

## **FRAGEN UND ANTWORTEN**

### **Kommt das Turnersyndrom nur bei Mädchen vor?**

Eigentlich tritt das Turner-Syndrom nur bei Mädchen auf. Es hat als Ursache eine nicht vererbare Anomalie im Erbgut. In der Regel ist in allen oder in einem Teil der Zellen nur ein X-Chromosom vorhanden. In seltenen Fällen kann es auch Jungen geben, die eine Mosaikform aufweisen (45XO/46XY). Bei dieser Form der Mosaikbildung ist das Entartungsrisiko der rudimentären Gonaden besonders hoch. Eine prophylaktische operative Entfernung der Ovarien wird deshalb schon früh empfohlen.

### **Turner-Syndrom beim Ungeborenen**

Das Turner-Syndrom wird während der Schwangerschaft durch eine Chromosomenanalyse bestätigt. Oft geht der Chromosomenanalyse bereits ein Verdacht durch eine auffällige Nackenfalte, Wassereinlagerungen oder einen erkennbaren Herzfehler voraus.

In besonders ausgeprägten Fällen wird es zu einer Fehl- oder Totgeburt kommen. Doch all die anderen Mädchen sind normal lebensfähig und haben eine normale Lebenserwartung.

### **Wir haben die Diagnose Turner-Syndrom in der Schwangerschaft erhalten, wie weiter?**

Erhalten werdende Eltern in der Schwangerschaft die Diagnose Turner-Syndrom, sind sie sicherlich erst einmal geschockt. Zudem müssen sie innerhalb kürzester Zeit entscheiden, wie es weiter gehen soll. Oftmals wird auch aktiv zu einer Abtreibung geraten. Unser Verein steht für Fragen junger Mütter und Väter jederzeit bereit. Wir geben gerne unsere Erfahrungen weiter, können erzählen, wie der Alltag für Betroffene und Eltern ist. Wir unterstützen bei der Verarbeitung der Diagnose, geben gerne Tipps und Informationen und haben jederzeit ein offenes Ohr.

### **Bei welchen Symptomen sollte an ein Turner-Syndrom gedacht werden?**

Neugeborene können aufgrund typischer Turner-Merkmale oder auch Fussrückenödemen auffallen. Im Kindesalter kommt die zunehmend auffällige Körpergröße hinzu. Häufige Mittelohrentzündungen sollten auch an ein Turner-Syndrom denken lassen. Spätestens beim Ausbleiben der Pubertät muss ein Turner-Syndrom ausgeschlossen werden. Sollte in einer Herzultraschalluntersuchung eine Verbreiterung der Aorta auffallen, muss ebenfalls eine Chromosomenuntersuchung gemacht werden.

### **Warum präsentiert sich das Turnersyndrom so unterschiedlich?**

So wie jeder Mensch anders ist, sind auch alle Turner-Syndrom Betroffenen unterschiedlich. Zusätzlich erklären die zufällig entstehenden „unendlich“ vielen Mosaikformen, dass kein Kind mit Turner-Syndrom dem anderen gleich ist.

### **Ist ein Kind mit Turner-Syndrom normal intelligent?**

Ja. Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom sind normal intelligent, besuchen die öffentliche Schule und führen ein absolut eigenständiges Leben. Manche Mädchen haben mit mathematischen, rechnerischen Aufgaben oder mit der Orientierung im Raum gewisse Probleme. Oft weisen Mädchen mit Turner-Syndrom haben in der Schule manchmal spezielle Probleme. Typisch sind Teilleistungsstörungen, welche die rechnerischen und mathematischen Fähigkeiten sowie die Orientierung im Raum betreffen.

### **Ist das Turner-Syndrom vererbbar?**

Normalerweise kann das Turner-Syndrom nicht vererbt werden. Nur bei extrem seltenen (sogenannten balancierten) Translokationen oder einem Zellmosaik kann das rein theoretisch vorkommen. Für Eltern, die bereits ein Kind mit einem Turner-Syndrom haben, ist das Risiko ein weiteres Kind mit Turner-Syndrom zu bekommen praktisch null. Umweltfaktoren oder das Alter der Eltern spielen ebenfalls keine Rolle.

### **Wie geht man mit einem Kind um, das Turner-Syndrom hat?**

Die psychomotorische Entwicklung hängt wie bei jedem anderen Kind massgeblich von den elterlichen biologischen Anlagen ab und wird durch deren Erziehungsstil beeinflusst. Für die Mädchen/Frauen ist es wichtig möglichst normal aufzuwachsen, ihre Entwicklung unterscheidet sich nicht von anderen Kindern.

