

Dokumentation

Medium: Kinder- und Jugendmedizin

Erscheinungsdatum: April 2005

Ort: überregional

verbreitete Auflage: 20.920

Kleinwuchs bei Mädchen

Diagnose und Therapie des Ullrich-Turner-Syndroms

Ein vollständig oder teilweise fehlendes weibliches Geschlechtschromosom verursacht bei Mädchen das Ullrich-Turner-Syndrom. Die beiden Leitsymptome sind Kleinwuchs mit einer mittleren Endgröße von 146 cm und Infertilität aufgrund fehlgebildeter Eierstöcke. Eine frühzeitige Behandlung mit Wachstumshormon kann die Körperhöhe im Erwachsenenalter positiv beeinflussen und eine Substitution mit Östrogenen leitet die Pubertät ein.

In Deutschland leben schätzungsweise 12000 bis 15000 Frauen mit einem Ullrich-Turner-Syndrom. Die Geschlechtschromosomen-Anomalie tritt bei 1:2500 Mädchengeburten auf, ohne dass eine familiäre Häufung vorkommt oder andere Ursachen für die Anomalie bekannt sind. In 50% der Fälle fehlt das X-Chromosom völlig (Karyotypformel 45,X). Neben dieser Monosomie gibt es unter anderem auch eine Trisomie sowie Strukturanomalien wie Deletion oder Ringchromosom. Betroffene Mädchen und Frauen sind normal intelligent und können ein eigenständiges Leben führen.

Erschwerte Diagnose durch große interindividuelle Bandbreite

»Diagnostiziert wird das Ullrich-Turner-Syndrom vor allem klinisch, die Diagnose muss aber durch eine Chromosomenanalyse bestätigt werden«, hob Prof. **Jürgen Brämwig** aus Münster hervor. Allerdings wird die Diagnose erschwert, da das Krankheitsbild eine große interindividuelle Bandbreite von wenig bis sehr auffälligen Symptomen aufweist und die Körperhöhe der Mädchen von sehr kleinwüchsig bis normal sein kann.

Brämwig zufolge können schon pränatal im Ultraschall beispielsweise Nackenhygrom, Pleuraergüsse oder Aszites auf die Diagnose hinweisen. Nach der Geburt und in den ersten Lebensjahren zeigt sich eventuell ein Flügelfell (Pterygium colli). Hand- und Fußrückenödeme sind fast immer für eine gewisse Zeit vorhanden. Weitere Symptome sind hoher schmaler Gaumen, auf-

fallend weiter Mamillenabstand, Lymphödeme, Augenlidsenkung sowie hyperkonvexe oder hyperkonkave Finger- und Zehnägeln.

Ab Kindergartenalter wird der Kleinwuchs der betroffenen Mädchen immer deutlicher. Brämwig wies darauf hin, dass die Körperhöhe des Mädchens vor allem im Vergleich zu den Körperhöhen der Eltern und Geschwister auffällig gering ist und deshalb in den Wachstumskurven auch die Werte der Eltern berücksichtigt werden müssen. In Einzelfällen kann sich jedoch die Körperhöhe eines Mädchens mit Ullrich-Turner-Syndrom, das sehr große Eltern hat, im unteren Normbereich normal wachsender Kinder befinden. Zum Zeitpunkt der normalen Pubertätsentwicklung trete zwar eine Schambehaarung auf, die Diagnose Ullrich-Turner-Syndrom müsse aber spätestens wegen der ausbleibenden Brustentwicklung gestellt werden, unterstrich Brämwig.

Frühzeitige Diagnose und rechtzeitige Behandlung wichtig

Priv.-Doz. **Klaus Mohnike**, Magdeburg, wies darauf hin, dass eine frühzeitige Diagnosestellung wichtig sei, um möglichen Organschäden vorzubeugen sowie den Kleinwuchs und die ausbleibende Pubertät erfolgreich und zeitgerecht zu behandeln. Im Säuglings- und Kleinkindalter können Operationen der angeborenen Herzerkrankungen, der Gefäßschäden und des Flügelfells nötig sein. Häufig haben die betroffenen Mädchen eine chronische Mittelohrinfection, die – falls

Forum Endokrinologie

Selbsthilfe-Organisationen

Turner-Syndrom-Vereinigung
Deutschland e.V.
Am Talstückbach 7
53809 Ruppichteroth
www.turner-syndrom.de
Infotel.: 0 49 32/93 53 52

Bundesverband Kleinwüchsige
Menschen und ihre Familien e.V.
BKMF
Hillmannplatz 6
28195 Bremen
www.bkmf.de
Tel.: 04 21/50 21 22

Arbeitsgemeinschaft und Sektion
Pädiatrische Endokrinologie
www.paediatische-endokrinologie.de

nicht rechtzeitig erkannt und adäquat behandelt – zur Schwerhörigkeit führen kann.

Die Behandlung des Kleinwuchses kann Mohnike zufolge im Kindergarten- oder frühen Schulzeitalter mit täglichen Wachstumshormon-Spritzen begonnen werden. Allerdings gelte es, mit den Eltern eine realistische Prognose dieser Behandlung, die zehn Jahre dauern kann, zu besprechen. Zirka ein Drittel der Mädchen spreche sehr gut an, ein Drittel adäquat und ein Drittel gar nicht, ohne dass diese Gruppen im Vorfeld bestimmt werden können. Realistisch ist für Mohnike eine zum errechneten krankheitsspezifischen Wachstum zusätzliche Körperhöhe von bis zu zehn Zentimetern. Vor allem bei kleinen Eltern sei eine Therapie mit Wachstumshormon ein optimales Behandlungsangebot für deren kleinwüchsige Töchter. Nur 15 % der Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom kommen spontan in die Pubertät, bei den anderen muss eine Substitution mit Östrogenen begonnen werden. Dies geschieht laut Mohnike je nach Zeitpunkt der Diagnose meistens, wenn die Mädchen 12 bis 13 Jahre alt sind.

Andrea Warpakowski, Itzstedt

Quelle: Pressekonferenz des Bundesverbandes Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V., der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V. und der Arbeitsgemeinschaft Forum Wachsen »Ullrich-Turner-Syndrom: Diagnose und Therapie« am 11. Februar 2005 in Bremen