

Prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.  
Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.

# **TURNERŮV SYNDROM**

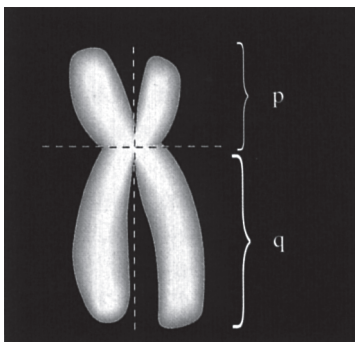
---

4. vydání

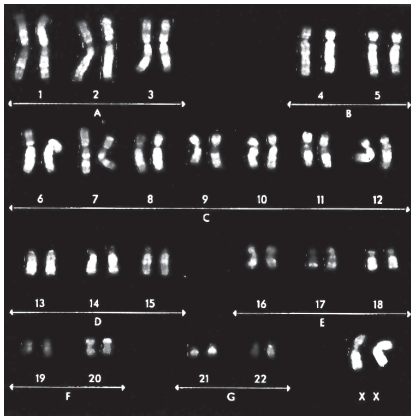
**MAXDORF**

# 1 JAK VZNIKÁ TURNERŮV SYNDROM?

Tělo člověka se skládá z mnoha miliard jednotlivých buněk. Každá buňka našeho těla má ve svém buněčném jádru sestavu 46 chromozomů. Každý z těchto chromozomů (obr. 1) v sobě nese množství genů, nositelů genetické informace. Geny jsou v chromozomech zapsány v podobě složité chemické sloučeniny, zvané deoxyribonukleová kyselina (DNA). Právě geny rozhodují v převážné míře o tom, jaký člověk bude. Bude-li velký nebo malý, světlavý nebo černovlasý, hnědooký či modrooký, jaké budou rysy jeho tváře, zda bude mít hudební nebo pohybové nadání a jak rozvinutá bude jeho prostorová představivost, potřebná pro školní úspěch v matematice či v deskriptivní geometrii. V tomto výčtu znaků přenášených geny bychom mohli ještě dlouho pokračovat. Geny uložené v chromozomech tedy rozhodující měrou předurčují jak tělesné znaky lidského jedince, tak i jeho duševní schopnosti.



**Obr. 1** Chromozom. Mikroskopická struktura uvnitř buněčného jádra, která obsahuje jednotlivé geny. Chromozom má dvě krátká raménka (p) a dvě dlouhá raménka (q). Soubor všech chromozomů se nazývá karyotyp. Buněčné jádro každé buňky člověka obsahuje za normálních okolností 46 chromozomů



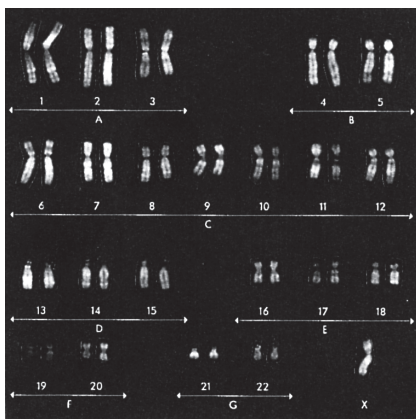
**Obr. 2a** Normální ženský karyotyp 46,XX. 44 chromozomů (22 párů) tvoří tzv. autozomy, které jsou společné oběma pohlavím. Dva chromozomy jsou tzv. heterochromozomy (gonozomy, pohlavní chromozomy). Pro ženu je typická dvojice heterochromozomů XX, pro muže XY

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 vyroste-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 (obr. 2a). V této formulaci 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

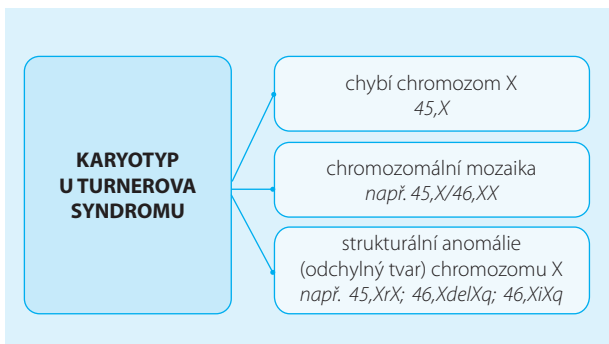
**Obr. 2b** Karyotyp 45,X, typický pro Turnerův syndrom



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 přinášžený 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 (obr. 2b). 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 apod. Tento stav označujeme jako „strukturní anomálie“ čili odchylný tvar chromozomu X. Také dívky se strukturní anomálií chromozomu X mají Turnerův syndrom (obr. 3).

