



ACADEMY 05. 05. 2016

Turnerův syndrom

Genetická informace stojí za člověkem jako takovým, v genech jsou uloženy veškeré informace o těle člověka od složení buněk a jejich produktů po...

Turnerův syndrom není onemocnění jako takové, ale jde o je vrozenou genetickou poruchu, jehož podstatou je částečně chybějící chromozomální výbava. Syndrom není označován za nemoc, ale za soubor několika typických příznaků vyskytujících se u této poruchy. Za normálních okolností má každá buňka lidského těla ve svém buněčném jádru 46 chromozómů. Každý lidský chromozom nese důležité genetické informace. Ty jsou uloženy v genech a jejich základem je pak tzv. DNA, což je velmi složitá chemická sloučenina (kyselina deoxyribonukleová).

Geny, genetická informace a Turnerův syndrom

Genetická informace stojí za člověkem jako takovým, v genech jsou uloženy veškeré informace o těle člověka od složení buněk a jejich produktů po vzhled člověka - rysy, barva vlasů, kůže, očí, výška těla atd. Každá buňka těla obsahuje stejnou genetickou informaci a při dělení buňky každá nová buňka opět sestává z **46 chromozómů** a stejné genetické výbavy.

Z celkového počtu chromozómů jsou dva chromozomy tzv. pohlavní. To znamená, že určují pohlaví každého jedince a tyto chromozomy se označují písmenem X a Y. Každá zdravá žena má dva X chromozomy a každý zdravý muž jeden X a jeden Y chromozom. Zbylých 44 chromozómů je stejný jak pro ženy, tak pro muže. Celkový počet chromozómů pro ženu se tedy označuje 46, XX a pro zdravého muže pak 46, XY.

Turnerův syndrom jako genetická vada

V případě spojení mužské spermie s vajíčkem ženy vzniká nový jedinec, který získává polovinu chromozomů matky a polovinu chromozomů otce. O novém pohlaví pak rozhoduje spermie, která nese buď chromozom X pro nové ženské pohlaví nebo Y pro mužské. Jakmile dojde k oplodnění, 23 mateřských chromozomů se spojí s 23 otcovskými a **vzniká nový jedinec**. V průběhu tohoto spojení ale může dojít k poměrně **velkému množství poruch**, kdy dochází ke vzniku jedince s různými **genetickými vadami**. Jednou z nich je právě **Turnerův syndrom**. Tato genetická porucha postihuje pouze a výhradně ženy. V průběhu vzniku nového jedince ženského pohlaví dochází k poruše, díky ní dojde k **úplné nebo částečné ztrátě jednoho X chromozomu**. To znamená, že tento jedinec je nositelem genetické výbavy 45, X0 (zdravá žena 46, XX).

Takto postiženy mohou být všechny buňky těla nebo pouze jejich část v případě tzv. **mozaiky**. Ztrátou jednoho pohlavního chromozomu X jsou **postiženy pouze ženy**, protože stav, kdy by **muž měl pouze Y chromozom - 45, Y**, je **neslučitelný se životem**.

Historicky byl **Turnerův syndrom** označen za samostatnou patologickou jednotku ve 20. století a je spojován s americkým endokrinologem **Henrym Turnerem**, který napsal článek popisující tuto nemoc v roce **1938**. V následujících letech s vývojem mikroskopů a cytogenetických metod se zlepšila diagnostika tohoto onemocnění a bylo možné zjistit podstatu tohoto syndromu.

Turnerův syndrom se vyskytuje u **1 z 2000 zdravých žen**. V České republice se ročně narodí asi **20 dětí s tímto syndromem**.

Příčiny Turnerova syndromu

Turnerův syndrom se řadí ke **klasickým syndromům** způsobeným tzv. **numerickou chromozomální aberací** (do této skupiny patří také Downův syndrom, Klinefelterův syndrom, [Edwardsův](#) a [Patauův](#) syndrom).

Turnerův syndrom patří pravděpodobně k jediné tzv. **monozomii**, která **je slučitelná se životem** (monozomie znamená přítomnost pouze jednoho chromozomu z normálně úplného páru). Vznik **Turnerova syndromu je vlastně náhodný** a počínání budoucích rodičů jeho **vznik nemůže nijak ovlivnit**. Ke vzniku syndromu dochází **při oplodnění vajíčka spermií**.

Podstata vzniku je známá, ale příčina vzniku ne. Pravděpodobně jde o **vznik náhodný**. Vznik, vývoj a dělení pohlavních buněk je složitý proces a poruchy při něm prostě relativně často vznikají. V 60% vzniká **Turnerův syndrom** tzv. **nondisjunkcí** a ve 40% jde o mozaicismus.

Nondisjunkce je vlastně chyba při rozdělování chromozomů ve fázi buněčného dělení v meiose. Výsledkem je to, že při buněčném dělení místo dvou buněk se stejným počtem chromozomů vzniká jedna buňka bez daného chromozomu a druhá buňka s nadbytkem. Pokud pak dojde ke spojení rodičovské buňky plnohodnotné s jednou chybnou, vzniká Turnerův syndrom. Pro nondisjunkci je typické, že veškeré buňky v těle ženy s Turnerovým syndromem obsahují 45, X0 chromozomů.

Tzv. **mosaicismus** je pak chyba ve fázi mitotického buněčného dělení, kdy dojde ke spojení dvou zdravých rodičovských buněk, ale jakmile se nové embryotické buňky dělí a vytvářejí nového jedince, dochází k chybě dělení v této fázi. Pro mozaiku je typické to, že ne všechny buňky těla postižené ženy obsahují 45, X0, některé buňky jsou zdravé s normálním 46, XX.

Z těchto informací pak vyplývá, že **přesná příčina vzniku Turnerova syndromu není zřejmá**. Některé teorie předpokládají, že žádná příčina ani neexistuje a jde pouze o náhodnou vzácnou

poruchu při oplodnění vajíčka spermií či počátcích dělení buněk a růstu embrya. Ani **rizikové faktory** nejsou zcela známy. V případě Turnerova syndromu musí již X chromozom chybět v pohlavní buňce, nebo se ztratí po splynutí mužské a ženské pohlavní buňky, ale příčina, proč se toto děje, je tedy neznámá.

Příznaky a průběh Turnerova syndromu

Malý růst

Turnerův syndrom není onemocnění, ale **vývojová genetická porucha** s řadou typických příznaků které tvoří tento syndrom. Ženy postižené **Turnerovým syndromem** typicky trpí **poruchou růstu**. Ženy bez léčby dorůstají průměrně pouze **do výšky 146 cm** (140-158 cm statisticky).

Neplodnost

U většiny dívek také dochází k **poruše pohlavního vývoje**, kdy dívkám **nerostou prsa ani ochlupení**. Vaječníky a děloha jsou zmenšené a nerostou do velikosti typické pro dospělé ženy. Vaječníky neprodukují potřebné **hormony**, dívky nemenstrují a dochází tak k neplodnosti ženy.

Široký krk s kožní řasou

Dalším typickým znakem pro Turnerův syndrom je **široký krk s kožní řasou**, která se odborně nazývá pterygium colli. Setkat se můžeme také s miskovitými nehty, nízkou hranicí vlasů a **poruchami lymfatického systému**. U malých děvčat se častěji objevují **záněty středouší**, které vedou k perforaci bubínku a mohou vést k nedoslýchavosti.

Poruchy zraku, vady srdce

U žen s Turnerovým syndromem se častěji setkáváme s poruchami zraku jako je šilhavost, krátkozrakost nebo pokles horních víček. Častěji se u nich objevují pigmentové névy (znaménka) na kůži. Závažné jsou také častější poruchy kardiovaskulárního systému jako jsou vývojové poruchové **vady srdce a cév**. Statisticky se u Turnerova syndromu častěji setkáváme také s **cukrovkou** a poruchami lymfatického systému.

Velmi důležité je zmínit, že **inteligence dívek s Turnerovým syndromem není nějak ovlivněna**. Velmi často jde naopak o velmi inteligentní ženy, které dosahují vysokého vzdělání.



Diagnostika Turnerova syndromu

Turnerův syndrom lze v dnešní době **spolehlivě a rychle odhalit**. V případě Turnerova syndromu se diagnostické metody dělí na **prenatální** (vyšetření plodu před narozením dítěte) a **postnatální** (vyšetření u narozené dívky či ženy).

