

Een boekje open over Turner



**Informatie over jonge meisjes
met het syndroom van Turner**

Inhoudsopgave

	pagina
Wat is het syndroom van Turner?	
• Inleiding	4
• Hoe wordt een afwijking aan het X-chromosoom vastgesteld?	6
Uiterlijke kenmerken	8
Afwijkingen aan de orgaansystemen	
• Het hart	11
• De nieren	13
• De schildklier	13
• Oren en Gehoor.	14
• Het maag- darmstelsel	15
De groei	
• Inleiding	17
• Behandeling met groeihormoon.	19
De puberteit en vruchtbaarheid	21
De intellectuele en motorische ontwikkeling van meisjes met het syndroom van Turner	
• Inleiding	23
• Leerproblemen bij meisjes met Turnersyndroom	24
De psychosociale ontwikkeling bij meisjes met het Turnersyndroom	
• Peuters en kleuters	26
• Jonge meisjes	30
• Puberteit	33
Aantekeningen	38

Wat is het syndroom van Turner?

Inleiding

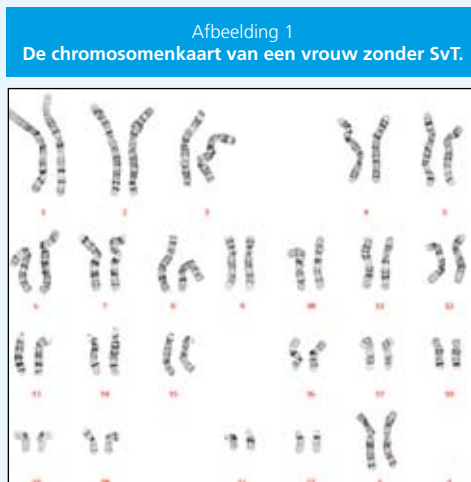
Het syndroom van Turner (SvT) is genoemd naar Henry Turner, een arts die in 1938 een aantal vrouwen beschreef met dezelfde uiterlijke kenmerken:

- Een kleine gestalte
- Weinig of geen borstontwikkeling
- Overtollige huidplooiën in de nek
- Ellebogen in een hoekstand

In 1959 ontdekte Dr. Ford dat er bij sommige van deze vrouwen één X-chromosoom te weinig was. Dit maakte de diagnose van het SvT mogelijk.

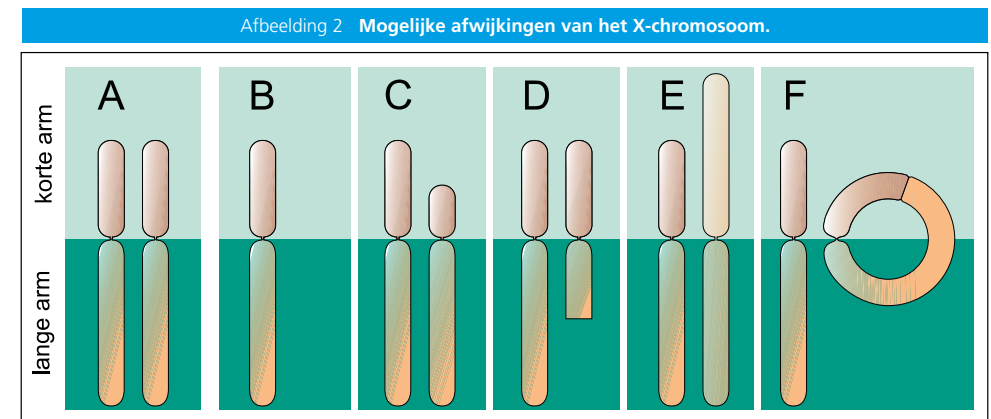
De afwijking aan het X-chromosoom ontstaat voor de geboorte direct na de bevruchting van de eikel van de moeder. Er is als het ware sprake van een weeffoutje tijdens de bevruchting. Hoewel bij een dergelijk weeffoutje het grootste deel van de zwangerschappen in een miskraam eindigt, komt het SvT toch bij ongeveer 1 op 2500 levend geboren meisjes voor. Het SvT komt niet voor bij jongens.

Ons erfelijk materiaal, dat we krijgen van vader en moeder, bestaat uit chromosomen. Normaal heeft iedereen 46 chromosomen, gerangschikt in 22 identieke paren plus 1 paar geslachtschromosomen die het geslacht bepalen (zie afbeelding 1). Van elk paar krijgen we 1 chromosoom van vader en 1 van moeder. Een man heeft 2 verschillende geslachtschromosomen: X en Y. Een vrouw heeft 2 X-chromosomen. Dit noemt men zo, omdat de vorm van het chromosoom op de letter X lijkt. Dit chromosomenpatroon is aanwezig in iedere lichaamscel.



