Zeitschrift: Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 89 (1991)

Heft: 3

Artikel: Ullrich-Turner-Syndrom

Autor: Felber, Gabriela

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-950143

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

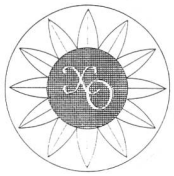
Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 21.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Ullrich-Turner-Syndrom



Der amerikanische Arzt Henry H. Turner stellte anlässlich des Jahrestreffens der Association for the Study of Interal Secretions, vom 13. und 14. Juni 1938 in San Francisco, erstmals das Turner Syndrom vor. H. Turner beschrieb es als «Syndrom mit Infantilismus», angeborenen Faltennacken und nach aussen gedrehten Unterarmen. Otto Ullrich, ein deutscher Arzt, beschrieb 1930 in der Zeitschrift für Kinderheilkunde das Syndrom. Er sprach von angeborener Nackenschwellung sowie lymphoangiodysplastischen Ödemen an den Händen und Füssen. 1949 schrieb O. Ullrich eine Übersichtsarbeit mit besonderer Berücksichtigung des Ullrich-Turner-(bzw. «Bonnevie-Ullrich»-)Syndroms. (sf)

1. Was ist das Turner Syndrom?

Das Turner Syndrom ist eine angeborene Entwicklungsstörung beim weiblichen Geschlecht. Die betroffenen Mädchen und Frauen sind kleinwüchsig und haben nur unterentwickelte Ovarien. Sie sind deswegen unfruchtbar, und ohne Behandlung mit weiblichen Hormonen entwickeln sich keine sekundären Geschlechtsmerkmale. Davon abgesehen sind die Trägerinnen des Turner Syndroms normale Frauen. Es können sich aber noch weitere Merkmale manifestieren, die medizinischer Behandlung bedürfen, z.B. Herzfehler, Nierenfehlbildungen, Probleme mit den Ohren und anderes. Die Ursache der Störung ist eine Geschlechtschromosomenanomalie. Eines der beiden X-Chromosomen fehlt oder ist nur unvollständig vorhanden. Der Fehler ist auf ein zufälliges Ereignis in der Reifung einer elterlichen Keimzelle zurückzuführen.

2. Weitere klinische Beobachtungen, statistisch erfasst bei 100 Patientinnen

Lymphödema (Ansammlung von Flüssigkeit in den Extremitäten während der Kindheit)	36
Atypische Nägel (weiche Fingernägel, die an den Spitzen aufwärts ragen)	43
Ptosis (herabhängendes Oberlid)	11
Myopie (Kurzsichtigkeit)	14
Epikanthale Falten (Lidfalte am äusseren Augenwinkel)	27
Faltennacken	41
Tiefer Haaransatz	54
Schildbrust (breite Brust mit weitauseinanderliegenden Brustwarzen)	55
Aortenstenose (Verschluss oder Einengung der Aorta)	9
Herzgeräusche	43
Atypische Ohren (tiefstehende Ohren)	48
Otitis media chronica (Mittelohrentzündung)	53
Cubitus valgus (nach aussen offener Winkel der Ellbogen)	55
Andere Skelettabnormitäten	40
Gastrointestinale und andere Nahrungsmittelprobleme (tritt häufig während der Kindheit auf)	37
Renale Abnormitäten (strukturelle Abnormitäten und Dysfunktionen der Nieren und des Blasentraktes)	27
Hypothyreoidismus (Unterfunktion der Schilddrüsen)	8

Weitere mögliche Befunde beim Turner Syndrom sind:
- Diabetes mellitus
- Keloid-Bildung
- Hoher Blutdruck
- Pigmentierte Molen
- Trockene Haut
- Mikrognathie
- Enger hochbogiger Gaumen

3. Klassifizierung

Monosomie (klassische Form)
Diese klassische Form des Turner Syndroms wird durch den Kariotypen 45,X vertreten, d.h., allen Zellen fehlt ein X-Chromosom. Diese Gruppe zeigt meistens mehr der erwähnten physischen Merkmale als diejenige, die anderen Kategorien des Turner Syndroms angehören. Die Häufigkeit der Monosomie beträgt innerhalb des Turner Syndroms ca. 50%.

