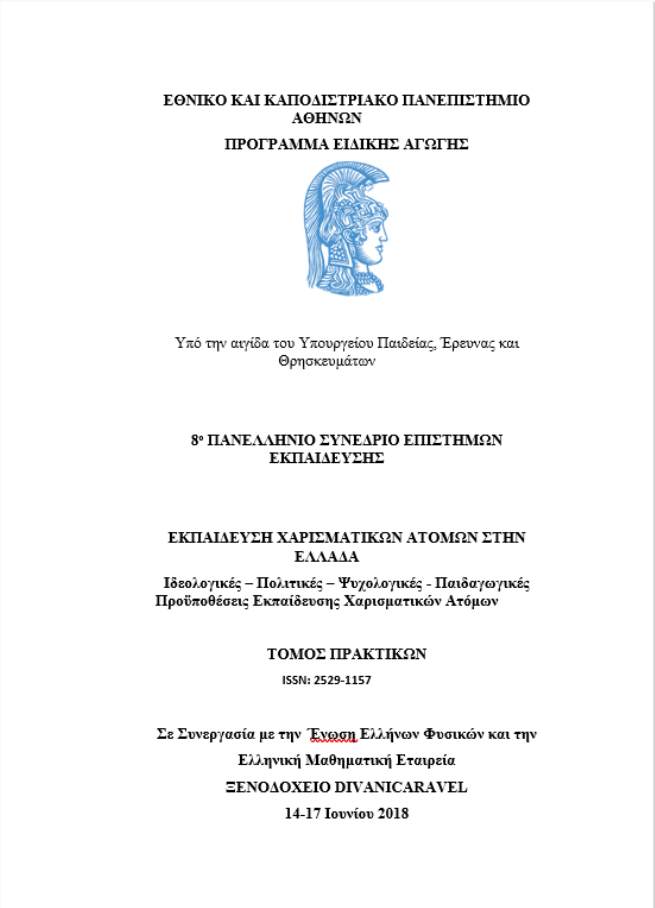
ePublishing
ΕΘΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΤΕΚΜΗΡΙΩΣΗΣ
NATIONAL DOCUMENTATION CENTRE

Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης

Τόμ. 8 (2018)

8ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ

Υπό την αιγίδα του Υπουργείου Παιδείας, Έρευνας και Θρησκευμάτων

8ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΧΑΡΙΣΜΑΤΙΚΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Ιδεολογικές – Πολιτικές – Ψυχολογικές - Παιδαγωγικές Προϋποθέσεις Εκπαίδευσης Χαρισματικών Ατόμων

ΤΟΜΟΣ ΠΡΑΚΤΙΚΩΝ

ISSN: 2529-1157

Σε Συνεργασία με την Ένωση Ελλήνων Φυσικών και την Ελληνική Μαθηματική Εταιρεία

ΞΕΝΟΔΟΧΕΙΟ DIVANICARAVEL

14-17 Ιουνίου 2018

Το σύνδρομο Turner

Μαρία-Νεκταρία Φράγκου

doi: 10.12681/edusc.2810

Βιβλιογραφική αναφορά:

Φράγκου Μ.-Ν. (2020). Το σύνδρομο Turner. *Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης*, *8*, 1204–1214. https://doi.org/10.12681/edusc.2810

Το σύνδρομο Turner

Φράγκου Μαρία-Νεκταρία, πτυχιούχος Παιδαγωγικού Τμήματος Δημοτικής Εκπαίδευσης του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Πρόγραμμα Ετήσιας Εξειδίκευσης στην Ειδική Αγωγή, Ε.Κ.Π.Α.
maria_titiva_2007@hotmail.com

Περίληψη

Η παρούσα εργασία αναφέρεται στο σύνδρομο Turner (Turner Syndrome/ T.S.), το οποίο αποτελεί μια γενετική - φυλοσχετιζόμενη διαταραχή που επηρεάζει τα κορίτσια. Συνδέεται με πλήθος ιδιαίτερων χαρακτηριστικών τυπικής εμφάνισης και προβλημάτων υγείας στην καρδιά, το θυρεοειδή αδένα, το γεννητικό και ουροποιητικό σύστημα, τα οστά, τη νοητική ανάπτυξη καθώς και διαταραχές στην όραση και την ακοή. Το εν λόγω σύνδρομο οφείλεται στην έλλειψη ή την ατελή μορφή του ενός από τα δύο τελευταία x χρωμοσώματα ("sex chromosomes") που κατά φύση βρίσκονται στα θήλεα. Η διάγνωση του T.S. πραγματοποιείται σε κάθε ηλικιακό στάδιο του παιδιού, όμως ενδείκνυται η πρώιμη διάγνωση διότι με την έγκαιρη ενημέρωση και την κατάλληλη συνεργασία με ειδικούς οδηγούμαστε στην καλύτερη και αποτελεσματικότερη παρέμβαση. Σαφώς, θεραπεία εξάλειψης αυτού δεν υπάρχει, αφού πρόκειται, όπως προαναφέρθηκε, για γενετική διαταραχή. Όμως, θα αναφερθούν αρκετοί τρόποι που έχουν ανακαλυφθεί, όπως με ιατρικές - τεχνικές παρεμβάσεις και τη χορήγηση συμπληρωματικών ουσιών, με σκοπό τη βελτίωση της κατάστασης των γυναικών με το T.S.. Επίσης, στην παρούσα εργασία θα αναλυθούν όλες εκείνες οι προϋποθέσεις και προδιαγραφές που έχουν εκτιμηθεί ως κατάλληλες για την αποτελεσματική εκπαίδευσή τους.

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να γνωστοποιηθούν όλα όσα χρειάζεται να γνωρίζει το ευρύ κοινό σχετικά με το εν λόγω σύνδρομο. Απώτερος σκοπός είναι να συζητηθούν, μέσω βιβλιογραφικών αναφορών, οι τρόποι και οι εφαρμογές που ενδείκνυνται για τη βελτίωση της ζωής και της εκπαίδευσης των ατόμων με το σύνδρομο Turner.

