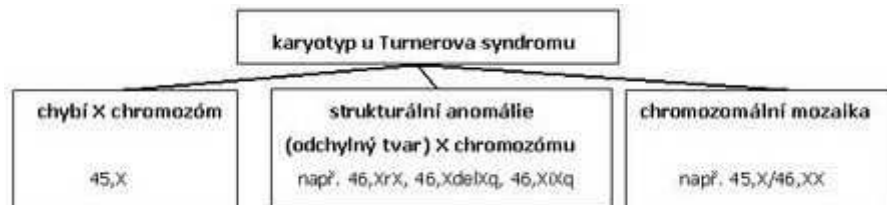
44 z 46 chromozómů nazýváme autozomy. Jejich podoba je u žen i u mužů stejná. Zbývající dvě chromozómy se říká heterochromozomy neboli pohlavní chromozomy. Ony rozhodují o tom, bude-li vznikající malý človíček chlapcem či děvčetem a vyroste-li jednou v dospělého muže či v dospělou ženu. Ženy mají dva ženské pohlavní chromozomy, chromozomy "X". Proto se jejich sestava chromozómů (neboli **karyotyp**) označuje jako 46,XX. V této formuli značí číslo "46" celkový počet chromozómů a "XX" dva ženské pohlavní chromozomy X. Muži naopak mají každý svůj pohlavní chromozóm jiný - jeden mužský "Y" a jeden ženský "X". Jejich sestava chromozómů (karyotyp) se popisuje jako 46,XY. Svoje chromozomy získává budoucí nový človíček právě z poloviny od své matky a z poloviny od svého otce. Mateřské vajíčko přináší ve svém jádře 23 chromozómů a jeden z nich je pohlavní chromozóm "X". Otcovská spermie nese také 23

chromozómů. I z nich je jeden pohlavní chromozóm, v polovině případů chromozóm "X", v druhé polovině případů chromozóm "Y". Díky tomu se rodí polovina děvčátek a polovina chlapců. Při oplodnění mateřského vajíčka otcovskou spermií obě tyto sady chromozómů splývají a vzniká definitivní sestava 46 chromozómů (23 párů), kterou nový človíček získává do vínku od svých rodičů a kterou si ponese celým svým životem. V této chvíli se rozhodne o pohlaví budoucího lidského jedince. Vidíme, že určující je pohlavní chromozóm, přinášený spermií. Z vajíčka oplodněného spermií s chromozómem "X" vznikne děvče, při oplodnění spermií s chromozómem "Y" chlapec.

Pokud vajíčko či spermie přináší o jeden chromozóm méně nebo pokud se jeden z chromozómů ztratí při jejich vzájemném splynutí, vzniká sestava 45 chromozómů. Chybí-li jeden pohlavní chromozóm a zůstal-li jen jeden chromozóm "X", bude mít nový človíček karyotyp 45,X. A to je právě typický karyotyp pro dívky a ženy s Turnerovým syndromem. V některých případech se ztratila jen část jednoho pohlavního chromozómu. Takové dívky mají sice 46 chromozómů, ale jeden jejich chromozóm X není úplný. V jejich karyotypu se potom objeví údaj o tvaru neúplného chromozómu - např. 46,XrX, 46,XdelXq, 46,XiXq a podobně. Tento stav označujeme jako "strukturální anomálie" čili odchýlný tvar chromozómu "X". Také dívky se strukturální anomálií X chromozómu mají Turnerův syndrom.

Jiné dívky či ženy s Turnerovým syndromem mají "chromozomální mozaiku" - směs dvou nebo více různých sestav chromozómů. U nich při splynutí vajíčka a spermie byla sestava chromozómů dokonalá, ale při některém z dalších buněčných dělení se jeden chromozóm "X" nebo jeho část ztratila. Tyto dívky mívají nejčastěji část buněk s karyotypem 46,XX a další část s karyotypem 45,X (45,X/46,XX). Zastoupení jednotlivých buněčných linií je u nich možné vyjádřit i v procentech. V praxi to ale nemá valný význam, protože podíl těchto buněk v krvi, kde se obvykle karyotyp vyšetřuje, nemusí být shodný s jejich podílem v důležitých orgánech lidského těla.

Všechny uvedené skupiny žen a dívek mají Turnerův syndrom. Ať už mají karyotyp 45,X, strukturální anomálii chromozómu "X" nebo chromozomální mozaiku. Jejich problémy jsou v podstatě shodné. Budeme proto dále hovořit o všech společně.



Obr. 1: Různé karyotypy (sestavy chromozómů) u Turnerova syndromu.

Všechny tři skupiny dívek a žen mají podobné příznaky.

Zejména je pro ně společný menší vzrůst a pro většinu i porucha funkce vaječníků.

Hovoříme stále o ženách a dívkách. Muži totiž Turnerův syndrom nemají. Pokud by v chromozomální sestavě došlo ke ztrátě X chromozómu a vznikl by karyotyp 45,Y, lidský zárodek se nemůže dále vyvíjet. Dojde k časnému potratu. Lidský život bez chromozómu "X" není možný.

Výjimečně může být u některých dívek nalezen v karyotypu vedle chromozómu "X" i mužský pohlavní chromozóm "Y" nebo jeho zlomek, obvykle ve formě chromozomální mozaiky. I většina těchto dívek má příznaky Turnerova syndromu. Větší pozornost však musíme věnovat jejich pohlavním žlázám, jak o tom hovoříme v oddílu o vaječnících.

Jak získal Turnerův syndrom své jméno?

Americký lékař Herry Turner si v roce 1938 všiml, že sedm jeho pacientek spojují některé společné charakteristické rysy: malá postava, chybějící pubertální vývoj, kožní řasa na krku ("pterygium colli"), nižší vlasová hranice vzadu na krku

a omezená schopnost natáhnout paže v loketních kloubech do přímky ("cubiti valgi"). Uveřejnil svoje pozorování ve známém lékařském časopisu a na jeho počest se poté pro tento soubor příznaků vžilo označení "Turnerův syndrom". Mnohem později, v šedesátých letech, kdy již bylo možné spolehlivě vyšetřit karyotyp, bylo toto vyšetření u jedné z někdejších pacientek Henry Turnera skutečně provedeno a byl nalezen karyotyp 45,X. V Německu se Turnerův syndrom označuje jako syndrom "Ullrichův-Turnerův" na počest německého lékaře dr. Ullricha, který si všiml poprvé podobného souboru příznaků u německé dívky. V Rusku se mu z podobných důvodů říká "syndrom Turner-Sereševskij".

Lze Turnerovu syndromu předejít?

Za Turnerův syndrom nikdo nemůže. Ztráta chromozomu "X" nebo jeho části je, pokud dnes víme, náhodným rozmarem přírody. Vznik Turnerova syndromu nezávisí na věku maminky ani na zdravotním stavu či zvyklostech rodičů. Počínání maminky během těhotenství s Turnerovým syndromem v žádném případě nemá spojitost, protože o něm bylo rozhodnuto již dříve, na samém počátku vývoje malého človíčka - při oplodnění vajíčka spermií.

Turnerův syndrom se nevyskytuje častěji v určitých rodinách. Rodina, která již má děvčátko s Turnerovým syndromem, nemá zvýšené riziko pro jeho vznik v dalším těhotenství.

Vzniku Turnerova syndromu tedy není možné předejít.

Jak lze zjistit Turnerův syndrom?

I když u některých děvčat mohou být projevy Turnerova syndromu tak nápadné, že lékař již při běžném vyšetření na něj získá naléhavé podezření, je pro definitivní určení Turnerova syndromu vždy nezbytné vyšetřit sestavu chromozómů v buněčném jádře, **karyotyp**.

