
A Turner szindróma

Útmutató családoknak

Patricia Rieser és Marcha Davenporti



Tartalomjegyzék

Bevezetés.....	4.
Hogyan használjuk ezt az útmutatót?.....	4.
A Turner-szindróma különböző arcai.....	4.
Az alapok.....	5.
Mi az a Turner-szindróma?.....	5.
Mi okozza a TS-t?.....	6.
XY.....	6.
A TS genetikája.....	7.
Hogyan diagnosztizálják a TS-t?.....	9.
Születés előtt.....	9.
Csecsemőkorban.....	9.
Gyermek- és kamaszkorban.....	9.
Felnőtkorban.....	10.
Növekedés és fejlődés.....	10.
Növekedés.....	10.
Növekedés a TS-ben.....	10.
Turner-szindróma növekedési táblázat.....	11.
Növekedési-hormon kezelések.....	12.
Nemi fejlődés.....	14.
Nemi fejlődés a TS-ben.....	14.
Női hormonokkal való kezelés.....	15.
Termékenység.....	15.
Intelligencia és iskolai teljesítmény.....	16.
Szociális és érzelmi fejlődés.....	17.

Egészséggel kapcsolatos egyéb kérdések.....	17.
Szív- és érrendszer.....	18.
Vesék.....	18.
Fül és hallás.....	19.
Szem és látás.....	19.
Csontok és fogak.....	20.
Immunrendszer.....	20.
Anyagcsere.....	21.
Bőr.....	21.
Szociális és érzelmi támogatás.....	22.
Általános problémák.....	22.
Egészségügyi problémák.....	22.
A növekedéssel kapcsolatos kérdések.....	23.
Társasági kérdések.....	24.
A szexualitás és termékenységi kérdések.....	25.
Oktatási és karrier kérdések.....	25.
Összefoglalás.....	26.
Szójegyzék.....	27.
Függelék.....	28.
A diagnóziskor (bármely korban).....	28.
Minden (legalább évenkénti) vizsgálat alkalmával.....	29.
Évente.....	29.
3-5 évente.....	29.
A gyermekkor konkrét időpontjaiban.....	29.
Vizsgálati ellenőrző lista.....	29.
Vizsgálati ellenőrző lista táblázat	30.

Bevezetés

Hogyan használjuk ezt az útmutatót

Ezt a könyvecske olyan családoknak íródott, akiket érint a Turner-**szindróma** (TS). Nagyon sok információ található benne. Egy része minden lányt érint, sok pedig csak némelyeket. A TS egy nagyon változatos betegség. **Minden kislány, aki TS-sel él, egyedi.** Semmiféle általánosítás nem vonatkozik minden kislányra, akármennyire pontos is az a csoportra nézve. A legtöbb TS-sel élő kislány egészséges és jól alkalmazkodik; vannak köztük olyanok is, akik speciális fizikai/testi, érzelmi, szociális és tanulási kihívásokkal néznek szembe. Azonban mindnyájan hasznát látják a jó orvosi ellátásnak, jól informált érzelmi támogatásnak és a gondos odafigyelésnek, a kapcsolódó betegségek kiszűrésének.

Azt javasoljuk, hogy minden család olvassa el ezt a könyvet elejétől a végéig, aztán készítsen egy listát azokról az őket aggasztó dolgokról és kérdésekről, melyekről aztán beszélniük kell gyermekük orvosával. Osszák meg az itt található információkat családtagokkal, barátokkal, tanárokkal, tanácsadókkal és edzőkkel. Együtt fogják tudni kislányuk egészséges növekedését minden tekintetben a legjobban támogatni.

A szavak hozzáállást közvetítenek, ezért úgy döntöttünk, hogy „a személyt helyezzük előre” ebben a kézikönyvben. Nem TS-es kislányokról beszélünk, hanem TS-sel élő kislányokról, ezzel is hangsúlyozva, hogy az embereket nem az egészségügyi állapotuk határozza meg. Mikor pedig TS-sel élő kislányokról beszélünk, mindig emlékezzünk arra, hogy általánosítunk, és minden kislány egyedi. Köszönjük!

A szöszedet szavai félkövérek és aláhúzottak első használatkor

A Turner-szindróma különböző arcai

Sarah egy értelmes tekintetű, éber újszülött. A szülei és orvosai azonnal észreveszik, hogy a kezei és lábfejei szokatlanul puffadtak és a nyaka oldalán és hátulján plusz bőrretegek találhatóak. Orvosa tisztában van vele, hogy ezek olyan tulajdonságok, melyek gyakran utalnak egy Turner-szindróma nevű betegségre, ezért vérvizsgálatot rendel el, hogy megtudja, valóban erről van-e szó. Sarah szülei aggódnak, bár az orvos biztosítja őket arról, hogy Sarah erős és egészséges kisbaba.

Emily 7 éves és fülgyulladásra van. Évek óta először jár gyermekorvosnál. Mikor az orvos berajzolja a magasságát a növekedési görbére, észreveszi, hogy Emily alacsonyabb a korabeli lányok nagy részénél. Az orvosnak az is feltűnik, hogy a kislány körmei keskenyek és fölfelé hajlanak. Szól Emily szüleinek, hogy azt gyanítja, a kislánynak Turner-szindrómája lehet és be szeretné őt utalni egy **gyermek-endokrinológushoz** (olyan orvos, akinek szakképzése a növekedési- és **hormonproblémákra terjed ki**).

Donna 14 éves és nagyon nyugtalanítja, hogy a melle még mindig ugyanolyan lapos, mint a 8 éves húgáé. Ő a második legalacsonyabb lány az évfolyamában, de a magassága nem zavarja annyira, mint melle növekedésének hiánya. Nehézségei vannak az iskolával és magányosnak érzi magát, mióta az egyetlen jó

barátja elköltözött. Az orvosa is aggódik, és vérmintát vesz a karjából kromoszómavizsgálathoz - ahhoz a vérvizsgálathoz, amit a Turner-szindróma megállapításához használnak.

Martha 24 éves és néhány hónapja abbamaradt a menstruációs ciklusa. A nőgyógyásza kivizsgálta az amenorrhoea (menstruáció hiánya) legtöbb gyakori okát és a vérvizsgálatok némely eredménye nagyon meglepő – úgy tűnik, Martha petefészkei máris a menopauza (klimax) fázisába értek. Martha alig 152 cm magas és mikor az orvos alaposabban megvizsgálja, észreveszi, hogy a körmei szokatlan alakúak és a szájpadrólása magas és ívelt. Úgy tűnik, Martha azon nők csoportjába tartozik, akik időben felserdültek, ám petefészkeik a korai felnőttkorban leállnak. A kromoszómavizsgálat eredménye alátámasztja a diagnózist.

Ebben a négy történetben úgy tűnik, nem sok közös van – más a szereplők kora és egyáltalán nem néznek ki vagy viselkednek egyformán -, de mindnyájuknak Turner-szindrómája (TS) van. Ennek a könyvecskének az a célja, hogy megválaszoljon néhány kérdést, mely Önökben és kislányukban felmerülhetett ezzel a betegséggel kapcsolatban. Sok itt található információ hasznos lehet felnőtt nők számára is, akik Turner-szindrómával élnek, bár ennek a könyvnek a keretein túlmutat a felnőttkori problémák mélyebb tárgyalása. Gyermekeinek orvosa a legmegfelelőbb a gyermekkel kapcsolatban felmerülő konkrét kérdések megválaszolására, de az itt található általános információ segíthet jobban megérteni ezt a betegséget és azt, mit is jelenthet gyermekeinek és családjának életében.

Az alapok

Mi az a Turner-szindróma?

A szindróma olyan jellemzők vagy tünetek csoportja, melyek gyakran együtt fordulnak elő és ugyanarra az okra vezethetők vissza. 1938-ban Dr. Henry Turner kiadott egy cikkben hét olyan kislányt mutatott be, akik ugyanazokkal a jellemzőkkel rendelkeztek, többek közt alacsony termet, a nemi jellegek hiánya, cubitus valgus (a karok enyhén kifelé fordulnak a könyöktől), a nyak lemez-szerű, oldalirányú kiszélesedése és a lenőtt hátsó hajvonal a nyakon. Az a betegség, melyet ekkor leírt, Turner szindrómájaként vált ismertté. Ma Turner-szindrómának hívják. Vannak, akik a TS-re gonadális dysgenesis-ként, petefészkek fejletlenségként utalnak, mert egyik fő jellemvonása a petefészkek fejlődésének zavara (dysgenesis) (a petefészkek az a női belső nemi szerv (gonád), melyben a peték megtalálhatóak és mely a női nemi hormonok termeléséért felelős).

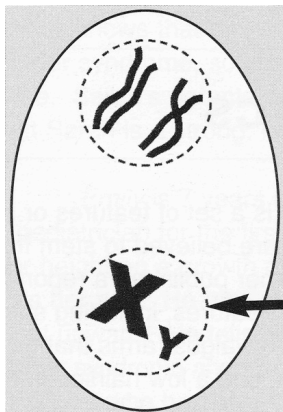
1959-ben Dr. C.E. Ford felfedezte, hogy a TS oka egy kromoszómális (genetikai) betegség: a nemi kromoszómák rendellenessége. Megfigyelte, hogy az általa vizsgált TS-sel élő kislányok legtöbbször részben vagy teljesen hiányzott az X kromoszómája, és felvetette, hogy a betegség megfigyelt tüneteiért a hiányzó genetikai anyag volt a felelős. A TS-t egy kromoszóma vizsgálat nevű vérvizsgálattal diagnosztizálják, melynek során mikroszkóp alatt lefényképezik a vizsgált személy sejtjeiben található kromoszómákat. A TS az egyik leggyakoribb genetikai betegség, mely minden 2000-2500 kislány közül egyet érint.

Szerencsére, a TS-sel élő kislányok nagy része egészséges, eredményes és boldog élet elé néz.

Mi okozza a TS-t?

XY

Ahhoz, hogy megértsük a TS okát, segítségünkre lehet, ha többet tudunk meg a **génekről és kromoszómákról**. A testünket számtalan mikroszkopikus sejt alkotja, melyek mindegyikében található keskeny, pálcika-szerű szerkezetek, melyeket kromoszómáknak hívunk. Ezekben a kromoszómákban még kisebb egységek találhatóak, a gének. A gének sejtjeink computer-programozóiként működnek; bennük találhatóak azok az utasítások, melyek megmondják a sejteknek, hogy mit és mikor csináljanak. A gének felelősek a szemünk és hajunk színéért, a magasságunkért, a testfelépítésünkért, a növekedésünkért és fejlődésünkért – mindennek velünk kapcsolatban így vagy úgy, de köze van a génekhez.



Autoszóma

A test legtöbb sejtjében 22 pár kromoszóma található, melyeket autoszómáknak hívunk. Mindegyik pár különböző, és más fajta géneket hordoz.

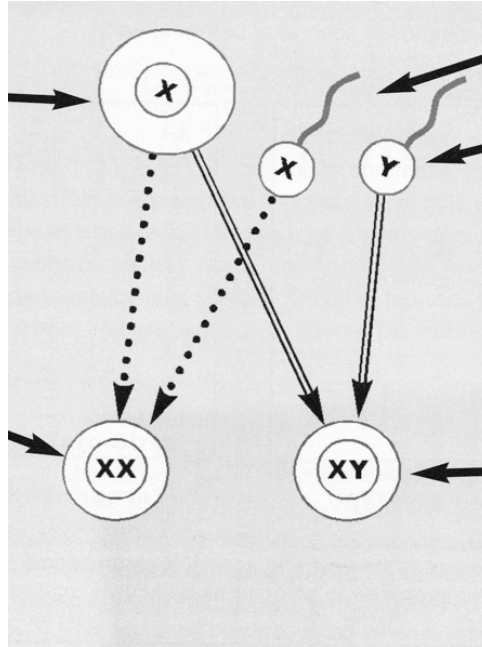
Nemi kromoszóma pár

A test legtöbb sejtjében egy pár nemi kromoszóma található. Ebben a sejtben egy X (a nagyobbik) és egy Y kromoszóma található, tehát ez az egyén valószínűleg hímnemű (XY). Ha két XX kromoszóma lenne jelen, ez egyén nagy valószínűséggel nőnemű lenne (XX).

