

Syndroom van Turner (TS)

Informatie voor ouders en verzorgers



 Uw
ervaring
met
groeihormoon



Voor wie is dit boekje bedoeld?

Dit is een boekje voor ouders en verzorgers van meisjes met het syndroom van Turner (TS). Hierin wordt algemene informatie gegeven over TS en groeihormoonbehandeling, een behandeling die vaak wordt voorgeschreven om de groei bij kinderen te verbeteren. In dit boekje worden de voordelen van groeihormoonbehandeling uiteengezet, wordt ingegaan op eventuele zorgen die u over de groeihormoonbehandeling heeft en wordt vermeld waar u terecht kunt voor ondersteuning en meer informatie.

Aan de totstandkoming van deze brochure werkten mee:

- * Dr. B.J. Otten, kinder-endocrinoloog in het UMC Sint Radboud in Nijmegen
- * Dr. J. van Alfen-van der Velden, kinder-endocrinologe in het UMC Sint Radboud in Nijmegen
- * Prof.dr. A.C.S. Hokken-Koelega, kinder-endocrinologe in het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam

Inleiding

Bij uw dochter is vastgesteld dat zij het syndroom van Turner heeft. Deze aangeboren aandoening komt alleen bij meisjes voor. Dit syndroom laat een aantal kenmerken zien, die lang niet allemaal in dezelfde mate optreden. Bij baby's met het syndroom van Turner kan sprake zijn van geringe lengte en gewicht, vochtophoping op handen en voeten, en een brede nek door extra huidplooiën. Dan, maar ook later, kunnen ook de lage haargrens, onvermogen om ellebogen te strekken en het achterblijven in groei opvallen. De puberteit blijft bij deze meisjes meestal uit. Meisjes met het syndroom van Turner kunnen hiermee problemen hebben. Uw kinderarts heeft inmiddels uitgelegd wat de kenmerken zijn van het syndroom en welke behandelingen er mogelijk zijn. De te kleine lengte kan behandeld worden met groeihormoon. U wilt graag weten wat dit voor uw kind betekent. Uw kinderarts heeft u waarschijnlijk al het een en ander verteld. Dit boekje is gemaakt om de belangrijkste punten voor u op een rijtje te zetten. Waarom is de groei belangrijk? Is groeiachterstand in te halen? Wat betekent dit voor uw kind? Kortom, alles wat bij de behandeling met groeihormoon komt kijken. Deze en nog meer algemene informatie is ook terug te vinden op www.groeihormoonbehandeling.nl. Voor specifieke vragen over uw kind kunt u terecht bij uw kinderarts of verpleegkundige.

Ook zijn er verschillende organisaties en initiatieven waar meisjes met het syndroom van Turner en hun ouders terecht kunnen voor hulp en ondersteuning. De contactgegevens van een aantal organisaties vindt u op de achterkant van dit boekje. De kinderarts of verpleegkundige kan u ook de details geven van lokale organisaties en patiëntenverenigingen voor families die te maken hebben met het syndroom van Turner.



Opgroeien met het syndroom van Turner

Elk meisje is anders en het syndroom van Turner beïnvloedt elk meisje op een andere manier. Net als alle kinderen heeft uw dochter haar eigen sterke en zwakke punten. Een aantal van de uitdagingen waar ze voor zal komen te staan, heeft te maken met het syndroom van Turner, maar veel ervan zijn onderdeel van het normale opgroeien.

Oorzaken van het syndroom van Turner

Elk mens is opgebouwd uit miljarden cellen. Alle cellen bevatten chromosomen met daarop genen. Op die genen 'staat' precies hoe iemand eruit ziet, zoals kleur ogen, lichaamsbouw en de ontwikkeling ervan.

Normaal heeft elk mens 46 chromosomen in 23 paren. De ene helft komt van de vader, de andere van de moeder. Eén paar bestaat uit geslachtschromosomen. Die bepalen het geslacht van het kind. Een jongen heeft een Y-chromosoom en een X-chromosoom. Een meisje heeft twee X-chromosomen. In het begin van de zwangerschap kunnen er foutjes ontstaan in het chromosomenmateriaal. Dat is op zich niets bijzonders, want zelfs elk 'gezond' mens heeft wel ergens een defectje. Meestal ontstaan die niet op belangrijke plekken. Bij meisjes met het syndroom van Turner blijkt een X-chromosoom helemaal of voor een deel niet aanwezig te zijn.

