

A SZÍV-ÉS ÉRRENDSZER TURNER-SZINDRÓMA ESETÉN

A TS-es lányoknak kb. 50%-a születik olyan problémával, ami érinti a szív struktúráját. A leggyakoribb problémákat szívultrahanggal fel lehet ismerni, mint:

- **Bikuszpidális aorta billentyű**
- **Koartáció aorté**
- **Aorta dilatáció**

Ezek az állapotok nem mindig kerülnek felismerése születéskor vagy a gyermekkor korai időszakában, ezért **minden TS-es lányon és nőn, kortól függetlenül** - amint diagnosztizálták nála a Turner-szindrómát - alapos fizikai vizsgálatot kell végezni, és **szívultrahangot** vagy szív **MRI-t** készíteni. Egy második vizsgálatnak meg kellene történnie felnőttkor előtt, még tinédzser korban (12-15 éves korban), aztán pedig negatív leletek esetében minden 3-5 évben rendszeresen, az egész felnőttkor során. Amennyiben bármilyen kardiológiai eltérést találnak, további kontroll vizsgálatoknak és képalkotóknak bizonyos gyakorisággal (ált. 6 hónap- 2 év ajánlott, eltéréstől függően) meg kellene történnie, melyet már a specialista, gyermek/felnőtt **kardiológus** kell, hogy tovább gondozzon.

Mindezeket figyelembe véve a TS-re vonatkozó speciális információkért ajánlatos lenne a kardiológusoknak megismerniük a **Turner-szindróma Klinikai Gyakorlatának Irányelvei¹**-t!

(A TS-es személyek kardiológiai kezelésének irányelvei a rutin ellátás módosítását reflektálják, melyeket a TS-el kapcsolatos különbségek - a fizikális paraméterek, kardiológiai státusz, hormon-háztartás eltéréseinek lehetséges kardiológiai hatásai, terhesség alatti TS-el kapcsolatos lehetséges súlyos kardiológiai eltérések, valamint az előre nem jelezhető szövődmények esettanulmányokból utólag felismert jelentősen nagyobb kockázata – különösen az aorta disszekció magasabb rizikója – tettek szükségessé. Ezen kockázatok egy része akár élethosszig tartóak is lehetnek egy terhesség után!)

MÁS PROBLÉMÁK

A **hipertenzió** egy másik gyakori állapot Turner-szindrómában. Van eset, hogy szív vagy veseprobléma okozza, de van, amikor semmilyen ismert oka nincsen. Lehet, hogy a magas vérnyomás nem jelenik meg késő gyermekkorig vagy felnőttkorig, és elhízással és az életkor előrehaladtával tovább rosszabbodik.

Minden TS-es lánynak és nőnek rendszeresen ellenőrizni kellene a vérnyomását. Magas vérnyomás esetén az orvosi tanácsok általában a teljes életmódra is vonatkoznak, tartalmazva a diétát, testmozgást és valószínűleg gyógyszeres kezelést is.

Az **aorta disszekció** előfordulhat olyan TS-es lányokban vagy nőkben is, akiknél nem ismert **semmilyen szív rendellenesség vagy magas vérnyomás sem.** Bár nem gyakori, mégis meg kell említeni, mivel nagyon súlyos következményei lehetnek. Azzal minden TS-es lánynak és nőnek – és a családjaik – tudatában kell lennie, hogy a súlyos és nem múló mellkasi fájdalom ennek lehet egy tünete. Ha csak felmerül a lehetősége, akkor képalkotó eljárást (szívultrahang, MRI vagy CT) kell végezni, hogy kizárják az aorta disszekció esetét. Ez az állapot igen ritka, és semmi szükség nincs attól való félelemben élni, hogy be fog következni – csak arra van szükség, hogy tisztában legyenek vele, és így megfelelően és időben diagnosztizálni lehessen.

¹ Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome, 3-5. o és 25-31. o

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28705803> vagy <http://www.eje-online.org/content/177/3/G1.full.pdf>