

Informatie voor de
huisarts over

syndroom van Turner



VSOP



Inhoud

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
SYNDROOM VAN TURNER	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Etiologie en erfelijkheid	Pagina 3
- Diagnose, beloop en prognose	Pagina 3
Symptomen	Pagina 4
- Lichamelijke aspecten	Pagina 4
- Belangrijkste kenmerken	Pagina 4
Beleid	Pagina 7
- Multidisciplinaire samenwerking	Pagina 7
- Begeleiding en monitoring	Pagina 7
- Behandeling	Pagina 9
Erfelijkheidsvoorlichting, zwangerschap en fertiliteit	Pagina 13
- Erfelijkheidsvoorlichting/fertiliteit	Pagina 13
- Kinderwens	Pagina 13
- Prenatale diagnostiek	Pagina 13
- Zwangerschap en bevalling	Pagina 13
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 14
- Na het stellen van de diagnose	Pagina 14
- Algemene aandachtspunten	Pagina 14
- Kernpunten van goede zorg	Pagina 15
- Specifieke aandachtspunten	Pagina 15
Consultatie en verwijzing	Pagina 19
LITERATUURLIJST	Pagina 21
VERANTWOORDING	Pagina 22

Inleiding

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener. Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure dus geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met het syndroom van Turner. De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie over het syndroom van Turner gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Turner Contact Nederland (TCN), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures, die te downloaden zijn via www.nhg.org/thema/zeldzameziekten en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Turner Contact Nederland

De Vereniging Turner Contact (TCN) ondersteunt haar leden met onderling contact, informatievoorziening en belangenbehartiging. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.turnercontact.nl.

De vereniging Samenwerkende Ouder- en patiëntorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.vsop.nl.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nhg.org.

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, juni 2016

Syndroom van Turner

Het syndroom van Turner (SvT) is genoemd naar Henry Turner, een Amerikaanse arts die in 1938 een aantal vrouwen beschreef met dezelfde uiterlijke kenmerken:

- een kleine gestalte;
- weinig of geen borstontwikkeling;
- extra huidplooiën in de nek;
- cubitus valgus (X-stand van de ellebogen).

Bij vrouwen met SvT ontbreekt een X-chromosoom of is er sprake van een afwijkend X-chromosoom. Ook komen mozaïekvormen voor. De klassieke patiënt met SvT bestaat niet. Door het sterk variëren van de symptomen in frequentie en ernst is de diagnose SvT soms moeilijk te stellen. Door verbeterde medische zorg en onderzoeksmogelijkheden zijn tegenwoordig de meeste meisjes met SvT al op de kinderleeftijd gediagnosticeerd, soms al prenataal.

Meisjes en vrouwen met SvT zijn bijna altijd klein en hebben bijna altijd gonadale dysgenese. Andere kenmerken zijn uiterlijke dysmorphieën, aangeboren hartafwijkingen, recidiverende otitiden, gehoorstoornissen, psychomotorische en psychosociale problemen.

Het syndroom van Turner is niet te genezen. De behandeling richt zich op het zo optimaal mogelijk begeleiden van de persoon met SvT en het behandelen van aandoeningen en klachten.

Het uiteindelijke doel is het optimaliseren van kwaliteit van leven en sociale integratie. De meeste vrouwen met SvT hebben, ondanks hindernissen, goede perspectieven en leiden een normaal leven.

Synoniemen:

- gonadale dysgenese;
- Turner syndroom (TS);
- monosomie X;
- Ullrich-Turner syndroom;
- 45, X;
- Bonnevie-Ullrich-syndroom.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Incidentie/Prevalentie** De incidentie van het syndroom van Turner is ongeveer 1 op de 2.500 levend geboren meisjes. De huisarts met een normpraktijk heeft 1 of enkele meisjes/vrouwen met SvT in zijn praktijk.
- **Leeftijd van diagnose**
 - *Prenataal* Het SvT kan prenataal gediagnosticeerd worden op basis van een karyotypering bij screenend onderzoek dan wel naar aanleiding van echografische bevindingen (bijvoorbeeld verdikte nekplooi, hartgebrek).
 - *Zuigelingsleeftijd* Bij duidelijke kenmerken (kleine lengte, lymfoedeem aan handen en voeten, hartafwijking) wordt de diagnose op de zuigelingsleeftijd gesteld.
 - *Kinderleeftijd* Door de kleine lengte met op termijn een afbuigende lengtegroei worden de meeste meisjes met SvT op kinderleeftijd gediagnosticeerd.
 - *Puberteit* Als de groeistoornis niet zeer uitgesproken is, wordt de diagnose soms pas in de puberteit gesteld door uitblijven van groeispuurt en puberteitskenmerken.
 - *Volwassen leeftijd* Bij vrouwen met een hele milde expressie wordt SvT soms pas op volwassen leeftijd herkend of soms helemaal niet.
- **Geslachtsverdeling** SvT komt alleen bij vrouwen voor.
- **Etniciteit** Het SvT komt in gelijke mate voor in alle etnische groepen.

Etiologie en Erfelijkheid

- **Etiologie** SvT is een aangeboren, (meestal) niet erfelijke chromosoomafwijking bij meisjes/vrouwen. Het ontstaat op het moment van of direct na de bevruchting. Er zijn geen risicofactoren bekend; het komt ook niet vaker voor bij zwangeren boven de 40 jaar.
 - Meestal is er sprake van een monosomie X (45, X).
 - Daarnaast komen er een aantal mozaïekvormen voor (bijvoorbeeld 45, X/46, XX).
 - Bij 6-11% van de mozaïekvormen is er sprake van een tweede cellijn met een deel van het Y-chromosoom.
 - Ook kunnen er bij meisjes met SvT twee X-chromosomen aanwezig zijn, maar is één van de X-chromosomen afwijkend gevormd (deleties, isochromosoom X, dicentrisch chromosoom).
 - De meeste 45, X concepties zijn niet levensvatbaar (99% miskraam of intra-uteriene vruchtdood).
- **Erfelijkheid** De kans dat een vrouw opnieuw een dochter met SvT krijgt, is heel klein en afhankelijk van de chromosoomafwijking die haar kind heeft:
 - Bij de monosomie X en de mozaïekvorm is de herhalingskans kleiner dan 1%. Familieleden hebben in dit geval geen verhoogde kans.
 - Bij SvT met een afwijkend X-chromosoom is de herhalingskans verhoogd. In dit geval kunnen ook familieleden een verhoogde kans hebben op een kind met SvT en zal genetische counseling plaatsvinden.

Diagnose, beloop en prognose

- **Diagnose** Primair op grond van klinische kenmerken, die nader medisch onderzoek vragen. De diagnose wordt altijd door middel van een karyotypering gesteld.

- **Prenatale diagnose** Het SvT kan vermoed worden naar aanleiding van echografische bevindingen:
 - bij de zwangere: polyhydramnion, oligohydramnion;
 - bij de foetus: groeivertraging, verdikte nekplooi, hydrops foetalis, perifere lymfoedeem, cystic hygroma (vochtblaasjes) en ontwikkelingsproblemen van de organen (hartafwijkingen en nierafwijkingen).Bij afwijkingen op de echo wordt, indien de zwangerschapsduur dat toelaat, prenataal een amniocentese of een vlokcentest verricht. Hierbij kan het afwijkende DNA-patroon worden aangetoond. Tegenwoordig kan het karyotype van de foetus getest worden via moederbloed. Postnataal is altijd opnieuw karyogramtypering nodig (zie *Prenatale diagnostiek* bij Erfelijkheidsvoorlichting, zwangerschap en fertiliteit).
- **Beloop/prognose** De levensverwachting voor vrouwen met SvT is iets korter dan die van gezonde vrouwen. Dit is een direct gevolg van het verhoogde risico op diverse medische afwijkingen, met name het verhoogde risico op hart- en vaataandoeningen. Ook diabetes, een veelvoorkomende aandoening bij Turner, kan leiden tot een lagere levensverwachting. De levensverwachting voor vrouwen met de lichtere vorm van SvT is beter en in de meeste gevallen vergelijkbaar met die van gezonde vrouwen. De symptomen die ontstaan als gevolg van het syndroom van Turner, zijn steeds beter te behandelen. Meisjes die nu geboren worden met SvT hebben een hogere levensverwachting dan vrouwen die 50 jaar geleden met het syndroom geboren zijn.

SYMPTOMEN

Lichamelijke aspecten

De kenmerken verschillen per persoon in ernst en uitgebreidheid.

• Uiterlijke kenmerken

- geringe lengte, met relatief korte benen en gedrongen gestalte;
- brede, aan het eind opwippende nagels;
- brede en/of korte nek met overtollige huid, webbing van de nek;
- lage haarlijn in de nek;
- bredere thorax;
- wijde tepelstand;
- elleboogafwijking(en) zoals cubitus valgus;
- lymfoedeem van hand- en voetrug bij geboorte;
- multipele gepigmenteerde naevi (vanaf de kinderleeftijd);
- micrognathie;
- ingegroeide teennagels;
- hoog palatum, soms met malocclusie van de tanden;
- oorschelp: afwijkende vorm en/of inplanting;
- scoliose/kyphose;
- hypertelorisme, epicanthusplooiën, ptosis;
- relatief grote handen en voeten;
- madelung deformiteit van de pols (abnormale kanteling van de distale radiusepifyse);
- korte metacarpale IV en/of metatarsale IV.

Belangrijkste kenmerken

• Groeivertraging/achterstand

- lichte intra-uteriene groeivertraging;
- relatief normale groeicijfers voor de eerste jaren van het leven;
- een geleidelijke vertraging van de groei later in de kindertijd;
- het ontbreken van een groeispurt in de puberteit (ook met adequate puberteitsontwikkeling).

De gemiddelde eindlengte van Turner-vrouwen is 147 cm (135-163 cm). Dit is ongeveer 20 cm minder dan de lengte van vrouwen met een normaal chromosoompatroon (gemiddeld 170 cm).