Wat is het syndroom van Turner?

Eind jaren dertig beschreef dr. Henry Turner overeenkomsten bij een aantal meisjes. Ze waren klein, hadden wijde huidplooiën in de nek, lichte afwijkingen aan de botten van de armen en bleven achter in de ontwikkeling van hun vrouwelijke rondingen. Dr. Turner wist niet wat de oorzaak was, maar behandelde de meisjes met vrouwelijke geslachtshormonen. Dit leidde tot ontwikkeling van de borsten en andere vrouwelijke kenmerken, en bracht de menstruatie op gang.

Zo'n twintig jaar later ontdekte dr. Ch. Ford dat het syndroom van Turner een genetische aandoening is die vrijwel alleen bij meisjes voorkomt. Niet bij elk kind openbaren zich direct al bij de geboorte kenmerken van het syndroom. Soms wordt de diagnose pas gesteld in de tienerjaren. Het ene meisje heeft bovendien meer duidelijke kenmerken van het syndroom dan het andere.

Omdat de meisjes niet of laat in de puberteit komen, kunnen ze daar hinder van ondervinden.

Het psychologische effect van het kleiner zijn dan leeftijdsgenoten en het fysiek onderontwikkeld zijn heeft vaak invloed op het zelfvertrouwen. Bij sommige meisjes kunnen leerproblemen of slechte sociale vaardigheden dit probleem verergeren. Psychologische begeleiding is daarom vaak een onderdeel van de behandeling.

Gevolgen van het syndroom van Turner

Hoewel bijna alle meisjes met Turnersyndroom klein zijn en een verminderde functie van de eierstokken hebben, verschillen de andere kenmerken van patiënt tot patiënt en hebben de meeste vrouwen slechts last van een aantal van de kenmerken. De kenmerken treden echter lang niet altijd in dezelfde mate op.

1. kenmerken zijn:

- gezwollen handen en voeten bij de geboorte;
- scheelzien, lage haargrens in de nek, brede nek, laagstaande oren, zachte nagels die naar boven krullen, meerdere kleine bruine moedervlekken;
- het niet geheel kunnen strekken van de ellebogen, waarbij de onderarmen naar "buiten" wijzen
- verminderde groei, die leidt tot een kleine lengte;
- niet normaal werken van de eierstokken, dit beïnvloedt de normale puberteit en vruchtbaarheid;

2. Overige mogelijke lichamelijke problemen:

- herhaaldelijke oorontstekingen en gehoorproblemen;
- coeliakie (overgevoeligheid voor gluten), afwijkende aanleg van de nieren (hoefijzernier), meestal zonder nierfunctiestoornis
- schildklierproblemen (antistoffen tegen schildklier);
- neiging tot overgewicht met een verhoogd risico op suikerziekte;
- hoge bloeddruk, vaak door een vernauwing van de grote lichaamsslagader (aorta) of door problemen met hartkleppen;
- osteoporose (dunne of zwakke botten) ;

3. Mogelijke psychologische problemen:

- gebrek aan zelfvertrouwen en verminderde sociale vaardigheden;
- specifieke leerproblemen, bijv. verminderd ruimtelijk inzicht.

Het verstandelijke vermogen van meisjes met syndroom van Turner komt nauw overeen met de leeftijdgenootjes. Ze kunnen wel een verminderd ruimtelijk inzicht hebben. Dit kan zich uiten in problemen met het rekenen en richtingsgevoel. Verder is het voor hen soms moeilijk om de lichaamstaal (non-verbale communicatie) van andere mensen te begrijpen. Meisjes met het syndroom van Turner kunnen ook een gebrek aan assertiviteit hebben en zijn soms geneigd zich snel aan te passen aan anderen. Dat kan lastig zijn in de omgang met leeftijdsgenootjes.

De kinderarts let op medische problemen en adviseert u over bepaalde behandelingen en emotionele ondersteuning die passen bij de behoeften van uw dochter.

Het syndroom van Turner wordt vastgesteld door een chromosomen-analyse. Daarvoor wordt wat bloed afgenomen. Met speciale kleurstoffen wordt zichtbaar of er een deel van het X-chromosoom of een heel geslachts chromosoom mist.

