

UNIVERZITA JANA AMOSE KOMENSKÉHO PRAHA

BAKALÁŘSKÉ KOMBINOVANÉ STUDIUM

2011 – 2014

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Blanka Chýleová

Život s Turnerovým syndromem

Praha 2014

Vedoucí bakalářské práce:
Mgr. Milan Fleischmann

JAN AMOS KOMENSKY UNIVERSITY PRAGUE

BACHELOR COMBINED STUDIES

2011 - 2014

BACHELOR THESIS

Blanka Chýleová

Life with Turner syndrome

Prague 2014

The Bachelor Thesis Work Supervisor:
Mgr. Milan Fleischmann

Prohlášení

Prohlašuji, že předložená bakalářská práce je mým původním autorským dílem, které jsem vypracovala samostatně. Veškerou literaturu a další zdroje, z nichž jsem při zpracování čerpala, v práci řádně cituji a jsou uvedeny v seznamu použitých zdrojů.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v univerzitní knihovně.

V Praze dne 8. 2. 2014

Blanka Chýleová

Poděkování

Chtěla bych poděkovat Mgr. Milanu Fleischmannovi za odborné vedení, za pomoc a za rady při zpracování této práce.

Dále bych ráda poděkovala dívkám a ženám s Turnerovým syndromem a jejich rodinám za ochotu a pomoc při tvorbě této práce.

Blanka Chýleová

Anotace

Bakalářská práce se zabývá pohledem na život tří žen s Turnerovým syndromem.

V teoretické části jsou shrnuty poznatky o vzniku Turnerova syndromu, o historii, výskytu, projevech, léčbě a životě žen s Turnerovým syndromem.

Praktická část se zabývá kazuistikou dívek a ženy s Turnerovým syndromem a rozhovory s matkami dívek a sestrou ženy s Turnerovým syndromem.

Klíčové pojmy

Definice Turnerova syndromu, dětství s Turnerovým syndromem, dospělost s Turnerovým syndromem, dospívání s Turnerovým syndromem, historie Turnerova syndromu, léčba Turnerova syndromu, novorozenec s Turnerovým syndromem, projevy Turnerova syndromu, příznaky Turnerova syndromu, psychika dívek a žen s Turnerovým syndromem, výskyt Turnerova syndromu, vznik Turnerova syndromu.

Annotation

This bachelor thesis deals with looking at the lives of three women with Turner syndrome.

In the theoretical section summarizes the findings of Turner syndrome, the history, incidence, symptoms, treatment and lives of women with Turner syndrome. The practical part deals with the case study of girls and women with Turner syndrome and interviews with mothers of girls and sister of a woman with Turner syndrome.

Key words

Adulthood with Turner syndrome, definition Turner syndrome, growing up with Turner syndrome, history of Turner syndrome, childhood with Turner syndrome, newborn child with Turner's syndrome, psyche of girls and women with Turner syndrome, signs of Turner syndrome, the incidence Turner syndrome, the treatment of Turner syndrome, Turner's syndrome formation, Turner's syndrome symptoms.

OBSAH

ÚVOD	8
1 TURNERŮV SYNDROM	9
1.1 Definice Turnerova syndromu	9
1.2 Historie Turnerova syndromu	9
1.3 Vznik Turnerova syndromu	12
1.4 Příznaky Turnerova syndromu	14
1.5 Výskyt Turnerova syndromu	15
1.6 Projevy Turnerova syndromu.....	15
1.7 Léčba Turnerova syndromu.....	16
1.7.1 Lékaři – specialisté.....	17
2 ŽIVOT S TURNEROVÝM SYNDROMEM	18
2.1 Novorozenec s Turnerovým syndromem	18
2.2 Dětství s Turnerovým syndromem	19
2.3 Dospívání s Turnerovým syndromem	21
2.4 Dospělost a Turnerův syndrom.....	24
2.4.1 Plodnost žen s Turnerovým syndromem.....	25
2.5 Psychika dívek a žen s Turnerovým syndromem	26
2.6 Klub dívek žen s Turnerovým syndromem	27
3 CÍL, HARMONOGRAM POSTUPU, METODY PRÁCE	28
3.1 Cíl praktické části	28
3.2 Harmonogram postupu	29
3.3 Metody práce.....	30
4 CHARAKTERISTIKA SOUBORU	31
4.1 Kazuistika dospívající dívky	31
4.1.1 Rozhovor s matkou Julie	34
4.2 Kazuistika 21 - leté dívky	36
4.2.1 Rozhovor s matkou Veroniky	40
4.3 Kazuistika dospělé ženy	42
4.3.1 Rozhovor se sestrou Dany	44
SHRNUTÍ PRAKTICKÉ ČÁSTI	46
ZÁVĚR	47
SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ.....	49
SEZNAM OBRÁZKŮ	51
SEZNAM TABULEK	52
SEZNAM PŘÍLOH	53

ÚVOD

Jako téma bakalářské práce jsem si vybrala: Život s Turnerovým syndromem. Toto téma mne velmi zaujalo, protože znám ve svém okolí několik případů Turnerova syndromu. Jeden případ se vyskytl i v naší rodině. O Turnerově syndromu se velmi málo hovoří, mnoho lidí, pokud nemají osobní zkušenost, neví, o čem je řeč.

Bakalářská práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. V teoretické části je popsán Turnerův syndrom a všechny jeho souvislosti. V první části - definice, historie, vznik, příznaky, výskyt, projevy, léčba a lékaři-specialisté. Ve druhé části je zaznamenán život s Turnerovým syndromem od narození, přes dětství, dospívání a dospělost dívek a žen.

V praktické části jsem oslovila rodiny tří generací, kterým Turnerův syndrom změnil život. Jsou zde popsány kazuistiky dvou dívek a jedné ženy. Osobně jsem navštívila rodiny doma a provedla rozhor. V prvním případě jsem oslovila matku devítileté dívky, ve druhém jednadvacetiletou slečnu s její matkou a ve třetím případě jsem dělala, ze zdravotních důvodů, rozhovor se sestrou osmačtyřicetileté ženy. Mamince této ženy je již 77 let a toto téma je pro ni velmi citlivé, zvláště nyní, když jí zemřel manžel.

Zajímalo mne, kdy byl u nich poprvé diagnostikován Turnerův syndrom, kdy nastala první léčba a jakým způsobem. Mají mimo poruchy růstu i jiné zdravotní komplikace? Jaká byla reakce na diagnózu nejen jejich, ale i rodiny? Setkaly se tyto ženy s nějakou negativní reakcí od svého okolí?

Nejen na tyto, ale i na jiné otázky se pokusím ve své práci odpovědět.

TEORETICKÁ ČÁST

1 TURNERŮV SYNDROM

1.1 Definice Turnerova syndromu

„Turnerův syndrom nepovažujeme za nemoc. Jedná se spíše o soubor příznaků a obtíží, které nejsou trvalého rázu a lze je většinou úspěšně řešit. Vrozené vývojové vady (ledvin, srdce, kožní řasy na krku a jiné) lze operovat a po zbytek života se již neprojeví. Opoždění růstu a poruchu činnosti vaječnicků dnes také léčíme, většinou s dobrým výsledkem. Současná mladá generace dívek a žen s Turnerovým syndromem se již nebude potýkat s problémy, které trápily ženy v minulosti, kdy léčebné možnosti byly ještě omezené.

Důležité je rozpoznat Turnerův syndrom co nejdříve. Lze jej nejen včas a tedy úspěšněji léčit, ale také brzy a pravdivě rodiče a později i dívku informovat o příčině jejích obtíží. Povinností lékaře je vyčerpávající informace poskytovat a povinností rodičů či později dívky či ženy samé je další informace vyžadovat. Ne všichni však, ale najdou odvahu se otevřeně při prvních vzájemných kontaktech ptát. Některé otázky mohou zprvu připadat zbytečné, jiné vyvolávají rozpaky.“

(<http://www.pediatric-motol.cz/turneruv-syndrom> ; 9. 10. 2013)

1.2 Historie Turnerova syndromu

Lebl (2003, str. 11) uvádí: *„Historie rozpoznání zdravotní poruchy, označované dnes jako Turnerův syndrom, začíná před bezmála 250 lety. První zmínku nacházíme v díle Giovanni Battisty Morgagniho z roku 1768. Morgagni, považovaný za otce*

vědeckého pojetí medicíny, popsal u pitvané ženy malou postavu, tvarovou anomálii ledvin a chybějící ovariální tkáň. Jeho nálezn zůstal po více než 150 let zapomenut.“

Roku 1928 hovořil Šereševskij o pacientce s podobnými příznaky. O rok později informoval Otto Ullrich Mnichovskou společnost dětského lékařství o osmileté dívce s typickými příznaky. (Lebl, 2003)

„Americký lékař Henry Turner si v roce 1938 všiml, že sedm jeho patientek spojují některé společné charakteristické rysy: malá postava, chybějící pubertální vývoj, kožní řasa na krku (pterygium colli), nižší vlasová hranice vzadu na krku a omezená schopnost natáhnout paže v loketních kloubech do přímky (cubiti valgi). Uveřejnil svoje pozorování ve známém lékařském časopise a na jeho počest se poté pro tento soubor příznaků vžilo označení „Turnerův syndrom“.

Mnohem později, v šedesátých letech, kdy již bylo možné spolehlivě karyotyp vyšetřit, bylo toto vyšetření u jedné z někdejších patientek Henryho Turnera skutečně provedeno a byl nalezen karyotyp 45, X.

V Německu se Turnerův syndrom označuje jako syndrom „Ullrichův-Turnerův“ na počest německého lékaře Ullricha, který si poprvé všiml podobného souboru příznaků u německé dívky. V Rusku se mu z podobných důvodů říká syndrom „Turner-Šereševskij“.“ (Lebl, 2007, str. 13)

Pozorování Henryho Turnera sice nebylo první, ale bylo nejúplnějši a pojednávalo poprvé o větší skupině patientek. Patřil mezi přední představitele americké endokrinologie 20. století a získal řadu prestižních vědeckých ocenění. Publikoval mnoho článků, kapitol a monografií. Myně se však domníval, že k syndromu patří mentální retardace s endokrinní poruchou hypofýzy. Pravděpodobně jako první začal tyto pacientky léčit injekcemi různých hypofyzárních extraktů a přípravků s obsahem estrogenů.

Brzy připojili další autoři charakteristické projevy syndromu: nízkou vlasovou hranici, gotické patro, nízko nasedající ušní boltce, štítovitý hrudník, mikrognathii, miskovité nehty, střevní teleangiektázie, koarktaci aorty, asociaci s hypertenzí a hypoplazii prsních bradavek. (Lebl, 2003)

Lebl (2003, str. 13) uvádí: „V roce 1949 učinili významný objev Murray Llwellyn Barr a Ewart George Bertram. Zjistili, že pro genetické pohlaví jedince je typická přítomnost nebo nepřítomnost tzv. Barrova tělíška, chromatinového útvaru na vnitřní straně jaderné membrány buněk v klidové fázi (interfázi). Tvoří ho druhý (inaktivovaný) chromosom X. Ženy tedy Barrovo tělíško mají a muži ho nemají. V roce 1954 prokázal Polani, že pacientkám s Turnerovým syndromem Barrovo tělíško chybí. Tím byl položen základ pro rozpoznání chromosomální aberace jako příčiny Turnerova syndromu.“

V kanadském Torontu vznikla roku 1981 první Společnost Turnerova syndromu. Cílem bylo šířit poznatky o Turnerově syndromu nejen mezi postiženými ženami a jejich rodinami, ale i mezi lékařskou veřejností. V současné době existují v několika zemích celého světa společnosti a kluby Turnerova syndromu, které pomáhají a podporují tisíce jeho nositelek. V roce 1989 vznikl první český Klub dívek a žen s Turnerovým syndromem.

