

Tagungsnachbericht Fachforum 04.06.2018

Mit dem 16. Fachforum mit dem Titel *'Ullrich-Turner-Syndrom: Aktuelle Basisinformationen zu Diagnostik, Therapie und pränataler Beratung'* trafen sich in den Räumen der Katharina Kasper Stiftung Dernbach wieder SchwangerenberaterInnen aus vielen Städten Deutschlands.

Dr. Ursula Rieke begrüßte die Anwesenden und führte in das Thema ein. Die Diagnose eines Ullrich-Turner-Syndroms, gerade im Zusammenhang mit frühen genetischen Bluttests (NIPT) führt zu Irritationen und übereilten Schwangerschaftsabbrüchen. Dabei trägt der teilweise veraltete medizinische Wissenstand auf Seite der Beratenden wie der Eltern selbst bei. Das Internet als Informationsquelle kann hierbei zu mehr Verunsicherung und divergierenden Aussagen führen.

Frau Angelika Bock, Dipl. Psychologin und ehrenamtliche Beraterin der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V. gab einen Überblick zu der Chromosomenstörung, die etwa 1x auf 2500 Lebendgeburten auftritt. Das Syndrom ist nach den Erstbeschreibern Henry Turner und Otto Ullrich benannt. Meistens spricht man heute nur noch vom Turner-Syndrom. Die Ursachen sind multifaktoriell bzw. weitestgehend ungeklärt. Eine Vererbung im klassischen Sinne gibt es nicht. Das Noonan Syndrom (ohne Chromosomenauffälligkeiten und auch bei Jungen vorkommend) ist eine wichtige Differentialdiagnose.

Dabei haben die Mädchen, die mit XO geboren, vergleichsweise diskrete Auffälligkeiten. Nicht selten wird die Diagnose zufällig gestellt. Pränatal durch den Bluttest oder durch Amniozentese und postnatal bei Kleinwuchs bzw. ausbleibender Pubertät/unerfülltem Kinderwunsch.

Mit Wachstumshormongabe bis spät. 4.LBJ kann das Längenwachstum – beeinflusst werden. Östrogengabe bis zum 12.LBJ ermöglicht die pubertäre Entwicklung. Durch ein hormonelles Defizit der weiblichen, reproduktiven Entwicklung gibt es nur ein kleines Zeitfenster, in der befruchtungsfähige Eizellen zur Verfügung stehen. Kryokonservierung ist heute eine Option.

Ein sichtbares Symptom ist bei einigen ein tiefer Ohransatz und ein sog. Flügelfell (Pterygium Colli).

Ansonsten sind Hörprobleme, Herzauffälligkeiten, Nierenauffälligkeiten, Neigung zu Diabetes oder andere Organauffälligkeiten denkbar. Das Selbstbewusstsein muss gerade bei dem eingeschränkten Längenwachstum gestärkt werden. Frauen mit XO –Chromosomenstatus haben eine weibliche Identität.

Geistige Entwicklungsauffälligkeiten beschränken sich in den meisten Fällen auf einzelne *'Teilleistungsschwächen'*, wie räumliche Orientierung, soziales oder mathematisches Verständnis. Diese können gezielt gefördert werden.

Elterliche Akzeptanz der Diagnose für ihr Kind und Liebe und Annahme des Kindes ermöglicht ein unbeschwertes Aufwachsen und die Entwicklung von Selbstwertgefühl.

Das betonte ebenfalls die Öffentlichkeitsbeauftragte des Turner Vereins, Kerstin Subtil. Aus eigener biographischer Perspektive konnte sie bestätigen, dass die eigene Akzeptanz des Turner-Syndroms, gerade wenn es spät diagnostiziert ist, ein schwerer Weg ist.

Die Angebote der Ullrich-Turner-Selbsthilfevereinigung bieten dabei hilfreiche Unterstützung und Begleitung an.

Die beiden Referentinnen bearbeiteten danach Praxisbeispiele der TagungsteilnehmerInnen. Sie ermöglichten in ihrer kompetenten, authentischen Art eine intensive Diskussion und viele Umsetzungsimpulse für die beruflichen Handlungsfelder der Anwesenden.

Somit gibt es, darüber waren sich alle einig, viele Argumente, bei pränataler Diagnostik des Turner-Syndroms ,die Sorgen der Betroffenen (oft aus Wissensdefiziten) aufzugreifen und in Annahme und gute Hoffnung zu wandeln.

<http://www.turner-syndrom.de/index.html>

<http://www.katharina-kasper-stiftung.de/>

Prof. Dr. med. Ursula Rieke
Ärztl. Leitung – Stiftungsvorstand
Katharina Kasper-Stiftung, 56428 Dernbach