

## Ullrich Turner-Syndrom – Zwischen Normalität und Behinderung

*Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom sind normal intelligent und in allen Berufen zu finden. Da Turner-Frauen jedoch meist etwas kleiner sind und ein junges Aussehen haben, werden sie oft unterschätzt. Mit den Vorurteilen in diesem Bereich muss noch in vielen Fällen aufgeräumt werden.*

Von Kerstin Subtil

In der Ausbildung der angehenden Ärzte werden die genetischen Abweichungen zwar behandelt, aber in der Praxis und im Umgang mit den betroffenen Mädchen und Frauen trifft man oft auf Unwissen und Vorurteile in diesem Bereich. Auch die Eltern trauen ihren Mädchen mit UTS oft weniger zu und behandeln sie nicht altersgerecht. Dies führt in der Folge dazu, dass sich Turner-Frauen im Berufsleben oft schwer tun, obwohl eine gute und oft überdurchschnittliche Qualifikation vorliegt. Sie sind in allen Berufen zu finden und arbeiten nach einer qualifizierten Ausbildung als Erzieherin, Lehrerin, Buchhalterin und Ärztin. In der neueren Generation hat aber schon einen Wandel stattgefunden. Durch die gute medizinische Versorgung und die vielfältigen Frühförderangebote ist vieles für die Betroffenen leichter geworden

Das Ullrich-Turner Syndrom (UTS) wurde nach dem amerikanischen Arzt Henry Turner und dem deutschen Kinderarzt Otto Ullrich benannt. Das Ullrich-Turner-Syndrom ist eine Fehlverteilung oder strukturelle Veränderung der Geschlechtschromosomen, von der nur Mädchen beziehungsweise Frauen betroffen sind und tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1 zu 2500 weiblichen Geburten auf. Eines der beiden Geschlechtschromosomen (XX) fehlt durchgehend oder nur in einem Teil der Körperzellen, oder aber das zweite X-Chromosom ist strukturell verändert. In seltenen Fällen ist statt dem zweiten X-Chromosom ein Teil eines Y-Chromosoms vorhanden. Sind auf diesem bestimmte Erbinformationen enthalten, kann der Phänotyp männlich sein. Das Ullrich-Turner-Syndrom ist nicht erblich. Die verursachenden Faktoren sind noch unbekannt.

Die Auswirkungen können individuell sehr verschieden sein. Die Leitsymptome sind eine geringere Körperhöhe (im Durchschnitt etwa 1,47m) und die Unfruchtbarkeit aufgrund einer zu geringen Entwicklung der Eierstöcke. Die geringere Körperhöhe kann mit Wachstumshormon behandelt werden. Diese Behandlung schlägt bei jedem Mädchen individuell an, so dass eine Aussage über die Endgröße bei Beginn der Behandlung nicht gemacht werden kann. Die Pubertät wird durch die Einnahme von Östrogen und Gestagen eingeleitet. Diese Hormone dienen auch zum Schutz der Knochen. Auf diese Therapie sollte also auf keinen Fall verzichtet werden. Dazu können weitere, heute behandelbare Probleme kommen: Herzfehler, eine so genannte Halsfalte, Nierenprobleme, Lymphödeme, Schwerhörigkeit oder Schilddrüsenprobleme.

Eine ständige umfassende Betreuung durch einen Endokrinologen ist nötig.



## Späte Diagnose

Leider ist die Diagnosestellung heute immer noch sehr spät. Sie erfolgt im Durchschnitt mit 9 Jahren. Dies liegt wohl an der oft milden Ausprägung der Merkmale und zum anderen daran, dass zu diesem Zeitpunkt der Größenunterschied zu den Altersgenossen sehr auffällig wird. Viele werden erst im Jugendalter diagnostiziert, da die Pubertät nicht eintritt.

## Aufklärung und Unterstützung

Die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V. klärt seit 30 Jahren über diese chromosomale Veränderung auf. Alles fing an mit einem Forschungsprojekt in Homburg an der Saar. Daraus entwickelten sich die ersten Kontakte von Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom untereinander. Im Jahr 1988 gründete sich nun Verein, in dem Eltern mit ihren Mädchen und Erwachsene gemeinsam arbeiten. In der Selbsthilfegruppe wird nicht nur aufgeklärt, sondern bei einem großen Jahrestreffen werden immer die neuesten Informationen an Betroffene und ihre Familien weiter gegeben. Bei dem jährlich stattfindenden Jugendwochenende sollen die Jugendlichen stark gemacht werden für das Leben und beim Frauenwochenende können die Erwachsenen in psychosozialen Workshops diese Entwicklung fortsetzen. Bei Wochenenden für Eltern, die ganz neu von der Diagnose erfahren haben, können die Eltern erfahren, wie sie ihre Kinder bei einer gesunden Entwicklung unterstützen können. Es fällt bei jedem Treffen auf wie sensibel die Mädchen und Frauen miteinander umgehen. Eine enge Verbundenheit und große Warmherzigkeit zeichnet die Treffen aus.