Bij de klassieke variant van het SvT ontbreekt 1 X-chromosoom volledig. Daarnaast zijn er verschillende afwijkingen aan de korte arm (p) en/of lange arm (q) van het X-chromosoom mogelijk (zie afbeelding 2). Soms komt het voor dat een aantal lichaamscellen het normale chromosomenpatroon (2 X-chromosomen) bevatten en een aantal cellen één afwijkend of één afwezig X-chromosoom. In dit laatste geval spreekt men van een mozaïek.

In zeldzame gevallen kan er sprake zijn van een mozaïek met aanwezigheid van een deel van een Y-chromosoom (mannelijk chromosoom). Bij meisjes met een dergelijk mozaïek moeten de eierstokken preventief verwijderd worden omdat er een kleine kans bestaat op de ontwikkeling van kwaadaardige cellen.



- | | | |
|---|-------------------------------------|--------------------------------|
| A | normaal vrouwelijk patroon: | 46, XX |
| B | 1 heel X-chromosoom ontbreekt: | 45, X |
| C | een stuk van korte arm p ontbreekt: | 46, X, del(Xp) |
| D | een stuk van lange arm q ontbreekt: | 46, X, del(Xq) |
| E | korte arm vervangen door lange arm: | 46, X, i(Xq) (isochromosoom q) |
| F | ring chromosoom: | 46, X, r(X) |

Hoe wordt een afwijking aan het X-chromosoom vastgesteld?

Door een beetje bloed af te nemen verkrijgt men witte bloedcellen. Deze witte bloedcellen worden op kweek gezet. Na vermenigvuldiging worden de cellen op een bijzondere manier behandeld zodat de chromosomen, die het erfelijk materiaal van de cellen bevatten onder de microscoop zichtbaar worden. Tenslotte worden de chromosomen gerangschikt op een kaart (zie afbeelding 1).

De totale bewerking vraagt echter de nodige tijd en duurt ongeveer 2-6 weken. Zeer kleine defecten van het X-chromosoom kunnen tegenwoordig met fluorescentie opgespoord worden. Hierbij wordt er een fluorescerende stof toegevoegd aan de witte bloedcellen die zich op een specifieke plaats van het X-chromosoom hecht. Zo wordt elk X-chromosoom in elke cel duidelijk zichtbaar. Zo kan men veel meer cellen onderzoeken en beter nagaan of er sprake is van een combinatie van een normaal en afwijkend chromosomenpaar (mozaïek).

Bovenstaande chromosoomanalyses kunnen reeds tijdens de zwangerschap via een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest worden uitgevoerd zodat het SvT reeds voor de geboorte kan worden vastgesteld. Nadere informatie over de vruchtwaterpunctie en de vlokkentest is terugvinden op de CD-rom met achtergrondinformatie bij het onderwerp "prenatale diagnostiek" (achter tab 14 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner").



De eerste kenmerken van het SvT kunnen reeds tijdens de zwangerschap ontstaan. Zo kan men soms op de echo van het ongeboren meisje een opstapeling van vocht in de hals zien, hygroma colli genaamd. De vochtophoping kan echter ook op andere delen van het lichaam voorkomen. Dit laatste wordt echter ook bij andere aandoeningen gezien, zodat een vlokcentest of vruchtwaterpunctie nodig is om de precieze oorzaak te achterhalen. Tijdens het tweede deel van de zwangerschap kan de groei vertraagd zijn, waardoor meisjes met het SvT al bij de geboorte gemiddeld iets kleiner zijn dan andere meisjes.

Indien er direct na de geboorte sprake is van vochtophoping dan treedt deze veelal ter hoogte van de handjes en/of voetjes op. Vermoedelijk ontstaat dit ten gevolge van een minder goede ontwikkeling en werking van de lymfevaten. Meestal verdwijnt dit vanzelf in het eerste levensjaar, soms kan het meisje er echter later nog last van ondervinden.

De klacht die hierbij hoort is last krijgen van 'zware benen'. Dit speelt vooral als je lang moet zitten (bijvoorbeeld lange busreis of vliegtuigreis, theater of filmvoorstelling) en als het warm weer is. Omdat de benen van een meisje of vrouw met SvT wat korter zijn, kun je op een 'gewone' stoel vaak niet met je voeten aan de grond komen en dit maakt dat je eerder last krijgt dan iemand anders. Als je je benen hoog kan leggen of je voeten kan laten steunen op een steuntje (bv bij het werken achter een computer), kan je de zwelling beperken. Regelmatig rondlopen om je spieren het overtollig vocht weg te laten pompen is zeker een goed idee. Een koud voetbad, of met de koude douchestraal over je benen kan je helpen de klachten van de 'zware benen' sneller weg te krijgen. Vermijd hete baden, dan zwellen je voeten en benen sneller op. Het is erg belangrijk om strak zittende broeken en knellende schoenen of sokken te vermijden.

