

Ullrich-Turner-Syndrom

So erleben es die Betroffenen



Mit wissenschaftlicher Unterstützung von
Prof. Dr. med. Klaus Mohnike



Hinweis: Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Vorwort

Es ist nicht einfach, wenn man erfährt, dass man selbst oder das eigene Kind krank ist. Man weiß nicht, was auf einen zukommt, weiß nur, dass manches anders werden wird.

Gerade beim Ullrich-Turner-Syndrom ist die Unsicherheit groß. Die wenigsten kennen jemanden, der diese Krankheit hat. Die wenigsten wissen überhaupt, was das Ullrich-Turner-Syndrom ist. Und die meisten Ärzte sprechen eine Sprache, die man nicht versteht. In den nächsten Wochen und Monaten werden Sie sicherlich andere Betroffene kennenlernen, die Ihnen helfen werden, mit der Krankheit umzugehen.

Wir haben auf der Rückseite dieser Broschüre die Internet-Adresse der Selbsthilfvereinigung abgedruckt. Sie werden bemerken, dass Sie nicht allein stehen, ja dass Sie wahrscheinlich schon einer Reihe Betroffener begegnet sind, ohne es zu wissen. Diese Broschüre will dabei einen Anfang machen. Wir wollen hier anhand von drei typischen Schicksalen erzählen, was das Ullrich-Turner-Syndrom für den Einzelnen bedeuten kann. Dies kann sehr unterschiedlich sein und sicherlich werden Sie die Krankheit in vielem anders erleben als Sabine und Thomas R. und ihre Tochter Lena (heute 7), Julia M. (17) oder Ulrike S. (34).

Allein aber sind Sie mit der Krankheit nicht.

Lena R.

Lena war ein Wunschkind. Die Schwangerschaft verlief wunderbar und als Lena dann das Licht der Welt erblickte, war die Freude bei den Eltern Sabine und Thomas R. riesig. Sicherlich war Lena als Baby nicht groß, sie wuchs jedoch gut und entwickelte sich zunächst wie jedes andere Kind. Allerdings stellte ihr Kinderarzt schon bald fest, dass Lena einen Herzfehler hatte. Sie musste operiert werden. Im Krankenhaus vermuteten dann die Ärzte das Ullrich-Turner-Syndrom.

Sie nahmen Lena Blut ab und schickten es an ein genetisches Institut. Schon bald wurde klar: Lena hatte nicht wie andere Mädchen zwei X-Chromosomen, sondern nur eins. Sabine und Thomas R. waren bestürzt und verunsichert. Von ihren Ärzten erhielten sie zahlreiche Informationsbroschüren. In den meisten waren Mädchen abgebildet, die eine sehr ausgeprägte Form des Ullrich-Turner-Syndroms hatten. Lena sah aber, wenn man von dem etwas niedrigen Haaransatz absah, ganz und gar nicht so aus.

Sabine und Thomas R. fragten sich: Würde Lena sich immer stärker in diese Richtung entwickeln? Die Ärzte beruhigten sie: Die äußeren Auffälligkeiten sind angeboren. Wer sie nicht von Anfang an hat, entwickelt sie auch später nicht.

Das Ullrich-Turner-Syndrom, abgekürzt UTS, ist eine Chromosomenkrankheit. Sie betrifft nur Mädchen und ist nach den beiden Ärzten Henry Turner und Otto Ullrich benannt, die sie beide unabhängig voneinander in den 1930er Jahren in Amerika und Deutschland entdeckt haben. In der Regel fehlt einem Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom wie Lena ein X-Chromosom.



Manchmal ist aber auch nur eines der beiden X-Chromosomen, die Mädchen normalerweise haben, verändert. Das Ullrich-Turner-Syndrom tritt unter Mädchen mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:2500 auf, das heißt, dass in einer Kleinstadt mit etwa 10000 Einwohnern oft zwei erkrankte Frauen leben, in Berlin sind es wahrscheinlich etwa 700.