V 80. letech 20. století se podařily definitivně vyvrátit mylné představy o mentálním defektu Turnerova syndromu. Roku 1985, za pomoci umělého oplodnění, otěhotněla první žena s Turnerovým syndromem. V roce 1986 byla ve Spojených státech amerických a Evropě zahájena léčba dívek s Turnerovým syndromem pomocí růstového hormonu. Od roku 1992 je tato léčba dostupná i v České republice. V roce 1997 se v České republice první ženě s Turnerovým syndromem narodilo dítě pomocí darovaného vajíčka.

Ve 21. století umožňuje léčba růstovým hormonem dosáhnout ženám téměř normální dospělé výšky a vyvrácení mýtů a pochybností o příčině jejich zdravotní poruchy. Mohou tak prožít kvalitní a plnohodnotný život dospělých žen s plným sebevědomím. (Lebl, 2003)

1.3 Vznik Turnerova syndromu

Lebl, Zapletalová (2007, str. 10) uvádí: „Při každém buněčném dělení se stejná sestava 46 chromozomů přenesou i do každé nově vznikající buňky. Určitý člověk má tedy v každé buňce svého těla naprosto stejný soubor chromozomů, které jej provázejí celým jeho životem.

Z celkového počtu 46 chromozomů nazýváme 44 autozomy. Jejich podoba je u žen i u mužů stejná. Zbývajícím dvěma chromozomům se říká heterochromozomy neboli pohlavní chromozomy. Ony rozhodují o tom, bude-li vznikající malý človíček chlapcem či děvčetem a vyrostou-li jednou v dospělého muže či v dospělou ženu.

Ženy mají dva ženské pohlavní chromozomy, chromozomy X. Proto se jejich sestava chromozomů (neboli karyotyp) označuje jako 46,XX. V této formuli značí číslo 46 celkový počet chromozomů a XX dva ženské pohlavní chromozomy X. Muži naopak mají každý svůj pohlavní chromozom jiný - jeden mužský Y a jeden ženský X. Jejich sestava chromozomů (karyotyp) se popisuje jako 46,XY.“

„Svoje chromozomy získává budoucí nový človíček právě z poloviny od své matky a z poloviny od svého otce. Mateřské vajíčko přináší ve svém jádře 23 chromozomů a jeden z nich je pohlavní chromozom X. Otcovská spermie nese také 23 chromozomů. I z nich je jeden pohlavní chromozom, v polovině případů chromozom X, v druhé polovině případů chromozom Y. Díky tomu se rodí polovina děvčátek a polovina chlapců. Při oplodnění mateřského vajíčka otcovskou spermií obě tyto sady chromozomů splývají a vzniká definitivní sestava 46 chromozomů (23 párů), kterou nový človíček získává do vínku od svých rodičů a kterou si ponese celým svým životem. V této chvíli se rozhodne o pohlaví budoucího lidského jedince. Vidíme, že určující je pohlavní chromozom, přinášený spermií. Z vajíčka, oplodněného spermií s chromozomem X, vznikne děvče, při oplodnění spermií s chromozomem Y chlapec.

Pokud vajíčko či spermie přináší o jeden chromozom méně nebo pokud se jeden z chromozomů ztratí při jejich vzájemném splynutí, vzniká sestava 45 chromozomů. Chybí-li jeden pohlavní chromozom a zůstal-li jen jeden chromozom X, bude mít nový človíček karyotyp 45,X. A to je právě typický karyotyp pro dívky a ženy s Turnerovým syndromem. V některých případech se ztratila jen část jednoho pohlavního chromozomu. Takové dívky mají sice 46 chromozomů, ale jeden jejich chromozom X není úplný. V jejich karyotypu se potom objeví údaj o tvaru neúplného chromozomu -

např. 46,XrX, 46,XdelXq, 46,XiXq a podobně. Tento stav označujeme jako "strukturální anomálie" čili odchýlný tvar chromozómu X. Také dívky se strukturální anomálií X chromozomu mají Turnerův syndrom.

Jiné dívky či ženy s Turnerovým syndromem mají "chromozomální mozaiku" - směs dvou nebo více různých sestav chromozomů. U nich při splnutí vajíčka a spermie byla sestava chromozomů dokonalá, ale při některém z dalších buněčných dělení se jeden chromozom X nebo jeho část ztratila. Tyto dívky mívají nejčastěji část buněk s karyotypem 46,XX a další část s karyotypem 45,X (45,X/46,XX). Zastoupení jednotlivých buněčných linií je u nich možné vyjádřit i v procentech. V praxi to ale nemá velký význam, protože podíl těchto buněk v krvi, kde se obvykle karyotyp vyšetřuje, nemusí být shodný s jejich podílem v důležitých orgánech lidského těla. Všechny uvedené skupiny žen a dívek mají Turnerův syndrom. Ať už mají karyotyp 45,X strukturální anomálii chromozomu X nebo chromozomální mozaiku. Jejich problémy jsou v podstatě shodné.

Hovoříme stále o ženách a dívkách. Muži totiž Turnerův syndrom nemají. Pokud by v chromozomální sestavě došlo ke ztrátě X chromozomu a vznikl by karyotyp 45,Y, lidský zárodek se nemůže dále vyvíjet. Dojde k časnému potratu. Lidský život bez chromozomu X není možný.

Výjimečně může být u některých dívek nalezen v karyotypu vedle chromozomu X i mužský pohlavní chromozom Y nebo jeho zlomek, obvykle ve formě chromozomální mozaiky. I většina těchto dívek má příznaky Turnerova syndromu. Větší pozornost však musíme věnovat jejich pohlavním žlázám.“

(<http://www.pediatricie-motol.cz/turneruv-syndrom> ; 10. 10. 2013)

Za vznik Turnerova syndromu nikdo nemůže. Ztráta chromozomu X nebo jeho části je náhodou přírody. Vznik Turnerova syndromu nezávisí ani na věku matky ani na zdravotním stavu rodičů. Chování matky během těhotenství nemá s Turnerovým syndromem žádnou spojitost, o jeho vzniku bylo rozhodnuto již dříve, na samém počátku vývoje malého človíčka, čili při oplodnění vajíčka spermií. (Lebl, 2007)

1.4 Příznaky Turnerova syndromu

U některých dívek mohou být příznaky Turnerova syndromu tak nápadné, že lékař již při běžném vyšetření získá podezření. Pro definitivní určení Turnerova syndromu je nezbytné vyšetření sestavy chromozomů v buněčném jádře (karyotyp).

Karyotyp se nejčastěji vyšetřuje odběrem krve, vyšetřením lymfocytů (bílých krvinek). V některých případech se může stát, že je výsledek vyšetření karyotypu z lymfocytů sporný. Pak je zapotřebí vyšetření karyotypu z buněk kůže, zvaných fibroblasty. To se získává tzv. kožní biopsií, odběrem miniaturní částičky kůže.

Během života se karyotyp v podstatě nemění, proto stačí jedno spolehlivé vyšetření pro diagnózu Turnerova syndromu. (Lebl, Zapletalová, 2005)

Greenspan, Baxter (2003, str. 156) uvádí: *„Ačkoliv případy klasického Turnerova syndromu s gonadální dysgenesou 45,XO jsou často správně diagnostikovány, ne vždy se pamatuje na to, že kterákoliv fenotypická žena s malou postavou může trpět variantou Turnerova syndromu. U každé dívky s krátkou postavou by mělo být provedeno vyšetření karyotypu, pokud nebyla zjištěna jiná příčina pro její malou postavu.“*

V dnešní době lze zjistit Turnerův syndrom již během těhotenství. Výjimečně k tomu dochází při ultrazvukovém vyšetření, kdy je nápadnější prosáknutí oblasti šíje. O něco častěji lze odhalit Turnerův syndrom při genetickém vyšetření: odběrem pupečnickové krve, odběrem vzorku placenty nebo odběrem plodové vody.

V takovém případě mají rodiče právo sami rozhodnout, zda chtějí těhotenství přerušit nebo v něm pokračovat. Důležité je, aby se rodiče před rozhodnutím dobře seznámili s problematikou Turnerova syndromu. (Lebl, 2007)

Těhotná žena, u které byl u plodu prokázán Turnerův syndrom, by měla být seznámena s širokou fenotypovou variabilitou dívek s Turnerovým syndromem, léčbou a o dobré kvalitě jejich života. (Neumann, Jüttnerová, 2011)

1.5 Výskyt Turnerova syndromu

Lebl (2007, str. 14) uvádí: „Turnerův syndrom se vyskytuje u jedné z 2000 až 2500 dívek a žen. V České republice se tedy každý rok narodí v průměru 20 až 25 děvčátek s Turnerovým syndromem. Celkem u nás žije asi 2000 žen s Turnerovým syndromem.

Po zjištění Turnerova syndromu si rodiče často myslí, že jsou se svým problémem sami, že jsou opuštěni uprostřed rodičů ostatních, zdravých děvčátek. Poměrně vysoká četnost Turnerova syndromu však naznačuje, že ve městě s 50 000 obyvatel žije asi 10 dívek a žen, které mají Turnerův syndrom.“

1.6 Projevy Turnerova syndromu

„U pacientek s Turnerovým syndromem se může vyskytovat řada tělesných příznaků, jejich stupeň vyjádření je však velmi variabilní. Podle pravděpodobné příčiny vzniku lze jednotlivé symptomy rozdělit do 4 základních skupin:

1. Růstová porucha a kostní abnormality.
2. Odchytky v utváření měkkých tkání a vnitřních orgánů.
3. Gonadální dysgeneze.
4. Neurokognitivní dysfunkce.

Různorodý fenotyp se u pacientek s Turnerovým syndromem pravděpodobně rozvíjí třemi odlišnými mechanismy, které vycházejí z nepřítomnosti chromosomu X nebo jeho části.“ (Zapletalová, Lebl, 2003, str. 67)

1.7 Léčba Turnerova syndromu

Při růstové poruše je velmi důležitá léčba, bohužel příčina malého vzrůstu dívek s Turnerovým syndromem není stále jasná. V těle dívek se tvoří normální množství růstového hormonu, ale růstový hormon nestačí zajistit normální růst.

Koncem osmdesátých let 20. století se objevily první zprávy o léčbě, pomocí růstového hormonu ve zvýšených dávkách. V dnešní době je známo, že léčba růstovým hormonem skutečně pomáhá.

V roce 1991 byla v České republice zahájena léčba růstovým hormonem. Léčba se obvykle zahajuje kolem třetího roku, to je období, kdy se rozdíl v růstu začíná významně projevovat. Naopak se nedoporučuje zahajovat léčbu růstovým hormonem u téměř dospělých dívek, které mají nepatrně otevřené růstové štěrby. Nejlepší je začít léčbu před 10. rokem věku, zde je pravděpodobný minimální výškový zisk v dospělosti o 10 centimetrů.

Léčba růstovým hormonem je poměrně náročná. Zabývají se jí vybrané dětské kliniky, v České republice je dvanáct míst. Růstový hormon, který je bílkovinné povahy, se podává injekcí. Při jiném podání by mohlo dojít k narušení zažívacího ústrojí. Injekce se píchají podkožně, pomocí injekčního pera. Nejvhodnějším místem je přední plocha stehna, která by se měla každý den měnit. Aplikace je velmi jednoduchá a téměř nebolestivá. Starší dívky si většinou píchají injekce samy. Pro správný účinek je důležité podávat hormon každý den, večer před spaním. Důvodem je, že se růstový hormon nejvíce tvoří u každého dítěte v prvních hodinách v noci po usnutí.