Λέξεις-Κλειδιά: σύνδρομο Turner; Turner Syndrome; T.S.; γενετική διαταραχή; φυλοσχετιζόμενη διαταραχή; χρωμοσωμική διαταραχή.

Abstract

The paper at hand revolves around Turner Syndrome (T.S.), which is a genetic, sex-linked disorder that affects girls. It is associated with a number of special features of typical appearance and health problems in the heart, thyroid gland, genital and urinary system, bones, mental development as well as visual and hearing disorders. This syndrome is due to the lack or incomplete form of one of the last two X sex chromosomes that are naturally found in females. The diagnosis of T.S. can be carried out at at any age during childhood, but early diagnosis is advisable because timely information and appropriate collaboration with specialists lead us to a better and more effective intervention. Clearly, there is no cure for it, since it is, as mentioned above, a genetic disorder. However, several ways have been discovered, such as medical-

technical interventions and the administration of supplementary substances, in order to improve the situation of women with T.S.. Also, in this paper we will analyze all those conditions and specifications that have been assessed as suitable for their effective education.

The purpose of the present paper is to disclose everything that the general public needs to know about this syndrome. The ultimate goal is to discuss, through bibliographic references, the ways and applications that are best suited to improving the lives and education of people with Turner syndrome.

Keywords: Turner Syndrome; T.S.; genetic disorder; sex-linked disorder; chromosomal disorder.

Εισαγωγή

Στη σημερινή εποχή παρατηρούνται καθημερινά περιπτώσεις παιδιών που παρουσιάζουν ιδιαιτερότητες τόσο στη νοητική και σωματική τους ανάπτυξη, όσο και στη συμπεριφορά τους. Εν αντιθέσει με προηγούμενες δεκαετίες, η κοινωνία του 21^{ου} αιώνα έχει απομακρυνθεί από το στάδιο της μη αποδοχής και της απόρριψης των παιδιών με ειδικές ανάγκες. Αν μη τι άλλο, όλο και περισσότερα άτομα συμφιλιώνονται με την εικόνα της αναπηρίας και αρκετοί στρέφονται προς την Ειδική Αγωγή: περεταίρω ιατρικές έρευνες, νέες παιδαγωγικές μέθοδοι και κάθε είδους καινούριες πρακτικές εφευρίσκονται για τη βελτίωση της ποιότητας της ζωής των παιδιών με ιδιαίτερες ανάγκες και δυνατότητες.

Μια ειδική κατηγορία αυτών των παιδιών, είναι εκείνα που παρουσιάζουν το σύνδρομο Turner (Turner Syndrome/ T.S.). Το τελευταίο είχε αναφερθεί για πρώτη φορά από τον Morgani και περιγράφηκε λεπτομερώς από τον Henry Turner, το 1938, ως μια γονιδιακή δυσγενεσία, η οποία αποτέλεσε στη συνέχεια μία συχνή χρωμοσωμική παρατυπία στον άνθρωπο (Καϊμάρα-Παπαθανασίου, 2014). Πιο συγκεκριμένα, το σύνδρομο αυτό οφείλεται σε διαταραχές των χρωμοσωμάτων του φύλου στα θήλεα με συχνότητα εμφάνισης 1:2500 με 1:3000 γεννήσεις (Lissauer & Clayden, 2008).

Για πολλά χρόνια το σύνδρομο αυτό βρισκόταν στο κέντρο της παρατηρησιακής ιατρικής με πλήθος ερευνών να αποζητούν τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά και τα προβλήματα που προκύπτουν τόσο στα παιδιά όσο και στους ενήλικες που έχουν το εν λόγω σύνδρομο. Τα αποτελέσματα έδειξαν αφενός προβλήματα ακοής, καρδιάς, οστών, νεφρών και θυρεοειδή, αφετέρου υψηλά ποσοστά εμβρυικής θνησιμότητας (Καρλαύτης, 2002).

Αυτό επιβεβαιώνεται και από τους Ματσανιώτη, Καρπάθιο και Νικολαΐδου-Καρπαθίου, (2010): *«[…] δηλαδή περίπου 99% των εμβρύων με σύνδρομο Turner αποβάλλονται αυτομάτως. Αποτελεί το συχνότερο χρωμοσωμικό αίτιο αυτόματων αποβολών»* (σ. 99). Και η Καϊμάρα-Παπαθανασίου (2014) συμπληρώνει: *«Μόνο 1 στα 100 έμβρυα με καρυότυπο 45 Χ.Ο. επιβιώνουν, ενώ το 99% αποβάλλεται κατά το πρώτο τρίμηνο της κυήσεως»* (σ. 125).

1. Χαρακτηριστικά και προβλήματα συνδρόμου Turner

Πολλές μελέτες, ειδικά της τελευταίας δεκαετίας, υποδεικνύουν ότι όλα τα άτομα με το σύνδρομο Turner εμφανίζουν αμιγώς κοινά χαρακτηριστικά. Μερικά από

τα τελευταία αποτελούν βασικά στοιχεία διάγνωσης του εν λόγω συνδρόμου ήδη από τον πρώτο και δεύτερο μήνα της σύλληψης του εμβρύου. Άλλα είναι ορατά και «προδίδουν» το σύνδρομο, ενώ άλλα είναι μη ορατά και γι' αυτό χρειάζεται συστηματική παρακολούθηση από ειδικούς.

1.1. Χαμηλό ανάστημα

Ένα από τα πιο κοινά γνωρίσματα των ατόμων με T.S. είναι το χαμηλό τους ανάστημα με το μέσο τελικό τους ύψος να ανέρχεται στα 142 - 147 εκατοστά (Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007, Sybert, 2005). Αυτό οφείλεται σε καθυστέρηση της ανάπτυξης των άκρων εξαιτίας αφενός της έλλειψης δράσης των γονιδιακών στεροειδών (αυξητικής ορμόνης GH) που επιφέρει την καθυστέρηση της οστικής ωρίμανσης και αφετέρου της έλλειψης του δεύτερου ακέραιου χρωμοσώματος 45x (βλ. αιτιολογία συνδρόμου, κεφάλαιο 2 της παρούσης εργασίας/ Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου-Καρπαθίου, 2010). Βεβαίως, μεγάλης σημασίας στην διαμόρφωση του ύψους λαμβάνουν το βάρος του νεογνού κατά τη γέννηση και το ανάστημα των γονέων (Καρλαύτης, 2002).

