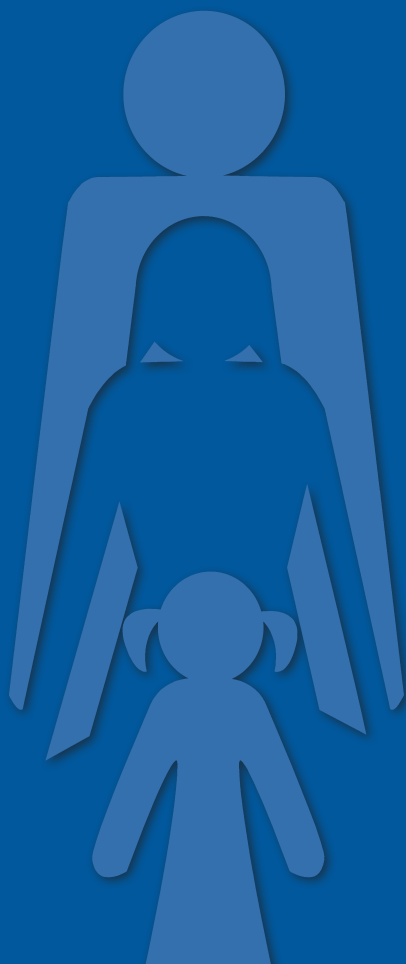


# LA SINDROME DI TURNER

Guida pratica per la famiglia



A cura di  
**Cinzia Sacchetti**



Seconda edizione  
Settembre 2009

## Cari Genitori,

quando ci viene comunicata la diagnosi di sindrome di Turner per la nostra bambina, sembra che il mondo ci crolli addosso, perché non conosciamo questa problematica e non sappiamo cosa essa comporterà nella nostra esistenza e quale futuro riserverà a nostra figlia.

Questa guida è stata ideata da AFaDOC come ausilio per i genitori, per aiutarli a conoscere e comprendere meglio la sindrome di Turner nelle sue caratteristiche cliniche e nei suoi aspetti terapeutici e sociali.

L'inserto rosa all'interno è stato pensato come un valido supporto ai genitori per una prima comunicazione della sindrome di Turner alla propria figlia bambina, per spiegare in maniera in molto semplice la loro problematica.

Questa seconda edizione è stata realizzata in collaborazione con:

- **dr.ssa Maria Francesca Messina, prof.ssa Teresa Arrigo e prof. Filippo De Luca** (endocrinologi pediatri dell'UOC di Pediatria - Dipartimento di Scienze Pediatriche - Policlinico Universitario di Messina), per le informazioni mediche;
- **dr.ssa Roberta D'Aprile** (psicologa, psicoterapeuta e sessuologa dell'UOS di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia dell'Università di Padova) per gli aspetti relazionali e psico-sociali.

E con il contributo della ditta FERRING SpA.

## INDICE

4	Cenni storici
4	Incidenza
4	Genetica
6	Tabella 1 - Anomalie cromosomiche compatibili con la diagnosi di sindrome di Turner
6	Clinica
6	Alterazioni fenotipiche
7	Alterazioni del volto
7	Sistema tegumentario e annessi
8	Collo
8	Torace
8	Scheletro
9	Il sistema cardiocircolatorio
9	Reni e sistema escretore
10	Sistema riproduttivo
11	Tabella 2 - Caratteristiche fisiche e loro frequenza
12	Crescita staturale
13	Tabella 3 - Statura
14	Tabella 4 - Peso
15	Malattie associate
15	Trattamento
15	Trattamento con GH
17	Terapia con ormoni sessuali
18	Tabella 5 - Elenco esami consigliati
20	Sessualità e fertilità
21	Sviluppo neurocognitivo e intellettuale
22	Aspetti psico-sociali e comportamentali
23	Aspetti psichiatrici
23	L'esperienza di Padova
24	Conclusioni
25	Esperienze di vita vissuta
29	Glossario
32	Bibliografia

## CENNI STORICI

Nel 1938 il medico americano Henry Turner descrisse 7 casi di giovani donne con alcune caratteristiche comuni: bassa statura, assenza o incompleto sviluppo dei caratteri sessuali secondari, pterygium colli, cubitus valgus.

Ancor prima, nel 1930, un pediatra di Monaco, Otto Ulrich, aveva già descritto le stesse caratteristiche somatiche in alcune sue pazienti. Risalendo ancora indietro nella storia della Medicina, si può comunque sottolineare che già nel 1768 a Padova l'anatomopatologo G.B. Morgagni aveva osservato in una sua paziente un insufficiente sviluppo delle ovaie che risultavano prive di oociti, rappresentando il quadro di disgenesia gonadica.

Solo nel 1959, dopo l'introduzione di metodiche di studio sofisticate, quali le indagini cromosomiche, Ford pubblicò per primo su Lancet l'osservazione dell'assenza di uno dei due cromosomi X in un caso di sindrome di Turner.

## INCIDENZA

La sindrome di Turner colpisce circa 1/2000 – 1/2500 nate vive, ma viene tuttavia stimato che un numero molto elevato di feti che non giungono a termine è affetto da alterazioni cromosomiche compatibili con la suddetta diagnosi.

## GENETICA

La causa di tale patologia risiede nell'assenza totale o parziale di uno dei due cromosomi X e tale difetto può riguardare tutte le cellule dell'individuo o solo un certo numero percentuale di esse.

Lo studio del cromosoma X che consente di porre una diagnosi di certezza, viene generalmente effettuato sui leucociti tramite un'indagine di citogenetica, il cariotipo o mappa cromosomica (tabella 1) ma talvolta per una migliore definizione diagnostica è necessario utilizzare cellule provenienti da altri tessuti, come i fibroblasti (cellule della cute ottenute tramite biopsia cutanea) ed in alcuni casi i risultati possono anche essere discordanti.

L'esito della mappa cromosomica può essere di diverso tipo ed esattamente:

- 1) *Monosomia X (45 XO)*. Condizione in cui è presente uno solo dei due cromosomi sessuali pertanto anziché 46 cromosomi il soggetto ne presenta 45; tale quadro citogenetico è presente nel 60% delle pazienti con sindrome di Turner. In casi molto rari uno dei due genitori può presentare una traslocazione bilanciata ossia il cromosoma X ha subito una traslocazione su un altro cromosoma, pertanto, sebbene il materiale genetico del soggetto sia inalterato dal punto di vista quantitativo, il numero dei cromosomi risulta ridotto e la cromosomopatia può trasmettersi a più figli della coppia;
- 2) *Mosaicismo*. Non tutte le cellule dell'individuo hanno il medesimo corredo cromosomico ma ve ne sono alcune con 46 XX ed altre con 45 XO, in questi casi l'errore si è verificato in una fase tardiva del processo di divisione cellulare ed il quadro clinico può essere più o meno accentuato in relazione alla percentuale di cellule patologiche presenti;
- 3) *Alterazioni strutturali della X*. Sono piuttosto numerose e possono comprendere le delezioni minori (visualizzabili solo con metodiche molto sofisticate di bandeggio), le delezioni maggiori (riguardanti le braccia lunghe o corte del cromosoma X), l'isocromosoma (in seguito ad una divisione trasversa, il cromosoma X risulta formato da due braccia lunghe o da due braccia corte), il cromosoma ad anello (il cromosoma si chiude su se stesso a formare un anello completo con perdita parziale di materiale genetico nel punto di fusione dei due estremi);
- 4) *Cariotipo contenente materiale Y*, può essere presente un intero cromosoma Y o solo delle piccole parti di tale cromosoma che possono essere sia libere che attaccate ad altri cromosomi per un processo di traslocazione. Tali frammenti cromosomici possono essere talvolta così piccoli da poter essere visualizzati solo con tecniche di genetica molecolare. In questi soggetti vi è l'indicazione ad una asportazione delle gonadi (gonadectomia) per l'elevato rischio di degenerazione maligna (gonadoblastoma).