### **Welche Faktoren beeinflussen das Wachstum unseres Kindes?**

Die wichtigsten Faktoren, die die Körperhöhe beeinflussen, sind die Körperhöhe der Eltern sowie äussere Einflüsse. Normalerweise entspricht die Körpergrösse eines Kindes ungefähr der (Grösse des Vaters + der Grösse der Mutter) / 2 - 10 cm (gilt für Mädchen). Durch das Turner-Syndrom wird das Mädchen ca. 20cm unter seiner Zielgrösse bleiben. So kann bei sehr grossen Eltern die Erwachsenen-Körperhöhe im unteren Normbereich liegen, bei kleinen Eltern kann sie unter 140cm liegen.

### **Liegt ein Wachstumshormonmangel vor – handelt es sich also um eine Hormonstörung?**

Die Wachstumsstörung bei Mädchen mit Turner-Syndrom ist nicht auf eine Wachstumshormonstörung zurückzuführen. Das fehlende Wachstum ist unter anderem auf die Fehlfunktion der Eierstöcke und die damit verbundene Hormonstörung zurückzuführen.

### **Lässt sich der Effekt der Wachstumshormontherapie voraussagen?**

Es kann nicht die genaue Körperhöhe im Erwachsenenalter vorausgesagt werden. Allerdings kann auf Basis der Elterngröße und dem Alter bei Behandlungsbeginn mit Wachstumshormon ungefähr abgeschätzt werden, welcher Körperhöhenzuwachs möglich ist.

### **Ist durch die Hormonersatz-Therapie eine normale körperliche Entwicklung möglich?**

Durch die konstante Einnahme der weiblichen Hormone (Östrogen – Gestagen) kommt es bei Mädchen mit Turner-Syndrom zu einer normalen Pubertätsentwicklung. Einzig die Infertilität, die meist vorhanden ist, lässt sich nicht behandeln, da die fehlenden Keimzellen in den Eierstöcken durch die Therapie nicht ersetzt werden können.

### **Kann man feststellen, ob die Eierstöcke funktionsfähig sind?**

Bei dem Karotyp 45,X ist mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit von einer Funktionsstörung der Eierstöcke auszugehen. Ist nur der kurze Arm des X-Chromosoms betroffen, gibt es oft eine Restfunktion der Eierstöcke. Im Rahmen der regelmässigen Untersuchungen werden laufend xx-Werte gemessen, anhand derer der Arzt beurteilen kann, ob von einer Funktionsfähigkeit ausgegangen werden kann.

## **Können Frauen mit Turner-Syndrom Kinder bekommen?**

Durch den Umbau der Eierstöcke schon im Kinds- oder Jugendalter bleiben die meisten Frauen mit Turner-Syndrom unfruchtbar. Zwar kommen etwa ein Drittel der Betroffenen selbst in die Pubertät. Zwar setzt die Pubertät (meist verspätet ein) und die sekundären Geschlechtsmerkmale entwickeln sich. Die Periode bleibt aber aus, so dass auch hier mit Hormonen behandelt werden sollte. Ca. 2-5% der Frauen werden spontan schwanger. Ansonsten wäre eine Schwangerschaft durch eine Eizellenspende eine Möglichkeit für Betroffene, allerdings ist dies bisher in der Schweiz noch nicht erlaubt. Eine weitere Option bietet auf jeden Fall auch eine Adoption.

In der Schwangerschaft besteht allerdings ein erhöhtes Risiko für Bluthochdruck, Diabetes oder Präeklampsie. Aus diesem Grund ist vor einer allfälligen Schwangerschaft eine kardiologische Untersuchung wichtig, um die Breite der Aorta zu beurteilen, da Frauen mit dem Turner-Syndrom ein stark erhöhtes Risiko für eine Ruptur der Aorta aufweisen.

## **Muss man Angst haben, dass ich/meine Tochter durch die dauerhafte Östrogengabe an Brustkrebs erkranken wird?**

Die bei der Östrogenersatz-Therapie eingenommene Dosierung an Östrogen liegt unter derjenigen Menge, die bei Frauen normalerweise durch ihre gesunden Eierstöcke produziert wird. Das bedeutet, dass Frauen, die eine Hormonersatz-Therapie benötigen auf kein erhöhtes Risiko als andere Frauen haben.

## **Wie lange wird die Hormonersatz-Therapie durchgeführt?**

Nachdem die Pubertätsentwicklung muss die Ersatztherapie mit weiblichen Hormonen auf jeden Fall fortgesetzt werden. Eine ausreichende Menge an weiblichen Hormonen ist Grundvoraussetzung für eine gute Knochengesundheit (Vorbeugung Osteoporose) und auch für die Vorbeugung kardiovaskulärer Erkrankungen. Die Hormone werden so lange eingenommen, wie Frauen ohne Turner-Syndrom Östrogen bilden (bis zur Menopause).