Isochromosom
Der isochromosomen Typ ist durch den Kariotyp 46,X,i(Xq) und 46,X,i(Xp) vertreten. Turner-Patientinnen mit einem Isochrom haben noch beide X-Chromosomen, aber eines der beiden ist teilweise verkürzt.
Normalerweise teilt sich ein Chromosom der Länge nach, aber im Fall des Isochroms hat es sich quer geteilt. Das Resultat ist der Verlust von einem ganzen oder einem Teil eines Chromosomenarms und damit des genetischen Materials, das darin enthalten war.
Zwei normale X-Chromosomen sind nötig für eine richtige sexuelle Entwicklung. Der Ausdruck «Isochrom» in bezug auf ein X-Chromosom mit einem normalen langen Arm, Kariotyp 46,Xi(Xq), bedeutet, dass der kurze Arm des Chromosoms verlorenging, und dass der lange Arm doppelt vorhanden ist. Frauen mit diesem Isochrom sehen mit grosser Wahrscheinlichkeit nicht anders aus als Monosomie-Patientinnen. Trotzdem haben sie etwas weniger häufig Nackenfalten und kardiovaskuläre Schäden.
«Isochrom» bezogen auf ein X-Chromosom mit einem kurzen Arm, Kariotyp 46,X,i(Xp), bedeutet, dass der lange Arm des Chromosoms verlorenging und der kurze Arm verdoppelt wurde. Solche Frauen sind häufig grösser als diejenigen mit anderen Formen des Turner Syndroms.
Diese Form des Isochroms ist selten, aber man weiss, dass sie zu Sterilität und einem Verlust der sexuellen Entwicklung führt. Beide Isochrom-Typen machen etwa 12–20% aller Turner-Fälle aus.

Mosaik
Wenn einerseits die Chromosomenzahl oder die Struktur in **verschiedenen** Zellen von **einem** Organismus verschieden ist, wird dies als chromosomales Mosaik bezeichnet.
Das Mosaik ist typischerweise durch den Kariotyp 45,X/46,XX vertreten. In dieser Art von Turner Syndrom sind nur einige der Zellen betroffen, indem ihnen das zweite Geschlechtschromosom fehlt. Solche Patienten zeigen üblicherweise die geringste Anzahl von physischen Merkmalen, die mit dem Turner Syndrom assoziiert sind. Dreissig bis vierzig Prozent aller Turner-Syndrom-Patientinnen haben ein Mosaik.

Zelltypen unterscheiden sich im Mosaik. Eine Patientin kann zum Beispiel einige Zellen haben, denen das ganze X-Chromosom fehlt, zusätzlich zu einigen Zellen, die isochrom sind.
Bis zu 20% dieser Gruppe können die Menstruation haben, und bis jetzt kennt man mehr als hundert nachgewiesene Schwangerschaften von Frauen mit einem Mosaik. Diejenigen, die die Menstruation haben, gehen meist in eine frühe Menopause, beginnend Ende ihrer zwanziger oder anfangs der dreissiger Jahre.

4. Behandlung

Ein Hauptmerkmal des Turner-Syndroms ist, dass die Patientinnen keine funktionstüchtigen Ovarien haben, d.h., dass sie keine eigenen Östrogene produzieren können. Das bedeutet, dass die Mädchen nicht spontan pubertieren und deshalb Östrogene einnehmen müssen. Nach Abschluss der Pubertät darf die Einnahme von Östrogen nicht abgestellt werden. Das ist für viele Frauen nicht leicht zu ertragen, wenn sie sich klar darüber werden, dass sie die Mittel ein Leben lang einnehmen müssen. Ohne diesen «Ersatz» kommen die Frauen (nachdem sie bereits eine künstliche Pubertät hatten) in eine frühzeitige Menopause, was heissen kann: Wallungen, psychische Reizbarkeit, Depressionen, trockene Scheide, schlechter Stoffwechsel, Osteoporose etc. zu leiden. Es gibt heute gute, fein dosierte Präparate, die als Pille, Spritze und neuerdings als Pflaster angewandt werden können.