**Tabella 1.** Anomalie cromosomiche compatibili con la diagnosi di sindrome di Turner

CARIOTIPO	
45, X0	= monosomia
46, X Xp-	= delezione del braccio corto della X
46, X, Xq-	= delezione del braccio lungo della X
46, X, i (Xq)	= isocromosoma della X
46, X, r (X)	= cromosoma ad anello (X-ring)
45, X0/46 XY	= mosaicismo con presenza di materiale Y
45, X0/ 46 XX	= mosaicismo
45, X0/47 XXX	= mosaicismo
45X/46XX/47XXX	= mosaicismo

### CLINICA

Il quadro clinico è molto vario ed esiste una correlazione genotipo-fenotipo che va da una maggiore gravità espressiva nelle pazienti con monosomia a quadri più sfumati nei soggetti con mosaicismi o alterazioni strutturali della X.

I principali elementi possono essere così riassunti:

- a) alterazioni fenotipiche;
- b) disgenesia ovarica;
- c) bassa statura.

### ALTERAZIONI FENOTIPICHE

La diagnosi di sindrome di Turner è spesso suggerita dalla presenza di numerose alterazioni fenotipiche che però devono essere ricercate con accuratezza e competenza e possono sfuggire ad un esaminatore con limitata esperienza nel settore.

**È inoltre importante ricordare che nessuna anomalia, da sola, è patognomonica della sindrome di Turner, né tutte le anomalie devono essere presenti in ogni paziente.**

La frequenza percentuale differisce da un difetto all'altro e può essere evidenziata nella tabella 2. La diagnosi può essere fatta a qualsiasi età, ma i motivi di consultazione specialistica variano in base alla diversa fascia di età ed i più frequenti sono:

- alla nascita: presenza di malformazioni degli organi interni (cardiopatie) o presenza di linfedema delle mani e dei piedi;
- infanzia: bassa statura;
- adolescenza: bassa statura e/o ritardo puberale.

La diagnosi può essere anche effettuata in epoca prenatale ed in questo caso è il risultato di una amniocentesi o una villocentesi effettuata per escludere patologie, potenzialmente correlate ad un'età materna avanzata e non da sospetti specifici.

### ALTERAZIONI DEL VOLTO

Gli occhi possono essere frequentemente interessati sia in termini di anomalie anatomiche (ptosi, epicanfo, che nei casi più gravi deve essere corretto chirurgicamente perché può dare problemi visivi) che di vizi refrattivi (miopia, ipermetropia). Talvolta può essere presente anche uno strabismo che deve essere corretto in tempi rapidi per evitare un progressivo deterioramento o un danno permanente. La displasia delle orecchie è molto frequente e rappresenta il più delle volte un problema estetico piuttosto che funzionale; si manifesta con le più svariate anomalie di forma ed impianto del padiglione auricolare.

Spesso si associa ad una più complessa malformazione anatomica delle strutture sottostanti ed in particolare della Tuba di Eustachio che risulta particolarmente orizzontalizzata e predispone al ristagno di secrezioni siero-mucose con conseguente infezione dell'orecchio medio (otite media acuta).

Tale patologia si manifesta prevalentemente attorno ai 3 anni di vita (range 1- 6 anni) ed ha un'incidenza elevatissima (68%) soprattutto se paragonata a quella di una popolazione pediatrica sana (2- 5%). Le affezioni ripetute e frequenti sono causa di un'ipoacusia trasmissiva nei primi anni di vita, mentre in età adulta tali pazienti possono presentare un'ipoacusia di tipo neurosensoriale per un fenomeno di invecchiamento precoce dell'orecchio interno (presbiacusia).

Nei bambini i disturbi uditivi possono esercitare un'influenza negativa sullo sviluppo della comunicazione verbale e pertanto tutti gli episodi di otite acuta necessitano di un trattamento aggressivo e tempestivo ed inoltre il monitoraggio audiologico deve far parte del normale follow-up di tali pazienti fin dai primi anni di vita.

Il palato duro può presentare delle anomalie anatomiche (alto, stretto e molto arcuato definito "palato Gotico") che si riflettono, soprattutto nei primi mesi di vita, in gravi difficoltà di suzione e negli anni successivi in malocclusione e malposizione dentaria con necessità di interventi ortodontici.

## SISTEMA TEGUMENTARIO ED ANNESSI

Un *edema* importante delle mani e dei piedi (linfedema) può essere il primo segno che subito dopo la nascita richiama l'attenzione e fa avanzare il sospetto diagnostico. Non è patognomonico della sindrome di Turner ma è molto suggestivo ed è il risultato di un alterato drenaggio linfatico secondario ad una anomalia di connessione tra la vena cava ed il dotto toracico, principale vaso linfatico del nostro corpo.

La *displasia ungueale* è un altro elemento particolarmente suggestivo e si caratterizza per una spiccata convessità delle unghie delle mani, mentre le unghie dell'alluce risultano piatte o concave.

Possono esservi sulla cute chiazze di ipopigmentazione (vitiligne) e numerosi nei cutanei che sebbene di natura benigna talvolta devono essere escissi per motivi estetici o perché in pubertà tendono a crescere rapidamente. Frequente è una condizione di eccessiva peluria (ipertricosi) diffusa a tutto il corpo ma più rappresentata agli arti. Talvolta si può riscontrare un'attaccatura particolare dei capelli (impianto basso sia sulla fronte che sulla nuca o a tridente) ed in casi più rari un'alopecia del cuoio capelluto.

## COLLO

Lo pterigium colli, piega cutanea che si estende dal margine laterale del collo fino alle spalle, è un segno raro ma molto suggestivo che nei casi più gravi deve essere corretto chirurgicamente perché rappresenta un elemento particolarmente disturbante dal punto di vista estetico.

## TORACE

Il torace può presentare diverse anomalie. Spesso è più largo del normale, può avere una conformazione a scudo (sterno piatto e sporgente) o essere incavato (pectus excavatum). I capezzoli possono essere particolarmente distanziati (distanza intermammillare aumentata) o retratti.

## SCHELETRO

Le anomalie scheletriche riguardano sia la struttura che la forma. Nel primo caso si tratta di una ridotta mineralizzazione che si rende particolarmente evidente in fase puberale quando dovrebbe realizzarsi il picco di massa ossea e ciò non avviene come nelle adolescenti sane; nel secondo caso si tratta di specifiche anomalie, quali il segno di Madelung (anomalia a V o a forchetta rovesciata di radio

e ulna), il segno di Archibald (brevità del 4° metacarpo, dimostrata con l'intersezione del 3° metacarpo da una tangente passante per il 4° e 5°), il cubito valgo (estendendo il braccio si osserva che l'angolo formato tra l'asse della parte superiore del braccio e l'asse della parte inferiore è più ampio del dovuto ossia maggiore di 15°). L'età ossea valutata con una radiografia standard della mano e del polso sinistro è generalmente ritardata nei primi tre anni di vita, quindi progredisce regolarmente (avanzamento di un anno di età ossea in un anno di età cronologica) fino all'epoca puberale, quando si assiste ad un secondo e più significativo rallentamento dovuto al mancato avvio puberale per la carenza di estrogeni.

## SISTEMA CARDIOCIRCOLATORIO

Alterazioni a carico del cuore e dei vasi sanguigni sono spesso presenti nella sindrome di Turner. L'anomalia più tipica è la stenosi dell'arco aortico (regione istmica) che spesso assume una rilevanza emodinamica e quindi necessita di un trattamento chirurgico con rimozione della parte interessata dal restringimento. Altre anomalie possono riguardare le valvole cardiache (aorta bicuspidale) anche se non assumono una rilevanza clinica.

Ai fini assistenziali è molto importante che tali pazienti eseguano periodici controlli ecocardiografici, mentre esami più invasivi quali il cateterismo, l'angiografia e la scintigrafia devono essere effettuati solo quando necessari e su precisa indicazione dello specialista.

In età adulta o già in fase adolescenziale tali pazienti possono sviluppare una condizione di ipertensione che spesso non riconosce una causa precisa ma merita un attento monitoraggio ed una adeguata terapia farmacologica.