• Gonadale insufficiëntie, uitblijven puberteit, infertiliteit

- meestal zijn niet-functionele strengovaria aanwezig;
- bij het merendeel van de meisjes treedt geen spontane borstontwikkeling op of zet deze niet goed door;
- bij een klein aantal meisjes (ongeveer 10%) treedt spontane menarche op waarna vervolgens vaak een secundaire amenorroe optreedt;

- een spontane menarche zie je vaker bij meisje met een mozaïek patroon met daarbij een 46, XX-lijn;
- spontane zwangerschap komt voor bij 2-6% van de vrouwen met SvT.
- **Risico op gonadale tumor** Meisjes met een 45, X/46, XY karyotype hebben een verhoogd risico op een kwaadaardige kiemceltumor (gonadoblastoom, invasief dysgerminoom) in de gonaden, zeker wanneer deze niet abdominaal gelegen zijn. Bij 45, X en 45, XX mozaïcisme is er geen verhoogd risico op maligne ontaarding in de gonaden. Gonadoblastomen zijn in hoog-risico weefsel beschreven vanaf de leeftijd van 4 maanden, maar het risico wordt groter als meisjes ouder worden en stijgt met name sterk in de puberteit.
- **Hart- en vaatafwijkingen**
 - Aangeboren hartafwijking (30%): bijna altijd betreft het een afwijking aan de linker harthelft, zoals een bicuspidale aortaklep met of zonder aortastenose (15%) en/of een coarctatio aortae (10%).
 - Aortadissectie (1-2%): van de vrouwen die deze levensbedreigende complicatie krijgen is ongeveer de helft tussen de 20 en 40 jaar.
 - Milde vormen van coarctatio aortae en een bicuspidale aortaklep kunnen onontdekt blijven tijdens de kindertijd, maar kunnen bijvoorbeeld op oudere leeftijd problemen geven.
 - De cardiovasculaire mortaliteit onder vrouwen met SvT is leeftijdsafhankelijk, maar gemiddeld driemaal zo hoog als in de algemene bevolking.
 - Afwijkingen in het ECG: een verlengd QT-interval kan voorkomen.
- **Obesitas en metabool syndroom** Verhoogd risico op obesitas en metabool syndroom.
- **Oor- en Gehoorproblemen**
 - *Conductief gehoorverlies* Recidiverende otitis media is klinisch het belangrijkste probleem bij jonge kinderen met SvT.
 - *Perceptief gehoorverlies*:
 - pathologie van de cochlea komt veel voor;
 - gehoorverlies wordt vaak rond 16/17-jarige leeftijd manifest en is vaak mild;
 - meestal is er verlies in de middenfrequenties;
 - op volwassen leeftijd treedt vaak progressief perceptief gehoorverlies op;
 - ongeveer 25% van de volwassenen met SvT heeft behoefte aan een gehoorapparaat.
- **Nierafwijkingen** Hoefijzernier, unilaterale nieragenesie.
- **Dysplastische heupontwikkeling** komt vaker voor bij SvT.
- **Kyfose/scoliose** komen vanaf 10 jaar vaker voor.

- **Lymfoedeem** Bij de geboorte is soms lymfoedeem aanwezig, vooral aan handen en voeten. Dit vermindert meestal in het eerste levensjaar.
- **Oogafwijkingen** Oogbewegingsstoornissen, strabismus, nystagmus, refractieafwijkingen, amblyopie, cataract en kleurenblindheid.
- **Maag/darm problematiek**
 - Voedingsproblemen (slikproblemen, teruggeven van voeding) vormen een intrinsiek probleem bij SvT. Onderstaande factoren spelen hierbij mogelijk een rol:
 - tragere motorische ontwikkeling;
 - spierzwakte;
 - coördinatiestoornissen;
 - meer tijd nodig voor nieuwe bewegingen;
 - soms hoog verhemelte en kleine onderkaak, waardoor de tepel of speen niet goed kan worden gepakt;
 - soms ook moeilijker drinken door een aangeboren hartafwijking met 'dyspneu d'effort'.

Verder komen vaker voor:

- coeliakie;
- licht verhoogde leverenzymwaarden op basis van leversteatose;
- colitis ulcerosa, primair scleroserende cholangitis (PSC) en ziekte van Crohn;
- coloncarcinomen.
- **Auto-immuunziekten**
 - coeliakie;
 - auto-immuun hypothyreoïdie (Hashimoto);
 - chronisch inflammatoire darmziekten (M. Crohn, colitis ulcerosa);
 - diabetes mellitus type 1;
 - diabetes mellitus type 2;
 - alopecia areata.

Auto-immuun hypothyreoïdie (Hashimoto) kan al ontstaan op kinderleeftijd, meestal na het 8^e levensjaar. Vanaf de leeftijd van 8 jaar komt hypothyreoïdie in toenemende frequentie voor oplopend tot een incidentie van 25-40% op de leeftijd van 40 jaar. Hypothyreoïdie draagt bij aan een ongunstig cardiovasculair risicoprofiel. Zie ook [NHG-Standaard Schildklierandoeningen](#) en [NHG-Standaard Diabetes mellitus](#).

- **Fracturen en Osteoporose**
 - In het verleden ontwikkelden volwassen vrouwen met SvT in 50-80% van de gevallen osteopenie of osteoporose. Tegenwoordig behaalt men met hormonale substitutietherapie goede resultaten, en is dit percentage een stuk lager.
 - Een gestoorde botmineralisatie bij SvT wordt niet alleen bepaald door oestrogeengebrek, maar ook door een (onbekend) intrinsiek defect in de rijping van corticaal bot.
 - Meisjes en vrouwen met SvT hebben een verhoogde

valneiging. Op de kinderleeftijd is de fractuurkans al verhoogd. Mogelijk komt dit door zwakkere motorische vaardigheden, hyperactiviteit en verminderde concentratie/aandacht, een andere gewrichtspositie en minder botmassa.

- Zie ook [NHG-Standaard Fractuurpreventie en multidisciplinaire NHG-Richtlijn Osteoporose en fractuurpreventie](#).
- **Cognitieve, psychosociale en motorische ontwikkeling** De meeste meisjes en vrouwen met SvT hebben een normale intelligentie. Slechts een klein percentage heeft een verstandelijke beperking. Leerstoornissen komen frequent voor. Het betreft dan met name de discrepantie tussen de performale en verbale intelligentie, ten nadele van performaal. De klinische problemen vormen een typisch profiel. Als probleemgebieden worden genoemd:
 - rekenen;
 - complexe motoriek;
 - automatiseren van handelingen;
 - nieuwe taken;
 - ruimtelijk inzicht;
 - de executieve functies (zoals plannen en problemen oplossen);
 - beoordelen van sociale situaties;
 - korte termijn geheugen;
 - informatieverwerking;
 - neuropsychologische problemen (ADD/ADHD).

Bij de analyse van schoolprestaties blijken er vaak tempoproblemen voor te komen. Wanneer meisjes niet overvraagd worden en voldoende tijd krijgen om zich de leerstof eigen te maken, blijken zij de leerstof meestal wel aan te kunnen.

Het sociaal-emotioneel functioneren past vaak niet bij de leeftijd.
- **Persoonlijkheidsontwikkeling** Een aantal terugkerende beschrijvingen van het gedrag van meisjes en vrouwen met SvT zijn:

Sterke punten:

 - fantasierijk, vrolijk, praatgraag;
 - gedrevenheid, doorzettingsvermogen;
 - niet verslavingsgevoelig;
 - vasthoudend;
 - verbaal sterk;
 - sociaal.

Minder sterke punten:

 - performaal minder sterk;
 - onzeker/angstig, vaak laag zelfbeeld;
 - tactiel overgevoelig;
 - star;
 - contactproblemen/minder snel kunnen reageren in sociale situaties;

- minder goed oppakken van non-verbale signalen;
 - weinig assertief in het geven van weerwoord, vermijden van conflictsituaties;
 - weinig agressie-uiting op momenten dat dit voor de hand lijkt te liggen;
 - depressieve klachten, met neiging deze gevoelens weg te stoppen (depressie blijft vaak verborgen door vertonen sociaal wenselijk gedrag).
- **Sociale integratie met leeftijdsgenoten**
 Meisjes met SvT blijken zich op de basisschool soms beter op hun gemak te voelen bij jongere kinderen en ze hebben vaak meer moeite met het vinden van aansluiting bij leeftijdsgenootjes.
 Zij hebben vaker dan gemiddeld sociale vaardigheidsproblemen, een vertraagde sociaal-emotionele ontwikkeling, beperkt contact met leeftijdsgenoten en verminderd inzicht in sociale situaties.
 In de leeftijdsfase 17-40 jaar hebben zij meer moeite met

het krijgen en behouden van relaties.

De sociale rijping verloopt langzamer bij vrouwen met SvT en heeft soms begeleiding nodig; het tijdstip waarop relaties worden aangegaan is vaak later ten opzichte van hun leeftijdsgenoten. Ook zijn vrouwen met SvT vaker alleenstaand.

De participatie op de arbeidsmarkt is op jongvolwassen leeftijd normaal, maar vrouwen hebben vaak problemen met overzicht en planning. Ook stoppen ze vaak op relatief jonge leeftijd met werken.

- **Seksualiteit** Onderzoeken laten zien dat vrouwen met SvT een traditionele geslachtsrolontwikkeling hebben met vaak een wat matige seksuele drang. Vrouwen met SvT komen zowel fysieke als psychische problemen tegen in hun seksuele ontwikkeling (vertraagde sociaal-emotionele ontwikkeling, gevoel van onzekerheid over hun kleine lengte en/of onvruchtbaarheid, (overmatige) bescherming door familie).

Multidisciplinaire samenwerking

Meisjes/vrouwen met SvT worden behandeld door (kinder) artsen/internisten die ervaring hebben met SvT. Zij werken in een multidisciplinair team met een (kinder)endocrinoloog, gynaecoloog, specialistisch verpleegkundige, (kinder) cardioloog, klinisch geneticus, KNO-arts en op indicatie met een orthopedisch chirurg, plastisch chirurg, uroloog, oogarts en/of plastisch chirurg. Daarnaast hebben de (kinder) fysiotherapeut, diëtist, (kinder)psycholoog, audioloog en/of logopedist een belangrijke rol in het team.

Om deze reden wordt op diverse plaatsen in Nederland de zorg voor deze patiënten in gespecialiseerde centra geconcentreerd (zie [Consultatie en verwijzing](#)). In deze centra zijn de diverse disciplines beschikbaar, kan goede afstemming van de diagnostiek en controles plaatsvinden (zo veel mogelijk in één bezoek geclusterd) en bestaat de mogelijkheid voor gestructureerde transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg.

In de follow-up houdt de regievoerend arts het overzicht. Dit is in principe de behandelend arts (hoofdbehandelaar) in het ziekenhuis. Op de kinderleeftijd is dit over het algemeen de kinderarts-endocrinoloog.

In samenwerking met een gespecialiseerd team is de huisarts de meest geschikte persoon om tussentijds acute of algemene problemen op te vangen en zo nodig door te verwijzen.

De aandachtspunten voor de huisarts staan beschreven in het hoofdstuk [Aandachtspunten voor de huisarts](#).

Begeleiding en monitoring

Doel van behandeling:

- optimaal begeleiden van de persoon met SvT;
- behandelen van de aandoeningen en klachten.

De kwaliteit van leven en sociale integratie zijn beter wanneer de puberteit op tijd wordt geïnduceerd met medicatie, en als kinderen geen cardiale afwijkingen hebben en niet doof zijn.

