

Turner-Syndrom

Das Turner-Syndrom (auch Ullrich-Turner-Syndrom) hat seinen Namen den beiden Ärzten Otto Ullrich (deutscher Kinderarzt) und Henry Turner (amerikanischer Hormonspezialist) zu verdanken. Beide haben unabhängig voneinander das Syndrom beschrieben. Ullrich im Jahr 1928 und Turner dann im Jahr 1938.

Das Turner-Syndrom entsteht durch eine als Monosomie X bezeichnete, nicht vererbare Veränderung im Erbgut, von der nur Mädchen bzw. Frauen betroffen sind. Etwa eines von 2.500 neugeborenen Mädchen ist vom Turner-Syndrom betroffen. In Deutschland leben schätzungsweise 16.000 Betroffene.

Erscheinungsformen

Beim Turner-Syndrom gelten die folgenden klinischen Symptome als charakteristisch:

- Leitsymptom: vermindertes Körperwachstum
- Leitsymptom: fehlgebildete Ovarien (Eierstöcke)
- Fehlbildung der inneren Organe
Herz: Aortenisthmusstenose, Aortenstenose, Klappenanomalien
Niere: z. B. Hufeisenniere
Schilddrüse: Schilddrüsenunterfunktion
- Fehlbildungen im HNO-Bereich: Verformung der Ohrmuscheln, Schalleitungsschwerhörigkeit, Gotischer Gaumen, kleiner Unterkiefer, Zahnfehlstellung, kurzer und breiter Hals
- Fehlbildungen an den Augen: Lidspaltenschrägstellung, weiter Augenabstand, herabhängende Augenlider, Strabismus, Fehl- bzw. Kurzsichtigkeit
- Fehlbildungen an der Haut: Lymphödeme (Schwellungen an Hand- und Fußrücken), Pterygium colli (Flügelfell), Pigmentnävi (auffällig viele oder große Leberflecken), tiefer Haaransatz, Nageldysplasie, weiter Abstand der Mamillen oder nach innen gerichtete Mamillen
- knöcherne Fehlbildungen: z. B. Cubitus valgus, Madelungsche Deformität, Skoliose, Schildthorax
- Magen-Darm-Trakt: z. B. Morbus Crohn, Colitis ulcerosa

Ursache/Diagnose/Prognose

Beim Turner-Syndrom ist in allen oder in einem Teil der Zellen nur ein X-Chromosom anstelle des sonst vorhandenen Geschlechtschromosomenpaars vorhanden (daher die Bezeichnung Monosomie X). Die X-Chromosomen enthalten Erbinformation für die Entwicklung der Eierstöcke,

für das Größenwachstum und für weitere körperliche Merkmale.

Ursache für die Anomalie ist eine Fehlverteilung der Chromosomen bei der Zellteilung.

Als Leitsymptome sind Kleinwuchs und Unfruchtbarkeit aufgrund einer Unterentwicklung der Eierstöcke zu nennen. Beim Turner-Syndrom liegen die ersten diagnose-relevanten Hinweise bereits vor der Geburt vor. Eine Diagnosestellung erfolgt pränatal anhand einer Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung). Postnatal erfolgt die Diagnosestellung mittels Chromosomenanalyse, wenn klinische Zeichen vorliegen bzw. wenn das Turner-Syndrom vermutet wird.

Die klinischen Zeichen (siehe Erscheinungsformen) können sehr unterschiedlich sein, i. d. R. treten nicht alle Symptome gleichzeitig auf. Manchmal ist die Ausprägung auch so schwach, dass eine Diagnose erst im späteren Alter gestellt wird, z. B. aufgrund des Minderwuchses oder des unerfüllten Kinderwunsches, bei einer sonst unauffälligen Patientin.

Betroffene sind normal intelligent und können ein eigenständiges Leben führen. Allerdings besteht ein erhöhtes Risiko, an Diabetes zu erkranken.

Behandlung

Eine Therapie mit Wachstumshormonen kann den Minderwuchs etwas ausgleichen und sollte möglichst früh begonnen werden (ca. ab dem vierten Lebensjahr). Unbehandelt erreichen die betroffenen Mädchen eine durchschnittliche Körpergröße von nur 145 cm. Die Reaktion auf diese Therapie ist von Fall zu Fall unterschiedlich. Nicht immer erzielt die Behandlung den gewünschten Erfolg. Etwa ab dem zwölften Lebensjahr umfasst die Therapie zudem die Gabe von weiblichen Geschlechtshormonen, um die bei einem Turner-Syndrom typischerweise ausblei-

bende Pubertät einzuleiten. Dies führt zur Entwicklung der Brust und zum Einsetzen der Regelblutung. Zudem wirken sich die Hormone günstig auf die Entwicklung der kleinen Schamlippen, der Scheide und der Gebärmutter aus. Die Unfruchtbarkeit bleibt allerdings aufgrund der nicht ausreichend ausgebildeten Eierstöcke meist bestehen. Die Gabe von Geschlechtshormonen ist auch für die Knochenentwicklung notwendig, da es sonst zu Osteoporose kommen kann.

Durch das Turner-Syndrom verursachte Herzfehler oder Fehlbildungen der Nieren erfordern ggf. operative Eingriffe. Daher sind regelmäßige kardiologische Untersuchungen notwendig. Zudem sind regelmäßige endokrinologische, HNO-ärztliche, gynäkologische und augenärztliche Kontrollen erforderlich.

Je nachdem, welche weiteren Symptome vorliegen, können zusätzliche Therapien notwendig sein. Bei Ödemen bspw. können Lymphdrainagen, das Tragen von Kompressionsstrümpfen und Schwimmen hilfreich sein.

Hinweise für Lehrkräfte

Lehrkräfte sollten über das Krankheitsbild informiert sein und auf die Probleme der betroffenen Mädchen eingehen. Es ist darauf zu achten, dass Stigmatisierungen vermieden werden und die Mädchen keine Außenseiterrolle einnehmen.

Es hat sich gezeigt, dass ein Referat im Unterricht zum Thema Turner-Syndrom helfen kann, Stigmatisierungen abzubauen bzw. vorzubeugen.

Materialien für Lehrkräfte

- Informationsbroschüren und einen Flyer der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. können Lehrkräfte über die Geschäftsstelle der Vereinigung anfordern.

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.
www.turner-syndrom.de



turner-syndrom-
vereinigung
deutschland e.v.

Der Verein ist bundesweit aktiv und gliedert sich in Regionalgruppen. Mehrmals jährlich werden verschiedene Veranstaltungen durchgeführt, sowohl auf Regionalebene als auch bundesweit. Zudem gibt es ein von einer Diplompsychologin betreutes Informations- und Beratungstelefon. Der Verein ist auf Kongressen und Selbsthilfveranstaltungen mit Informationsständen vertreten, um in der Öffentlichkeit auf das Turner-Syndrom aufmerksam zu machen.

Quellenangaben:

Häusler, G./Haverkamp, F.: Ullrich-Turner-Syndrom, Informationen für Eltern, Betroffene und Fachpersonal. novonordisk, 2009. Ranke, M.: Ullrich-Turner-Syndrom, Eine Einführung. Pfizer, 2002. Schweizer, R.: Ullrich-Turner-Syndrom, Ratgeber für Patienten. Sandoz, 2010.