

Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera

Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera

pod redakcją Katarzyny Łąckiej

Dodruk wydania z 2009 r.

Poznań 2011

„Wydanie z 2009 roku zrealizowano przy wsparciu finansowym
Samorządu Województwa Wielkopolskiego”



Redakcja merytoryczna
prof. dr hab. med. Katarzyna Łącka

Redakcja i korekta
Hanna Kucik

Projekt okładki
Krzysztof Lityński

Druk i skład
Studio B - studio reklamy
ul. E. Raczyńskiego 68, 60-465
Poznań tel. +48 61 822 15 25,
biuro@studio-b.pl www.studio-b.pl

**Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera,
2011 Poznań**

ISBN 978-83-929040-0-7



Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera
Osiedle Pod Lipami 7/34, 61-633
Poznań tel. 61 820 14 50, tel. kom. 692
781 464 info@turnersyndrom.org.pl
www.turnersyndrom.org.pl

AUTORZY

1. **mgr fizjoterapii Katarzyna Bobrzyk**
Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera
2. **lek. med. Adam Czyżyk**
Katedra i Klinika Endokrynologii Ginekologicznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
3. **dr Anna Jakoniuk-Diallo**
Zakład Psychopatologii Dziecka Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu
4. **dr Hanna Kubiak**
Zakład Psychopatologii Dziecka Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu
5. **lek. med. Małgorzata Ławniczak**
Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera
6. **prof. dr hab. med. Katarzyna Łącka**
Katedra Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
7. **dr hab. n. med. Błażej Męczekalski**
Kierownik Katedry i Kliniki Endokrynologii Ginekologicznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
8. **prof. dr hab. n. med. Marek Niedziela**
Kierownik Kliniki Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
9. **dr n. med. Monika Obara-Moszyńska**
Klinika Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
10. **prof. dr hab. Andrzej Twardowski**
Kierownik Zakładu Psychopatologii Dziecka Wydziału Studiów Edukacyjnych Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu
11. **Paulina Szulc**
Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera

PRZEDMOWA

**Zdrowie - to pełny fizyczny,
psychiczny i społeczny dobrostan,
a nie jedynie nieobecność choroby
czy ułomności (WHO)**

Szanowni Państwo!

Kierujemy tę publikację - powstałą w ramach otwartego konkursu ofert na realizację w formie wspierania zadań publicznych Województwa Wielkopolskiego w dziedzinie pomocy społecznej w roku 2009 - do szerokiego kręgu odbiorców. Przede wszystkim do rodziców i opiekunów dziewczynek z zespołem Turnera, dorastających dziewcząt oraz kobiet z tym zespołem, a także do pedagogów i psychologów, specjalistów pomocy społecznej, urzędów zatrudnienia oraz pracodawców. Adresatami są również lekarze i inni profesjonalści podstawowego szczebla opieki zdrowotnej. Czynimy to w przekonaniu, że jako pierwsi specjaliści spotykający się u swoich pacjentek z charakterystycznymi klinicznymi cechami zespołu Turnera, zechcą wyposażać rodziców dzieci, dorastające oraz dorosłe pacjentki z ZT w publikację pomocną w przekazie optymistycznej wizji pokonywania barier stwarzanych tym defektem genetycznym. Liczymy też na zainteresowanie problematyką zespołu Turnera studentów wydziałów medycznych i nauk o zdrowiu oraz nauk edukacyjnych i psychologii wyższych uczelni.

Naszym zasadniczym celem jest przekazanie opartej na aktualnym stanie wiedzy próby odpowiedzi na pytanie: czym jest zespół Turnera oraz co możemy i powinniśmy zrobić, aby osobom z tym zespołem stworzyć szansę normalnego, szczęśliwie spełnionego życia? Wyrażamy tu przekonanie, że odpowiedź zawiera się w modelu połączonego (zintegrowanego) systemu wspomaganie rozwoju i funkcjonowania osób z zespołem Turnera, który tworzą cztery wzajemnie powiązane ze sobą obszary działań:

- 1) nowoczesne standardy opieki medycznej,
- 2) wsparcie psychologiczne i edukacyjne,
- 3) wzmocnienie oparcia społecznego,
- 4) integracja i edukacja środowiska osób z zespołem Turnera prowadzona przez wyrażające jego potrzeby i dążenia stowarzyszenie.