• Begeleiding direct na het stellen van de diagnose SvT

Prenataal

- Goede voorlichting en counseling door een expertiseteam met een klinisch geneticus en kinderendocrinoloog. Bij deze counseling:
 - krijgen ouders informatie over mogelijk aanwezige symptomen en het brede fenotypische spectrum;

- komen de problemen die meisjes met SvT in hun leven tegen kunnen komen aan de orde, maar ook de juist sterke kanten van meisjes/vrouwen met het SvT en de meestal goede kwaliteit van leven die met de huidige behandelingen mogelijk is;
- bespreekt de specialist de optie zwangerschapsafbreking afhankelijk van de zwangerschapsduur, de aanwezigheid van ernstige gebreken en de wens van de ouders.
- Echo-onderzoek bij 20 weken en 28 weken voor onderzoek naar groei en aangeboren afwijkingen.
- Prenatale consulten bij de desbetreffende specialisten bij verdenking op afwijkingen aan orgaansystemen.
- Bespreken waar de partus gaat plaatsvinden.

Postnataal

- anamnese en lichamelijk onderzoek door de kinderarts;
- (herhaling) chromosomenonderzoek;
- consult kinderarts/klinisch geneticus; klinische counseling;
- evaluatie groei (lengte en gewicht);
- evaluatie voedings- en/of eetproblemen;
- algemeen ontwikkelingsonderzoek;
- consult kindercardioloog (inclusief echocardiogram);
- echo nieren;
- verwijzen naar Patiëntenvereniging Turner Contact Nederland en naar informatiekapper 'Leven met Turner' (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

• Monitoring

Vanwege het verhoogde risico op een aantal medische aandoeningen is levenslange monitoring aanbevolen. Zie [Follow-up-schema](#) op de volgende pagina.

Follow-up-schema

De regievoerend arts is verantwoordelijk voor aanvragen en uitvoeren van onderzoeken en follow-up.

Onderzoek	Bij diagnose	Leeftijd/frequentie
Fenotype en follow up	X	
Chromosomen + screening Y-chrom	X	
echo heupen (heupdysplasie)		Op leeftijd 3 maanden
Groei (lengte en gewicht) en puberteit evalueren	X	1-4 keer per jaar tot leeftijd 18 jaar
Kennis ouders /patiënt evalueren	X	Regelmatig evalueren
Fertiliteit/anticonceptie/vroege menopauze	X	Vanaf pubertijd aandacht hiervoor, tot 18 jaar: 1-4 keer per jaar
Psychosociale ontwikkeling/educatie	X	1 keer per jaar (op indicatie van kind, ouders of school)
Motorische evaluatie	X	Eerste jaren regelmatig, daarna in ieder geval op leeftijd 6 en 12 jaar en verder regelmatige follow-up
Bloeddruk	X Li en re arm	Vanaf leeftijd 6 tot 18 jaar re arm 1 keer per jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
BMI/middel-/heupomtrek	X	1 keer per jaar tot 18 jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
Scoliose / kyfose evaluatie	X	1 keer per jaar tijdens pubertijd
Schildklierfunctie (TSH)	X vanaf 4 jaar	Tot 18 jaar 1 keer per jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
Coeliakie screening	X	1 keer per 3-5 jaar
Leverfunctie (ASAT)	X vanaf 10 jaar	1 keer per 3-5 jaar tot leeftijd 18 jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
Glucose, HbA1c	X Vanaf 10 jaar	1 keer per 3-5 jaar tot leeftijd 18 jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
Lipiden (TG, chol, HDL, LDL)	X Vanaf 10 jaar	1 keer per 3-5 jaar tot leeftijd 18 jaar, daarna 1 keer per 1-2 jaar
Ovarium functie (FSH, AMH)	X Vanaf 10 jaar	1 keer per jaar bij laag FSH tot leeftijd 18 jaar, daarna op indicatie
Echo nieren	X	Bij congenitale afwijkingen: 1 keer per jaar sediment
Botdichtheidsmeting (DEXA-scan)	Alleen op indicatie; wel anamnese vit D en Ca	Indien geen suppletie: <ul style="list-style-type: none"> • follow-up afhankelijk van uitgangswaarde; • herhalen bij 40-50 jaar op bij plan stop; hormonale substitutie therapie (HST); • indien uitgangswaarde verlaagd; 1 keer per 3-5 jaar.
Consult ervaren klinisch geneticus/(kinder) endocrinoloog	X	Op indicatie
Consult orthodontist	X Vanaf 4 jaar	Op indicatie tot leeftijd 18 jaar, daarna 1 keer per 3-5 jaar
Consult oogarts		Op leeftijd 12 en 18 maanden, 1 keer per 3-5 jaar, op indicatie

Vervolg volgende pagina

Follow-up-schema (vervolg)

De regievoerend arts is verantwoordelijk voor aanvragen en uitvoeren van onderzoeken en follow-up.

Onderzoek	Bij diagnose	Leeftijd/frequentie
Consult KNO en audiologisch onderzoek	X	1 keer per 1-5 jaar, op indicatie vaker
Consult fysiotherapeut	X	Op leeftijd 6 en 12 jaar, en op indicatie
Consult psycholoog		Op indicatie
Consult orthopedisch chirurg		Op indicatie
Consult cardioloog Indien hartafwijking, hypertensie Indien geen hartafwijking	X	Op advies cardioloog 1 keer per 1-5 jaar Bij zwangerschapswens en tijdens zwangerschap
Groeihormoonbehandeling		Vanaf leeftijd 4 jaar bij lengte < -2,5 SD Vanaf leeftijd 6 jaar bij lengte < -1,5 SD
Puberteitsinductie		Vanaf 11 jaar
oestrogensubstitutie		Op volwassen leeftijd. HST/OAC staken omstreeks leeftijd 50 jaar.

Behandeling

De coördinatie van behandeling en begeleiding van meisjes en vrouwen met SvT ligt bij het specialistisch team.

- **Groeihormoonsuppletie** Hoewel meisjes met SvT niet groeihormoon-deficiënt (GHD) zijn, krijgen zij door groeihormoonsuppletie wel een grotere eindlengte. Meisjes met SvT krijgen meestal vanaf de leeftijd 4-6 jaar groeihormoon, totdat zij hun eindlengte hebben behaald. De met groeihormoon behaalde lengtewinst is 5-10 cm. Deze is onder andere afhankelijk van de startleeftijd, het karyotype en de mate van botdysplasie. Het advies is de groeihormoonbehandeling te starten:
 - vanaf de leeftijd van 6 jaar bij een lengte < -1,5 SD;
 - vanaf de leeftijd van 4 jaar bij een lengte < -2,5 SD.Bijwerkingen van groeihormoon (zoals oedeem, benigne verhoogde hersendruk, epifysiolyse, onregelde suikerhuishouding) treden uiterst zelden op. Meisjes en vrouwen met SvT hebben vaak veel moeder-vlekken welke in grootte kunnen toenemen onder groeihormoonbehandeling. De kans op maligne ontaarding is relatief gering. Tijdens de groeihormoonbehandeling controleert de kinderendocrinoloog het kind iedere 3 maanden.
- **Puberteitsinductie** Indien er geen spontane of een stagnerende puberteitsontwikkeling is, is het advies vanaf de leeftijd van 11-12 jaar te starten met

oestrogenen in een leeftijdsafhankelijke, oplopende dosering. De oestrogeendosering wordt langzaam opgehoogd over een periode van 3-4 jaar. In de laatste fase is het advies progestagenen toe te voegen waarna onttrekkingsbloedingen optreden.

- **Oestrogensuppletie** Ook voor volwassen vrouwen is oestrogensubstitutie therapie aangewezen ter preventie van hart- en vaatziekten en een goede ontwikkeling van de botdichtheid. Bij ovarieel falen is continue oestrogensuppletie (dus zonder stopweek) geïndiceerd. Het betreft hormonale substitutietherapie. De 'gewone' anticonceptiepill is daarom niet geschikt. Er bestaan speciale preparaten voor hormonale substitutietherapie (HST) bij deze indicatie. Meestal wordt de orale vorm van 17 β -oestradiol gebruikt, wat gelijk is aan het natuurlijk voorkomend oestradiol en de gunstige effecten heeft van oestrogenen. In Nederland zijn ook transdermale pleisters geregistreerd. HST is geen adequate anticonceptie. Indien er nog sprake is van ovariële reserve dient men hiermee rekening te houden (er zijn zwangerschappen beschreven onder HST).
- **Anticonceptie** Een heel klein percentage van de vrouwen met SvT heeft een menstruatiecycclus. Bij vrouwen die vruchtbaar zijn, zal de gynaecoloog de anticonceptie bespreken en zo nodig regelen.