Karyotyp se nejčastěji vyšetřuje v lymfocytech, jedné skupině bílých krvinek. Ty lze snadno získat odběrem krve. V laboratoři se tyto krvinky nechají růst - vytvoří se z nich "buněčná kultura". V určité fázi růstu této buněčné kultury, kdy jsou chromozómy dobře patrné, se vyšetří pod mikroskopem a pořídí se jejich fotografie. Z fotografie se chromozómy vystřihnou, seřadí do párů a zjistí se, zda je jejich počet úplný. Tímto způsobem je třeba vyšetřit alespoň třicet, raději však více buněk. Pro diagnózu Turnerova syndromu je příznačné chybění nebo nedokonalé utváření jednoho X chromozómu nejméně v 5 % všech vyšetřených buněk. Obvykle je však buněk s poruchou X chromozómu podstatně více nebo jsou postiženy všechny.

V některých případech může být výsledek vyšetření karyotypu z lymfocytů sporný nebo ještě potřebuje upřesnit. Potom může být potřebné vyšetřit karyotyp z buněk kůže, zvaných fibroblasty. Získají se miniaturním odběrem částičky kůže, kožní biopsií.

Karyotyp se během života člověka v podstatě nemění. Jedno spolehlivé vyšetření karyotypu pro diagnózu Turnerova syndromu dostačuje.

Jak je Turnerův syndrom častý?

Turnerův syndrom se vyskytuje u jedné z 2000 až 2500 dívek a žen. V České republice se tedy každý rok narodí v průměru 20 - 25 děvčátek s Turnerovým syndromem. Celkem u nás žijí asi 2000 žen s Turnerovým syndromem. Po zjištění Turnerova syndromu si často rodiče pomyslí, že jsou se svým problémem sami, že jsou opuštěni uprostřed rodičů ostatních, zdravých děvčátek. Poměrně vysoká četnost Turnerova syndromu však naznačuje, že ve městě s 50 000 obyvateli žije asi 10 dívek a žen, které samy mají Turnerův syndrom.

2. Turnerův syndrom před narozením

Turnerův syndrom lze zjistit již během těhotenství. Je to možné v případě, že u maminky se v první polovině těhotenství z jiného důvodu provedl odběr vzorku placenty (biopsie choriových klků) nebo odběr plodové vody (amniocentéza), případně odběr pupečnickové krve (kordocentéza), na genetické vyšetření. Turnerův syndrom může být při takovém vyšetření náhodným nálezem.

Rodiče po takovém vyšetření mají právo sami rozhodnout, přejí-li si těhotenství přerušit nebo v něm pokračovat. Před svým rozhodnutím by se měli dobře seznámit s problematikou Turnerova syndromu a měli by si uvědomit, že život s Turnerovým syndromem sice přináší určité komplikace, ale že převážná většina dívek a žen s Turnerovým syndromem může prožít bohatý a šťastný život.

Teoreticky by bylo možné tímto způsobem zjistit Turnerův syndrom před narozením ve všech rodinách. Znamenalo by to ale podrobit všechny maminky náročnému a zatěžujícímu vyšetření, což není v praxi možné.

Výjimečně lze zjistit Turnerův syndrom během těhotenství i ultrazvukem. Toto neškodné vyšetření se dnes provádí všem budoucím maminkám. Pro odhalení Turnerova syndromu je však nespolehlivé.

3. Novorozené děvčátko s Turnerovým syndromem

Děvčátka s Turnerovým syndromem mají sklon se narodit o něco dříve a mívají o něco nižší porodní váhu. Není to však pravidlem - a i v takovém případě termín porodu a porodní váha obvykle nevybočují z širší normy.

Otoky (lymfedémy)

U některých děvčátek s Turnerovým syndromem mohou být po narození nápadné otoky nožiček, zejména nártů, a ručiček (lymfedémy). Vznikají proto, že se u plodu dostatečně nevytvořily drobné mízní cévy, které odvádějí tekutinu z měkkých částí těla zpět do krve.

Tyto otoky zpravidla mizejí během půl nebo jednoho roku a nečiní žádné obtíže. Jen výjimečně přetrvávají déle. Mohou však již po narození přivést lékaře na stopu Turnerova syndromu.

Kožní řasa na krku (pterygium colli)

Další nápadnou známkou mohou být u některých děvčátek kožní řasy po stranách krku, které vytvářejí dojem širokého krku (pterygium colli). Mají podobnou příčinu: V nitroděložním životě městnala tkáňová tekutina v oblasti krku, protože nemohla dobře odtékat. Pterygium colli nečiní žádné zdravotní obtíže. Pokud se děvče rozhodne později v dětství nebo v dospívání pro operativní odstranění nadbytečných kožních řas z kosmetických důvodů, je možné se poradit na specializovaném pracovišti plastické chirurgie.

Srdce a cévy

Děvčata s Turnerovým syndromem se častěji než jiné děti rodí s vrozenou vadou srdíčka nebo velkých cév. Některé srdeční vady se projeví v prvních dnech života, jiné zjistíme až při cíleném vyšetření srdíčka ultrazvukem. To by mělo podstoupit každé děvčátko s Turnerovým syndromem. Téměř všechny vrozené srdeční vady lze dnes úspěšně operovat. Pokud má děvčátko po narození srdíčko v pořádku, nemusejí se rodiče již dále obávat. Později v životě už srdeční vada nevznikne.

V případě nález vrozené vady srdce nebo velkých cév se děvčátka s Turnerovým syndromem ujímá specialista na onemocnění srdíčka - dětský kardiolog.

Ledviny

I ledviny a vývodné močové cesty mohou být při Turnerově syndromu poněkud odchylně utvářeny. Poměrně častá bývá tzv. "podkovovitá ledvina", kdy jsou obě ledviny na svých dolních pólech spojené do tvaru podkovy.

Tyto odchylky činí obtíže jen výjimečně. Přesto však by každé děvčátko s Turnerovým syndromem mělo podstoupit ultrazvukové vyšetření ledvin. Odchylné utváření ledvin může v některých případech ztížit odtok moči a podpořit vznik močové infekce. Pravidelným vyšetřováním lze takové komplikace včas odhalit a léčit.

Nehty

Některá děvčátka s Turnerovým syndromem mají méně obvykle utvářené nehty na prstíčkách nohou, někdy i rukou. Mohou být ploché nebo se obracejí po stranách nahoru (miskovité nehty). Při stříhání nehtů je dobré dbát v tomto případě zvýšené opatrnosti.

Neprospívání

Část děvčátek s Turnerovým syndromem má v prvním roce života potíže s krmením - hůře sají (příčinou může být klenutější patro), žvýkají a polykají, někdy mohou mít větší sklon ke zvracení či ublinkávání než jiné děti. Vlivem častého zvracení mohou potom špatně přibývat na váze. Tyto problémy obvykle odeznívají před koncem prvního roku a v dalším životě nepůsobí žádné obtíže.

4. Turnerův syndrom v dětství

Růst

Všechny dosud uvedené projevy Turnerova syndromu nejsou u řady děvčat přítomné - nebo nemusejí upoutat pozornost. Většina děvčátek s Turnerovým syndromem prospívá stejně jako ostatní děti a nemívá nápadné zdravotní problémy. Proto se na Turnerův syndrom často přichází až později v dětství. Nejčastějším důvodem ke zjištění Turnerova syndromu v tomto věku bývá růstová porucha.

Všechna děvčata s Turnerovým syndromem rostou pomaleji než ostatní děti. Opoždění růstu bývá v prvních letech života málo nápadné, ale s přibývajícím roky je stále významnější. Již při nástupu do školy jsou dívky s Turnerovým syndromem v průměru o 17 cm menší než ostatní stejně stará děvčata. Na prahu dospělosti dorůstají mladé ženy s Turnerovým syndromem, pokud nejsou léčeny, do průměrné výšky 146 cm. To je přesně o 20 cm méně než činí průměrná dospělá výška českých mladých žen. Má-li dívka s Turnerovým syndromem vysoké rodiče, může dorůst do výšky až 158 cm a nebude se tedy vzrůstem lišit od drobných dívek bez Turnerova syndromu. Pokud by však Turnerův syndrom neměla, dorostla by taková dívka až do výšky 178 cm. Naopak dcera malých rodičů, která má Turnerův syndrom, může dosáhnout v některých případech dospělé výšky jen 134 cm (namísto 154 cm, pokud by Turnerův syndrom neměla).