Růstový hormon je látka tělu vlastní, proto je léčení bezpečné. Problém může nastat v případě podávání většího množství růstového hormonu, než je pro tělo obvyklé. Po podávání větších dávek se mohou objevit některé vedlejší projevy. Tyto vedlejší projevy však nejsou nebezpečné a dosud nevedly k přerušené léčbě. Možnými vedlejšími projevy léčby je zadržování většího množství vody v těle a hladina cukru v krvi, kdy jsou důležité pravidelné kontroly. Dívky s Turnerovým syndromem se rodí s větším sklonem k cukrovce. Dosud nebyl zvýšený výskyt cukrovky při léčbě růstovým hormonem pozorován. (Lebl, 2007)

1.7.1 Lékaři – specialisté

Dívky a ženy s Turnerovým syndromem se během svého života setkávají s nejrůznějšími lékaři a specialisty, mezi nejčastější patří:

- alergolog - specialista na léčbu nemocí z přecitlivělosti
- endokrinolog - specialista na léčení hormonálních poruch, který koordinuje péči o dívky a ženy s Turnerovým syndromem
- dermatolog - specialista na léčbu různého onemocnění kůže
- gastroenterolog - specialista pro léčení trávicího traktu (ústrojí)
- genetik - specialista, který zjišťuje dědičné a vrozené onemocnění, podílí se tak na určení diagnózy Turnerova syndromu
- gynekolog - specialista zaměřený na léčení ženských pohlavních orgánů
- kardiolog - specialista, který léčí srdce a cévy
- nefrolog - specialista pro léčení nemocí ledvin
- oftalmolog - specialista, který léčí oční poruchy
- otorinolaryngolog (ORL) - specialista pro léčbu onemocnění a poruch uší, nosu krku
- urolog - specialista, který léčí nemoci močových cest

(Vokurka, Hugo, 2011)

2 ŽIVOT S TURNEROVÝM SYNDROMEM

2.1 Novorozenec s Turnerovým syndromem

Dívky s Turnerovým syndromem mají sklon se narodit o něco dříve a mívají menší porodní hmotnost, není to však pravidlem.

U některých holčiček mohou být po narození nápadné otoky nožiček (nártů) a ručiček. Otoky vznikají tím, že se u plodu dostatečně nevytvořily drobné mízní cévy, které odvádějí tekutinu z měkkých částí těla zpět do krevního oběhu. Tyto otoky většinou mizí během šesti měsíců až jednoho roku, výjimečně přetrvávají déle.

(Lebl, 2007)

Lebl, Zapletalová (2007, str. 18) uvádí: *„Další nápadnou známkou mohou být u některých děvčátek kožní řasy po stranách krku, které vytvářejí dojem širokého krku. Mají podobnou příčinu jako otoky. V nitroděložním životě se hromadila tkáňová tekutina v oblasti krku, protože nemohla dobře odtékat. Toto odstranění je možné operativně v pozdějším věku, po poradě na specializovaném pracovišti plastické chirurgie.“*

„Děvčata s Turnerovým syndromem se častěji než jiné děti rodí s vrozenou vadou srdíčka nebo velkých cév. Některé srdeční vady se projeví v prvních dnech života, jiné zjistíme až při cíleném vyšetření srdíčka ultrazvukem. To by mělo podstoupit každé děvčátko s Turnerovým syndromem. Téměř všechny vrozené srdeční vady lze dnes úspěšně operovat. Pokud má děvčátko po narození srdíčko v pořádku, nemusejí se rodiče již dále obávat. Později v životě už srdeční vada nevznikne. V případě nálezu vrozené vady srdce nebo velkých cév se děvčátka s Turnerovým syndromem ujímá specialista na onemocnění srdíčka - dětský kardiolog.“

I ledviny a vývodné močové cesty mohou být při Turnerově syndromu poněkud odchylně utvářeny. Poměrně častá bývá tzv. "podkovovitá ledvina", kdy jsou obě ledviny na svých dolních pólech spojené do tvaru podkovy. Tyto odchylky činí obtíže jen výjimečně. Přesto by každé děvčátko s Turnerovým syndromem mělo podstoupit

ultrazvukové vyšetření ledvin. Odchylné utváření ledvin může v některých případech ztížit odtok moči a podpořit vznik močové infekce. Pravidelným vyšetřováním lze takové komplikace včas odhalit a léčit.

Některá děvčátka s Turnerovým syndromem mají méně obvykle utvářené nehty na prstíkách nohou, někdy i rukou. Mohou být ploché nebo se obracejí po stranách nahoru (miskovité nehty). Při stříhání nehtů je dobré dbát v tomto případě zvýšené opatrnosti.

Část děvčátek s Turnerovým syndromem má v prvním roce života potíže s krmením - hůře sají (příčinou může být klenutější patro), žvýkají a polykají, někdy mohou mít větší sklon ke zvracení či ublinkávání než jiné děti. Vlivem častého zvracení mohou potom špatně přibývat na váze. Tyto problémy obvykle odeznívají před koncem prvního roku a v dalším životě nepůsobí žádné obtíže.“

(<http://www.pediatric-motol.cz/lecba-rustovym-hormonem> ; 10. 10. 2013)

2.2 Dětství s Turnerovým syndromem

Uvedené projevy Turnerova syndromu však řada děvčat nemá nebo neupoutají pozornost. Většina dívek prospívá stejně jako ostatní dívky a nemá nápadné zdravotní problémy, proto se často na Turnerův syndrom přichází později v dětství.

Nejčastěji se na Turnerův syndrom přichází díky růstové poruše. Všechny dívky s Turnerovým syndromem rostou mnohem pomaleji než ostatní děti. Během prvních let života je opožďování růstu málo nápadné, ale s přibývajícím roky je stále větší. Při nástupu do školy mívají dívky s Turnerovým syndromem v průměru o 17 cm méně než stejně staré dívky. Pokud není dívka s Turnerovým syndromem léčena, dorůstá do průměrné výšky 146 cm, to je zhruba o 20 cm méně než je průměrná výška české ženy. Vše také závisí na výšce rodičů. Má-li dívka vysoké rodiče, může dorůst až do

výšky 158 cm. Naopak dívka s malými rodiči může být vysoká v některých případech jen 134 cm. Proto je velmi důležitá léčba růstovým hormonem.

(Lebl, Zapletalová, 2005)

Některá děvčátka mají často záněty středního ucha, příčinou je odchylné zakřivení Eustachovy trubice. Eustachova trubice při zánětu nosohltanu vyvolá pocit zalehlého ucha a tím zhorší sluch. Časté záněty středního ucha mohou vést k dlouhodobému či trvalému narušení sluchu. Proto je důležité tyto záněty vždy včas odhalit. Výjimečně může být nedoslýchavost vrozená, proto je důležitou součástí vyšetření u Turnerova syndromu audiogram. Nerozpoznaná a neléčená nedoslýchavost by vedla k problémům v rozvoji řeči. (Lebl, 2007)

„Krátkozrakost či šilhání se vyskytují u řady dětí. Při Turnerově syndromu jsou jen o něco častější, řeší se ale podobně jako u jiných děvčátek. Rozpoznáme-li je včas, předejdeme dalším problémům. Proto by každá rodina děvčátka s Turnerovým syndromem měla mít možnost navštívit specializovaného dětského očního lékaře (oftalmologa). Výjimečně se může objevit i pokles horních očních víček (ptóza). Může zhoršovat zrakovou pohodu, nutí zaklánět hlavu. Ptózu očního víček lze řešit plastickou úpravou.“

(<http://www.pediatric-motol.cz/turneruv-syndrom> ; 11. 10. 2013)

U některých dívek s Turnerovým syndromem se mohou objevit nápadné pigmentové skvrny (névy) na kůži. Jejich počet se může o něco zvýšit při léčbě růstovým hormonem. Výskyt pigmentových skvrn by měl pravidelně sledovat specialista na nemoci kůže (dětský dermatolog). Důležitá je ochrana kůže před ultrafialovým zářením krémy s vysokým ochranným faktorem. (Lebl, 2007)

V ojedinělých případech se může také objevit alergie na lepek (celiakie), který je součástí bílkovin. Prvotními příznaky alergie na lepek mohou být průjmy a vysoký obsah nestrávených zbytků ve stolici. Dále se také může objevit porucha funkce štítné žlázy. (Lebl, 2007)

2.3 Dospívání s Turnerovým syndromem

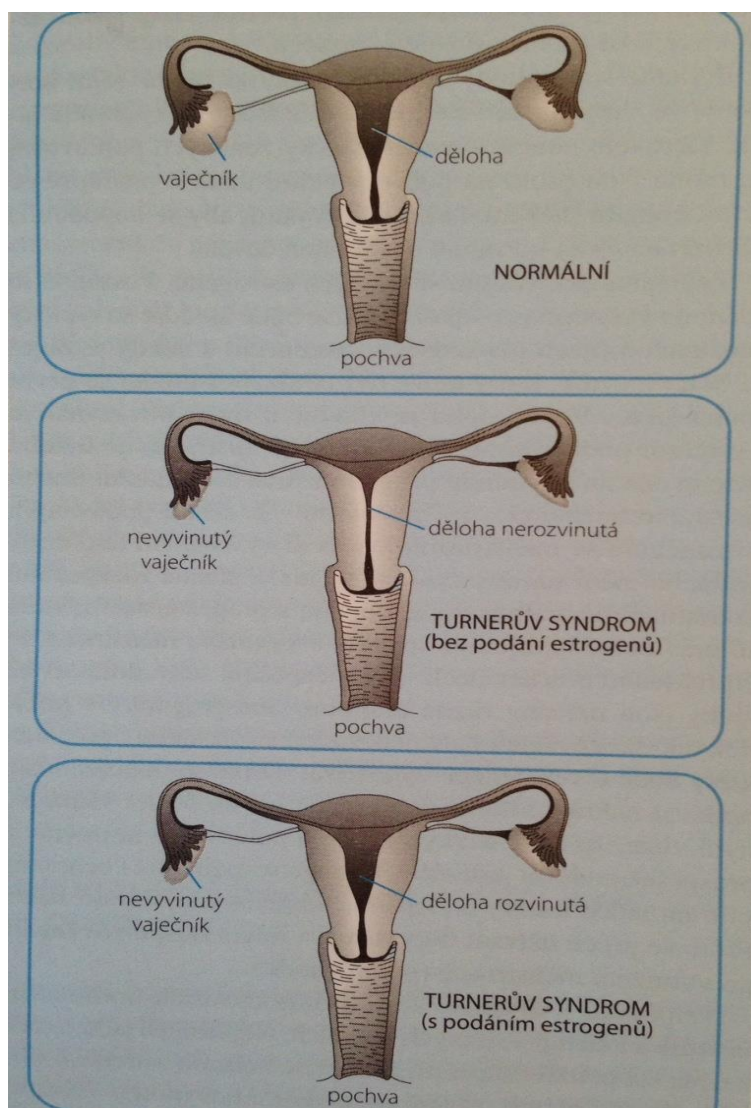
„Dospívání (puberta) je obdobím přerodu dítěte v dospělého člověka. Na počátku dospívání začínají pohlavní žlázy (u dívek vaječníky) produkovat pohlavní hormony. Puberta začíná u jednotlivých dívek v různém věku, obvykle mezi 9 až 13 roky. Tvorba ženských pohlavních hormonů je zpočátku nevelká, v průběhu dospívání však stále stoupá. Díky pohlavním hormonům nastávají u děvčat v pubertě typické změny podoby těla. Urychluje růst, vyvíjejí se prsní žlázy, zvětšuje se děloha a pochva, rozšiřuje se pánev a začíná se ukládat tuková tkáň v typických krajinách těla. Na vrcholu dospívání se dostaví první měsíčky, což signalizuje začátek pravidelné (cyklické) tvorby hormonů, která vede k odlučování děložní sliznice v odstupu přibližně 28 dnů, provázenému krvácením (menstruací) trvajícím 3 až 5 dnů. Všechny tyto změny nastupují pozvolna, obvykle v průběhu 2 až 4 let.

