



# ZESPÓŁ TURNERA

INFORMACJE DLA RODZICÓW

## CZYM JEST ZESPÓŁ TURNERA?

Zespół Turnera jest zbiorem cech zewnętrznych i pewnych wad wrodzonych, spowodowanych brakiem lub uszkodzeniem drugiego chromosomu X. Występuje u jednej na 2500 dziewczynek, i tylko u dziewczynek. Oznacza to, że w Polsce może urodzić się w każdym roku około 100 dziewczynek z zespołem Turnera, a na świecie, jak się szacuje, żyje 2,5–3,5 miliona osób z tym zespołem. Nie można go wyleczyć, ponieważ wynika z nieprawidłowości genetycznych, ale dzięki odpowiednio dobranej do problemów dziecka terapii życie dziewczynki, a potem kobiety z zespołem Turnera nie musi się znacząco różnić od życia jej rówieśniczek. Zdecydowana większość kobiet z zespołem Turnera ma taki sam potencjał intelektualny, jak kobiety bez tego zespołu.

## WZROST

Niski wzrost jest najczęściej spotykaną cechą osób z zespołem Turnera. Dziewczęta te rosną wolniej i osiągają niższy wzrost niż rówieśniczki, ale hormon wzrostu pozwala na zmniejszenie tej różnicy. Podawany jest w postaci codziennych zastrzyków wykonywanych za pomocą specjalnego wstrzykiwacza (pena). Leczenie może trwać nawet kilka lat i kończy się, kiedy wiek kostny dziewczynki osiągnie 14 lat, a wzrastanie zaczyna znacząco spowalniać. Terapię hormonem zaczyna się u tych dziewczynek, których wzrost plasuje się poniżej 3 centyla. Jest ona wówczas całkowicie refundowana, a o jej przyznaniu decyduje powołana do tego komisja na podstawie wyników badań dziecka i analizy przebiegu wzrastania.

## DOJRZEWANIE

Po wejściu w wiek dojrzewania płciowego te dziewczęta z zespołem Turnera, u których dojrzewanie nie rozpoczyna się samoistnie, powinny otrzymać zastępczą terapię hormonalną. Początkowo są to niskie dawki estrogenu, które zwiększa się stopniowo w ciągu 2 lat, a następnie wprowadza się pełną terapię zastępczą estrogenowo-progestagenową. Dzięki takiej terapii jest możliwy prawidłowy rozwój piersi, macicy, pojawia się miesiączka, a sylwetka robi się kobieca. Niektóre dziewczęta z zespołem Turnera zaczynają dojrze-

wać i miesiączkować spontanicznie, ale znaczna większość potrzebuje hormonalnego wsparcia dojrzewania. Hormonalna terapia zastępcza (HTZ) jest refundowana i może mieć postać plastrów nalepianych na skórę lub tabletek doustnych. HTZ jest kontynuowana u dorosłych kobiet do momentu, kiedy jest spodziewana biologiczna menopauza. Terapia ta jest bardzo ważna, ponieważ pozwala na utrzymanie gęstości kości i zapobiega osteoporozie.

## PŁODNOŚĆ

Szacuje się, że od 2 do 5 procent kobiet z zespołem Turnera będzie mogło zajść spontanicznie w ciążę. Większość jest jednak niepłodna z powodu nieprawidłowo działających jajników, co – obok niskiego wzrostu – jest jedną z częstszych cech zespołu Turnera. Nie oznacza to jednak, że kobieta z zespołem Turnera nie może być matką. Są inne możliwości.

U młodych dziewcząt z zespołem Turnera jajniki mogą zawierać komórki jajowe, które w miarę upływu lat zanikają. U tych dziewcząt można rozważyć zamrożenie komórek jajowych lub tkanki jajnikowej, by później je wykorzystać w procedurze in vitro. Inną opcją jest przyjęcie komórek jajowych od dawczyni w procedurze in vitro lub skorzystanie z podarowanego zarodka. Można też zdecydować się na adopcję dziecka.

Istotnym przeciwwskazaniem do starań o zajście w ciążę w zespole Turnera są współistniejące z nim wady serca i aorty. Kobieta z zespołem Turnera, planując ciążę, powinna skonsultować się z kardiologiem, a sprawujący nad nią opiekę ginekolog powinien mieć doświadczenie w leczeniu niepłodności. W przypadku starań o własne biologiczne potomstwo pacjentki z zespołem Turnera powinny być świadome zwiększonego ryzyka wystąpienia wad chromosomalnych u dziecka (nie tylko zespołu Turnera, ale także innych).

