

KAMASZKORTÓL FIATAL FELNŐTT KORIG

TURNER-SZINDRÓMÁS LÁNYOK EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSA 13 ÉS 21 ÉVES KOR KÖZÖTT VAGY UTÁN:

- Vizsgáljuk meg a kamaszt, hogy nincsenek-e rajta **pigmentált anyajegyek**, melyek nem feltétlen feltűnőek kisgyermekeken, de hajlamosak elszaporodni a kamaszkorban vagy később. A pigmentált anyajegyeknek főleg szépészeti okokból van jelentőségük. Akkor tanácsoljuk az anyajegyek eltávolítását, ha a ruha dörzsöli őket. A melanoma rizikója - ami alacsony - nem tűnik nagyobbnak a GH kezelés következtében.
- Minden orvosi vizsgálat alkalmával mérjük meg a **vérnyomást és a perifériás pulzust** Alaposan össze kell hasonlítani a **karon és a lábszáron** mért szisztolés vérnyomást, mert fontos az esetleges aortaszűkület felismerésében utaló jelek kielemezéséhez.
- Ha **magas a vérnyomása**, a vérnyomást **normalizáló kezelés** javasolt és alaposan vizsgáljuk ki, hogy nem áll-e mögötte szív- ill. veseprobléma.
- Legalább 3-5 évente utaljuk be **kardiológus szakemberhez teljes kivizsgálásra** még azokat a TS-es lányokat is, akiknél az első kardiológiai kivizsgáláskor nem találtak rendellenességet, különös tekintettel az aortagyök vizsgálatára.
- Minden vizsgálat alkalmával zárjuk ki a súlyos **fülgyulladás** vagy **középfülgyulladás** jelenlétét. Amennyiben középfülgyulladást észlelünk, alkalmazzunk **agresszív kezelést**. Tanácsoljuk a szülőket abban, hogyan védjék lányuk hallását azáltal, hogy elkerüli a hangos zajokat.
- 3-5 évente vizsgáljuk a serdülő **hallását** is.
- Folytassuk a serdülő **pajzsmirigy** működésének vizsgálatát 1-2 évente.
- Folytassuk a **coeliakiára** irányuló vizsgálatokat is (TTG, IgA, antitestek) 2 évente.
- Nézzük meg **vérvizsgálattal a máj és vesefunkciókat**, az **éhszomri vércukorszintet** és **lipid** profilt is legalább egyszer egy évben serdülőkortól.
- Évente vizsgáljuk a serdülő **gerincét**, hogy nincs-e szkoliózis vagy kifózis.
- **Csontsűrűség** vizsgálatot is ajánlott végezteni kb. 12-14 éves korban, utána pedig felnőtt korban 3-5 évente.

- Vizsgáljuk meg, hogy a serdülő **másodlagos nemi jellege** kialakulóban van-e. A mozaicizmussal élő lányoknak akár egyharmada is elkezd spontán serdülni. Segíthet a petefészkek-működés felmérésében a **luteinizáló hormon (LH)** és az **FSH** koncentrációinak **mérése**. A megemelkedett LH és FSH koncentráció segít megbizonyosodnunk arról, hogy a gyermek élettanilag készen áll az ösztrogén terápia bevezetésére, és az LH és FSH szintek normál tartományba való eredményes visszazoritása segíthet megállapítani a választott fenntartó dózis megfelelő voltát.
- Utaljuk a serdülőt **gyermek-endokrinológushoz**, hogy az meg tudja állapítani a **nemi hormonok pótlásának** szükségességét. Amennyiben a gonadotropin szintje megemelkedett, vezessük be az **ösztrogén** terápiát és kezdjük el a **ciklus terápiát egy progeszteron készítménnyel** a megfelelő korban. Az ösztrogén terápiát már akár 12 éves korban el lehet kezdeni azoknál a lányoknál, akik meg vannak elégedve a magasságukkal. A feminizáló terápia elkezdésének idejére és a növekedés-serkentő terápia hosszára vonatkozó döntéseket személyre kell szabni a beteg pszicho-szociális szükségletei alapján.
- Amennyiben a **nyiroködéma** rosszabbodna az ösztrogén terápia következtében, hatásos lehet a **kombinált decongestive terápia**, ami magában foglal(hat)ja a manuális nyirokmasszázszt, fáslit, és a tornagyakorlatokat. Egyes orvosok vizelethajtót is használnak.
- Folytassuk az **iskolai teljesítmény** és viselkedés megfigyelését.
- Beszéljük át a **társadalmi beilleszkedést**. A Turner-szindrómával élő lányok rendszerint éretlenek a korukhoz képest, és segítségre szorulnak függetlenségük és társasági kapcsolataik kialakításában. Különösen hasznosak a Turner-szindrómával élő lányokból alakult **támogatói csoportok**.
- Adjunk **tanácsot** a **szexualitással** és a **szexuális úton terjedő betegségekkel** kapcsolatban.
- Mutassuk be a **gyermekvállalással** kapcsolatos lehetőségeket, mint például az **örökbefogadás** vagy az **asszisztált reprodukció**.
- Az olyan ritka Turner-szindrómával élő lányokat, akiknek megfelelő a petefészkek-működése a peteéréshez, és akiknek ezért esélyük van teherbe esni, utaljuk **genetikai tanácsadásra** és **prenatális diagnózisra** (ha már terhes). Ezeknél a lányoknál magasabb a veszélye, hogy a magzatnak kromoszóma-rendellenessége legyen, vagy hogy elvetéljenek. Amennyiben szükséges, adhatunk **tanácsot a fogamzásgátlással** kapcsolatban.
- **Készítsük elő** a serdülő **felnőtt orvoshoz való átjelentkezését**.