Az **ivarsejtek** (férfiakban a spermium és nőkben a petesejt) csak 23 kromoszómát tartalmaznak, a 23 pár mindegyikének egyik tagját. Minden petesejtben található 22 autoszóma és egy X nemi kromoszóma, és minden spermiumban található 22 autoszóma és vagy egy X vagy egy Y nemi kromoszóma. Mikor a fogantatás pillanatában a petesejt és a spermium egyesül, a normális zigóta (megtermékenyített petesejt a fejlődés legkorábbi szakaszában) tartalmazza a 46 kromoszóma teljes készletét – 44 autoszómát (22-t mindkét szülőtől) és két nemi kromoszómát (egyet-egyet mindkét szülőtől). Ha két X kromoszóma van jelen, a baba lány lesz (vagy gén-nyelven 46XX); ha egy X és egy Y található, a baba fiú lesz (46XY) (2. ábra).

A női petesejtben 22 autoszóma (nincs ábrázolva) és egy X kromoszóma található.

Ebben a megtermékenyített petesejtben két X kromoszóma található, egy az anya petesejtjéből egy pedig az apa hímivarsejtjéből. Ez a megtermékenyített petesejt valószínűleg leánygyermekké fog fejlődni



A hímivarsejtben 22 autoszóma (nincs ábrázolva) és vagy egy X vagy egy Y kromoszóma található.

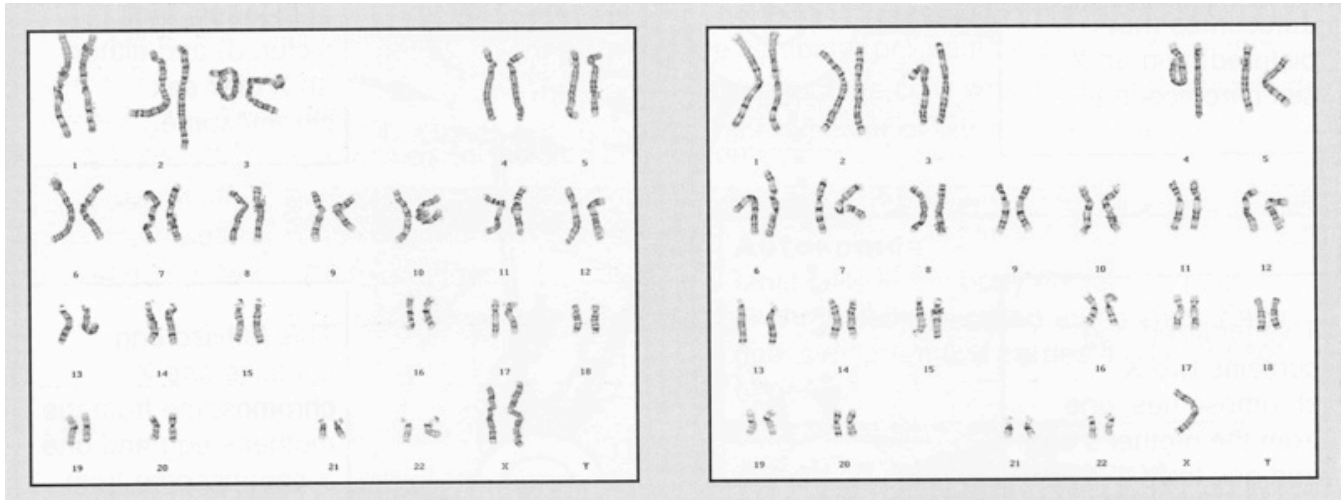
Ebben a megtermékenyített petesejtben egy X kromoszóma található az anya petesejtjéből és egy Y kromoszóma az apa hímivarsejtjéből. Ez a petesejt valószínűleg fiúgyermekké fog fejlődni.

A nemi kromoszómák (X és Y) sok gént tartalmaznak, melyek közül egyesek olyan különböző külső tulajdonságunkért és más jellemzők kialakításáért felelősek, melyeket a női vagy férfi tulajdonságokként azonosítunk. Ezek közül a gének közül valamelyik indítja el a nemi szervek fejlődését (petefészkek a nőkben és herék a férfiakban); ezek a szervek termelik azokat a hormonokat, melyek megjelenésének eredménye a nemi fejlődés. A 46XX nőkben vagy az apa vagy anya X kromoszómája random módon inaktiválódik (kikapcsolódnak benne a gének) a test minden sejtjében, kivéve a szaporodásért felelős sejtet. Azonban néhány olyan gén, amely hasonlít az Y kromoszómán található génekre aktív marad. A kislányok normális növekedéséhez és fejlődéséhez két teljes X kromoszóma szükséges.

A TS genetikája

A Turner-szindróma annak a következménye, hogy az X kromoszóma teljesen vagy részben elvész a fogamzás előtt vagy röviddel utána. A szülők semmit nem tettek, amivel a TS kialakulását kislányukban okozhatták volna, vagy annak kockázatát növelték volna, és semmit nem tehetnek annak megelőzésére. A TS esetek mintegy felénél az egyik nemi kromoszóma teljesen hiányzik, és így csak 45 kromoszóma van a szokásos 46 helyett. Ezt a kromoszómát 45X-nek írják (régábban 45XO-ként hivatkoztak rá). Az ilyen kromoszómájú kislányok esetében a TS tünetei általában jól észrevehetőek és gyakran rögtön születés után diagnosztizálják őket (3. ábra).

Kromoszómák



Normál női kromoszóma

Turner-szindrómás kromoszóma

A Turner-szindróma akkor jelentkezik, ha csak egy normál X kromoszóma van jelen. A másik X kromoszóma vagy teljesen hiányzik a szervezet néhány vagy minden sejtjében, vagy lehet, hogy jelen van, de hiányos vagy módosult.

A TS-sel élő kislányok mintegy 30%-ának normális számú kromoszómája (46XX) van, másoknál hiányzik egy X (45X); ma úgy gondoljuk, ez a hiány abból adódik, hogy a megtermékenyítés után az egyik X kromoszóma elvész néhány sejtben. Azt a jelenséget, mikor többféle kromoszóma minta van jelen egy egyedben belül, **mozaicizmusnak hívjuk** (45X és 46XX). A mozaicizmust nehéz diagnosztizálni, mert sok olyan sejt található a testben, amelyek a normál 46XX kromoszóma mintát hordozzák. Ezeknek a kislányoknak lehet, hogy kevesebb a jellegzetes tünete van, mint azoknak a kislányoknak, akiknek hiányzik egy X kromoszómája. Kis százalékban az is előfordul, hogy egy TS-sel élő kislányban megtalálható legyen némi Y kromoszóma anyag. Azoknál a kislányoknál, akiknek bármely sejtjében megtalálható az Y kromoszóma részben vagy egészben, az alulfejlett petefészkekben daganatok kialakulásának fokozott veszélye áll fenn akár már gyermekkorban, ezért a petefészkek műtéti úton való eltávolítása javasolt.

A TS-sel élő lányok egy másik 20%-ának megvan mindkét X kromoszómája, de az egyik nem teljes, vagy módosult. Ezeknek a módosulásoknak a nagy része már közvetlen a fogantatás után jelentkezik, és az egyik X kromoszómából való genetikai anyag veszteségét tükrözi. Ebbe beletartoznak a gyűrű-kromoszómák (X kromoszómák, melyek kör alakúak, a végük összeér), iso-kromoszómák (X kromoszómák, melyeknek két hosszú karja van az egy rövid és egy hosszú kar helyett) és a törlések (a kromoszóma egy része hiányzik).

Évtizedekig próbálták a tudósok megtalálni, hogy az X kromoszómán mely gén okozza a TS tulajdonságait. 1997-ben fedezték fel az első ilyen gént, a SHOX-ot (short stature homeobox-containing –

alacsony testmagasság homeobox-tartalmú). Úgy tűnik, ennek az X kromoszóma génnek az elvesztése kulcsszerepet játszik a TS-sel élő lányok alacsony termetének kialakulásában. Mivel ez a gén a magzati fejlődés során (születés előtt) bocsájtódik ki a végtagokban (különösen a könyökben, térdben és csuklóban), az álkapocs csontokban és a fülben, valószínűleg a TS egyéb jellegzetességeinek némelyikéért is felelős. Lehetséges, hogy a közeljövőben felfedeznek más géneket is, melyek a TS-sel kapcsolatosak.

Hogyan diagnosztizálják a TS-t?

Születés előtt

A TS-t felfedezhetik „véletlenül” a terhesség folyamán, ha kromoszómavizsgálatot végeznek amniocentézis vagy chorionboholy minta vétel során (CVS); ezeket a vizsgálatokat gyakran azért rendelik el, mert az anya idősebb (ami NEM növeli a TS kockázatát). A TS jelenlétére akkor is fény derülhet, amikor egy magzati ultrahangvizsgálat során észreveszik a magzaton a TS-sel járó gyakori tünetek valamelyikét, mint például a cisztikus hygromát (nyirok-folyadék a nyak körül) vagy szív-rendellenességeket és a magzati kromoszómavizsgálat megerősíti a TS-t. Ha a problémák súlyosak, előfordulhat vetelés.

Ha a diagnózis a terhesség elején kiderül, lehet, hogy a szülők küzdenek azzal a nagyon személyes és nehéz döntéssel, hogy megtartsák-e a babát. Segíthet, ha beszélnek olyan családokkal, akiknek van TS-sel élő kislányuk, olyan felnőttekkel, akik TS-sel élnek, egy gyermek-endokrinológussal és genetikai tanácsadó csapatával.



Csecsemőkorban

A TS-sel élő lányok nagyjából felében a diagnózis felállítása születéskor vagy csecsemőkorban megtörténik, általában azért, mert jelen vannak a tipikus fizikai jellemzők, mint az ödémás végtagok (a nyirokfolyadék túltengés miatti duzzanat, különösen a kezeken és lábfejekon), vagy egy olyan szívbetegség, ami a TS-ben néha előfordul. A gyermek orvosa ilyenkor el kell rendeljen egy kromoszómavizsgálatot, hogy a diagnózist igazolja, még akkor is, ha már végeztek egyet a baba születése előtt.

Gyermek- és kamaszkorban

Vannak olyan kislányok, akik születéskor nem hordozzák a TS nyilvánvaló fizikai jegyeit és későbbi gyermekkorig nem is diagnosztizálják őket, akkor pedig azért, mert meg nem magyarázható módon alacsony a testalkatuk vagy lassú a növekedésük. Vannak olyan kislányok, akik azért fordulnak orvoshoz, mert nem indul el a serdülésük – vagyis, nem nő mellük, vagy a mellnövekedés elindul ugyan, de nem

menstruálnak. Egy gyermek-endokrinológus vizsgálata felfedezheti a TS apró jeleit ezeken a lányokon, melyek az alapellátás során esetleg nem tűntek fel senkinek.