- **Seksuele voorlichting/voorlichting (in)fertiliteit** Deze zal door het specialistisch team plaatsvinden en bestaat uit:
 - stapsgewijze opbouw van seksuele voorlichting, aansluitend bij de emotionele ontwikkeling van het meisje met SvT;
 - ‘technische voorlichting’ over geslachtsorganen en de ontwikkeling ervan, over geslachtsgemeenschap, zwangerschap en geboorte;
 - aandacht voor het omgaan met gevoelens over de (veelal latere) borstontwikkeling en menstruatie en de waarschijnlijke onvruchtbaarheid (wanneer, hoe en met wie deze informatie delen);
 - voorlichting over fysieke klachten bij geslachtsgemeenschap (dyspareunie komt vaker voor bij meisjes/vrouwen met SvT door vaginale droogheid, als er sprake is van een hypo-oestrogene status/onvoldoende substitutie of lichen sclerosus);
 - voorlichting over mogelijkheden van adoptie, pleegzorg of eiceldonatie, indien er kinderwens is.
- **Preventieve verwijdering gonaden** Preventieve verwijdering van de eierstokken wordt geadviseerd bij vrouwen met Y-chromosomaal materiaal omdat er een licht verhoogde kans is op een gonadoblastoom. Meestal hebben deze vrouwen geen uiterlijke kenmerken van virilisatie.
- **Voorkomen osteoporose en fractures** Adequate oestrogensubstitutie leidt bij vrouwen met SvT tot een volledig normale trabeculaire botdichtheid. Bij bewezen osteoporose gelden de adviezen van de reguliere osteoporose-behandeling (zie [multidisciplinaire NHG-Richtlijn Osteoporose en fractuurpreventie](#)). In het algemeen is voldoende calciumname (ten minste 1.000-1.200 mg per dag), een adequate vitamine D status en voldoende lichamelijke inspanning belangrijk. Het nut van vitamine D-suppletie (ongeacht vitamine D-spiegel) en bisfosfonaten is onbekend bij osteopenie in het kader van het SvT. De botdichtheid wordt door de specialist gecontroleerd op volwassen leeftijd, bij voorkeur na transitie van kindergeneeskundige naar volwassenenzorg. Wanneer de botdichtheid normaal is, kan een vervolgmeting worden uitgesteld tot het 40^e-50^e jaar of tot het moment dat het staken van de oestrogensubstitutie wordt overwogen. Bij een verminderde botdichtheid wordt de frequentie van vervolg DEXA-metingen individueel bepaald (± 3-5 jaarlijks).
- **Behandeling hartafwijkingen** De meeste afwijkingen zijn goed operabel.
 - *Bicuspide aortaklep* kan leiden tot aorta stenose, wat weer een risico geeft op aorta dilatatie, aneurysma en/of ruptuur. De cardioloog monitort met echocardiografie en/of MRI, indien nodig zal hij adviseren tot operatief ingrijpen.
 - *Coarctatio aorta* Na operatie van een coarctatio aorta kan een nog aanwezige residuale obstructie leiden tot hypertensie. Een coarctatio blijft ook na operatie geassocieerd met een risico op aortadilatatie, -dissectie en -ruptuur. Afhankelijk van de ernst van de obstructie is antihypertensieve medicatie nodig en soms interventie met katheterisatie of operatie. De cardioloog monitort met echocardiografie en/of MRI.
 - *Verwijding van de aortaboog* leidt tot een verhoogd risico op aorta dissectie en ruptuur. De cardioloog monitort met MRI en schrijft eventueel een bèta-blokker voor.
 - *Hypertensie* De kinderarts, (kinder)cardioloog of internist zal zoeken naar de onderliggende oorzaak (bijvoorbeeld een nog niet geopereerde coarctatio). Het advies is om hypertensie agressief te behandelen (risicofactor aortadissectie). Daarbij dient een nefrogene oorzaak van de hypertensie uitgesloten te zijn.
 - Ook na eventuele hartoperaties zijn goede controles door de cardioloog belangrijk. Er kan opnieuw coarctatio optreden van de aorta, of restenose van de aortaklep.
 - *ECG-afwijkingen* Tachycardiën en een verlengd QT-interval komen voor. Bij klachten schrijft de cardioloog medicijnen voor.
- **Behandeling voedingsproblemen in eerste levensjaren** Dit is een specialistisch probleem. Soms is prelogopedie, een speciale speen, of sondevoeding nodig. Bij veel spugen door de zuigeling kan de voeding ingedikt worden met johannesbroodpitmeel of er kan door kinderarts/huisarts/jeugdarts een speciale dikkere zuigelingenvoeding geadviseerd worden. Zo nodig kan de kinderarts medicatie voorschrijven. Op de leeftijd van 1 à 2 jaar verbeteren de meeste voedingsproblemen, zelden blijven kinderen zich toch veel verslikken of veel spugen.
- **Behandeling oor- en gehoorproblemen** Gehoorverlies heeft een grote invloed op de kwaliteit van leven, ontwikkeling en communicatie. Daarom is het belangrijk te streven naar een zo optimaal mogelijk gehoor.
 - Elke 2-3 jaar audiometrie.
 - Laagdrempelige en agressieve behandeling van oorontstekingen, vanwege een bekend verhoogd risico op:
 - taalspraakachterstand bij gehoorproblemen;
 - kans op complicaties (cholesteatoom);
 - groeiproblemen bij aanhoudende ontstekingen.
 Dus, antibioticakuren worden eerder voorgeschreven dan in de [NHG-Standaard Otitis media acuta bij kinderen](#) wordt aangegeven.
 - Bij perceptief gehoorverlies tijdig aanmeten van een gehoorapparaat.
- **Lymfoedeem** Bij lymfoedeem kan een huid- of oedeemtherapeut manuele lymfdrainage of ambulante compressietherapie verzorgen.

- **Operatieve correcties uiterlijke kenmerken** Een aantal uiterlijke kenmerken, zoals bijvoorbeeld de overtollige nekplooiën, is operatief te corrigeren. Helaas ontstaan bij vrouwen met SvT vaak brede littekens. Er bestaat geen verband tussen de mate van uiterlijke kenmerken en kwaliteit van leven.
- **Orthopedische behandelingen**
 - *Kyphose/scoliose* De huisarts of kinderarts verwijst naar een kinderorthopeed bij een:
 - positieve buktest volgens Adams (wijst op scoliose);
 - vermoeden van een lumbale deviatie/torsie/verstreken lordose.

De orthopeed behandelt afwijkingen van de ruggengraat bij meisjes met SvT soms door het laten dragen van een brace of gipskorset en/of spierversterkende oefen-therapie. Bij ernstige scoliose is soms operatief ingrijpen nodig.
 - *Bovenste extremititeit* Cubitus valgus en Madelungse deformiteit komen veel voor bij SvT. De huisarts of de behandelend arts verwijst de patiënt alleen naar de (kinder)orthopedisch chirurg bij functionele klachten en/of prikkeling van de n. ulnaris. De orthopeed stelt een behandeling voor op geleide van de klachten. Deze behandeling bestaat uit fysiotherapie of operatief ingrijpen.
 - *Heupen*
 - *Epifysiolyse capitis femoris* is een zeldzame complicatie van groeihormoontherapie. Bij meisjes die mank lopen of klagen over pijn in heup of knie moet aan deze diagnose gedacht worden. Een afglijdende heup wordt standaard operatief behandeld (schroeffixatie-operatie).
 - Vanwege een *verhoogd risico op heupdysplasie* wordt een eenmalige echo op de leeftijd van 3 maanden aangeraden. Als er sprake is van heupdysplasie bestaat de therapie bij zuigelingen uit een spreidbroek/ bandage. Bij oudere kinderen is soms operatief ingrijpen nodig.
 - *Knieën* Genua valga door prominere mediale femur- en tibiacondylen kunnen optreden. Er kunnen exostosen voorkomen aan de mediale zijden van de metafysen. De huisarts of behandelend arts verwijst de patiënt alleen bij klachten. De orthopeed probeert met fysiotherapie of operatief ingrijpen de klachten te verminderen.
 - *Voeten* Korte vierde metatarsalia geven meestal geen functionele klachten maar kunnen wel esthetische bezwaren opleveren. De regievoerend arts/orthopeed overlegt met meisje/vrouw met SvT over het wel of niet operatief ingrijpen.

Begeleiden en stimuleren motorische, psychosociale en cognitieve ontwikkeling

- **Motorische ontwikkeling**
 - Op jonge leeftijd regelmatige controles motorische ontwikkeling door de kinderfysiotherapeut, jeugdarts en de kinderarts, met alertheid op atypische motorische ontwikkeling.
 - Anticiperende voorlichting aan ouders over de mogelijke motorische problematiek en fysiotherapeutische behandelingsmogelijkheden.
 - Uitgebreid onderzoek naar motorische ontwikkeling bij kinderen op jonge leeftijd en op 6- en 12-jarige leeftijd door een ervaren kinderfysiotherapeut. Evaluatie door een kinderfysiotherapeut behoort tot de standaard follow-up. Uitgebreidere begeleiding door de kinderfysiotherapeut is geïndiceerd bij achterlopende motorische ontwikkeling of problemen met de grove of fijne motoriek.
 - Bij motorische problemen kan Motorische Remedial Teaching (MRT) zinvol zijn.
 - Kinderfysiotherapeutische begeleiding kan naast verbeteren van de motoriek, helpen bij:
 - het stimuleren van een actieve leefstijl om gezondheidsrisico's zo klein mogelijk te houden;
 - de keuze voor de meest geschikte sporten;
 - inzichten voor leerkrachten, gymleraren en sporttrainers in:
 - de specifieke tekorten in motorische en psychomotorische vaardigheden van hun pupillen;
 - de eisen die gesteld kunnen worden;
 - het verstrekken van tips voor het aanleren van sportieve vaardigheden;
 - het aanleren van complexe motorische handelingen (bijvoorbeeld fietsen, zwemmen en autorijden).
- **Taalspraakontwikkeling** Kinderlogopedie bij taalspraakproblemen. Soms hebben kinderen al logopedie in verband met voedingsproblemen. Altijd eerst het gehoor inventariseren.
- **Psychosociale ontwikkeling**
 - Bij vermoeden van de aanwezigheid van emotionele en gedragsproblemen deze laten objectiveren door een psycholoog.
 - Denk bij psychische klachten ook aan overbelasting. Door het verbaal sterk zijn, verwacht de omgeving vaak dat meisjes/vrouwen met SvT een aantal dingen goed aankunnen. Zij vinden het vaak moeilijk grenzen te stellen, en willen niet onder doen voor anderen. Dit 'op hun tenen lopen' kost veel energie en kan tot overbelasting leiden. Kijk bij overbelasting eerst naar de oorzaak en zoek met meisje/vrouw met SvT naar een oplossing. Zo nodig doorverwijzen naar een psycholoog of pedagoog met kennis van de problematiek bij meisjes/vrouwen met SvT.

- Verwijs zo nodig door naar een gespecialiseerd centrum voor specifieke trainingen zoals sociale vaardigheidstraining, trainingen die de eigen competentie verbeteren of assertiviteitstrainingen.
- Stimuleer deelname aan sociale activiteiten. Leg ouders van meisjes met SvT en vrouwen met SvT uit waarom deelname belangrijk is.
- Adviseer weerbaarheidstrainingen aan kinderen die gepest worden.
- **Cognitieve ontwikkeling**
 - Vroegtijdig intelligentie-onderzoek, op indicatie aangevuld met neuropsychologisch onderzoek naar aandacht, geheugen en executief functioneren, maakt het mogelijk:
 - al in een vroeg stadium advies uit te brengen aan school;
 - interventiestrategieën op te stellen om het kind maximale mogelijkheden te bieden bij het leren.
 - Extra tijd en begeleiding voor meisjes met SvT om te leren, en daarbij in het oog houden dat veel vaardigheden, met wat extra tijd, zijn aan te leren. Ook gedurende praktijk/stages is extra begeleiding aan te raden. Onderschatting kan leiden tot een gevoel van frustratie en miskennen bij de meisjes met SvT.
 - Goede adviezen ten aanzien van profiel-, sector- en beroepskeuze. Houd rekening met:
 - de eisen die de werkvloer stelt;
 - het afstemmen van de keuze op de capaciteiten van het meisje;
 - het eventueel trainen van motorische, neuropsychologische en sociale vaardigheden;
Meisjes presteren op school veelal goed bij de talen, terwijl rekenen en ruimtelijk inzicht opvallend vaak problemen geven. Vaak kiezen meisjes met SvT voor verzorgende beroepen. Het is belangrijk aan te geven dat in de zorg veel getild wordt. Dit kan met een kleine lengte een probleem zijn. Het typische sociale profiel levert naast voordelen ook beperkingen op in de beroepskeuze.
 - Verbale instructies en uitleg nemen meisjes met SvT beter tot zich dan schriftelijke uitleg.
- **Transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg** Meisjes met SvT krijgen intensieve medische begeleiding tot het bereiken van de volwassen leeftijd

en het voltooien van de puberteitsinductie. De transitie naar volwassenenzorg verloopt niet altijd goed en veel volwassen vrouwen met SvT krijgen onvoldoende medische begeleiding terwijl zij gespecialiseerde, preventief gerichte, medische begeleiding nodig hebben. Het is van belang dat zij tijdig de medische behandelingen krijgen die nodig zijn. Dit vermindert de mortaliteit en verbetert de kwaliteit van leven.