Tale condizione patologica sembra essere più frequente nei soggetti che presentano uno pterigium colli e quindi è probabile che alla base vi sia una alterazione comune a carico dei vasi linfatici.

## RENI E SISTEMA ESCRETORE

La patologia a carico di questo sistema è molto frequente e può riguardare sia i reni, che il sistema urinario o i vasi renali. Si tratta quasi sempre di una patologia malformativa e l'alterazione più tipica è il rene a ferro di cavallo, in cui i poli inferiori di entrambi i reni si fondono sulla linea mediana, davanti alla colonna vertebrale. Altre anomalie includono malposizioni renali unilaterali o bilaterali, duplicazioni della

pelvi o degli ureteri (doppio distretto renale). La maggior parte di tali malformazioni non assumono una rilevanza clinica e non necessitano di specifiche terapie ma talvolta possono predisporre verso infezioni delle vie urinarie ed in questo caso è indicato un trattamento medico tempestivo ed appropriato ed anche un monitoraggio strumentale (ecografia ogni 2 anni, salvo diversa indicazione dello specialista).

### SISTEMA RIPRODUTTIVO

Nella sindrome di Turner le ovaie si sviluppano regolarmente per le prime 14- 16 settimane di età gestazionale, successivamente gli ovociti vanno incontro ad una rapida involuzione ed il tessuto gonadico viene sostituito da tessuto connettivo così da far assumere alle ovaie quell'aspetto definito a "benderella fibrosa" (streak gonads). Tale processo è paragonabile, anche se molto più rapido, a quello che avviene nelle donne sane nel corso di numerose decadi e che porta progressivamente alla menopausa. Nella maggior parte dei soggetti con sindrome di Turner tale processo si è già completato nei primi anni di vita mentre in una minima percentuale di ragazze (5- 10%) le ovaie mantengono una funzione sufficiente per dare avvio al processo di sviluppo puberale e solo in pochi casi si può arrivare ad avere un menarca (primo ciclo mestruale) spontaneo che può persistere per un tempo imprecisato anche se spesso piuttosto breve (qualche anno). In casi rarissimi sono state segnalate gravidanze spontanee portate a termine da donne affette da sindrome di Turner; il più delle volte si tratta di soggetti con corredo cromosomico a mosaico ma è stato segnalato anche qualche caso con monosomia. Questi eventi devono essere considerati eccezionali e la sindrome di Turner deve essere considerata come una condizione di infertilità permanente. È importante, però, precisare che le nuove tecniche di criopreservazione degli ovociti o di tessuto ovarico e la fecondazione in vitro con ovociti di una donatrice hanno ampliato notevolmente le possibilità di procreazione di tali soggetti. Sebbene questi aspetti possano sollevare complessi problemi di ordine etico e morale, hanno certamente consentito di dare fiducia e speranza nel futuro alle adolescenti con sindrome di Turner. La struttura anatomica dell'utero, della vagina e dei genitali esterni è normoconformata e sotto l'influenza degli ormoni sessuali (secrezione spontanea o terapia estroprogestinica) va incontro alle fisiologiche trasformazioni, acquisendo le proporzioni dei soggetti adulti. Talvolta può essere riscontrata un'ipertrofia clitoridea.

**Tabella 2.** Caratteristiche fisiche e loro frequenza nella sindrome di Turner

SEGNI	FREQUENZA
<b>1) Patologia dell'apparato oculare</b> - ptosi - epicanto (piega Mongoloide) - miopia - strabismo	20-39%
<b>2) Patologia del sistema uditivo</b> - anomalie del padiglione auricolare - otite media acuta - ipoacusia	40- 59%
<b>3) Alterazioni del capo</b> - palato alto (arcuato) - mento piccolo (micrognatia) - alterata eruzione dentaria	60-79%
<b>4) Alterazioni del sistema tegumentario (cute e appendici)</b> - linfedema delle mani e dei piedi - nei cutanei - aumento della peluria (ipertricosi) - attaccatura bassa o a tridente dei capelli - displasia ungueale - alterati solchi palmari (dermatoglifi) - alopecia - vitiligine	60-79%
<b>5) Anomalie del collo</b> - collo corto - pterigium colli	60-79%
<b>6) Alterazioni del torace</b> - torace a scudo - distanza intermamillare aumentata - capezzoli rientranti	60-79%
<b>7) Alterazioni scheletriche</b> - angolo del braccio aumentato (cubito valgo) - brevità del 4° metacarpo (segno di Archibald) - scoliosi	40- 59%
<b>8) Patologia del sistema cardiocircolatorio</b> - stenosi dell'arto aortico - valvola aortica bicuspidale - dilatazione /aneurismi dell'aorta	40- 50%
<b>9) Alterazioni dell'apparato urinario</b> - malformazioni (reni a ferro di cavallo) - aplasia renale - anomalie anatomiche della pelvi e uretere - anomalie dei vasi renali	40- 59%
<b>10) Alterazioni del sistema riproduttivo</b> - disgenesia gonadica	80-100%
<b>11) Auxo-patologia</b> - peso e statura neonatali bassi per età gestazionale (SGA) - ritardo di crescita post-natale	80-100%

## CRESCITA STATURALE

Virtualmente tutte le pazienti con sindrome di Turner hanno un potenziale di crescita staturale ridotto, ma non tutte hanno una statura che ricade al di sotto dei limiti minimi di normalità e ciò è vero soprattutto per i casi con alta statura familiare dal momento che vi è una correlazione positiva tra statura del soggetto (anche con cromosomopatia) e la statura bersaglio familiare.

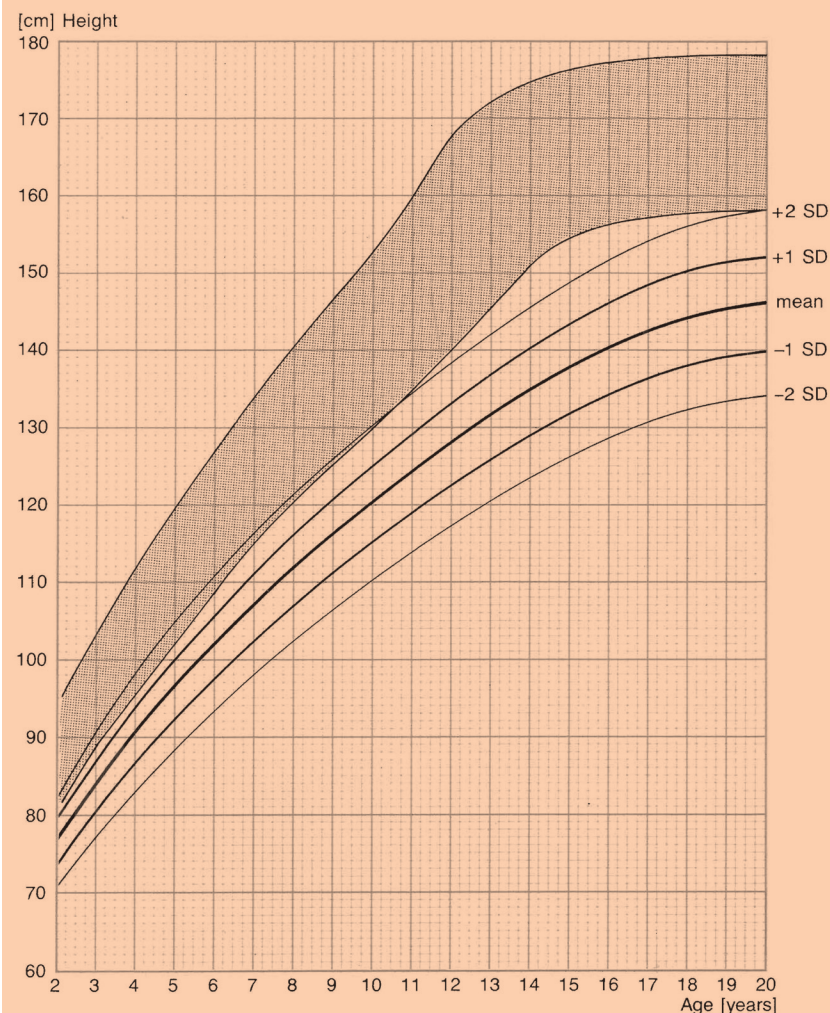
Il modello accrescitivo nella sindrome di Turner riconosce alcuni elementi comuni a tutte le pazienti ed esattamente: la crescita prenatale è spesso ridotta di circa 3 cm in lunghezza e 500 gr in peso ed anche i neonati pretermine spesso risultano piccoli per l'età gestazionale (SGA); talvolta il peso può risultare falsamente elevato per la presenza di una condizione di linfedema.