Ha a vérmintából készített kromoszómvizsgálat normális egy olyan kislány esetében, akinek a termete megmagyarázatlan okokból alacsony vagy késik a serdülés, de az orvos továbbra is TS-re gyanakszik, akkor egy ici-pici bőrdarabot eltávolítva nyerhetünk a vértől különböző sejteket, melyeknek kromoszómáit meg lehet vizsgálni. Erre a vizsgálatra akkor is szüksége lehet, ha a mozaicizmus diagnózisát kell megerősíteni, melynek esetén egyes sejteknek normál kromoszómájuk van, míg másoknak nem.

Felnőttkorban

A TS-sel élő nők kis számánál a serdülés normálisan lezajlik, de valamikor az idők során a petefészkek működése leáll, a hormonok nem termelődnek és abbamarad a **menstruáció**. Ezek közül a nők közül néhányat nőgyógyászati vizsgálat során diagnosztizálnak, ahova azért mentek, mert vagy abbamaradt, vagy rendszertelenné vált a menstruációs ciklusuk, vagy problémák adódtak a teherbeeséssel. Az orvos elrendelhet hormonteszteket, melyek utalhatnak a TS-re, de a kromoszómvizsgálat a betegség biztos megállapításának egyetlen módja.

Növekedés és fejlődés

Növekedés

Mint bármely más gyermek életében, a növekedéssel és fejlődéssel kapcsolatos dolgok központi szerepet foglalnak el a TS-sel élő gyermekek életében is. Ez a rész három olya területre fog rávilágítani, melyek gyakran problémát okoznak a TS-sel élő lányoknak: a testalkati növekedés, a nemi fejlődés, valamint azon készségek fejlődése, melyek elengedhetetlenek ahhoz, hogy jól teljesítsenek az iskolában és a kapcsolataikban.

Növekedés a TS-ben

Az alacsony testalkat a TS leggyakoribb jellemzője. Az ezzel a szindrómával élő kislányok valamivel kisebbek születéskor – átlag hosszuk kevesebb, mint 47 cm, szemben a más újszülött kislányok 51 cm-es átlagával – és jellemzően elég lassan nőnek csecsemő- és kisgyermekkorban. Ezeknek a kislányoknak kb. 50%-a a növekedési táblázat alsó 5 percentilise alá esik magasságát illetően másfél éves korára, 75%-uk pedig 3,5 éves korára. A mozaicizmussal élő kislányok növekedése változatosabb, de 2 éves korukra közülük is 50% az alsó 5 százalék alá esik. A növekedés továbbra is lassabb marad a normálisnál egész gyermekkorban, ezért a TS-sel élő kislányok és más kislányok közötti magasságkülönbség az idő előrehaladtával növekszik.

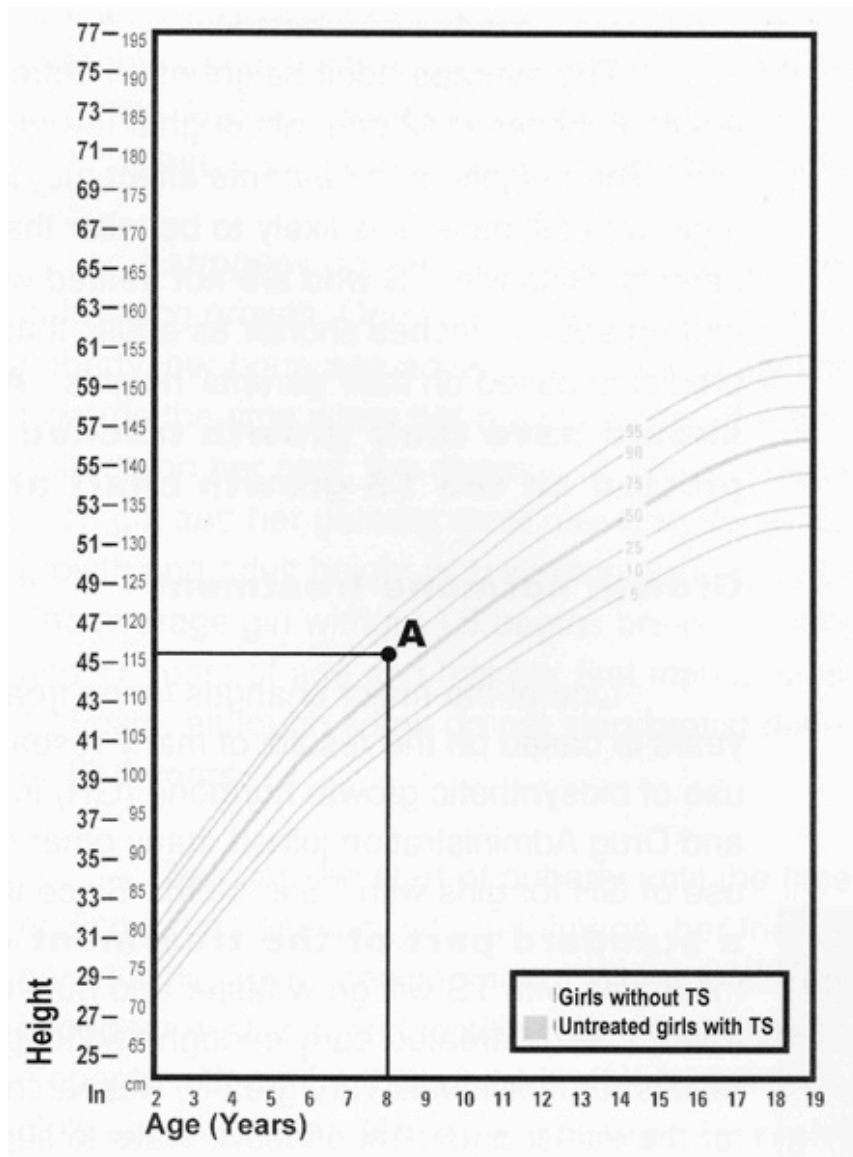
Sok TS-sel élő kislány csontkora elmarad a korától, ami azt jelenti, hogy a csontjuk jobban hasonlít a fiatalabb kislányokéhoz. A pubertás a lányoknál általában akkor indul el, mikor a csontkoruk 11 év körüli.

A női hormonok (**ösztrogének**), melyeket a petefészkek termelnek a pubertás ideje alatt (vagy amit a gyermek tablettá, ill. egyéb formában bevesz) gyorsítja a csontnövekedést és érést. A testi növekedés akkor áll le, mikor a csontok növekedési lemezei összenőnek 15 éves kor környékén. A legtöbb olyan kislány, aki semmilyen hormonkezelést nem kap, nem megy keresztül a kamaszkori hirtelen növekedésen, és lassan tovább növekedhet akár a húszas éveikig (4. ábra)

Turner-szindróma növekedési tábla

Növekedési táblázatok: A növekedési táblázatot arra használjuk, hogy össze tudjuk hasonlítani az egyik gyermek növekedését más azonos korú és nemű gyermekekével. Ez a növekedési táblázat a Turner-szindrómával élő kislányok magassági tartományát más lányok magassági tartományával hasonlítja össze.

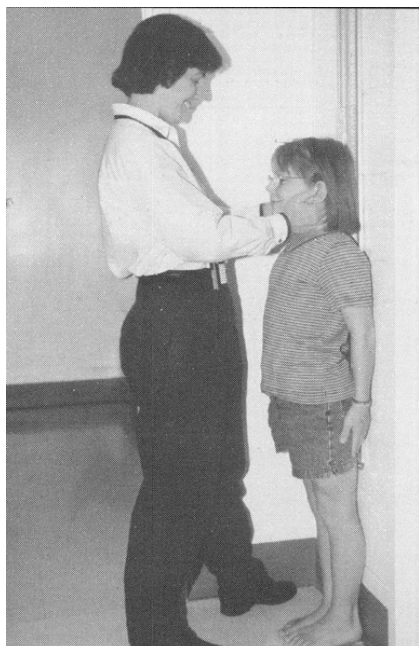
Egy TS-sel élő, nem-kezelt felnőtt nő átlag magassága 142 cm, bár egyes nők elérik a 152 cm-t. A szülők magassága hatással van a lányuk magasságára – az a kislány, akinek magasak a szülei, valószínűleg magasabb lesz, mint az a kislány, akinek alacsony szülei vannak. Azok a TS-sel élő lányok, akik nem kaptak **növekedési-hormon** kezelést, körülbelül 20 cm-rel lesznek alacsonyabbak felnőttkorukban, mint az a szüleik magassága alapján előre megmondható lett volna. **Minden TS-sel élő kislány növekedését**



pontosan követni kell, és rendszeresen bejelölni a növekedési táblán.

Növekedési-hormon kezelések

Az egyik nagy változás, ami a TS kezelésében bekövetkezett az elmúlt években, azon a sok kutatáson tanulmányon alapul, mely az ezen kislányok kezelésében bioszintetikus növekedési hormont (GH) alkalmazott. Az Amerikai Étel- és Gyógyszerezészségügyi Intézet sok más országhoz csatlakozva 1996-ban jóváhagyta a GH használatát a TS-sel élő kislányok kezelésében. **Azóta a növekedési-hormon a TS standard kezelésének részévé vált.** Mára tudjuk, hogy ha elég korán kezdődik a kezelés és elég sokáig kapják a növekedési hormont, a legtöbb TS-sel élő kislány gyorsabban nő és akár a normál felnőttkori magasságot (152 cm) is elérheti, habár az egyes egyének eredményei nagy változatosságot mutatnak. A kutatók továbbra is keresik a legbiztonságosabb és leghatékonyabb módját a növekedés és a serdülés támogatásának a TS-sel élő kislányok életében, így a kezelési javaslatok változhatnak, ahogy egyre többet tudunk meg a betegségről.



A jelenlegi irányelvek alapján ajánlatos az növekedési-hormon kezelést akkor elkezdni, amikor egy kislány magassága az 5-ös (magyar előírás szerint 3-as) percentilis alá esik a szabvány növekedési táblázatban - akár már 2 éves korban. A TS-sel élő kislányoknak nagyobb mennyiség javasolt, mint a GH hiányos pácienseknek, és vannak orvosok, akik az adagot tovább növelik, ha a kislány növekedése lelassul (mindeközben alaposan figyelve bármilyen lehetséges mellékhatásra).

Androgéneket (férfi-típusú hormonokat) normális esetben mind kislányok, mind pedig kisfiúk termelnek. A kislányokban a mellékvesekéreg 8-9 éves kor körül kezdi el az androgének termelését, a petefészkek pedig további androgéneket termelnek a serdülés ideje alatt. Ezek az androgének együtt elősegítik a nemi szőrzet normális növekedését, növelik az izommennyiséget, és hirtelen növekedést okoznak. A kutatási eredmények azt mutatják, hogy ha kis dózisban adagolunk androgéneket (egy oxandrolone nevű hatóanyag formájában) a GH-val együtt, az növeli a növekedést a TS-sel élő lányok esetében anélkül, hogy túl sok androgén mellékhatását okozná (mint pl. a pattanások vagy az arcszőrzet). Általában androgéneket a 9 év fölötti TS-sel élő lányoknak szoktak adni, mert normál esetben is ilyenkor kezdenek az androgénszintek növekedni. Androgéneket nem szabad magukban (GH nélkül) használni a TS-sel élő lányoknál, mert magukban nem segítik a felnőttkori magasságot. Európában és Magyarországon jelenleg ilyen készítmények nem elérhetők.