Pro vývoj během dospívání jsou tedy potřebné vaječníky. Produkují ženské pohlavní hormony a obsahují základ vajíček nutných pro budoucí otěhotnění.

Malá děvčátka s Turnerovým syndromem mají v prvních měsících nitroděložního života vaječníky normálního vzhledu. Postupně se však vaječníky začínají měnit a při narození ve většině případů neumějí tvořit hormony, ani neobsahují vajíčka. Proto v době očekávaného začátku puberty nedojde k obvyklým změnám. Výjimku tvoří malá část děvčat, která většinou mají v karyotypu chromozomální mozaiku. Jejich vaječníky mohou po určitou dobu pracovat, může u nich dojít k normálnímu rozvoji dospívání a dokonce mohou mít po jistou dobu i pravidelnou menstruaci, v ojedinělých případech mohou i otěhotnět.

S výjimkou vaječnicků mají dívky s Turnerovým syndromem vnitřní i zevní pohlavní orgány normálně utvářeny.

Chybějící hormony vaječnicků lze nahradit příslušnými léky. Díky tomu je možné naprosto dokonale pubertu navodit a udržet ženskou zralost včetně pravidelného menstruačního cyklu. Tohoto úkolu se obvykle ujímá dětský endokrinolog, později řídí léčení gynekolog.“ (Lebl, 2007, str. 36)



Obrázek 1: Vliv ženských pohlavních hormonů na vývoj dělohy

Zdroj: Lebl, Zapletalová 2007 (str. 37)

Důležité je správně zvolit dobu, kdy bude vyvolání dospívání nejvhodnější. Musí se posoudit řada okolností, aby se počátek dospívání zbytečně neuspěchal nebo naopak nevhodně neoddálil. Předčasně podané estrogény zkracují celkovou dobu růstu a snižují tak dospělou výšku, uzavírají totiž růstové štěrbinu v dlouhých kostech. Proto je doporučeno podávat ženské hormony poněkud později. Jelikož doba začátku není u všech dívek stejná, lze zjistit pomocí rentgenového snímku zápěstí. Zatímco s léčbou růstovým hormonem se začíná co nejdříve, podávání estrogenů se oddaluje obvykle mezi 13. až 15. rok věku. Dávky ženských pohlavních hormonů jsou

na počátku velmi malé, postupně se pomalým tempem během 2 až 3 let zvyšují, aby se napodobila přirozená tvorba hormonů u ostatních dívek.

Nejprve se začínají vyvíjet prsy, podkožní tuk se začíná ukládat na typicky ženských místech a někdy se objeví bělavý výtok, který může být signálem blížící se první menstruace. V této době je vhodná návštěva lékaře, který pomocí ultrazvuku zjistí, zda je děloha připravena na případnou menstruaci. Přidáním dalšího ženského hormonu – progesteronu – se vyvolá menstruační krvácení. Od této doby se léčba mění na tzv. cyklickou (kombinace estrogenu a progesteronu, která se musí pravidelně opakovat) a lékař - gynekolog musí zvolit vhodný preparát. Nejčastěji jde o tablety, ale jsou i náplasti. Podávání náhradní hormonální léčby je dlouhodobá záležitost, musí být trvalá a nikdy nepřerušovaná. Dříve se doporučovalo podávání náhradní hormonální léčby asi do 50 let věku, ale nyní je to ještě déle. (Lebl, 2007)

„Operační odstranění vaječnicků se doporučuje jen u dívek, které mají ve svém karyotypu přítomný Y chromozom nebo jeho část. U nich by ve výjimečném případě mohl začít ve vaječnicích vývoj nežádoucím, zhoubným směrem. K nejspolehlivějšímu zjištění, zda má dívka tento karyotyp, slouží přesné metody vyšetření vzorku krve, které začínají být dostupné na odděleních lékařské genetiky. Vyšetření může zprostředkovat váš lékař.

Pokud se zjistí i malý zlomek Y chromozomu, doporučujeme vaječnický odstranit. Jde o jednoduchý operační výkon, který by se ale neměl odkládat. Po operaci již žádné riziko nehrozí. Hormonální léčba je vedena potom jako u jiných dívek a vývoj se ubírá jednoznačně ženským směrem.

Častou obavou rodičů a v pozdějším věku i dívek samotných je, zda jsou ženami v pravém slova smyslu, i když jim chybí jeden pohlavní chromozom nebo jeho část. Je na místě je po pravdě ujistit, že jejich cítění, temperament i chování jsou ryze ženské. Jejich vztah k opačnému pohlaví je přiměřený, jen někdy může být ovlivněn určitou citovou nezralostí, která se může odrazit i v navazování partnerských vztahů a v pozdějším zahájení sexuálního života. Ten bývá plnohodnotný a přispívají k němu

normální hladiny ženských pohlavních hormonů v krvi, ať již vyrobené přirozenou cestou nebo dodané ve formě léků.“

(<http://www.pediatricie-motol.cz/turneruv-syndrom> ; 11. 10. 2013)

2.4 Dospělost a Turnerův syndrom

V dospělosti ženy s Turnerovým syndromem se objevují některé nové problémy. Nejen, že se osamostatňuje a nachází si partnera, ale také jí končí péče u dětských lékařů. Žena si tak musí nalézt nového specialistu, takového, který dobře zná problematiku Turnerova syndromu. Lékař musí spolupracovat i s jinými odborníky, znát celkový průběh již dříve zahájené léčby. Žena s Turnerovým syndromem by tak měla mít ke svému lékaři důvěru. (Lebl, Zapletalova, 2005)

„Dospělé ženy s Turnerovým syndromem mohou mít řadu zdravotních problémů, z nichž některé významně ovlivňují kvalitu, event. i délku života. Podle některých zpráv je střední délka života žen s Turnerovým syndromem zkrácena o 10-15 let; tato pozorování však vycházejí ze sledování souborů pacientek, kterým vzhledem k tehdejší úrovni medicínského poznání nemohla být v dětství, adolescenci i po většinu dospělosti věnována zdravotní péče obvyklá v současné době.

Nejčastější příčinou předčasného úmrtí jsou u žen s Turnerovým syndromem vrozené i získané kardiovaskulární choroby. Aktivní vyhledávání, včasné odhalení a léčba všech přidružených zdravotních poruch má tedy pro tyto ženy prvořadý význam.

Pokud je Turnerův syndrom diagnostikován až v dospělém věku (většinou vyšetřených pro poruchu plodnosti), pacientka je obvykle od počátku léčena a sledována jen gynekologem. Naše i zahraniční zkušenosti ukazují, že samotné gynekologické sledování dospělých žen tak, jak bylo a je na některých pracovištích prováděno, zdaleka nestačí. Samo o sobě neumožňuje včasné odhalení a podchycení všech onemocnění se známým zvýšeným výskytem u Turnerova syndromu.

Je nejen vhodné, ale i nutné navázat na systém komplexní péče z období dětství a dospívání, kdy odbornou péči řídí endokrinolog pro dětské a dospívající pacienty, specializovaný na problematiku Turnerova syndromu.“

(Šnajderová, 2003, str. 175)

Jedním z problémů žen s Turnerovým syndromem může být osteoporóza, tedy úbytek vápníku v kostech a snížení jejich pevnosti. Tento problém postihuje většinu žen, avšak ženy s Turnerovým syndromem o něco dříve. Osteoporóza se zjišťuje denzinometrií neboli měřením kostní hustoty, je to obdoba rentgenu, ale bez záření. Již léčba růstovým hormonem a podávání pohlavních ženských hormonů příznivě působí na stav kostí. Doporučena je strava bohatá na vápník, při jeho nedostatku ho lze užívat ve formě tablet, někdy se k němu přidává i vitamin D. (Lebl, 2007)

V dospělosti se může u žen s Turnerovým syndromem vyskytovat vyšší krevní tlak. Příčinou bývá nepoznaná srdeční vada, odchýlné utváření cév nebo vrozená vada ledvin. Stává se, že u některých žen není příčina vyššího krevního tlaku zjištěna.

Dalším zdravotním problémem může být snížená funkce štítné žlázy nebo vyšší hladina krevního cukru, proto se doporučuje nepřejídat sladkým.

2.4.1 Plodnost žen s Turnerovým syndromem

Lebl, Zapletalová (2005, str. 43) uvádí: *„Již víme, že převážná většina dívek a žen s Turnerovým syndromem nemá dobře fungující vaječníky. Úlohou vaječnicků je jednak tvořit ženské pohlavní hormony, jednak uvolňovat do vejcovodů vajíčka, která jsou připravena na oplodnění mužskou pohlavní buňkou – spermií. Většina žen s Turnerovým syndromem proto přirozeným způsobem otěhotnět nemůže. Vzácné výjimky tvoří ženy s chromozomální mozaikou a většinou buněk s karyotypem 46 XX. I jejich eventuální těhotenství však s sebou nese riziko výskytu vrozených vad nebo i poruchy chromozomů u plodu, proto musí být sledováno jak gynekologem, tak i na specializovaném pracovišti lékařské genetiky.“*

Ženy s Turnerovým syndromem mají možnost umělého oplodnění vajíčka spermií mimo tělo matky. Tzv. „dětí ze zkumavky“ se na světě narodily tisíce. K umělému oplodnění dochází v případech, kdy žena sice tvoří vajíčka, ale ty nemohou být přirozenou cestou oplodněna. V takovém případě se vajíčko odebere speciálním přístrojem a oplodní se spermiemi partnera. Oplodněné vajíčko se vrátí zpět do dělohy matky, a pokud se úspěšně uhnízdí, probíhá tak přirozené těhotenství.

V současnosti naše zákony povolují nejen dárcovství mužských spermií, ale také darování vajíčka. Dárkyní musí být anonymní zdravá žena, která podstoupí veškerá genetická vyšetření. Podmínkou pro úspěšné uhníždění vajíčka je přiměřená velikost dělohy ženy s Turnerovým syndromem. Těhotenství se musí udržovat dodáváním hormonů, než se ujme jejich tvorby vlastní placenta. Po celou dobu těhotenství je žena pravidelně kontrolována. V současné době se úspěšnost přenosu vajíčka pohybuje mezi 25 až 30%.