Die Ursachen für die Krankheit sind unbekannt. Es hat aber wohl nichts mit den Erbanlagen der Eltern zu tun. Mädchen mit dem Ullrich-Turner-Syndrom sind im Durchschnitt 20cm kleiner als andere Mädchen. Ihre Eierstöcke sind oft sehr stark unterentwickelt. Einige Mädchen haben seitliche Halsfalten (ein sogenanntes Flügelfell), weit auseinander liegende Brustwarzen und häufig Mittelohrentzündungen. Andere haben wie Lena Herz- oder Nierenfehler. Den meisten Mädchen sieht und merkt man aber das Ullrich-Turner-Syndrom nicht an. Bei ihnen wird es oft erst festgestellt, wenn die Pubertät ausbleibt, denn dazu sind die Hormone notwendig, die in den Eierstöcken gebildet werden. Julia M. und Ulrike S., denen wir später begegnen werden, erging es so.



Die allermeisten betroffenen Mädchen werden wegen der unterentwickelten Eierstöcke später keine Kinder bekommen können.

Als Lena 3 Jahre war, stellten ihre Eltern und ihr Arzt fest, dass sie nun immer stärker in ihrem Wachstum zurückblieb. Dies ist bei Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom eine typische Entwicklung. Gemeinsam mit ihrem Arzt und einem Spezialisten, einem pädiatrischen Endokrinologen, entschieden sich Sabine und Thomas R. für eine Therapie mit Somatotropin.

Somatropin ist ein anderes, heute gebräuchliches Wort für Wachstumshormon. Zwar haben Mädchen wie Lena keinen Somatropinmangel, doch werden sie oft um einiges größer, wenn man sie behandelt. Das Somatropin ist ein Eiweißhormon, das vom Hypophysenvorderlappen im Gehirn gebildet wird. Heutzutage kann es gentechnologisch hergestellt werden. Man muss es spritzen, da die Magensäure das Hormon, wenn man es schlucken würde, zerstört. Sabine und Thomas R. mussten deshalb lernen, Lena mit einem sogenannten Pen jeden Tag Somatropin zu spritzen.

Ein Pen ist eine Art Spritze, die aber sehr viel einfacher zu bedienen ist. Dennoch erzählte Sabine R., dass das regelmäßige Spritzen anfangs für alle Beteiligten nicht leicht war. Glücklicherweise hatte sie in einer Pen-Schulung die Möglichkeit, einen Selbstversuch zu machen. Dabei stellte sie fest, dass die Nadeln so dünn sind, dass man sie kaum spürt.

Nachdem sie auch Lena davon überzeugt hatte, ging es recht einfach. Es ist wichtig, dass das Somatropin täglich abends vor dem Schlafengehen gespritzt wird. Wenn man es einmal vergessen haben sollte, darf man am nächsten Tag nicht die doppelte Menge spritzen, sondern muss wie gewohnt mit der normalen Dosis fortfahren. Der Verlauf und der Erfolg der Behandlung müssen dabei unbedingt von einem darauf spezialisierten Arzt, einem sogenannten pädiatrischen Endokrinologen, überprüft werden. Er wird auch darauf achten, dass der Zuckerstoffwechsel und die Schilddrüse regelmäßig untersucht werden.

Mittlerweile ist Lena sieben Jahre alt und geht in die Schule. Der Unterricht macht ihr Spaß und sie hat viele Freunde. Sie hat auch seltener Mittelohrentzündungen, was in den Jahren zuvor immer wieder ein Problem war.

Ihre Eltern und sie haben in den letzten Jahren viele andere Betroffene kennengelernt. Es gibt viele Kinder wie Lena, aber doch auch einige, denen es nicht so gut geht. In jedem Fall aber tut es ihnen allen gut, sich auszutauschen und zu sehen, wie andere mit ihrer Krankheit leben. So



sieht Lena auch schon früh, dass auch erwachsene Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom selbstverständlich ein glückliches Leben führen können, auch wenn es wohl, wie die Eltern meinen, noch etwas früh ist, mit ihr zu besprechen, dass sie aufgrund ihrer Krankheit keine Kinder bekommen wird.