Het is ook mogelijk dat het X-chromosoom een afwijkende vorm heeft. Daarnaast komt het voor dat het X-chromosoom niet in alle lichaamscellen ontbreekt (mozaïek TS).

Groei van meisjes met het syndroom van Turner

Nagenoeg alle meisjes met het syndroom van Turner hebben een geringe lengte. Ze zijn vaak al bij de geboorte iets kleiner dan de gemiddelde baby. De meisjes groeien te langzaam en dat valt vooral op tussen het 3e en 6e levensjaar. Later is er geen groeispurt in de puberteit, waardoor de meisjes ook als volwassen vrouw klein blijven. Vaak valt op dat de benen kort zijn in verhouding tot de romp.

Oorzaak achterblijvende groei

De oorzaak van de achterblijvende groei is niet precies bekend. De geringe lengte bij de meisjes met het syndroom van Turner wordt niet veroorzaakt door een gebrek aan groeihormoon. De aanmaak van groeihormoon in het lichaam is normaal. Waarschijnlijk is het ontbreken van een stukje DNA op het X-chromosoom (het SHOX-gen) verantwoordelijk voor de achterblijvende groei.

Het ontbreken van een geslachtshormoon blijkt bij te dragen aan de groei-achterstand op de kinderleeftijd. Toediening van alleen vrouwelijke geslachtshormonen zal niet leiden tot voldoende inhaalgroei. Het toedienen van extra groeihormoon stimuleert de groei wel.

In de puberteit zijn geslachtshormonen belangrijk voor de puberteitsontwikkeling maar minder voor de groei.

De kinderarts zal de behandeling met groeihormoon en later in combinatie met oestrogeen afstemmen op de behoefte en ontwikkeling van uw dochter. Dit moet goed worden gepland om een tijdige groei en seksuele ontwikkeling te realiseren en om haar zo normaal mogelijk door de puberteit te helpen.



1

Eerste 2
levensjaren

Wat zijn de groeistadia?

De groeiperiode van kinderen kan globaal verdeeld worden in drie stadia:

- Eerste 2 levensjaren
- Kinderleeftijd
- Puberteit (jong volwassenen)

De eerste periode (**eerste 2 levensjaren**) betreft de eerste 2 levensjaren van het kind. Bij de meeste kinderen is dit de periode waarin de snelste groei plaatsvindt. Naar alle waarschijnlijkheid wordt deze groei grotendeels bepaald door de voeding van het kind.

De tweede periode (**de kinderleeftijd**) loopt van een leeftijd van 2 jaar tot aan de puberteit. In dit stadium neemt de groeisnelheid wat af, maar blijft het kind wel gestaag doorgroeien, meestal met ongeveer 6 cm per jaar. De groei in deze periode wordt voornamelijk gereguleerd door erfelijke factoren en de aanmaak van groeihormoon. Dit is de periode waarin achterblijvende groei vaak leidt tot de diagnose van het syndroom van Turner.

Tijdens de **puberteit** vindt over het algemeen een groeispuurt plaats. Bij meisjes treedt deze op als zij een jaar of 11-13 zijn. Deze groei vindt plaats onder invloed van de geslachts- en groeihormonen die het lichaam produceert. Het exacte moment waarop de puberteit en de bijbehorende groeispuurt begint verschilt sterk van kind tot kind, maar is vaak laat en weinig uitgesproken bij meisjes met het syndroom van Turner.

Als tijdens deze 3 stadia sprake is van een normale groei, zal de uiteindelijke lengte en het gewicht van een kind als volwassene vergelijkbaar zijn met de lengte en groeipatronen van zijn of haar familieleden. Bij het syndroom van Turner blijft de groei echter duidelijk achter bij deze groeipatronen.

Zonder medische interventie zullen meisjes met het syndroom van Turner als ze volwassen ruim 20 cm kleiner zijn dan op basis van de lengte van hun ouders verwacht zou kunnen worden.

2

Kinderleeftijd

3

Puberteit



Hoe kan groeihormoonbehandeling helpen?

Wat is groeihormoon?

Groeihormoon is een stof die van nature wordt aangemaakt in de hypofyse (een klompje cellen ter grootte van een erwtenkiel dat zich onderaan de hersenen bevindt).

