

:: Turnerov syndróm

Orpha číslo: ORPHA881

Prehľad

Turnerov syndróm je chromozómová porucha spojená s úplnou alebo čiastočnou absenciou chromozómu X. Jeho prevalencia sa odhaduje na 1 na 5000 živo narodených detí (1 na 2500 narodených žien). Klinické príznaky sú heterogénne a typické anomálie sú často mierne alebo chýbajú. Nízky vzrast je prítomný vo všetkých prípadoch. Časté je zlyhanie funkcie vaječníkov s variabilným nástupom v závislosti na chromozómových anomáliách. Ostatné viscerálne prejavy (kostné anomálie, lymfedémy, hluchota, kardiovaskulárne, tyroidálne a gastrointestinálne komplikácie) sú menej časté, ale mali by byť vyšetrené v čase stanovenia diagnózy, potom sledované počas dospievania a dospelosti. Monozómia X-chromozómu je zodpovedná za menej ako polovicu prípadov Turnerovho syndrómu a vo veľkej väčšine prípadov sú spôsobené prítomnosťou mozaiky (45, X) a /alebo abnormálnym X alebo Y chromozómom (delécia, izochromozóm X, dicentrický chromozóm). Počas tehotenstva môžu byť typické formy s pridruženými vadami diagnostikované pri ultrazvukovom vyšetrení, ale mierne formy sú objavené náhodne amniocentézou vykonanej z inej indikácie (napr. vyšší vek matky). Prenatálne poradenstvo po stanovení diagnózy miernych foriem je veľmi problematické. Manažment liečby by mal zahŕňať terapiu rastovým hormónom, čo vedie k výraznému zvýšeniu konečnej výšky. Kvalita života a sociálna integrácia sú lepšie, keď nie je puberta indukovaná príliš neskoro, a pri absencii srdcového ochorenia alebo hluchote. Hluchota môže viesť k problémom s učením a v dospelosti môže mať sterilita negatívny vplyv na kvalitu života. Prognóza závisí na prítomnosti srdcových ochorení, obezity, arteriálnej hypertenzie a osteoporózy. Preto je nutné dlhodobé sledovanie.

Odborný recenzent :

- Dr Sylvie CABROL

Posledná úprava : Apríl 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Petra Davidová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net