Az ösztrogének (női típusú hormonok) nem hatékonyak a növekedése segítésében. Ahogy egy kislány a serdülés folyamatának felépítéséhez elkezdi ösztrogéneket szedni, a csontkora előreszalad és az óra gyorsabban ketyeg afelé az időpont felé, mikor a csontnövekedése megáll. Ha egy kislány nem kezd el magától serdülni, neki és a szüleinek kell eldönteni, hogy mikor kezdje el szedni az ösztrogént; a döntéshez figyelembe kell venni egyrészt a még kívánt testmagasság növekedést, más részről azonban gondolni kell arra is, hogy a serdülés a normálhoz közeli időpontban induljon el. Az átlag TS nélküli

lányok mellnövekedése 10 és 11 éves koruk között kezdődik el, első menstruációjuk pedig 12 és 13 éves kor között jelentkezik, bár vannak, akiknek a mellnövekedésük nem indul el 13,5 éves korig.

Ha a pubertás kezdetét elhalasztjuk arra az időre, mikor a legtöbb lány már befejezi, hatással lehet egy lány énképére, a kortársaival való barátságaira és a nemi fejlődésére. Az ösztrogén elkezdésének ideje egy fontos döntés, és annak különböző szemszögeit a családoknak nyíltan át kell beszélniük egymással és olyan szakemberekkel, akik részt vesznek a kislány ellátásában. **Nincs egyetlen olyan válasz sem, ami mindegyik kislányra érvényes.**

A megnövekedett felnőttkori testmagasság területén a legjobb eredmény sok dologtól függ:

- a TS korai diagnózisa
- jó általános állapot és tápanyagbevitel
- a lassú növekedés pontos kezelése megfelelő dóziszú növekedési-hormonnal
- egyes lányok esetében kis-dózisú oxadrolone kezelés hozzáadása késői gyermekkorban
- az ösztrogén-terápia viszonylag kései megkezdése (ezt egyensúlyban kell tartani a normálshoz közeli pubertáskori fejlődés fontosságával).

Mindenfajta növekedéssel kapcsolatos kezelést gyermekendokrinológus szakembernek kell felügyelnie, aki szorosan követi a kislány kezelését, hogy figyelje növekedését és ellenőrizze a kezelés ritka, de lehetséges mellékhatásait. A GH 1000-ból kevesebb, mint 2 lányban okoz mellékhatásokat, de ezek közt vannak a súlyos fejfájás és hányás, melyet az agyban megnövekedett nyomás (ödéma) okoz; inzulin rezisztencia és vércukorszint emelkedés; a gerincferdülés súlyosbodása; a növekedési lemez károsodása a csípőben; szemölcsök, anyajegyek gyorsabb növekedése (az utolsó három általában gyors növekedési szakaszokban jelentkezik).

Más testi jellemzők

Sok szokatlan fizikai jellemző figyelhető meg a TS-sel élő kislányokon. Előfordul, hogy egy olyan jellemző, ami nagyon észrevehető az egyik kislányon, szinte láthatatlan a másikon. Sok kislány csak néhányal rendelkezik ezek közül a jellemzők közül, és vannak, akiken egyáltalán nincsenek nyilvánvaló jelek. A jellemzők között némelyik azért jelentkezik, mert a születés előtt és utána is máshogy növekednek a csontok. Alább olvashatunk egy listát a leggyakoribb jellemzőkről, beleértve az orvosi kifejezéseket és leírásokat:

- zömök megjelenés
- keskeny, magas tetejű szájpadrás és sűrű fogazat
- retrognathia (hátrább helyezett alsó állkapocs)
- széles mellkas távol álló mellbimbókkal, melyek befelé fordulnak lehetnek (ahelyett, hogy kifelé állnának)
- cubitus valgus (az alkarok enyhén kifelé fordulnak)

- „rövid” gyűrűsujj (a gyűrűsujjhoz kapcsolódó kézközépcsont rövid, nem maga az ujj), ökölbe szorított kéztartásnál feltűnő
- pectus excavatum (tölcsér mellkas)

Más testi jellemzők a nyirokrendszer születés előtti alulfejlettségéből következnek. A nyirokrendszer olyan folyadékokat szállít vissza az erekbe, melyek beszivárogtak a szövetekbe. Ha ez a rendszer nem működik megfelelően, a folyadék összegyűlik a szövetekben; ezt a jelenséget nyirokódémának hívjuk. Ez a folyadék a TS-sel élő kislányok esetében gyakran a nyak körül gyűlik össze születés előtt, és befolyásolhatja a nyak és a fülek megjelenését. Születés után gyakran marad a kezekben és a lábfejekben. Ezek közül az egyéb jellemzők közül található néhány alább:

- vastag, rövid nyak, a nyak lemezszerű oldalirányú kiszélesedése ún. nyaki redő
- lenőtt hátsó hajvonal a nyak hátsó részén
- elálló fülek
- puha, keskeny kéz- és lábujjkörmök, melyek fölfelé állnak

Lehet, hogy ezek közül néhány jellemzőt alig lehet észrevenni, de mások miatt zavarba jöhet vagy félénké válhat egy kislány. Vannak köztük olyanok, melyeket kezeléssel javítani lehet. Például, a nyirokódéma javulhat kézi nyomókezeléssel (masszázs, gyakorlatok, nyomóruházat és bőrápolás). A kislányok alacsony százaléka plasztikai műtéten esik át, hogy a nyak és a fül megjelenésén segítsen (bár a sebésznek tisztában kell lennie a túlzott hegképződéssel). Egy smink- és öltözék-tanácsadó segíthet a TS-sel élő idősebb lányoknak és felnőtteknek a legjobbat kihozni magukból azzal, hogy a figyelmet előnyös vonásaikra irányítják.

Nemi fejlődés

Nemi fejlődés a TS-ben

A nemi fejlődés hiánya (mellnövekedés, nőies testalkat és menstruáció) **kamaszkorban egy másik fontos ismertetője a TS-nek.** A nemi fejlődés azért érintett, mert a petefészkek gyakran az élet korai szakaszában leállnak. A petefészkek két fő funkciója a női nemi hormonok, az ösztrogén és a progeszteron termelése, valamint a petesejték tárolása és azok rendszeres kibocsátása a menstruáció beindulását követően. Ha a petefészkek nem termelik ezeket a hormonokat, a nemi fejlődés nem fog bekövetkezni, hacsak nem pótoljuk azokat gyógyszerek formájában. A petefészkekben nincsen vagy csak nagyon kevés petesejt tárolódik, ezért a spontán terhesség ritka és magas a babában a genetikai problémák kockázata. A többi női reproduktív szerv (petevezeték, méh és a hüvely vagy szülőcsatorna) megtalálható és normálisan funkcionálnak.

A 45X kromoszómájú lányok 15%-ánál, valamint a mozaicizmussal élők mintegy harmadában indul el valamiféle mellfejlődés a korai tinédzser korban és néhányan menstruálni is elkezdnek. Ezeknek a lányoknak az esetében a menstruáció többnyire leáll a szokásosnál korábban. Valamennyi szemérem és hónalj szőrzet nő a 10-12 éves lányoknál pubertás nélkül is, hiszen a mellékvese normál mennyiségű androgén hormont termel.

Női hormonokkal való kezelés

Szerencsére a hiányzó női hormonokat lehet gyógyszeres úton pótolni. Mivel azonban ez a kezelés a csontkor előrehaladásának felgyorsulását okozza, egy kislány dönthet úgy is, hogy kitolja a pubertást addig, amíg meg nem közelíti a növekedési potenciáljának végét. A legtöbb lány úgy dönt, hogy az ösztrogénkezelést 12 és 15 éves kor között kezdi el, amit kis dózissal indítanak, hogy beinduljon a mellnövekedés, a méh növekedése és a testalkati változások. Az ösztrogén dózist lassan, 1-3 év alatt emelik, majd ehhez áttöréssel járó vérzés megjelenése esetén adják hozzá a progeszteront, ami majd a menstruációt, a méhnyálkahártya vérzés formájában történő lelködését biztosítja.

Az ösztrogének elengedhetetlenek az egészséges szervezetnek, és legalább a menopauza szokványos idejéig tovább kell őket szedni (kb. 50 éves korig). Az ösztrogének segítenek csökkenteni a szívrendszeri betegségek és a stroke (agyvérzés) kockázatát. Azok a TS-sel élő nők, akik középkorukig nem részesülnek ösztrogénpótlásban, az osteoporózis (csonttritkulás) magas kockázatának teszik ki magukat. Az 50 év feletti ösztrogénpótlás lehetséges előnyei és hátrányai jelenleg tisztázatlanok; minden nőnek meg kell ezt konzultálnia orvosával.

Azoknál a TS-sel élő nőknél, akik hormonkezelésben részesülnek, a nemi funkciók normálisak, ezért egészséges és kielégítő szexuális életre számíthatnak. A TS-sel élő tinédzserek és nők ugyanazon kockázattal kaphatják meg a szexuális úton terjedő betegségeket, mint bárki más, és meg kell tanulják, hogyan óvják meg magukat az efféle kockázattól mikor szexuálisan aktívvá válnak.

Ahogy bármely más hormonterápiában részesülő nőnek, a TS-sel élő nőknek is szükséges az éves nőgyógyászati vizsgálat és bármilyen szokatlan tünetről azonnal értesítsék nőgyógyászukat.

Termékenység

Ritkán fordul elő, hogy TS-sel élő nők külön gyógyszeres kezelés nélkül teherbe esnek. Azonban a terméketlenséggel küzdő nők számára elérhető lehetőségek nagy része fennáll a TS-sel élő nők számára is ahhoz, hogy gyermekük lehessen. Az örökbefogadás az egyik gyakori megoldás. Vannak olyan technikák, melyek segítenek egy nőnek kihordani egy gyermeket, többek között a petesejt beültetés (egy másik nő petesejtjének a petevezetékbe helyezése és ezen petesejt megtermékenyítésének kísérlete), a lombikbébi program (megtermékenyített petesejt beültetése a méhbe, in vitro fertilizáció - IVF). Ezek a technikák alapos és óvatos hormon terápiával kombinálva sok TS-sel élő nőnek tették már lehetővé, hogy kihordjon és megszüljön egy gyermeket.

A kutatók most arra a lehetőségre koncentrálnak, hogy gyermekkorban nyert petesejteket vagy petefészket tartósítsanak, melyek segítségével a TS-sel élő nő élete későbbi szakaszában saját petesejtjével eshetne teherbe. A TS-ben a terhesség mindig kockázatos mind az anya, mind pedig a baba számára, ezért a terhes nők gondozását jól képzett szakembernek kell irányítania.

Intelligencia és iskolai teljesítmény

A TS-el élő lányok értelmi képessége változatos éppúgy, mint az általános lakosságé, és általában a normális tartományba esik. Vannak TS-sel élő nők, akik orvosok, ápolók, titkárnők, óvónők, művészek, ügyvédek vagy sportolók – vagy bármely más foglalkozásúak. **Ugyanakkor a kutatók úgy találták, hogy a TS-sel élő kislányoknak nagyobb eséllyel van a bizonyos tanulási zavara, különösen a non-verbális területeken** (néha ezeket nonverbális tanulási zavarnak, vagy NLD-nek hívják). A gyakran megfigyelt gyengeségek közé tartoznak:

- nehézség a tárgyak egymással kapcsolatban való elképzelésében (vizuális-térbeli feldolgozás; autóvezetési nehézségek és rossz irányérzék)
- nehézségek az apróbb társadalmi jelek, mint pl. az arckifejezések felmérésében (szociális észlelés)
- problémák a nonverbális problémamegoldás terén (matematika)
- ügyetlenség (pszichomotoros problémák és rossz kézügyesség)

Ezek a tanulási zavarok annyira gyakoriak, hogy egyes specialisták azt javasolják, hogy már akár csecsemőkorban szűrjék őket a TS-sel élő kislányok esetében; mások azt javasolják, hogy várjuk meg, míg a probléma felmerül, és akkor induljanak a vizsgálatok. A tanároknak és a szülőknek ugyanazokkal az elvárásokkal kell viseltetniük a TS-sel élő kislányok felé, mint más gyermekek felé, miközben éberrel figyelik a tanulási zavarok jeleit.