Niezależnie od decyzji o posiadaniu dzieci kobiety z zespołem Turnera mogą prowadzić aktywne i udane życie seksualne.

## INNE PROBLEMY ZDROWOTNE

Zespołowi Turnera mogą – ale nie muszą – towarzyszyć dodatkowe problemy ze zdrowiem. Każda dziewczynka z zespołem Turnera jest inna i jej

życie nie będzie przebiegało według jednego schematu „życia z zespołem Turnera”, bo takiego wzoru nie ma. Jednak obecność zespołu Turnera niesie ze sobą zwiększone ryzyko występowania niektórych problemów zdrowotnych. Mogą to być wady serca i aorty, nadciśnienie, wady nerek i dróg moczowych, zapalenia uszu i zaburzenia słuchu, wzroku, choroby tarczycy i inne. Dlatego dziewczynki z rozpoznaniem zespołu Turnera są objęte wielospecjalistyczną opieką medyczną do 18 roku życia, która ma im zapewnić właściwą diagnostykę i leczenie. Lekarz sprawujący opiekę nad pacjentką z zespołem Turnera powinien koordynować opiekę specjalistyczną i poinformować, jakie dodatkowe badania i konsultacje będą potrzebne państwu córce.

## DOROSŁOŚĆ

Od momentu ukończenia przez nastolatkę z zespołem Turnera 18 lat to ona będzie samodzielnie zarządzała swoim zdrowiem i umawiała się na wizyty u lekarza pierwszego kontaktu oraz u specjalistów, wśród których powinni się znaleźć endokrynolog, ginekolog oraz inni lekarze, w zależności od jej indywidualnej sytuacji zdrowotnej.

Warto pamiętać, że choć dziewczynki, nastolatki i kobiety z zespołem Turnera w większości są tak samo sprawne intelektualnie, jak ich koleżanki, mogą doświadczać wolniejszego osiągnięcia kluczowych punktów życiowych. To znaczy, że nastolatka lub młoda kobieta z zespołem Turnera może potrzebować więcej czasu na dotarcie do etapu usamodzielnienia, znalezienia pierwszej pracy, wejścia w pierwszą relację intymną czy założenia rodziny. Zachęcanie córki do samodzielności i niezależności jest równie ważne, jak cierpliwość w oczekiwaniu na efekty.

Jedna z dorosłych kobiet z zespołem Turnera podzieliła się z nami następującą radą, jaką chciałyby przekazać rodzicom innych dziewcząt z zespołem: *Ja bym powiedziała: nie trzymajcie jej pod kloszem, stawiajcie na samodzielność, nie traktujcie jej jak młodszej, niż jest, nie róbcie niczego za nią. Pamiętajcie, że będzie kiedyś dorosłą kobietą. Nie ustawiajcie jej życia - decyzje związane ze studiami, karierą, facetami i macierzyństwem to JEJ decyzje.*

## CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA

### JAK WYGLĄDA DIAGNOZA?

Zespół Turnera diagnozuje się na podstawie badania genetycznego (badania kariotypu). Zwykle bada się próbki krwi, rzadziej – próbki skóry. Coraz częściej zespół Turnera diagnozowany jest przed urodzeniem dziecka (prenatalnie) dzięki amniopunkcji wykonywanej ze względu na różne wskazania. Można go także rozpoznać zaraz po urodzeniu lub w trakcie diagnostyki niskiego wzrostu czy opóźnionego dojrzewania. Niektóre kobiety dowiadują się, że mają zespół Turnera, dopiero jako dorosłe osoby. Jeżeli we wszystkich badanych komórkach brakuje chromosomu X, mówimy o monosomii w zespole Turnera, jeśli tylko w części – nazywamy to mozaiką.

### CZY ZESPÓŁ TURNERA MOŻNA WYLECZYĆ?

Zespołu Turnera nie da się wyleczyć, jest on na zawsze zapisany w genach. Można jednak (i z powodzeniem się to robi) korygować poszczególne problemy towarzyszące zespołowi, takie jak niski wzrost, nadciśnienie czy choroby tarczycy.

