

Klinikai Gyakorlati Útmutató Turner-szindrómás lányok és nők ellátására

Rövid összefoglaló Turner-szindrómás lányok és nők, valamint szüleik/ellátóik/családjaik részére.

(Ez a dokumentum a 2017-es „Klinikai Gyakorlati Útmutató a Turner-szindrómás lányok és nők ellátására” című tanulmányt foglalja össze (<http://www.eje-online.org/content/177/3/G1.full.pdf>).

Az összefoglaló célja, hogy megkönnyítse a TS-s egyének és családjaik valamint egészségügyi ellátóik közötti kommunikációt.)



www.turnerszindrroma.hu

A FORDÍTÁS AZ AMERIKAI TURNER-SZINDRÓMA TÁRSASÁG
(TSSUS - TURNER SYNDROME SOCIETY OF THE UNITED STATES)
ENGEDÉLYÉVEL KÉSZÜLT

Részlet az összefoglalóból:

4. Termékenység és asszisztált reprodukciós technikák

- Korai petefészek elégtelenség miatt a legtöbb TS-es nő nem tud természetes módon teherbe esni.

4.1 Spontán terhességek

- TS-es nőkben alkalmanként előfordulnak spontán terhességek, azonban a vetélés gyakorisága nagy, és az ezekből a terhességekből élve született csecsemőkben gyakran előfordulnak rendellenességek.

4.2 Tanácsadás és etikai megfontolások a termékenység megőrzésével vagy termékenységi kezelésekkel kapcsolatosan

- A termékenységi kérdésekkel kapcsolatos tanácsadást a diagnózis felállításakor kell megkezdeni, és az olyan anyasági lehetőségek, mint örökbefogadás vagy béranyaság említésre kell, hogy kerüljön.
- Akár saját vagy donor petesejttel történik a megtermékenyülés, a páciens teljes körűen tájékoztatni kell a terhességi komplikációk, sőt az ilyen szövődmények miatt bekövetkező halálozás megnövekedett rizikójáról, a kardiológiai kockázatok kihangsúlyozásával.
- Alapos szív és vérnyomás (kardiológiai) vizsgálat ajánlott a terhesség előtt, azonban a normál eredmények nem zárják ki a súlyos szövődmények lehetőségét.

4.3 Asszisztált reprodukciós technikák saját petesejtekkel (autológ oocytákkal)

- A klinikai terhességi arányszám 8.6%, az élveszületési arányszám 5.7% volt *in vitro* megtermékenyítéssel (IVF) mozaikos TS-es nőkben.
- A TS-es egyénekben nagyon korai életkortól rohamosan csökken a petefészek kapacitás tartalékja. A termékenységi kezelés lehetőségeit, beleértve a standard *in vitro* megtermékenyítést, meg kell beszélni a fiatal nővel, felesleges késedelem nélkül.

4.4 Asszisztált reprodukciós technikák más nőtől kapott petesejtekkel (oocya donációval)

- A legtöbb TS-es páciens számára a petesejt adományozás az egyetlen módja az életképes terhesség elérésének.

- Azoknak a nőknek - TS-es és nem TS-es egyaránt - akik petesejt adományozással termékenyülnek meg, nagyobb a kockázata a szülészeti szövődményekre, ideértve a vérnyomás problémákat, a császármetszést, a koraszülést és az alacsony súlyú újszülött születését. A kockázat jelentősen emelkedik többszörös (iker) terhesség esetén.
- Elengedhetetlen, hogy minden TS-es nő esetében, aki in vitro megtermékenyítésen vagy petesejt adományozáson megy keresztül, csak egyetlen egy embriót ültessenek be.

4.5 A terhesgondozásra vonatkozó ajánlások

- A terhesgondozás multidiszciplináris team feladata, amelynek tagjai közé tartoznak az anyamagzat orvoslás specialistái (szülészek, neonatológusok és gyermekorvosok) és olyan kardiológusok is, akiknek van tapasztalata TS-es nők kezelésében.

4.6 Termékenység megőrzése TS-ben

- A kontrollált ováriális (petefészek) hiperstimulációt követő petesejt lefagyasztás a termékenység megőrzésének egy lehetséges módja olyan fiatal nők számára, akiknek mozaik TS-e és folyamatos petefészek működése van.
- Nincs elég bizonyíték, ami alapján a termékenység megőrzése rutinszerűen javasolható 12 évesnél fiatalabb lányoknál.

Az eredeti „guideline” címe és szerzői:

Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome:

proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting

Claus H Gravholt^{1,2}, Niels H Andersen³, Gerard S Conway⁴, Olaf M Dekkers⁵, Mitchell E Geffner⁶, Karen O Klein⁷, Angela E Lin⁸, Nelly Mauras⁹, Charmian A Quigley¹⁰, Karen Rubin¹¹, David E Sandberg¹², Theo C J Sas^{13,14}, Michael Silberbach¹⁵, Viveca Söderström-Anttila¹⁶, Kirstine Stochholm^{1,17}, Janielle A van Alfen-van der Velden¹⁸, Joachim Woelfle¹⁹, Philippe F Backeljauw²⁰

On behalf of the International Turner Syndrome Consensus Group*

Departments of ¹Endocrinology and Internal Medicine, ²Molecular Medicine and ³Cardiology, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark, ⁴Department of Women's Health, University College London, London, UK, ⁵Department of Clinical Epidemiology, Leiden University Medical Centre, Leiden, The Netherlands, ⁶The Saban Research Institute, Children's Hospital Los Angeles, Los Angeles, California, USA, ⁷Rady Children's Hospital, University of California, San Diego, California, USA, ⁸Department of Pediatrics, Medical Genetics Unit, Mass General Hospital for Children, Boston, Massachusetts, USA, ⁹Division of Endocrinology, Nemours Children's Health System, Jacksonville, Florida, USA, ¹⁰St Hubert's Island, New South Wales, Australia, ¹¹Connecticut Children's Medical Center, Hartford, Connecticut, USA, ¹²Division of Psychology, Department of Pediatrics, University of Michigan, Ann Arbor, Michigan, USA, ¹³Department of Pediatric Endocrinology, Sophia Children's Hospital, Rotterdam, The Netherlands, ¹⁴Department of Pediatrics, Dordrecht, The Netherlands, ¹⁵Department of Pediatrics, Doernbecher Children's Hospital, Portland, Oregon, USA, ¹⁶Väestöliitto Fertility Clinics, Helsinki, Finland, ¹⁷Center for Rare Diseases, Department of Pediatrics, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark, ¹⁸Department of Pediatric Endocrinology, Radboud University Medical Center, Amalia Children's Hospital, Nijmegen, The Netherlands, ¹⁹Department of Pediatric Endocrinology, Children's Hospital, University of Bonn, Bonn, Germany, and ²⁰Cincinnati Children's Hospital Medical Center, University of Cincinnati College of Medicine, Cincinnati, Ohio, USA

*(Details of the International Turner Syndrome Consensus Group is presented in the Summary section)