Jiné dívky či ženy s Turnerovým syndromem mají „chromozomální mozaiku“ – směs dvou nebo více různých sestav chromozomů. U nich při splynutí vajíčka a spermie byla sestava chromozomů dokonalá, ale při některém z dalších



**Obr. 3** Různé karyotypy (sestavy chromozomů) u Turnerova syndromu. Všechny tři skupiny dívek a žen mají podobné příznaky. Společný je pro ně zejména menší vzrůst a pro většinu i porucha funkce vaječníků

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 však nemá valný 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. Budeme proto dále hovořit o všech společně.

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, jak o tom hovoříme v oddílu o vaječnicích.

## JAK ZÍSKAL TURNERŮV SYNDROM SVÉ JMÉNO?

Americký lékař Henry Turner si v roce 1938 všiml, že sedm jeho pacientek 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 pacientek 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“.

## LZE TURNEROVU SYNDROMU PŘEDEJÍT?

Za Turnerův syndrom nikdo nemůže. Ztráta chromozomu X nebo jeho části je, pokud dnes víme, náhodným rozmarem přírody. Vznik Turnerova syndromu nezávisí na věku maminky ani na zdravotním stavu či zvyklostech rodičů. Počínání maminky během těhotenství nemá s Turnerovým syndromem v žádném případě spojitost, protože o něm bylo rozhodnuto již dříve, na samém počátku vývoje malého človíčka – při oplodnění vajíčka spermií.

Turnerův syndrom se nevyskytuje častěji v určitých rodinách. Rodina, která již má děvčátko s Turnerovým syndromem, nemá zvýšené riziko pro jeho vznik v dalším těhotenství. Vzniku Turnerova syndromu tedy není možné předejít.

## JAK LZE ZJISTIT TURNERŮV SYNDROM?

I když u některých děvčat mohou být projevy Turnerova syndromu tak nápadné, že lékař již při běžném vyšetření na něj získá naléhavé podezření, je pro definitivní určení Turnerova syndromu vždy nezbytné vyšetřit sestavu chromozomů v buněčném jádře, **karyotyp**.

Karyotyp se nejčastěji vyšetřuje v lymfocytech, jedné skupině bílých krvinek. Ty lze snadno získat odběrem krve. V laboratoři se tyto krvinky nechají růst – vytvoří se z nich „buněčná kultura“. V určité fázi růstu této buněčné kultury, kdy jsou chromozomy dobře patrné, se vyšetří pod mikroskopem a pořídí se jejich fotografie. Z fotografie se chromozomy vystříhnou, seřadí do párů a zjistí se, zda je jejich počet úplný. Tímto způsobem je třeba vyšetřit alespoň třicet, raději však více buněk. Pro diagnózu Turnerova syndromu je příznačné chybění nebo nedokonalé utváření jednoho chromozomu X nejméně v 5 % všech vyšetřených buněk. Obvykle je však buněk s poruchou chromozomu X podstatně více nebo jsou postiženy všechny.

V některých případech může být výsledek vyšetření karyotypu z lymfocytů sporný nebo je třeba jej ještě upřesnit. Potom může být zapotřebí vyšetřit karyotyp z buněk kůže, zvaných fibroblasty. Získají se miniaturním odběrem částek kůže, kožní biopsií, příp. stěrem ze sliznice ústní dutiny.

Karyotyp se během života člověka v podstatě nemění. Jedno spolehlivé vyšetření karyotypu pro diagnózu Turnerova syndromu dostičuje.

## JAK JE TURNERŮV SYNDROM ČASTÝ?

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.

---

## 2 TURNERŮV SYNDROM PŘED NAROZENÍM

Turnerův syndrom lze zjistit již během těhotenství. Je to možné v případě, že se u maminky v první polovině těhotenství z nějakého důvodu provedl odběr vzorku placenty (biopsie choriových klků) nebo odběr plodové vody (amniocentéza), eventuálně odběr pupečnickové krve (kordocentéza) na genetické vyšetření. Turnerův syndrom může být při takovém vyšetření náhodným nálezem. Diagnóza se po narození děvčátka ověřuje vyšetřením z lymfocytů získaných krevním odběrem. Často je karyotyp vyšetřený po narození odlišný ve smyslu nálezů menšího procenta buněk s jedním X chromozomem nebo buněk s chromozomem X odlišně utvářeným.

Rodiče mají po takovém vyšetření právo sami rozhodnout, přejí-li si těhotenství přerušit nebo v něm pokračovat. Před svým rozhodnutím by se měli dobře seznámit s problematikou Turnerova syndromu a měli by si uvědomit, že život s Turnerovým syndromem sice přináší určité komplikace, ale že převážná většina dívek a žen s Turnerovým syndromem může prožít bohatý a šťastný život.