Fraulichkeit und Sexualität
Es ist wichtig, Fraulichkeit und Sexualität zu diskutieren, da doch der emotionell am schwersten zu ertragende Aspekt des Turner Syndroms die Unfruchtbarkeit ist. Ein anderer Grund zur Besorgnis ist der Umstand, dass die sekundären Geschlechtsmerkmale fehlen können. Turner's Individuen sind phänotypisch weiblich, und es besteht überhaupt kein Zweifel darüber, dass das Individuum weiblich ist. Der «Phänotyp» stellt das physische Erscheinungsbild eines Individuums dar. Der Phänotyp ist eine physiologische, nicht eine psychologische Klassifizierung.
Turner's Frauen machen sich Sorgen über die Sexualität und ihre eigenen Fähigkeiten, ausgefüllte und befriedigende sexuelle Beziehungen zu erreichen. Einige glauben, weil ihre Physiologie sich verschieden entwickelt hat, dass sie von einem potentiellen Partner zurückgewiesen würden. «Ich habe Angst davor, dass jemand, den ich liebe, mich eventuell links liegen lässt wegen einer anderen Frau, die schöner ist. Wie es auch kommt, am Ende bin ich doch immer der Verlierer.» Dies ist eine allgemein verbreitete Angst. Trotz der Tatsache, dass jede Frau physisch einzigartig ist. Die Östrogenbehandlung hilft Turner's Frauen, eine ähnliche Figur zu entwickeln wie die anderen Frauen. Turner's Frauen sind voll dazu fähig, einen Orgasmus zu haben. Obwohl dies nicht notwendigerweise das Ziel jeder sexuellen Beziehung ist, wurde doch in letzter Zeit dem Orgasmus viel Bedeutung beigemessen. In dieser Hinsicht unterscheiden sich Turner's Frauen sicher nicht von anderen Frauen. Viele neuere Studien haben gezeigt, dass der Höhepunkt im Orgasmus im wesentlichen von der eigenen psychologischen Verfassung abhängt. Je glücklicher du mit deinem Partner bist, umso einfacher wird es auch sein, einen Orgasmus zu erreichen.

Was ich am Kleinsein schätze

- Ich kann hohe Absätze tragen
- Ich habe fast überall Platz
- Die Leute haben keine Angst vor mir
- Ich bin meistens in der Mitte einer Fotografie
- Ich kann in der Badewanne liegen
- Auf normalen Betten oder Sofas kann ich bequem liegen

Nachteile, wenn man klein ist

- Halteschlaufen im Bus oder Tram sind kaum zu erreichen
- Kleiderständer sind meist zu hoch
- Im Kino oder Theater ist es schwierig, über die Köpfe zu sehen
- Das Gefühl, in einer Menschenmenge verloren zu sein und jemanden in der Menge suchen zu müssen, wird zum Problem
- Die Kosten und die Umstände, ständig neue Kleider abzuändern, sind frustrierend

5. Wachstum und Wachstumsstimulation

Die Charakteristika des Wachstums von Turner-Mädchen, von Geburt an bis die Endgrösse erreicht ist:

- Turner-Mädchen sind schon bei der Geburt kleiner – 97% der Länge von anderen neugeborenen Mädchen.
- Während der Kindheit wachsen sie langsamer. Mit acht Jahren entspricht ihre Länge 90% der Länge der Mädchen, die normal wachsen.
- Mit neun Jahren beginnt der Pubertätsschub. Turner-Mädchen haben keinen Pubertätsschub, wachsen aber konstant weiter. Das bringt mit 13–14 Jahren eine weitere Reduktion der relativen Grösse bis zu 85%.
- Ab 14 Jahren wachsen die anderen Mädchen langsamer als Turner-Mädchen, deshalb holen sie etwas auf.
- Mit 18 Jahren stoppt das Wachstum bei anderen Mädchen, während Turner-Mädchen immer noch wachsen.

«O.k., Mami, ich bin bereit für die Spritze!»

- Die relative Endgrösse von Turner-Mädchen liegt bei ca. 88% der Grösse von anderen erwachsenen Frauen. (In Dänemark liegt die endgültige Grösse von Turner-Frauen um 147 cm, während dänische Frauen durchschnittlich 167 cm werden.)