1.2. Τυπική εμφάνιση

Εκτός από το χαμηλό ύψος που παρουσιάζουν τα άτομα με σύνδρομο Turner, τόσο το στόμα (ιχθυόμορφο στόμα, μικρογναθία, ιδιαίτερα στενή και θολωτή υπερώα/ Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου-Καρπαθίου, 2010) όσο και τα αυτιά (αρκετά χαμηλή πρόσφυση των δύσμορφων και περιεστρεμμένων αυτιών) διαφέρουν από τα αντίστοιχα των ανθρώπων τυπικής ανάπτυξης. Επίσης, ανωμαλίες παρουσιάζονται και στα μάτια (στον επίκανθο, στραβισμός, βλεφαρόπτωση, «αντιμογγολοειδής» φορά ματιών/ Χαραλάμπους, 2009) στον θώρακα (τετράγωνος με εμβάθυνση του στέρνου), στο λαιμό (κοντός, αρκετά ευρύς), στον αυχένα (χαμηλή πρόσφυση μαλλιών, πτερύγιο στο 25-40% των περιπτώσεων/ Καϊμάρα-Παπαθανασίου, 2014, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007) και στο στήθος (υπερβολικά πλατύ, υποπλασία των θηλών και σε μεγάλη απόσταση μεταξύ τους/ Χρυσανθόπουλος, 2012). Τέλος, μεγάλη έμφαση δίδεται στις παραμορφώσεις των άνω και κάτω άκρων (βλαισός αγκώνας, οιδηματοειδής πάχυνση της ραχιαίας επιφάνειας των δακτύλων, παραμορφωμένα νύχια, κοντό τέταρτο μετακάρπιο, λεμφοιδήματα στο 30% των περιπτώσεων/ Καϊμάρα-Παπαθανασίου, 2014, Χρυσανθόπουλος, 2012) καθώς και στην εμφάνιση δερματικών προβλημάτων (μελαγχρωματικοί σπίλοι, χηλοειδείς ουλές/ Καρλαύτης, 2002).

Αξίζει να τονιστεί ότι τα λεμφοιδήματα που παρουσιάζονται σε άτομα με T.S. οφείλονται σε υποπλασία και άλλες ιδιαιτερότητες του λεμφικού συστήματος. Εξαιτίας αυτών σημειώνεται η συλλογή υγρού στα πλευρά, την καρδιά, τον αυχένα και σε άλλα σημεία του σώματος με αποτέλεσμα να δημιουργούνται οι προαναφερθείσες δυσμορφίες εξωτερικής εμφάνισης/ Καρλαύτης, 2002).

1.3. Καρδιαγγειακά προβλήματα

Θα αποτελούσε σοβαρή παράλειψη αν δεν αναφέρονταν οι ιδιομορφίες που έχουν διαγνωσθεί σχετικά με την καρδιά των γυναικών με T.S.. Ειδικότερα, η στένωση

του ισθμού της αορτής αποτελεί το πιο σύνηθες χαρακτηριστικό (Καρλαύτης, 2002, Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου-Καρπαθίου, 2010, Lissauer & Clayden, 2008, Χρυσανθόπουλος, 2012). Εκτός αυτού, η διγλώχινα αορτική βαλβίδα, η ανώμαλη φλεβική παροχέτευση, η διάταση στην έκφυση της αορτής και η αορτική ρήξη κάνουν την εμφάνισή τους σε ποσοστό 8 - 29% των περιπτώσεων (Καρλαύτης, 2002).

1.4. Προβλήματα στο γεννητικό σύστημα

Ταυτόχρονα με τα παραπάνω, πολλές μελέτες έχουν αναδείξει ότι ενώ τα εξωτερικά γεννητικά όργανα των γυναικών με το εν λόγω σύνδρομο είναι «φυσιολογικά», σε όλες τις περιπτώσεις παρατηρούνται δυσλειτουργικές ωοθήκες καθώς δεν διαθέτουν πρωτογενή ωοθυλάκια και είναι υποπλαστικές (Καρλαύτης, 2002, Χρυσανθόπουλος, 2012) Επίσης, σε άλλα θήλεα σημειώνεται αυτόματη εμμηνορρυσία, σε άλλα ξεκινά μετά τη χορήγηση της κατάλληλης θεραπείας (βλ. θεραπευτική προσπάθεια, κεφάλαιο 4 της παρούσης εργασίας) ενώ άλλα πάσχουν από πρωτοπαθή αμηνόρροια (Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010). Γι' αυτό η υπογονιμότητα είναι συχνό φαινόμενο σε κοπέλες με σύνδρομο Turner. Ακόμη, σε ελάχιστες έχουν παρατηρηθεί κολπικά ελλείμματα, καθυστέρηση ενύβρωσης και αύξηση του μεγέθους της κλειτορίδας (Χρυσανθόπουλος, 2012). Οι ετεροσεξουαλικές τάσεις εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα σε σχέση με τις ομοφυλοφιλικές (Καρλαύτης, 2002).