Nei primi anni di vita la statura sebbene inferiore alla media per età cronologica rientra nei limiti minimi di normalità (-2.0 DS o 3° percentile) ma attorno ai tre anni di vita si realizza la prima significativa deflessione della velocità di crescita staturale e la statura si porta al di fuori dei limiti di normalità (sotto il 3° centile o le -2.0 DS). Successivamente si ha un lungo periodo in cui la velocità di crescita si mantiene costante ed il deficit staturale, sebbene presente, non si aggrava ulteriormente fino all'epoca peripuberale. È proprio in questa fase, in cui dovrebbe realizzarsi l'accelerazione di crescita staturale sotto la spinta degli ormoni sessuali (estrogeni), che le ragazze con sindrome di Turner si discostano significativamente in termini accrescitivi dalle coetanee non affette ed è questo spesso un periodo in cui viene richiesta la consultazione specialistica a causa della concomitanza di due elementi di preoccupazione, la bassa statura ed il mancato avvio puberale.

La statura finale risulta francamente subnormale e si attesta mediamente attorno ai 143-147 cm, la variabilità dipende sia dalle potenzialità genetiche della famiglia (bersaglio genetico o target) che delle eventuali terapie farmacologiche praticate e dai tempi d'inizio e conseguente durata di queste ultime.

## TABELLA STATURA

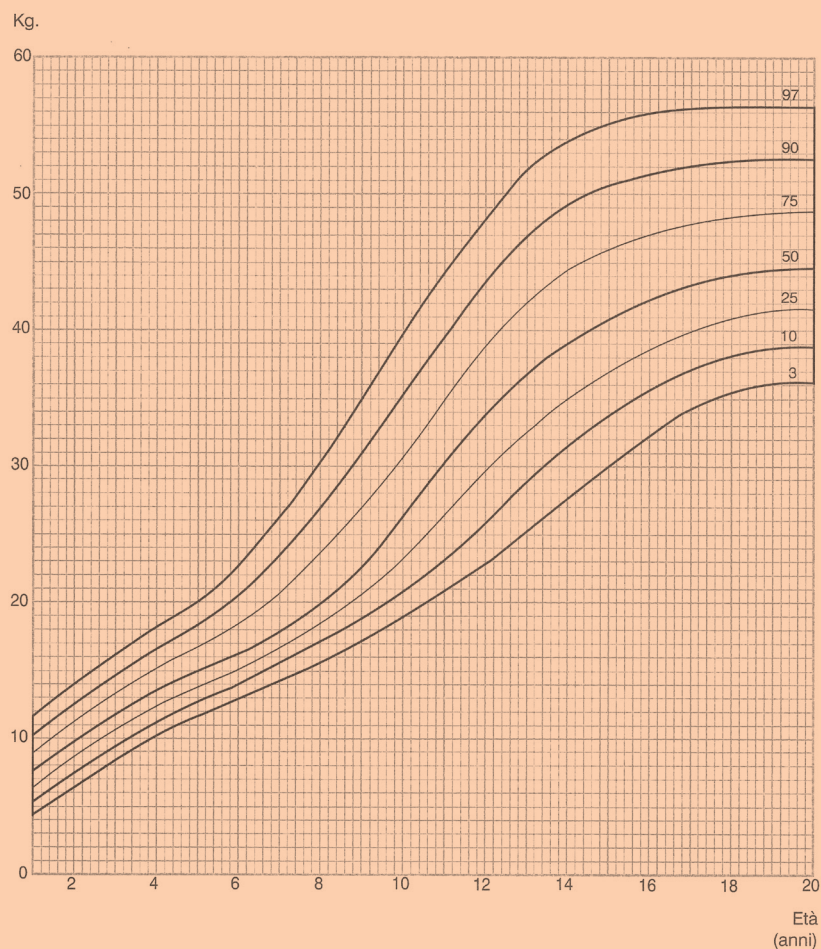
Carta di confronto dei centili di altezza (femmine) con la popolazione normale da 2 a 20 anni.



Ranke MB, et al. Eur J Pediatr 1983;141:81.

## TABELLA PESO

Sindrome di Turner 1-20 anni



Ranke MB, et al. Eur J Pediatr 1983;141:81.

## MALATTIE ASSOCIATE

I soggetti con sindrome di Turner presentano una particolare predisposizione verso le malattie autoimmuni, in particolare le disfunzioni della tiroide (tiroidite cronica linfocitaria e morbo di Graves), il diabete mellito, la celiachia (intolleranza al glutine), la vitiligine e quindi meritano degli screening annuali per la diagnosi precoce, spesso in fase preclinica, di tali patologie.

## TRATTAMENTO

Dopo aver accertato la diagnosi è necessario procedere ad un attento studio di tutte le possibili patologie e complicanze associate alla sindrome mediante specifici esami clinici, laboratoristici e strumentali (tabella 3).

Le terapie consigliate dipendono dall'età in cui viene posta la diagnosi e sono essenzialmente terapie ormonali volte a favorire il processo di crescita staturale e lo sviluppo puberale nei casi in cui ciò non dovesse avvenire spontaneamente.

## TRATTAMENTO CON ORMONE DELLA CRESCITA (GH)

La bassa statura viene vissuta sia dal soggetto affetto che dai genitori come il problema principale e per tale motivo vari trattamenti farmacologici sono stati sperimentati nel corso degli anni (estrogeni, steroidi anabolizzanti, ormone della crescita) ma solo l'ormone della crescita è attualmente riconosciuto come un farmaco efficace nel migliorare la statura definitiva.

Il GH è stato utilizzato per oltre 40 anni nei soggetti con deficit di GH ma fino al 1982, essendo di origine estrattiva (da ipofisi di cadavere), era disponibile in quantità limitata e soprattutto esponeva a gravi rischi i soggetti trattati per la possibilità di trasmissione di malattie infettive (encefalite a virus lenti); dopo quella data è stato possibile produrre il GH in laboratorio con tecniche di ingegneria genetica tali da consentire la produzione di quantità illimitate ed eliminare qualunque rischio di malattia per i soggetti trattati.

Il trattamento con GH si è dimostrato particolarmente vantaggioso nella sindrome di Turner sia a breve termine ossia nell'accelerazione della velocità di crescita staturale che a lungo termine ossia nel miglioramento della statura finale. Tale trattamento prevede delle somministrazioni quotidiane per via sottocutanea ad una posologia doppia rispetto a quella usata nel deficit di GH, ossia 0.4 mg/kg/set-



# *Sono una bambina con la sindrome di Turner*

Inserto da staccare e colorare



timana. La risposta alla terapia è correlata alle dosi impiegate, all'età di inizio e quindi alla durata della terapia. I possibili effetti collaterali non differiscono da quelli che possono verificarsi nei soggetti con deficit di GH ma il rischio è chiaramente maggiore se si tiene conto della predisposizione che tali soggetti presentano verso alcune complicanze metaboliche (diabete mellito). È stato, tuttavia, dimostrato come l'effetto negativo esercitato dal GH sulla tolleranza glucidica sia di tipo transitorio ed i livelli insulinemici che tendono ad innalzarsi sotto terapia con GH, si normalizzano dopo la sospensione del suddetto trattamento.