Heute können wir das Wachstum mit verschiedenen Hormonbehandlungen stimulieren. Hier sind die drei Kategorien:
1. Wachstumshormone (müssen täglich mittels Injektionen verabreicht werden). Wachstumshormone beeinflussen wahrscheinlich die endgültige Grösse.
2. Anabolische Steroide (werden täglich als Tablette genommen) erhöhen die endgültige Grösse um 3–5 cm.

3. Östrogene (werden täglich als Tablette genommen) begünstigen die endgültige Grösse nicht.
Früher glaubte man, dass Östrogene die Endgrösse reduzieren würden, wenn man sie verabreichte, bevor das Mädchen ausgewachsen war. Man weiss jetzt, dass Östrogene keinen negativen Effekt haben, falls man sie in den richtigen Dosierungen zur richtigen Zeit verabreicht. In bezug auf Wachstumshormone glaubt man mehr und mehr, dass diese die Endgrösse erhöhen werden. Wieviel, weiss man nicht mit Sicherheit, da bis jetzt noch kein Turner-Mädchen, das Wachstumshormone erhalten hat, erwachsen ist. Anabolische Steroide wurden in verschiedenen Studien getestet, aber die Resultate sind widersprüchlich. Die besten Studien haben eine Erhöhung der Endgrösse um 5 cm gezeigt. Eine sehr wichtige Form der hormonellen Behandlung, die oben nicht erwähnt wurde, ist die kombinierte Behandlung mit Wachstumshormonen und Oxandrolon.
Sie finden hier in gekürzter Form, die Resultate einer dänischen Studie, in welcher 28 Turner-Mädchen im Alter zwischen 11,5 und 16,5 Jahren während zwei Jahren mit Oxandrolon behandelt wurden.
Im ersten Jahr der Behandlung wuchsen sie fast mit doppelter Geschwindigkeit. Im zweiten Jahr weniger, aber immer noch schneller als vor der Behandlung. Nach der Behandlung wuchsen sie wieder mit «normaler Wachstumsgeschwindigkeit». Ungefähr 15 dieser Mädchen haben nun ihre Endgrösse erreicht. Sie liegt etwa 3–5 cm höher als erwartet.
Aber ausser den erhofften Wirkungen gab es auch einige unerwünschte: Einige der Mädchen beklagten sich über Akne, mehr Gesichtshaare, und eines der Mädchen hatte eine kleine Verlängerung ihrer Klitoris. Alle diese Effekte verschwanden nach Beendigung der Behandlung. Andere Studien in der Schweiz, in Westdeutschland und in den USA haben ähnliche Resultate ergeben.

Schlussfolgerung

Das Turner Syndrom ist vielleicht die harmloseste Form eines Chromosomenschadens. Die durch das Turner Syndrom bedingten emotionellen Probleme bestehen zum Teil auch für «normale» Frauen. Die Tatsache, dass Turner's Frauen nachweislich ein normales, gesundes und erfülltes Leben führen können, trotz ihrer physischen und emotionellen Schwierigkeiten, ist wahrscheinlich der wichtigste Aspekt dieser Publikation. Aus diesem Grund haben wir jede Gelegenheit benutzt, um genau diesen Punkt hervorzuheben.
Es ist für jedermann eine grosse Aufgabe, dem eigenen Leben einen tieferen Sinn zu geben. Selbsthilfegruppen können Turner's Frauen bei dieser Aufgabe helfen. Es ist zu hoffen, dass eine andere Informationspolitik dazu führt, dass die unnötigen Schranken zwischen der «abgestempelten» und der «normalen» Population wegfallen werden. ☐

Die nachfolgenden Statistiken sollen helfen, das Turner Syndrom an seinen richtigen Platz innerhalb der Vielzahl der kongenitalen Schäden zu stellen.