1.5. Σκελετικά προβλήματα

Σημαντικές δυσκολίες στην ανάπτυξη των ατόμων με σύνδρομο Turner προκαλούν στα σκελετικά προβλήματα, όπως είναι η οστεοπόρωση (Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού - Λουκίδου, 2007). Ειδικότερα, οι γυναίκες αυτές παρουσιάζουν τοπικές περιοχές οστικής αραίωσης κυρίως στα άνω και κάτω άκρα, τους αγκώνες και τα μηριαία οστά. Συχνά πάσχουν από κατάγματα, καθίζηση και υποπλασία της σπονδυλικής στήλης, οστεοχονδριτικές αλλοιώσεις, σκολίωση και όλα τα οστά τους περιέχουν μεγάλες ποσότητες μεταλλικών αλάτων. Επίσης, στις περισσότερες περιπτώσεις παρατηρούνται ιδιομορφίες στο μετακάρπιο, τα καρπιαία οστά, την πύελο και τον τουρκικό εφίππιο. Σαφώς πολύ συχνά φαινόμενα αποτελούν ο βλαισός αγκώνας και το βλαισό γόνατο. Όλα αυτά συνδυαστικά οδηγούν τόσο στην καθυστέρηση της οστικής ωρίμανσης όσο και στο μικρό μέγεθος όλων των οστών (Καρλαύτης, 2002).

1.6. Προβλήματα ακοής

Είναι γεγονός ότι στα άτομα με το σύνδρομο Turner παρατηρούνται, εκτός των άλλων, και προβλήματα ακοής εξαιτίας συνεχών λοιμώξεων (Δαρμανή, 2013). Συγκεκριμένα, η ιδιόμορφη δομή του αυτιού τους σε συνδυασμό με το ιδιαίτερο θολωτό σχήμα της υπερώας οδηγεί σε μεγάλη συχνότητα εκδήλωσης χρόνιας μέσης ωτίτιδας σε κάθε ηλικία. Παράλληλα, νέες γυναίκες με T.S. εμφανίζουν νευροαισθητηριακή απώλεια ακοής των μέσων συχνοτήτων και σε μεγαλύτερες ηλικίες προκαλείται έντονη βαρηκοΐα (Καρλαύτης, 2002).

1.7. Προβλήματα του ουροποιητικού συστήματος

Πράγματι, οι νεφρικές ανωμαλίες ταλαιπωρούν ιδιαίτερα τις γυναίκες με T.S., διότι η στροφή νεφρού, ο πεταλοειδής νεφρός, η δισχιδής νεφρική πύελος, ο διπλός ουρητήρας και η δευτεροειδής υδρονέφρωση αποτελούν πολύ συχνά φαινόμενα του συνδρόμου. Πιο σπάνια εντοπίζονται η απουσία ενός από τα δύο νεφρά και η νεφρική εκτοπία (Δαρμανή, 2013, Καρλαύτης, 2002).

1.8. Υπέρταση

Στην συγκεκριμένη περίπτωση του T.S., η υπέρταση που εμφανίζεται είναι ιδιοπαθής, που σημαίνει ότι δεν οφείλεται σε κάποιο γνωστό αίτιο. Σπάνια η υπέρταση είναι δευτεροπαθής, δηλαδή οφείλεται σε κάποιο αίτιο που με τις κατάλληλες εξετάσεις μπορεί να βρεθεί και να θεραπευτεί. Στα άτομα με T.S. τα επίπεδα της αρτηριακής πίεσης είναι τις περισσότερες φορές αρκετά υψηλά (Καρλαύτης, 2002).

1.9. Νοητική και γνωστική ανάπτυξη

Αξίζει επί πλέον να αναφερθεί ότι όπως όλα τα υπόλοιπα άτομα τυπικής ανάπτυξης, έτσι και τα κορίτσια με σύνδρομο Turner παρουσιάζουν φυσιολογική νοημοσύνη και ιδιαίτερες λεκτικές ικανότητες (Χρυσανθόπουλος, 2012). Όμως, σε κάποιες περιπτώσεις σημειώνεται χαμηλός μέσος όρος νοητικού πηλίκου (I.Q.) και μειωμένη αίσθηση χώρου και κατεύθυνσης (Καρλαύτης, 2002). Όσον αφορά τη γνωστική ανάπτυξη, στα παιδιά με σύνδρομο Turner ανιχνεύονται συνήθως μαθησιακές δυσκολίες που δεν συνοδεύονται από κάποια άλλη αναπτυξιακή διαταραχή ή νοητική υστέρηση (Χρυσανθόπουλος, 2012, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού - Λουκίδου, 2007).

1.10. Πιο σπάνια εμφανιζόμενες ιδιαιτερότητες συνδρόμου

Εκτός των όσων αναφέρθηκαν, έρευνες αποδεικνύουν πως κορίτσια με T.S. έχουν παρουσιάσει θυροειδοπάθειες. Ειδικότερα, υπάρχει περίπτωση να εμφανιστεί υπερθυρεοειδισμός, δηλαδή ο θυρεοειδής αδένας να εκκρίνει πολύ μεγάλες ποσότητες θυρεοειδικών ορμονών και να παρουσιάζει συμπτώματα, όπως ευερεθιστότητα, νευρικότητα, μυϊκή αδυναμία, διαταραχές του ύπνου, ταχυκαρδία, δυσανεξία στη ζέστη, διάρροια, διόγκωση του θυρεοειδή και απότομη απώλεια βάρους. Αντιθέτως, μπορεί να εκδηλωθεί ο υποθυρεοειδισμός, όπου ο θυρεοειδής αδένας δεν παράγει την αναγκαία ποσότητα θυρεοειδικής ορμόνης (Καρλαύτης, 2002).

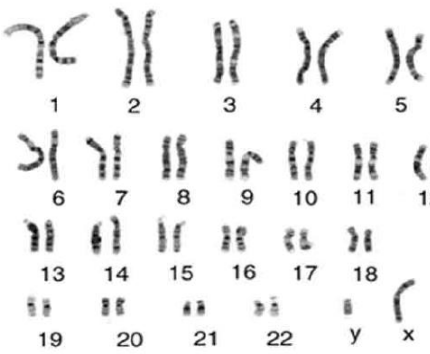
Ελάχιστες έρευνες έχουν αναδείξει την συνύπαρξη της νόσου του Crohn με το σύνδρομο Turner. Η συγκεκριμένη νόσος αποτελεί ένα χρόνιο φλεγμονώδες νόσημα που αφορά σε οποιοδήποτε τμήμα του γαστρεντερικού σωλήνα και προκαλεί πολλές αλλοιώσεις στο τοίχωμα του εντέρου, κατάσταση η οποία κρίνεται ιδιαίτερα απειλητική για τη ζωή. Συμπτώματα όπως κοιλιακό άλγος, έμετος, διάρροια, απότομη απώλεια βάρους, αρθρίτιδα, δερματικά και οφθαλμικά προβλήματα, κόπωση και έλλειψη συγκέντρωσης κάνουν έντονη την εμφάνισή τους (Χαραλάμπους, 2009).