Teoreticky by bylo možné tímto způsobem zjistit Turnerův syndrom před narozením ve všech rodinách. Znamenalo by to však podrobit všechny maminky náročnému a zatěžujícímu vyšetření, což není v praxi možné.

Výjimečně lze vyslovit podezření na Turnerův syndrom i při ultrazvukovém vyšetření plodu během těhotenství z nápadnějšího prosáknutí oblasti šíje.



---

### 3 NOVOROZENÉ DĚVČÁTKO S TURNEROVÝM SYNDROMEM

Děvčátka s Turnerovým syndromem mají sklon se narodit o něco dříve a mívají o něco menší porodní hmotnost i porodní délku. Není to však pravidlem – a i v takovém případě termín porodu a porodní hmotnost obvykle nevybočují z širších hranic normy.

#### OTOKY (LYMFEDÉMY)

U některých děvčátek s Turnerovým syndromem mohou být po narození nápadné otoky nožiček (obr. 4), zejména nártů,



**Obr. 4** Otoky nožiček (lymfedémy) u malého děvčátka s Turnerovým syndromem

a ručiček (lymfedémy). Vznikají proto, že se u plodu dostatečně nevytvořily drobné mízní cévy, které odvádějí tekutinu z měkkých částí těla zpět do krevního oběhu.

Tyto otoky zpravidla mizí během šesti měsíců nebo jednoho roku a nečiní žádné obtíže. Jen výjimečně přetrvávají déle. Mohou však již po narození přivést lékaře na stopu Turnerova syndromu.

## **KOŽNÍ ŘASA NA KRKU (PTERYGIUM COLLI)**

Další nápadnou známkou mohou být u některých děvčátek kožní řasy po stranách krku, které vytvářejí dojem širokého krku (pterygium colli). Mají podobnou příčinu jako otoky. V nitroděložním životě se hromadila tkáňová tekutina v oblasti krku, protože nemohla dobře odtékat. Pterygium colli nečiní žádné zdravotní obtíže. Pokud se děvče později v dětství nebo v dospívání rozhodne pro operativní odstranění nadbytečných kožních řas z kosmetických důvodů, je možné se poradit na specializovaném pracovišti plastické chirurgie.

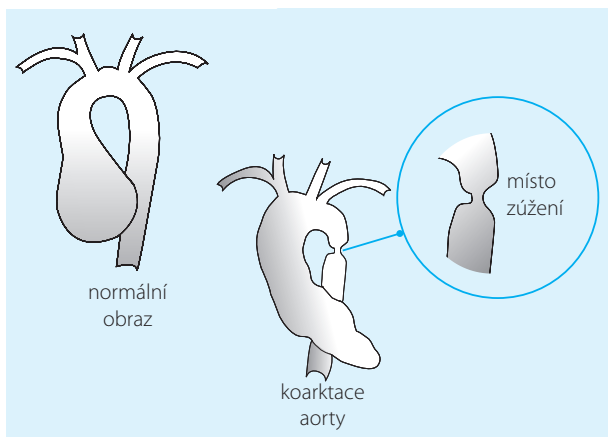


**Obr. 5** Vyšetřování srdce ultrazvukem (echokardiografie). Při tomto zcela nebolestivém vyšetření lze spolehlivě posoudit utváření srdce i velkých cév. Mělo by je podstoupit každé děvčátko s Turnerovým syndromem

## SRDCE A CÉVY

Děvčata s Turnerovým syndromem se častěji než jiné děti rodí s vrozenou vadou srdce nebo velkých cév. Některé srdeční vady se projeví v prvních dnech života, jiné zjistíme až při cíleném vyšetření srdce ultrazvukem (obr. 5). To by mělo podstoupit každé děvčátko s Turnerovým syndromem. Nejčastější vrozenou vadou je zúžení srdečnice (koarktace aorty). Téměř všechny vrozené srdeční vady lze dnes úspěšně operovat. Preventivní kardiologické vyšetření včetně ultrazvuku (echokardiografie) by se mělo provádět hned po zjištění, že děvčátko má Turnerův syndrom. Kontrolní vyšetření by mělo následovat přibližně každé dva roky.

V posledních letech se užívá k vyšetření srdce speciální zobrazovací metoda – **magnetická rezonance**. Toto vyšetření je nezbytné opakovat během puberty nebo na prahu dospělosti. Důvodem je rozpoznání mírné formy koarktace aorty nebo vady aortální chlopně. Jde sice o vrozenou vadu, ta ale u malých dětí nemusí být nápadná a může být při echokardiografii přehlédnuta.