Jsou také ženy, u kterých není umělé oplodnění doporučeno a to ze zdravotních důvodů. (Lebl, Zapletalová, 2005)

2.5 Psychika dívek a žen s Turnerovým syndromem

Dívky a ženy s Turnerovým syndromem jsou stejně inteligentní jako dívky a ženy ostatní populace. Výjimkou jsou pacientky, které mají ve svém karyotypu obsažený ring chromozom, u nichž je prevalence mentální retardace poněkud vyšší. V minulosti byly o dívkách a ženách s Turnerovým syndromem nesprávné představy o snížení jejich intelektu. (Zapletalová, Dařílková, 2003)

Při porovnání duševních schopností dívek s Turnerovým syndromem s jejich sestrami bylo zjištěno, že jsou na tom intelektově zcela srovnatelně. Tím byl vyvrácen dávný předsudek o snížení jejich duševních schopnostech. Při inteligenčních testech dosahují dívky s Turnerovým syndromem lepších výsledků ve verbální složce, než ve složce neverbální. Problémy mohou mít v matematice, psaném či kresleném projevu. Jejich slabší stránkou může být nesoustředěnost a horší prostorová představivost. Naopak se ve většině případech naučí dříve číst než ostatní děti, ale věk kdy začnou psát je o něco pozdější. Většina dívek s Turnerovým syndromem je ve škole úspěšná, stejně tak jako u jiných žáků, tak u těchto dívek jsem dívky nadprůměrné, průměrné i podprůměrné.

Vztahy s vrstevníky mívají dívky s Turnerovým syndromem velmi dobré, bývají oblíbené a pro svou vstřícnou povahu mají hodně přátel. K dalším typickým vlastnostem patří otevřenost, píle, svědomitost a téměř žádná náládovost. Dívky a ženy s Turnerovým syndromem mají smysl pro pořádek a velmi dbají o svůj vzhled.

Některé dívky může v dětství či dospívání provázet určitá citová nezralost, proto se stávají "dospělé" o něco později než stejně staré dívky. Příčinou může být i to, že ji okolí může považovat o něco mladší, než ve skutečnosti je, zejména pro svou menší postavu. Tento přístup neprospívá rozvoji sebevědomí, dívky jsou tak více závislé na své rodině. Důležité je, aby se k ní rodina, učitelé a kamarádi chovali přiměřeně na úrovni jejího věku, nikoli její výšky. Díky léčbě růstovým hormonem, která výšku dívek zlepšuje, se tyto problémy postupně ztrácejí. Mají je především ty dívky, u kterých se Turnerův syndrom zjistil pozdě, nebo kde nebyla léčba růstovým hormonem zahájena. (Lebl, Zapletalová, 2005)

2.6 Klub dívek žen s Turnerovým syndromem

Klub dívek žen s Turnerovým syndromem je nezisková organizace, která sdružuje dívky a ženy s tímto syndromem. Klub založili v roce 1989 manželé Alena a Rudolf Kosinovi. Rudolf Kosina prosadil v České republice léčbu Turnerova syndromu. V klubu se scházejí dívky, ženy i rodiče a řeší své osobní problémy, sdělují si vlastní zkušenosti. Nejčastěji se probírají otázky hormonální léčby a problémy s malou výškou. Sdělují si zkušenosti těch, které byly operativně léčeny. Dívkám, ženám i jejich rodinám jsou tyto přímé kontakty velkou pomocí a umožňují získat dostatek informací a osobních zkušeností. Většině dívek se tak daří vyrovnat psychicky s určitým životním handicapem a mít otevřený přístup k životu a řešení problémů.

V klubu je asi 80 členek různého věku. Kromě schůzek, vycházek, psycho-rehabilitačních pobytů v tuzemsku i v zahraničí se také pořádají od roku 1993 benefiční plesy. Výtěžek z těchto plesů jde na léčbu dívek a žen s Turnerovým syndromem.

(<http://turnerky.nazory.cz/index.php>; 28. 12. 2013)

PRAKTICKÁ ČÁST

3 CÍL, HARMONOGRAM POSTUPU, METODY PRÁCE

3.1 Cíl praktické části

Cílem praktické části mé bakalářské práce je rozbor vývoje a popis kvality života dívek a ženy s Turnerovým syndromem.

Mým úkolem bylo shromáždit dostatek informací, týkajících se Turnerova syndromu. Nastudování odborných materiálů, rozhovory s matkami dívek a sestrou ženy s Turnerovým syndromem. Pomocí rozhovoru zjistit, kdy jim byl poprvé diagnostikován Turnerův syndrom, kdy nastala první léčba, zda mají jiná onemocnění a jaký je jejich současný život.

3.2 Harmonogram postupu

1) Přípravná část - po rozhodnutí psát bakalářskou práci na vlastní téma bylo nejdůležitější přesné vymezení rozsahu práce. Značný čas zabral sběr teoretických informací, které jsem získala především z odborné literatury, s využitím odborných internetových stránek, ale také rozhovory s matkami dívek a sestrou ženy s Turnerovým syndromem. Dále bylo zapotřebí sestavit otázky, kterými získám pro svou práci podstatné informace.

2) Realizační část - rozhovory s matkami dívek a sestrou ženy s Turnerovým syndromem. Osobně jsem navštívila rodiny u nich doma, kde bylo příjemné a klidné prostředí a ženy měly dostatek času na odpovědi.

3) Vyhodnocovací část - ta se skládala především z převedení získaných informací do textové podoby.

3.3 Metody práce

V praktické části byl použit kvalitativní výzkum. Použitými metodami byl strukturovaný rozhovor a kazuistika.

V případě kazuistiky se jednalo o popis konkrétních případů dívek a ženy s Turnerovým syndromem, rozhovory s matkami těchto dívek a rozhovorem se sestrou ženy s Turnerovým syndromem.

4 CHARAKTERISTIKA SOUBORU

KAZUISTIKA

4.1 Kazuistika dospívající dívky

Julie

Rodinná anamnéza

Juliina matka Karolina se narodila v Praze roku 1974, měří 160 cm, jinak je zdráva. Dceru měla ve svých 30 letech. Otec Erl norské národnosti, je narozený roku 1969, v sedmi letech podstoupil operaci srdce. V rodinách nebyla zjištěna významnější genetická rizika. Oba manželé pracují jako scénografové, seznámili se již během studií v České republice. Julinka je jejich prvorozené dítě, narodila se jim po dlouholetém vztahu. Když byly Julii 3 roky, narodil se jim syn Tim. Rodina je bilingvální, děti mluví s matkou česky, s otcem norský a zvládají i základy angličtiny.

Osobní anamnéza

Julinka se narodila na konci srpna 2004 ve 32. týdnu těhotenství, v Praze. Porodní váha byla 1210 g a délka 37 cm. Během těhotenství, byl ve 12. týdnu matce nalezen hematom v děloze. V 16. týdnu nedopadly dobře screeningové testy a ve 20. týdnu na základě testu plodové vody, byl diagnostikován Turnerův syndrom. Postnatální vyšetření diagnózu potvrzuje.

Po narození byla Julince dále diagnostikována hyperbilirubinemie - zvýšená koncentrace bilirubinu (žlučového barviva) v krvi, která se projevovala žloutenkou, žlutým zbarvením sklér, kůže a sliznic. Fyziologická hyperbilirubinemie se objevuje u

novorozenců, ale sama ustupuje. Pokud však neustoupí, cca do 1 týdne jedná se o patologickou hyperbilirubinemii, kterou je nutno léčit.

Dále ji byla diagnostikována anemie, neboli chudokrevnost, stav, při kterém je v krvi nedostatek červených krvinek nebo hemoglobinu (červeného krevního barviva v krvinkách, které přenáší kyslík). Při chudokrevnosti nedostává tělo dostatek kyslíku a výsledkem je únava a slabost. Příznaky se však nemusí objevit hned nebo jsou zpočátku jen mírné. Není-li toto onemocnění rozpoznáno včas a neléčí se, může ohrozit život.

Jelikož měla Julinka nízkou porodní váhu, byla označována jako hypotrofický novorozenec - označuje se tím plod s hmotností pod určitou procentní hladinou.

Zdravotní anamnéza

Matka s Julinkou během prvního měsíce podstoupily různá vyšetření. Při vyšetření byla srdeční vada i anomálie ledvin vyloučeny.

V listopadu 2004 podstoupila ambulantní kontrolu na oddělení pro nedonošené děti. Zde byl definitivně potvrzen Turnerův syndrom, anémie. Matka měla Julinku i nadále kojit a podávat 3x denně kapky Aktiferrinu. Když bylo Julince půl roku, tak její délka byla 55 cm a váha 4260 g.

V únoru 2006 Julinka podstoupila genetická vyšetření na Turnerův syndrom. Psychomotorický vývoj byl hraniční a vývoj hrubé motoriky opožděný. Od 8. měsíce věku byla nutná rehabilitace. V roce a půl znala 10 slov. Teprve ve 24 měsících začala sama chodit.

Ve 2,5 letech byla její výška 74 cm a váha 10 kg. V dubnu 2007 byla zahájena léčba růstovým hormonem Zomactonem. Na žádost matky používali bezjehlový aplikátor. V září 2007 začala navštěvovat mateřskou školu. Odtud byla na přání matky z důvodu posměšků, kvůli vzrůstu ze stran učitelek a dětí v listopadu 2007 přemístěna do jiné mateřské školy. Zde byla Julinka nadšená a spokojená, moc se jí líbilo v přítomnosti dětí.

Ve 3 letech a 9 měsících byla její výška 89,3 cm a váha 12,4 kg. Několik měsíců byla léčena bezjehlovým aplikátorem. Léčba růstovým hormonem byla znát, Julinka

pěkně rostla a byla čilá. Nutné však bylo vyšetření sluchu na otorhinolaryngologii (ORL), jelikož Julinka velmi často nereagovala na dané pokyny. V té době měli doma čerstvé miminko, bez zdravotních problémů.

Ve 4 letech a 4 měsících byla výška 95,8 cm a váha 14,2 kg. Pravidelně chodila na vyšetření ORL z důvodu zvětšení uzlin.

V 5 letech a 11 měsících byla výška 108,4 cm a váha 18,6 kg. Hormony byly podávány každý den. I nadále měla na krku zvětšené uzliny. Ve školce byla jak Julinka, tak i rodiče velmi spokojení. Její výška dosahovala průměru dítěte jejího věku.

Závěr

V současné době je Julince 9 let a 5 měsíců, její výška je 129 cm. Navštěvuje třetí třídu základní školy v Praze. Je zde nadšená, hlavně proto, že má spoustu kamarádů. Mezi dětmi je, a dosud vždy byla, oblíbená. Je to hodná a usměvavá holčička. Jediným problémem v učení, který má, je matematika. Je možné, že je způsoben právě Turnerovým syndromem. I nadále občas přetrvávají problémy se soustředěním, bývá často zamyšlená, což nemusí souviset s Turnerovým syndromem, ale s brzkým narozením.