Het is wenselijk dat kinderarts, patiënt en ouders samen de overgang van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg zorgvuldig voorbereiden. De huisarts heeft een belangrijke taak in het waarborgen van de zorg. Bij volwassenen kan de huisarts bij geringe problematiek in overleg met de internist de coördinatie van zorg op zich nemen. Bij volwassenen met complexere problematiek (en dus meer zorgbehoefte) ligt de coördinatie meestal bij een hoofdbehandelaar in de tweede of derde lijn.

De huisarts is alert op 'drop-outs' bij de transitie naar volwassenenzorg. Mogelijke problemen bij de transitie kunnen zijn:

- De complexiteit van de medische zorg: meerdere specialisten, soms in verschillende ziekenhuizen. Sommige vrouwen komen daardoor niet op de controles, ook omdat zij willen leven als iedereen.
- Vooral adolescenten vinden het vaak moeilijk om de vertrouwde persoon (kinderarts) op te geven en te starten met een nieuwe arts.
- Soms hebben vrouwen slechte ervaringen gehad tijdens de zorg in hun kinderjaren, en willen zij om die reden geen medisch contact. Zij voelen zich goed en denken geen medische zorg nodig te hebben.
- Bij laat gestelde diagnose accepteren vrouwen mogelijk de diagnose niet. Het verkregen nieuws wordt niet als prettig ervaren en kan soms een reden zijn om niet naar een arts toe te gaan.
- Vrouwen kunnen teleurgesteld zijn over de zorg tot dan toe (bijvoorbeeld niet tevreden over resultaat groeihormoonbehandeling) en hebben mogelijk verminderd vertrouwen in artsen.

De huisarts kan een belangrijke rol spelen in de zorg voor een vrouw met SvT, omdat hij haar vaak al haar hele leven kent.

ERFELIJKHEID EN ZWANGERSCHAP

Erfelijkheidsvoorlichting/fertiliteit

Vrouwen met SvT zijn bijna altijd onvruchtbaar en zullen dus zelden een kind met een eikel van zichzelf krijgen. Een heel klein percentage heeft een normale puberteitsontwikkeling en spontane menstruatie. Spontane zwangerschap komt voor bij 2-6%. Indien er een mogelijkheid van spontane zwangerschap bestaat en er een kinderwens is, zal altijd cardiale evaluatie en genetische counseling plaatsvinden. De kans voor een gezonde moeder met een Turner-dochter om nog een dochter met SvT te krijgen, is heel klein en afhankelijk van de chromosoomafwijking die haar kind heeft. Alleen bij een afwijkend tweede X-chromosoom bij de Turner-dochter is de herhalingskans op nog een dochter met SvT verhoogd. In overleg met de klinisch geneticus wordt bepaald welke familieleden een verhoogde kans hebben op een kind met SvT. De klinisch geneticus zal de genetische counseling begeleiden (zie *Etiologie en erfelijkheid*).

Kinderwens

Met de beschikbaarheid van nieuwe reproductieve technieken (zoals preïmplantatie genetische diagnostiek en IVF met eiceldonatie) neemt het aantal zwangerschappen bij vrouwen met SvT toe.

Een consult bij een cardioloog is absoluut noodzakelijk voor tot eventuele stappen richting zwangerschap wordt overgegaan. Zie *Zwangerschap en bevalling*.

Indien een vrouw een kinderwens heeft, kan de behandelend (huis)arts ook de opties adoptie of pleegouderschap bespreken.

Prenatale diagnostiek

In de prenatale fase kan de diagnose SvT vermoed worden op basis van echografische bevindingen. Wanneer ouders tijdens de zwangerschap willen weten of hun kind SvT heeft, dan is onderzoek mogelijk door middel van een vruchtwaterpunctie, een vlokentest of via het testen van moederbloed tijdens de zwangerschap.

Ouders krijgen van tevoren uitgebreide voorlichting door de gynaecoloog of de klinisch geneticus van een centrum voor prenatale diagnostiek (in de UMC's), met name over de risico's van de onderzoeken (miskraam) en de overwegingen bij een afwijkende uitslag.

- **NIPT** De Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) screent via het moederbloed het foetale DNA op chromosoomafwijkingen. Hierbij onderzoekt men het bloed van de zwangere in een laboratorium. In het bloed van de moeder is ook DNA van het kind aanwezig. Dit DNA is afkomstig van de placenta. Met de NIPT wordt het DNA van het kind onderzocht op trisomie 21 (downsyndroom), trisomie 18 (edwardsyndroom) en trisomie 13 (patausyndroom). De

NIPT kan ook een verhoogde kans op SvT laten zien. Er wordt niet standaard getest op SvT, het wordt niet als nevenbevinding aangegeven. Als een moeder een dochter met SvT heeft is er meestal geen verhoogde kans op herhaling. Zie *Etiologie en erfelijkheid*. Toch wensen veel vrouwen met SvT een NIPT in een volgende zwangerschap. Dit wordt na een goede uitleg vaak wel gehonoreerd. Als in het moederbloed een verhoogde kans op SVT zichtbaar is, volgt een vlokentest of vruchtwaterpunctie in een centrum voor PND (prenatale diagnostiek). De vruchtwaterpunctie en de vlokentest geven uitsluitel, maar leiden in één op de twee- tot driehonderd gevallen tot een miskraam. De NIPT kent dat risico niet, omdat daarbij alleen bloed van de zwangere vrouw wordt afgenomen.

Bij een negatieve uitslag van de NIPT is de kans op afwijkingen zeer gering. De NIPT kan een vals positieve uitslag geven. Ook kan het zijn dat er bij de NIPT niet genoeg foetaal DNA wordt gevonden. Bij meerling zwangerschappen is de uitslag niet betrouwbaar.

- **Vlokentest** vindt zo nodig plaats bij 11-12 weken zwangerschap. De uitslag duurt 2-3 weken. Wanneer de ouders op basis van de uitslag kiezen voor zwangerschapsafbreking, is dit door middel van een curettage mogelijk.
- **Vruchtwaterpunctie** vindt zo nodig plaats rond de 15^e-16^e week. De uitslag duurt minimaal 3 weken. Wanneer de ouders op basis van de uitslag kiezen voor zwangerschapsafbreking, is dit met behulp van misoprostol mogelijk.
- **Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)** Dit is een IVF-procedure waarbij vóór de plaatsing van het embryo een cel wordt afgenomen en onderzocht op de betreffende genmutatie/chromosoomafwijking. Een niet-aangedaan embryo wordt geplaatst.

Zwangerschap en bevalling

Vrouwen met SvT kunnen, ook als ze geen comorbiditeit hebben vóór een zwangerschap, deze wel ontwikkelen tijdens een zwangerschap. Denk daarbij onder andere aan aorta-dissectie. Voorafgaand aan een eventuele zwangerschap is een preconceptioneel advies daarom noodzakelijk. Voordat een vrouw en haar partner besluiten tot een eventuele zwangerschap, moet uitgebreid onderzoek van hart en bloedvaten bij de vrouw plaatsvinden, vanwege de belasting op hart en bloedvaten tijdens zwangerschap. Preconceptiecounseling van de vrouw met SvT samen met haar partner vindt plaats in multidisciplinair verband (perinatoloog en cardioloog). Eventuele risico's op zwangerschapscomplicaties worden daarbij besproken.

Een hartafwijking is een (relatieve) contra-indicatie voor zwangerschap. Een hartafwijking verhoogt namelijk het risico op aortadissectie door hemodynamische veranderingen en hormonale invloed op de vaatwand. Als een vrouw met een hartafwijking toch zwanger wil worden, is goed onderzoek van de aorta nodig met MRI en echocardiografie.

Andere zwangerschapsrisico's zijn gerelateerd aan de gezondheidstoestand en het medicatiegebruik van de aanstaande moeder.

De kans op eclampsie of pre-eclampsie is fors verhoogd (38-62%). De behandeling van hypertensie in de zwangerschap is van groot belang.

Er is een verhoogde kans op vroeggeboorte (40-50%) en foetale groeivertraging (28-56%).

De zwangerschap wordt gecontroleerd door de gynaecoloog. Er is sprake van een medische indicatie. Daarbij zijn de extra controles door de cardioloog van groot belang.

Bij zwangere vrouwen met SvT is er een indicatie voor prenatale diagnostiek (zie [Prenatale diagnostiek](#)).

Om zwangerschapscomplicaties gerelateerd aan meerlingen te verminderen, is bij eiceldonatie het advies Single Embryo Transfer (SET) te geven.

Als een vrouw met SvT gaat bevallen, vindt de bevalling in het ziekenhuis plaats vanwege de verhoogde gezondheidsrisico's.

In verband met foetopelviene disproportie is er een verhoogde kans om te bevallen per sectio caesaria.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Het syndroom van Turner is een aandoening met een breed scala aan gezondheidsproblemen op alle gebieden. Daarom is begeleiding en advisering van meisjes en vrouwen met SvT en/of haar naasten van groot belang. Deze zorg wordt voornamelijk door de behandelend specialist verzorgd, maar de huisarts krijgt ook te maken met vragen rondom de aandoening en de aanpak van klachten.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose SvT bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling SvT door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose SvT verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.
- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar/regievoerend arts is en wie het beloop van de aandoening bewaakt.

Algemene aandachtspunten

- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen die niet specifiek zijn voor SvT, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van SvT op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep (vaccinatie).
- Bewust zijn van extra risico's bij meisjes/vrouwen met SvT en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij eventueel aanwezige (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en aandoening.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).

- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die het SvT met zich meebrengt.

Kernpunten van goede zorg

- De regie van ouders respecteren en versterken.
- Goede communicatie met ouders en andere gezinsleden.
- Aandacht voor het kind als deel van het gezin.
- Beschikbaarheid van zorg en ondersteuning vanaf de start van het diagnostisch traject (pedagogische, psychologische en (para)medische ondersteuning en ontwikkelingsstimulering).
- Coördinatie van hulpverlening vanaf de diagnose, bij voorkeur één hulpverlener die het gezin in het hele traject bijstaat.
- Bij de rol van de huisarts hoort ook het geven van morele ondersteuning vanaf het begin:
 - bespreek met een empathische en optimistische kijk het leven met SvT;
 - ondersteun in de emotionele verwerking van het feit dat SvT is gediagnosticeerd;
 - trek samen met ouders op;
 - erken de expertise van de ouders;
 - wees de ondersteuner dicht bij huis;
 - Kijk steeds naar het *schema onderzoek en follow-up* en bepaal of de huisarts een rol heeft of verwijst door naar een kinderarts of internist.
- Blijf afstemmen met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de aandoening met zich meebrengt. Dit is met name van belang voor de meisjes/vrouwen met cardiale problematiek.