**Obr. 6** Zúžení srdečnice (koarktace aorty) je vrozená odchylka, která se může vyskytnout u některých děvčat s Turnerovým syndromem. *Vlevo:* schéma normálního rentgenového obrazu srdce a velkých cév. *Vpravo dole:* schéma rentgenového obrazu srdce a velkých cév při koarktaci aorty. Zúžení tvoří překážku v toku krve do dolní poloviny těla a srdce musí usilovně pracovat proti velkému odporu. Koarktaci aorty lze operovat

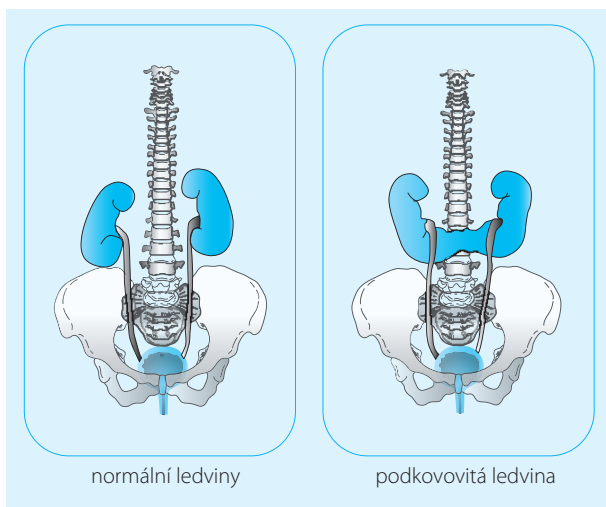
Pravidelné sledování krevního tlaku a v případě nálezu hypertenze její léčba je samozřejmostí.

Při nálezu vrozené vady srdce nebo velkých cév (obr. 6) se děvčátka s Turnerovým syndromem ujímá specialista na onemocnění srdce – dětský kardiolog, který je pravidelně sleduje.

## LEDVINY

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 spojeny do tvaru podkovy (obr. 7).

Tyto odchylky činí obtíže jen výjimečně. Přesto však by každé děvčátko s Turnerovým syndromem mělo podstoupit



**Obr. 7** Vlevo: schéma normálního utváření ledvin a močovodů. Vpravo: podkovovitá ledvina. U některých děvčátek s Turnerovým syndromem lze zjistit tuto vrozenou odchylku v utváření ledvin. Zatímco obvykle se během nitroděložního života z původně společného základu utvoří dvě ledviny, které jsou uloženy v bederních krajinách vedle páteře, při podkovovité ledvině zůstávají dolní póly obou ledvin spojeny. Z pravé i z levé části podkovovité ledviny vychází vlastní močovod

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.

Podkovovitá ledvina nepřináší svému nositeli zvláštní riziko. Každé odchylné utváření ledvin i vývodných močových cest však může vést k narušení plynulého odtoku moči a k uchycení močové infekce. Proto je vhodné močové ústrojí v tomto směru pravidelně kontrolovat.

## NEHTY

Některá děvčátka s Turnerovým syndromem mají odchylně utvářené nehty na prstech 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.

## NEPROSPÍVÁNÍ

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 hmotnosti. Tyto problémy obvykle odeznívají před koncem prvního roku a v dalším životě nepůsobí žádné obtíže.

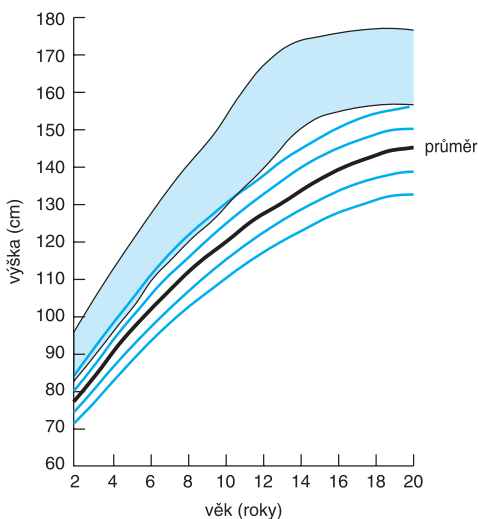
---

## 4 TURNERŮV SYNDROM V DĚTSTVÍ

### RŮST

Všechny dosud uvedené projevy Turnerova syndromu řada děvčat nemá – nebo nemusejí upoutat pozornost. Většina děvčátek s Turnerovým syndromem prospívá stejně jako ostatní děti a nemívá nápadné zdravotní problémy. Proto se na Turnerův syndrom často přichází až později v dětství. Nejčastějším důvodem ke zjištění Turnerova syndromu v tomto věku bývá *růstová porucha*.