4.1.1 Rozhovor s matkou Julie

1. Kdy jste se dozvěděla (v jakém období), že má vaše dcera Turnerův syndrom?

Matka: „V 5. měsíci těhotenství mi udělali test plodové vody na základě ne moc dobrého screeningu v 16. týdnu.“

2. Jaká byla vaše reakce?

Matka: „Bylo to hrozný! Nejprve následoval šok, pak přišel vztek na lékaře, jaké dokumentace nám ukazují. Dali nám týden na rozmyšlenou, zda chceme pokračovat v těhotenství nebo ho ukončit. Byli jsme pevně rozhodnutí, že Turnerův syndrom zvládneme.“

3. Poskytli vám lékaři (v případě že ano, kteří) nějaké informace? Nebo jste si měla vše vyhledat sama?

Matka: „V Ústavu pro péči o matku a dítě na oddělení genetiky nám poskytli dost informací, ale mnoho dalších a asi i podrobnějších jsme si vyhledali sami. Nešlo to jen sedět, chtěli jsme vědět víc a víc.“

4. Kdy nastala první léčba?

Matka: „Na konzultace ohledně Turnerova syndromu jsme začali chodit již po narození dcery. S léčbou růstovým hormonem Zomactonem jsme začali v dceřiných 2,5 letech.“

5. K jakým lékařům jste docházeli nebo docházíte?

Matka: „Docházíme do Motola na oddělení Endokrinologie – Doc. Schneiderová.“

6. Jakým způsobem je léčena?

Matka: „Dcera pravidelně chodí na Antropologii v Motole na podrobné měření a vážení a denně podáváme růstový hormon. Díky němu má krásnou výšku.“

7. Má vaše dcera mimo poruchy růstu ještě nějaké zdravotní komplikace?

Matka: „Bohužel, nyní má Julinka skoliózu. Není však jisté, jestli je to z důvodu nízké porodní míry a váhy nebo jestli to můžeme přikládat k Turnerovu syndromu. Skolióza vznikla díky ne úplně pevným „vnitřním svalům“. Chodíme tak na rehabilitace, k chiropraktikovi a léčiteli - což jí velmi pomáhá a záda jsou již skoro rovná. Další problém, který děvčata mohou mít – problém s matematikou - ten se u dcery občas ukazuje. Ještě jeden – malý problém se soustředěním, ale to nemusí souviset s Turnerovým syndromem, ale s brzkým narozením. Měla ho už ve školce.“

8. Ví vaše dcera, že má Turnerův syndrom? Bavíte se o tom doma?

Matka: „Ještě o tom neví. Zatím ví, že si píchá růstový hormon, aby rostla, ale o syndromu jsme ještě nemluvili, což už je čas začít.“

9. Ví rodina o Turnerovu syndromu vaši dcery?

Matka: „Ano, rodina o tomto syndromu ví a velmi nás podporují. Jako rodina jsme otevřená a komunikujeme spolu o všem.“

10. Má-měla vaše dcera problémy se začleňováním do kolektivu, s učením apod.?

Matka: „Naše dcera měla vždy velmi dobrý sociální kontakt s každým kolektivem, i který třeba neznala. Má ráda společnost.“

11. Setkali jste se s nějakou negativní reakcí od okolí?

Matka: „Více méně ne. Jen si občas lidé myslí, že je dcera o rok mladší. Ale ve třídě nejmenší není. Člověk na to raději rychle zapomíná.“

4.2 Kazuistika 21- leté dívky

Veronika

Rodinná anamnéza

Matka Veroniky, Jana se narodila v roce 1963 v jihomoravském kraji. Dceru měla ve svých 29 letech. Její výška je 160 cm, trpí poruchou štítné žlázy, která jí byla zjištěna před pár lety. Otec Petr, narozený ve středočeském kraji roku 1958, měří 180 cm a je zdravý. Manželé se seznámili při studiích v Praze v roce 1982, v současné době pracují jako pedagogové na jižní Moravě. Veronika je druhou dcerou manželů, má o pět let starší sestru, která měří 158 cm. Pracuje jako psycholožka a nemá žádné zdravotní problémy.

Osobní anamnéza

Veronika se narodila v říjnu 1992 ve 38. týdnu těhotenství, v jihomoravském kraji. Porodní váha Veroniky byla 2200 g a délka 45 cm. Během těhotenství matka neměla žádné zdravotní komplikace. Porod proběhl spontánně.

Verunka začala lézt v 8 měsících, o měsíc později sama seděla. Samostatná chůze byla ve 13 měsících.

Předškolní zařízení začala navštěvovat ve třech letech, do školky chodila velmi ráda. Na základní školu nastoupila v 6 letech a 11 měsících. Na základní i střední škole měla velmi svědomitý přístup ke studiu. Menší problémy měla v matematice, ale díky své pílí probírané učivo zvládala a vždy byla ohodnocena 2. Naopak vynikala v jazycích a naukových předmětech. Navštěvovala na základní umělecké škole balet a výtvarnou výchovu, obojí ji velmi bavilo. Hry na klavír po třech letech zanechala, dělalo ji problém sledovat noty a prstoklad. Po absolvování střední zdravotnické školy, nastoupila na roční přípravný kurz na medicínu.

Zdravotní anamnéza

Diagnóza Turnerova syndromu byla rodičům Veroniky sdělena v jejích sedmi letech. Na žádost rodičů byla odborně vyšetřena, z důvodu špatného prospívání. Při pravidelných lékařských prohlídkách u dětské lékařky měla hodnoty naměřené výšky stále podprůměrné. O Turnerovu syndromu byli rodiče informováni ve Fakultní nemocnici v Brně. Ihned jí byla zahájena léčba pomocí růstového hormonu Norditropin. Na endokrinologii také zjistili, že Verunka trpí celiakií - autoimunitní systémové onemocnění, které se projevuje poškozením sliznice tenkého střeva. Proto musí dodržovat bezlepkovou dietu.

Růstový hormon byl Veronice aplikován do jejích patnácti let. Pak začala být hormonálně léčena na dětské gynekologii lékem Trisequens. V osmnácti letech přešla Veronika z dětské gynekologie na gynekologii pro dospělé v Brně, zde pokračuje i nadále v hormonální léčbě.

Veroničina matka si pravidelně zaznamenávala váhu své dcery.

Tabulka č. 1 - Váhové přírůstky Veroniky

<i>Datum</i>	<i>Váha / míra</i>	<i>Poznámka</i>
12.10.1992	2, 20 kg / 45 cm	Datum narození
19.11.1992	2, 85 kg	
3.12.1992	3, 10 kg	
14.12.1992	3, 25 kg	
29.12.1992	3, 35 kg	
7. 1.1993	3, 40 kg	

28.1.1993 matka musela navštívit se svou dcerou rizikovou poradnu, jelikož měla Verunka slabý šelest na srdíčku, v té době byla váha 3,52 kg. Na konci ledna byla zahájena rehabilitace, cvičení podle Vojtovy metody - prvky hypertonie a menší aktivity pravostranných končetin.

Tabulka č. 2 - Váhové přírůstky Veroniky

<i>Datum</i>		<i>Váha / míra</i>	<i>Poznámka</i>
4. 2.1993		3, 70 kg	
11. 2.1993	RP	3, 76 kg	EKG v pořádku
25. 2.1993	RP	3, 90 kg	Příkrmy Sunarem
2. 3.1993		4, 10 kg / 58 cm	Navazování sociálního kontaktu
17. 3.1993		4, 50 kg	Otáčí se na břicho
31. 3.1993		4, 60 kg	Kojení jen ráno
29. 4.1993	RP	5, 47 kg	Plný sunar
13. 5.1993		6 kg	
3. 6.1993		6, 25 kg	Leze, spíše se plazí
1. 7.1993	RP	6, 43 kg	Lék Pyridoxin (2x ½ tablety) Vstává, sedí sama, chodí na nočník, chodí s oporou
16. 8.1993			Leze po kolenou, při plazení je rychlejší
6. 9.1993			Při chůzi se pouští opory
30. 9.1993	RP	7, 75 kg	Konec návštěv v rizikové poradně a cvičení
5.10.1993			Chodí za jednu ručičku, sama 3 kroky
15.10.1993			Ujde větší vzdálenost
26.11.1993		8, 20 kg / 69 cm	
7. 6.1994		9 kg	
14. 6.2000		21 kg / 111,5 cm	Růstový hormon Norditropin
11. 9.2000		22, 8 kg / 114,1 cm	Endokrinologie
25 .9.2002		31, 5 kg / 130,5 cm	Růstový hormon Simplexx
9. 4.2003		34 kg / 134,1 cm	
25 .6.2003		35, 5 kg / 135,1 cm	
1.10.2003		33, 4 kg / 137,1 cm	Kontrola na kardiologii
28.6.2004		41 kg / 141,6 cm	Kontrola na ortopedii – lehká skolióza
11.10.2004		42 kg / 142,9 cm	
14.12.2004		43 kg / 144,4 cm	
15.11.2006			Vyšetření v Pedagogicko- psychologické poradně – dyskalkulie lehkého stupně

Závěr

V současné době je Veronice 21 let, její výška je 150 cm. Prvním rokem studuje Lékařskou fakultu Univerzity Palackého v Olomouci. Studium ji velmi baví. Má vystudovanou střední školu zdravotní. Podle slov matky, si od dětských let přála, starat se o jiné lidi. Během studia na střední škole absolvovala masérský kurz, a ve volném čase masíruje. Veronika má celiakii - bezlepkovou dietu, kterou velmi svědomitě a přísně dodržuje.

4.2.1 Rozhovor s matkou Veroniky

1. Kdy jste se dozvěděla (v jakém období), že má vaše dcera Turnerův syndrom?

Matka: „O nemoci dcery jsme se dozvěděli v jejích 7 letech, když jsme si vyžádali odborné vyšetření.“

2. Jaká byla vaše reakce?

Matka: „Bylo to dost šokující zjištění.“

3. Poskytli vám lékaři (v případě že ano, kteří) nějaké informace? Nebo jste si měla vše vyhledat sama?

Matka: „Paní doktorka nám podala dostatečné informace o onemocnění i o léčbě. Dostali jsme také odborné brožurky s informacemi.“

4. Kdy nastala první léčba?

Matka: „Ihned jsme byli objednáni na dětskou endokrinologii v Brně, kde zahájili léčbu aplikací růstového hormonu Norditropin, kterou jsme měli do 15 let.“

5. K jakým lékařům jste docházeli?

Matka: „Navštěvovali jsme endokrinologii, dětskou gynekologii.“

6. Jakým způsobem je léčena?

Matka: „V současné době je léčena hormonálním lékem Trisequens.“

7. Navštěvujete vaše dcera i dnes pravidelně nějakého lékaře, spojeného s TS (jakého)?

Matka: „Nyní navštěvuje dospělou gynekologii.“

8. Má vaše dcera mimo poruchy růstu ještě nějaké zdravotní komplikace?

Matka: „Na endokrinologii zjistili, že má dcera také celiakii – bezlepkovou dietu.“

9. Ví vaše dcera, že má Turnerův syndrom? Bavíte se o tom doma?

Matka: „S dcerou jsem si promluvila asi v 15 letech o její nemoci, ona sama si vyhledala informace na internetu.“

10. Ví rodina o Turnerovu syndromu vaši dcery?

Matka: „Rodinu jsme informovali, ale jinak o tom doma moc nemluvíme, nebyl zatím důvod.“

11. Má-měla vaše dcera problémy se začleňováním do kolektivu, s učením apod.?

Matka: „Jediné problémy, které kdy měla, byly v matematice, ale díky své pílì a ctižádosti nakonec ji zvládla na dvojku. Naopak vynikala v jazycích a naukových předmětech.“

12. Setkali jste se s nějakou negativní reakcí od okolí?

Matka: „Nikdo v okolí o jejím onemocnění neví a co se týká jejího menšího vzrůstu má tak trochu štěstí v tom, že její sestra měří 158 cm a matka 160 cm, takže není nijak zvlášť odlišná.“

13. Cítí se vaše dcera v něčem díky TS znevýhodněná? Jak?

Matka: „Zdá se mi, že má snížené sebevědomí. Může to samozřejmě souviset s jejími zdravotními problémy, ale může to být i v genech, protože oba rodiče mají tentýž problém se sebevědomím.“

4.3 Kazuistika dospělé ženy

Dana

Rodinná anamnéza

Dany matka Věra se narodila v roce 1935 a měří 162 cm. Dana se jí narodila v 29 letech. Mimo běžných nemocí ve stáří byla matka jinak zdráva. Otec Josef se narodil v roce 1930 a měřil 175 cm. Minulý rok zemřel. Matka Dany pracovala celý život jako učitelka na prvním stupni a otec jako dopravní inženýr. Dana má o 3 roky starší sestru Annu, která pracuje také jako učitelka prvního stupně v Praze. Ani Anna nemá žádné zdravotní problémy, měří 170 cm a má 4 děti.