Dospělá výška neléčených žen s Turnerovým syndromem se pohybuje v rozmezí 134 - 158 cm (průměr: 146 cm)

Příčině malého vzrůstu děvčat s Turnerovým syndromem stále ještě dobře nerozumíme. Víme, že si tyto dívky vyrábějí v těle normální množství růstového hormonu, ale jejich růstový hormon nestačí zajistit normální růst. Dlouhé kosti končetin, které rozhodující měrou přispívají k růstu po celé období dětství, jsou vůči růstovému hormonu u dívek s Turnerovým syndromem méně vnímavé.

Mnoho let se proto soudilo, že malá výška je neodvratným osudem každé dívky a ženy s Turnerovým syndromem a že ji nelze léčbou ovlivnit. Teprve koncem osmdesátých let se objevily první slibné zprávy, které naznačovaly, že léčebné

podávání růstového hormonu ve zvýšených dávkách dokáže nízkou vnímavost dlouhých kostí k růstovému hormonu alespoň částečně překonat. K vlastnímu růstovému hormonu se tak začal přidávat další růstový hormon jako lék. Dnes již víme, že léčba růstovým hormonem děvčatům s Turnerovým syndromem skutečně pomáhá. Nedokáže sice úplně odstranit růstovou poruchu, dokáže ji ale podstatně zmírnit a umožní naprosté většině dívek dosáhnout na prahu dospělosti společensky přijatelné tělesné výšky. Od roku 1991, kdy byla v České republice zahájena léčba růstovým hormonem u děvčat s Turnerovým syndromem, jej dostávalo již přes 170 dívek. Každý rok léčení trochu pomůže, avšak jen dlouhodobá, řadu let trvající léčba přináší největší užitek.

Tabulka. Zlepšení dospělé výšky u děvčat s Turnervým syndromem po léčbě růstovým hormonem.

	průměr	rozmezí
bez léčení růstovým hormonem	146 cm	134 - 158 cm
trvalo-li léčení 1 rok	149,8 cm	137,8 - 161,8 cm
trvalo-li léčení 2 roky	151,9 cm	139,9 - 163,9 cm
trvalo-li léčení 3 roky	153,2 cm	141,2 - 165,2 cm

Každým dalším rokem léčení se dospělá výška dále poněkud zlepšuje.

Léčení růstovým hormonem je poměrně náročné. Provádí se na vybraných dětských klinikách, které mají s touto léčbou dostatek zkušeností. V České republice je takových míst dvanáct. O odeslání ke specialistovi, který se léčbou růstovým hormonem zabývá, můžete požádat svého dětského lékaře.

Růstový hormon se podává v injekcích. Jedná se totiž o látku bílkovinné povahy, kterou by při podávání v tabletách, kapkách nebo v sirupu narušily trávicí šťávy v zažívacím ústrojí a do krve by přecházely jen její neúčinné zbytky. Proto je při léčení nutno zažívací ústrojí obejít.

Injekce s růstovým hormonem se píchají podkožně. Tento nejjednodušší způsob podání injekcí se snadno naučí každý člověk. Rodiče i starší dívky samotné získají brzy v podávání injekcí takovou zručnost, že píchnutí není pro ně o nic větším problémem než vyčištění zubů. Aby tělo mělo z růstového hormonu největší užitek, je potřebné jej dostávat každý den. Nejvhodnější doba pro injekci je večer před spaním. Důvodem je skutečnost, že u každého dítěte se růstový hormon v těle nejvíce vyrábí v prvních hodinách noci po usnutí a injekcí před spaním se daří přirozený rytmus působení růstového hormonu věrně napodobit. Navíc večer před spaním máme pro injekci dostatek klidu a pokud se stane součástí našich každodenních večerních úkonů, nebudeme na ni zapomínat.

Injekce růstového hormonu jsou téměř nebolestivé. Pro jeho podávání jsou k dispozici speciální injekční pera s velmi tenkou jehlou, která se každý snadno naučí ovládat.

Léčba růstovým hormonem je u děvčat s Turnerovým syndromem vždy dobrovolná. Rozhodnutí o zahájení léčení je společným závěrem rodičů a lékaře. Rodiče by měli být před svým rozhodnutím vždy dobře informováni. Měli by porozumět zákonitostem růstu u děvčat s Turnerovým syndromem a měli by vědět, že není-li ještě růstová porucha nápadná v předškolním věku, může být mnohem nápadnější později, např. ve dvanácti letech - odklad léčení však mezitím nepříjemně zkrátí dobu, po kterou ještě děvče poroste a celkový účinek léčení již nebude ideální. Lékař by měl vždy rodiče seznámit s předpovědí dospělé výšky právě jejich dcery. Taková předpověď není sice zcela přesná, pro orientaci však pomůže.

Ze zkušenosti víme, že většina rodičů se pro léčení růstovým hormonem rozhodne. Někdy smysl léčení zvažují rodiče vysokého vzrůstu, jejichž dcera s Turnerovým syndromem má díky tomu šanci vyrůst bez léčby do výšky až 158 cm. Rodiče mohou považovat tuto dospělou výšku za dostatečnou. I taková dívka však v případě léčby růstovým hormonem vyroste více.

Řada rodičů dívek s Turnerovým syndromem se před zahájením léčby růstovým hormonem ptá na možné vedlejší účinky. Růstový hormon je látka tělu vlastní. Jako lék se vyrábí způsobem, který zaručuje, že konečný výrobek je zcela totožný s vlastním růstovým hormonem. Z tohoto hlediska je léčení bezpečné.

Určitý problém může představovat skutečnost, že podáváme větší množství růstového hormonu, než je pro lidské tělo obvyklé. Zvýšená množství růstového hormonu skutečně mohou přinášet některé vedlejší projevy. Ze zkušenosti u více než 170 dívek léčených do současné doby v České republice však můžeme konstatovat, že tyto vedlejší projevy nejsou nebezpečné - a dosud v žádném případě nevedly k nutnosti přerušit léčení.

Jedním z možných vedlejších projevů léčby růstovým hormonem je zadržování většího množství vody v těle. To většinou nevede k obtížím. Pokud však děvčátko mělo po narození otoky nártů, případně i ručiček (lymfedémy), může se náznak otoků po zahájení léčení opět objevit. Jen ojediněle však činí větší problémy.

Při léčení růstovým hormonem je také potřebné sledovat udržování hladiny krevního cukru (glykémie). Zodpovědnost za pravidelné kontroly v tomto směru (vyšetření tzv. glykosylovaného hemoglobinu, HbA1c) přejímá Váš lékař. Dívky s Turnerovým syndromem se totiž rodí s poněkud zvýšeným sklonem pro vznik cukrovky a u některých se mírná forma cukrovky skutečně v dospělosti projeví. O růstovém hormonu je známo, že může v některých případech sklon ke vzniku cukrovky posílit. Zpočátku jsme proto všechna děvčata s Turnerovým syndromem při léčení růstovým hormonem mimořádně bedlivě sledovali. Zkušenosti jsou však povzbudivé. Ani u nás, ani v jiných zemích nebyl zvýšený výskyt cukrovky při léčení růstovým hormonem pozorován.

Léčba růstovým hormonem u dívek s Turnerovým syndromem je tedy dle dosavadních zkušeností nejen účinná, ale i bezpečná.

Sluch

Některá děvčátka s Turnerovým syndromem mohou mít nápadně časté záněty středního ucha. Příčinou bývá poněkud odchýlné zakřivení Eustachovy trubice, která vytváří spojení mezi středoušní dutinou a nosohltanem. U děvčat s Turnerovým syndromem se může i při nevelkém zánětu nosohltanu Eustachova trubice přechodně ucpat. Neprůchodná Eustachova trubice vyvolá pocit "zalehlého ucha" a zhorší sluch. V té době se už často začne rozvíjet i zánět středouší, který může vést až k perforaci (prasknutí) ušního bubínku.