Afbeelding 3a en 3b op pagina 10 geeft een compleet overzicht van alle uiterlijke kenmerken.

In de uiterlijke kenmerken is variatie. Sommige meisjes hebben alle uiterlijke kenmerken, terwijl andere slechts enkele uiterlijke kenmerken bezitten. Bij sommige meisjes wijkt het duidelijk af van het normale, de onderkaak bijvoorbeeld is naar verhouding veel kleiner dan de bovenkaak, terwijl bij andere meisjes er sprake is van een subtiele afwijking van het normale. Verder is het goed om te weten dat sommige aan het syndroom gerelateerde kenmerken ook voorkomen bij mensen die geen SvT hebben, zoals bijvoorbeeld een lage haargrens. Eventuele afwijkingen kunnen helpen om de diagnose te stellen.

Operatieve correcties aan het uiterlijk.

Zoals gezegd komen bepaalde uiterlijke kenmerken bij het SvT vaker voor. Soms kan het zijn dat je deze kenmerken (bijvoorbeeld de webbed neck of afstaande oren) zo storend vindt, dat je overweegt om deze operatief te laten veranderen. Dit is geen gemakkelijke beslissing. Het is goed om iets dergelijks rustig met je behandelend arts te bespreken. Samen met hem of haar kun je overwegen advies in te winnen bij een plastisch chirurg. Zorg er hierbij wel voor dat het een plastisch chirurg is die veel van het SvT weet. Bij meisjes en vrouwen met SvT zien we namelijk nog al eens dat er brede littekens ontstaan na een operatie. Van te voren moet er goed overlegd worden welk effect te verwachten is. Zo maak je samen een goede keuze om wel of geen operatie te ondergaan.'

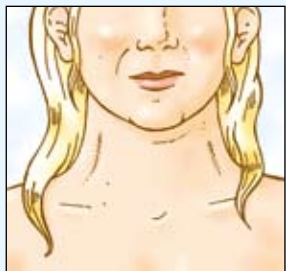
Verhoudingen veranderen



"Aan Lieke is niet veel te zien. Ja, ze is iets kleiner dan haar leeftijdsgenootjes en daar is ze erg mee bezig. "De 'groeiertjes' van de dokter wil Lieke wel, alleen moet ze daar nog iets ouder voor zijn. De verhoudingen tussen lijfje en benen veranderen iets; haar lijfje wordt breder, haar beentjes korter."

Janita, moeder van Lieke, 3 jaar

Afbeelding 3a Uiterlijke kenmerken hoofd en hals.



- Kleine enigszins laag- en afstaande oorschelpen
- Kleine onderkin cq onderkaak (micrognathie)
- Korte brede nek (soms met overtollige huidplooien)
- Afhangende bovenste oogleden (ptose)
- Extra huidplooi binnenste ooghoek (epicanthus)
- Scheelzien (strabisme)
- Lage haargrens

Afbeelding 3b Uiterlijke kenmerken romp en ledematen.



- Schildvormige thorax
- Tepels meer uit elkaar
- Kromming van de rug (scoliose)
- Veel moedervlekken
- Hoekstand van de elleboog (cubitus valgus)
- Opgezette handen en voeten (lymfedeem)
- Kleine, broze en opgewipte nagels
- Korte middenhandsbeentjes van pink en ringvinger

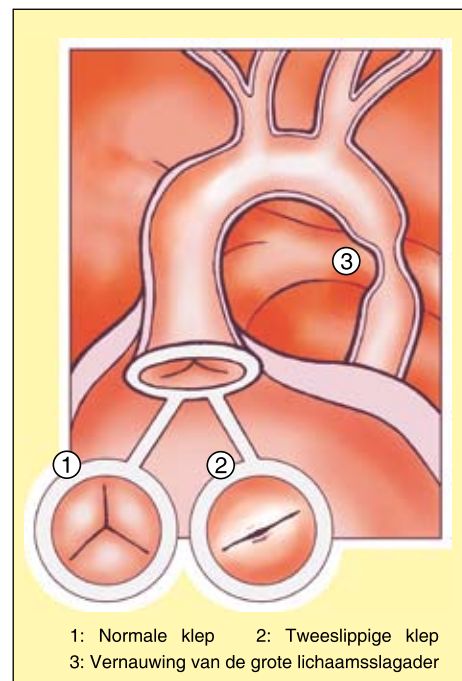
Afwijkingen aan de orgaansystemen

Meisjes en vrouwen met SvT kunnen soms ook afwijkingen vertonen aan één of meerdere orgaansystemen. Deze afwijkingen komen, zij het in mindere mate, ook bij mensen voor die geen SvT hebben. Belangrijk is te weten dat door deze afwijkingen vroegtijdig op te sporen en te behandelen complicaties kunnen worden voorkomen zodat de kwaliteit van leven hier niet onder lijdt.