Δεν πρέπει να λησμονούμε ότι πολλές γυναίκες με T.S., παρά των όποιων προβλημάτων, έχουν γενικά μια φυσιολογική ζωή. Ίσως, ένα μικρό ποσοστό αυτών να αντιμετωπίζουν κάποια κοινωνικά προβλήματα, όπως τη δυσκολία σύναψης κοινωνικών σχέσεων εξαιτίας της χαμηλής αυτοπεποίθησης, της δυσχέρειας

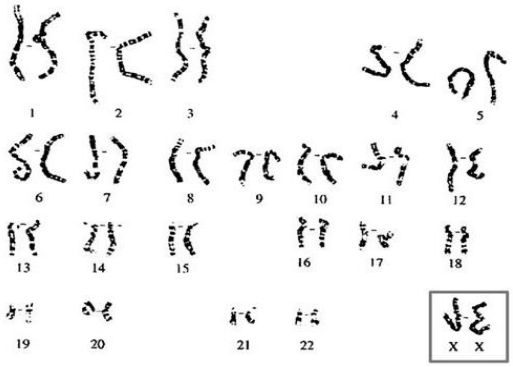
κατανόησης εκφράσεων του προσώπου του συνομιλητή και της στρυφνότητας στην προσαρμογή, όταν αλλάξει η ρουτίνα της καθημερινότητάς τους (Δαρμανή, 2013).

2. Αιτιολογία συνδρόμου Turner

Είναι ευρύτατα διαδεδομένη η αντίληψη ότι τα αίτια του συνδρόμου Turner δεν σχετίζονται με την ηλικία της μητέρας κατά την σύλληψη ούτε οφείλονται σε περιβαλλοντικούς παράγοντες. Αντιθέτως, το εν λόγω σύνδρομο αποτελεί γενετική διαταραχή: στο DNA του κάθε ανθρώπου υπάρχουν καταγεγραμμένα 46 χρωμοσώματα, εκ των οποίων τα δύο τελευταία είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα ("sex chromosomes") που είναι υπεύθυνα για το φύλο. Τα αγόρια εμφανίζουν τελευταία τα 45x46y χρωμοσώματα ενώ τα κορίτσια αντίστοιχα τα 45x46x, όπως φαίνεται και στις παρακάτω εικόνες 1 και 2 (Sybert, 2005).



Εικόνα 1: καρυότυπος αγοριού



Εικόνα 2: καρυότυπος κοριτσιού

Στο σύνδρομο Turner, το ένα από τα δύο 45x ή 46x χρωμόσωμα στον καρυότυπο κάθε κυττάρου των κοριτσιών λείπει, προκαλώντας τις προαναφερθείσες ιδιαιτερότητες στην ανάπτυξή τους (Χρυσανθόπουλος, 2012, Lissauer & Clayden, 2008). Όπως επιβεβαιώνει και ο Καρλαύτης Η. *«[...] στο μεγαλύτερο ποσοστό των περιπτώσεων συνδρόμου Turner ο καρυότυπος δείχνει έλλειψη του ενός Χ χρωμοσώματος σε όλα τα κύτταρα»* (Καρλαύτης, 2002: 14).

Ως άλλα αίτια του συνδρόμου σε μικρότερα, όμως, ποσοστά διαπιστώνονται το μωσαϊκό αλλά και άλλες δομικές ανωμαλίες του 45x ή 46x χρωμοσώματος: έλλειψη βραχέος ή μακρούς σκέλους, δακτυλιοειδές χρωμόσωμα ή ισοχρωμόσωμα (Ματσανιώτης, Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007, Lissauer & Clayden, 2008).

3. Διάγνωση συνδρόμου Turner

Ήδη τις τελευταίες δεκαετίες, η προγεννητική διάγνωση αποτελεί σημαντικό παράγοντα πρώιμης ανίχνευσης και διάγνωσης του συνδρόμου Turner στα έμβρυα. Ειδικότερα, με τη βοήθεια χρωμοσωμικής ανάλυσης (κλινική διάγνωση καρυοτύπου/ Δαρμανή, 2013) και με τη συστηματική χρήση υπερηχογραφήματος κατά το πρώτο, δεύτερο και τρίτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης, αλλά και με τη βοήθεια άλλων μέσων διάγνωσης, όπως της αμνιοπαρακέντησης, της εμβρυοσκόπησης, της λήψης χοριακών λαχνών/ CVS (Chorionic Villus Sampling) και της λήψη εμβρυικού αίματος, εντοπίζονται οι ιδιαίτερες εκείνες ενδείξεις που προαναγγέλλουν το T.S. (Lissauer &

Clayden, 2008, Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010, Καρλαύτης, 2002).

Συγκεκριμένα, οι ενδείξεις του συνδρόμου Turner διαφέρουν ανά την ηλικία του ατόμου που το φέρει. Για παράδειγμα, όταν ανιχνευτούν στα έμβρυα -μέσω των προαναφερθέντων διαγνωστικών μεθόδων- αυξημένες αυχενικές πτυχές, κυστικό ύγρωμα Colli και μη φυσιολογική ποσότητα του αμνιακού υγρού, τότε κινούνται οι πρώτες σοβαρές υποψίες για το εν λόγω σύνδρομο (Καρλαύτης, 2002). Μάλιστα, όχι μόνο ιδιομορφίες στα νεφρά (π.χ. πεταλοειδής νεφρός, διπλό αποχετευτικό σύστημα του ενός ή και των δύο νεφρών, υδρονέφρωση, νεφρική δυσγενεσία) και στην καρδιά (π.χ. υποπλαστική αριστερά καρδία, στένωση της αορτής/ Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007) αλλά και επιπλέον ιδιαίτερα χαρακτηριστικά, όπως βραχυκεφαλία και ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης του εμβρύου, έρχονται να επιβεβαιώσουν τις υποψίες για το σύνδρομο στο πρώιμο αυτό στάδιο. Επίσης, μεγάλη συχνότητα εμφάνισης στα έμβρυα παρουσιάζουν το κυστικό αυχενικό οίδημα, το κυστικό ύγρωμα, ο γενικευμένος ύδρωπας και σε μικρότερη συχνότητα το βραχύ μηριαίο οστό, η βραχυσωμία για την ηλικία κύησης και η απουσία σωματιδίων Barr σε κορίτσια (Lissauer & Clayden, 2008, Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010, Χρυσανθόπουλος, 2012).