A pszichológusok ugyanúgy specializálódnak, mint az orvosok általában, ezért fontos olyan pszichológust találni, aki képes arra, hogy felismerje és segítse gyermekünk különleges szükségkeit. A gyermekpszichológusok olyan gyermekekre és a családjukra koncentrálnak, akiknek különleges betegségük van, a neuropszichológusok pedig olyan emberekkel dolgoznak, akik olyan betegségben szenvednek, ami hatással van a tanulási képességeikre. Egy olyan pszichológus, aki ezek közül a területek közül valamelyikre specializálódott, megfelelő lehet arra, hogy részt vegyen gyermekünk ellátásában. Kérdezzük meg gyermekünk endokrinológusát, hogy van-e javaslata. Az interneten is található több információt arról hogyan, mikor, hol és kivel érdemes gyermekünket megvizsgáltatni a tanulási zavarok kiszűrésére.

Ha a tanulási zavar jelen van, a megfelelő tanulási tevékenységek és oktatási stratégiák tervezhetők és alkalmazhatók, mielőtt a kisgyermek motoros fejlődése lemarad, vagy komoly problémái lesznek az iskolában. Foglalkoztató terápia (már kisgyermekkorban), tanulmányi segítség (magánórák) és a problémamegoldó-készség fejlesztése szintén segíthet a TS-sel élő lányoknak megbirkózni látási-térbeli és tanulmányi kihívásaikkal, melyek ha jelen vannak, végig fogják őket kísérni a felnőttkorig.

A jó karrier- és foglalkozás-tervezés fontos a TS-sel élő fiatal nőknek, különösen, ha tanulási zavarokkal küzdenek. Szerencsére egyre több sikeres TS-sel élő nő van, akik részt vesznek támogatói csoportok életében és jó példaképként szolgálhatnak a fiatalabb lányoknak.

Szociális és érzelmi fejlődés

A TS-sel élő nőket érintő korábbi kutatások szerint kevésbé valószínű, hogy függetlenül éljenek, megházasodjanak, és szexuálisan aktívak legyenek, annak ellenére, hogy hasonló a képzettségük és a munkahelyi háttérük. Ez a kutatás olyan nőkkel készült, akiknek a csoportja nem részesült hormonkezelésben és olyan támogatásban, mely ma már elérhető; tehát a lányok mai generációja számára, akik jobb kezelést kapnak, ez máshogy alakulhat. Ugyanakkor ezek az eredmények arra utalnak, hogy figyelmet kell fordítanunk a szociális és érzelmi fejlődésre mind a gyermek-, mind pedig a kamaszkorban.

A TS-sel élő fiatal lányok szociális és érzelmi fejlődését érintő újabb keletű kutatások azt mutatják, hogy más lányokkal összehasonlítva hajlamosabbak az éretlenebb viselkedésre, nehézségeket okoz számukra a koncentráció, és problémák adódnak a túlzott aktivitással – melyek közül mindegyik hatással lehet a más gyerekekkel való kapcsolataikra. A tinédzserek hajlamosak az éretlenségre, a szorongásra, a depresszióra és a társaságtól való visszahúzódottságra, és hajlamosak arra, hogy később kezdjék az együttjárást és a szexuális kapcsolatokat, a házasságot is beleértve.

Ha a teljes gyermekkorban támogatjuk a függetlenségüket, valamint ha odafigyelünk a karrier- és hivatástervezésre a tini évek alatt, segíteni fog a TS-sel élő lányoknak több szakma közül választani és javítani felnőttkori életminőségüket. Sokat segít ezeknek a problémáknak a kezelésében a más családokkal való kapcsolattartás egy támogatói csoporton keresztül; továbbá találhatunk ötleteket a „Szociális és érzelmi támogatás” című részben is arra, hogy hogyan támogassuk az egészséges belső növekedést és a szociális készségek fejlődését a gyermekkorban.

Egészséggel kapcsolatos egyéb kérdések

Sok olyan egészségügyi probléma és kérdés van, ami a TS-sel élő lányok esetében gyakrabban merül fel, mint más gyerekek esetében, tehát döntő fontosságú, hogy ezek a kislányok jó egészségügyi ellátásban részesüljenek egy olyan orvostól, aki tisztában van a betegségükkel, mint pl. egy gyermekendokrinológus. Egyes országokban léteznek TS klinikák, és specialisták csoportjai dolgoznak azon, hogy betöltsék a TS-sel élő kislányok és családjaik szükségleteit. Ilyen sajnos jelenleg nincs Magyarországon.

Az alább felsorolt betegségek különböző súlyossággal fordulnak elő, ezért egyes lányokat komolyabban, másokat enyhébben érinthetnek, megint másokat pedig egyáltalán nem. Ezek közül az állapotok közül sok kezelhető vagy kontrolálható kezeléssel, némelyik pedig megelőzhető. Ezt a hosszú listát a teljesség kedvéért adjuk közre. **Egyetlen olyan kislány sincs, aki mindegyik problémával küzdene.** Kislányunk orvosa van a legalkalmasabb arra, hogy a kezelésével kapcsolatos konkrét kérdésekre válaszoljon.

Szív és érrendszer

A TS-sel élő kislányok mintegy 30%-a születik a szív szerkezetet érintő problémával. A leggyakoribb problémák a kétágú aorta billentyű (annak a billentyűnek, amelyen keresztül a vér kiáramlik a szívből az aortába normálisan három billentyűje van, de ebben az esetben csak kettő) és az aortaszűkület (a fő ütőér, amely a szívet elhagyja). Bár ezeket a betegségeket gyakran már születéskor vagy korai gyermekkorban diagnosztizálják, minden TS-sel élő lánynak és nőnek, kortól függetlenül alapos kivizsgáláson kellene átesnie. Továbbá szükséges szívultrahang vagy szív MRI vizsgálat, esetleges szívproblémák felismeréséhez a TS diagnosztizálása után azonnal, valamint a korai kamaszkorban (12-15 éves kor között) és felnőttkorban három-öt évente. Ha bármilyen problémát találtak, a gyermeket folyamatos ellenőrzése alatt kell tartsa egy gyermekkardiológus (szívspecialista). Egyes esetekben a problémát műtéti úton kell helyreállítani, más esetekben lehetséges, hogy a kardiológus csak fokozottan figyelje a gyermeket.

A TS-sel járó egy másik gyakori probléma a magas vérnyomás. Néha szív- vagy veseprobléma következménye, de néha nem derül ki, mi okozza. A magas vérnyomás megjelenhet a késő gyermekkorban vagy felnőttkorban is és rosszabbodhat túlsúllyal és korrallal. A TS-sel élő nők rendszeresen kell ellenőrizniük a vérnyomásukat és követniük kell orvosuk tanácsát, melynek része lehet diéta, testmozgás és gyógyszeres kezelés is.

Egy másik szívprobléma lehet az aortagyök tágulás (az aorta megnagyobbodása annál a pontnál, ahol elhagyja a szívet, gyakran összefüggésben annak gyengeségével). Ez ugyan egy ritka betegség, de az eredménye kétségbeesítő lehet. Ennek a gyenge érfalnak a rétegei elválhatnak egymástól (disszekció) vagy szétrobbanhatnak (repedés). Ez belső vérzést, sokkot vagy akár halált is okozhat, ha nem ismerik fel és kezelik időben. Ennek a veszélye kamaszkorban és felnőttkorban a legnagyobb, és olyan nőkben is előfordulhat, akiknek addig nem voltak szív- vagy vérnyomásproblémáik (bár ezek a faktorok növelik a veszélyt). Minden TS-sel élő nagyobb lánynak és nőnek – és családjuknak - meg kell értenie, hogy **az erős mellkasi fájdalom, akkor is, ha nem tart sokáig, ennek a rendkívül veszélyes problémának lehet a jele**. Ilyenkor azonnal orvoshoz kell fordulni, hogy kizárható legyen a főütőér szétnyílása. Ez a betegség ritka, és nem szükséges abban a félelemben élni, hogy meg fog jelenni – egyszerűen tudatában kell lenni a lehetőségnek, hogy ha mégis előfordulna, pontosan diagnosztizálni és gyorsan kezelni lehessen.

Vesék

A TS-sel születő gyermekek mintegy 25-40%-nál előfordul vesebetegség. Egyes esetekben a vesék szokatlan formájúak (patkó alakúak), vagy szokatlan helyen vannak; másokban a vesék belső szerkezete érintett (a dupla vizeletgyűjtő rendszer a leggyakoribb). Előfordulhat, hogy ezek az állapotok semmilyen hatással nincsenek egy lány egészségére, de növelhetik a húgyuti fertőzések veszélyét, okozhatnak magas vérnyomást vagy egyéb veseproblémákat. Ezért minden TS-sel élő lány veséit meg kell vizsgálni ultrahanggal közvetlen azután, hogy diagnosztizálták a betegséget. Ha bármi szokatlant találnak, akkor gyermek nefrológusnak (vesespecialista) kell kivizsgálnia, és szükség esetén kezelnie.

Fül és hallás

A fülgyulladások és a halláscsökkenés gyakoriak a TS esetében: egy 4 és 15 éves kor közti TS-sel élő lányokat érintő tanulmányban 57%-nak voltak dobhártya problémái és 43%-nak halláscsökkenése. A középfülben és az Eustach-kürt (az a cső, amely összeköti a középfület a torok hátsó részével) szerkezetében bekövetkezett változások tehetők valószínűleg felelőssé a középfül rossz folyadék-elvezetésért és szellőzésért, valamint a bacilusok könnyebb áramlásáért a torok és fül között, melyek mind hozzájárulnak a gyakori középfül gyulladásokhoz (otitis media) és fülfolyásért, különösen a korai gyermekkorban. A középfülben pangó folyadék hallásvesztést okoz, hiszen a hang nem tud a folyadékkal telt fülön keresztül közlekedni. A középfülgyulladásokat azonnal antibiotikummal kell kezelni. A fültubus beépítése átgondolandó abban az esetben, ha a középfülben lévő folyadék pangása több mint 3 hónapja halláscsökkenést okoz. A fülbe épített cső elvezeti a folyadékot a középfülből és helyreállítja a hallást, csökkenti a fülgyulladások számát és segít megelőzni az olyan komplikációkat, mint a krónikus középfülgyulladás (cholesteatoma) és a csecsnyúlvány gyulladása (mastoiditis). A feldagadt orrmandulák elzárhatják az Eustach-kürtöt, ezzel a középfülben folyadék felgyülemelését és légzési nehézségeket okozva, tehát lehet, hogy ki kell venni azokat (adenoidectomia).

A halláscsökkenés egy másik formája – érzőidegi halláscsökkenés – is gyakori a TS esetében. Ez a fajta halláscsökkenés a belfül funkciójával függ össze, ahol a hanghullámok okozta rezgések áthelyeződnek az idegimpulzusokra, melyek az agyba mennek. A fent említett tanulmányban a lányok 58%-ának érzőidegi halláscsökkenése is volt. Ez a fajta halláskárosulás korai gyermekkorban jelentkezik, és úgy tűnik, az idővel romlik; annyira, hogy a negyvenes éveikben járó TS-sel élő nők mintegy 90%-a küzd valamilyen szintű hallásvesztéssel, és több mint 25%-uknak van szüksége valamilyen hallássegítőre.