Specifieke aandachtspunten

- **Kennis** De huisarts weet welke verschijnselen en complicaties SvT met zich mee kan brengen, zoals problemen op het gebied van de gezondheid, de ontwikkeling van taal en motoriek en de mogelijk beperkte sociale vaardigheden. Hij houdt de zeer variabele expressie van het SvT in het oog. Hij noteert gezondheidsproblemen duidelijk in het digitale dossier van de patiënt, zodat ook voor een eventuele waarnemer direct duidelijk is waar extra alertheid nodig is.
- **Huisartsenconsult** Een consult kan meer tijd vragen dan normaal. Aandachtspunten tijdens een consult met een meisje/vrouw met SvT zijn:
 - *Ziekte-inzicht* Het kan moeilijk zijn zicht te krijgen op het ziekte-inzicht van iemand met SvT. Soms beïnvloeden cognitieve beperkingen de communicatie

over en de inschatting van de gezondheidssituatie en de psychosociale omstandigheden. Aanvullende informatie van naasten, die zo mogelijk meekomen naar het spreekuur, heeft daarom zeker een meerwaarde. Bij kinderen overlegt de huisarts veel ook met de ouders.

- *Ziektebeleving* Vooral jongeren en jongvolwassenen met SvT hebben de neiging om het opdoen van kennis over de aandoening en het opbouwen van zelfmanagementvaardigheden te vermijden. De vaak aanwezig sociaal-wenselijke houding bij mensen met SvT maakt het extra moeilijk om inzicht in de beleving te krijgen.
- *Communicatie*
 - De taalvaardigheden zijn bij meisjes/vrouwen met SvT vaak beter ontwikkeld dan de handelingsgerichte vaardigheden. Daardoor wekken zij soms de indruk meer te begrijpen en te kunnen uitvoeren dan in de praktijk het geval is.
 - Door meegaandheid en sociaal wenselijke antwoorden ('pleasend gedrag') wekken zij vaak een positievere indruk. Tijdens een consult kunnen deze vlotheid van spreken en positieve toon misleidend zijn.
 - Een groot deel van de meisjes/vrouwen met SvT heeft in meer of mindere mate een gehoorverlies. Het is van belang hier in het contact rekening mee te houden.
 - De huisarts moet duidelijk verstaanbare informatie geven en weten dat non-verbale communicatie soms minder goed wordt opgepakt.
 - Mensen met SvT hebben behoefte aan duidelijke informatie. Het opnemen van nieuwe informatie kan moeilijk zijn door een lagere verwerkingssnelheid of overzichtsproblemen. Angst- en spanningsverschijnselen kunnen hierbij extra negatieve factoren hierbij zijn. De huisarts gaat na of zijn uitleg is begrepen. De huisarts kan patiënt ook aanraden om het gesprek op te nemen. Zo is het gesprek later nog eens, eventueel samen met familie/partner, te beluisteren. Verbale informatie wordt beter opgeslagen dan beeldmateriaal.
- **Transitie van kindergeneeskunde naar volwassenzorg** De huisarts is alert op 'drop-outs' bij de transitie naar volwassenenzorg (zie *Beleid, Transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg*).
- **Zorgcoördinatie bij volwassenen** Verschillende medisch specialisten en andere zorgverleners zijn bij de zorg voor volwassenen met SvT betrokken. Eén van hen is de regievoerend arts die de zorg binnen het ziekenhuis goed op elkaar af laat stemmen. Deze regievoerend arts is ook contactpersoon voor de huisarts.
- **Arbeidsongeschiktheid** Bij (gedeeltelijke) arbeidsongeschiktheid (Wajong/WAO) zijn de bedrijfsarts en de verzekeringsarts betrokken.

- **Informatie verstrekken** De huisarts zelf heeft kennis van de aandoening en kan de patiënt goede informatie geven. Bij jonge kinderen overlegt de huisarts vooral met de ouders. Ouders krijgen onder andere informatie via het ziekenhuis, de patiëntenorganisatie en internetfora. Het is goed de expertise van de ouders te erkennen en daarop eventueel aanvulling te geven. De aanwezige kennis is bij adolescentie meisjes/vrouwen met SvT is wisselend. Er zijn verschillende internetfora en patiëntenorganisaties waar meisjes/vrouwen met SvT en hun naasten kennis kunnen ophalen en delen. De huisarts kan hiernaar verwijzen. De huisarts vraagt na of een Turnerpaspoort is ingevuld. Dit medisch paspoort is er speciaal voor meisjes en vrouwen met SvT, hun familie en de artsen bij wie zij onder regelmatige medisch controle staan. In dit paspoort kunnen medische gegevens en aantekeningen genoteerd worden. Indien consequent ingevuld is iedereen altijd op de hoogte van de medisch historie en de gemaakte afspraken. Dit paspoort maakt onderdeel uit van de voorlichtingsmap 'Leven met Turner'. In deze map is allerlei nuttige informatie over het syndroom van Turner terug te vinden (zie ook [Consultatie en verwijzing](#))
- **Zelfmanagement** Zelfmanagement/planningsvermogen is bij een deel van de vrouwen met SvT een moeilijk punt. Planningsvermogen is van belang bij het voeren van eigen regie over de gezondheid en zorg op punten waar de patiënt zelf invloed heeft. Bij het geven van adviezen is het van belang rekening te houden met:
 - de intellectuele en cognitieve vaardigheden van de patiënt;
 - overzichtsproblemen (vrouwen met SvT kunnen moeite hebben met het nakomen van afspraken).
 De huisarts:
 - wijst op aanwezigheid van de patiënteninformatie over SvT (zie [Consultatie en verwijzing](#));
 - wijst op voorlichtingsmap 'Leven met Turner' en het Turnerpaspoort;
 - biedt hulp bij het maken van keuzes in behandelmogelijkheden.
- **Medicatie** Sommige medicatie is (relatief) gecontraïndiceerd bij vrouwen met SvT met een verlengd QT-interval. Overleg met de cardioloog is in dat geval aangeraden bij met name antipsychotica zoals quetiapine, clozapine, haloperidol en risperidon. Voor een uitgebreide lijst van interacties van alle medicatie wordt verwezen naar de geneesmiddelen teksten (zie www.farmacotherapeutischkompas.nl en www.knmp.nl).
- **Cardiale follow-up** Bij het stellen van de diagnose worden alle meisjes/vrouwen uitgebreid onderzocht op cardiale problematiek. Een hartafwijking kan met name op de kinderleeftijd en jongvolwassen leeftijd een

grote rol spelen in de medische begeleiding. Periodieke herbeoordeling door de cardioloog is ook op volwassen leeftijd noodzakelijk omdat ook na operatie opnieuw coarctatio of restenose van de aortaklep kan optreden. De frequentie van de controles hangt af van de individuele situatie en zal door de cardioloog worden aangegeven. De huisarts is vanwege verhoogde risico's alert op tekenen van cardiaal lijden. Zie ook de brochure 'Informatie voor de huisarts over Aangeboren Hartafwijkingen' (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

- **Endocarditisprofylaxe** Afhankelijk van de hartaandoening en resttoestand na de operatieve ingreep kan antibiotische profylaxe voorafgaand aan niet-steriele ingrepen (onder andere tandarts) geïndiceerd zijn gedurende de eerste zes maanden na de cardiologische behandeling. Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk. De indicaties en aanbevelingen staan beschreven in de [Richtlijnen van de Nederlandse Hartstichting](#) en in de [NHG-Behandelrichtlijn Endocarditisprofylaxe](#) (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Hypertensie** Levenslange controles van de bloeddruk zijn essentieel. De frequentie hangt af van de gemeten bloeddruk. Bij vrouwen die een operatie aan een coarctatio aorta hebben gehad, de band van de bloeddrukmeter om de rechterarm plaatsen!
- **Leefstijladviezen** Adviseer meisjes/vrouwen met SvT dat zij:
 - Goed letten op hun gewicht en overgewicht voorkomen. De huisarts ondersteunt bij het afvallen.
 - Regelmatige (gematigde) lichamelijke inspanning op maat hebben. De huisarts is bedacht op het feit dat vrouwen met SVT vaak minder graag sporten in verband met minder sterke motorische vaardigheden.
 - Pijn op de borst altijd serieus nemen.
 - Vaak beter geen hardhandige contactsporten kunnen doen.
 - Zeer competitieve sporten en zeer forse lichamelijke oefeningen alleen in overleg met cardioloog doen (risico's voor kwetsbare aorta's).
- **Vaccinaties** Indicaties voor griepvaccinatie staan beschreven in de [NHG-Standaard Influenza en influenzavaccinatie](#) (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Griepvaccinatie is meestal niet noodzakelijk voor meisjes/vrouwen met SvT met een aangeboren hartafwijking. Kindercardiologische indicaties voor griepvaccinatie zijn:
 - afwijkingen met cyanose;
 - een grote links-rechts shunt;
 - hemodynamisch belangrijke restproblemen.

Voor volwassenen kunnen de volgende condities een indicatie zijn:

- klepgebreken;
- ritmestoornissen;
- hartfalen.

Een vaccinatie tegen RS-virus is in de eerste 2 levensjaren geïndiceerd voor kinderen met cardiale problematiek met:

- cyanose;
- een volumebelasting.
- **Voedingsproblemen** Zuigelingen met SvT hebben vaak problemen met de voedingsinname en spugen vaak veel. Intensieve (pre)logopedische begeleiding kan hierbij ondersteunen. Voldoende calorie-inname is ook voor deze kinderen van groot belang. Een diëtist met kennis van zaken kan de voedingsinname beoordelen en voedingsadviezen geven (indikken voeding, kleine porties, aanpassingen speen). Bij ernstiger voedingsproblemen is medicamenteuze behandeling soms noodzakelijk (antireflux-medicatie, eventueel prokinetica).
- **Maag-darmproblemen** Bij maag-darmproblemen is de huisarts zich bewust van de verhoogde risico's op:
 - coeliakie;
 - verhoogde laboratoriumwaarden van de leverenzymen;
 - M. Crohn;
 - coloncarcinoom.
- **Routinescreening schildklierfunctie** Bij kinderen vanaf 4 jaar en bij volwassenen is het belangrijk om elk jaar de schildklierfunctie te bepalen in verband met het mogelijk ontstaan van hypothyreoïdie. Deze screening wordt in principe verricht door kinderarts of internist. Wanneer de huisarts de coördinatie overneemt, bewaakt hij de continuïteit. De huisarts is ook alert op klachten die kunnen wijzen op hypothyreoïdie (onder andere gewichtstoename, kouwelijk zijn, slaperigheid, opgeblazen gezicht, droge gelige huid, haaruitval, constipatie). Zie ook [NHG-Standaard Schildklieraandoeningen](#).
- **Lymfoedeem** wordt veroorzaakt door hypoplasie van de lymfevaten. De huisarts kan verwijzen naar huid- en oedeemtherapeuten die het oedeem terugdringen met manuele lymfdrainage en ambulante compressietherapie. Ook zwachtelen of het dragen van steunkousen kan bijdragen, alhoewel dit vaak maar een tijdelijk effect geeft.
- **Risico gonadoblastoom** De huisarts realiseert zich dat er een groep vrouwen is die mogelijk niet getest is op de aanwezigheid van Y-chromosoom-materiaal. Vrouwen met Y-chromosomaal materiaal hebben meer kans op een gonadoblastoom. De huisarts verwijst naar de behandelend arts voor advies.