Für Sabine und Thomas R. war es wichtig, von anderen Betroffenen zu erfahren, dass sie ihr Kind nicht ‚überbehüten‘ dürfen. Viele Kinder leiden darunter, dass ihre Eltern sie wegen ihrer Krankheit übermäßig beschützen wollen. Es ist wichtig, dass auch die Eltern ihrer Tochter ein ganz normales Leben ermöglichen.

Julia M.

Julia M. ist heute 17. Das Ullrich-Turner-Syndrom wurde bei ihr mit 13 Jahren festgestellt. Julia war schon immer das kleinste Mädchen in der Klasse, doch fiel das weder ihr noch den Eltern besonders auf; schließlich waren auch ihre Eltern recht klein. Erst als die Pubertät ausblieb, nahm Julias Mutter sie mit zu ihrer Frauenärztin.

Die Pubertät blieb aus, da beim Ullrich-Turner-Syndrom die Eierstöcke nicht gut ausgebildet sind und deshalb von ihnen auch keine Geschlechtshormone produziert werden. Die Frauenärztin untersuchte sie gründlich, nahm Blut ab und schickte es an ein genetisches Institut. Als sie dann erfuhren, dass Julia am Ullrich-Turner-Syndrom erkrankt war, war dies für ihre Eltern nicht einfach. Julia aber war glücklich, dass sie nun wusste, was mit ihr war und dass man ihr helfen konnte, schließlich hatten die anderen Mädchen in der Klasse längst begonnen, Brüste zu bekommen. Julia wurde dann an einen Spezialisten, einen pädiatrischen Endokrinologen, überwiesen. Dort wurde sie noch einmal untersucht, da auch sie wie Lena z.B. Nieren- und Herzfehler haben konnte, die zuvor möglicherweise nicht festgestellt worden waren.



Bei Julia war jedoch zum Glück im Großen und Ganzen alles in Ordnung. Danach besprach man ihre Behandlung. Auch Julia musste lernen, sich selbst Somatropin zu spritzen. Außerdem nahm sie eine Art Pille, die zunächst niedrige Dosen des Hormons Östrogen enthielt. Dadurch wurde die Entwicklung ihrer Brüste und Geschlechtsorgane ausgelöst. Das war für Julia eine große Erleichterung. Durch die niedrige Dosierung wurde ihr Wachstum nicht negativ beeinflusst, denn viel Östrogen würde zu einer schnellen Knochenreife und damit zu einem Ende des Wachstums führen.

Nach etwa zwei Jahren begann Julia, zusätzlich das Hormon Gestagen einzunehmen. Gestagen bewirkt die Regelblutung, also den regelmäßigen Umbau der Gebärmutter Schleimhaut, wie er auch bei gesunden Frauen stattfindet. Da sie nur die Menge einnimmt, die normalerweise vom Körper produziert wird, ist dies gut verträglich.

Julia ist inzwischen 1,50 m groß und damit recht zufrieden. Natürlich gibt es immer wieder Klassenkameraden, die sie wegen ihrer Größe aufziehen,

aber dieses Problem haben ja auch viele andere Mädchen und Jungen, die nicht krank sind. Sie hat in der Schule auch nicht mehr Schwierigkeiten als andere Kinder und Jugendliche, schließlich sind Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom genauso intelligent wie alle anderen. Dass Julia keine Kinder bekommen wird, stört sie, wie sie meint, im Augenblick kaum, auch wenn sie es ihrem Freund und ihren Freunden jetzt jedenfalls nicht sagen will. Noch fragt sie ja auch noch niemand direkt danach. Wahrscheinlich ist es für sie auch nicht immer leicht zu verstehen, dass zu ihrem Körper auch die Medikamente gehören, die sie nehmen muss.

Sie sagt, dass es ihr guttut, sich mit anderen Jugendlichen im Selbsthilfverein auszutauschen. Am wichtigsten ist es ihr aber im Augenblick, ein gutes Abitur zu machen und dann einen Studienplatz zu finden.

Ulrike S.