Všechna děvčata s Turnerovým syndromem rostou pomaleji než ostatní děti (obr. 8). Opoždování růstu bývá v prvních letech života málo nápadné, ale s přibývajícím roky je stále významnější. Již při nástupu do školy jsou dívky s Turnerovým syndromem v průměru o 17 cm menší než ostatní stejně stará děvčata. Na prahu dospělosti dorůstají mladé ženy s Turnerovým syndromem, pokud nejsou léčeny, do průměrné výšky 146 cm. To je přesně o 21 cm méně, než činí průměrná dospělá výška mladých českých žen. Má-li dívka s Turnerovým syndromem vysoké rodiče, může dorůst do výšky až 158 cm, a nebude se tedy vzrůstem lišit od drobných dívek bez Turnerova syndromu. Pokud by však Turnerův syndrom neměla, dorostla by taková dívka až do výšky 179 cm. Naopak dcera malých rodičů, která má Turnerův syndrom, může dosáhnout v některých případech dospělé výšky jen 134 cm (místo 155 cm, pokud by Turnerův syndrom neměla).



**Obr. 8** Výška neléčených děvčat s Turnerovým syndromem od dvou do dvaceti let ve srovnání s ostatními děvčaty. Stínovaná plocha představuje výšku, které dosahují v příslušném věku děvčata, která Turnerův syndrom nemají. Černá čára ukazuje průměrnou výšku neléčených dívek s Turnerovým syndromem, okolní čáry vymezují pásma jejich podprůměrného a nadprůměrného růstu. Střední výška mladých dospělých dívek činí 167 cm, při neléčeném Turnerově syndromu ale jen 146 cm. Jen nejvyšší neléčené dívky s Turnerovým syndromem mohou dosáhnout dolního normálního pásma tělesné výšky (upraveno podle Ranke, M. B. et al., Eur. J. Pediatr., 1983; 141: 81–8)

**Dospělá výška neléčených žen s Turnerovým syndromem: 134 až 158 cm (průměr: 146 cm)**

Příčině malého vzrůstu děvčat s Turnerovým syndromem stále ještě dobře nerozumíme. Víme, že se v těle těchto dívek tvoří normální množství růstového hormonu, ale jejich růstový hormon nestačí zajistit normální růst. Dlouhé kosti končetin, které rozhodující měrou přispívají k růstu po celé období dětství, jsou vůči růstovému hormonu u dívek s Turnerovým syndromem méně vnímavé.

Mnoho let se proto soudilo, že malá výška je neodvratným osudem každé dívky a ženy s Turnerovým syndromem a že ji nelze léčbou ovlivnit. Teprve koncem osmdesátých

**Tabulka** Zlepšení předpovědi dospělé výšky u děvčat s Turnerovým syndromem při léčbě růstovým hormonem

délka léčby	průměr (cm)	rozmezí (cm)
bez léčení růstovým hormonem	146	134–158
trvalo-li léčení 1 rok	149,8	137,8–161,8
trvalo-li léčení 2 roky	151,9	139,9–163,9
trvalo-li léčení 3 roky	153,2	141,2–165,2
každým dalším rokem léčení se dospělá výška dále poněkud zlepšuje		

let 20. století se objevily první slibné zprávy, které naznačovaly, že léčebné podávání růstového hormonu ve zvýšených dávkách dokáže nízkou vnímavost dlouhých kostí k růstovému hormonu alespoň částečně překonat. K vlastnímu růstovému hormonu se tak začal přidávat další růstový hormon jako lék.

Dnes již víme, že léčba růstovým hormonem děvčatům s Turnerovým syndromem skutečně pomáhá. Nedokáže sice úplně odstranit růstovou poruchu, dokáže ji však podstatně zmírnit a umožní naprostě většině dívek dosáhnout na prahu dospělosti společensky přijatelné tělesné výšky. Od roku 1991, kdy byla v České republice zahájena léčba růstovým hormonem u děvčat s Turnerovým syndromem, jej dostalo již téměř 400 dívek. Každý rok léčení trochu pomůže, avšak jen dlouhodobá, řadu let trvající léčba přináší největší užitek (viz tabulku). Léčba se obvykle zahajuje nejdříve ve věku tří let. To je období, kdy se tělesná výška děvčátek začíná významně opožďovat. Růstový hormon naopak nedoporučujeme u téměř dospělých dívek, které mají jen nepatrně otevřené růstové štěrbinu. To zjistí lékař z rentgenového snímku jejich zápěstí. Všeobecně platí, že pokud začneme léčit růstovým hormonem před 10. rokem věku, je velmi pravděpodobný výškový zisk v dospělosti minimálně o 10 centimetrů.