Groeihormoon is als het ware een 'boodschapper' en stimuleert door het gehele lichaam de groei van bot en andere weefsels. Voor een deel heeft dit hormoon een rechtstreeks effect op de groei, maar het beïnvloedt ook een aantal processen die bij de groei betrokken zijn. Groeihormoon speelt een zeer belangrijke rol bij het regelen van de normale groei in de kindertijd.

Groeihormoon heeft ook een belangrijke functie bij andere processen in het lichaam, en dan niet alleen tijdens de kindertijd, maar gedurende ons gehele leven. Het heeft invloed op de manier waarop ons lichaam met koolhydraten, vet en eiwit omgaat en kan ook ons energieniveau beïnvloeden.

Beperkte periode voor effectieve behandeling

Tijdens een normale puberteit ondergaan kinderen een opmerkelijke lengtegroei door de toename van groeihormoonproductie en de aanmaak van geslachtshormonen. De puberteit is echter ook een tijd waarin de groei van de lange botten in het lichaam, die onze lengte bepalen, tot een eind komt. Wanneer de puberteit achter de rug is, 'sluiten' de groeischijven zich aan het uiteinde van lange botten en kan er niet doorgegroeid worden.

De botleeftijd wordt vastgesteld met behulp van een röntgenfoto van de hand.

Bij meisjes met het syndroom van Turner moet de puberteit meestal worden opgewekt door vrouwelijke hormonen. Het is belangrijk om een opgetreden groeiachterstand bij meisjes met het syndroom van Turner in de jaren voor de puberteit op te lossen.





Groeihormoonbehandeling

Een aantal van de groei problemen bij meisjes met het syndroom van Turner kan worden behandeld door de natuurlijke groeihormoonproductie van het lichaam aan te vullen door middel van groeihormoonbehandeling.

Bij groeihormoonbehandeling krijgt uw kind groeihormoon dat in de fabriek is geproduceerd. Dit groeihormoon is precies hetzelfde van structuur en werkt hetzelfde als het groeihormoon dat het lichaam zelf produceert. Het middel bestaat al sinds midden jaren 80 en is uitgebreid getest. Het wordt al jaren gebruikt bij de behandeling van kinderen en volwassenen die een gebrek aan groeihormoon hebben of te klein blijven door andere bekende oorzaken. Groeihormoon is een eiwit en kan daardoor niet in de vorm van tabletten worden toegediend. Het zou dan namelijk al in de maag door het maagsap worden afgebroken, waardoor het lichaam van uw kind geen kans zou krijgen om het op te nemen. De behandeling vindt daarom plaats door middel van een dagelijkse injectie, net onder de huid. Dat moet dagelijks gebeuren, omdat in een normale situatie ook elke dag groeihormoon aan het lichaam wordt afgegeven. Door het groeihormoon 's avonds toe te dienen, wordt het beste de natuurlijke situatie nagebootst. De dosering wordt bepaald op basis van de lengte en het gewicht van uw kind.

Wat als ik het moeilijk vind om mijn kind te injecteren?

U als ouder of verzorger hoeft geen verpleegkundige te zijn om groeihormoon toe te kunnen dienen. De op de markt gebrachte hulpmiddelen voor het toedienen van groeihormoon zijn erg gebruiksvriendelijk en een medisch deskundige zal u leren hoe u deze hulpmiddelen moet gebruiken. U zult met minimale begeleiding in staat zijn om met gemak en met een gerust gevoel het geneesmiddel bij uw dochter toe te dienen.

U wilt uiteraard op geen enkele wijze pijn of ongemak veroorzaken bij uw kind. Het is dan ook niet vreemd als u er tegenop ziet om uw kind injecties te moeten geven. Houd daarom goed voor ogen wat de mogelijke gevolgen zijn van het syndroom van Turner en welke voordelen groeihormoonbehandeling kan hebben voor uw kind.

Er zijn veel andere ouders met dochters met het syndroom van Turner en een aantal van hen heeft vergelijkbare bedenkingen gehad met betrekking tot het injecteren van hun kind. Op de achterkant van dit boekje staan de contactgegevens van patiëntenverenigingen voor het syndroom van Turner waar u terecht kunt om uw zorgen te bespreken en andere ouders te vragen hoe zij daarmee om zijn gegaan. Voor plaatselijke instanties kunt u terecht bij de behandelend arts of verpleegkundige.

Hoe kunnen we de groeihormoonbehandeling inpassen in ons leven?