A fül- és hallásproblémák magas aránya miatt és amiatt, hogy milyen hatással lehetnek egy ember életminőségére (beleértve a beszédüket is), **minden TS-sel élő embernek rendszeresen kell a hallását és a középfülfunkcióit ellenőrizni egész életén keresztül.** Az is nagyon fontos, hogy a TS-sel élő lányok és nők vigyázzanak a hallásukra és elkerüljék a hangos zajokat, valamint hangos környezetben hordjanak fülvédőt.

Szem és látás

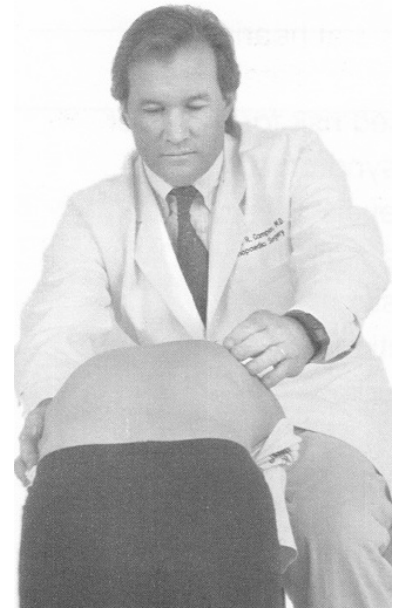
Több olyan szembetegség is van, ami gyakoribb a TS esetében, mint az általános népességben. Ezek között van a kancsalság, amblyopia („lusta szem” tompa látással), ptosis (csüngő szemhéj), és congenitális glaukóma (veleszületett nagyobb belső nyomás a szemben). Ezek közül a kancsalság a leggyakoribb, a TS-sel élő lányok mintegy harmadát érinti. Általában hat hónapos és hét éves kor közt válik nyilvánvalóvá. Ha nincs kezelve azonnal speciális szemüveggel vagy műtéti úton, csökkenni fog a látás a kancsálító szem(ek)ben az érintett lányok 30-50%-ánál. A TS-sel élő lányok látását minden általános orvosi vizsgálat során meg kell vizsgálnia a gyermekorvosnak, és 2 éves korban szemészorvosnak is, a későbbiekben pedig szükség esetén.

Csontok és fogak

A TS-sel élő lányok zömöknek tűnhetnek, mert aránylag széles válluk és medencéjük van; gyakran nagy a kezük és lábuk is. A TS-sel élő csecsemőknek magasabb a kockázatuk a veleszületett csípőficamra (ami az idősebb nőknél növeli a krónikus csípőízületi gyulladás kockázatát). A TS-sel élő lányok mintegy 10%-ánál alakul ki gerincferdülés (scoliosis) a korai gyermekkorban vagy kamaszkorban. A gerincferdülésre akkor is fény derülhet, mikor hirtelen növekedés következik be a növekedési-hormon kezelés során, illetve ilyenkor rosszabbodhat. A gyermek-endokrinológus a rendszeres klinikai vizsgálat során ellenőrizni fogja ezeknek az állapotoknak a jelenlétét, és szükség esetén be fogja utalni a kislányt a megfelelő szakrendelésre.

Az oszteoporózis (csonttrikulás) és a törések gyakoribbak a TS-sel élő nőknél, mint más nők esetében, de ez javulhat azoknak a lányoknak az esetében, akik kapnak gyermekkorban növekedési hormont, elkezdik az ösztrogén-terápiát a korai kamaszkorban és rendszeresen szednek ösztrogént felnőttkorban.

A TS-sel élő lányoknak lehet nagyon sűrű a fogsora a kicsi és hátra lejtő alsó állkapocs és a keskeny, magas szájpadszél miatt. Fogaiknak lehetnek sekély gyökerei, ami a gyökérfelszívódás veszélyének teszi ki őket. A jó fogorvosi ellátás és a fogszabályzó orvoshoz való korai beutalás - 8 és 10 éves kor között - lehetőséget ad majd a fogszabályzási eljárások és a hormonkezelések összehangolására.



Immunrendszer

A TS-sel élő lányok és nők mintegy 10-30%-ánál alakul ki hypotireosis (pajzsmirigy alulműködés), amit általában egy autoimmun betegség vált ki (a szervezet a saját pajzsmirigy sejtjeire úgy reagál, mintha idegen testek lennének és megpróbálja azokat elpusztítani; néha ezt Hashimoto-thyreoditisnek hívják). A hypotireosis veszélye a korral együtt nő. A hypotireosis tünetei (melyek többek közt a székrekedés, fáradékonyság, száraz bőr és hízás) gyakran finomak, **aprók, ezért a pajzsmirigy-működést a TS diagnózisakor meg kell vizsgálni és aztán egy vagy két évente élethosszig követni kell.** A hypotireosis gyógyszeresen jól kezelhető.

A TS-sel élő lányoknál, úgy tűnik, nagyobb a kockázata egyéb immunproblémák kialakulásának is, ilyenek többek közt a lisztérzékenység (glutén érzékenység), a gyulladásos bélbetegség és a fiataalkori reumatikus ízületi gyulladás. Ha egy lánynak emésztési vagy ízületi problémái vannak, azonnal meg kell vizsgáltatni az orvosával, aki szükség esetén be tudja utalni szakrendelésre. A kezelésnek része lehet az étrendváltás (a bélproblémák esetén) és gyógyszeres kezelés.

A megemelkedett májenzim koncentrációt a TS-sel élő nők akár 30%-ánál is feljegyzik; ennek általában semmi köze a májműködés zavarához. Egyes nők esetében autoimmunnak tűnik, másoknál a túlsúllyal függ össze.

Anyagcsere

A TS-sel élő lányok és nők magasabb rizikóval esnek bele a néha a „metabolikus szindrómának” is nevezett tünet-együttesbe. Ezek többek között: magas vérnyomás; a lipidek abnormális értékei a vérben (mint pl. a koleszterin); nem inzulinfüggő diabétesz (felőttkori vagy 2-es számú cukorbetegség); kövérség; megnövekedett inzulin kibocsátás; és megnövekedett húgysav kibocsátás (a köszvéennyel összefüggésben). Ezek közül a betegségek közül sok vezethet szív-érrendszeri betegségekhez, ezért ezeknek a problémáknak az alapos figyelése és azonnali kezelése (ha megjelennek) egész életen keresztül szükséges.

A TS-ben gyakori probléma az elhízás, különösen a kamasz- és felőttkorban. Egy alacsony emberen nagyon észrevehető a súlyfelesleg és ezért mások csúfolhatják a kislányt, ami pedig rossz énképhez vezet. A kövérséget a magas vérnyomással és a 2-es számú diabéteszsel hozzák összefüggésbe, és mivel a TS-sel élő kislányban normális testsúllyal is nagyobb kockázattal alakulnak ki ezeket a betegségek, fontos az egészséges testsúly fenntartása.

A megfelelő étrend és a rendszeres mozgás, testedzés ugyanúgy kulcsfontosságú a testsúly kontrolálásában a TS esetén, mint bárki másban. Gyermekünk orvosa vagy ápolója javasolhat egészséges étrendet és edzésprogramot, vagy beutalhat egy dietetikushoz tanácsadásra. Ha kicsi még a lányunk, segítsünk neki jó étkezési és testmozgási szokásokat kialakítani már kora gyermekkorban – sokkal könnyebb vékonynak maradni, mint lefogyni.

Bőr

A TS-sel élő lányok és nők sokkal hajlamosabbak másoknál a túlzott hegszövet termelésre (hypertrophiás hegek vagy keloidok) – még az olyan egyszerű sebek is, mint a füllukasztás és az anyajegy eltávolítás vastag szövetekkel hegedhetnek. A sebésznek és a családnak ezt át kell együtt gondolniuk bármiféle műtét előtt, beleértve a megvastagodott nyaki bőr látványának javítására vagy az elálló fülek igazítására szolgáló plasztikai műtétet.

A jóindulatú anyajegyek gyakoriak a TS-ben és nőhet mind a méretük, mind pedig a számuk a gyermekkor során, különösen a növekedési-hormon kezelés idején és a kamaszkorban. Habár úgy tűnik, ez nem növeli a bőrrák veszélyét, minden anyajegyten figyelni kell a változásokat és bőrgyógyásznak meg kell vizsgálnia, ha gyanúsak tűnnek. Minden gyermek használjon napvédő tejet, hogy csökkentse a bőrrák veszélyét.

A hemangiómák (jóindulatú vérér daganat az újonnan kialakult erekben) gyakoribbak a TS-sel élő lányok esetében, mint más gyerekeknél. Ezek megjelenhetnek a bőrön anyajegyként (májfolt, vagy „málna” folt), vagy belső szerveken, mint pl. a beleken, ahol szétduzzanhatnak és vérzést okozhatnak. Ha a TS-sel élő lány vérszegény, vagy a széklete friss vért vagy kávézacc szerű vért tartalmaz, meg kell vizsgálni, hogy nincs-e hemangiómája.

Szociális és érzelmi támogatás

Általános problémák

Felnőni bármely gyereknek nehéz lehet, és lehetséges, hogy annak a gyermeknek, aki magasságát vagy kinézetét tekintve más, több kihívással kell szembenéznie, mint a többieknek. A TS-sel élő lányok feszenghetnek vagy zavarban lehetnek az állapotuk miatt, aminek lehet alacsony önértékelés a következménye. A szülők, testvérek és rokonok szerepe fontos abban, hogy segítsenek a TS-sel élő kislánynak erős identitás-tudatot kialakítani. A szülők lehetnek dühösek, csalódottak, vagy érezhetnek lelkiismeret furdalást, mikor megtudják, hogy a gyermeküknek génbetegsége van. Lehet, hogy finoman visszahúzódnak tőle, vagy túlságosan védik és elzárják a külvilágtól. Ezek normális emberi reakciók és várható részei az alkalmazkodási folyamatnak, ami a gyermek és betegsége elfogadásához vezet.

Kapcsolat más olyan szülővel, akik hasonló problémákkal küzdöttek nagyon nagy segítség lehet abban a nehéz időszakban, ami a diagnózis után következik. A legfontosabb, amit a szülők gyermekeikért (és saját magukért!) tenni tudnak az, hogy elfogadják, és úgy szeretik őket, ahogy vannak; felismerik erősségeiket és a bennük rejlő lehetőségeket, és támogatják őket abban, hogy kialakítsák függetlenségüket és erős én-identitásukat.

Egészségügyi problémák

A gyermek orvosa vagy ápolója el kell lássa a családot a TS minden aspektusával kapcsolatos információval vagy közvetlenül, vagy azáltal, hogy segítenek a családnak jó információforrásokat találni. A tanulási folyamat hónapok és évek alatt fog végbemenni, ahogy a különböző gondok és szükségletek sorban előjönnek a csecsemőkor, gyermekkor, kamaszkor és felnőttkor alatt. **Az egészségügyi ellátó személyzetnek és a szülőknek nyílnak és őszintének kell lennie a kislánnyal,** és bele kell vonják őt a betegségére és annak kezelésére vonatkozó megbeszélésekbe. Ez különösen fontossá válik, ahogy a lány nőni kezd és eljön az idő, amikor a nemi éréssel és a növekedésével kapcsolatos döntéseket kell meghozni.

A szülőknek, a TS-sel élő idősebb lányoknak és nőknek lehetséges, hogy olyan egészségügyi személyzettel lesz majd esetenként – néha még sürgősségi helyzetben is - dolga, akiknek a TS-sel és az azzal járó egészségügyi rizikókkal kapcsolatos ismeretei végesek. Bátorságra és magabiztosságra lehet

ahhoz szükség, hogy az ember (meg)követelje, hogy az adott egészségügyi alkalmazott konzultáljon egy olyan orvossal, aki többet tud a TS-ről, vagy meghallgassa a jól értesült szülőt vagy TS-sel élő beteget. Előfordulhatnak olyan esetek, mikor az embernek szüksége lesz az effajta határozottságra.