Drei Prozent aller Kinder werden mit einem kongenitalen Schaden geboren. Etwa 60% aller spontanen Trimester-Missgeburten haben einen Chromosomenschaden als Ursache. In etwa 20% dieser Schwangerschaftsabbrüche wurden Turner's Syndrome diagnostiziert. Nur etwa 2% aller Föten mit einem Turner Syndrom überleben bis zur Geburt. Eine mögliche Erklärung dafür ist eine oft gefundene Flüssigkeitsansammlung im Gewebe des Fötus, was dann den Schwangerschaftsabbruch bewirkte.
Das zweite X-Chromosom ist im weiblichen Fötus nur vom Moment der Empfängnis bis etwa zum 16. Schwangerschaftstag aktiv. Vielleicht wird während dieser Periode der chromosomalen Aktivität der Unterschied zwischen der Population mit einem Turner Syndrom und der «normalen» Population geschaffen.

Selbsthilfegruppe Turner Syndrom Schweiz:
Monika Bader
Kappelisackerstrasse 101,
3063 Ittigen

Quellen

1. Turner Syndrom von A–Z
2. Infoblatt der Selbsthilfe Turner Syndrom Schweiz 1990
3. Zusammenfassung vom ersten Internationalen Turner Syndrom Gruppentreffen

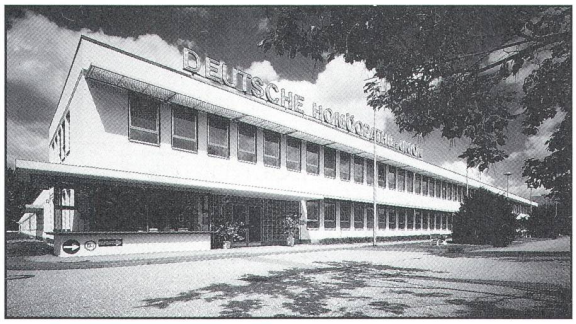
Alles erhältlich bei
Monika Bader
Kappelisackerstr. 101
CH-3063 Ittigen
Telefon 031/58 44 42 (abends)
oder 031/64 35 20 (tagsüber)

LESERBRIEF

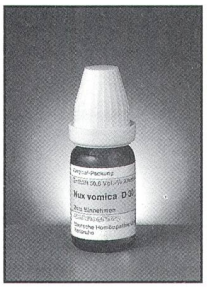
Da findet in der Schweiz eine Veranstaltung statt von grosser Bedeutung (glaubte ich wenigstens), und die Hebammenzeitung erwähnt diese mit keinem Wort.
Die Rede ist vom Symposium, das am 16. und 17. Juni 1990 in Luzern zum Thema «Geburt – Gebären – Geborenwerden» durchgeführt wurde.
Nun, ich weiss, es finden jährlich viele solcher Anlässe statt, und ob sie alle «reportagewürdig» sind, weiss ich nicht. Aber beim Obenerwähnten war doch immerhin Sheila Kitzinger geladen und bestritt einen beträchtlichen Teil des Wochenendes. Ich war enttäuscht, dass die «Schweizer Hebamme» nicht darüber berichtete. Ich wage zu behaupten, dass viele (wenn nicht die meisten) zukünftigen Eltern über den Namen Frau Kitzingers stolpern. Ihre Bücher über Schwangerschaft und Geburt sind weltbekannt und auch im deutschen Sprachraum in zigtausendfacher Auflage erschienen.
Angesichts dieser Tatsache dürften wir annehmen, dass auch Hebammen Interesse zeigen, aktiv an solch einem Anlass teilzunehmen oder darüber Informationen zu bekommen.
Ich denke, unserm Berufsstand könnte es nur von Nutzen sein, sich in Zukunft bei ähnlichen Veranstaltungen vertreten zu lassen.

Gabriela Felber

Vertrauen Sie einem guten Namen.



- Mehr als 120 Jahre Erfahrung in Anbau und Herstellung homöopathischer Rohstoffe.
- Homöopathisch korrekte Herstellung nach den Regeln Hahnemanns.
- Umfassende Serviceleistung für Verordner, Apotheken und Patienten.
- Schnellste Lieferung durch Einsatz modernster Technologie.
- Mit einem Wort „Original DHU."



Wir sind umgezogen!

Ab 25. Februar 1991 gilt folgende Adresse:

Omida
Erlistrasse 2
6403 Küssnacht a. R.
Telefon: 041/81 60 91
Bestellwesen: 041/81 60 92
Fax: 041/81 68 41

OMIDA