### CZY TRZEBA BRAĆ JAKIEŚ LEKARSTWA?

Nie ma jednakowych lekarstw dla osób z zespołem Turnera. Dobierają je lekarze w zależności od potrzeb i konkretnych problemów. Niemal wszystkie niskie dziewczynki z odpowiednio wcześniej rozpoznanym zespołem Turnera przyjmują hormon wzrostu w formie codziennych zastrzyków. Większość przyjmuje hormony płciowe od okresu dojrzewania (estrogeny, progestageny).

### CZY MOJE DZIECKO POWINNO WIEDZIEĆ, ŻE MA ZESPÓŁ TURNERA?

Badania pokazują, że najlepiej jest, kiedy dziewczynka od początku wie, że ma zespół Turnera. Dzięki temu nie tylko oswaja się z ważną informacją dotyczącą siebie, ale również sama może zdecydować, kto powinien wiedzieć o jej sytuacji, a kto nie; jak rozmawiać o zespole Turnera i jak to wpłynie (lub nie) na jej codzienność.

Wiele dorosłych osób z zespołem Turnera wspomina utrzymywanie tajemnicy przez rodziców w dzieciństwie jako bolesne doświadczenie. Jeśli zespół Turnera traktowany jest naturalnie, bez niedopowiedzeń, jest łatwiej akceptowany przez dziewczynkę, co pozytywnie wpływa na jej samopoczucie, samoocenę i stosunek do leczenia. Jak zauważyła jedna z matek dziewczynki z zespołem Turnera, podkreślając również praktyczne zalety otwartości wobec dziecka: *Oczywiście nie trzeba informować całego świata, ale moje dziecko (już ma 14 lat) od początku wie o wszystkim i chce też o tym czasem porozmawiać z koleżankami. I przede wszystkim potrafi to zrobić. Dzieliła się wrażeniami ze szpitala i opowiadała o braniu hormonu. Nie było więc problemu z nocowaniem u koleżanek czy wyjazdami.*

### **CZY DZIEWCZYNKI Z ZESPOŁEM TURNERA MAJĄ JAKIEŚ SZCZEGÓLNE PROBLEMY W PRZEDSZKOLU LUB SZKOLE?**

Niektóre dziewczynki z zespołem Turnera mogą mieć trudności z powodu nadpobudliwości, problemów z koncentracją, częściej niż ich rówieśniczki mają ADHD i zaburzenia ze spektrum autyzmu. Część może wymagać pomocy specjalistów: psychologa lub psychiatry. Statystycznie dziewczęta z zespołem Turnera mają większe niż rówieśnicy problemy z orientacją przestrzenną czy liczeniem. Za to często bardzo dobrze sobie radzą z zadaniami związanymi z posługiwaniem się słowami (język polski, języki obce). Nie jest to jednak reguła; osoby z zespołem Turnera kończą bardzo różne typy szkół i wykonują różne zawody: lekarki, artystki, nauczycielki. Wśród znanych na świecie osób z zespołem Turnera są na przykład Linda Hunt, amerykańska aktorka i zdobywczyni Oscara, czy Catherine Ward-Melver, genetyczka i autorka wielu publikacji naukowych, prywatnie mama adopcyjna córeczki z zespołem Turnera.

### **CZY MOJA CÓRKA MOŻE POMINAĆ CZASEM ZASTRZYK Z HORMONEM WZROSTU?**

Choć regularne branie zastrzyków jest warunkiem powodzenia terapii hormonem wzrostu, pominięcie jednej czy dwóch dawek w związku na przykład z wycieczką szkolną może być dopuszczalne. Nie powinno się to jednak zdarzać regularnie, bo zaważy na efekcie leczenia. Warto porozmawiać o takiej możliwości z lekarzem prowadzącym.

### **CO SIĘ STANIE, JEŚLI NIE UDA SIĘ ZROBIĆ ZASTRZYKU CÓRCE?**

Dawki pominiętej nie można podać dodatkowo, bo wiązałoby się to z ryzykiem wystąpienia objawów niepożądanых, a więc dawka ta jest stracona.