Erre egy tragikus példa a közelmúltból az az eset, amikor egy TS-sel élő fiatal nő a 20-as évei közepén meghalt aortafal szétválásban. Nagyon erős mellkasi fájdalmat érzett, bement az ambulanciára, de ott senki nem tudta, hogy a fájdalom hátterében az ő esetében állhataortafal-szétválás. Mikor a fájdalma enyhült, hazaküldték anélkül, hogy elvégezték volna a megfelelő vizsgálatot. Nem sokkal azután, hogy elhagyta a kórházat meghalt. Lehetséges, hogy a halála elkerülhető lett volna, ha ő maga tudt erről a rizikófaktorról és elmondja az orvosoknak. Az ehhez hasonló tragédiák elkerülhetőek lesznek a jövőben, ha a családok és az egészségügyi személyzet is egyre jobban informált lesz a TS-sel kapcsolatban.

A növekedéssel kapcsolatos kérdések

Habár a növekedési hormonnal való kezelés változást hozott sok TS-sel élő lány növekedésében, az alacsony testalkat továbbra is adhat okot aggodalomra egy olyan társadalomban, ahol nagy hangsúlyt fektetnek a magasságra és ahol a még egy kicsit alacsony testalkat is lehet hátrányos. **A család, barátok és tanárok is kezelhetik az alacsony gyermeket sokkal inkább a magassága, mint a kora szerint, és ez támogathatja az éretlen magatartást.** Segíthet, ha megbeszéljük ezt a tendenciát a barátokkal és a tanárokkal.

Íme néhány ötlet, hogy hogyan tehetjük egy alacsony gyermek életét könnyebbé és hogyan segíthetjük őt az önállósodásban:

- Tegyük az otthoni környezetet a lehető legkényelmesebbé a gyermek számára. Tegyük alacsonyabbra a tükröket és a szekrény-akasztókat és legyenek a házban mindenhol stabil fellépők.
- Tanítsuk meg gyermekünket arra, hogyan tud a nem-otthoni fizikai környezettel megbirkózni. Játsszunk el olyan helyzeteket az otthoni környezet biztonságában, amilyenekben kényelmetlenül érzi magát nyilvános helyen, és segítsük őt különböző módjait megtalálni annak, hogyan kezelheti az adott helyzetet.
- Segítsünk gyermekünknek elsajátítani a szociális készségeket. Az olyan egyszerű dolgok, mint ételt rendelni egy étteremben vagy segítséget kérni egy áruházban is félelemkeltőek lehetnek számára, ha nem egészen biztos benne, hogyan kell csinálni. Gyakorolhatja ezeket a készségeket otthon és megfigyelhet más gyerekeket és felnőtteket is, hogy ők hogyan viselkednek ugyanezekben a helyzetekben.
- Adjunk felelősséget gyermekünknek otthon. A TS-sel élő kislányokat nem szabad a méretük vagy a betegségük miatt felmenteni a házimunka vagy egyéb otthoni teendők alól. Egy fellépő (sáml) vagy karhosszabbító a legtöbb feladatot elérhetővé teszi.
- A gyermekünknek kora, nem pedig mérete szerint kell öltözködni. Lehet, hogy ehhez át kell szabnunk ruhákat vagy meg kell tanulnunk varrni. Azok a stílusok, amelyek kiemelik a mellét és

elviszik a tekintetet a derékről és a nyakról (mint a rakott szoknya vagy a hercegnő stílusú ruhák), állhatnak a legjobban a nagyobb lányoknak.

- Bátorítsuk gyermekünket, hogy fejlesszen ki, tanuljon meg olyan készségeket, melyek segítenek a sokféle más gyermekkel való társasági beszélgetésekben. Sok olyan tevékenység van, ami segít a gyerekeknek speciális készségek elsajátításában és annak megtanulásában, hogy hogyan kell másokkal játszani vagy együtt dolgozni – a zene, színjátszás, tánc, éneklés, a cserkészlet és a sport csak néhány ezek közül.
- Néhány lány esetében problémák merülhetnek fel a növekedési hormon injekciók körül. A GH kezeléssel kapcsolatos stressz kezeléséről kaphatunk tanácsokat azokban az anyagokban, melyeket a növekedési hormont forgalmazó cégek adnak ki.

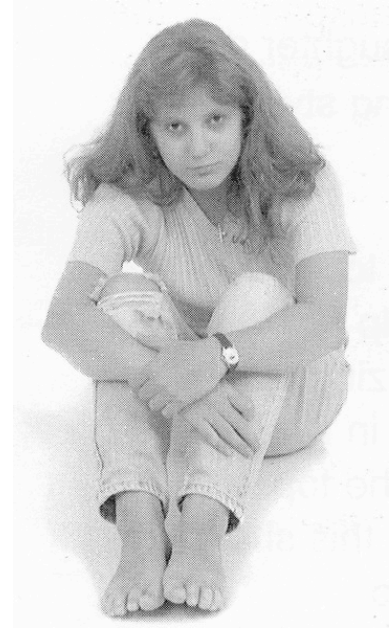
Társasági kérdések

Azok a nonverbális tanulási nehézségek, melyek sok TS-sel élő lányt érintenek, hatással lehetnek a szociális fejlődésükre és a másokkal való kapcsolatukra. Vannak olyan lányok köztük, akiknek gondot okoz az arckifejezések „olvasása” és megértése, vagy más társadalmi jelek, mint pl. a testbeszéd, érintés vagy a hangszín értelmezése. Könnyen érezhetik magukat túlterhelve egy új helyzet által és gondot okozhat a saját és mások érzéseinek beazonosítása. Lehet, hogy nem veszik észre, hogy a viselkedésük milyen hatással van másokra, és időnként viselkedhetnek bántóan anélkül, hogy akarnának. A szülők és tanárok sokféleképp segíthetnek ezeknek a kislányoknak szociális készségeik csiszolásában:

- Segítsünk gyermekünknek beazonosítani és megnevezni a saját érzéseit: „Bevágta az ajtót és a földre dobtad a hátizsákod. Mit érzel belül? Mérges vagy éppen?”
- Azonosítsuk be saját érzéseinket miközben azok keletkeznek a gyermekünkkel való interakció közben, és segítsünk neki megtanulni az arckifejezések és hangszínek jelentését. „Boldog vagyok épp. Látod, mosolygok, a hangom magas és éneklő, és a testem laza.”
- Bátorítsuk őt a korabeli gyerekekkel való társasági érintkezésre már kiskorban. Adjunk útmutatást a játék „szabályairól” – megosztjuk a játékokat másokkal, felváltva jövünk egymás után, stb.
- Beszéljünk gyermekünkkel a társasági távolságról (milyen messze állunk egymástól, mikor beszélgetünk), a szemkontaktusról (mit jelent valakinek a szemébe nézni) és arról, hogy a mosoly és a dicséret, bók milyen hatással van az emberi kapcsolatokra.
- Segítsünk gyermekünknek megérteni, hogy viselkedése milyen hatással van másokra – „Amikor fölálltál és elmentél onnan anélkül, hogy bármit is mondtál volna, Bori azt hitte, haragszol rá. Legközelebb mondd meg neki, miért mész el. Akkor meg fogja érteni és nem fog megbántódni.”
- Bátorítsuk gyermekünket arra, hogy gyakoroljon vagy játsszon el bizonyos társasági helyzeteket otthon – például mit kell csinálni vagy mondani, mikor egy új gyerekekkel vagy felnőtten találkozunk, vagy hogyan rendeljünk egy étteremben. Segítsük őt abban, hogyan ültetheti át ezeket a szövegeket új helyzetekre.
- Tanítsunk gyermekünknek feszültség- és stresszkezelési módszereket – például csukja be a szemét, lazítsa el a testét és vegyen néhányszor mély levegőt. Sok olyan stresszkezelési technika van, ami ugyanolyan jól működik gyerekeknek, mint felnőtteknek – keressünk ezekről anyagot a helyi könyvtárban vagy kérjünk orvosunktól javaslatokat.

A szexualitás és termékenységi kérdések

Sok (talán a legtöbb!) szülő legalább egy kicsit kényelmetlenül érzi magát, mikor a szexualitásról és a szaporodásról beszélget a gyerekeivel. Azonban a szexualitás minden aspektusáról – a fiúk és a lányok közötti különbségek, a lányok közötti különbségek, a pubertásban fellépő normális változások, hogyan lesznek a kisbabák, hogyan mutatják ki a felnőttek szeretetüket tiszteletteljes módon – beszélgetni még sokkal fontosabb, mikor a nemi fejlődésre hatással van egy betegség. Sok hasznos könyvet találhatunk arról, hogyan beszéljünk gyermekünkkel a szexualitásról és a szaporodásról.



A babázás sok kislány életében fontos időszak és lehetőséget ad a szülőknek, hogy bevezessék, elfogadtassák a gondolatot már lányuk kisgyermekkorában, hogy több mint egy módja van az anyává

válásnak. Ahogy nagyobb lesz, a TS-sel élő lány már inkább a nemiségével és a fiúkkal való kapcsolata miatt fog aggódni. Erősítsük őt meg abban, hogy ő a szó minden értelmében nő, és egészséges, normális kapcsolatra számíthat az ellenkező nemmel. Ugyanazokat az érzéseket és ugyanazt a zavarodottságot fogja megtapasztalni, mint minden más tini lány, ami része a felnőtté válásnak. Lehet, hogy szeretne majd randizni fiúkkal, de félni fog, mert „másnak” látja magát, mint a többi lány. Döntéseket kell majd hoznia, hogy hogyan, mikor és kivel szeretne beszélni a betegségéről. Elfogadni a természetlenség tényét és azt, milyen kihívásokkal kell majd szembenéznie, ha gyerekeket szeretne, nehéz lehet egy TS-sel élő fiatal nőnek – és lehet, hogy a partnerének is.

Egy szülővel, orvossal vagy olyan felnőttel való beszélgetés, akiben bízunk, segíthet a tinédzsernek vagy fiatal nőnek, hogy jobban érezze magát a bőrében, és hogy a számára legjobb döntéseket hozza meg ezekkel a dolgokkal kapcsolatban. A szakszerű lelki tanácsadás vagy más TS-sel élő lányokkal vagy nőkkel való beszélgetés gyakran nagyon hasznos.

Oktatási és karrier kérdések

A szülőknek és a TS-sel élő lányoknak és nőknek jól informálnak kell lenniük a tanulási nehézségekkel kapcsolatban, melyek a TS-sel járnak, mert sok lányt érint, még akkor is, ha enyhén. Ezek a problémák megzavarhatják az iskolai teljesítményt és korlátozhatják a pályaválasztást, ha nem ismerik fel és kezelik azokat időben. Nem tűnnek el idővel, ezért a korai felismerés és a velük való megküzdéshez szükséges készségek elsajátítása nagyon fontos. A pályaválasztási tanácsadást és az elköltözésre való felkészítést (autóvezetés, pénzügyek kezelése, időbeosztás, stb.) már jóval idő előtt meg kell kezdeni.