Gelukkig is het gebruik van groeihormoon relatief eenvoudig. Elke avond wordt een injectie met de juiste dosering aan uw dochter toegediend om de natuurlijke groeihormoonproductie van haar lichaam aan te vullen.

In het begin zult u de injectie geven, maar wanneer uw kind ouder is kan zij dit overnemen en zelf haar behandeling verzorgen. Binnen korte tijd zal de behandeling een normaal onderdeel van de dag worden, net als het poetsen van de tanden voor het slapengaan.

Voor het toedienen van de injecties zijn veel verschillende hulpmiddelen op de markt, die elk hun eigen pluspunten hebben. Het zal niet moeilijk zijn om een hulpmiddel te vinden dat goed aansluit bij jullie levensstijl en eenvoudig is in te passen in jullie dagindeling.

Wat kan mijn kind verwachten van een behandeling met groeihormoon?

De meeste kinderen die behandeld worden met groeihormoon maken vlak na de start van de behandeling een fase met een zogenaamde 'inhaalgroei' door. Zoals de naam al zegt, lijkt het alsof het lichaam een stadium van compenserende snelle groei ingaat om de 'verloren tijd' in te halen. Deze fase doet zich meestal voor tijdens het eerste jaar van de groeihormoonbehandeling. Hierna normaliseert de groei van de meeste kinderen of komt het gelijk te liggen met het verwachte groeipatroon voor kinderen van die leeftijd en dat geslacht. Om te blijven groeien moet regelmatige behandeling plaats blijven vinden. In het geval dat uw dochter zou stoppen met de behandeling, neemt de groei waarschijnlijk weer af.

Hoewel de periode waarin het gebruik van groeihormoon effect zal hebben relatief kort is, betekent de snelle inhaalgroei, die vlak na het begin van de behandeling begint, dat zelfs een late behandeling kan helpen de lengte te doen toenemen. Behandeling met groeihormoon na de puberteit leidt niet tot een toename in lengte als de groeischijven zijn gesloten.

Het bereiken van een lengte die dicht bij hun leeftijdsgenoten ligt en het kunnen dragen van de kleren van de juiste leeftijdsgroep, kan meisjes met Turnersyndroom een nodige oppepper van het zelfvertrouwen geven, zodat ze zich prettiger voelen in de aanloop naar de puberteit.

Het kan ook helpen om hen voor te bereiden voor de belangrijke fase van de behandeling van het syndroom van Turner, waarin het probleem van de puberteitsontwikkeling wordt aangepakt.



Hoe lang moet mijn kind met groeihormoon behandeld worden?

Zoals ook het geval is bij de start van de behandeling, zal het moment van beëindiging van de behandeling op individuele basis door de arts van uw dochter worden bepaald.

Wanneer de puberteit start, neemt de botleeftijd van een meisje sneller toe en wordt de periode waarin de groei kan worden gestimuleerd korter. Als ze niet vanzelf in de puberteit komt, zal er vanaf het 12e levensjaar begonnen worden met het geven van vrouwelijke geslachtshormonen, oestrogenen. Het is belangrijk om de juiste balans te vinden tussen 'het bereiken van de optimale lengte' en 'het beginnen van de puberteit op ongeveer hetzelfde moment als bij haar leeftijdsgenoten'.

De groeihormoonbehandeling moet beëindigd worden op het moment dat de volwassen lichaamslengte is bereikt. Daarvan is sprake als de groei gedurende het laatste jaar minder dan 1 centimeter bedroeg, en op de röntgenfoto van de hand de groeischijven gesloten blijken te zijn.

Heeft groeihormoonbehandeling bijwerkingen?

Ouders vragen geregeld aan artsen of er risico's zijn aan de behandeling met groeihormoon. Er is al jarenlang ervaring met groeihormoonbehandeling. Zover bekend, loopt uw kind geen extra risico. Voor informatie over mogelijke bijwerkingen kunt u het beste de bijsluiter raadplegen.

Hoe wordt de vooruitgang van mijn kind in de gaten gehouden?

Controle van de groei

Veel van de effecten van de behandeling met groeihormoon zullen bij uw dochter duidelijk merkbaar zijn. U zult zien dat ze sneller groeit, net als andere meisjes van haar leeftijd. U moet vaker kleren en schoenen kopen, omdat uw dochter eruit groeit.