## Enge Kooperation mit Fachleuten

Der Verein sieht sich hier als Ergänzung zur medizinischen Versorgung und arbeitet eng mit den Fachleuten zusammen. In diesem Jahr konnten bereits zwei Workshops mit Endokrinologen abgehalten werden, in denen es um die interdisziplinäre Versorgung der Betroffenen ging. Hieraus entsteht gerade auch eine enge Kooperation mit der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie. Vor Ort können sich Betroffene und Angehörige in 23 Regionalgruppen austauschen. Jede Gruppe ist dabei in der Gestaltung frei. Der Vorstand und andere engagierte des Vereins vertreten die Turner-Syndrom-Vereinigung regelmäßig auf den großen Kongressen der Humangenetik oder der Arbeitsgemeinschaft der Pädiatrischen Endokrinologie (APE) und auch bei den Veranstaltungen der Kinder- und Jugendärzte versuchen wir immer präsent zu sein. Wir sind Mitglied im Kindernetzwerk und der Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE). Diese Vernetzung finden wir sehr wichtig, denn nur viele zusammen finden Gehör in der Gesellschaft und Politik.

## Die Pränataldiagnostik wirft viele Fragen auf

Was uns außerdem beschäftigt ist der nichtinvasive Bluttest, den es seit 2013 auf dem Markt gibt. Hier ein Auszug aus der Stellungnahme der Turner-Syndrom-Vereinigung aus dem Jahr 2013:

Die Einführung des neuen Pränataldiagnostik-Tests wirft nach unserer Auffassung sehr viele Fragen auf. Ist dies ein weiterer Schritt hin zur perfekten Selektion? Der Test kann bereits in der 9. Schwangerschaftswoche das Risiko von Trisomie 13 (Patau-), 18 (Edwards-), 21 (Down-Syndrom) und das Ullrich-Turner-Syndrom (Monosomie X) bestimmen. In diesem Zusammenhang sollte erwähnt werden, dass die Pränataldiagnostik eingeführt wurde um die Gesundheit von Mutter und Kind zu sichern und ggf. wieder herzustellen. Da eine Fehlverteilung der Chromosomen nicht behandelt werden kann stellt sich die Frage nach dem Sinn eines solchen Tests. Es wäre zu überprüfen ob dieser Test gegen Artikel 3 des Grundgesetzes verstößt, in dem es u.a. heißt, dass Niemand wegen seiner Behinderung benachteiligt werden darf.

Als Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V. wollen wir für all die Mädchen sprechen, die aufgrund eines solchen Tests vielleicht nicht mehr geboren werden! Genauso sprechen wir aus unsere Sicht als Betroffene Frauen, die als Krankenschwester, Bibliothekarin, Erzieherin, Buchhalterin, Dipl. Psychologin, Allgemeinmedizinerin, Internistin etc. einen wertvollen Beitrag in dieser Gesellschaft leisten.

Durch unsere individuellen Persönlichkeiten und Fähigkeiten tragen wir mit unserem Wissen und Erfahrungen zu einer Lebendigkeit und Vielfalt in der Gesellschaft bei. Viele Frauen haben nicht einmal den Behindertenstatus und fühlen sich durch diesen Testansatz existentiell diskriminiert. Wollen wir wirklich eine Gesellschaft in der alles was von der „Norm“ abweicht nicht mehr akzeptiert wird? Und wer legt diese „Norm“ fest? In Zeiten, in denen die Inklusion politisch vorangetrieben wird ist das wohl kaum vorstellbar.

Derzeit wird darüber beraten, ob der Test eine Kassenleistung werden soll. Das würde bedeuten, dass noch mehr Schwangere diesen anwenden und bei positivem Befund in eine psychische Ausnahmesituation gebracht eine Entscheidung über Leben oder Tod zu treffen. Was ändert sich, wenn man die Diagnose kennt? Ist diese Information Sinnvoll um eine Therapie zu beginnen? Nein! Denn solange das Baby im Mutterleib ist, können keine Therapien erfolgen. Bezieht man nun mit ein, dass es viele falsch-positive und auch falsch-negative Ergebnisse gibt, kann man an anzweifeln, ob dieser Test angewendet und von der Krankenkasse bezahlt werden sollte.



turner-syndrom-  
vereinigung  
deutschland e.v.



Turner-  
Syndrom  
Na und?

Kerstin Subtil

[oeffentlichkeitsarbeit@turner-syndrom.de](mailto:oeffentlichkeitsarbeit@turner-syndrom.de)

Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.

[www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)

**Beratungs- und Informationstelefon**

Frau Anne-Christin Ermisch (Mutter einer Tochter mit UTS)

Sprechzeiten: mittwochs 13.00 bis 15.00 Uhr

Telefon: 030 - 9860890 (AB)  
[beratung-eltern@turner-syndrom.de](mailto:beratung-eltern@turner-syndrom.de)

Frau Antje Angermüller (Betroffene)  
Telefon: 030 - 20151716 (AB)  
[beratung-betroffene@turner-syndrom.de](mailto:beratung-betroffene@turner-syndrom.de)