



ZESPÓŁ TURNERA

INFORMACJE DLA NASTOLATEK

CO TO JEST ZESPÓŁ TURNERA?

Zespół Turnera to zespół cech występujących u kobiet, u których w materiale genetycznym częściowo lub całkowicie brakuje jednego chromosomu X.

CO TO SĄ CHROMOSOMY?

Nasze cechy są zapisane w materiale genetycznym obecnym w każdej komórce organizmu. Jest on zgromadzony w mikroskopijnych strukturach zwanych chromosomami. Człowiek ma 46 chromosomów, z których dwa decydują o jego płci. U kobiet są to dwa chromosomy X, a u mężczyzn jeden X i jeden Y. Jeśli podczas przekazywania materiału genetycznego z komórek rodziców do komórek potomstwa dojdzie do uszkodzenia bądź utraty części lub całego chromosomu X, rodzi się dziewczynka z zespołem Turnera.

CZY ZESPÓŁ TURNERA ZAWSZE JEST TAKI SAM?

Tak jak napisaliśmy wcześniej, przyczyną zespołu może być całkowity brak jednego z chromosomów X, czyli monosomia. Zdarza się, że brakuje tylko części chromosomu X we wszystkich komórkach. Jeśli w swoim organizmie masz część komórek z dwoma chromosomami X oraz część komórek typowych dla zespołu Turnera, to jest to mozaikowy typ zespołu Turnera.

DLACZEGO ZESPÓŁ, A NIE CHOROBA?

Nie mówimy o chorobie Turnera, ponieważ nie wszystkie cechy zespołu są objawami chorobowymi. Niektóre z nich są po prostu elementem twojej urody, jak kształt oczu, uszu, paznokci. Różne cechy występujące razem nazywamy zespołem. Nie zawsze występują w komplecie. U jednych mogą być bardziej widoczne, u innych mniej.

JAK CZĘSTO WYSTĘPUJE?

Jedna na 2500 dziewczynek może mieć zespół Turnera.

DLACZEGO WYSTĄPIŁ AKURAT U MNIE?

Szacuje się, że każdego roku rodzi się w Polsce około 100 dziewczynek z zespołem Turnera. Nie wiadomo, dlaczego się tak zdarza. Do zmiany w materiale genetycznym może dojść podczas tworzenia się komórek rozrodczych (komórki jajowej lub plemnika) lub podczas pierwszych podziałów komórki powstałej w wyniku zapłodnienia. Nie poznano przyczyny tego zjawiska w przypadku zespołu Turnera.

KIEDY MOŻNA ZAUWAŻYĆ CECHY ZESPOŁU TURNERA?

Czasem można je zobaczyć już w ciąży, na USG płodu. Można zaraz po urodzeniu – twoje ręce i nogi mogły być opuchnięte (tzw. wrodzone obrzęki limfatyczne), na karku mogłaś mieć dodatkowe fałdy skóry. Możliwe również, że jako noworodek mało ważyłaś. U niektórych osób diagnoza jest późniejsza. W dzieciństwie mogłaś mieć nawracające zapalenia uszu. Rodzice mogli też zauważyć, że rosłaś wolniej niż twoi rówieśnicy. Kolejną rzeczą, która może wskazywać na zespół Turnera, jest brak dojrzewania płciowego zależnego od hormonów produkowanych przez jajniki, czyli brak rozwoju piersi i brak miesiączki. Wynika to z nieprawidłowego działania jajników i często może oznaczać niemożność zajścia w ciążę.

CO JESZCZE WIĄŻE SIĘ Z ZESPOŁEM TURNERA?

U dziewcząt z zespołem Turnera często występują wrodzone wady układu krążenia, układu moczowego, wzroku i słuchu. Większość z nich ujawnia się we wczesnym dzieciństwie. Jesteś również bardziej podatna na wystąpienie tzw. chorób autoimmunizacyjnych, czyli chorób związanych z występowaniem przeciwciał przeciwko własnym tkankom (np. cukrzyca, celiakia, choroby tarczycy). Choroby te nie zdarzają się u wszystkich dziewczynek z zespołem. Ważne jest jednak, aby je wcześnie rozpoznawać i leczyć. Przy obecnej wiedzy medycznej większość z nich dzięki prawidłowemu leczeniu nie pozostawia trwałych następstw.

CZY ZESPÓŁ TURNERA MOŻNA WYLECZYĆ?

Zespołu Turnera nie można wyleczyć, ale można leczyć niektóre jego objawy.

Niski wzrost

Jeżeli twój wzrost jest poniżej 3 centyla, lekarze mogą zakwalifikować cię do programu leczenia hormonem wzrostu. W większości przypadków pozwala ono na osiągnięcie wzrostu nieróżniącego się znacząco od wzrostu rówieśników bez zespołu Turnera.

Dojrzewanie

Jeśli nie zaczniesz spontanicznie dojrzewać, lekarze zaproponują ci hormonalne leczenie estrogenami (w formie tabletek lub przyklejanych do skóry plastrów). Spowoduje to rozwój piersi, a potem wystąpienie miesiączki. Ochroni również przed chorobami wynikającymi z niedoboru estrogenów, na przykład osteoporozą i częstymi złamaniami kości. Taką terapię stosuje się najczęściej do wieku, w którym kobiety zazwyczaj przechodzą menopauzę. Leczenie hormonem wzrostu i indukcję dojrzewania płciowego prowadzi lekarz endokrynolog.

W przypadku istnienia innych wad, które mogą występować u osób z zespołem Turnera, znajdziesz się pod opieką odpowiednich specjalistów.