• **Alertheid op psychiatrische- en/of psychosociale problematiek**

- *Meisjes met SvT:*

- Vraag tijdens het consult na hoe het op school gaat, of het meisje aansluiting vindt bij andere kinderen en of zich gedrags- en/of emotionele problemen voordoet. Ondanks goede voorlichting maken ouders en leerkrachten niet altijd de koppeling tussen de slechte schoolprestaties, het moeilijker aansluiting vinden bij leeftijdsgenoten, het gepest worden of het aanwezig zijn van emotionele- en gedragsproblemen en de aan SvT gerelateerde psychische problematiek. Verwijs zonnodig naar een (kinder)psycholoog met ervaring met SvT gerelateerde problematiek.
- Overweeg een neuropsychologisch consult als er een vermoeden is van leer- en/of gedragsproblemen. Overleg hiervoor laagdrempelig met een arts uit het gespecialiseerde team.
- Adviseer sociale vaardigheidstraining (onder andere: Rots en Watertrainingen, zie [Consultatie en verwijzing](#)). Geef de ouders advies over hoe zij hun kind motiveren en stimuleren met andere kinderen om te gaan.

- *Vrouwen met SvT:*

- Verwijs zo nodig door voor ondersteuning bij psychosociale problemen (stress, relatie, werk, zelfhulp, wonen, hobby) en informeer actief naar het verdere verloop.
- Jonge vrouwen met SvT kunnen sociaal kwetsbaar zijn, daarnaast kunnen depressies/depressieve klachten voorkomen. Wees alert op signalen en symptomen. Volg bij een angst- of stemmingsstoornis de [NHG-Standaard Depressie](#) en/of de [NHG-Standaard Angst](#) en overleg zo nodig met een arts uit het gespecialiseerde team (Turnerpoli's en expertisecentra).
- Schenk extra aandacht aan de beoordeling van sociale cognitie en sociale aanpassing.
- Schenk aandacht aan eventuele onzekerheid in het aangaan van relaties.
- Ondersteun bij onzekerheid over onvruchtbaarheid en seksualiteit en mogelijke psychische problemen hierdoor.

Congenitale afwijkingen (geringe lengte/uiterlijke kenmerken) kunnen zichtbaar zijn en/of functionele problemen geven. Hierdoor zijn meisjes en vrouwen met SvT soms 'anders', wat kan leiden tot gepest worden en sociale isolatie.

Bij SvT wordt soms een groot beroep gedaan op de draagkracht van de ouders. Ook voor broers en zussen kan

het hebben van een zusje met een aandoening ingrijpend zijn. Besteed ook aandacht aan de andere kinderen in het gezin en aan de relatie tussen beide ouders. Kinderen weten vaak meer dan hun ouders zich realiseren. Verdriet, angst, jaloezie en schuldgevoelens komen veel voor. Een open communicatie en het bespreekbaar maken van emoties bespreken is belangrijk. Wijs op het belang van goede (internet)informatie.

Verwijs actief naar maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening.

- **Seksualiteit** Seksualiteit en infertiliteit kunnen invloed hebben op de relatie met de partner. Het onderwerp is voor allebei soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de huisarts kan eventueel ruimte bieden om actief naar deze problematiek te vragen. Bespreek zo nodig praktische oplossingen en verwijs naar hulpverlening. Er kunnen fysieke klachten zijn bij de geslachtsgemeenschap (dyspareunia komt vaker voor bij meisjes met SvT door vaginale droogheid). De huisarts kan dan eventueel oestrogenen crème voorschrijven. Zie ook [NHG-Standaard Seksuele klachten](#).
- **Infertiliteit** Houd in de gaten hoe pijnlijk onvruchtbaarheid kan zijn en wat dit betekent voor de toekomst. Noem adoptie, pleegouderschap, ivf en eicel-donatie als mogelijke opties wanneer een kinderwens aanwezig is.
- **Fysiotherapie** De meeste kinderen hebben baat bij een goede inventarisatie van de motoriek door een ervaren kinderfysiotherapeut op jonge leeftijd en op 6- en 12-jarige leeftijd. Uitgebreidere begeleiding door de kinderfysiotherapeut is geïndiceerd bij achterlopende motorische ontwikkeling of problemen met de grove of fijne motoriek. Verwijs naar een kinderfysiotherapeut/motorisch remedial teacher voor adviezen en training. Vrouwen met SvT hebben op oudere leeftijd vaak last van pijnlijke gewrichten, en bijvoorbeeld stijfheid en pijn in nek en schouders. Verwijs voor deze klachten naar de fysiotherapeut.
- **Oogheekkundige zorg** Vraag na of een patiënt ten minste eenmalig gescreend is door een oogarts en verwijs zo nodig door. Overweeg bij (ernstige) hinder van een ptosis verwijzing voor een operatieve correctie.
- **Otitiden** Verwijs laagdrempelig naar de KNO-arts. De KNO-arts zal bij meisjes met SvT sneller tot behandeling overgaan met antibiotica en TV-buisjes.
- **Gehoorscreening** Wees alert op gehoorverlies of taalspraakachterstand. Meisjes en vrouwen met SvT dienen met regelmatige intervallen vervolgd te worden door de KNO-arts voor audiologisch onderzoek. Een hoortoestel moet tijdig worden aangemeten.

- **Met SvT geassocieerde ziektes** Wees alert op signalen die kunnen wijzen op met SvT geassocieerde ziektes, zoals bijvoorbeeld auto-immuunziektes.
- **Littekenvorming** Bij SvT treedt vaak lelijke littekenvorming op. Soms zijn er moedervlekken in het gelaat. Adviseer terughoudendheid bij het weghalen van deze moedervlekken en andere cosmetische ingrepen van de huid.
- **Ingegroeide teennagels** Door de dysplastische nagels kunnen ingegroeide teennagels een hardnekkig probleem zijn. Verwijs preventief naar een pedicure en verwijs indien nodig tijdig door naar een chirurg.
- **Hulp bij praktische vraagstukken** Wijs ouders op PGB-ondersteuning (via belangenvereniging PGB-houders, particuliere zorgconsulenten, MEE en leder(in), zie [Consultatie en verwijzing](#)) en andere praktische hulp (bijvoorbeeld integrale vroeghulp door professionals www.integralevroeghulp.nl).
- **Lotgenotencontact** Lotgenotencontact kan veel ondersteuning bieden. De patiëntenvereniging Turner Contact Nederland biedt ouders, maar ook de kinderen en volwassenen met SvT, contact met lotgenoten (via een internetforum, Facebook, tijdens landelijke contactdagen), maar ook informatie over benodigde zorg. Ook beschikt de vereniging over ervaringscoaches (vrouwen met SvT die opgeleid zijn als coach) die desgewenst de patiënt thuis kunnen opzoeken. Wijs actief op de patiëntenvereniging (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Arbeidsomstandigheden** In het werk kunnen er beperkingen zijn voor een vrouw met SvT. Wijs in deze gevallen op de expertise van de bedrijfsarts en geef de patiënt adviezen (zie [Begeleiden en stimuleren motorische, psychosociale en cognitieve ontwikkeling](#)).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. Wijs de patiënt op mogelijke vergoedingen en verwijs naar onder andere MEE en Welder (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Verzekeringen** Voor vragen ten aanzien van werk, uitkeringen en verzekeringen kan Kenniscentrum Welder of bijvoorbeeld het juridische steunpunt van leder(in) worden ingeschakeld (Zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Rijbewijs** Heel vaak is het rijbewijs lastig te halen voor een vrouw met SvT vanwege de problemen met motoriek, automatiseren en ruimtelijk inzicht. Adviseer zo nodig een stapsgewijze aanpak of training die hierbij kan helpen. Er zijn speciale autorijlessen en trainingen en rij scholen met aangepaste auto's.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** De diagnose wordt meestal gesteld door een kinderarts. Advies en diagnostiek door een klinisch geneticus vindt plaats vanuit één van de acht klinisch genetische centra die verbonden zijn aan de UMC's. Door het ministerie van VWS aangewezen expertisecentra zijn:
 - [Radboud Turner polikliniek](#)
 - [Centrum voor Turner syndroom \(ErasmusMC\)](#)
- **Behandeling en begeleiding** De begeleiding van volwassenen hangt af van de individuele situatie. Kinderen worden begeleid door de eigen kinderarts die regievoerend arts is voor een multidisciplinair team (zie *Beleid*). Deze kan informatie vragen aan en informatie uitwisselen met de expertisecentra in Nijmegen (RadboudMC) en Rotterdam (ErasmusMC).
- **Erfelijkheid** Voorlichting/advisering van familieleden vindt plaats in één van de klinisch genetische centra in de UMC's, zie [www.dnadiagnostiek.nl](#).
- **Patiëntenvereniging** De patiëntenvereniging Turner Contact Nederland verspreidt kennis aan patiënten en brengt patiënten met elkaar in contact (zie *Verantwoording*).
- **Stichting Kind en Groei** geeft informatie over groeihormoonbehandeling.
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
- **Ieder(in)** geeft, als koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronisch ziekte, informatie en ondersteuning.
- **Welder** geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.

