

13. März 2019

Ullrich-Turner-Syndrom: Hormon- und Stoffwechselexperten gründen spezielle Behandlungszentren

Mädchen und Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) kommen mit nur einem X-Chromosom auf die Welt. Sie können ihr Leben lang von verschiedenen Erkrankungen des Immunsystems, der Schilddrüse oder des Herzens betroffen sein. Dennoch werden vor allem erwachsene Frauen in Deutschland nicht ausreichend von Ärzten betreut. Deshalb gründen die Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED), die Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie (DGE) und die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland gemeinsam spezielle Turner-Behandlungszentren. Diese Einrichtungen sollen den Patientinnen eine umfassende und leitliniengerechte Behandlung ermöglichen.

„Erwachsene Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom werden in Deutschland bislang nicht gut betreut“, sagt Professor Dr. med. Joachim Wölfle, Bonn. Durch die Gründung spezialisierter Turner-Zentren soll dieses Defizit behoben werden. „Die möglichen gesundheitlichen Auswirkungen sind bei Mädchen und Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) sehr vielfältig. Autoimmunerkrankung der Schilddrüse (Hashimoto-Thyreoiditis), Störungen im Zuckerstoffwechsel, Mittelohrentzündungen, Herzprobleme und psychische Erkrankungen können dazugehören“, ergänzt Wölfle. Aus diesem Grund sei eine fächerübergreifende, lebenslange ärztliche Begleitung notwendig.

Symptomatik

Durch eine Störung im Reifeprozess der Ei- und Samenzellen oder Fehlbildungen der Geschlechtschromosomen wird eines von 2.500 Mädchen nicht mit 2, sondern nur mit einem X-Chromosom geboren. Unter den seltenen Erkrankungen gehört das UTS damit zu den „häufigeren“. Die betroffenen Mädchen und Frauen sind – mit einer Körperhöhe von durchschnittlich 146,5 cm – kleinwüchsig. Bei nahezu allen setzt die Pubertät nicht von selbst ein, sondern muss vom Arzt mit Hormonen eingeleitet werden. Zudem haben sie ein erhöhtes Risiko für spezifische gesundheitliche Probleme, die zu einer verkürzten mittleren Lebenserwartung führen.

Neue internationale Leitlinie

Eine einheitliche und aktuelle Empfehlungsbasis für die Behandlung liegt mit der 2017 erschienenen internationalen Leitlinie, an der verschiedene Fachgesellschaften beteiligt waren, vor. Nun gilt es, diese Empfehlungen auch in Deutschland umzusetzen. Vorangehende Untersuchungen unter anderem in Frankreich und Deutschland haben gezeigt, dass die in bestehenden Leitlinien empfohlenen Untersuchungen (beispielsweise regelmäßige Blutdruckmessung, Bestimmung von Blutzucker, Blutfetten, Leberwerten, Herz-Ultraschall, HNO- und augenärztliche Untersuchung) nur bei einem Bruchteil der Patientinnen durchgeführt werden.

Zentren sollen Versorgung verbessern

Für Kerstin Subtil, Pressereferentin der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland, gibt es weitere Gründe für die derzeitige schlechte Versorgung von Mädchen und Frauen: „Die Variabilität der gesundheitlichen Auswirkungen und der dadurch zuständigen Fachrichtungen ist so groß, dass allein die Terminvereinbarungen für die Patientinnen bei vielen unterschiedlichen Ärzten sehr zeitaufwendig sind, vor allem wenn sie im ländlichen Raum leben.“ Hinzu komme, dass viele Ärzte mit dem Krankheitsbild UTS nicht vertraut seien.

Abhilfe schaffen sollen nun spezialisierte Zentren. Auf Anregung der Kinderendokrinologie der Universitäts-Kinderklinik Tübingen entwickelte sich unter Beteiligung der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland, der DGKED und der DGE eine Initiative, um die Versorgung von Mädchen und Frauen mit UTS zu verbessern.

Grundidee ist, mithilfe sogenannter Turner-Syndrom-Spezialisten und Turner-Syndrom-Zentren die Versorgung zu verbessern.

Zertifizierungskriterien

Um ein TS-Zentrum zu werden, muss die Einrichtung über weitere Fachabteilungen verfügen, darunter Kardiologie, HNO, Gynäkologie, Psychologie/Psychosomatik und Humangenetik. Sie verpflichtet sich, den Leitlinien gemäß zu behandeln und am Turner-Syndrom-Netzwerk teilzunehmen. Der TS-Spezialist ist idealerweise Endokrinologe, der mit Turner-Syndrom-erfahrenen Medizinern aus den oben genannten Fachrichtungen vernetzt ist. Der Startschuss zur Gründung erster TS-Zentren erfolgt auf dem 62. Kongress für Endokrinologie (20. bis 22. März 2019) in Göttingen. „Bislang haben wir 24 interessierte Einrichtungen und 2 Einzelpersonen, die sich für eine Zertifizierung angemeldet haben“, erklärt Wölfle. Ziel sei es, bei den zu erfüllenden Kriterien niedrighschwellig zu bleiben, ohne deshalb auf grundlegende Anforderungen zu verzichten.

Quelle: Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie