



DAS ULLRICH-TURNER-SYNDROM

Was verbirgt sich hinter dem Krankheitsbild Ullrich-Turner-Syndrom (UTS)? Wie kann die Selbsthilfe Betroffenen beratend zur Seite stehen? Welche Unterstützung und Angebote gibt es für Eltern und Familien? Zu diesen und weiteren Fragen äußert sich Kerstin Subtil, erste Vorsitzende der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland.



Kerstin Subtil setzt sich mit der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland für eine optimale Betreuung der Betroffenen in jedem Lebensalter ein.

Vielleicht als Einstieg eine kurze allgemeine Definition des Ullrich-Turner-Syndroms, wie sie von Professor Jürgen Brämwig vom Universitätsklinikum Münster und Diplom-Psychologin Angelika Bock erarbeitet wurde:

Das Syndrom wurde nach dem amerikanischen Arzt Henry Turner und dem deutschen Kinderarzt Otto Ullrich benannt. Das Ullrich-Turner-Syndrom kann allgemein entweder als Fehlverteilung oder als strukturelle Veränderung der Geschlechtschromosomen (also des 23. Chromosomenpaares) bezeichnet werden, von der nur Mädchen beziehungsweise Frauen betroffen sind und die mit einer Häufigkeit von etwa eins zu 2.500 Geburten auftritt. Somit dürfte es in Deutschland zirka 16.000 Betroffene geben. Eine familiäre Häufung oder ein zunehmendes Risiko mit höherem mütterlichen oder väterlichen Alter werden nicht beobachtet. Die verursachenden Faktoren sind noch unbekannt. Das Ullrich-

Turner-Syndrom kann nicht im klassischen Sinne ererbt werden.

Eines der beiden weiblichen Geschlechtschromosomen (XX) fehlt bei etwa der Hälfte aller betroffenen Mädchen/Frauen durchgehend (45, X0), bei der anderen Hälfte der Betroffenen nur in einem Teil aller Körperzellen (45X0, 46XX). Das zweite X-Chromosom kann auch strukturell verändert sein, so dass ein Teil des Chromosoms fehlt. Es gibt also genetisch bereits mehrere Varianten. Noch variabler ist jedoch das Erscheinungsbild der Betroffenen, die Auswirkungen können individuell sehr verschieden sein. Leitsymptome sind Kleinwuchs und in den meisten Fällen Infertilität. Dazu können kardiologische Auffälligkeiten, eine Hufeisen- niere und häufige Pigmentnaevi sowie eher kosmetische Besonderheiten wie Ptosis, Pterygium Colliculi oder tiefliegende Ohren mit kleinen Ohrmuscheln auftreten.

Anlaufstelle Selbsthilfe

Unter www.turner-syndrom.de bietet die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. Betroffenen umfangreiche Informations- und Kontaktmöglichkeiten inklusive einer Übersicht über aktuelle Veranstaltungstermine. In Bayern gibt es sowohl in München als auch in Nürnberg, Augsburg und Würzburg Gruppen für Eltern und Betroffene. Aus psychologischer Sicht ist der Kontakt zu anderen ebenfalls betroffenen Mädchen, Frauen oder Eltern ein wichtiger Faktor, der das Selbstbewusstsein stabilisiert und für alle Beteiligten eine enorme Bereicherung und Erleichterung darstellt.

Jedes Jahr findet für Familien und Betroffene ein Treffen mit Vorträgen und Workshops statt, die von Ärzten und Fachreferenten zu verschiedenen psychologischen, sozialrechtlichen und pädagogischen Themen geleitet werden. Dazu wird auch eine Kinderbetreuung



angeboten. Darüber hinaus veranstaltet die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. jedes Jahr ein Wochenende für junge Mädchen und eines für erwachsene Frauen. Dabei werden jeweils unter fachkundiger Betreuung Workshops zu Themen der Krankheitsbewältigung durchgeführt.

Auch regelmäßige Informationsveranstaltungen für Eltern gehören zu unserem Angebot. Diese führen wir in Kooperation mit Universitäten durch. Hier haben betroffene Eltern Gelegenheit, Ärzten und Psychologen ihre dringendsten Fragen hinsichtlich des Krankheitsbildes zu stellen. Die Referenten bringen genügend Zeit mit, um allen Anfragen vor Ort gerecht zu werden.

Das ungeborene Kind annehmen

Die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. hat es sich selbstverständlich auch zur Aufgabe gemacht, Schwangeren, die von der Diagnose ihres ungeborenen Kindes erfahren haben, beratend zur Seite zu stehen. Durch Aufklärung und einen regen Erfahrungsaustausch soll ihnen Mut gemacht werden, ihr Kind trotz des Ullrich-Turner-Syndroms auszutragen und anzunehmen. Den zukünftigen Müttern soll ein realistisches Bild vom Leben eines Mädchens/einer Frau mit diesem Krankheitsbild vermittelt werden. Ziel ist es, Vorurteile abzubauen und Informationslücken

zu schließen. Denn das Leben fast aller Betroffenen verläuft in der Regel völlig normal – auch in Bezug auf Beruf und Partnerschaft.

Einen größeren Ärztekreis rekrutieren

Das Anliegen unserer bundesweiten Selbsthilfeorganisation ist es, sowohl aktuelle Erkenntnisse über das Syndrom als auch die Arbeit der Selbsthilfe einem noch größeren Kreis von Ärzten bekannt zu machen. Wir wollen uns für eine möglichst gute Betreuung der Betroffenen und ihrer Familien in jedem Lebensalter einsetzen. Wir hoffen deshalb auf eine reges Interesse der Ärzteschaft und freuen uns über Anfragen und Empfehlungen an Patientinnen.

Broschüren und sonstige Informationsmaterialien für unterschiedliche Altersgruppen werden von uns auf Wunsch gerne zugesendet. Für Betroffene ist ein Informations- und Beratungstelefon eingerichtet. Sie erreichen unsere Diplom-Psychologin Angelika Bock unter Telefon 0 66 23 / 915 42 39. Gerne vermittelt sie regionale Kontakte.

*Kerstin Subtil, Angelika Bock,
Turner-Syndrom-Vereinigung
Deutschland e. V.*

Ärztfortbildung in München

Die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. hat am 30. November 2011 in der Frauenklinik der TU München Klinikum rechts der Isar eine Ärztfortbildung zum Thema initiiert. Hier wurden die neuesten Erkenntnisse zum Ullrich-Turner-Syndrom vorgestellt. Die Fachvorträge finden Sie unter www.kvb.de in der Rubrik *Patienten/Termine/Veranstaltungsrückblicke*. Programmschwerpunkte der Veranstaltung waren:

- Begrüßung durch die Direktorin der Frauenklinik der TU München Klinikum rechts der Isar, Professor Dr. Marion Kiechle
- Grußwort und Einführung:
Dr. Astrid Bühren, Schirmherrin
Kerstin Subtil, Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.
- Ullrich-Turner-Syndrom – neue psychologische Erkenntnisse:
Diplom-Psychologin Angelika Bock,
Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.
- Besonderheiten bei der Transition vom Kind zur Erwachsenen:
Dr. Walter Bonfig, Oberarzt am Städtischen Klinikum München Schwabing, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Erkrankungen erwachsener UTS-Patientinnen aus internistisch-endokrinologischer Sicht:
Professor Dr. Günter K. Stalla, Leiter der Abteilung für Innere Medizin, Endokrinologie und Klinische Chemie am Max Planck Institut für Psychiatrie
- Risikoberatung bei Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom:
PD Dr. Vanadin Seifert-Klauss, Fachärztin für gynäkologische Endokrinologie, Oberärztin in der Frauenklinik der TU München