Léčení růstovým hormonem je poměrně náročné. Provádí se na vybraných dětských klinikách, které mají s touto léčbou dostatek zkušeností. V České republice je takových míst jedenáct (jejich seznam je uveden v této knížce). O odeslání





**Obr. 9** Podání růstového hormonu v podkožní injekci. Nejvhodnějším místem je přední plocha stehna. Místo podání bychom měli každý den měnit. Často používáme injekční pera, s nimiž je aplikace injekce nejen velmi jednoduchá, ale i téměř nebolestivá. Starší děvčata si většinou chtějí píchat injekce sama

ke specialistovi, který se léčbou růstovým hormonem zabývá, můžete požádat svého dětského lékaře.

Růstový hormon se podává v injekcích. Jde totiž o látku bílkovinné povahy, kterou by při podávání v tabletách, kapkách nebo v sirupu narušily trávicí šťávy v zažívacím ústrojí a do krve by přecházely jen její neúčinné zbytky. Proto je při léčení nutno zažívací ústrojí obejít.

Injekce s růstovým hormonem se píchají podkožně (obr. 9). Tento nejjednodušší způsob podání injekcí se snadno naučí každý člověk. Rodiče i starší dívky sami získají brzy v podávání injekcí takovou zručnost, že píchnutí pro ně není o nic větším problémem než vyčištění zubů. Aby tělo mělo z růstového hormonu největší užitek, je nutné, aby jej dostávalo každý den. Nejvhodnější doba pro injekci je večer před spaním. Důvodem je skutečnost, že u každého dítěte

se růstový hormon v těle nejvíce tvoří v prvních hodinách noci po usnutí a injekcí před spaním se daří přirozený rytmus působení růstového hormonu věrně napodobit. Navíc večer před spaním máme pro injekci dostatek klidu a pokud se stane součástí našich každodenních večerních úkonů, nebudeme na ni zapomínat.

Injekce růstového hormonu jsou téměř nebolestivé. Pro jeho podávání jsou k dispozici speciální injekční aplikátory s velmi tenkou jehlou, které se každý snadno naučí ovládat.

Léčba růstovým hormonem je u děvčat s Turnerovým syndromem vždy dobrovolná. Rozhodnutí o zahájení léčení je společným závěrem rodičů a lékaře. Rodiče by měli být před svým rozhodnutím vždy dobře informováni. Měli by porozumět zákonitostem růstu u děvčat s Turnerovým syndromem a měli by vědět, že není-li růstová porucha ještě nápadná v předškolním věku, může být mnohem nápadnější později, např. ve dvanácti letech – odklad léčení však mezitím nepříjemně zkrátí dobu, po kterou ještě děvče poroste, a celkový účinek léčení již nebude ideální. Lékař by měl rodiče vždy seznámit s předpovědí dospělé výšky právě jejich dcery. Taková předpověď není sice zcela přesná, pro orientaci však pomůže.

Ze zkušenosti víme, že většina rodičů se pro léčení dcery růstovým hormonem rozhodne. Někdy smysl léčení zvažují rodiče vysokého vzrůstu, jejichž dcera s Turnerovým syndromem má díky tomu šanci vyrůst bez léčby do výšky až 158 cm. Rodiče mohou považovat tuto dospělou výšku za dostatečnou. I taková dívka však v případě léčby růstovým hormonem vyroste více.

Řada rodičů dívek s Turnerovým syndromem se před zahájením léčby růstovým hormonem ptá na možné vedlejší účinky. Růstový hormon je látka tělu vlastní. Jako lék se vyrábí způsobem, který zaručuje, že konečný výrobek je zcela totožný s vlastním růstovým hormonem. Z tohoto hlediska je léčení bezpečné.

Určitý problém může představovat skutečnost, že podáváme větší množství růstového hormonu, než je pro lidské tělo obvyklé. Zvýšená množství růstového hormonu skutečně mohou přinášet některé vedlejší projevy. Ze zkušenosti s téměř 400 dívkami léčenými do současnosti v České republice však můžeme konstatovat, že tyto vedlejší projevy nejsou

nebezpečné – a dosud v žádném případě nevedly k nutnosti přerušit léčeni.

Jedním z možných vedlejších projevů léčby růstovým hormonem je zadržování většího množství vody v těle. To většinou nevede k obtížím. Pokud však děvčátko mělo po narození otoky nártů, popřípadě i rukou (lymfedémy), může se náznak otoků po zahájení léčby opět objevit. Jen ojediněle však činí větší problémy. Výjimečně může na začátku léčby dojít ke zvýšení nitrolebního tlaku, což se projeví bolestmi hlavy, špatným viděním. Potíže zmizí po krátkodobém vysazení růstového hormonu. Po 2–3 týdnech se začíná nižší dávkou, která se postupně zvyšuje. Potíže se téměř nikdy nevrátí.

