



TURNER-SYNDROM (45,X- SYNDROM

Entstehung

Das Turner-Syndrom (oder Ullrich-Turner-Syndrom) ist ein genetisches Syndrom, das durch ein fehlendes Geschlechtschromosom und durch das Fehlen der darauf lokalisierten Gene zustande kommt. Diese Störung entsteht meist durch eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen bei der Entwicklung der elterlichen Keimzellen (in 70% der väterlichen Samenzellen). Über die Ursachen ist bislang wenig bekannt. Man weiss, dass das Risiko für ein Kind mit Turner-Syndrom nicht von dem Alter der Eltern bei der Zeugung abhängt.

In manchen Fällen findet sich auch der Chromosomensatz 45,X als **Mosaik**. Hierbei geschieht die Chromosomenfehlverteilung *nach* der Befruchtung der Eizelle, während der Zellteilung der Körperzellen des Kindes. Dementsprechend sind nur die Körperzellen des Kindes betroffen, die von den Zellen mit der Fehlverteilung abstammen. Das Ausmaß der Beeinträchtigungen hängt hierbei von dem Anteil der betroffenen Zellen ab. Dieser kann in ver-

schiedenen Geweben des Kindes auch sehr unterschiedlich sein, so dass über das Ausmaß der Beeinträchtigungen keine genauen Voraussagen gemacht werden können. Das Wiederholungsrisiko bei weiteren Schwangerschaften ist dann praktisch null.

Häufigkeit

Die Häufigkeit bei Frauen beträgt 1:2500. Feten mit dem Chromosomensatz 45,X gehen in 98% der Fälle spontan ab.

Das klinische Bild

Frauen mit UTS sind von normaler Intelligenz und haben einen Kleinwuchs. Die Wachstumskurve bei Turner-Kindern verläuft normalerweise schon ab der Geburt bis zum Abschluß des Längenwachstums unter der 3. Perzentile. Körperlich finden sich ein Flügelracken, herabhängende Augenlider, ein tiefer Haaransatz im Nacken, eine fehlende Entwicklung der Brust und ein Ausbleiben der Regel mit Unfruchtbarkeit. Dies resultiert aus der Rückbildung der Eierstöcke einschl. Follikel bald nach der Geburt. Sollte eine Frau mit Turner-Syndrom doch schwanger werden, muß mit einer stark erhöhten Neigung zu Fehlgeburten und zu chromosomalen Störungen bei den Nachkommen gerechnet werden.

45,X-Frauen können Probleme bei der räumlichen Orientierung haben. Später besteht die Gefahr der Osteoporose. Häufig sind kleinere Herzfehler (am häufigsten Aortenisthmusstenose, Aortenstenose und

Vorhofseptumdefekt) und Nierenfehlbildungen. Es kann eine Neigung zu chronischen infektiösen Darmerkrankungen und zur Fettleibigkeit und bestehen.

Mögliche Therapien

Es gibt keine ursächliche Therapie für das UTS. Allerdings können die meisten Störungen gut behoben werden. Die Herzfehler sind beispielsweise i.d.R. gut zu operieren. Die Lebenserwartung ist bei geeigneter Therapie wohl nicht eingeschränkt. Hormonelle Defizite (ausbleibende Geschlechtsentwicklung in der Pubertät) können durch Gaben von Geschlechtshormonen kompensiert werden. Die erreichbare Körpergröße kann durch Gaben von Wachstumshormon erhöht werden, so dass letztlich die Größe bis über 10 cm über der zu erwartenden Größe liegen kann. Damit wurde bei 85% der behandelten Turner-Mädchen eine Größe im Normalbereich erreicht. Das beste Therapieschema (Beginn und Dauer der Hormongaben, Kombinationsformen des Wachstumshormons mit Östrogenen, etc.) ist zur Zeit noch nicht ganz klar, daher sollte zu diesem Zweck ein Spezialist konsultiert werden. Prinzipiell sollte der Beginn der Östrogentherapie möglichst spät liegen, da damit das Wachstum gestoppt werden kann. Die Unfruchtbarkeit als solche kann allerdings nicht behoben werden; hier müssen Alternativen wie Adoption etc. ins Auge gefaßt werden.

Wiederholungsrisiko

Das Wiederholungsrisiko bei weiteren Schwangerschaften ist bei Turner-Syndrom als extrem gering einzustufen.