## **Wie hast Du erfahren, dass du das Turner-Syndrom hast?**

„Bei mir hat man herausgefunden, dass ich das Turner-Syndrom habe, als ich 4 Jahre alt war. Man merkte, dass etwas nicht stimmt, weil ich ein wenig geistig behindert bin. Ich fing erst spät an zu laufen und sprechen konnte ich auch erst später. Man hat erst gedacht, dass Turner-Syndrom und geistige Behinderung zusammen gehören. Jetzt weiss man, dass es nicht so ist. Als Kind wurde mir gesagt, dass ich nicht gross werde. Wachstumshormone hat es damals noch nicht gegeben.“

„Meine Eltern wussten es schon ziemlich früh, gleich nach meiner Geburt. Erzählt haben sie es mir erst, als ich mit 7 Jahren zum Arzt musste, um die Spritzen für das Wachstum zu bekommen. Meinen Eltern fiel es sehr schwer, mir das zu sagen. Am Anfang und bis vor einigen Jahren hatte ich sehr viel Mühe damit. Heute nicht mehr. Es war schwierig zu akzeptieren, dass ich anders bin.“

„Ich habe es erst mit 16 erfahren. Weil ich 2 Monate zu früh geboren wurde, hat man es nicht gemerkt. Für meine Eltern und für mich war das schon ein Schock. Die Assistenzärztin ist damals der Sache nachgegangen und hat es uns gesagt.“

Mit 16 hatte ich immer noch keine Periode, das hat mich genervt. Aber erst dann, mit 16, hat man herausgefunden, dass ich keine Periode bekomme wegen dem Turner-Syndrom. Der Arzt hat aber nicht viel erklärt und meine Mutter hat dann im Internet nachgeschaut, was Turner-Syndrom genau ist. Dann hat sie auch Kontakt mit der Selbsthilfegruppe aufgenommen und ich habe mich an die Teenie-Gruppe angeschlossen. Das war eine sehr gute Unterstützung, vor allem am Anfang, wenn man nicht weiss, wie man damit umgeht und was das Turner-Syndrom genau ist.“

## **Wann erfuhren Sie vom Turner-Syndrom Ihrer Tochter?**

„Wir haben es erst erfahren, als unser Tochter neun Jahre alt war. Sie trägt zwar seit ihrem vierten Lebensjahr Hörgeräte, da sie nicht so gut hört, aber trotzdem hat bei ihr kein Arzt an das Turner-Syndrom gedacht. Doch irgendwann wuchs sie einfach nicht mehr, und wir haben daraufhin einen Endokrinologen aufgesucht. Er hat mit Hilfe eines Gentests bestätigt, dass unsere Tochter das Turner-Syndrom hat. Wir wurden sehr gut beraten und sie hat sofort mit dem Spritzen der Wachstumshormone begonnen, die auch sehr gut gewirkt haben.“

„Im Spital sah ich, dass meine Tochter einen angeschwollenen Fuss hatte. Die Krankenschwester durfte mir keine Auskunft geben: ich müsse mit dem Arzt sprechen. Da ich nicht über das Wochenende ohne Antwort bleiben konnte, wollte ich von der Krankenschwester wissen, ob meine Tochter etwas Lebensbedrohendes hätte. Auch darüber durfte Sie mir keine Auskunft geben. So bekam ich immer mehr Angst. Der Arzt kam schliesslich zwei Stunden später: Die Informationen wurden Tröpfchen-Weise gegeben. „Die Grösse vom Kind sei kein Problem, man könne Wachstumshormone spritzen, bis das Kind 1.70m ist“. Später beim Kinderarzt, während den genaueren Untersuchungen hat man mir mehr über das Turner-Syndrom erklärt.“

„Mein Kind war 2 Jahre alt und ich war schon ein bisschen über das Turner-Syndrom informiert. Ich hatte das Gefühl, dass mein Kind das Turner-Syndrom hat, aber der Arzt verneinte. Ich habe eine weitere Untersuchung von einem anderen privaten Arzt in Zürich verlangt. Nach sechs Wochen bekam ich die Bestätigung. Die Resultate vom Labor waren positiv für Turner-Syndrom.“

## **Wie gehen Sie mit Ihrer Tochter nach der Diagnose um?**

„Nach der Diagnose habe ich versucht, so schnell wie möglich als Familie wieder ein normales Leben führen zu können. Die Beziehung zum Kind ist natürlich anders geworden durch die ganzen Untersuchungen, die durchgeführt werden müssen. Man muss sich mehr um das Kind kümmern, die Beziehung ist viel enger, was auch schön ist. Aber ihre Entwicklung unterscheidet sich nicht von anderen Kindern.“