Při léčení růstovým hormonem je také nutno sledovat udržování hladiny krevního cukru (glykemie). Zodpovědnost za pravidelné kontroly v tomto směru (vyšetření tzv. glykosylovaného hemoglobinu, HbA<sub>1c</sub>) přejímá váš lékař. Dívky s Turnerovým syndromem se totiž rodí s poněkud zvýšeným sklonem pro vznik cukrovky a u některých se mírná forma cukrovky skutečně v dospělosti projeví. O růstovém hormonu je známo, že může v některých případech sklon ke vzniku cukrovky posílit. Zpočátku jsme proto všechna děvčata s Turnerovým syndromem při léčení růstovým hormonem mimořádně bedlivě sledovali. Zkušenosti jsou však povzbudivé. Ani u nás, ani v jiných zemích nebyl zvýšený výskyt cukrovky při léčení růstovým hormonem pozorován.

Léčba růstovým hormonem u dívek s Turnerovým syndromem je tedy podle dosavadních zkušeností nejen účinná, ale i bezpečná.

## SLUCH

Některá děvčátka s Turnerovým syndromem mohou mít nápadně často záněty středního ucha. Příčinou bývá poněkud odchylné zakřivení Eustachovy trubice, která vytváří spojení mezi středoušní dutinou a nosohltanem. U děvčat s Turnerovým syndromem se může i při nevelkém zánětu nosohltanu Eustachova trubice přechodně ucpat. Neprůchodná Eustachova trubice vyvolá pocit „zalehlého ucha“ a zhorší sluch.

V té době se už často začne rozvíjet i zánět středouší, který může vést až k perforaci (prasknutí) ušního bubínku.

Často opakované nebo vleklé záněty středního ucha mohou být příčinou dlouhodobého nebo i trvalého narušení sluchu. Proto právě pro děvčátka s Turnerovým syndromem je velmi důležité, aby jejich záněty středouší byly včas rozpoznány a důsledně léčeny. I když obvykle neradíme používat antibiotika příliš často, je v tomto případě vždy vhodnější antibiotika nasadit, aby se podařilo zánět zvládnout co nejdříve a aby se snížilo riziko jeho přechodu do vleklého stadia.

Děvčátko s Turnerovým syndromem, které má se záněty středního ucha problémy, by mělo být sledováno specializovaným ušním lékařem (otorinolaryngologem), který má s podobnými dětmi dostatek zkušeností. Vznik sluchové poruchy není nevyhnutelný a správnou léčbou mu často lze předejít.

Výjimečně může být nedoslýchavost u děvčátka s Turnerovým syndromem i vrozená. I proto je prospěšné, když součástí vyšetření u Turnerova syndromu je i audiogram – vyšetření, při kterém lze rozpoznat i mírnou ztrátu sluchu, a to i jen v některých výškách tónů. Nerozpoznaná a neléčená nedoslýchavost přináší problémy při rozvoji řeči, později může být i jednou z příčin školních neúspěchů. Přitom jí lze snadno čelit. Audiogram obvykle vyšetřuje specialista z otorinolaryngologie – foniatr.

## ZRAK

Krátkozrakost či šilhání se vyskytují u řady dětí. Při Turnerově syndromu jsou jen o něco častější, řeší se však 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 očních víček lze řešit plastickou úpravou.

---

# REJSTŘÍK

## A

adopce 40  
alergolog 52  
amniocentéza 15, 49  
audiogram 27  
autozomy 10, 49

## B

biopsie  
– choriových klků 15  
– kožní 14

## C

cévy 18, 47  
citové vyzrávání 30  
cubiti valgi 49  
cukrovka 26, 41, 47

## D

darování vajíčka 39  
děloha 32, 39, 46  
denzitometrie 41, 49  
deoxyribonukleová kyselina 9  
dermatolog 28, 52  
dospívání 30, 32, 33  
duševní schopnosti 29

## E

echokardiografie 17, 47, 49  
endokrinolog 33, 52  
estrogeny 32, 35, 49  
Eustachova trubice 26

## F

fibroblasty 14

## G

gastroenterolog 52  
gen 9, 49  
genetická  
– informace 9  
– poradna 39  
genetické vyšetření 15, 49  
genetik 52  
glykemie 26, 39, 41  
glykosylovaný hemoglobin 26  
gonozomy 49  
gynekolog 33, 52  
gynekologické prohlídky 36