Často opakované nebo vleklé záněty středního ucha mohou být příčinou dlouhodobého nebo i trvalého narušení sluchu. Proto právě pro děvčátka s Turnerovým syndromem je velmi potřebné, aby jejich záněty středouší byly včas rozpoznány a důsledně léčeny. I když obvykle neradíme používat antibiotika příliš často, je v tomto případě vždy vhodnější antibiotika nasadit, aby se podařilo záněť zvládnout co nejdříve a aby se snížilo riziko jeho přechodu do vleklého stádia. Děvčátko s Turnerovým syndromem, které má se záněty středního ucha problémy, by mělo být sledováno specializovaným ušním lékařem (otorinolaryngologem), který má s podobnými dětmi dostatek zkušeností. Vznik sluchové poruchy není nevyhnutelný a správnou léčbou mu často lze předejít.

Výjimečně může být nedoslýchavost u děvčátka s Turnerovým syndromem i vrozená. I proto je prospěšné, když součástí vyšetření u Turnerova syndromu je i audiogram - vyšetření, při kterém lze rozpoznat i mírnou ztrátu sluchu a to i jen v

některých výškách tónů. Nerozpoznaná a neléčená nedoslýchavost přináší problémy při rozvoji řeči, později může být i jednou z příčin školních neúspěchů. Přitom jí lze snadno čelit.

Zrak

Krátkozrakost či šilhání se vyskytují u řady dětí. Při Turnerově syndromu jsou jen o něco častější, řeší se ale podobně jako u jiných děvčátek. Rozpoznáme-li je včas, předejdeme dalším problémům. Proto by každá rodina děvčátka s Turnerovým syndromem měla mít možnost navštívit specializovaného dětského očního lékaře (oftalmologa). Výjimečně se může objevit i pokles horních očních víček (ptóza). Může zhoršovat zrakovou pohodu, nutí zaklánět hlavu. Ptózu očního víček lze řešit plastickou úpravou.

Kůže

Některé dívky s Turnerovým syndromem mají nápadné pigmentové skvrny (névy) na kůži. Jejich počet se ještě může o něco zvýšit při léčbě růstovým hormonem. Vývoj velkých névů by měl sledovat specialista na nemoci kůže - dětský dermatolog.

5. Dívka s Turnerovým syndromem ve škole

Jaké mají dívky s Turnerovým syndromem duševní schopnosti?

Porovnáním duševních schopností děvčat s Turnerovým syndromem s jejich sestrami bylo zjištěno, že jsou intelektově zcela srovnatelné. Tím byl vyvrácen dávný předsudek o snížených duševních schopnostech při Turnerově syndromu. Děvčata s Turnerovým syndromem dosahují při testech inteligence lepších výsledků ve slovní (verbální) složce než v úkolech neverbálních (psaných, kreslených či matematických). Jejich slabší stránkou může být nesoustředěnost a poněkud horší prostorová představivost, potřebná právě při řešení matematických zadání.

Jak prospívají ve škole?

Většina děvčat s Turnerovým syndromem je ve škole úspěšná. Stejně jako mezi jinými dětmi, jsou i mezi nimi žákyňe nadprůměrné, průměrné i podprůměrné.

Pro řadu z nich jsou však některé znaky společné: Často se naučí číst dříve než ostatní děti, ale věk, kdy začnou psát, bývá naopak o něco pozdější. Určitou slabostí může být řešení úkolů spojených s prostorovou představivostí, především matematických a geometrických. Učitelé by o tom měli být informováni. Neměli by však děvče podceňovat a vědomě na něj klást menší nároky než na ostatní.

Jaké mají vztahy se spolužáky?

Pro svoji vstřícnou povahu mívají děvčata s Turnerovým syndromem ve škole i mimo ni řadu přátel a bývají mezi spolužačkami velmi oblíbené.

Jsou pro ně typické některé povahové vlastnosti?

K typickým povahovým rysům dívek s Turnerovým syndromem patří otevřenost, píle až horlivost, svědomitost, nenáladovost. Děvčata s Turnerovým syndromem mají smysl pro pořádek a velmi dbají o svůj vzhled, což se projevuje pečlivostí v oblékání, úpravě vlasů či obličjeje.

Určitá nezralost v citové oblasti může dívku s Turnerovým syndromem provázet dětstvím i dospíváním. Stává se "dospělou" o něco později než její spolužačky. Někdy i proto, že ji rodina a okolí považují za mladší než ve skutečnosti je (především kvůli menší postavě) a snaží se ji déle "ochraňovat". Tento přístup neprospívá rozvoji sebevědomí, zpomaluje citové vyžívání, zvyšuje závislost dívky na rodině a tím ji zejména v letech dospívání poněkud izoluje od vrstevníků a přiřazuje k dětem věkově mladším. Dívce s Turnerovým syndromem pomůže, pokud se k ní rodina, učitelé i

kamarádi chovají přiměřeně na úrovni jejího věku a nikoliv její výšky. To se týká i oblékání, zapojení do mimoškolních aktivit, vyžadování určité míry zodpovědnosti za provedené úkoly a podobně.

V poslední době se díky léčbě růstovým hormonem, který výšku děvčat zlepšuje, s těmito problémy setkáváme méně. Mají je především ta děvčata, u nichž se Turnerův syndrom zjistil pozdě nebo ta, u kterých léčba růstovým hormonem nebyla zahájena.

Maminka Katky, která chodí do naší ordinace od svých 9 roků, vypráví: *"Katka měla vždycky hodně kamarádů, ale hlavně mezi mladšími dětmi. Byla jsem ráda, protože mi připadalo, že je mezi nimi šťastnější. Zajímavé bylo, že měla v partě vždy vedoucí roli a dovedla se o mladší děti dobře postarat, přestože vypadala stejně stará jako ony. Když šla Katka do první třídy a dětská lékařka doporučovala odklad školní docházky, poradili jsme se s dětským psychologem. Ten s tím nesouhlasil. První rok ve škole byl pro nás těžký a Katčino sebevědomí hodně trpělo, protože vypadala jako kdyby do třídy zabloudila ze sousední mateřské školy. Začala se od spolužáků izolovat, navíc hodně ve škole zameškala, protože měla opakované záněty středního ucha. Dokonce musela být přijata i do nemocnice. Tam mě paní doktorka řekla, že má podezření, že naše dcerka má určitou genetickou poruchu. Že nejde o nemoc, ale spíše o soubor příznaků, za které může chybění jednoho chromozómu. Vyšetření karyotypu její předpoklad potvrdilo. Zpočátku jsme měli velké obavy a především nejistotu, co bude dál. Kladli jsme stále nové a nové otázky. Lékařka s námi mluvila opakovaně a dlouho - o dalších vyšetřeních, léčbě, dospívání, dospělosti. Velmi brzy se Katka začala léčit růstovým hormonem. Během prvního roku léčby vyrostla téměř 8 centimetrů. Najednou jsme všichni s překvapením pozorovali, jak začala být sebevědomá, začlenila se mezi spolužáky a dokonce se přihlásila do skautského oddílu. Teď je jí téměř 14 roků, ve škole patří k lepším žákům a ráda by studovala na zdravotní škole, kde nebude potřebovat tolik matematiky. Vede skautský oddíl, má spoustu kamarádek a kamarádů a už není nejmenší ze třídy..."*

Maminka Katky vyprávěla tento příběh nejen za sebe, ale za mnoho dalších rodičů děvčat s Turnerovým syndromem.

6. Turnerův syndrom v dospívání

Dospívání (puberta) je obdobím přerodu dítěte v dospělého člověka.

Na počátku dospívání začínají pohlavní žlázy (u dívek vaječníky) vyrábět pohlavní hormony (u dívek estrogeny, později progesteron). Puberta začíná u jednotlivých dívek v různém věku, obvykle mezi 9 a 13 roky. Výroba ženských pohlavních hormonů je zpočátku nevelká, v průběhu dospívání však stále stoupá. Díky pohlavním hormonům nastávají u děvčat v pubertě typické změny podoby těla. Urychluje se růst, vyvíjejí se prsní žlázy, zvětšuje se děloha a pochva, rozšiřuje se pánev a začíná se ukládat tuková tkáň v typických krajinách těla. Na vrcholu dospívání se dostaví první měsíčky, což signalizuje začátek pravidelné (cyklické) tvorby hormonů, která vede k odlučování děložní sliznice v odstupu přibližně 28 dnů, provázeném krvácením (menstruací), trvajícím 3-5 dnů. Všechny tyto změny nastupují pozvolna, obvykle v průběhu 2-4 let.