„Am Anfang braucht das Kind sehr viel Aufmerksamkeit wegen den vielen Untersuchungen. Danach sollte es ganz normal in die Familie integriert werden, ohne Spezialbehandlungen wegen dem Turner-Syndrom. Auch wenn das Kind Schwierigkeiten hat beim Lernen für die Schule, sollte ein Turner Kind ganz normal behandelt werden. Es war mir sehr wichtig, dass ich nicht alles auf das Turner-Syndrom beziehe. Es ist so, wie es ist. „Normale“ Kinder können auch Schwierigkeiten in der Schule haben. Ich denke nicht, dass das Kind wegen dem Turner-Syndrom mehr Aufmerksamkeit braucht. Jedes Kind ist anders, ist individuell.“

„Wir fanden es sehr wichtig, dass das Kind altersgerecht gut über die Diagnose und notwendige Untersuchungen und Behandlungen informiert wird. Deswegen haben wir mit ihr auch immer sehr offen über das Turner-Syndrom gesprochen. Ansonsten erziehen wir unsere Tochter genau gleich, wie unsere anderen Kinder. Wir haben festgestellt, dass sie ihre Ziele ganz schön hartnäckig verfolgt und es ihr gut tut, dass wir an sie und ihr Können glauben.“

### **Wie sieht die Behandlung aus und wie gehen die Kinder damit um?**

„Es wird gesagt, dass das Alter von 7 Jahren ideal ist, um mit den Wachstumshormonspritzen anzufangen. Aber von einer Mutter habe ich gehört, dass sie jetzt schon bei ihrer zweijährigen Tochter anfängt zu spritzen. Ich habe das Gefühl, dass es keinen richtigen Zeitpunkt gibt. Vielleicht ist es auch vom Kind abhängig. Für das Kind ist es sicher besser, wenn es verstehen kann, warum es spritzen muss. Im Moment wird es scheinbar so interpretiert: Je früher Wachstumshormon gespritzt wird, desto mehr kann das Kind wachsen. Als meine Tochter angefangen hat zu spritzen, ist sie innerhalb von einem Jahr 8-10cm gewachsen - eine richtige Explosion! Vielleicht wachsen die Kinder langsamer, weniger explosiv, wenn man schon mit 2 Jahren anfängt. Das wird man erst in ein paar Jahren wissen.“

„Unsere Tochter wollte von Anfang an alleine spritzen können, so war sie nämlich viel unabhängiger. So konnte sie auch ins Klassenlager gehen und wir haben ihr die Spritzen mitgegeben. Wir haben ihr auch gesagt, dass sie selbst entscheiden soll, wem sie von ihrem Turner-Syndrom erzählen möchte. Wir Eltern haben uns da nicht eingemischt. Es ist ihre Entscheidung. Nur den Lehrer haben wir vor einen Klassenlager informiert, damit er weiss, dass das Medikament im Kühlschrank aufbewahrt werden muss.“

„Die vielen Untersuchungen nerven unsere Tochter schon sehr. Doch nach den ganzen Erstabklärungen, muss sie nun nicht mehr so oft zum Arzt. Das Spritzen der Wachstumshormone hat von Anfang an gut geklappt und sie hat dies immer selbständig gemacht. Auch die Therapie mit den Geschlechtshormonen funktioniert ohne Probleme.“

### **Wie geht ihr mit der Kinderlosigkeit um? Wäre Adoption ein Thema?**

„Meine Schwester kann keine Kinder haben und sie hat zwei Buben aus Mexiko adoptiert. Das ist ein schönes Beispiel für meine Tochter mit Turner-Syndrom. Meine Tochter mag die beiden Buben sehr gerne. Sie sagt selber schon, dass sie mal nach Mexiko fliegt und auch ein Kind adoptiert.“

„Ich war 2008 bei meiner Frauenärztin und sie hat mir bestätigt, dass ich trotz Turner-Syndrom schwanger werden kann. Sie sagte mir, ich soll verhüten. Es werden noch andere Untersuchungen gemacht, aber bald weiss ich es genau.»

„Ich denke, es ist ein Vorteil wenn die Turner-Mädchen früh wissen, dass sie keine Kinder kriegen können. So können sie sich darauf einstellen. Es gibt immer mehr Möglichkeiten: Zum Beispiel künstliche Befruchtung und Adoption. So kann jede selber herausfinden, was für sie und den Partner stimmt.“