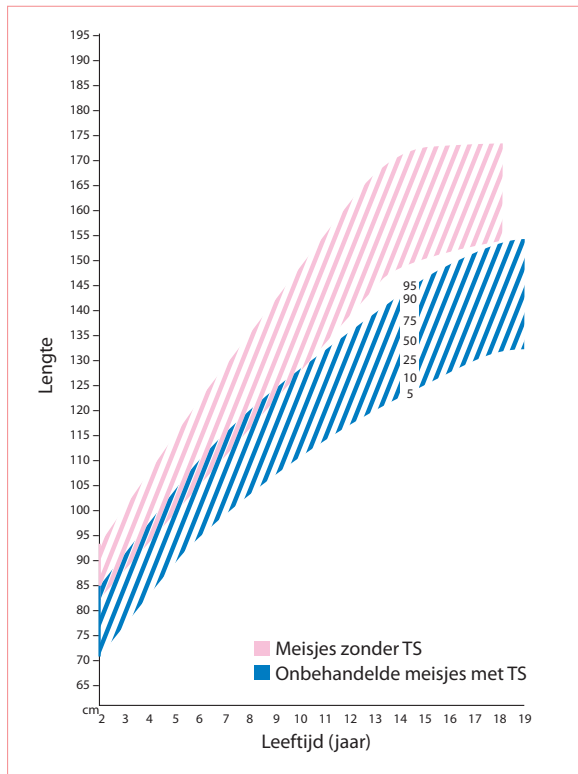
De arts van uw dochter zal elke 3 à 4 maanden aan de hand van lengte- en gewichtsbepaling haar groei controleren. De arts zal een groeicurve bijhouden waarin de vooruitgang wordt gevolgd en de streeflengte wordt weergegeven. Daarnaast zal er regelmatig bloedonderzoek worden gedaan, om te controleren of het groeihormoon zijn werk doet en de verschillende organen naar behoren werken. Ook zal er regelmatig een röntgenfoto van haar hand worden gemaakt om de botleeftijd vast te stellen.

Aan de hand van al deze gegevens beoordeelt de arts hoe effectief de behandeling is en of de dosering moet worden aangepast.

Groeicurven

Met behulp van groeicurven voor de lengte en het gewicht kan de ontwikkeling van een kind vanaf de geboorte tot een leeftijd van 18 jaar worden bijgehouden en bepaald. Er zijn aparte curves voor jongens en meisjes. Elke groeicurve bestaat uit een aantal kromme lijnen waarmee de verwachte groei van uw kind tot aan de volwassen leeftijd wordt uitgezet.

Kenmerkende groeicurve voor turnersyndroom



Figuur hiernaast toont de gemiddelde lengte die wordt bereikt door onbehandelde meisjes met turnersyndroom (blauwe lijnen) in vergelijking met meisjes zonder TS

Vrij naar Rieser P, Davenport M. Turner Syndrome: A Guide for Families. The Turner Syndrome Society of the United States. www.turnerssyndrome.org.



In de groeicurve zijn 'standaard deviatie (SD) lijnen' opgenomen. De 0-lijn geeft de gemiddelde lengte en groei van de Nederlandse bevolking weer. Zit een kind boven de lijn, dan is hij of zij langer dan gemiddeld (plus). Zit een kind eronder, dan is hij of zij kleiner dan gemiddeld (min). Een kind groeit normaal als zijn of haar curve gelijk loopt met de opgaande 0-lijn en tussen de min 2SD-lijn en plus 2SD-lijn blijft. Als de groeicurve van een kind teveel afwijkt en onder de 2SD-lijn loopt of ineens afbuigt, zal de kinderarts bekijken wat de oorzaak is van de groeiachterstand. Er zijn aparte groeicurves voor meisjes met TS.

De lengte van uw kind dient na elke meting te worden vastgelegd. Zo kan inzichtelijk gemaakt worden hoe snel hij of zij groeit. Kinderen groeien niet met een constante snelheid; bij de groeicurves en het bereik van de SD waarden wordt daar rekening mee gehouden.





Waar kan ik terecht voor meer informatie en ondersteuning?

- www.groeihormoonbehandeling.nl
- www.turnercontact.nl
- www.kindengroei.nl
- www.nvgg.nl

Gegevens van het ziekenhuis