Het hart.

Ongeveer 1 op 3 meisjes met SvT heeft één of andere afwijking aan een hartklep en/of de grote lichaamsslagader. De meest voorkomende afwijkingen zijn een vernauwing van de grote lichaamsslagader (coarctatio aortae) en/of een abnormale aortaklep (bicuspidie aortaklep). De aortaklep is de hartklep tussen de linkerhartkamer en de grote lichaamsslagader (aorta). Bij samenknijpen van de linker hartkamer wordt het zuurstof rijke bloed vanuit de linkerhartkamer door de aortaklep in de aorta gepompt. Deze afwijkingen zijn aangeboren en kunnen op kinderleeftijd al ontdekt worden door het verrichten van een echo-onderzoek van het hart. Bij een ernstige coarctatie kan de behandeling bestaan uit het inbrengen van een ballonnetje via de liesslagader en nadat het ballonnetje via de slagader is doorgevoerd tot aan de vernauwing wordt deze van afstand opgeblazen waardoor de vernauwing verdwijnt. Alleen in zeldzame gevallen is deze methode onvoldoende werkzaam en moet er een open hart-operatie plaatsvinden.

Afbeelding 4
mogelijke afwijkingen van het hart.



Snel weer op de been



Vanwege haar aangeboren hartafwijking ging Lonneke de molen van de cardiologie in. Fittesten, 24-uursmetingen, extra bloedprikken en echo's. Uiteindelijk is een hart-catheterisatie uitgevoerd en een stent geplaatst.

"Maar de volgende dag was ik alweer op de been. Hopelijk ben ik nu ook minder snel moe. Een lange boswandeling laatst ging al goed."

Lonneke, 13 jaar

Een bicuspide aortaklep betekent dat deze klep die normaal 3 klepblaadjes heeft er nu maar 2 heeft: tweeslippige klep (= bicuspide aortaklep). Een bicuspide aortaklep kan in de loop van het leven verkalken waardoor hij minder goed open kan gaan (stenose) of niet goed meer sluit en gaat lekken (insufficiëntie). Soms is er op jonge leeftijd al sprake van ernstige afwijkingen en kan de klep opgerekt worden met een ballon of moet er toch een hartklepoperatie plaatsvinden. Nadere informatie over de tweeslippige klep is terugvinden op de CD-rom met achtergrondinformatie bij het onderwerp "het hart" (achter tab 14 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner").

Een derde probleem is een verwijding van de grote lichaamsslagader (aneurysma van de aorta). Door de verwijding kan de wand van de aorta zwakker worden en kan hierin een scheur optreden (aortadissectie). Dit is een levensgevaarlijke situatie die gelukkig erg zeldzaam is. Indien de verwijding op tijd wordt ontdekt kan het noodzakelijk zijn om medicijnen te gebruiken die de bloeddruk zo laag mogelijk houden en daardoor de druk op de aortawand verminderen. Als de verwijding desondanks toeneemt is het gebruikelijk om uit voorzorg het verwijde en verzwakte deel van de aorta met een operatie te vervangen door een kunststof buis. Meer informatie over deze veelal pas op oudere leeftijd optredende complicatie is terug te vinden in boekje 3 "Volwassen vrouwen met Turner".

Het is verstandig om de functies van het hart door een (kinder)cardioloog te laten onderzoeken en te volgen. Hij heeft zich in het hart gespecialiseerd en kan daardoor op basis van de bevindingen uit de eerste onderzoeken een goed controleschema opstellen. Veel meisjes en vrouwen met SvT ontwikkelen een verhoogde bloeddruk.

Soms is dit het gevolg van een hartafwijking, maar meestal is hiervoor geen oorzaak. Dit moet wel behandeld en vervolgd worden omdat het aanleiding kan geven tot complicaties. Met medicatie kan dit meestal goed onder controle gebracht worden.