## H

heterochromozomy 10, 49  
hormon 49  
hormonální léčba 33  
hypertenze 41

## Ch

chromozomální mozaika  
11, 32, 38, 50  
chromozom X 10, 49  
– neúplný 11  
chromozom Y 12, 36  
chromozomy 9, 49  
– pohlavní 10, 49

## I

injekční pera 25  
intelekt 29, 45  
in vitro fertilizace 39, 46, 50

**K**

kardiolog 19, 52  
 karyotyp 10, 36, 39, 50  
 – 45,X 11  
 – 45,X/46,XX 12  
 – 45,Y 12  
 – 46,XX 10  
 – 46,XY 10  
 – Turnerova syndromu 12  
 – vyšetření 14  
 keloidní jizvy 42  
 Klub dívek a žen s Turnerovým  
 syndromem 56  
 koarktace aorty 18, 50  
 kordocentéza 15, 50  
 kosti 22, 33, 35, 48  
 – úbytek vápníku 40  
 kostní zralost 47  
 kožní řasa na krku 17, 42  
 krátkozrakost 27  
 krevní cukr 26, 39  
 – vyšší hladiny 41  
 krevní tlak 39, 41, 48  
 kůže 28

**L**

ledviny 19, 47  
 – vrozené vady 41  
 lékařská genetika 39  
 lékařské sledování 47  
 lymfedémy 16, 26, 50

**M**

matematika 29  
 menstruace 32, 35  
 menstruační kalendář 36  
 mimoškolní aktivity 30  
 mízní cévy 17  
 močová infekce 20  
 močové ústrojí 20, 47

**N**

nefrolog 52  
 nehty 20  
 névy 28, 42

**O**

odběr  
 – plodové vody 15  
 – pupečnickové krve 15  
 – vzorku placenty 15  
 oftalmolog 27, 52  
 osteoporóza 40, 50  
 osvojení dítěte 40  
 otěhotnění 32, 38  
 otoky 16, 26, 50  
 otorinolaryngolog 27, 52

**P**

partnerské vztahy 37, 45  
 pěstounská péče 40  
 pigmentové névy 28, 42  
 placenta 50  
 plastická chirurgie 17, 42  
 pochva 32  
 podkovovitá ledvina 19, 50  
 pohlavní chromozomy 10  
 pohlavní orgány 33  
 pohlavní žlázy 32  
 pohlavní hormony  
 32, 38, 45, 47, 49  
 – léčebné podávání 35  
 pokles horních víček 27, 42, 50  
 poševní hlen 36  
 povahové vlastnosti 30  
 progesteron 32, 50  
 prostorová představitost 29, 45  
 prsní žlázy 32, 35  
 pterygium colli 17, 50  
 ptóza *viz* pokles horních víček  
 puberta 32, 51

**R**

ren arcuatus 50  
 růst 21, 32, 33, 47  
 růstová porucha 21  
 růstová rychlost 47  
 růstové štěrbiny 33  
 růstový hormon 22, 41, 47, 55  
 – léčebné použití 23  
 – vedlejší účinky 25  
 – způsob podání 24

## S

- sebevědomí 30
- sexuální citění 45
- sexuální život 36, 37
- sluch 26
- sonografie 51
- spermie 10, 38, 39, 51
- Společnost Turnerova syndromu 55
- sportování 41, 45
- srdce 18, 47
- srdeční vady 18, 41

## Š

- šilhání 27
- školní prospěch 29
- štítná žláza 42, 47

## T

- těhotenství 15, 46
- tělesná výška 21, 33, 45, 47
- Turnerův syndrom
  - častost 14
  - diagnóza 14
  - historie 54
  - karyotypy 12
  - lékařské sledování 47
  - novorozenci 16
  - před narozením 15
  - původ jména 13
  - v dětství 21
  - v dospělosti 38
  - v dospívání 32
  - vznik 9

## U

- ultrazvuk, ultrasonografie 49, 51
  - vyšetření ledvin 20, 47
  - vyšetření srdce 18
  - vyšetření v gynekologii 36
  - vyšetření v porodnictví 39
- umělé oplodnění 39, 46, 50
- urolog 52

## V

- vada srdce 18
- vaječníky 32, 38, 47
  - odstranění 36
- vajíčko 10, 38, 51
  - darování 39
- vápník 35, 40
- vitamin D 41
- vrozené vady 38
- vyšetření
  - oční 47
  - štítné žlázy 47
  - ušní 47
- výtok 35

## Z

- zánět
  - nosohltanu 26
  - středního ucha 26
- zlomeniny 41
- zrak 27
- zúžení srdečnice 18, 50