### **CZY CÓRKA MOŻE SOBIE SAMA ROBIĆ ZASTRZYKI?**

Oczywiście i należy ją do tego zachęcać. Początkowo zwykle zastrzyki robią córce rodzice, przeszkoleni przez personel szpitala. Kiedy dziewczynki rosną, stają się bardziej samodzielne, same potrafią robić sobie zastrzyki – niektóre już w wieku kilku lat. Czyni je to bardziej niezależnymi, bo mogą na przykład wziąć zastrzyk z hormonem podczas nocowania poza domem (u koleżanki czy na wycieczce). Daje im to również poczucie większej kontroli nad leczeniem i włącza je aktywnie w ten proces, co może również pomóc w zaakceptowaniu przez dziewczynkę diagnozy i stosowanego leczenia.

### **CZY CÓRKA MOŻE UPRAWIAĆ SPORT?**

Tak, sam zespół Turnera nie jest przeciwwskazaniem do uprawiania sportów, a jedynie niektóre wady serca, które mu towarzyszą. W takiej sytuacji o kwalifikacji do uprawiania sportu powinien zdecydować kardiolog.

Zdarza się, że osoby z zespołem Turnera uprawiają sport zawodowo (np. utytułowana gimnastyczka Melissa Marlowe). Dziewczynki z zespołem Turnera mogą mieć czasem trudności z koordynacją ruchową lub inne, na przykład problemy ortopedyczne. Mogą wówczas wymagać bardziej indywidualnego podejścia podczas lekcji wychowania fizycznego. Ponieważ wiele dziewczynek i dorosłych kobiet z zespołem Turnera ma tendencję do nadwagi, bardzo ważne jest, aby nie rezygnowały z aktywności ruchowej.

### **CZY SĄ SPECJALNE ZALECENIA KOSMETYCZNE DLA DZIEWCZĄT Z ZESPOŁEM TURNERA?**

Nie ma specjalnych zaleceń kosmetycznych. Ze względu na charakterystyczny kształt paznokci – często ich końcówki są uniesione do góry i mają tendencję do wrastania w skórę – ważna jest odpowiednia pielęgnacja dłoni i stóp i właściwe dobieranie obuwia.

Niektóre dziewczęta czy kobiety mogą chcieć skorzystać z zabiegów medycyny estetycznej, takich jak korekcja szyi czy kształtu małżowin usznych. Warto jednak pamiętać, że skóra osób z zespołem Turnera ma większą skłonność do tworzenia tzw. bliznowców (stwardniałych, przerośniętych blizn), co może mieć wpływ na ostateczny efekt zabiegu.

### **CZY RODZINA, BLISCY POWINNI WIEDZIEĆ, ŻE CÓRKA MA ZESPÓŁ TURNERA?**

Na to pytanie nie ma jednoznacznej odpowiedzi. Każdy rodzic najlepiej zna swoje otoczenie i potrafi ocenić, czy informacja o diagnozie córki przyczyni się do uzyskania większego wsparcia w rodzinie i wśród przyjaciół, czy wręcz przeciwnie. Warto jednak rozważyć obecność przynajmniej jednej życzliwej osoby w otoczeniu, która będzie wiedziała więcej o zespole Turnera i szczegółach leczenia dziewczynki i która w razie sytuacji losowej (czasowa nieobecność rodziców, nagły wypadek) będzie mieć dostęp do dokumentacji medycznej, aby dziecko mogło kontynuować leczenie.

### **CZY SZKOŁA, PRZEDSZKOLE POWINNY ZOSTAĆ ZAWIADOMIONE?**

Na to pytanie także nie ma jednoznacznej odpowiedzi. Każda sytuacja jest inna i decyzja o tym, czy informować przedszkole lub szkołę o diagnozie dziewczynki, zależy od rodziców, ale też od konkretnej sytuacji. Jeżeli zespołowi towarzyszą dodatkowe schorzenia, mogące wpływać na funkcjonowanie dziewczynki poza domem, przekazanie takiej wiedzy opiekunom będzie konieczne, aby mogli należycie się o nią zatroszczyć w czasie, kiedy będzie pod ich opieką (zielone szkoły, wycieczki, kolonie, obozy). Z badań wynika, że na pewno warto wspierać dziewczynki i nastolatki w poczuciu, że zespół Turnera nie jest wstydliwą tajemnicą, i zachęcać je do tego, aby same podejmowały decyzję, komu i jak szczegółowo chciałyby udzielić informacji o zespole Turnera.