Osobní anamnéza

Dana se narodila v roce 1964 ve 37. týdnu těhotenství, v Praze. Porodní váha byla 2000 g a délka 45 cm. Porod proběhl zcela přirozeně, bez jakýkoliv komplikací. V 6 měsících byla matka upozorněna dětskou lékařkou, že její dcera má odchylky ve vývoji, ale bez diagnózy. Turnerův syndrom jí byl diagnostikován v pěti letech.

Do předškolního zařízení začala chodit z důvodu drobného vzrůstu až v šesti letech, kde se jí líbilo. Na základní školu nastupovala až v osmi letech, z důvodu stále malého vzrůstu a nezralosti. Ve škole měla s učivem problémy, učila se těžko. Po ukončení základní školy šla na dvouletou zdravotní školu, bez maturity, obor – ošetrovatelka. I přes diagnostikované nižší IQ Dana školu dostudovala a pracuje. Bohužel, potřebuje trvalou pomoc - kontrolu, a to především v oblasti financí, vedení účtů a domácnosti. Proto žije v jedné domácnosti se svou matkou.

Zdravotní anamnéza

Daně byl diagnostikován Turnerův syndrom v pěti letech, bohužel v té době nebyl v tehdejší Československu dostupný žádný lék. Lékaři sdělili rodičům diagnózu, ale veškeré informace o Turnerovu syndromu si museli rodiče opatřit sami. Rodiče se snažili sehnat pomoc v zahraničí, psali do Kanady, USA, Ruska atd. Až o pět let později, v roce 1973 sehnali z Kanady lék Anavar (skupina Oxandrolon), po kterém Dana vyrostla za 6 měsíců o 3 cm. Brala ho dva roky.

V roce 1970 Dana měřila 97 cm a vážila 20,5 kg. O rok později v roce 1971 její výška byla 101 cm a váha 19 kg. Za další rok se její výška zvětšila o 5 cm. V roce 1976 byla pod dohledem výzkumného ústavu endokrinologického. V roce 1978 měřila Dana 131 cm, v té době začala dojíždět na pediatrii do Motola k MUDr. Kopeckému.

V dětství byla Dana velmi často nemocná, trpěla především na záněty uší, zápal plic, bronchitidy, nedostatek červených krvinek aj. Díky tomu byla i často hospitalizována v nemocnici.

V roce 1980 začala navštěvovat gynekologii na Praze 5 v Motole, kde jí byly MUDr. Zounarovou nasazeny hormony na vyvolání menstruace.

V současné době jsou Daně podávány hormonální léky formou náplastí (systém 50 + pilulky Dupastol). Dále se léčí se štítnou žlázou a vysokým krevním tlakem. Pravidelně navštěvuje gynekologii v Motole, profesora Hořejšího, specialistu na dívky a ženy s Turnerovým syndromem.

Závěr

V současné době je Daně 48 let a její výška je 138 cm. Pracuje jako ošetřovatelka v nemocnici a vypomáhá v kuchyňce. Je to velmi optimistická a milá žena, nepřipouští si starosti, které zneklidňují většinu dospělých. Je členkou Turner – Klubu, se kterým jezdí pravidelně na letní pobyty k moři. A jak sama říká, díky těmto pobytům si našla přítelkyně se stejnými zdravotními problémy, se kterými se schází i během roku.

4.3.1 Rozhovor se sestrou Dany

1. Kdy jste se dozvěděli (v jakém období), že má vaše sestra Turnerův syndrom?

Sestra: „Dětská lékařka maminku v 6 měsících upozornila, že sestra má podle tabulek odchylky ve vývoji. Oficiálně jí byl diagnostikován Turnerův syndrom (Karyotyp 45-X) v sestřiných 5 letech. Mně bylo tehdy 8 let.“

2. Jaká byla reakce?

Sestra: „Smutek, obavy – ale pak přijetí situace. Maminka měla obavy, zda všechno zvládne, bylo jí líto, že sestra nebude mít děti, že bude malá. Přesto se o ni s tatínkem celý života starali.“

3. Poskytli vám lékaři (v případě že ano, kteří) nějaké informace? Nebo jste si měli vše vyhledat sami?

Sestra: „Lékaři rodičům sdělili diagnózu, ale převážně si informace hledali sami. V té době moc dostupných informací nebylo. Neznali jsme nikoho, s podobným postižením. Rodiče si informace sháněli, kde se dalo.“

4. Kdy nastala první léčba?

Sestra: „V té době u nás nebyl žádný dostupný lék. Rodiče se snažili sestře pomoci a tak hledali, kde se dalo. Až v 10 letech dostávala lék Anavar, který rodiče objednali z Kanady.“

5. K jakým lékařům jste docházeli nebo docházíte?

Sestra: „Dana navštěvovala endokrinologii, pediatrii a především gynekologii. Tu navštěvuje stále.“

6. Jakým způsobem je léčena?

Sestra: „Nyní bere hormonální léky, léky na štítnou žlázu a na vysoký tlak.“

7. Má vaše sestra mimo poruchy růstu ještě nějaké zdravotní komplikace?

Sestra: „V dětství byla velmi často nemocná, díky tomu i časté hospitalizace v nemocnici. Sestra má nižší IQ, ale i přesto vystudovala zdravotní školu, bez maturity. Potřebuje trvalou pomoc, nedokáže se o sebe sama postarat, především v oblasti rozhodování (finance apod.). V současnosti má problémy se štítnou žlázou a krevním tlakem.“

8. Ví vaše sestra, že má Turnerův syndrom? Bavíte se o tom doma?

Sestra: „Sestra o svém postižení ví. Jezdí pravidelně na dovolené s Turner-Klubem, kterým je členem.“

9. Ví rodina o Turnerovu syndromu vaši sestry?

Sestra: „Všichni členové naší rodiny jsou informováni o jejím stavu a přijímají ho.“

10. Má-měla vaše sestra problémy se začleňováním do kolektivu, s učením apod.?

Sestra: „Problémy se začleňováním do kolektivu měla. Byla jiná – malá a málo chápavá. Měla ale i své kamarádky a nedělala si s tím velké starosti. Víc to trápilo rodiče.“

11. Setkali jste se s nějakou negativní reakcí od okolí?

Sestra: „V době socialismu nebyli lidé zvyklí setkávat se s postiženými lidmi – ti byli „uklizeni“ do ústavů, aby nebyli na očích. Sestra se pohybovala mezi lidmi a tak se za ní často ohlíželi – někdy dost neomaleně. V současné době je to spíš výjimka.“

12. Cítí se vaše sestra v něčem díky Turnerovu syndromu znevýhodněná?

Jak?

Sestra: „Myslím, že si svoje postižení nebere moc k srdci. Žije život tak, jak je a umí se radovat z maličkostí. Málo kdy si stěžuje. Nikdy netoužila po tom vdát se a mít vlastní rodinu. Je v ní stále cosi dětsky čistého.“

SHRnutí PRAKTICKÉ ČÁSTI

U první dotazované dívky byl Turnerův syndrom zjištěn již v prenatálním období. Rodiče, nejen že měli možnost získat informace ještě před narozením dcery, ale i zahájit tak včasnou léčbu. Léčba růstovým hormonem byla zahájena ve 2,5 letech, což oproti ostatním ženám bylo o dost dříve. Devítiletá dívka Julie zatím o Turnerovu syndromu neví, ale jak sama matka řekla, je nejvyšší čas jí o tom říct. Během rozhovoru se matka zmínila, že by ráda jednou své dceři dopřála, aby mohla založit vlastní rodinu. Podle informací od lékařů, je prý možnost, kdy s nástupem menstruace může s dcerou dojít na gynekologii a nechat jí zmrazit vajíčka. Teď už jen prý musí doufat, že jednou menstruace přijde.

U druhé dotazované dívky, nebo spíš ženy, byl Turnerův syndrom zjištěn v sedmi letech. I přes veškeré upozorňování okolí a rodinou, že je Verunka na svůj věk velmi malá, lékařka odpovídala, že co by matka Verunky chtěla, že sama je drobná, malá, tak ať nečeká, že bude mít velké dítě. Zde se domnívám, že bylo ze strany dětské lékařky velké pochybení. Naštěstí se však Verunka dostala na Brněnskou kliniku, kde jí byla poskytnuta veškerá péče. Veronika má dnes 150 cm, možná kdyby se začalo s růstovým hormonem dřív, tak by o nějaký centimetr byla vyšší. Je to velmi ambiciózní a zodpovědná slečna, prvním rokem studuje Lékařskou fakultu v Olomouci.

U třetí dotazované ženy je diagnóza nejzávažnější. Nejen, že má Turnerův syndrom, ale má i nižší IQ. Jelikož dříve nebyla léčba Turnerova syndromu dostupná a začala pozdě, tak nyní měří Dana pouhých 138 cm. Je odkázána na pomoc druhých v oblasti hospodaření. Dana je se svým životem spokojená, pracuje jako ošetřovatelka v nemocnici a neuvědomuje si zdravotní problémy jaké má. Je členkou Turner-Klubu, se kterým jezdí na dovolené a našla si zde přítelkyně s podobnými zdravotními problémy.

ZÁVĚR

Bakalářská práce se zabývá pohledem na život tří, generačně odlišných žen s Turnerovým syndromem. Cílem mé práce bylo shromáždit dostatek informací o Turnerově syndromu, životě žen s tímto syndromem a následně vše přehledně uspořádat. Rozhovorem s matkami a sestrou jsem se snažila zjistit co nejvíce informací o tom, kdy se poprvé o Turnerově syndromu dozvěděli, jaká byla první reakce a zda mají negativní zkušenosti s reakcí od okolí. Všechny otázky, které jsem si na začátku své bakalářské práce stanovila, mi byly zodpovězeny. Rodiny dotazovaných žen mi ochotně poskytly potřebné informace. V jejich domácím prostředí jsem tak viděla, jak žijí a jaké mají rodinné zázemí. Ve všech případech jsem vycházela z jejich životních příběhů a zkušeností.

Turnerův syndrom vyžaduje spolupráci ze strany pediatrů, endokrinologů, genetiků, kardiologů, gynekologů, psychologů a dalších odborníků. V současné době existuje mnoho způsobů, jak zmírnit projevy a zlepšit kvalitu života dívek a žen s Turnerovým syndromem. Nejdůležitější je včasné stanovení diagnózy, aby mohla být zahájena léčba. Provádí se aplikací růstového hormonu, který výrazně zlepšuje růstovou prognózu dívek s Turnerovým syndromem. Dále je nutné, především v období dospívání, podávat pohlavní hormony.

Po psychické stránce je zjištění Turnerova syndromu velmi náročné. Mohu to posoudit ze svých vlastních zkušeností, protože Turnerův syndrom byl diagnostikován neteří. Celá rodina jsme společně prožívali nelehkou situaci. Na psychiku působí i fakt, že není jasné, jaké další přidružené onemocnění bude mít děvčátko s Turnerovým syndromem.

Domnívám se, že cíl mé práce byl splněn. Toto téma bylo zajímavé, ale bohužel, v současné době je velmi málo odborné literatury. O Turnerově syndromu se moc nehovoří, přestože se v České republice každý rok narodí až 25 holčiček. Většinu příznaků ale dnešní medicína umí úspěšně léčit. Doporučuji shlédnout zajímavý dokument, který se jmenuje "Já jsem já" na internetových stránkách:

<http://www.ceskatelevize.cz/ivysilani/1095946610-diagnoza/204562241500018/>.