V prenatálním období je důležité především **ultrazvukové vyšetření**, kdy je u plodu typicky **rozšířený krk** a vzniká tzv. **hygroma colli cysticum**. Přesně je Turnerový syndrom možné odhalit **vyšetřením karyotypu plodu**, což je stanovení počtu a stavby chromozomů. Vyšetření karyotypu se provádí po **odebrání plodové vody** matky tzv. **amniocentézou** nebo **odběrem choriových klků**. Dnes je možné využít také moderní metodu vyšetření karyotypu po pouhém **odebrání krve matky**, ve které kolují buňky plodu. Buňky se z krve matky vychytají a vyšetří. Diagnóza 45, X0 pak prokáže

Turnerův syndrom. Při prenatalní diagnostice syndromu záleží na budoucích rodičích, zda se rozhodnou pro přerušení těhotenství nebo zda si nemocné děvče ponechají. Turnerův syndrom není primární indikací k umělému přerušení těhotenství, ale může být důvodem pro jeho ukončení. Jakmile je dítě narozeno, postnatálně se Turnerův syndrom opět prokazuje vyšetřením karyotypu děvčete. Pacientce se odebere vzorek krve a ta se geneticky vyšetří.

Léčba Turnerova syndromu

Zcela ovlivnit tento syndrom již po narození postiženého dítěte nelze. Lze ale ovlivnit **průběh tohoto syndromu během života** děvčete.

Jednou z možností je podávání **růstového faktoru** - je tak podpořen růst dívky, která se může v tomto případě dorůst normální výšky nebo alespoň výšky blízké se normě. Nevýhodou léčby růstovým faktorem je zvýšené zadržování tekutiny v těle, které může přechodně zhoršit již přítomný **lymfedém**.

K léčbě Turnerova syndromu dále patří **substituční hormonální terapie**, kdy se podávají **pohlavní hormony**, aby došlo k vývoji sekundárních pohlavních znaků (prsá, ochlupení a případně zvětšení dělohy mladé dívky). Pokud jsou vaječníky dívky nefunkční, velmi často se doporučuje jejich **odstranění**. Hrozí totiž jejich zvrat v nádorové hmoty, které by mohly ohrožovat zdraví dívky nebo mladé ženy. Hormonální terapií je ale i bez funkčních vaječníků možné zajistit pravidelný **menstruační cyklus**.

Pokud se u dívek a žen objevuje **osteoporóza** (řidnutí kostní hmoty), hormonální terapie tvorbu kostní hmoty také podpoří.

Jelikož jsou ženy s **Turnerovým syndromem infertilní** (neplodné, nemohou mít vlastní děti), medicína se tak zabývá také touto otázkou. I u žen s úplnou nefunkčností vaječníků je možné **otěhotnění a donošení dítěte**. Nutné je použití dárcovského vajíčka (oocyty) a použití metod **asistované reprodukce**. Dárcovské vajíčko se mimo tělo ženy oplodní spermiemi (dárcovskými nebo partnerovy) a vzniklé embryo se pak implantuje do dělohy ženy, která prodělala substituční hormonální stimulaci. Takto vzniklé **těhotenství je vždy vysoce rizikové** a je velmi důležité, aby žena pravidelně navštěvovala lékaře v průběhu celého těhotenství.

Jelikož se podstatně častěji u žen s Turnerovým syndromem vyskytují **srdeční a cévní vývojové vady**, je nutné, aby byly dívky a ženy **vyšetřeny kardiologem** a aby případná vada byla včas odhalena a léčena. Existuje řada možností léčby v závislosti na typu vady. Kardiologické vyšetření je velmi důležité v případě, že se žena rozhodne otěhotnět. Tělo těhotné ženy prodělává řadu **fyziologických změn** a nemocné srdce by tak mohlo těhotenství velmi komplikovat.

V případě **postižení zraku či sluchu** je pak možné využít pomůcek, jako jsou **brýle** či **naslouchadla**.

Prevence Turnerova syndromu

V případě Turnerova syndromu **je známá podstata, ale bohužel ne příčina**. X chromozom již chybí v pohlavní buňce budoucího rodiče dívky s Turnerovým syndromem nebo se ztratí v průběhu splynutí mužské a ženské pohlavní buňky. Proč se tomu děje, ale známé není. Jedinou možnou prevencí je tak **důkladná prenatalní diagnostika**, která **časně odhalí Turnerův syndrom**. Rodiče se tak mohou včas rozhodnout a připravit na případného potomka s tímto syndromem. Důležité je ale vědět, že Turnerův syndrom není onemocnění, ale pouze **soubor určitých příznaků**.

spojených se ztrátou jednoho pohlavního X chromozomu. Řada příznaků je dnes již řešitelná a **dívky s tímto syndromem jsou velmi často inteligentní a úspěšné ženy.**