De nieren

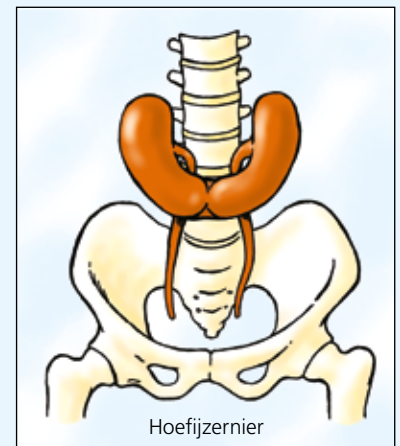
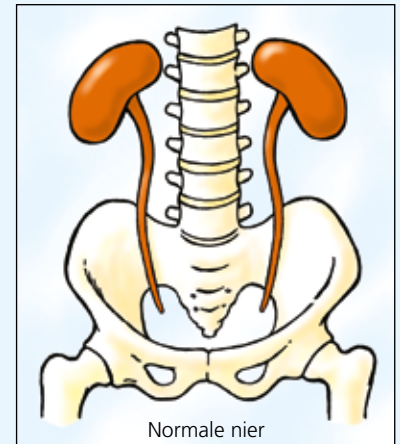
Een veelvoorkomende afwijking van de nieren bij meisjes met het SvT is een zogenaamde hoefijzernier. Hierbij is de onderkant van de 2 nieren aangegegroeid en ontstaat er één nier die de vorm krijgt van een hoefijzer. Dit heeft geen effect op de functie van de nier, maar kan wel gemakkelijker aanleiding geven tot nierstenen en urineweginfecties. Heel zelden ontbreekt er één nier, of liggen de bloedvaten van de nieren anders.

Bij meisjes met SvT zijn er soms 2 urineleiders tussen de nier en de blaas. Soms zijn deze urineleiders anders ingeplant in de blaas. Het is zeker niet altijd nodig om dit operatief te corrigeren. Soms moet er wel worden ingegrepen omdat een slecht functionerende urineleider nierinfecties kan veroorzaken.

Afwijkingen van de nieren kunnen met een echografie opgespoord worden. Voor afwijkingen van de urineleiders zal men een beetje ontrastvloeistof via de plasbuis moeten opspuiten om deze te kunnen bestuderen.

Als er afwijkingen worden vastgesteld is het verstandig om hiervoor samen met de (kinder)uroloog een plan van aanpak te maken die gebaseerd is op de individuele medische situatie van het betreffende meisje of vrouw met het SvT.

Afbeelding 5
afwijkingen van de nieren.



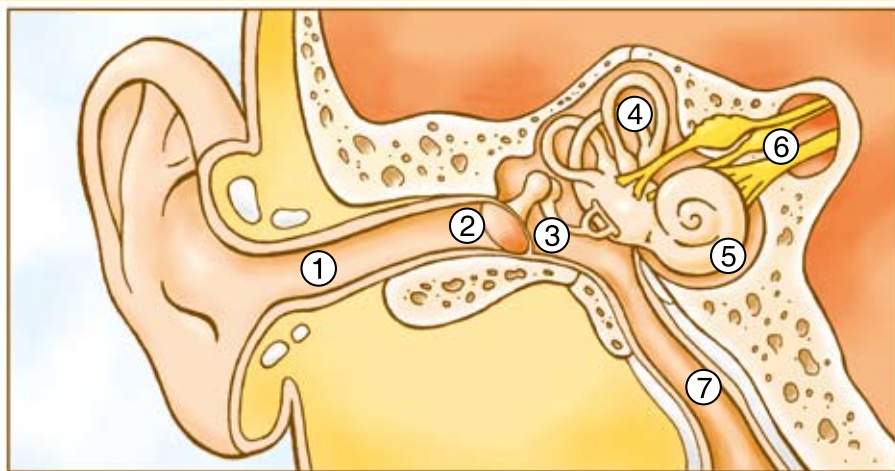
De schildklier

De schildklier kan bij meisjes en vrouwen met het SvT trager gaan werken doordat het lichaam antilichamen maakt tegen de eigen schildklier. Dit kan leiden tot vermoeidheid, aankomen in gewicht en andere klachten. Dit is een aandoening die ook bij vrouwen zonder SvT vaak voorkomt en die goed met medicijnen behandeld kan worden. Aangezien deze aandoening ook zonder klachten kan verlopen is het belangrijk om bij het jaarlijkse bloedonderzoek hier specifiek naar te kijken.

Oren en Gehoor.

Oor en gehoorsproblemen komen bij jonge meisjes met het SvT regelmatig voor. Het oor bestaat uit 3 delen: het buitenoor, het midden-oor en het binnenoor (zie afbeelding 6).

Afbeelding 6 Het oor.



1: Gehoorgang 2: Trommelvlies 3: Gehoorsbeentjes 4: Evenwichtsorgaan
5: Slakkenhuis 6: Gehoorzenuw 7: Buis van Eustachius

Het buitenoor bestaat uit de oorschelp, de uitwendige gehoorgang en het trommelvlies. Wat betreft het buitenoor kan zowel de oor-schelp als de gehoorgang soms wat vervormd zijn. Daar hoeft je verder geen last van te hebben. Het trommelvlies kan bij herhaalde oor-ontstekingen beschadigen, maar daarover zo meer.