V tomto dokumentu se vypráví o životě mladé ženy s Turnerovým syndromem, zpěvačky Lenky Kosinové.

Lenka Kosinová je dcera manželů Kosinových, zakladatelů Klubu dívek žen s Turnerovým syndromem.

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

Seznam použitých českých zdrojů

BAYER, M. (ed). *Pediatric*. 1. vyd., Praha: Triton, 2011. ISBN 978-80-7387-388-2

GREENSPAN, F. S. a BAXTER, J. D. *Základní a klinická endokrinologie*. 1. vyd., Nakladatelství H & H Vyšehradská, 2003. ISBN 80-86022-56-0

KOLEKTIV AUTORŮ. *Jak vypracovat bakalářskou a diplomovou práci*. Univerzita Jana Amose Komenského Praha, 2012. ISBN 978-80-7452-024-2

LEBL, J., JANDA, J. a POHUNEK, P. *Praktická pediatrie*. 1.vyd., Praha: Galén, 2008. ISBN 978-80-7262-578-9

LEBL, J., ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. 2.vyd., Praha: Maxdorf, 2005. ISBN 80-7345-064-X

LEBL, J., ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. 3.vyd., Praha: Maxdorf, 2007. ISBN 978-80-7345-113-4

PRITCHARD, D. J. a KORF, B. R. *Základy lékařské genetiky*. 1.vyd., Praha: Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-449-2

SADLER, T. W., *Langmanova lékařská embryologie*. 1. vyd., Praha: Grada Publishing, a.s., 2011. ISBN 978-80-247-2640-3

VOKURKA, M. a HUGO, J. *Praktický slovník medicíny*. 10. vyd., Praha: Maxdorf s.r.o., 2011. ISBN 978-80-7345-262-9

ZAPLETALOVÁ, J., LEBL, J., ŠNAJDEROVÁ, M., et al. *Turnerův syndrom*. 1. vyd., Praha: Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8

Seznam použitých internetových zdrojů

PEDIATRICKÁ KLINIKA FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE a 2. LÉKAŘSKÉ FAKULTY UNIVERZITY KARLOVY. *Léčba růstovým hormonem*. [online]. [cit. 2013-10-10]. Dostupné z: <http://www.pediatricie-motol.cz/lecba-rustovym-hormonem>

PEDIATRICKÁ KLINIKA FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE a 2. LÉKAŘSKÉ FAKULTY UNIVERZITY KARLOVY. *Turnerův syndrom*. [online]. [cit. 2013-10-11-9]. Dostupné z: <http://www.pediatricie-motol.cz/turneruv-syndrom>

KOSINA, R. *Klub dívek žen s Turnerovým syndromem*. [online]. 2007 [cit. 2013-12-28]. Dostupné z: <http://turnerky.nazory.cz/index.php>

DIAGNÓZA, PŘÍBĚHY MODERNÍ MEDICÍNY. *Turnerův syndrom*. [online]. [cit. 2013-12-28]. Dostupné z: <http://www.ceskatelevize.cz/ivysilani/1095946610-diagnoza/204562241500018>

SEZNAM OBRÁZKŮ

Seznam obrázků

Obrázek 1: Vliv ženských pohlavních hormonů na vývoj dělohy	22
Obrázek 2: Žena s Turnerovým syndromem.....	III
Obrázek 3: Turnerův syndrom - nejobvyklejší projevy.....	IV

SEZNAM TABULEK

Seznam tabulek

Tabulka 1: Váhové přírůstky Veroniky	37
Tabulka 2: Váhové přírůstky Veroniky	38

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha A – Slovníček odborných výrazů	I
Příloha B – Obrázek ženy s Turnerovým syndromem	III
Příloha C – Turnerův syndrom - nejobvyklejší projevy	IV

PŘÍLOHY

Příloha A – Slovníček odborných výrazů

- Alergologie** - lékařský obor, zaměřený na léčbu alergií
- Autozom** - chromozom, který se v tělesných buňkách jedince vyskytuje v páru
- Barrovo tělísko** - optickým mikroskopem pozorovatelná "hrudka" chromatinu, která představuje inaktivovaný X chromosom
- Botallova dučej** - zvláštní tepna vyskytující se v embryonální fázi
- Celiakie** - chronické onemocnění sliznice tenkého střeva způsobené přecitlivělostí na lepek
- Dermatologie** - obor medicíny zabývající se kůží a jejími deriváty a chorobami kůže
- Dysfunkce** - narušená nebo odchylná funkce orgánů
- Dysgeneze** - porušený vývoj
- Endokrinologie** - lékařský obor zabývající se studiem žláz s vnitřní sekrecí, jejich produkty a diagnózou i léčbou jejich poruch
- Estrogeny** - ženské pohlavní hormony
- Eustachova trubice** - nebo sluchová trubice je trubice dlouhá asi 3,5 – 4,5 cm, která spojuje nosohltan a dutinu středního ucha
- Fibroblast** - buňka vaziva produkující základní vazivovou hmotu
- Gastroenterologie** - je obor zabývající se chorobami zažívacího traktu
- Gynekologie** - je lékařský podobor zabývající se prevencí nemocí a léčbou ženských pohlavních orgánů
- Hypertenze** - vysoký krevní tlak
- Hypofýza** - centrální endokrinní žláza
- Hypoplazie** - neúplné vyvinutí některého orgánu
- Chromozom** – vláknitá struktura buněčného jádra, v níž je v podobě DNA obsažena dědičná informace
- Kardiologie** - je obor vnitřního lékařství zabývající se diagnostikou a nechirurgickou terapií onemocnění srdce
- Karyotyp** - soubor chromozomů uspořádaný podle jejich jednotlivých druhů v diagramu

Koarktace aorty - vrozená vada představující zúžení aorty nejčastěji v oblasti

Botallových duček

Lékařská genetika - odvětví lékařské vědy, které se zabývá lidským genomem a jeho poruchami

Mentální retardace - postižení jedinců, při kterém dochází k zaostávání vývoje rozumových schopností, k odlišnému vývoji některých psychických vlastností a k poruchám v adaptačním chování

Mikrognathie - zmenšená dolní čelist, patrná zejména v bradové oblasti

Nefrologie - odvětví medicíny zabývající se diagnózou a léčbou ledvin

Oftalmologie - obor medicíny, zabývající se onemocněními a chirurgií zrakových drah

Osteoporóza - řídnutí kostí

Otorhinolaryngologie - chirurgický lékařský obor, který se specializuje na diagnózu a léčbu chorob ušních, nosních a krčních

Ptóza - pokles, klesnutí

Teleangiektazie – lokalizované nahromadění rozšířených drobných krevních cév kapilár, drobných žilek, které lze pozorovat např. na kůži či na sliznici

Urologie - lékařský chirurgický obor zabývající se nemocemi močového systému

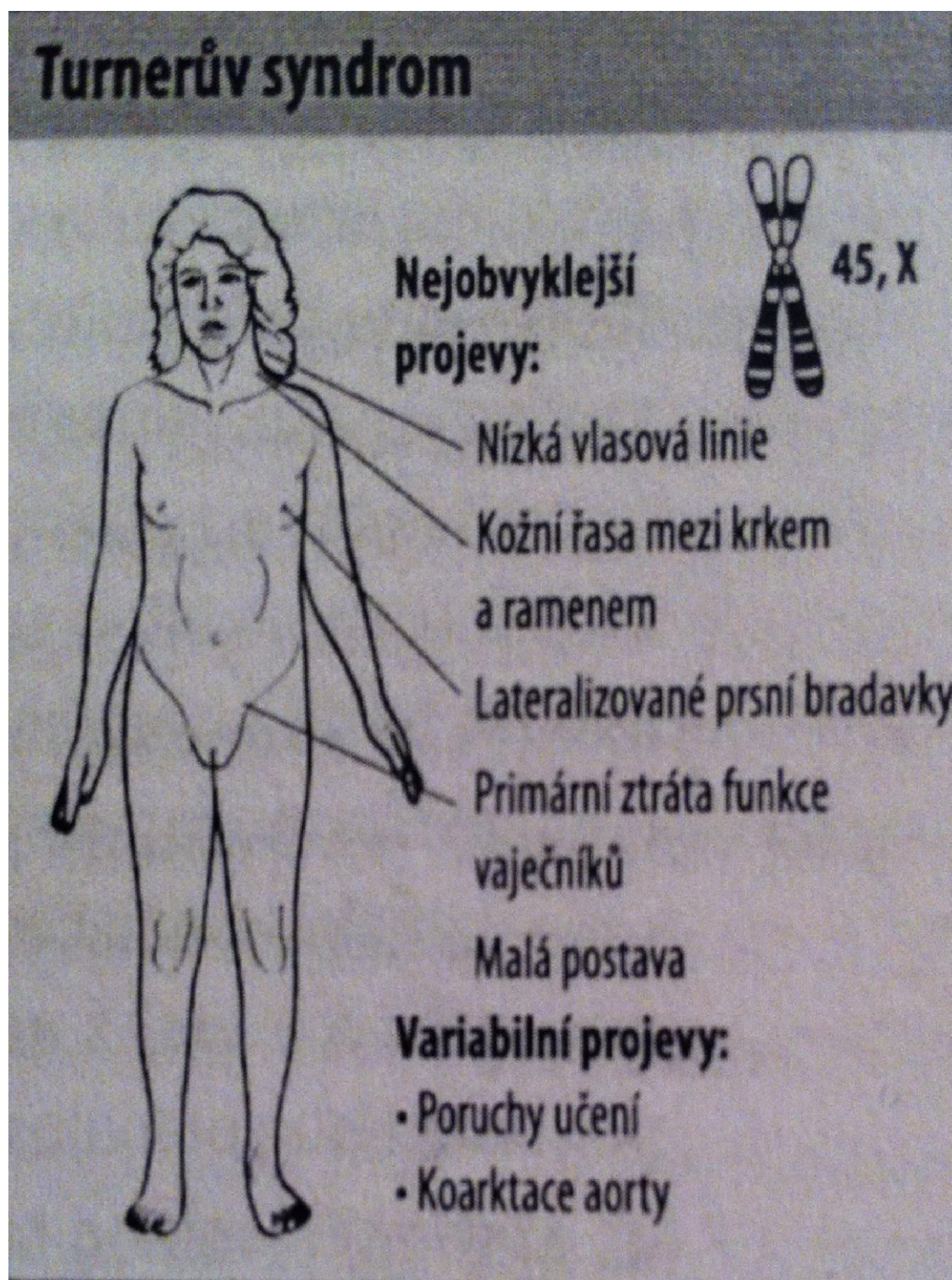
Příloha B – Obrázek ženy s Turnerovým syndromem



Obrázek 2: Žena s Turnerovým syndromem, který je charakterizován karyotypem 45, X

Zdroj: Sadler, 2011 (str. 287)

Příloha C – Turnerův syndrom - nejobvyklejší projevy



Obrázek 3: Turnerův syndrom - nejobvyklejší projevy

Zdroj: Pritchard, Korf, 2007 (str. 51)

BIBLIOGRAFICKÉ ÚDAJE

Jméno autora: Blanka Chýleová

Obor: Speciální pedagogika - vychovatelství

Forma studia: kombinované studium

Název práce: Život s Turnerovým syndromem

Rok: 2014

Počet stran textu bez příloh: 40

Celkový počet stran příloh: 4

Počet titulů českých použitých zdrojů: 10

Počet internetových zdrojů: 4

Vedoucí práce: Mgr. Milan Fleischmann