

Je důležité si uvědomit, že s výjimkou vaječníků mají dívky s Turnerovým syndromem vnitřní i zevní pohlavní orgány normálně utvářené. Chybějící hormony vaječníků (estrogeny a později gestageny) jde velmi snadno nahradit ve formě tablet nebo náplastí a díky tomu je možné naprosto dokonale pubertu navodit a udržet ženskou zralost včetně pravidelného menstruačního cyklu. Estrogeny jsou nutné i k udržení pevnosti kostí. Léčba musí být ale vedena zkušeným lékařem – nejlépe dětským endokrinologem nebo gynekologem. Nevhodné načasování začátku léčby nebo zbytečně vysoké dávky estrogenů mohou způsobit předčasný uzávěr růstových štěrbin a tím zkrácení celkové doby tělesného růstu s negativním dopadem na konečnou dospělou výšku.

I těhotenství je u ženy s Turnerovým syndromem v současné době možné pomocí umělého oplodnění darovaného vajíčka.

Některé dívky s Turnerovým syndromem mohou mít poruchy funkce štítné žlázy a z tohoto aspektu musí být pravidelně endokrinologem sledovány.

Případné vrozené vady ledvin a močových cest nebo vady srdce a velkých cév bývají operativně řešeny. Z estetických důvodů je možné někdy přistoupit k plastické operaci kožních řas na krku. Problémem někdy bývá hojení operačních ran výraznějšími tzv. keloidními jizvami.

### ***Kdo je zodpovědný za léčbu dívek s Turnerovým syndromem?***

Většina dívek s Turnerovým syndromem je v péči dětského endokrinologa, který je zodpovědný za dlouhodobé sledování a léčbu. Ten často spolupracuje s lékaři jiných oborů – dětským gynekologem, urologem, kardiologem, očním lékařem nebo specialistou na choroby sluchu (otorinolaryngologem a foniatrem).

### ***Jaká budoucnost čeká dívky s Turnerovým syndromem?***

Život s Turnerovým syndromem sice přináší jisté komplikace, ale převážná většina dívek a žen může prožít normální život, za předpokladu, že je syndrom brzy rozpoznán a jeho příznaky jsou adekvátně léčeny.

*Tento vzdělávací materiál byl vytvořen společností Ipsen.  
Odborná konzultace: Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, PhD.,  
Dětská klinika Fakultní nemocnice Olomouc*



# TURNERŮV SYNDROM

## Co je Turnerův syndrom?

Turnerův syndrom byl poprvé popsán v roce 1938 americkým endokrinologem Henrym Turnerem. Jeho příčinou je chybění chromozomu X nebo jeho části.

Chromozomy jsou nositelé genetické informace. Kromě zárodečných buněk (vajíčka a spermie) má člověk v každé buňce těla 23 párů chromozomů (celkem tedy 46 chromozomů). Polovinu každého páru získá od matky a polovinu od otce. Jeden pár chromozomů (nazývaných také pohlavní chromozomy – „gonozomy“) určuje naše pohlaví. Chlapci zdědí chromozom Y od otce a chromozom X od matky, mají tedy chromozomální sestavu (tzv. karyotyp) 46,XY. Dívky mají dva chromozomy X: jeden od otce a druhý od matky (karyotyp 46,XX).

Některé dívky se narodí jen s jedním normálním chromozomem X. Druhý chromozom X buď není přítomen vůbec nebo chybí jeho část. Potom hovoříme o Turnerově syndromu. Pokud tato odchylka postihuje všechny buňky v těle, jedná se o tzv. monozomický typ. Může se však také stát, že chromozom X chybí jen v části buněk, potom jde o tzv. chromozomální mozaiku.

## Jak častý je Turnerův syndrom?

Turnerův syndrom se vyskytuje s frekvencí 1:2500 živě narozených děvčátek.

## Jak je Turnerův syndrom diagnostikován?

Někdy může být Turnerův syndrom náhodně diagnostikován již prenatálně (před narozením) z biopsie choriových klků, při vyšetření plodové vody (amniocentéze) nebo při odběru pupečnickové krve (kordocentéze) na genetické vyšetření. Na Turnerův syndrom u nenarozeného děvčátka může upozornit i širší záhlaví (šije) při ultrazvukovém vyšetření plodu. Po narození vede k podezření na syndrom závažná srdeční vada, časté bývají tužší otoky nártů a zápěstí. K zevním projevům patří rovněž miskovitý tvar nehtů, kožní řasy po stranách krku a širší hrudník.

Nejčastěji je ale Turnerův syndrom rozpoznán až v pozdějším (předškolním nebo školním věku) na základě nápadně pomalého tělesného růstu, který vede k tomu, že děvčátko začne výškou zaostávat proti svým vrstevnicím. Některé dívky, které mají zmíněné příznaky jen nenápadně vyjádřeny, mohou být diagnostikovány až v období očekávaného začátku puberty. Vedoucím příznakem je v tomto období absence růstu prsních žláz a chybění menstruace.

Diagnózu Turnerova syndromu můžeme stanovit pouze genetickým vyšetřením s vyhodnocením karyotypu. K tomu je zapotřebí bílých krvinek, které se získají z běžného odběru krve.

## Jaké klinické příznaky jsou spojené s Turnerovým syndromem?

Mezi typické příznaky, které postihují téměř všechna děvčata s Turnerovým syndromem, patří malý vzrůst a porucha dospívání, která je způsobena zástavou



vývoje vaječníků. K dalším drobným odchylkám mohou patřit např. nižší hranice vlasů, miskovité nehty, kožní řasy na krku (pterygia), širší hrudník, otoky nártů a zápěstí, níže posazené ušní boltce, skleslá horní víčka. U pacientek s Turnerovým syndromem je popsána i větší četnost vrozených odchylek ledvin a srdce, případně i cév. Děvčátka s Turnerovým syndromem trpí častěji záněty středouší a některá z nich mohou mít i poruchy sluchu.

## Jak je Turnerův syndrom léčen?

Turnerův syndrom jako takový se léčit nedá, ale dají se léčit odchylky, které jej provázejí. Nejvýznamnější z nich je malá postava. Od r. 1992 je v České republice možnost podávat dívkám s Turnerovým syndromem růstový hormon. Bylo prokázáno, že pacientky mají vlastní tvorbu růstového hormonu sice dostatečnou, ale jejich kosti nejsou schopny na běžnou hladinu růstového hormonu adekvátně odpovídat. Proto se přidává k vlastním růstovému hormonu ještě další růstový hormon jako lék. Bylo prokázáno, že dlouhodobá léčba zvyšuje růstovou rychlost a tím zlepšuje (popřípadě normalizuje) výšku v dospělosti.

Jde o tzv. rekombinantní růstový hormon, který je identický s lidským růstovým hormonem. Růstový hormon musí být aplikován každý večer před usnutím ve formě podkožní injekce. V současné době jsou k dispozici speciální injekční pera, která aplikaci maximálně usnadňují. Váš lékař nebo zdravotní setra Vám budou schopni sdělit všechny potřebné informace týkající se každodenního podávání.

## Jaké jsou další možnosti léčby?

Většina dívek s Turnerovým syndromem má vaječníky, které nejsou schopny vytvořit dostatečné množství ženských pohlavních hormonů, které by umožnily přiměřený vývoj druhotných pohlavních znaků a pravidelný menstruační cyklus.