Het middenoor bestaat uit de gehoorsbeentjes: de hamer, het aambeeld en de stijgbeugel. Het middenoor is met de buis van Eustachius verbonden met de keelholte. De buis van Eustachius zorgt ervoor dat de druk achter het trommelvlies en de druk van buitenaf in evenwicht blijft. De buis van Eustachius is bij SvT soms wat anders aangelegd waardoor de druk niet altijd goed geregeld is en er vocht in het middenoor kan komen te staan. Hierdoor is er een verhoogde kans op oorontstekingen, met name op de kinderleeftijd.

Een goede behandeling van deze oorontstekingen, eventueel met antibiotica, is erg belangrijk. Soms vindt de KNO-arts het nodig om een buisje in het trommelvlies te plaatsen. Dit buisje zorgt ervoor dat de druk achter het trommelvlies normaal wordt.

Een goede behandeling van de oorontsteking zorgt ervoor dat de gehoorsbeentjes en het trommelvlies zo min mogelijk beschadigd raken. Het kan soms zijn dat het trommelvlies kleine littekens overhoudt na een ontsteking of na het plaatsen van buisjes. Meestal merk je daar niets van. Alleen als het gaatje te groot blijft of de gehoorsbeentjes beschadigd zijn kan het zijn dat je gehoorsverlies hebt.

Dan heb je nog het binnenoor met het evenwichtsorgaan, de gehoorzenuw en het slakkenhuis. In het slakkenhuis zitten kleine haarcellen die verbonden zijn aan de gehoorzenuw. De gehoorzenuw stuurt het geluid als het ware door naar de hersenen. Gehoorsverlies komt bij meisjes en vrouwen met het SvT vaker dan gemiddeld voor. Op de tienerleeftijd en bij jongvolwassenen zien we een gehoorsdip ter hoogte van de middentonen. Lage en hoge tonen kun je gewoon goed horen, dus meestal merk je van dit gehoorsverlies niet veel. Het kan zijn dat de KNO arts dit bij controle op de gehoortest (audiogram) ziet.

Op oudere leeftijd neemt bij iedereen, bij vrouwen met en zonder Turner, het gehoor af. Bij een deel van de vrouwen met SvT treedt dit iets eerder op. Dit komt waarschijnlijk doordat de haarcellen in het binnenoor minder goed gaan werken. Je merkt dan dat je hoge tonen minder goed gaat horen. Soms is dat reden voor het aanmeten van een gehoorsapparaat. Meer informatie over gehoorsverlies (gehoorsapparaten en -testen) vindt je op pagina 10 van het boekje "Volwassen vrouwen met Turner" (tab 3 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner"). In het algemeen is een regelmatige controle van het gehoor aan te raden.

Het maag-darmstelsel.

In het eerste levensjaar worden vaak voedingsproblemen gesignaleerd: zoals slikproblemen, en teruggeven van voeding. Borstvoeding verloopt moeilijk, vaak moet flesvoeding gegeven worden. Dit komt omdat de motoriek bij deze meisjes wat moeilijker ontwikkelt. De kracht van de spieren is wat lager en ze hebben wat meer tijd nodig om nieuwe bewegingen aan te leren. Door de zwakte van de spieren in de wangen en de lippen is het zuigen wat moeilijker en ook het kauwen leren kost iets meer tijd. Hierdoor blijft er soms voeding in de mond (met name bij een hoog verhemelte) achter. Dit achtergebleven voedsel verwijderen kan helpen de volgende voeding beter door te slikken. Het is aan te raden wel borstvoeding te geven en dit aan te vullen met flesvoeding.

Meestal is dit een tijdelijk probleem en gaat het vanzelf voorbij, maar indien nodig kan een korte instructie door een prelogopediste steun geven.

Sommige meisjes met het SvT ontwikkelen een glutenovergevoeligheid. Hierdoor zijn ze overgevoelig voor gluten, een bestanddeel uit tarwe. Dit veroorzaakt buikpijn, slechte groei en meer algemene klachten zoals vermoeidheid. De arts kan dit opsporen met een bloedonderzoek en eventueel een klein onderzoek van het darmslijmvlies. Meisjes met glutenovergevoeligheid zullen een dieet moeten volgen zonder gluten.

Bij een aantal meisjes met Turner kunnen ontstekingsverschijnselen in de dunne of dikke darm optreden. Indien de ontsteking zich met name in de dikke darm bevindt dan spreekt men van colitis ulcerosa, in andere gevallen spreekt men van de ziekte van Crohn. Hierbij is er buikpijn en bloedverlies bij de stoelgang. Via coloscopie, een onderzoek waarbij met een soepel buisje in de darm wordt gekeken, kan de diagnose bevestigd worden. Er zijn verschillende medicijnen waarmee deze aandoeningen goed kunnen worden behandeld.

Inleiding.