## **TRATTAMENTO CON ORMONI SESSUALI**

Molte pazienti con sindrome di Turner presentano un'insufficienza ovarica che non consente loro di avviare spontaneamente la pubertà ed altre hanno una funzionalità ovarica limitata nel tempo pertanto la maggior parte di esse deve necessariamente praticare terapia con estrogeni. Le formulazioni più utilizzate sono l'etinilestradiolo, l'estradiolo valeriato, gli estrogeni coniugati ed il 17-beta-estradiolo; tutti questi prodotti possono essere somministrati sia per bocca che per via transdermica (cerotto) ed anche se quest'ultima via è la più fisiologica perché offre il vantaggio di saltare la tappa di metabolizzazione epatica, è anche vero che le adolescenti accettano malvolentieri l'applicazione cutanea del cerotto. Il trattamento con estrogeni va iniziato nei tempi in cui fisiologicamente le ragazze avviano lo sviluppo puberale e comunque non posticipato oltre i 13 anni. La risposta clinica in termini di comparsa e progressione della ghiandola mammaria (stadi puberali secondo Tanner) è generalmente sufficiente per monitorare l'adeguatezza e l'efficacia della terapia e salvo specifiche indicazioni non sono richiesti esami laboratoristici. Dopo 1- 2 anni dall'avvio della suddetta terapia è consigliabile associare il progestinico a dosaggio adeguato per indurre il ciclo mestruale e mantenerlo con una regolare ciclicità. Il trattamento con ormoni sessuali riveste un'importanza fondamentale nel prevenire una riduzione del contenuto minerale osseo (osteoporosi) e le conseguenti fratture patologiche cui queste giovani sono particolarmente esposte.

**Tabella 3.** Elenco degli esami consigliati e della relativa frequenza di esecuzione

	VALUTAZIONE INIZIALE	VALUTAZIONE ANNUALE	VALUTAZIONE TRIENNALE-QUINQUENNALE
Esame obiettivo completo	X	X	
Valutazione dismorfie	X	X	
Cardiologico (nota 1)	X	X (pressione arteriosa)	X (ECG ed ecocardio)
Auxologico (peso e statura)	X	X (semestrale fino ai 14-15 anni)	
Neurologico	X	X	
Ortopedico (scoliosi, cifosi) (nota 2)	X		
Dermatologico	X		
Audiologico	X	X (otoscopio)	X (esame audiometrico)
Oculistico	X	Al bisogno	
Psicologico (valutazione scolastica e psicosociale)	X	Al bisogno	
Laboratoristico*	X	X	X (per la celiachia)
Radiologico **	X	X	
Ecografico ***	X	X	
Endocrinologico	X		
Ginecologico	X (dopo i 10 anni)	X (in età adulta)	
Ortodontico	X (dai 7 anni)	X fino al bisogno	
Immunologico ****	X		
Densitometria ossea			X (dall'età di 14 anni)

\* glicemia, lipidi, insulina, tiroidei (T4, TSH), funzionalità epatica e renale, FSH, LH, E2, OGTT, es. urine, celiachia (TTG Ab)

\*\* Rx polso e mano sinistra per la lettura dell'età ossea, Rx rachide (se scoliosi)

\*\*\* Ecografia renale, addominale, pelvica e tiroidea

\*\*\*\* Dosaggio degli anticorpi antiendomizio (EMA) ed anticorpi antitiroide

(Nota 1)

### Indagini cardiovascolari e schema di controlli da eseguire

*Al momento della diagnosi per tutte le pazienti*

- valutazione da un cardiologo con esperienza in malattie cardiache congenite
- esame globale comprendente la pressione arteriosa a tutte le estremità
- diagnostica per immagini del cuore, della valvola aortica, dell'arco aortico e delle vene polmonari: l'eco cardiogramma è di solito adeguato per le bambine e le giovani ragazze; la **risonanza magnetica e l'eco** per le ragazze più grandi e per le adulte eco cardiogramma

### I controlli successivi dipendono dalla situazione clinica

*Per le pazienti che apparentemente hanno un normale sistema cardiovascolare e una pressione arteriosa appropriata all'età:*

- rivalutazione con immagini in situazioni opportune, ad esempio al passaggio alla clinica per adulti, prima di avere una gravidanza, alla comparsa di ipertensione. Le ragazze che hanno fatto solo ecocardiogrammi dovranno sottoporsi ad una risonanza magnetica quando saranno abbastanza grandi da cooperare con la procedura.
- Altrimenti, diagnostica per immagini ogni 5-10 anni.

*Per le pazienti con patologie cardiovascolari, il trattamento e il monitoraggio sono determinati dal cardiologo.*

(Nota 2)

da 0-4 anni valutazione per la lussazione dell'anca.

## SESSUALITÀ E FERTILITÀ

La sessualità è parte integrante della vita umana; nasce e cresce con noi.

In adolescenza essa ricopre un posto centrale nel passaggio dal mondo infantile a quello adulto, e si relaziona agli aspetti biologici, psicologici e sociali dello sviluppo adolescenziale. La sessualità in adolescenza investe aspetti importanti e fondamentali: la maturazione sessuale, l'acquisizione della propria identità sessuale e della propria autonomia, l'assunzione di ruoli adulti, l'immagine corporea e i sentimenti ad essa associati, ecc. È ben comprensibile il potenziale impatto di una condizione organica (quale può essere la Sindrome di Turner) che tocca la sfera della sessualità in senso lato, in una fase della vita in cui la sessualità costituisce il perno attorno a cui ruota l'intero processo di separazione/individuazione. Ciò non implica che esso ne risulti inevitabilmente compromesso; tuttavia, fabbricarsi un'immagine di Sé a partire da un corpo che nel suo funzionamento sessuale e sessualizzato è carente, risulta quanto meno più complicato. Ci si può aspettare che le inquietudini adolescenziali si amplifichino e che le principali mete evolutive possano incontrare ostacoli in termini di schema corporeo, di immagine di Sé, di autostima, di autonomia e di fiducia in se stessi. Alterazioni della pubertà, alterazioni del ciclo mestruale, compromissioni della potenzialità riproduttiva, sono tutti aspetti che non possono essere sottovalutati nella presa in carico degli adolescenti con Sindrome di Turner in ambito sanitario.

La percezione della diversità dai coetanei, infatti, ne inibisce spesso un corretto confronto, favorendo l'insorgenza di sentimenti di inferiorità. Ma anche la percezione della diversità dal corpo adulto e potenzialmente procreativo dei genitori può essere un ostacolo, per genitori e figli, nella percezione della possibilità di divenire adulti. Il rischio, per le figlie è di sentirsi eternamente "infantilizzate" e i genitori, di permanere in relazioni "infantilizzanti" e in atteggiamenti iper-protettivi.

L'infertilità poi, richiederà di fare i conti con un'idea di sessualità staccata dall'aspetto procreativo. La progressiva accettazione di questo aspetto permetterà da un lato, di accogliere e di vivere pienamente la dimensione del piacere sessuale (assolutamente possibile anche per le donne con Sindrome di Turner) e dall'altro di integrare nella propria vita idee alternative di femminilità e/o

di maternità. In questo senso, il confronto con ragazze o donne con Sindrome di Turner (tenendo ben presente l'enorme variabilità clinica della Sindrome) e uno spazio di supporto psicologico al momento della comunicazione della diagnosi e/o in adolescenza, sia per i genitori, sia per i figli con Sindrome di Turner, possono rappresentare risorse davvero preziose.

## SVILUPPO NEUROCOGNITIVO E INTELLETTIVO

Per lungo tempo si è ritenuto che le ragazze con sindrome di Turner avessero un'intelligenza media inferiore a quella della popolazione generale e quindi tale sindrome è stata associata alle cause note di ritardo mentale.