Υποστηρίζεται επίσης, ότι κατά τη σχολική ηλικία η διάγνωση των παιδιών με σύνδρομο Turner διευκολύνεται με την εμφάνιση κι άλλων ιδιαιτεροτήτων. Τέτοιες είναι οι μικρές μη ταινιοειδείς ωοθήκες, το κοντό ανάστημα και η ατελής ανάπτυξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου (Καρλαύτης, 2002, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007).

Τέλος, παρόμοιες ανωμαλίες στον οργανισμό κατά τη διάρκεια της εφηβείας επιβεβαιώνουν την διάγνωση του συνδρόμου αυτού. Χαρακτηριστικές ενδείξεις αποτελούν η μη αυτόματη ανάπτυξη στήθους, η πρωτοπαθής αμηνόρροια, η υπογονιμότητα και η αποτυχία εγκυμοσύνης (Ματσανιώτης & Καρπάθιος & Νικολαΐδου - Καρπαθίου, 2010, Σωτηρίδου & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, 2007).

4. Θεραπευτική προσπάθεια

Από τη στιγμή της διάγνωσης και την αποδοχή της ιδιαιτερότητας του παιδιού από τους γονείς, οι τελευταίοι αναζητούν απεγνωσμένα τρόπους και λύσεις για την θεραπεία του συνδρόμου. Σαφώς θεραπεία εξάλειψης αυτού δεν υπάρχει, αφού πρόκειται για γενετική διαταραχή που εμφανίζεται στα κύτταρα του ατόμου (Δαρμανή, 2013). Όμως, έχουν ανακαλυφθεί αρκετοί τρόποι βελτίωσης της κατάστασης των γυναικών με το T.S. και συγκεκριμένα για τη διόρθωση του ύψους, των σωματικών στιγμάτων, την εμφάνιση των δευτερευόντων χαρακτήρων του φύλου, την εμφάνιση της εμμήνου ρύσεως και τη γονιμοποίηση (Καρλαύτης, 2002). Στόχος της θεραπευτικής προσπάθειας είναι η αντιμετώπιση αυτών των συνεπειών του T.S. και η βελτίωσή τους σε τέτοιο επίπεδο, που η κατάσταση υγείας τους να μην απέχει πολύ εκ του σύνηθες ατόμου.

Αρχικά, οι γιατροί και οι υπόλοιποι ειδικοί χορηγούσαν μικρές δόσεις ανδρογόνων για τη βελτίωση του ύψους, πράγμα το οποίο αποδείχθηκε αναποτελεσματικό. Γι' αυτό, συνδύασαν τη λήψη αυξητικής ορμόνης (GH) με ανδρογόνα, επιφέροντας καλύτερα αποτελέσματα (Καρλαύτης, 2002, Lissauer & Clayden, 2008). Στη συνέχεια, όμως, παρατηρήθηκε ότι τα άτομα που λαμβάνουν το συνδυασμό αυτών αποκτούν τα ίδια εκατοστά ύψους με τις αντίστοιχες κοπέλες που

τους χορηγείται μόνο βιοσυνθετική αυξητική ορμόνη (GH) από μικρή ηλικία. Βέβαια, δεν εκλείπουν οι μελέτες εκείνες που υποστηρίζουν ότι ο συνδυασμός αυξητικής ορμόνης και οξανδρολόνης μπορεί να βελτιώσει στο έπακρο το τελικό αποτέλεσμα της θεραπείας (Καρλαύτης, 2002).

Παράλληλα, κάποιοι ειδικοί υποστηρίζουν ότι η χορήγηση μικρών δόσεων οιστρογόνων από την ηλικία των 13 ετών οδηγεί σε αποτελεσματικότερη βελτίωση του ύψους και των άλλων χαρακτηριστικών των γυναικών με T.S. (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000). Όμως, δεν είναι λίγες οι έρευνες που ανέδειξαν και πάλι ότι το τελικό ύψος των γυναικών που λάμβαναν οιστρογόνα δεν διέφερε από τις κοπέλες, οι οποίες δεν ακολουθούσαν κάποια θεραπεία (Καρλαύτης, 2002). Επίσης, από τη μία το γεγονός ότι τα οιστρογόνα χωρίς τη συνοδεία προγεστερόνης μπορούν να φανούν επικίνδυνα προκαλώντας αλλαγές στους ιστούς, από υπερπλασία έως και επιθετικό καρκίνο και από την άλλη, η αντίληψη ότι η πρωιμότερη έναρξη της λήψης αυτών δεν οδηγεί στην αύξηση του ύψους αλλά αντιθέτως η καθυστέρηση της προκαλεί οστεοπόρωση, οδήγησαν στην αποφυγή της λήψης τους (Καρλαύτης, 2002, Μαγιάκου & Χρούσος, 2000).