Ulrike S. ist 34 Jahre alt. Das Ullrich-Turner-Syndrom wurde bei ihr mit 14 festgestellt. Ihren Eltern war es frühzeitig aufgefallen, dass Ulrike kleiner als ihre Klassenkameraden war, der Kinderarzt meinte jedoch, dass sich das schon noch geben wird, da Ulrike sonst völlig unauffällig war. Auch Ulrike S. wurde wie Julia M. mit Somatotropin, Östrogenen und Gestagen behandelt und erlebte ihre Jugend ähnlich wie sie.

Heute ist Ulrike S. 148cm groß. Fragt man sie, wie denn so ein Leben als erwachsene Frau mit Ullrich-Turner-Syndrom ist, so antwortet sie: ganz normal. Natürlich ist es manchmal nicht leicht, wenn man kleiner als andere ist, z. B. wenn man im Supermarkt nicht an die oberen Regale kommt. Schwer war es auch, als sie ihren heutigen Mann kennenlernte und ihm erklären musste, dass sie keine Kinder bekommen würden. Bei ihren ersten Freunden hatte sie es immer verschwiegen, schließlich wusste sie ja nie so recht, wie lange die Liebe halten würde. Ihre Beziehung zu Michael S. war jedoch von Anfang an eine andere.

Sie beide fühlten, dass sie ein gemeinsames Leben und auch Kinder haben wollten. Für Ulrike waren es schwierige Tage, bis sie sich überwand, ihm zu gestehen, dass dies nicht möglich sein wird.

Für Michael S. war dies zunächst ein Schock. Es folgten zwei Wochen, an die beide nur ungern zurückdenken. Doch dann beschlossen sie, zu Ulrikes Krankheit zu stehen, zu heiraten und ein Kind zu adoptieren. Schließlich, meinte Michael S., gibt es auch viele Männer, die keine Kinder zeugen können, und da würde er Ulrike S. ja trotzdem heiraten wollen. Nach der Hochzeit nahmen sie zum Jugendamt Kontakt auf. Dieses vermittelte ihnen ein kleines Mädchen, das inzwischen schon 6 Jahre alt ist, und vor Kurzem noch einen Jungen.

Ulrike nimmt weiterhin täglich Östrogen-Tabletten, denn Östrogenmangel kann auf lange Sicht zu Mangelerscheinungen wie Osteoporose (Verminderung der Knochenmasse mit erhöhter Knochenbrüchigkeit) oder Herz-Kreislauf-Erkrankungen führen.

Das Ziel dieser Behandlung ist also neben der Ausbildung äußerer weiblicher Geschlechtsmerkmale, dem Auslösen der Monatsblutung und der Förderung des Knochenwachstums auch ein langfristiges Vorbeugen typischer Mangelerscheinungen. Auch hilft diese Behandlung, ein ausgeglichenes weibliches Selbstverständnis und Geschlechtsleben zu entwickeln. Es ist wichtig, dass diese Therapie individuell gestaltet wird.



Wie auch andere Frauen, sollten Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom regelmäßig von einem Frauenarzt untersucht werden. Ulrike S. hatte Glück. Sie hat gelernt, mit ihrer Krankheit zu leben, und sie hat einen Partner gefunden, der ihre Krankheit akzeptieren konnte.

Sicherlich wird es nicht allen so gehen. Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom können mit vielen Problemen konfrontiert sein und Kinderlosigkeit ist nur eines. Für viele Frauen sind Körperlichkeit und Weiblichkeit immer wiederkehrende Fragen. Rat, kompetente Unterstützung und Gespräche in Selbsthilfegruppen können oft helfen. Auch Ihr Arzt oder ein Psychologe werden Ihnen – soweit es geht – gern zur Seite stehen.

Es ist nicht immer leicht, mit dem Ullrich-Turner-Syndrom zu leben. Sie sind aber nicht allein.





Weitere Informationen finden Sie unter
der Selbsthilfegruppe Turner-Syndrom-
Vereinigung Deutschland e. V.
www.turner-syndrom.de

nordicare® ist ein eingetragenes Warenzeichen
der Novo Nordisk Health Care AG, Schweiz.



Novo Nordisk Pharma GmbH
Mainz

Wenn Sie mehr wissen wollen:
Service-Nummer: 06131 903 1133
www.novonordisk.de