W należytej sprawności tego systemu wspomaganie zawiera się szansa osób z zespołem Turnera na jakość życia nie różniącą się istotnie od osiągniętej przez osoby zdrowe. A to umacniać będzie jakże potrzebne w życiu społecznym przekonanie, że zespół Turnera nie jest czymś, czego trzeba się wstydzić, co należy ukrywać i co uniemożliwia normalne, szczęśliwie spełnione życie.

Fakt, iż autorami tej publikacji są głównie doświadczeni w problematyce zespołu Turnera pracownicy naukowcy Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego i Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu stwarza realną szansę osiągnięcia założonego celu. Znalazło to również wyraz w postaci wsparcia inicjatywy wydania niniejszego poradnika dotacją Zarządu Województwa Wielkopolskiego.

Redakcji poradnika podjęła się pani prof. dr hab. n. med. Katarzyna Łącka z Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. Prof. Łącka jest jednym z inicjatorów powołania Wielkopolskiego Stowarzyszenia Wsparcia w Zespole Turnera i służy mu stałym doradztwem. Z tej samej uczelni w gronie autorów niniejszej publikacji i zarazem autorytetów wspomagających działania Stowarzyszenia są prof. dr hab. Marek Niedziela - kierownik Kliniki Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego oraz dr hab. med. Błażej Męczekalski – kierownik Katedry i Kliniki Endokrynologii Ginekologicznej Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu.

Mało dotychczas uwzględniane w publikacjach dotyczących zespołu Turnera, a coraz lepiej już poznawane pedagogiczne i psychospołeczne problemy rozwojowe osób z zespołem Turnera prezentuje w poradniku zespół autorski skupiony wokół prof. dr. hab. Andrzeja Twardowskiego – kierownika Zakładu Psychopatologii Dziecka Wydziału Nauk Edukacyjnych Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza w Poznaniu.

W imieniu Zarządu Wielkopolskiego Stowarzyszenia Wsparcia w Zespole Turnera uprzejmie proszę wszystkich Autorów poradnika o przyjęcie serdecznych podziękowań za udział w jego opracowaniu i honorowe udostępnienie praw autorskich Stowarzyszeniu. Podziękowania kieruję także do prof. dr. hab. n. med. Anny Latos-Bieleńskiej za udostępnienie wykorzystanych w poradniku ilustracji ze zbiorów Centrum Genetyki Medycznej GENESIS w Poznaniu oraz do prof. dr. hab. n. med. Jerzego Kosowicza za zgodę na wykorzystanie ilustracji z Jego osobistych zbiorów.

Małgorzata Ławniczak

Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera

SPIS TREŚCI

Wstęp (Katarzyna Łącka)	9
Definicja, epidemiologia i rozpoznawanie zespołu Turnera (Katarzyna Łącka, Małgorzata Ławniczak).....	10
Skojarzone leczenie chorych z zespołem Turnera	23
• Ogólne zasady skojarzonego leczenia i wspomagania chorych z zespołem Turnera (Małgorzata Ławniczak).....	24
• Leczenie hormonem wzrostu (Monika Obara-Moszyńska, Marek Niedziela)	28
• Zespół Turnera – rola ginekologa (Błażej Męczekalski, Adam Czyżyk)	31
• Leczenie i wspomaganie kobiet z zespołem Turnera (Małgorzata Ławniczak)	39
• Psychologiczne problemy dziewczynek i kobiet z zespołem Turnera (Andrzej Twardowski),	43
• Wspomaganie rozwoju osób z zespołem Turnera (Anna Jakoniuk-Diallo, Hanna Kubiak)...	51
• Zastosowanie fizjoterapii w leczeniu chorych z zespołem Turnera (Katarzyna Bobrzyk)...	59
Monitorowanie leczenia chorych z zespołem Turnera	76
• Opieka nad dziewczynką z zespołem Turnera (Monika Obara-Moszyńska, Marek Niedziela)	77
• Opieka na dorosłą chorą z zespołem Turnera (Małgorzata Ławniczak)	79
• Monitorowanie leczenia chorej z zespołem Turnera przez specjalistę ginekologa-położnika (Błażej Męczekalski, Adam Czyżyk).....	81
Wskazówki dla chorych z zespołem Turnera	85
• Podsumowanie i wskazówki dla chorych z zespołem Turnera i ich opiekunów (Małgorzata Ławniczak).....	86
• Ważne informacje (Paulina Szulc)	87