Tijdens de zwangerschap wordt de groei met name bepaald door de omstandigheden in de baarmoeder: is de baarmoeder groot of klein en is de baarmoederkoek wel goed genoeg ontwikkeld? Na de geboorte wordt de groei in belangrijke mate bepaald door de lengte van de ouders, het zogenaamde erfelijke groeipatroon. Dit erfelijke groeipatroon is voor ieder kind dus anders. Lange ouders krijgen meestal lange kinderen, de kinderen van kleine ouders zijn meestal ook wat kleiner dan gemiddeld. Tenslotte is ook nog het ras van invloed op de volwassen lengte. Zo horen de Nederlandse meisjes bij de grootste en de Japanse meisjes bij de kleinste.

Tijdens de puberteit treedt er een groeispuurt op. De meeste meisjes komen eerder in de puberteit dan jongens en groeien het hardst rond hun twaalfde. De meeste meisjes bereiken hun volwassen lengte tussen hun vijftiende en zestiende en deze eindlengte bedraagt op dit moment ongeveer 170 cm.

Ook bij meisjes met het SvT zijn de omstandigheden in de baarmoeder, de lengte van de ouders en het ras van invloed op het groeipatroon en hun volwassen lengte.

Al bij de geboorte zijn meisjes met het SvT gemiddeld iets kleiner dan andere meisjes. Bovendien groeien meisjes met het SvT na de geboorte langzamer dan hun leeftijdsgenootjes waardoor ze tegen de leeftijd van 4-5 jaar veelal duidelijk kleiner zijn.

Dankzij het gebruik van oestrogenen komen meisjes met het SvT in de puberteit, maar ook dan blijft de kenmerkende groeispuurt die andere meisjes tijdens de puberteit doormaken bij meisjes met het SvT achterwege (zie grafiek 1). Als gevolg hiervan bereiken Turner meisjes zonder groeihormoonbehandeling een volwassen lengte van om en nabij 147 cm. Het goede nieuws is dat de groei van meisjes met SvT kan verbeteren met een behandeling met groeihormoon. Meer hierover in de volgende paragraaf genaamd "behandeling met groeihormoon".

Aangezien een groeiachterstand het meest opvallende kenmerk is, komt langs deze weg het syndroom veelal aan het licht. Nadat de ouders of de schoolarts de groeiachterstand is opgevallen, kan de groei het beste door een hierin gespecialiseerde kinderarts gevolgd worden. Deze kinderarts zal de groei via een groeicurve in kaart brengen en deze curve vergelijken met andere meisjes van dezelfde leeftijd.

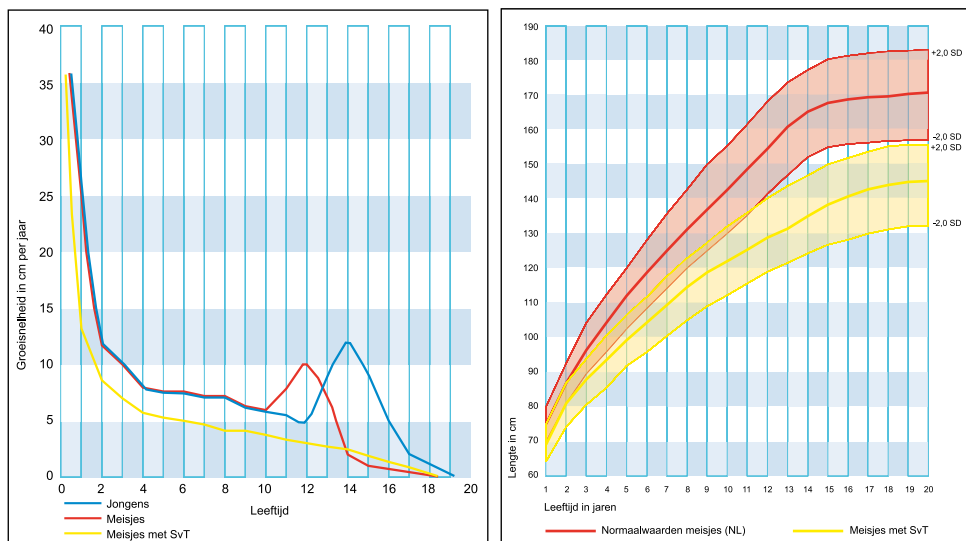
Ook zijn er specifieke groeicurven voor meisjes met SvT opgesteld, zodat de groei ook kan vergeleken worden met andere meisjes met het SvT. In grafiek 2 is een gemiddelde groeicurve voor Turner en niet Turner meisjes weergegeven.

Gepest

Annet is met haar 1.58 cm niet eens de allerkleinste. Toch is ze er vroeger veel mee gepest. "Ik werd niet serieus genomen. Ik zag er veel jonger uit dan ik was. Op mijn twaalfde vroeg de slager nog of de 'kleine' een plakje worst lustte. En op m'n achttiende zag ik eruit als iemand van twaalf. Dan wil je juist groot zijn, ertbij horen. Mensen negeerden me, ik hing er altijd een beetje bij. Ik kon niet meepraten over borsten, vriendjes en th's", aldus Annet.