In realtà, studi neurocognitivi più recenti non hanno confermato i dati del passato; essi hanno rilevato una funzione intellettiva globale normale, ma con una sorta di irregolarità nelle abilità cognitive; ovvero, le ragazze con Sindrome di Turner tenderebbero a mostrare maggiori abilità verbali rispetto a quelle non verbali (maggiori anche rispetto alle ragazze senza la Sindrome) e sembrerebbero a più alto rischio di sviluppo di deficit specifici nelle abilità visuo-spaziali, visuo-percettive e visuo-costruttive. È stata riscontrata inoltre una compromissione della funzione esecutiva. Tali deficit specifici determinerebbero la compromissione di alcune capacità, quali: disorientamento bilaterale (destra-sinistra), difficoltà di progettazione, difficoltà di pianificazione e organizzazione, disgrafia. Sembrerebbe esserci, inoltre, un maggior rischio di difficoltà in alcune materie scolastiche tipo l'aritmetica, il disegno o tutte quelle discipline in cui è implicata la memoria spaziale. Queste abilità dipendono, in parte, dall'integrazione delle funzioni esecutive e visuo-spaziali. Il focus della ricerca neurocognitiva sull'integrazione dei sistemi cognitivi nella S.T. potrebbe suggerire nuove direzioni di intervento. Per esempio, programmi di riabilitazione cognitiva che mirano a rinforzare la connessione dei sistemi (visivo-spaziale-esecutivo), piuttosto che le funzioni indipendenti (solo visuo-spaziale).

Anche in questo caso, l'ampia variabilità delle manifestazioni cliniche della Sindrome di Turner deve essere tenuta ben presente, allo scopo di evitare pericolose generalizzazioni e preconcetti rispetto alle potenziali difficoltà scolastiche cui potrebbe andare

incontro una ragazza con Sindrome di Turner. Ogni singola persona rappresenta un universo a Sé e ogni difficoltà, uno scoglio potenzialmente affrontabile, ognuno con le proprie risorse, e laddove necessario, ognuno con la propria specificità di interventi.

### ASPETTI PSICO-SOCIALI E COMPORAMENTALI

Problemi potenzialmente associati alla Sindrome di Turner (legati alla funzione esecutiva su citata) potrebbero includere: difficoltà di attenzione e concentrazione, difficoltà nelle abilità di problem-solving, problemi legati al controllo del comportamento e all'uso di strategie dirette a uno scopo, così come una maggiore impulsività. La Sindrome di Turner è stata inoltre associata a un maggior rischio di Deficit di Attenzione con Iperattività. Secondo le ricerche più recenti, tuttavia, questo tipo di problematiche si presentano in modo meno frequente rispetto ai deficit visuo-spaziali.

Anche in questo caso, parlare di maggior rischio non vuol dire l'assoluta certezza di imbattersi in questo tipo di problematiche se si ha la Sindrome di Turner.

A "maggior rischio" di problematicità si presentano anche aspetti della vita relazionale e sociale. Gli studi più recenti rilevano maggiori difficoltà, per le ragazze con Sindrome di Turner, nello stabilire e mantenere relazioni sociali, rispetto ai coetanei, così come un più marcato aspetto di immaturità. Alcuni ricercatori hanno ipotizzato che le difficoltà sociali potrebbero in parte derivare da una maggiore difficoltà nell'elaborazione e interpretazione delle emozioni, ma questi dati necessitano di ulteriori approfondimenti.

Tuttavia, la dimensione psico-sociale deve essere considerata in tutta la sua complessità, perchè investe il livello personale, quello micro e macro-sociale. Ciò significa che l'aspetto "diagnosi" (aspetto personale) e la "ferita narcisistica" che porta con sé, entra inevitabilmente in gioco nelle relazioni con i coetanei, (ma anche con fratelli o sorelle, e un po' con tutti); questo aspetto non può essere disgiunto dalla criticità della fase adolescenziale, né dal contesto storico-sociale in cui viviamo. Un contesto che tende sempre di più all'omologazione e che lascia poco spazio alle differenze, tanto più se sono differenze che allontanano dal mito della perfezione e delle apparenze. In questo senso, l'aggregazione in associazioni che of-

frano possibilità di incontro e di scambio tra ragazzi (o anche tra genitori) che condividono gli "intoppi" di un'esperienza (la diagnosi) che allontana dal mito della perfezione, può costituire un valido supporto e un prezioso strumento di prevenzione del rischio di isolamento e di chiusura sociale.

### ASPETTI PSICHIATRICI

Le informazioni sugli aspetti psichiatrici associati alla Sindrome di Turner sono, allo stato attuale, limitate e controverse, e richiedono studi e approfondimenti ulteriori.

Studi condotti su ragazze con Sindrome di Turner hanno descritto la presenza di caratteristiche quali timidezza, ansia, bassa autostima e depressione. Alcuni ricercatori hanno riscontrato che la diagnosi di autismo è più comune tra le ragazze con Sindrome di Turner rispetto alla popolazione generale, ma non tutti concordano su questo dato. Tuttavia, la prevalenza, attuale e a lungo termine, di sindromi psichiatriche che includono disturbi dell'umore (depressione) e disturbi d'ansia non è maggiore rispetto a persone che vivono altre condizioni mediche. Questo dato suggerisce che il maggior rischio di disturbi dell'umore nella Sindrome di Turner non è legato specificamente a questo tipo di diagnosi, ma a condizioni mediche generali.

### L'ESPERIENZA DI PADOVA

Presso l'U.O.S. di Endocrinologia pediatrica e adolescentologia della Clinica Universitaria di Padova, in collaborazione con endocrinologi e neuropsichiatri infantili, abbiamo seguito, in un'ottica multidisciplinare, famiglie e ragazze con Sindrome di Turner.

Il lavoro psicologico è consistito essenzialmente in un supporto alla diagnosi, che è stato offerto ai genitori al momento della comunicazione della stessa, e in colloqui di supporto psicologico alle ragazze (pre-adolescenti e adolescenti).

Da parte dei genitori è spesso emersa la paura, il senso di smarrimento, la difficoltà nel gestire le comunicazioni relative alla diagnosi con il progredire dell'età delle figlie, ma anche la fatica di gestire la realtà della diagnosi nella fase critica dell'adolescenza. Pochi i casi di negazione della diagnosi da parte dei genitori; molte delle famiglie si erano rivolte all'associazione A.Fa.D.O.C., mobilitando tutte le loro

risorse nella direzione della ricerca di informazioni e di un sostegno. Nel caso delle ragazze in età pre-adolescenziale o adolescenziale invece, aspetti di negazione della diagnosi e di difficoltà di “mentalizzazione” sono stati più massicci, ma anche maggiormente prevedibili e comprensibili all’interno della specificità della fase evolutiva. Come spesso accade per la maggior parte delle adolescenti, anche in assenza di una diagnosi organica, la richiesta di aiuto non parte da esse stesse, ma dai loro genitori.

Le principali difficoltà riscontrate attraverso i colloqui di supporto alle adolescenti e pre-adolescenti (tra i 12 e i 16 anni) hanno investito essenzialmente tre aree

- **difficoltà scolastiche**, ovvero angoscia per le interrogazioni o per l’impegno che la scuola richiedeva, frustrazione per lo scarto tra l’impegno e il rendimento scolastico, difficoltà di apprendimento, ecc.
- **problemi psico-sociali**, ovvero, difficoltà a stabilire e a mantenere relazioni con i coetanei.
- **difficoltà legate al processo di separazione/individuazione**: difficoltà nel processo di costruzione della propria identità generale e sessuale, bassa autostima, scarsa autonomia e indipendenza rispetto all’età anagrafica.

## CONCLUSIONI

In conclusione, in un’ottica di “promozione della salute” in cui quest’ultima venga intesa non più come mera assenza di malattia, ma come promozione della qualità di vita, riteniamo necessario un approccio multidisciplinare alle pazienti con Sindrome di Turner e alle loro famiglie. La loro presa in carico deve avvenire da parte di un’equipe che comprenda pediatri, endocrinologi, chirurghi, psicologi e neuropsichiatri infantili, che possano lavorare congiuntamente nella salvaguardia della prevenzione e della promozione della qualità di vita di queste ragazze e delle loro famiglie.