Pro vývoj během dospívání jsou tedy potřebné vaječníky. Vyrábějí ženské pohlavní hormony a obsahují základ vajíček, nutných pro budoucí otěhotnění. Malá děvčátka s Turnerovým syndromem mají v prvních měsících nitroděložního života vaječníky normálního vzhledu. Postupně se ale začínají měnit a při narození ve většině případů neumějí tvořit ani hormony, ani neobsahují vajíčka. Proto v době očekávaného začátku puberty nedojde k obvyklým změnám. Výjimku tvoří malá část děvčat, která většinou mají v karyotypu chromozomální mozaiku. Jejich vaječníky mohou po určitou dobu

pracovat, může u nich dojít k normálnímu rozvoji dospívání a dokonce mohou mít po jistou dobu i pravidelnou menstruaci, v ojedinělých případech mohou i otěhotnět.

S výjimkou vaječníků jsou u dívek s Turnerovým syndromem vnitřní i zevní pohlavní orgány zcela normální.

Chybějící hormony vaječníků lze nahradit příslušnými léky. Díky tomu je možné naprosto dokonale pubertu navodit a udržet ženskou zralost včetně pravidelného menstruačního cyklu. Tohoto úkolu se obvykle ujímá dětský endokrinolog, později léčení řídí gynekolog.

Kdy je nejvhodnější doba k začátku dospívání?

V období dospívání je člověk daleko citlivější ke svému okolí. Děvčata chtějí být právem co nejlépe informována, jak bude jejich hormonální léčba probíhat a co mohou v nejbližší době očekávat.

Jak již víme, u jednotlivých dívek bez Turnerova syndromu začíná dospívání v různém věku. Proto je i u děvčete s Turnerovým syndromem nutné pečlivě zvolit dobu, kdy bude navození dospívání nejvhodnější. Je nutné posoudit řadu okolností a s dívkou i s jejími rodiči je podrobně probrat, abychom počátek dospívání zbytečně neuspěchali nebo jej nevhodně neoddlali. Je známo, že estrogény předčasně podané zkracují celkovou dobu růstu a tím snižují dospělou výšku. Vedou totiž k uzavření růstových štěrbin v dlouhých kostech. Proto doporučujeme zahájit podávání ženských hormonů poněkud později. Vhodná doba není u všech dívek stejná a lze ji zjistit z rentgenového snímku zápěstí. Váš lékař vám sdělí, kdy bude vhodné s estrogenní léčbou začít, aby dospělá výška utrpěla co nejméně. Zatímco s léčbou růstovým hormonem začínáme co nejdříve, podávání estrogenů odkládáme obvykle až mezi 13. až 15. rok věku.

Odměnou je získá několik centimetrů výšky navíc, za cenu o něco pozdějšího formování postavy ženským směrem.

Pokud se dívka a její rodiče rozhodnou pro časnější dospívání, jejich názor bude respektován. Obvykle ale dívky s Turnerovým syndromem s dospíváním nespíchají, protože znají spolužačky, které také začínají dospívat později.

Budeme sice mluvit o **léčbě** ženskými pohlavními hormony, ve skutečnosti se však nejedná o léčbu, ale o náhradu látek, které tělo neumí vytvořit. Dávky ženských pohlavních hormonů jsou proto na počátku velmi nízké a jsou postupně velmi pomalu (během 2-3 let) zvyšovány, aby se napodobila jejich přirozená tvorba u ostatních děvčat.

Začínáme podáváním samotných estrogenů. Postupně se začnou vyvíjet prsy, podkožní tuk se bude ukládat na typicky ženských místech (na zadečku a stehnech) a někdy se objeví bělavý výtok, který může být předzvěstí blížící se první menstruace. Když se objeví první krvácení, měl by o tom být Váš lékař ihned informován, protože to je doba, kdy je nutno hormonální léčbu upravit. K udržení pravidelného menstruačního cyklu je poté nutno kombinovat ženské hormony estrogény (podávané v první polovině cyklu) s jiným ženským hormonem zvaným progesteron (podávaným v druhé polovině cyklu). Jakmile se nalezne dávka hormonů, která dívce vyhovuje a při které má pravidelnou a vydatnou menstruaci, je tato léčba ponechána dlouhodobě. Dříve se doporučovalo podávat náhradní hormonální léčbu asi do 50 let věku, ale nyní víme, že malé dávky ženských pohlavních hormonů je prospěšné podávat ještě déle. Estrogény mají totiž i ochranný vliv na srdce a cévy a zlepšují ukládání vápníku do kostí. Proto se jejich užívání doporučuje i jiným dospělým ženám po vymizení menstruace (po přechodu). Přípravků s obsahem ženských pohlavních hormonů je několik a existují v různých formách. Nejčastější jsou tabletky, ale je možné použít i náplasti, z nichž se hormon vstřebává přes kůži. Každá forma má své přednosti a nevýhody. Všechny jsou obvykle dobře snášeny a nemají větší vedlejší účinky. Jsou velmi podobné lékům pro hormonální antikoncepci, které užívají milióny žen na celém světě. Výjimečně se při jejich podávání může objevit bolest hlavy, žaludku, zadržování vody v těle či pocit napětí v prsou. Vhodnou kombinaci, at' jde o typ přípravku, dávku a dobu podávání doporučí gynekolog a dle individuální snášenlivosti ji může kdykoliv změnit.

Léčba musí být trvalá, nepřerušovaná, aby se dosáhlo vyrovnaných hormonálních hladin, pravidelnosti menstruačního cyklu a správné velikosti dělohy. Podávání ženských pohlavních hormonů vede také k výrobě poševního hlenu a umožňuje tak naprosto přirozený sexuální život.

Každá dívka by si měla vést svůj menstruační kalendář. Zaznamenává do něj dobu menstruace, její vydatnost a případné obtíže - bolesti břicha, bolesti hlavy, výtok a podobně. Menstruační kalendář lze dostat zdarma v každé ordinaci gynekologa, někdy i dětského lékaře, endokrinologa nebo v lékárně. Patří do kabelky každé moderní dívky a ženy.

Mladé dívky se velmi často ptají, zda jsou během léčby ženskými pohlavními hormony nutné pravidelné gynekologické prohlídky. Obvykle je doporučujeme asi za 1-2 roky od zahájení kombinované léčby, především k ujištění, že vývoj pohlavního ústrojí odpovídá věku - dříve jen v případě závažných obtíží. Dobrou účinnost hormonální léčby lze posoudit především dle stupně vývoje ženským směrem, dle pravidelné menstruace a pomocí sledování hladin hormonů v krvi. Někdy bývá užitečné provést bezbolestné ultrazvukové vyšetření.

Neplní-li vaječníky svoji funkci, není lépe je odstranit?

Operační odstranění vaječnicků se doporučuje jen u dívek, které mají ve svém karyotypu přítomný Y chromozom nebo jeho část. U nich by ve výjimečném případě mohl začít ve vaječnicích vývoj nežádoucím, zhoubným směrem. K nejspolehlivějšímu zjištění, zda má dívka tento karyotyp, slouží přesné metody vyšetření vorku krve, které začínají být dostupné na odděleních lékařské genetiky. Vyšetření může zprostředkovat Váš lékař.

Pokud se zjistí i malý zlomek Y chromozomu, doporučujeme vaječníky odstranit. Jde o jednoduchý operační výkon, který by se ale neměl odkládat. Po operaci již žádné riziko nehrozí. Hormonální léčba je vedena potom jako u jiných dívek a vývoj se ubírá jednoznačně ženským směrem.