WSTĘP

Wczesne rozpoznanie i prawidłowe leczenie zespołu Turnera nadal stanowi wyzwanie dla lekarzy, psy-chologów, pedagogów i menedżerów służby zdrowia jak również jednostek odpowiedzialnych za finanso-wanie procedur medycznych.

Postawienie prawidłowej diagnozy zespołu Turnera potwierdzone badaniem kariotypu jest dopiero początkiem działań zmierzających do maksymalnej niwelacji następstw somatyczno-psychicznych wynika-jących z etiopatogenezy i kliniki choroby.

Uzyskanie zbliżonego do przeciętnego w populacji ostatecznego wzrostu w wyniku leczenia hormo-nem wzrostu to jedynie jedno z wielu zadań spoczywających w rękach specjalistów.

Dążenie do wielodyscyplinarnej opieki nad chorą z zespołem Turnera w ramach NFZ powinno obejmo-wać: 1. jak najszybsze leczenie groźnych dla życia wad wrodzonych i chorób współistniejących (np. wrodzo-nych wad serca i nerek, cukrzycy, nadciśnienia tętniczego); 2. maksymalną niwelację różnic fenotypowych pomiędzy chorymi a zdrowymi osobami poprzez leczenie, poza hormonem wzrostu, preparatami estro-genowo-progesteronowymi czy korekcyjne zabiegi chirurgiczne (po dokładnej analizie przeciwwskazań do tego typu leczenia); 3. szereg działań prowadzących do zmniejszenia śmiertelności i powikłań choroby.

Specjalistyczna opieka nad chorą z zespołem Turnera powinna obejmować ponadto dążenie do lep-szego ich przystosowania do życia i pełną integrację społeczną, opartą na poczuciu własnej wartości. To wszystko można uzyskać poprzez ścisłą współpracę lekarzy specjalistów medycyny rodzinnej, pediatrów, ginekologów, genetyków, endokrynologów, kardiologów, nefrologów i lekarzy innych specjalności, a także psychologów, pedagogów, fizjoterapeutów.

W naszym opracowaniu podjęliśmy próbę usystematyzowania współczesnej wiedzy na temat zespołu Turnera oraz wyznaczenia koniecznych dla harmonijnego rozwoju etapów jego leczenia. Mam nadzieję, że będzie ono przydatne w codziennej praktyce osób sprawujących opiekę nad chorą z zespołem Turnera.

Gorąco dziękuję wszystkim autorom i osobom uczestniczącym w procesie powstawania naszego po-radnika. Dziękuję pani prof. dr hab. Annie Latos-Bieleńskiej oraz panu prof. dr. hab. Jerzemu Kosowiczowi za udostępnienie zbiorów bogatej kolekcji zdjęć, która umożliwiła nam lepsze przedstawienie problematyki omawianej choroby.

Szczególne podziękowania składam pani Hannie Kucik za żmudną pomoc w redagowaniu poradni-ka, a także panu Krzysztofowi Lityńskiemu za zaprojektowanie i opracowanie okładki naszego poradnika i panu Arturowi Kosonowskiemu za skład tekstu.