

«Turner-Syndrom: Kleinwuchs wegen Chromosomen-Anomalie»

Das Turner-Syndrom betrifft meist Mädchen und kann sich in einer Vielzahl von Symptomen manifestieren. Fast immer sind die Kinder kleiner, als dies aufgrund der Grösse der Eltern zu erwarten wäre. PD Dr. med. Udo Meinhardt vom Pädiatrisch-Endokrinologischen Zentrum Zürich (PEZZ) erklärt, was Gynäkologen, Genetiker, Kinderärzte und Allgemeinpraktiker über das Turner-Syndrom wissen müssen.



Unser Interviewpartner:
PD Dr. med. Udo Meinhardt

PraxisDepesche (PD): Dr. Meinhardt, was versteht man unter dem Turner-Syndrom?

PD Dr. med. Udo Meinhardt (UM): Beim Turner-Syndrom handelt es sich um eine Monosomie X: Ein X-Chromosom fehlt in allen oder bei Mosaikformen in einem Teil der Körperzellen. Meist sind Mädchen betroffen. Extrem selten tritt das Turner-Syndrom auch bei Knaben auf und beeinträchtigt bei vielen die normale Genitalentwicklung.

PD: Gibt es äussere Anzeichen, die bereits bei der Geburt auf das Turner-Syndrom hinweisen?

UM: In aller Regel nicht. Mädchen mit einem Turner-Syndrom sind fast immer ganz normale Mädchen. Bei jedem Mädchen, das im Verhältnis zur Grösse seiner Eltern klein ist, muss an das Turner-Syndrom gedacht werden – auch wenn keine typischen Merkmale vorhanden sind. Nur wer über sehr viel Erfahrung verfügt und gezielt hinschaut, ist in der Lage, die meist diskreten Zeichen zu erkennen. Auch im Erwachsenenalter unterscheiden sich betroffene Frauen kaum von Frauen mit normalem Chromosomensatz.

PD: Welche Symptome können auf das Turner-Syndrom hinweisen?

UM: Bei Neugeborenen können Lymphödeme an Hand- und/oder Fussrücken auftreten. Viele betroffene Mädchen haben mandelförmige Augen, manche einen breiten Nacken, einen tiefen Haaransatz oder nach hinten rotierte Ohren. Auf der Haut treten oft Pigmentflecken auf. Die Fuss- und Fingernägel können auffällig nach oben gebogen, der Thorax ein bisschen breiter sein und die Mamillen

etwas weiter auseinander liegen. Bei manchen Betroffenen weicht die Unterarmstellung von der Norm ab, möglich sind ein Cubitus valgus oder eine Madelung-Deformität. Im Handröntgenbild lässt sich nicht selten ein verkürztes Metacarpale IV erkennen. Betroffene leiden im Kleinkindalter und auch später vermehrt an Mittelohrentzündungen, die das Gehör beeinträchtigen können. Auch wenn ein Kind von Fehlbildungen des Herzens oder der Nieren oder Verengungen des Ureters betroffen ist, muss an das Turner-Syndrom gedacht werden.

PD: Hat das Turner-Syndrom langfristige Folgen?

UM: Am gravierendsten empfinden Betroffene sicherlich die sehr häufig auftretende Ovarialinsuffizienz und die damit verbundene Infertilität. Das Turner-Syndrom erhöht zudem das Risiko für Typ-2-Diabetes, chronisch entzündliche Darmerkrankungen und autoimmune Störungen wie eine autoimmune Schilddrüsenerkrankung oder Zöliakie. Im Erwachsenenalter sind vor allem regelmässige kardiologische Verlaufskontrollen angezeigt.

PD: Wie sieht es bezüglich der kognitiven Fähigkeiten der Betroffenen aus?

UM: Die intellektuelle Entwicklung ist manchmal, aber bei weitem nicht immer betroffen. Mädchen mit dem Turner-Syndrom haben bei abstrakt-mathematischen Inhalten häufig Lernschwierigkeiten. Ihre sprachlichen und sozialen Kompetenzen sind hingegen oft sehr gut. Dem Besuch der öffentlichen Schule steht nichts im Wege. Viele Betroffene schaffen selbst einen Universitätsabschluss.



Mädchen mit Turner-Syndrom sind oft deutlich kleiner als gleichaltrige Kinder.

PD: Wie häufig ist das Turner-Syndrom?