Častou obavou rodičů a v pozdějším věku i dívek samotných je, zda jsou ženami v pravém slova smyslu, i když jim chybí jeden pohlavní chromozom nebo jeho část. Je na místě je po pravdě ujistit, že jejich citění, temperament i chování jsou ryze ženské. Jejich vztah k opačnému pohlaví je přiměřený, jen někdy může být ovlivněn určitou citovou nezralostí, která se může odrazit i v navazování partnerských vztahů a v pozdějším zahájení sexuálního života. Ten bývá plnohodnotný a přispívají k němu normální hladiny ženských pohlavních hormonů v krvi, ať již vyrobené přirozenou cestou nebo dodané ve formě léků.

7. Turnerův syndrom v dospělosti

Většinu problémů v dětství nebo v dospívání pomáhají řešit rodiče. V dospělosti se žena s Turnerovým syndromem osamostatňuje a nachází si partnera. Objevují se některé nové problémy, typické pro dospělý věk. Končí péče dětských lékařů a mladá žena by si s jejich pomocí měla nalézt takového specialistu, který zná dobře problematiku Turnerova syndromu a nebude tedy některé problémy podceňovat či jiné zbytečně přeceňovat. Bude spolupracovat s lékaři jiných oborů, protože bude třeba pokračovat v léčbě zahájené v dětství a v dospívání, sledovat případné dříve zjištěné přidružené zdravotní odchylky (například poruchu sluchu, zraku, ledvin a srdce), ale také čelit obtížím, které s sebou může přinést věk dospělosti. Důležité je, aby péče o dívku nebo ženu s Turnerovým syndromem nebyla přerušena, aby žena nezůstala bez "svého lékaře", ke kterému má důvěru.

Může žena s Turnerovým syndromem otěhotnět?

Již víme, že převážná většina dívek a žen s Turnerovým syndromem nemá dobře fungující vaječníky. Úlohou vaječnicků je jednak tvořit ženské pohlavní hormony, jednak uvolňovat do vejcovodů vajíčka, která jsou připravena na oplodnění

mužskou pohlavní buňkou - spermií. Většina žen s Turnerovým syndromem proto přirozeným způsobem otěhotnět nemůže. Vzácné výjimky tvoří ženy s chromozomální mozaikou a většinou buněk s karyotypem 46,XX. I jejich případné těhotenství však s sebou nese riziko výskytu vrozených vad nebo i poruchy chromozomů u plodu, proto musí být sledováno jak gynekologem, tak i na specializovaném pracovišti lékařské genetiky.

A co ostatní ženy, které mají svého partnera a touží po dítěti?

Již několik let existuje možnost **umělého oplodnění** (in vitro fertilizace - IVF) vajíčka spermií mimo tělo matky. Tak vznikají "děti ze zkumavky", kterých se již na světě narodily tisíce. Tento postup se často používá v případech, kdy žena sice vajíčka tvoří, ale ta nemohou být přirozenou cestou oplodněna. Vajíčko se odebere speciálním přístrojem a oplodní se spermiemi partnera dané ženy. Jindy se tento postup může použít při mužské neplodnosti - odebrané vajíčko se ve zkumavce oplodní spermiemi dárce. Ve všech případech se oplodněné vajíčko vrací do dělohy matky a pokud se tam úspěšně uhnízdí, žena prožívá přirozené těhotenství.

V současné době již naše zákony povolují nejen dárcovství mužských pohlavních buněk (spermií), ale také darování vajíčka. Dárkyní vajíčka je anonymní zdravá žena, která nemá v rodině žádnou dědičnou zátěž. Prochází vyšetřením v genetické poradně a je jí také vyšetřen karyotyp.

Právě taková darovaná vajíčka mohou být použita i pro umělé oplodnění ženy s Turnerovým syndromem. Ve zkumavce mohou být oplodněna i spermiemi vlastního manžela. Podmínkou pro úspěšné uhnízdění darovaného vajíčka v děloze ženy s Turnerovým syndromem je přiměřená velikost její dělohy. Předchozí dlouhodobé a pravidelné podávání ženských pohlavních hormonů je proto nezbytné. Těhotenství je nutné udržovat dodáváním hormonů do doby, než se jejich tvorbu ujme vlastní placenta. Po celou dobu takového těhotenství je žena pravidelně kontrolována -vedle běžných vyšetření se sledují hladiny hormonů v krvi, hladina krevního cukru (glykémie), moč a krevní tlak. Velikost plodu, jeho růst a vývoj se kontroluje ultrazvukem.

V poslední době se přenosu darovaného vajíčka dává přednost před spontánním těhotenstvím i u těch žen s Turnerovým syndromem, které výjimečně vajíčka tvoří. Důvodem je menší pravděpodobnost vzniku vrozené vady plodu. Informace o specializovaných centrech pro tento typ umělého oplodnění poskytne každé gynekologické, genetické nebo endokrinologické pracoviště. Úspěšnost přenosu vajíčka se v současnosti pohybuje mezi 25 a 30 %.

U některých žen není umělé oplodnění vhodné ze zdravotních důvodů, jiné je odmítají například z důvodů náboženských, u některých se ani po opakovaných pokusech nezdaří. Řešením potom může být některý z typů **osvojení** dítěte (adopce nebo pěstounská péče). Informace o možnostech osvojení poskytne ošetřující lékař nebo odbor náhradní rodinné péče na městském nebo okresním úřadě. Jak při umělém oplodnění, tak při osvojení dítěte je třeba, aby žena byla vdaná nebo měla druha.

Osteoporóza

Jedním z problémů žen s Turnerovým syndromem se může stát osteoporóza. Rozumíme tím postupný úbytek vápníku v kostech a snížení jejich pevnosti. Tento problém postihuje ve vyšším věku většinu žen, při Turnerově syndromu však má sklon přicházet dříve. Původně se soudilo, že příčinou je chybění ženských pohlavních hormonů. Dnes již víme, že se na něm také podílí odlišná stavba kostí. Osteoporóza může být příčinou nepříjemných potíží - bolestí nebo i častějších zlomenin při nevelkých úrazech nebo při sportu.

Jak lze osteoporózu zjistit?

V posledních letech je k dispozici velmi přesné a nezatěžující vyšetření kostní hmoty. Nazývá se denzitometrie neboli měření kostní hustoty. Podobá se rentgenu, ale nevystavuje člověka významné dávce záření. Vyšetřují se zpravidla nejzatíženější oblasti kostry, zejména bederní páteř.

Lze osteoporózu léčit?

Již samotná léčba růstovým hormonem v dětství působí na stav kostí příznivě. Pomáhá i podávání ženských pohlavních hormonů. Také životospráva sehraává významnou roli. Strava by měla být bohatá na vápník, který je obsažen hlavně v mléčných výrobcích. Lze jej užívat i ve formě tablet, někdy se k němu přidává malá dávka vitamínu D. Velmi vhodné pro prevenci osteoporózy je pravidelné rekreační provozování sportů.

Jiné zdravotní problémy

U žen s Turnerovým syndromem se častěji zjistí **vyšší krevní tlak** (hypertenze). Příčinou může být jak nepoznaná srdeční vada, tak i vrozené vady ledvin nebo odchýlné utváření cév. U některých žen se příčina vyššího krevního tlaku nezjistí.

Sklon k **vyšším hladinám krevního cukru** (vyšší glykémii) bývá u žen s Turnerovým syndromem pozorován o něco častěji než u ostatních žen. Jen vzácně však dojde k rozvoji typické cukrovky. Preventivně se dívkám a ženám s Turnerovým syndromem doporučuje nepřejídat se sladkým a udržovat si optimální tělesnou hmotnost. Štíhlá postava v kombinaci s vhodně voleným oděvem a doplňky navíc každé ženě zdánlivě přidá několik centimetrů navíc.

U žen s Turnerovým syndromem se častěji může projevit **snížená funkce štítné žlázy**. Tato porucha nebolí, může však ztrpčovat život, protože snižuje tělesnou i duševní výkonnost. Léčení je poměrně snadné. Proto se vyplatí jednou ročně funkci štítné žlázy zkontrolovat pomocí krevního odběru.