Επιπλέον, η χορήγηση αναβολικών στεροειδών δεν ανέδειξε ιδιαίτερη βελτίωση στην ανάπτυξη των ατόμων με σύνδρομο Turner. Αντίθετα, ο συνδυασμός στεροειδών και οιστρογόνων σε χαμηλές δόσεις ξεκινώντας μάλιστα τη θεραπεία από την ηλικία περίπου των 11 ετών φαίνεται να οδηγεί τόσο στη βελτίωση του ύψους όσο και στην ανάπτυξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου (Καρλαύτης, 2002). Για άλλη μια φορά όμως, αρκετές έρευνες κατέδειξαν ότι αυτός ο συνδυασμός εντέλει επηρεάζει αρνητικά το τελικό ύψος κάποιων ενήλικων γυναικών με T.S. (Καρλαύτης, 2002).

Όσον αφορά την δυσκολία των κοριτσιών με το εν λόγω σύνδρομο για γονιμοποίηση λόγω των προβλημάτων στις ωοθήκες και την αμηνόρροια ή πρόωρη εμμηνόπαυση, έχει προταθεί η τεχνική που αποσκοπεί στη συλλογή φλοιώδους ιστού ωοθηκών, όταν ο ιστός αυτός περιέχει ακόμη γεννητικά κύτταρα. Αυτός, διατηρείται στην κατάψυξη και μεταμοσχεύεται στα υπολείμματα της ωοθήκης, κοντά σε αγγεία, όταν η γυναίκα αυτή επιθυμεί να μείνει έγκυος. Η αναφερθείσα τεχνική γονιμοποίησης αποτελεί ένα πανίσχυρο βοήθημα στην αντιμετώπιση της ανικανότητας σύλληψης των κοριτσιών με σύνδρομο Turner (Καρλαύτης, 2002).

Επομένως, παρατηρείται ότι υπάρχουν αρκετοί τρόποι βελτίωσης πολλών από τα αρνητικά χαρακτηριστικά των ατόμων με T.S. κι ας κυριαρχεί διχασμός απόψεων στην επιλογή των συγκεκριμένων θεραπευτικών μέσων. Ας μην ξεχνάται ότι ο κάθε οργανισμός είναι διαφορετικός και αποδίδει αλλοτρόπως στην κάθε συμπληρωματική ουσία που του χορηγείται (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000).

5. Εκπαίδευση παιδιών με σύνδρομο Turner

Αναμφισβήτητα, εφόσον τα παιδιά με το σύνδρομο Turner παρουσιάζουν φυσιολογική νοημοσύνη και εκπληκτικές λεκτικές ικανότητες, δεν τίθεται κάποιος ενδοιασμός ανταπόκρισής τους στην εκπαίδευση (Sybert, 2005). Απλά, κάποια παρουσιάζουν μαθησιακές δυσκολίες και χαμηλό μέσο όρο νοητικού πηλίκου (I.Q.) εξαιτίας των διαταραχών προσανατολισμού στον χώρο, της δυσκολίας στο σχέδιο (αντιγραφή, κατασκευή ή στροφή τρισδιάστατου σχεδίου) και των διαταραχών στην πρόσφατη ή παλαιά μνήμη, την οπτική μνήμη και τα μαθηματικά (Καρλαύτης, 2002, Καϊμάρα-Παπαθανασίου, 2014).

Με αφετηρία αυτά τα νοητικά χαρακτηριστικά, είναι καλό να αναφερθούν οι εκπαιδευτικές μονάδες που παρέχουν εκπαίδευση στα κορίτσια με T.S. Από τη μια, αν λόγω της υγείας τους περνούν μεγάλες περιόδους σε νοσοκομείο ή κλινική, τους παρέχεται εκεί ειδική εκπαίδευση, παρότι η νοημοσύνη και οι σχολικές τους επιδόσεις είναι ανάλογες της ηλικίας τους και του επιπέδου των συνομηλίκων τους (Πολυχρονοπούλου, 2012). Άλλα παιδιά με T.S. βρίσκονται σε ειδικές εκπαιδευτικές μονάδες ή ειδικά σχολεία με οικοτροφεία από επιλογή και προτίμηση των γονέων ενώ τα περισσότερα συναντώνται σε γενικά σχολεία.

Τις τελευταίες δεκαετίες, από τους πρωταρχικούς στόχους της εκπαιδευτικής πολιτικής των ευρωπαϊκών χωρών αποτελεί η ενσωμάτωση των παιδιών με ιδιαίτερες εκπαιδευτικές ανάγκες στο γενικό σχολείο (inclusion). Γι' αυτό, όπως παιδιά με νοητική ή σωματική αναπηρία βρίσκονται εντός του σχολείου γενικής εκπαίδευσης, έτσι και τα κορίτσια με σύνδρομο Turner δεν αποτελούν εξαίρεση.

Μάλιστα, για την καλύτερη εκμάθηση των γνωστικών δομών που καλούνται να οικειοποιηθούν, ενδέχεται να λαμβάνουν και υποστήριξη είτε από το Τμήμα Ένταξης είτε με το πρόγραμμα παράλληλης στήριξης. Στόχος των τελευταίων είναι η εξάλειψη των ιδιαίτερων μαθησιακών δυσκολιών τους με εξατομικευμένες δραστηριότητες, ώστε να μπορούν να ενσωματωθούν πλήρως στην γενική τάξη και να παρακολουθούν αποτελεσματικά το αναλυτικό εκπαιδευτικό πρόγραμμα και τον εκπαιδευτικό της τάξης (Πολυχρονοπούλου, 2012).

Επίλογος

Το σύνδρομο Turner αποτελεί μια γενετική - φυλοσχετιζόμενη διαταραχή που επηρεάζει τα κορίτσια και συνδέεται με πλήθος ιδιαίτερων χαρακτηριστικών τυπικής εμφάνισης και προβλημάτων υγείας. Το σύνδρομο αυτό εμφανίζεται όταν το ένα από τα δύο τελευταία x χρωμοσώματα ("sex chromosomes") που κατά φύση βρίσκονται στα θήλεα λείπει ή είναι ατελές. Η διάγνωση του T.S. πραγματοποιείται σε κάθε ηλικιακό στάδιο του παιδιού, όπως ακριβώς και η αντίστοιχη θεραπευτική προσπάθεια (Πολυχρονοπούλου, 2012). Η εκπαίδευσή που τους παρέχεται είναι είτε γενική είτε ειδική, αναλόγως τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά και προβλήματα που παρουσιάζει η κάθε περίπτωση.