POD JAKĄ SPECJALISTYCZNĄ OPIEKĄ LEKARSKĄ POWINNAM POZOSTAWAĆ?

Zarówno teraz, jak i po ukończeniu 18 roku życia powinnaś być pod opieką:

- ginekologiczną – lekarz ginekolog będzie czuwał nad przebiegiem twojej terapii hormonami żeńskimi, poza tym regularnie będzie przeprowadzał badania profilaktyczne: cytologię, USG ginekologiczne, USG piersi;
- ortopedyczną – by kontrolować układ kostny.

A jeśli masz jakieś wrodzone wady lub choroby, powinnaś być pod opieką:

- endokrynologiczną – w przypadku chorób tarczycy;
- kardiologiczną – w przypadku wad i chorób serca i naczyń lub jeśli masz zbyt wysokie ciśnienie tętnicze krwi;

- diabetologiczną – w przypadku cukrzycy;
- nefrologiczną – jeśli masz wady układu moczowego;
- gastroenterologiczną – w razie chorób przewodu pokarmowego, takich jak celiakia, choroby zapalne jelit;
- laryngologiczną – w celu kontroli słuchu;
- okulistyczną – w przypadku wad wzroku.

Jeżeli przeszkadzają ci fałdy skórne na szyi lub liczne znamiona barwnikowe, możesz zgłosić się do dermatologa i chirurga plastycznego. Pamiętaj jednak, że twoja skóra może mieć skłonność do tworzenia grubych, wygórowanych blizn, czyli bliznowców. Chirurg plastyczny może też przeprowadzić, jeśli jest taka potrzeba, korekcję kształtu małżowin usznych.

PODOBNO WIELE KOBIET Z ZESPOŁEM TURNERA MA PROBLEM Z OTYŁOŚCIĄ, CZY JA TEŻ BĘDĘ GO MIEĆ?

Osoby z zespołem Turnera mogą mieć skłonność do nadwagi, dodatkowo może jej także sprzyjać niedoczynność tarczycy w przebiegu choroby Hashimoto. Wiedząc o tym, możesz zadbać o zdrową dietę i aktywny styl życia, aby nie zmagać się z dodatkowymi kilogramami. Stała opieka endokrynologa pomoże ci poradzić sobie z wyrównaniem czynności tarczycy.

Warto pamiętać, że „skłonność” nie oznacza stuprocentowej pewności, że będziesz zmagać się z otyłością. Jest to problem powszechny, związany nie tylko z zespołem Turnera czy niedoczynnością tarczycy, ale przede wszystkim ze stylem życia. Brak ruchu i nieprawidłowe odżywianie się są często przyczyną nadwagi. Dlatego do jej uniknięcia potrzebne są regularna aktywność fizyczna i odpowiednie żywienie. W twoim przypadku może to wymagać więcej wysiłku i zaangażowania, ale przecież wiele dziewczyn z zespołem Turnera nie ma problemu z nadwagą.

CZY MOGĘ MIEĆ PROBLEMY Z NAUKĄ?

Każdy może mieć, bez względu na to, czy ma jakiś zespół, czy nie. Ale ty wcale nie musisz. Bardzo możliwe, że od dziecka miałaś dar łatwego formułowania myśli. Fachowo jest to nazywane wysokim wskaźnikiem inteligencji słownej. Istnieje też inny rodzaj inteligencji – bezsłowna, czyli taka, która odpowiada za zdolność analitycznego myślenia, orientację przestrzenną, zdolność koncentracji. Umiejętności związane z bezsłowną inteligencją są potrzebne na niektórych lekcjach w szkole. Wiele dziewczyn z zespołem Turnera ma wyjątkowo wysoki poziom inteligencji słownej, a czasem niższy poziom inteligencji bezsłownej. W związku z tym możliwe, że niektóre ze szkolnych zajęć będą dla ciebie trudniejsze, między innymi przedmioty wymagające dobrej orientacji przestrzennej, koncentracji i planowania (jak matematyka, plastyka), a także wykonywania kilku czynności naraz. Jednak możesz mieć zupełnie inne predyspozycje...

A CO Z PRZYSZŁOŚCIĄ?

Pamiętaj, zespół Turnera nie musi cię ograniczać, możesz wykonywać w przyszłości rozmaite zawody. Poznałyśmy wiele kobiet z zespołem Turnera, które zajmują się bardzo różnymi rzeczami: pracują na uniwersytecie, w szpitalu, grają w orkiestrze. Nielicznym udało się urodzić dzieci, inne adoptowały dzieci albo ich nie mają, co wcale nie oznacza, że nie są szczęśliwe. Zespół Turnera ma także Linda Hunt, aktorka, zdobywczyni Oscara, czy Melissa Marlowe, amerykańska gimnastyczka, zdobywczyni wielu medali.

A ty o czym marzysz?



Publikacja powstała w ramach programu
Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego
pod nazwą „Narodowy Program
Rozwoju Humanistyki” w latach 2016-2019

Dofinansowano ze środków:
Uniwersytetu Warszawskiego
Wydziału Historycznego Uniwersytetu Warszawskiego

Dofinansowano ze środków Rektora
Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego



NARODOWY PROGRAM
ROZWOJU HUMANISTYKI



UNIWERSYTET
WARSZAWSKI



childh^oods uw

Przygotowali: Justyna Stańczyk, Ewa Witkowska, Marta Gęśła, Marta Tumkielska ze Studenckiego Koła Naukowego Kliniki Pediatrii i Endokrynologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego pod opieką dr hab. n. med. Anny Kucharskiej oraz Interdyscyplinarny Zespół Badań nad Dzieciństwem UW

Projekt graficzny Zgoda Projekt