S přibývajícím věkem se zvyšuje sklon k hojení ran **tužšími (keloidními) jizvami**. To by měly mít na paměti ženy, které se rozhodnou například pro plastickou operaci - pokleslých očních víček, kožních řas na krku, pigmentových névů.

8. Je Turnerův syndrom nemoc?

Turnerův syndrom nepovažujeme za nemoc. Jedná se spíše o soubor příznaků a obtíží, které nejsou trvalého rázu a lze je většinou úspěšně řešit. Vrozené vývojové vady (ledvin, srdce, kožní řasy na krku a jiné) lze operovat a po zbytek života se již neprojeví. Opoždění růstu a poruchu činnosti vaječnicků dnes také léčíme, většinou s dobrým výsledkem. Současná mladá generace dívek a žen s Turnerovým syndromem se již nebude potýkat s problémy, které trápily ženy v minulosti, kdy léčebné možnosti byly ještě omezené.

Důležité je rozpoznat Turnerův syndrom co nejdříve. Lze jej nejen včas a tedy úspěšněji léčit, ale také brzy a pravdivě rodiče a později i dívku informovat o příčině jejich obtíží. Povinností lékaře je vyčerpávající informace poskytovat a povinností rodičů či později dívky či ženy samé je další informace vyžadovat. Ne všichni ale najdou odvahu se otevřeně při prvních vzájemných kontaktech ptát. Některé otázky mohou zprvu připadat zbytečné, jiné vyvolávají rozpaky. Malou pomoc by proto měl poskytnout také tento text.

JÁ JSEM JÁ

(Titulní skladba stejnojmenného CD Lenky Kosinové - prvního CD, nazpívaného u nás ženou s Turnerovým syndromem.

Text napsala Ilona Rybářová.)

Kdybych byla větrem z pohoří,
co k údolí snáší prach,
větrem co hovoří,
z dalek neměla bych strach.

Kdybych mohla aspoň na chvíli
vidět stromy v slunci kvést,
vnímat duhu motýlí,
za to snesla bych i trest.

Jenže já jsem já,
tak ať, že nejsem víc,
sílu mám vám dát
lásku svou, jinak nic.

Kdybych byla loukou rozkvetlou,
kam si děti chodí hrát,
písně své jim šeptala,
jejich učila se znát.

Kdybych byla řekou z kamenů,
řekou, co našla hráz,
svou sílu z pramenů
rozlila bych mezi vás.

Vždyť já jsem já,
tak ať, že nejsem víc,
sílu mám vám dát
lásku svou

a s ní jdu vám vstříc.

Některé předsudky, se kterými se dívka či žena s Turnerovým syndromem může setkat

Předsudek: Děvčata s Turnerovým syndromem mají snížený intelekt.

Vysvětlení: Není to pravda. Při porovnání intelektových schopností dívek s Turnerovým syndromem a jejich sester bez Turnerova syndromu bylo zjištěno, že mají intelekt srovnatelný. Některá děvčata s Turnerovým syndromem mohou mít určité obtíže v matematice, které jsou dány jejich menší prostorovou představivostí. V jiných oblastech však naopak ostatní dívky předčí, jak o tom hovoříme v příslušné kapitole.

Předsudek: Léčba růstovým hormonem nemá smysl, protože nízkou výšku při Turnerově syndromu nelze ovlivnit.

Vysvětlení: Není to pravda. Zprávy o neúspěchu léčení růstovým hormonem pocházely z počátku sedmdesátých let, kdy se podávaly jeho naprosto nedostačující dávky. V současné době je příznivý vliv léčby růstovým hormonem na dospělou výšku jednoznačně prokázán.

Předsudek: Dívka s Turnerovým syndromem nemůže sportovat.

Vysvětlení: Není to pravda. Dívky s Turnerovým syndromem mohou být v řadě sportů stejně úspěšné jako jejich spolužačky. Handicapem může být jen menší výška, proto je vhodné sportovní odvětví uvážlivě volit.

Předsudek: Ženy s Turnerovým syndromem nemají přirozené sexuální citění.

Vysvětlení: Není to pravda. Ženy s Turnerovým syndromem mají předpoklady pro navazování přirozených partnerských vztahů stejně jako jiné ženy. Nevyskytuje se u nich ve zvýšené míře homosexualita ani jiné odchylky. Sexuální citění u nich posiluje podávání ženských pohlavních hormonů, které je přirozenou součástí náhrady funkce vaječníků.

Předsudek: Žena s Turnerovým syndromem nikdy nemůže porodit dítě.

Vysvětlení: Není to pravda. Děloha je u žen s Turnerovým syndromem vyvinuta stejně jako u jiných žen a díky podávání ženských pohlavních hormonů dosahuje i své obvyklé dospělé velikosti. Po přenesení oplodněného vajíčka do dělohy (umělé oplodnění, in vitro fertilizace) může žena s Turnerovým syndromem prožít těhotenství a porodit dítě.

Obvyklé lékařské sledování a léčení dívek a žen s Turnerovým syndromem

Při zjištění Turnerova syndromu:

- ultrazvukové vyšetření srdce a velkých cév (echokardiografie)
- ultrazvukové vyšetření ledvin a močových cest
- ušní a oční vyšetření
- vyšetření funkce štítné žlázy (odběr krve)
- předpověď růstu a dospělé tělesné výšky
- společné rozhodnutí lékaře a rodičů o léčbě růstovým hormonem

Během léčení růstovým hormonem:

- kontroly růstové rychlosti
- pravidelné kontroly funkce štítné žlázy (odběr krve)
- vyloučení sklonu k cukrovce (odběr krve)

Před věkem obvyklým pro dospívání:

- zjištění funkce vaječníků (odběr krve)
- stanovení kostní zralosti (rentgenový snímek zápěstí)
- rozhodnutí o léčení ženskými pohlavními hormony (nebývá potřebné gynekologické vyšetření)

V dospělosti:

- obvykle trvalé léčení ženskými pohlavními hormony (v péči gynekologa)
- pravidelné kontroly funkce štítné žlázy (odběr krve)
- vyloučení sklonu k cukrovce (odběr krve)
- sledování krevního tlaku
- sledování pevnosti kostí

Podrobnější vyšetření může být potřebné u děvčat, u kterých se při uvedených vyšetřeních zjistily odchylné nálezy nebo které mají jiné zdravotní problémy.

Slovníček odborných výrazů

amniocentéza - odběr plodové vody během těhotenství ke genetickému vyšetření

autozomy - chromozomy, jejichž podoba je u žen i u mužů stejná

cubiti valgi - omezená schopnost natáhnout paže v loketních kloubech do přímky

denzitometrie - měření hustoty kostí

echokardiografie - vyšetření tvaru a struktury srdce ultrazvukem

estrogeny - důležitá skupina ženských pohlavních hormonů, které se vyrábějí ve vaječnících

gen - chemická struktura, ve které je zapsána dědičná (genetická) informace

heterochromozomy (gonozomy, pohlavní chromozomy) - chromozomy, které rozhodují o pohlaví člověka. Pro ženy je typická dvojice pohlavních chromozómů XX, pro muže XY. Dívky s Turnerovým syndromem často mají jen jeden X chromozóm

hormon - chemický poslíček uvnitř lidského těla. Přenáší informaci z místa svého vzniku do tzv. cílových tkání, jejichž činnost upravuje

chromozóm - útvar v buněčném jádru, který obsahuje geny

chromozomální mozaika - směs dvou nebo více různých sestav chromozómů v buňkách téhož lidského jedince

in vitro fertilizace (IVF) - umělé oplodnění vajíčka spermii mimo tělo matky. Následuje zpětné podání vajíčka do matčiny dělohy

karyotyp - sestava chromozómů v jádře každé buňky lidského těla. Vyšetření karyotypu je nezbytné pro stanovení diagnózy Turnerova syndromu

koarktace aorty (zúžení srdečnice) - vrozená odchylka, která se může vyskytnout u některých děvčat s Turnerovým syndromem. Zúžení tvoří překážku v toku krve do dolní poloviny těla a srdíčko musí usilovně pracovat proti vysokému odporu. Koarktaci aorty lze operovat

kordocentéza - odběr pupečnickové krve plodu během těhotenství na genetické vyšetření

lymfedémy - otoky při nedostatečném odtoku tkáňové tekutiny (mízy, lymfy). Při Turnerově syndromu mohou lymfedémy postihovat hřbety ruček a nártý. Obvykle mají přechodný ráz a během prvního roku života mizejí

osteoporóza - úbytek vápníku v kostech a snížení jejich pevnosti

placenta - plodový koláč. Orgán uvnitř dělohy, jehož prostřednictvím plod dostává z těla matky kyslík a živiny. Též místo vzniku hormonů důležitých pro průběh těhotenství

podkovovitá ledvina (ren arcuatus) - vrozená odchylka v utváření ledvin, která se vyskytuje u některých děvčat s Turnerovým syndromem. Jen výjimečně činí obtíže

progesteron - jeden z ženských pohlavních hormonů

pterygium colli - kožní řasa (zdvojení kůže) bočně na krku. Může vytvářet dojem širokého krku.