## ESPERIENZE DI VITA VISSUTA

### Elisabetta

*Avevo circa 35 anni quando il Tribunale dei Minori mi riempiva la vita “assegnandomi” una bambina. Era piccolissima e i suoi primi tre mesi li aveva passati in incubatrice lottando per la vita, ma alla fine ce l’aveva fatta: la sua voglia di vivere era stata più forte.*

*Il mio compito, insieme a mio marito, era quello di darle una famiglia e di farla crescere. Era una bimba molto sveglia, intelligente e fortunatamente, fin dall’inizio mangiava e cresceva che era una meraviglia. Rimaneva piccolina, ma in fondo anch’io non ero poi così alta; il suo ipercinetismo poi, a detta dei pediatri, era un problema comune alla maggior parte dei bambini. Passarono così circa sette anni; mia figlia era carina, molto sveglia e intelligente, ma la sua crescita si era quasi fermata, e poi il mio istinto materno captava qualcosa che non riuscivo a decifrare.*

*Le persone con le quali mi confidavo dicevano che i miei erano solo timori di una madre “apprensiva”. Io però non mi sono mai ritenuta tale, e così un giorno sfidando l’opinione generale ho portato mia figlia presso un centro ospedaliero che si occupava di problemi della crescita. La diagnosi fu quasi immediata e le mie perplessità ebbero un nome: sindrome di Turner.*

*Mi spiegarono qualcosa, mi rassicurarono, ma io ero letteralmente terrorizzata. Non conoscevo il problema e le rassicurazioni dei medici non mi tranquillizzavano affatto. Altri medici con cui parlavo non sapevano dirmi molto di più, anzi... Da qualche parte avevo persino trovato che la sindrome portava anche un ritardo mentale. Il mondo mi era crollato addosso....perchè a mia figlia, perchè a noi?*

*Seguivamo le indicazioni dei medici: le cure, i controlli ravvicinati; facevo ogni giorno a mia figlia quella “punturina” cercando di nasconderle l’angoscia e la rabbia che provavo ogni volta. Mio marito ed io ci sentivamo soli, con i medici che ci seguivano, ma soli. Avevamo tenuto dentro di noi questo dramma cercandone una ragione. Se solo avessimo potuto condividere le nostre paure con altre famiglie...!*

*Ci sono voluti anni per digerire quella realtà, anni, prima di capire che una diagnosi non poteva aver cambiato mia figlia; lei era una ragazza come tante con i suoi pregi e i suoi difetti, come prima della diagnosi.*

*Ci sono voluti anni per capire che non dovevo proteggerla dal mondo, ma soltanto starle vicino ed aiutarla ad affrontare il mondo con tutta la forza che aveva dentro di sé.*

*Ma questo non è il compito di ogni genitore? Ogni figlio deve essere accompagnato, un problema richiede, forse, un po' più di impegno, ecco Dio ci aveva dato l'opportunità di provare ad essere migliori.*

*Ora che mia figlia ha 26 anni, si è laureata e specializzata in Beni Culturali, ringrazio Dio per avermi dato una figlia, e per avermela data con la sindrome di Turner.*

### **Francesca**

*Sono la mamma di una bambina di 7 anni con la Sindrome di Turner.*

*Quando abbiamo scoperto di aspettare Sara, nove anni dopo il primo figlio, ci sembrava di toccare il cielo con un dito. La felicità fu immensa, un dono bellissimo e inaspettato.*

*La gravidanza fu difficile con dei rischi per la bambina e già dalle ecografie si presentavano delle anomalie: la traslucenza nucale ai limiti superiori della norma; dilatazione dei bacineti renali. Ma noi eravamo così felici perché c'era e speravamo solo che ce la facesse.*

*In ore di panico – cesareo anticipato per vari pericoli – nacque Sara che, però, si presentò subito come una bimba speciale: aveva un marcato linfedema a mani e piedi, e non prendeva peso. Dopo un sospetto di setticemia, forse dovuto a un campione contaminato, e visite di pediatri e – addirittura – di un dismorfologo, nessuno comunque aveva capito nulla, a venti giorni dalla nascita arrivò pure una gravissima polmonite virale, con il rischio ancora una volta di perderla.*

*Poi, finalmente, la “normalità” a casa, ma Sara cresceva poco sia di peso che di lunghezza, e non riusciva a succhiare al seno. Vivevamo con la sensazione che forse qualcosa non andava, e ad un anno la pediatra ci inviò in un centro*

*universitario, dal quale fu richiesto subito il cariotipo. E quando Sara aveva 18 mesi, arrivò il verdetto: Sindrome di Turner. Andai subito a leggere cosa dicevano i miei libri universitari, quello di Genetica diceva cose terribili: ritardo mentale, malformazioni cardiache, ermafroditismo, ... .*

*Ma poi guardavo Sara e vedevo che non era vero: lei non era un insieme di patologie, ma una bimba gioiosa, intelligente, solo un po' piccola.*

*Avere lei davanti ci aiutò moltissimo a relativizzare la diagnosi, perché a noi sembrava speciale, ma per le sue qualità.*

*Poi ci fu la naturale ricerca su internet, e le informazioni ci tranquillizzarono: così, cercando, scoprimmo Afadoc.*

*Per noi è stato importantissimo avere le informazioni, ma soprattutto incontrare e confrontarci con altre famiglie e con esperti. È stato un grande sostegno quando è iniziata la terapia col GH e Sara non accettava la “penna”. Ora la cosa è superata e la fa abbastanza tranquillamente. Il confronto ci ha anche preparati ad affrontare le domande di nostra figlia. Ovviamente sappiamo che non tutti i problemi sono risolti, a volte incontriamo delle difficoltà nelle relazioni con i coetanei, con i medici, con nostra figlia che si chiede perché non cresce come gli altri bambini, ma ci aiuta affrontarle tutti insieme, giorno per giorno, senza farsi dei “film” sul futuro.*

*Forse siamo stati fortunati, comunque Sara non ha nessun ritardo o problema di apprendimento scolastico, anzi il suo rendimento è sopra la media: il suo primo dieci e lode in matematica, quest'anno in prima elementare, è stato una conferma, e quel giorno ero la mamma più felice del mondo.*

*Le sue relazioni con gli altri forse sono un po' lente a partire, ma poi sono belle e gioiose come per tutti gli altri bambini. I problemi di salute basta seguirli bene e dargli il giusto peso. Sappiamo che nel futuro si potranno incontrare altre difficoltà: ma, per le esperienze già vissute, sappiamo anche che si potranno superare. L'adolescenza sarà dura, ma è una tappa che si costruisce già da ora.*

*Per noi Sara è veramente speciale, nel senso che è buona, gentile, sensibile, piena di forza di volontà, intelligente: sicuramente ce la farà.*

*Per noi tutti (in famiglia nel frattempo siamo diventati cinque)*

*Sara, proprio perché è lei ed è così, resta ancora oggi il dono più bello che la vita ci ha fatto; ed è così bello vederla serena e felice che, a volte, ci fa pensare che, quando ci preoccupiamo, in realtà siamo noi adulti ad essere troppo ansiosi ed a volere sempre tutto sotto controllo.*

### **Silvia**

*Ciao a tutte, ragazze, il mio nome è Silvia ed ho compiuto 26 anni. Ho avuto un'infanzia normale. A otto anni, mi venne diagnosticata la sindrome di Turner. Devo ammettere che, a parte fare la puntura ogni sera, la situazione non era cambiata poi molto. Certo, mi sono spaventata perché non capivo cosa sarebbe potuto succedere nel futuro, ma la mia famiglia mi è stata vicino. I miei rispondevano a tutte le mie domande. Questo è importante perché permette d'affrontare i problemi nel mondo migliore, senza immaginare drammi irreali. La mia adolescenza, purtroppo, è stata un'età molto difficile; però, credo che sia normale: capita a tutti. L'adolescenza, infatti, è un'età piena di cambiamenti che possono spaventare. Anche in questo caso, il dialogo e la condivisione sono importanti per non sentirsi diversi. Il mio rapporto con i maschi è sempre stato molto difficile e li ho sempre ignorati. Questa è colpa mia, non della sindrome. Temo, purtroppo, che non ci sia una cura per l'imbranataggine cronica. Per fortuna, sta migliorando da sola. Attualmente mi sono specializzata in storia dell'arte e frequento un gruppo teatrale che mi piace e mi aiuta ad essere più estroversa. Ho trovato anche amicizie nel gruppo afadoc con le quali posso condividere sia le paure, che le goliardie. Che altro posso dirvi? Nulla, a parte, che questa sindrome non impedisce di vivere una vita serena e normale affrontando le gioie e le difficoltà come tutti. Quindi, non fatevi prendere dallo sconforto, la sindrome di Turner è solo un'etichetta che viene appiccicata dall'ignoranza della gente. Per il resto, siamo "perfette".*