UM: Es tritt etwa bei einem von 2500 geborenen Mädchen auf. Jährlich sind in der Schweiz also 15–20 Mädchen davon betroffen. Ich habe den Eindruck, dass das klassische Bild in den letzten Jahren seltener geworden ist; ich befürchte, dass die pränatale Diagnostik dazu führt, dass betroffene Föten zu Unrecht abgetrieben werden. Hier besteht Aufklärungsbedarf. Gynäkologen, Genetiker und Kinderärzte müssen wissen, dass das Turner-Syndrom die Lebensqualität der meisten Betroffenen nicht oder kaum einschränkt.

PD: Welche Untersuchungen braucht es für eine Diagnose?

UM: Eine klassische Chromosomenuntersuchung. Eine FISH-Analyse reicht nicht aus, da damit gewisse Varianten des Turner-Syndroms nicht erkannt werden.

PD: Wie kann die Medizin Mädchen mit Turner-Syndrom helfen?

UM: Wichtig scheinen mir die möglichst frühe Diagnose und der Abbau von Ängsten und Vorurteilen. In den allermeisten Fällen sind Betroffene normale Mädchen mit unterschiedlichen medizinischen Problemen. Im Vordergrund der Behandlung stehen die Körpergrösse, die sich mit einer Wachstumshormontherapie behandeln lässt, und die Ovarialinsuffizienz, die sehr oft eine Östrogen-Ersatztherapie nötig macht. Auch müssen Infektionen im Mittelohr korrekt behandelt und regelmässig kardiologische Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

PD: Wie gross wird ein Mädchen mit Turner-Syndrom?

UM: Das hängt von der Grösse der Eltern ab. Unbehandelt verliert ein betroffenes Kind im Vergleich zu einer Schwester ohne Syndrom etwa 10–13 cm an Endgrösse. Die Grösse von Frauen mit einem klassischen Chromosomensatz (45XO) bleibt meist unter der 3. Perzentile, also bei etwas über 140 cm, bei grossen Eltern sind aber auch 155 cm möglich. Ein frühzeitiger Therapiebeginn führt dazu, dass die meisten Mädchen eine für die Familie normale Erwachsenengrösse erreichen, jedoch im unteren Normbereich.

PD: Wann wird heute mit einer Behandlung mit Wachstumshormon begonnen?

UM: Den bestmöglichen Effekt erzielt man, wenn man möglichst früh beginnt, also zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahr. Die Therapie wird bis zum Abschluss des Wachstums im Alter von etwa 15 Jahren fortgesetzt. Im Allgemeinen wird Wachstumshormon sehr gut vertragen.

PD: Weshalb ist eine Behandlung mit Östrogen wichtig?

UM: Nur bei etwa 40% der betroffenen Mädchen kommt es spontan zur Pubertät und nur etwa 5% haben eine spontane Menarche. Die Östrogen-Therapie ermöglicht eine normale Pubertät, ein normales Wachstum und eine normale Knochenentwicklung. Mit der Östrogen-Therapie verfolgt man also körperliche und psychosoziale Ziele. Sie ändert aber nichts daran, dass Betroffene meistens kinderlos bleiben. Denn selbst wenn ein Mädchen mit

« Bei jedem Mädchen, das im Verhältnis zur Grösse seiner Eltern klein ist, muss an das Turner-Syndrom gedacht werden.

Turner-Syndrom eine spontane Menarche hat, heisst das nicht, dass es später Kinder haben kann, da der Follikelpool eventuell deutlich eingeschränkt ist und die Menopause wesentlich früher eintreten kann. Bei diesen Frauen kann es sinnvoll sein, bereits während der Pubertät die Möglichkeit einer Kryokonservierung von Ovarialgewebe zu diskutieren. Wenn eine Frau mit Turner-Syndrom ein Kind erwartet, muss sie in der Schwangerschaft engmaschig betreut werden, da die Risiken erhöht sind.

PD: Wer bezahlt die Behandlungskosten?

UM: Bis zum Alter von 20 Jahren kommt die IV für die Kosten der Behandlung und, wenn nötig, auch der Eingliederungsmassnahmen auf. Danach ist die Krankenkasse Kostenträgerin.

Impressum

Interview: Susanna Steimer Miller

Redaktion: Dr. med. Eva Ebnöther

Novo Nordisk Pharma AG, Küsnacht, hat die Veröffentlichung dieses Interviews unterstützt, ohne Einfluss auf den Inhalt des Textes zu nehmen. PD Dr. med. Udo Meinhardt hat für das Interview kein Honorar bezogen.

© medEdition Verlag GmbH, Hirzel 2017