Ως επιστέγασμα όλων των παραπάνω, είναι πολύ σημαντικό να τονιστεί ότι είναι πολλές εκείνες οι γυναίκες με σύνδρομο Turner που αφ' ενός ζούνε μια υγιή και ευτυχισμένη ζωή, αφ' ετέρου αποτελούν ανεξάρτητα και παραγωγικά μέλη της κοινωνίας. Μάλιστα, δεν ξεχωρίζουν σημαντικά στην εμφάνιση από τα τυπικής ανάπτυξης άτομα. Βέβαια, όλοι ωφελούνται από την ιατρική και ψυχολογική υποστήριξη, την έγκαιρη πληροφόρηση και εκπαίδευση. Βασική προϋπόθεση αυτών αποτελεί η σωστή ενημέρωση των γονέων και η αποδοτική συνεργασία τους με τον παιδίατρο και την ομάδα των ειδικών: τον ενδοκρινολόγο, τον γενετιστή, τον νευρολόγο, τον γυναικολόγο και τον ψυχολόγο. Μα πάνω απ' όλα, οι γονείς δύνανται να κατανοήσουν ότι το κάθε κορίτσι με σύνδρομο Turner είναι ξεχωριστό και πως δεν κρίνεται ορθό να αντιμετωπίζεται ως ασθενής αλλά αντιθέτως, με συμπεριφορά που να αρμόζει στον χαρακτήρα και τη μοναδικότητά του.

Βιβλιογραφία

Καρλαύτης, Η. (2002). *Ενδοθηλίνη αίματος σε άτομα με σύνδρομο Turner, συσχέτιση με δείκτες αθηρωμάτωσης*. Διδακτορική διατριβή. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ). Σχολή Επιστημών Υγείας. Τμήμα Ιατρικής. Τομέας Υγείας Μητέρας και Παιδιού. Κλινική Α' Παιδιατρική Περιφερειακού Γενικού Νοσοκομείου Παίδων ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ. Αθήνα: χ.ε.

Lissauer, T. & Clayden, G. (2008). *Σύγχρονη Παιδιατρική*. Μετάφραση: Μπερή Δέσποινα. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης.

Ματσανιώτης, Ν. & Καρπάθιος, Θ. & Νικολαΐδου-Καρπαθίου, Π. (2010). *Επίτομη Παιδιατρική*. Επιμέλεια Α. Αττιλάκος. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας.

Πολυχρονοπούλου Σ. (2012). *Παιδιά και Έφηβοι με Ειδικές Ανάγκες και Δυνατότητες*. Αθήνα: Αυτοέκδοση.

Sybert V. (2005). *Turner Syndrome*. Management of Genetic Syndromes. Edited by Suzanne B. Cassidy and Judith E. Allanson. Hoboken. NJ: Wiley-Liss. Pages: 589-604.

Σωτηρίδου, Ε. & Χατζησεβαστού-Λουκίδου, Χ. (2007). *Σύνδρομο Turner - νεότερα δεδομένα στην παθοφυσιολογία του*. Παιδιατρική Βορείου Ελλάδος – Paediatriki of Northern Greece. Οκτώβριος – Δεκέμβριος/ Τόμος 19/ Τεύχος 4/ 5 σελίδες.

Χρυσανθόπουλος, Χ. (2012). *Παιδιατρική και εφηβική πρωτοβάθμια φροντίδα*. Θεσσαλονίκη: Ροτόντα.

Διαδίκτυο

Δαρμανή Ι. (2013) *Το σύνδρομο Turner*. Ανασύρθηκε στις 19 Αυγούστου 2016 από: http://www.tomellon.com.gr/. Ελληνική Εταιρεία Υποστήριξης Παιδιών με Γενετικά Προβλήματα «Το Μέλλον». Τελευταία φορά ανάσυρσης: 31 Αυγούστου 2016 από:

http://www.tomellon.com.gr/attachments/article/48/TURNER%20SYNDROME.pdf

Καϊμάρα-Παπαθανασίου, Α. (2014). *Σύνδρομο Turner. Κλινική εικόνα και καρυοτυπικές παραλλαγές*. Ανασύρθηκε στις 19 Αυγούστου 2016 από: http://http://e-endocrinology.gr/ Τελευταία φορά ανάσυρσης: 31 Αυγούστου 2016 από:

http://e-endocrinology.gr/wp-content/uploads/2014/05/11-08.pdf

Μαγιάκου, Μ.Α. & Χρούσος, Γ.Π. (2000). *Η χρήση αυξητικής ορμόνης στο σύνδρομο Turner. Σύγχρονες απόψεις και προβληματισμοί*. Ανασύρθηκε στις 19 Αυγούστου 2016 από: http://www.mednet.gr. Ιατρική Εταιρεία Αθηνών. Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής (2000). Τελευταία φορά

ανάσυρσης: 31 Αυγούστου 2016 από:

http://www.mednet.gr/archives/2000-4/pdf/366.pdf

Χαραλάμπους, Π. (2009). *Νόσος Crohn και Ψυχολογικά Προβλήματα.* Ανασύρθηκε στις 19 Αυγούστου 2016 από: http://e-jst.teiath.gr/. e-Περιοδικό Επιστήμης & Τεχνολογίας. Τελευταία φορά ανάσυρσης: 31 Αυγούστου 2016 από:

http://e-jst.teiath.gr/issue_13_2009/Charalambous_13.pdf

Χρήσιμοι διαδικτυακοί σύνδεσμοι

- What is Turner Syndrome? Animated Explanation Video: https://www.youtube.com/watch?v=YQG8o5b4lKg (2015), UK: HealthSketch (τελευταία προβολή στις 31/8/2018).
- Σύνδρομο Turner (Τέρνερ): http://www.noesi.gr/book/syndrome/turner (2006), Ελλάδα: noesi.gr (τελευταία προβολή στις 31/8/2018).