## **GLOSSARIO**

- Alopecia.** Caduta dei capelli, che può essere a zone (areata) o diffusa (calvizie).
- Androgeni.** Ormoni che stimolano lo sviluppo delle caratteristiche sessuali maschili, sono prodotti dai testicoli e dalle ghiandole surrenali negli uomini e, in piccole quantità sono prodotti anche dalle ovaie e ghiandole surrenali nelle ragazze.
- Aneurisma dell'aorta.** Dilatazione dell'aorta dovuta ad una alterazione della sua parete.
- Aplasia renale.** Sviluppo incompleto dei reni.
- Autosomi.** Cromosomi che contengono materiale genetico e non hanno influenza nella determinazione del sesso degli individui.
- Cariotipo.** Analisi di laboratorio dell'assetto cromosomico con disposizione di tutte le coppie di cromosomi per confrontarne l'uguaglianza. Nell'uomo il cariotipo di tutte le cellule somatiche comprende 46 cromosomi, le cellule umane contengono 22 coppie di autosomi e una coppia di Cromosomi sessuali.
- Cellula.** Unità di base per l'organizzazione delle specie viventi. È composta da citoplasma e da un nucleo all'interno del quale ci sono i cromosomi che contengono materiale genetico costituito dal dna (geni).
- Cellule riproduttive.** Si tratta degli spermatozoi negli uomini e degli ovuli nelle donne. Queste cellule se si uniscono possono dare origine ad un nuovo individuo.
- Clinodattilia.** Incurvamento di un dito (in genere il 5° dito della mano).
- Coartazione aortica.** Restringimento dell'aorta (arteria principale che parte dal ventricolo sinistro e distribuisce il sangue in tutto il corpo).
- Cromosomi.** Strutture contenenti il materiale ereditario (geni) di un organismo.
- Cromosomi sessuali.** Sono due ed hanno una conformazione particolare tanto da essere identificati con la x e la y. Questi determinano gli attributi sessuali degli esseri viventi. Le donne hanno due cromosomi sessuali x (x,x), gli uomini hanno un cromosoma x e un cromosoma y (x,y).
- Cubito valgo.** L'ulna è l'osso lungo che con il radio forma l'impalcatura scheletrica dell'avambraccio. Quando forma con il radio un angolo aperto maggiormente rispetto al normale, appare deviato all'infuori nella estensione del braccio.
- Dermatoglifi.** Disposizione delle pieghe minuscole della cute (es. Impronte

digitali).

**Disgenesia gonadica.** Alterato sviluppo delle gonadi (ovaie e/o testicoli) e loro sostituzione con bande di tessuto connettivo fibrovascolare.

**Emangioma.** Tumore benigno dei vasi sanguigni, visibile come una macchia di colore rossastro o bluastro (es. Voglia di vino).

**Epicanto.** Piega abbondante della cute nella parte interna dell'occhio vicino alla radice del naso.

**Estrogeni.** Ormoni che stimolano lo sviluppo delle caratteristiche sessuali femminili e il ciclo riproduttivo nelle donne, prodotti dalle ovaie nelle donne. Presenti in piccoli quantitativi negli uomini.

**Eziologia.** Studio delle cause di una malattia.

**Fenotipo.** Complesso dei caratteri di un individuo che appaiono e che sono il risultato dell'interazione tra patrimonio genetico e le condizioni ambientali.

**Fibroblasto.** Tipo di cellula lunga e piatta, presente nel tessuto connettivo p.E. Nel derma, il sottile strato che insieme con l'epidermide, forma la cute.

**Geni.** Unità ereditarie che determinano tutte le caratteristiche dell'individuo. Sono contenuti nei cromosomi e vengono con essi trasmessi dai genitori ai bambini. Controllano la riproduzione e la funzione cellulare.

**Gonadi.** Organi sessuali: ovaie nelle donne e testicoli negli uomini.

**Graves-basedow (morbo di).** È una malattia tiroidea caratterizzata da una sua iperattività.

**Igroma cistico.** Formazione localizzata nella regione del collo fetale e causata dalla ostruzione del drenaggio linfatico verso la vena giugulare. L'immagine ecografica che ne risulta è peculiare perché fornisce un'aumentata traslucenza ecografica; tale riscontro deve sempre suggerire l'indicazione ad effettuare una mappa cromosomica per escludere un'alterazione cromosomica.

**Linfedema o linfoedema.** È un gonfiore in genere dovuto ad ostacolo del deflusso linfatico in una zona del corpo (es. Arto, collo, ecc.).

**Mestruazioni, ciclo mestruale.** Ciclo riproduttivo femminile che inizia con la pubertà. È caratterizzato dalla emissione periodica di sangue attraverso la vagina.

**Micrognatia.** Scarso sviluppo della mandibola.

**Mosaicismo.** Presenza di linee cellulari con diverso assetto cromosomico.

**Nistagmo.** Movimento involontario del globo oculare, che coinvolge generalmente entrambi gli occhi, caratterizzato da "scosse" laterali spontanee.

**Ormone della crescita (gh).** Ormone prodotto dalla ghiandola pituitaria (ipofisi), stimola la crescita staturale.

**Ormoni.** Sostanze prodotte dalle ghiandole endocrine dell'organismo e da queste immesse nel circolo sanguigno in piccole quantità. Regolano molti processi dell'organismo (crescita, pubertà, riproduzione, metabolismo, etc...).

**Ovaie.** Organi riproduttivi femminili si trovano nel basso addome da entrambe le parti dell'utero, contengono gli ovuli e producono gli ormoni che controllano lo sviluppo e la riproduzione sessuale.

**Patognomica.** Caratteristica specifica in modo esclusivo di una determinata malattia.

**Pieghe epicantali.** Pieghe cutanee che talora coprono l'angolo interno dell'occhio.

**Ptosi palpebrale.** Abbassamento della palpebra superiore.

**Pterigio del collo.** Allargamento/aumento della pelle intorno al collo.

**Pubertà.** Stadio della crescita in cui gli organi riproduttivi cominciano a funzionare e comincia lo sviluppo delle caratteristiche sessuali dell'adulto.

**Sclere.** Parte dell'occhio (parte bianca).

**Sindrome.** Gruppo di segni o sintomi che se appaiono insieme sono dovuti ad una stessa causa che fanno presumere che ci sia quindi una determinata malattia.

**Stenosi.** Restringimento patologico, talvolta fino a chiusura completa, di un canale o vaso sanguigno.

**Villocentesi.** Procedura che permette il prelievo di un campione di tessuto coriale per indagini di tipo genetico. Si usa in genere per determinare la presenza di anomalie cromosomiche fetali.

**Vitiligo.** Alterazione della colorazione della pelle, caratterizzata dalla presenza di zone cutanee ipopigmentate (macchie bianche).



## BIBLIOGRAFIA

- 1) Gravholt CH, *Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome*, European Journal of Endocrinology 2004; 151: 657-687.
- 2) Ranke MB, Saenger P. *Turner's syndrome*, Lancet 2001; 358:309-14.
- 3) Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB, *Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer*. Archives Disease in Childhood 2006; 91 (6): 513-20.
- 4) Sybert VP, Mc Cauley E., *Turner's syndrome*, New England Journal of Medicine 2004; 351: 1227-38.
- 5) Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB, *Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer*, Arch Dis Child 2006; 91: 513-20.
- 6) Loscalzo ML, *Turner syndrome*, Pediatr Rev 2008; 29: 219-27.