ptóza - pokles horních očních víček

puberta - dospívání. Přerod dítěte v dospělého člověka

spermie - zralá mužská zárodečná buňka

syndrom - soubor příznaků

strukturální anomálie - odchylný tvar

ultrazvuk (sonografie, ultrasonografie) - vyšetřovací metoda, při které se na principu ultrazvukových vln zobrazují vnitřní orgány lidského těla. Zcela nebolestivé a neškodné vyšetření

vajíčko - zralá ženská zárodečná buňka

Lékaři-specialisté, s nimž se dívka a žena s Turnerovým syndromem může setkat

alergolog - specialista pro léčení nemocí z přecitlivělosti

endokrinolog - specialista pro léčení hormonálních poruch. Obvykle koordinuje péči o dívku a ženu s Turnerovým syndromem

dermatolog - specialista pro léčení nemocí kůže

gastroenterolog - specialista pro léčení nemocí trávicího ústrojí

genetik - specialista pro zjišťování dědičných a vrozených onemocnění. Významně se podílí na určení diagnózy Turnerova syndromu

gynekolog - specialista pro léčení nemocí ženských pohlavních orgánů

kardiolog - specialista pro léčení nemocí srdce a cév

nefrolog - specialista pro léčení onemocnění ledvin

oftalmolog - specialista pro léčení očních poruch

otorinolaryngolog - specialista pro léčení nemocí a poruch uší, nosu a hrtanu

urolog - specialista pro léčení nemocí vývodných močových cest

Historie Turnerova syndromu v datech

1768

Dr. Giovanni Battista Morgagni, považovaný za otce vědeckého pojetí medicíny, popsal u zemřelé ženy, u které prováděl pitvu, příznaky připomínající Turnerův syndrom - malou postavu, odchylné utváření ledvin a chybění tkáně vaječníků. Jeho nálezy byly medicínskou obcí více než 150 let přehlíženy.

1883

Dr. Kobylnski popsal mužského pacienta s kožní řasou na krku. To na dlouhá desetiletí zpochybnilo pravou podstatu Turnerova syndromu, který postihuje jen ženy.

1902

Dr. Funke uveřejnil pozorování 15leté dívky s malou postavou, chybějícím dospíváním, kožní řasou na krku, otoky nohou, ale i dalšími projevy Turnerova syndromu - nízko posazenými ušními boltci a vysokým, obloukovitým patrem.

1929

Dr. O. Ullrich referoval v Mnichovské společnosti dětského lékařství o osmiletém děvčátku s příznaky Turnerova syndromu. Proto je v Německu dosud Turnerův syndrom nazýván syndromem Ullrich-Turnerovým.

1938

Dr. Hery Turner, internista v Oklahoma City, napsal článek do uznávaného odborného časopisu, ve kterém popsal více dívek a žen s příznaky Turnerova syndromu. Ten od té doby nese jeho jméno. Později se Dr. Turner stal průkopníkem podávání ženských pohlavních hormonů těmto ženám. Poprvé jim bylo možno účinně pomoci.

1959

Dr. Ford vyvinul metodu vyšetřování karyotypu a prokázal, že příčinou Turnerova syndromu je chybění chromozómu X.

1970

Dr. Turner zemřel ve věku 78 let.

1981

V kanadském Torontu vznikla první Společnost Turnerova syndromu. Jejím cílem bylo šířit poznatky o Turnerově syndromu mezi rodinami postižených děvčátek, mezi dospělými ženami s Turnerovým syndromem, ale i mezi lékařskou veřejností. V dnešní době existují společnosti nebo kluby Turnerova syndromu v mnoha desítkách zemí celého světa a představují posilu a pomoc pro tisíce nositelek Turnerova syndromu.

1985

První žena s Turnerovým syndromem otěhotněla díky darovanému vajíčku.

1986

Ve Spojených státech i v Evropě byl zahájen výzkum účinnosti léčby růstovým hormonem u Turnerova syndromu.

1989

V Praze byl založen Klub dívek a žen s Turnerovým syndromem. Jeho členkami jsou dívky a ženy z celé České republiky.

Adresa klubu: 160 00 Praha 6, Kladenská 1.

1990

Klub zahájil vydávání časopisu "Téčko".

1991

Zahájení první české studie s růstovým hormonem u deseti dívek s Turnerovým syndromem.

1992

Léčba růstovým hormonem začala být dostupná pro dívky s Turnerovým syndromem v celé České republice.

1996

Vychází CD "Já jsem já" Lenky Kosinové - první CD nazpívané u nás ženou s Turnerovým syndromem.

1997

První ženě s Turnerovým syndromem v České republice se narodilo miminko z darovaného vajíčka.

1998

Lenka Kosinová připravuje vydání druhého CD nazvaného „Zůstaň nad věcí“

Autoři

- **Prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.** (nar. 1955) je přednostou Pediatrické kliniky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Praze-Motole. Na lékařské fakultě UK promoval v roce 1980. Kandidátskou dizertační práci na téma „Diagnostika dětí s poruchou růstu“ obhájil v roce 1990 a habilitační práci „Léčba růstovým hormonem“ v roce 1993. Věnuje se péči o děti s poruchami růstu a vývoje, s cukrovkou a s dalšími nemocemi endokrinních žláz. V roce 1989 inicioval založení Klubu dívek a žen s Turnerovým syndromem. Na počátku devadesátých let se spolu s dalšími českými a moravskými dětskými endokrinology zasloužil o zavedení léčby růstovým hormonem u těchto dívek. Je autorem monografie „Růst dětí a jeho poruchy“ (1996), několika knížek pro rodiče („Růst a zrání Vašeho dítěte“ - 1997 a dalších) a mnoha článků v odborném tisku. Zdůrazňuje aktivní přístup pacienta k jeho zdravotnímu problému. Je stoupencem a propagátorem myšlenky, že rodiče a děti mají být o zdravotním stavu podrobně informováni, mají mu dobře porozumět a mají si umět zvolit takového lékaře, který jim poskytne péči na úrovni současné lékařské vědy.
Kontaktní adresa: Pediatrická klinika UK-2.LF a FN Motol, V Úvalu 84, 150 06
Praha 5
 - **Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.** (nar. 1954) je docentkou Dětské kliniky lékařské fakulty Palackého univerzity v Olomouci. Na lékařské fakultě v Olomouci promovala v roce 1979. Již přes dvacet let se věnuje dětské endokrinologii, od poloviny osmdesátých let se specializuje na léčení dětí s poruchou růstu a dospívání. Patří mezi nejaktivnější členy Pracovní skupiny pro růstový hormon České endokrinologické společnosti, je členkou řady tuzemských i mezinárodních lékařských společností (např. Growth Hormone Research Society) a zastupuje Českou republiku ve výboru mezinárodní růstové studie KIGS. Přednášela v tuzemsku i v zahraničí a publikovala řadu článků v odborném písemnictví. Je hlavním autorkou a pořadatelkou první české monografie o Turnerově syndromu, která vyšla v roce 2003.
Kontaktní adresa: Dětská klinika Fakultní nemocnice, I.P.Pavlova 6, 775 20 Olomouc
-