Íme néhány ötlet, ami segíthet lányunknak megküzdeni a tanulási stílusával kapcsolatos kihívásokkal (sok más gyermekre is vonatkoznak!):

- Bátorítsuk a személyes felelősségvállalást az iskolai szekrényével, a szobájával, füzetével, stb. kapcsolatban. Segítsünk neki kifejleszteni konkrét, kifejezett rituálékat a dolgok rendezéséhez (a tanártól kapott értesítések mindig ebbe a füzetsebbe mennek; az ebédet mindig a szekrényed felső polcára rakjuk; az ékszereidet erre a polcra kell rakni, stb.). Az emlékeztető jelzések és kiírások segíthetnek.
- Gondja lehet azzal, ha váratlan változás áll be a megszokott rutinba. Figyelmeztessük korán és írjuk körül jól érthetően számára, hogy mi fog történni; vegyük át vele lépésről lépésre, hogy mit kell majd csinálnia és szervezzük meg, hogy vele legyen egy barátja, ha lehetséges.
- Segítsünk neki az íróasztala, a szekrénye, a hátizsákja, szobája heti takarításában és rendszerezésében (idővel egyre kevésbé, ahogy megtanulja majd magának megcsinálni).
- Tanítsuk meg határidőnaplóba lejegyezni az iskolai feladatait és színskódolt mappákban tartani a házi feladatokat és dolgozatokat.
- Adjunk jól érthető, tiszta útmutatást a feladatok és a házi feladat elvégzésére: prioritások felállítása, a feladat lépésekre bontása, időbeosztás és terv készítése, az elvarratlan szálak elvarrása.
- A kézzel való jegyzetelés problémát jelenthet. Ha az, esetleg megoldható diktafonnal, a tanár vázlatának elkérésével, az osztálytársak jegyzeteinek lemásolásával, vagy szövegszerkesztő használatával óra alatt.
- Tanítsunk meg neki szerkezeteket és mintákat a különböző feladatokhoz – olvasónaplókhöz, tollbamondáshoz, stb.
- Edzzük gyermekünket arra, hogyan ismerheti fel a hasonlóságokat és különbségeket a feladatok között, hogyan találjon jeleket egy új feladatban, melyek egy korábbi feladatra utalnak és hogyan alkalmazzon különféle stratégiákat a feladatokban lévő különbségekkel való nehézségek leküzdésében (általánosítás, aztán alkalmazás). „Ez a feladat miben hasonlít az előzőhöz? Segítene, ha hasonló vázlatot használnál, vagy újat kell írnod?”
- Segítsünk neki beazonosítani az összefüggéseket a részek, az egész és a kategóriák, alkategóriák között, valamint a köztük lévő kapcsolatot.

Összefoglalás

Az elmúlt két évtized során a TS-sel élő lányok és nők kilátásai jelentősen javultak. A betegség genetikai alapjainak és annak fizikai, pszichológiai, érzelmi, szociális és intellektuális aspektusainak kutatása a betegség nagyobb megértését eredményezi, valamint új lehetőségeket a TS-sel élő lányok és nők egészséges növekedésének és fejlődésének elősegítésében. A jó gyógyszeres és pszichológiai kezelés, a család és barátok támogatása mellett egy TS-sel élő kislány egészséges és teljes értékű élet elé nézhet!

Szójegyzék

Androgének – olyan hormonok, melyek a hím nemi jellegzetességeket alakítják ki. A férfiakban a herékben és a mellékvesekéregben termelődnek; a nőkben kisebb mennyiséget termelnek a petefészkek és a mellékvesekéreg,

Autoszóma – az X és Y kromoszómáktól eltérő kromoszómák; az emberi sejtek 22 pár autoszómát és egy pár nemi kromoszómát tartalmaznak.

Gének – az öröklés egységei, melyek a DNS-t tartalmazzák; meghatározzák azokat a tulajdonságokat, melyeket a szülők a gyerekeknek továbbadnak; a szaporodást és a sejtműködést is szabályozzák.

Gonád – nemi szervek; a petefészkek és a méh a nőkben, herék, mellékherék, prosztata a férfiakban.

Gyermekendokrinológus – a gyermekek növekedési és hormonbetegségeinek specialistája.

Hormonok – testszerte található, mirigyek termelte vegyületek, melyeket ezek a véráramba bocsátanak; a hormonok „indítanak be” sok életbevágóan fontos folyamatot – növekedés, pubertás, szaporodás, emésztés, önvédelem.

Ivarsejtek – hímivarsejtek (spermium) a férfiakban és petesejtek (oocyta) a nőkben.

Kromoszómák – pálcika alakú szerkezetek a sejtmagban (a sejt irányító központjában); tartalmaznak DNS nevű egységeket, amiket géneknek hívunk.

Kromoszómavizsgálat – a kromoszómák laboratóriumi vizsgálata.

Menstruáció, menstruációs ciklus – a női szaporodási ciklus, mely a pubertáskor kezdődik; magában foglalja azt a folyamatot, melynek során a méhnyálkahártya a méh belső falára tapad, mely nyálkahártya lelékődik (menstruációs vérzés) ha a megtermékenyülés nem következik be.

Mozaicizmus – a genetikában olyan sejtek jelenlétét jelenti, melyek különböző összetételű kromoszómákat tartalmaznak (két vagy több sejtstör vagy populációt) egy emberben; normális esetben az ember minden kromoszómája ugyanazt a kromoszóma készletet tartalmazza.

Nemi kromoszómák – azok a kromoszómák (X és Y), melyek az egyed nemét meghatározzák.

Növekedési hormon – az agyalapi mirigy által termelt hormon; kulcsszerepet játszik a testmagasság kialakításában.

Ösztrogén – olyan hormon, mely a női nemi jellemzők kifejlődésétjegyeket alakítja ki stimulálják és a női szaporodási ciklust irányítja; a nőkben a petefészkek termelik; férfiakban kis mennyiséget termelnek a zsírszövetek.

Petefészkek – az alhasban elhelyezkedő női ivarszervek a méh két oldalán; ezekben találhatóak a petesejtek és olyan hormonokat termelnek, melyek a nemi fejlődést és szaporodást irányítják.

Pubertás – kamaszkor (serdülés). Az az életszakasz, melynek során az ivarszervek elkezdik működésüket és a nemi jellegek elkezdenek kialakulni.

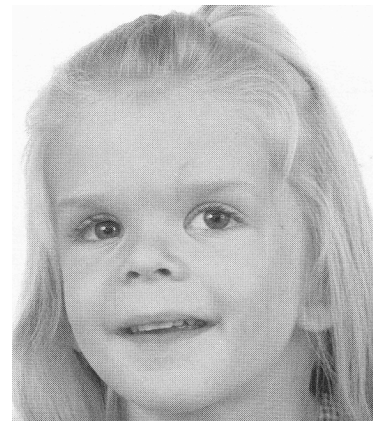
Sejt – az élő szervezetek alapegysége; ebben található a kromoszómának nevezett genetikai anyag.

Szindróma – olyan jel és tünetcsoport, melyek ha együttesen fordulnak elő, valószínűsíthetően ugyanabból az okból eredeztethetőek és egy háttérben álló betegségre utalnak.

Függelék

Alább található egy egészségügyi ellenőrző lista a TS-sel élő lányok és nők számára. Mindenkit, akit TS-sel diagnosztizálnak, azonnal endokrinológushoz kell utalni (vagy más TS specialistához) és meg kell kapnia az alább felsorolt vizsgálatok eredményeit. Életbevágóan fontos ezek közül az összes rendszert megvizsgálni, és megkeresni minden olyan betegséget, mely hatással lehet az egyén egészségére, valamint megalapozni az alapvető vizsgálatokat a jövőbeli elemzésekhez.

Gyermekünk endokrinológusa adhatja a legjobb válaszokat gyermekünkkel és a megfelelő vizsgálatokkal kapcsolatban, és ő tudja a legjobban, hova kell gyermekünket tovább utalni egyéb szolgáltatások és támogatás végett.



A diagnóziskor (bármely korban)

Teljes kivizsgálás (beleértve a magasságot, súlyt, pulzust, vérnyomást és nyiroködéma megfigyelését).

Tanulási zavarok felmérése; szociális készségek és viselkedés felmérése, az iskolai/munkahelyi teljesítmény és családi funkciók vizsgálata.

Kapcsolat felvétele támogatói csoporttal.

Vérvizsgálat a pajzsmirigyműködésellenőrzéshez

Hallásvizsgálat (szakember által)

Veseultrahang és vizeletvizsgálat

Teljes körű kardiológiai vizsgálat, a szívultrahangot is beleértve

Minden (legalább évenkénti) vizsgálat alkalmával

Fizikális vizsgálat, beleértve a magasságot, súlyt, pulzust, vérnyomást, szívvizsgálatot és a nyiroködéma megfigyelését.

Fokozottan figyelni kell:

- Csípőficam: csecsemőkorban
- Fülgyulladás (otitis media): csecsemőkortól egész gyermekkorban
- Kancsalság: 4 hónapos kortól 5 éves korig
- Gerincferdülés (scoliosis) és gerincgörbület (kyphosis): 4 éves kortól a növekedés lezárulásáig
- Pajzsmirigyműködés: 4 éves kortól élethosszig, pajzsmirigy-működési vizsgálatot is beleértve
- Szemölcsök: késő gyermekkortól élethosszig
- Pubertáskor késése: 10 éves kortól

Az egyetemi/szakmai/munkahelyi tervekkel és szexualitással kapcsolatos tanácsadás: korai kamaszkortól felnőttkorig

Évente

Pajzsmirigyműködés: 4 éves kortól

3-5 évente

Hallásvizsgálat: a diagnózistól kezdve

Szívultrahang 12 éves kor körül kell megkezdeni, és rendszeresen ismételni

Csontsűrűség: 15 éves kor körül kell megkezdeni



A gyermekkor konkrét időpontjaiban

Szemvizsgálat gyermekszemész által: 2 éves kor körül

Fogszabályzó szakorvosi vizsgálat: 8 éves kor körül

VIZSGÁLATI ELLENŐRZŐ LISTA

A következő vizsgálatokat el lehet végezni korábban és gyakrabban is az ajánlottnál, ha szükséges. Ezek a rutin egészségügyi ellátáson felüli vizsgálatok (mint például az ólom szűrés gyermekkorban vagy a méhnyakszáj vizsgálat és mammográfia a felnőtteknél).

VIZSGÁLATI ELLENŐRZŐ LISTA

	A diagnózis felállításakor	Minden orvosi vizsgálat során, legalább évente	Évente	Minden 3-5 évben	Bizonyos életkorban
Teljes körű kivizsgálás (beleértve a magasságot, súlyt, pulzust, a nyiroködéma megállapítását)	X	X			
Tanulási zavarok jelenlétének felmérése; társadalmi készségek és családi szerepek felmérése; kapcsolat felvétele támogató csoporttal	X	X			
A következők alapos kivizsgálása: Csipőficam Kancsalság Fülgyulladás/folyadék a fülben Gerincferdülés vagy ferde hát Anyajegyek Serdülőkori fejlődés	X Amennyiben a kornak megfelelő	X Csecsemőkorban 4 hónapos és 5 éves kor között. Csecsemőkorban/gyermekkorban 4 éves kortól, amíg a növekedés lezárul Gyermekkortól 10 éves kortól			
Hallásvizsgálat (szakember által)	X			X	
Veseultrahang és vizeletvizsgálat	X				
Szemvizsgálat (szemész által)					2 éves korban
Pajzsmirigy működés vizsgálata	X		X A rendszeres vizsgálatokat 4 éves kor körül kell elkezdni		
Fogszabályzás mérlegelése					8 éves korban
Tanácsadás a következő területeken: szexualitás kérdései, iskolai és karrier tervezés		X 10 éves kor körül kell megkezdni			
Kardiológiai vizsgálat; szívultrahang	X			X A rendszeres vizsgálatokat 12 éves korban kell elkezdni	
Csontsűrűség vizsgálat				X 15 éves korban kell elkezdni	
Vérvizsgálat: máj és vesefunkciók, éhgyomri lipid értékek, vércukorszint			X 18 éves korban kell elkezdni		