### **CZY MOJA CÓRKA JAKO DOROSŁA KOBIETA BĘDZIE MOGŁA UPRAWIAĆ SEKS?**

Kobiety z zespołem Turnera mają narządy płciowe żeńskie i mogą tak jak wszystkie inne podejmować i prowadzić satysfakcjonującą aktywność seksualną. Przeszkodą dla niektórych osób mogą być trudności w nawiązywaniu relacji czy niska samoocena, co może opóźnić podjęcie przez osobę z zespołem Turnera aktywności seksualnej. Należy pamiętać, że dotyczą jej te same zasady bezpiecznego współżycia, co rówieśnic bez zespołu Turnera, powinna zatem mieć dostęp do edukacji seksualnej i poradnictwa dotyczącego ochrony przed chorobami przenoszonymi drogą płciową.

### **WSKAZÓWKI PRAKTYCZNE**

- Nie bójcie się pytać o wszystko lekarza. Nawet kilka razy, jeśli coś nie jest jasne. Lekarz ma obowiązek odpowiedzieć na państwa pytania.
- Aby codzienne zastrzyki hormonem wzrostu nie ograniczały aktywności państwa córki ani aktywności rodziny, warto rozważyć zakup lodówki turystycznej, która pozwoli na bezpieczne przechowywanie hormonu na wakacjach, wyjazdach w ramach zielonej szkoły, koloniach itd.
- Stołeczne Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Turnera organizuje od wielu lat letnie akcje kolonijne. Taki wyjazd może być dobrą okazją do poznania rówieśnic z zespołem Turnera, wymiany doświadczeń, a dla młodszych dziewczynek oswojenia się z sytuacją przyjmowania zastrzyków i zyskania poczucia „niewyróżnialności”.
- Jedna z kobiet z zespołem Turnera zwróciła uwagę, że jeśli z zespołem wiązą się dodatkowe trudności, warto rozważyć uzyskanie orzeczenia o niepełnosprawności: *Według mnie ważne jest, aby kobiety z zespołem Turnera walczyły o to, co im się należy, w zaleźności od stanu zdrowia.* Do zalet wynikających z orzeczenia należą np. możliwość otrzymania częściowej refundacji lodówki turystycznej do przechowywania zastrzyków z hormonem wzrostu, dodatkowe dofinansowanie implantów słuchowych z funduszu PFRON (Państwowy Fundusz Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych)

i wiele innych udogodnień, w tym finansowych, które mogą mieć znaczenie dla rodziny. Decyzja powinna być jednak indywidualna, bo z jednej strony nie chcemy dziecka stygmatyzować i wzmacniamy jego samoocenę, a z drugiej strony możemy ją obniżyć przez formalne zakwalifikowanie go do osób niepełnosprawnych.

- Wsparcie oraz odpowiedzi na wiele pytań i wątpliwości dotyczących życia codziennego z zespołem Turnera znajdują państwo dzięki stowarzyszeniom, internetowym grupom wsparcia i innym rodzinom. Jak powiedziała nam jedna z mam, którą poprosiliśmy o radę dla innych rodziców dzieci z zespołem Turnera: *Datałabym radę, żeby poszukać innych rodziców dziewczynek z zespołem Turnera, bo to największe wsparcie i źródło praktycznej, życiowej wiedzy.*

#### PRZYDATNE ADRESY:

- Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Turnera (Warszawa):  
**<https://turner.org.pl/>**;
- Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera (Poznań):  
**<http://turnersyndrom.org.pl/>**;
- Amerykańskie Stowarzyszenie Zespołu Turnera:  
**<https://www.turnersyndrome.org/>**  
*(na stronie można znaleźć na przykład rekomendacje, poradniki, wykresy wzrostu w zespole Turnera, osobiste historie dorosłych kobiet z zespołem);*
- Brytyjskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera:  
**<https://tss.org.uk/>**  
*(na stronie można znaleźć na przykład poradniki, adresy grup wsparcia, informacje o konferencjach i wiele wskazówek praktycznych);*
- Niemieckie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera:  
**<https://www.turner-syndrom.de/>**  
*(na stronie można znaleźć poradniki, adresy grup wsparcia, wydawany przez stowarzyszenie magazyn).*

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<sup>o</sup>ods uw**

Przygotował Interdyscyplinarny Zespół Badań nad Dzieciństwem UW  
Konsultacja merytoryczna: dr hab. n. med. Anna Kucharska