Relevante websites en achtergrondinformatie

- Turner Contact Nederland:
[www.turnercontact.nl](#)
- Stichting Kind en Groei:
<http://kindengroei.nl/behandeling/groeihormoonbehandeling>
- Kentalis (audiologische centra):
[www.kentalis.nl](#)
- Fenac (federatie van audiologische centra):
[www.fenac.nl](#)
- Nederlands Bijwerkingencentrum Lareb
[www.lareb.nl](#)
- Ieder(in):
[www.iederin.nl](#)
- MEE:
[www.mee.nl](#)

- Welder:
[www.weldergroep.nl](#)
- Website met informatie over PGD:
[www.pgdnederland.nl](#)
- Vereniging voor mensen met vruchtbaarheidsproblemen:
[www.freya.nl](#)
- Websites met objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekten:
[www.erfelijkheid.nl](#)
[www.erfelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-turner](#)
[www.huisartsengenetica.nl](#)
[www.orpha.net](#)
- Website speciaal voor kinderen die Turner syndroom hebben, maar ook voor andere kinderen die een werkstuk of spreekbeurt willen maken:
<http://ikhebdat.nl/content/turner-syndroom>
- Online marktplaats die vrijwilligers en hulpvragers met elkaar in contact brengt:
[www.wehelpen.nl](#)
- Websites over hulp en hulpmiddelen:
[www.regeltante.nl](#)
[www.wehelpen.nl](#)
- Website – onder regie van de VSOP- over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:
[www.zichtopzeldzaam.nl](#)
- Nederlands Jeugdinstituut (Rots en Watertraining):
[www.nji.nl](#)

Brochures/boeken/DVD's

Voor mensen met SvT is het boek/de klapper 'Leven met Turner' beschikbaar. Hierin is naast informatie 'Wie, wat, waar en hoe voor meisjes, pubers en vrouwen met Turner', ook het Turner paspoort en een individueel zorgplan opgenomen. Deze losbladige uitgave bevat onder andere de boekjes (klik erop om te downloaden):

- [Een boekje open over Turner](#)
- [Turner en puberteit, hoe zit dat?](#)
- [Behandeling met groeihormoon](#)
- [Volwassen vrouwen en Turner](#)
- [Turner en kinderwens](#)

In de map kan men ook gewicht en lengte bijhouden. Op papier, maar ook op de computer(er is een CD bijgesloten). Ook bevat de klapper formulieren waarmee men consulten met artsen kan voorbereiden en verhalen van andere Turnermeisjes. De map is te verkrijgen via de patiëntenvereniging.

- Brochure met nuttige informatie voor patiënten over genetica en de klinisch geneticus:
http://www.nvhg-nav.nl/docs/boekje_erfelijkheid_wat%20is%20dat_juni_2004.pdf
- Brochure voor ouders over groeihormoonbehandeling bij syndroom van Turner:
http://www.groeihormoonbehandeling.nl/sites/g/files/g10006721/f/201505/14.GEN_27.45_TS.pdf
- Informatie voor de huisarts over Aangeboren hartafwijkingen:
<http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten/hb-aangeboren-hartafwijkingen/>

Standaarden/richtlijnen

- Klinische Richtlijn Turner Syndroom, VUmc, oktober 2012:
<http://www.vumc.nl/afdelingen/IVF-centrum/241345/7610648/>
- NHG-Standaard Schildklieraandoeningen:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/schildklieraandoeningen>
- NHG-Standaard Fractuurpreventie:
<https://www.nhg.org/standaarden/volledig/nhg-standaard-fractuurpreventie>
- NHG-Standaard Diabetes mellitus:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/diabetes-mellitus-type-2>
- NHG-Standaard Otitis media acuta bij kinderen:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/otitis-media-acuta-bij-kinderen>
- NHG-Standaard Seksuele klachten:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/seksuele->

klachten

- NHG-Standaard Influenza en influenzavaccinatie:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/influenza-en-influenzavaccinatie>
- NHG-Standaard Angst:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/angst>
- NHG-Standaard Depressie:
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/depressie>
- NHG-Behandelrichtlijn Endocarditisprofylaxe:
http://download.nhg.org/FTP_NHG/standaarden/FTR/Endocarditisprofylaxe_text.html
- Multidisciplinaire NHG-Richtlijn Osteoporose en fractuurpreventie:
<https://www.nhg.org/themas/publicaties/richtlijn-osteoporose-en-fractuurpreventie>
- HASP-Richtlijn:
<https://www.nhg.org/themas/artikelen/richtlijn-informatie-uitwisseling-tussen-huisarts-en-specialist-bij-verwijzingen>
- Richtlijnen van de Nederlandse Hartstichting (preventie van endocarditis)

Achtergrondinformatie

- TNO rapport, Vijfde Landelijke Groeistudie 2010:
<https://www.tno.nl/media/1996/20100608-factsheet-resultaten-vijfde-landelijke-groeistudie1.pdf>
- Informatief filmpje over 5-jarig meisje met SVT dat in het Radboudumc onderzoeken ondergaat:
http://www.npo.nl/het-kinderziekenhuis-extra/15-05-2013/WO_AVRO_000579

Literatuurlijst

1. Akker van den ELT, Alfen-van der Velden van AAEM, Adrichem van LNA, Bessems JHJM, Bever van Y, Cools, M; Klinische richtlijn Turner Syndroom, oktober 2012. Nederlands-Vlaams Multidisciplinair Netwerk Turner Syndroom.
2. Alfen-van der Velden van AAEM, Otten B, het syndroom van Turner; een praktische handleiding; Praktische Pediatrie nr 3, september 2009, blz 195-200.
3. Bondy CA, New issues in the diagnosis and management of Turner syndrome. *Rev Endocr Metab Disord*, 2005. 6(4): p. 269-80.
4. Bondy CA, Turner Syndrome Study Group. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007; 92(1):10-25.
5. College voor Zorgverzekeringen. Beoordelingsrapport somatotrope (Genotropin®, Humatrope®, Norditropin®, Nutropinaq®, Omnitrope®, Zomacton®) bij de indicatie 45,X/46,XY syndroom. Februari 2009.
6. Davenport ML, Approach to the Patient with Turner Syndrome, *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2010; 95(4):1487-1495.
7. Dhooge I, Heylbroeck PH, de Vel E, Vinck B, oor- en gehoorproblemen bij het syndroom van Turner; tijdschrift voor kindergeneeskunde, uitgave 3, 2002.
8. Freriks K, Beerendonk CCM, Timmermans J, Braat DDM, Hermus ARMM, Timmers HJLM; het syndroom van Turner op volwassen leeftijd: het belang van multidisciplinaire zorg, NTVG, stand van zaken 22-07-2007
9. Hook EB, Warburton D; The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner's syndrome: livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism. *Hum Genet*, 1983. 64(1): p.24-7.
10. Hsu,LYF, Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities through amniocentesis.; *Genetic Disorders and the Fetus*1998: The John Hopkins University Press. p. 179.
11. Mauras N, Torres-Santiago L, Taboada M, Santen R. Estrogen therapy in Turner syndrome: does the type, dose and mode of delivery matter? *Pediatr Endocrinol Rev*. 2012; 9 Suppl 2:718-22.
12. Menke LA, Sas TC, de Muinck Keizer-Schrama SM, Zandwijken GR, de Ridder MA, Odink RJ. Efficacy and safety of oxandrolone in growth hormone-treated girls with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010; 95(3):1151-60.
13. Muinck Keizer-Schrama de SMPF, Het belang van zorgvuldige transitie van zorg voor patiënten met het syndroom van Turner, NTVG, 22 juli 2007.
14. Lin AE, Basson CT, Goldmuntz E, Magoulas PL, McDermott DA, McDonald-McGinn DM, Adults with genetic syndromes and cardiovascular abnormalities: Clinical history and management; *Genet Med*. 2008 July ; 10(7): 469-494. doi:10.1097/GIM.0b013e3181772111.
15. Pareren van YK, Muinck Keizer-Schrama de SM, Stijnen T, Sas TC, Jansen M, Otten BJ; Final height in girls with Turner syndrome after long-term growth hormone treatment in three dosages and low dose estrogens. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003; 88:1119-1125.
16. Pinsker JE. Clinical review: Turner syndrome: updating the paradigm of clinical care. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012; 97(6): E994-1003.
17. Richter-Unruh A, Knauer-Fischer S, Kaspers S, Albrecht B, Gillissen-Kaesbach G, Hauffa BP. Short stature in children with an apparently normal male phenotype can be caused by 45,X/46,XY mosaicism and is susceptible to growth hormone treatment. *Eur J Pediatr*. 2004;163(4-5):251-6.
18. Sakakibara H., et al., Health management of adults with Turner Syndrome: An attempt at multidisciplinary medical care by gynecologists in cooperation with specialists from other fields. *J Obstet Gynaecol Res*, 2011.
19. Warburton D, Kline J, Stein Z, Cytogenetic abnormalities in spontaneous abortions of recognized conception, in *Perinatal Genetics Diagnosis*, Porter IH and Willey A, Editors. 1986, Academic Press New York. p. 133.
20. 'Het syndroom van Turner belicht', Informatiebundel naar aanleiding van presentaties voor de TCN en tijdens het Europees Congres voor het Syndroom van Turner van 1-3 november 2001 te Alphen aan de Rijn, uitgave Turner Contact Nederland.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de patiëntenvereniging Turner Contact Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- Patiëntorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Turner Contact Nederland (TCN)

De vereniging Turner Contact Nederland ondersteunt haar leden met onderling contact, informatievoorziening en belangenbehartiging. Contact met lotgenoten onderling is van bijzonder belang bij diverse vraagstukken. Leden kunnen deelnemen aan activiteiten van Turner Contact Nederland, en zo in contact komen met (andere) Turnervrouwen, -meisjes en/of ouders. Voor Turnermeisjes van 13-18 jaar worden verschillende activiteiten georganiseerd zoals een meidendag en een meidenweekend. Ook zijn er voor vrouwen vanaf 18 jaar informele bijeenkomsten. Verder houdt de vereniging haar leden via informatiebijeenkomsten op de hoogte van ontwikkelingen over diagnose, behandelings- en begeleidingsmogelijkheden. Tevens verschijnt ook 4 keer per jaar de Xpressie, het verenigingsblad van Turner Contact Nederland. De vereniging overlegt regelmatig overleg met artsen, farmaceutische bedrijven, verenigingen in het buitenland en andere patiëntenorganisaties. Ook de ontwikkelingen op het gebied van onderzoek, medicatie en behandeling worden gevolgd en leden worden hierover geïnformeerd. Leden kunnen ook gebruik maken van een besloten groep via Facebook.

Turner Contact Nederland

Postbus 91, 4000 AB TIEL
Simon van Haarlemstraat 2, 4003 XG TIEL
Telefoon: 030-65 69 631 of 0344-849 221
E-mail: info@turnercontact.nl
www.turnercontact.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardenontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. R. van Tuyl, jeugdarts KNMG/auteur VSOP
Mevrouw L. Wilms, secretaris Turner Contact Nederland
Mevrouw drs. M.M.M. Willems, Turner Contact Nederland
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw drs. I.B.M. Roelofs, medewerker projecten VSOP

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van

Dr. B.J. Otten, kinderarts-endocrinoloog, Radboudumc Nijmegen
Dr. J. van Alfen-van der Velden, kinderarts-endocrinoloog, Radboudumc Nijmegen
Dr. R. Dijkgraaf, gynaecoloog, ErasmusMC, Rotterdam

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, juni 2016