Annet, 51 jaar

Grafiek 1. Groeisnelheid voor meisjes met SvT en meisjes en jongens zonder SvT.
Grafiek 2. Groeicurve voor meisjes met het SvT en meisjes zonder SvT.



De vetafgedrukte rode en gele lijnen geven de gemiddelde lengtes weer.

Zit jouw lengte precies op deze dikke lijn dan is de ene helft van jouw leeftijdsgenootjes kleiner dan jezelf en de andere helft is groter. De grenzen + 2,0 SD en - 2,0 SD geven aan hoeveel kinderen kleiner zijn dan de aangegeven waarden op de lijn.

Zit jouw lengte precies op de + 2,0 SD lijn dan zijn 98% van de kinderen van jouw leeftijd kleiner dan jij. Zit jouw lengte precies op de - 2,0 SD lijn dan zijn slechts 2% van de kinderen van jouw leeftijd kleiner dan jij.

Zelf een groeicurve maken?

Het werkdocument "zelf je lengte meten" achter tab 4 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner" bevat een aantal blanco groeikaarten waarmee je zelf een groeicurve kan tekenen. Bovendien is er een handige CD, genaamd "Growth Analyser Junior", bijgevoegd waarmee de groei via de computer gevolgd kan worden. Er zijn leuke extra's toegevoegd zoals het importeren van foto's en plaatjes en het aangeven van bijzondere gebeurtenissen zoals bijvoorbeeld de eerste stapjes of het eerste bezoek op school. Ook de broertjes en zusjes kunnen meedoen en niet alleen de lengte, maar ook het gewicht kan gevolgd worden. Kortom een leuk en handig hulpmiddel. Nadere informatie over groei is terugvinden op de CD-rom met achtergrondinformatie bij het onderwerp "de groei" (achter tab 14 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner").

Behandeling met groeihormoon.

Ondanks het feit dat meisjes met het SvT geen tekort hebben aan groeihormoon is uit studies gebleken dat ze beter groeien wanneer ze extra groeihormoon als medicijn krijgen toegediend. Hoe jonger de meisjes zijn bij de start van de behandeling en hoe groter de ouders, des te beter het resultaat.

Het doel van deze behandeling is de lengte van het meisje zo veel mogelijk te stimuleren zodat het verschil in lengte met andere meisjes en vrouwen zo klein mogelijk zal worden. Dit lukt meestal slechts gedeeltelijk. Studies wijzen op een gemiddelde lengtewinst van 6-10 cm met een gemiddelde eindlengte van om en nabij de 155 cm. Verder reageert elk meisje met het SvT weer anders en is het resultaat daardoor moeilijk te voorspellen.

Het groeihormoon wordt dagelijks onderhuids toegediend. Vaak doen de meisjes dit na een tijdje zelf en verloopt het toedienen vlot. Er zijn handige toedieningssystemen (met en zonder naald) verkrijgbaar en allerlei attributen om dit zo gemakkelijk mogelijk te maken. Tijdens de groeihormoonbehandeling is een regelmatige, driemaandelijke controle bij de specialist (kinderendocrinoloog) erg belangrijk.

Gelukkig gaat de behandeling zeer zelden gepaard met ongewenste bijwerkingen. De meest voorkomende bijwerkingen worden hier kort besproken. Er kan een vochttopstapeling in de handen en voeten optreden. De suikerstofwisseling kan tijdelijk ontregeld raken. Tijdens de snelle groei kan de wervelkolom krom groeien (scoliose). Er kunnen problemen ontstaan in het kraakbeen van de heupen. In zeldzame gevallen kan er een verhoogde druk in de vochtcirculatie van de hersenen ontstaan, wat gepaard kan gaan met hoofdpijn en braken. In dat geval moet zeker spoedig contact opgenomen worden met de behandelende specialist.

Al deze bovengenoemde bijwerkingen zijn gelukkig zeldzaam en verdwijnen als de behandeling wordt aangepast. Zeer zelden is er een blijvend effect.

Nadere informatie over groeihormoonbehandeling is terugvinden achter tab 10 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner".

Prikken



Behalve haar opvallende ogen wijst niets op het syndroom. Brenda is zelfs al gestopt met het groeihormoon wat haar heeft laten groeien tot een mooie 1.58 meter. Tijdens de vakantie had ze even het gevoel dat ze iets was vergeten. Dat is ook niet zo gek als je tien jaar lang, na het tandenpoetsen, niet meer hoeft te prikken. Dat is dan wel even wennen.

Brenda, 16 jaar

De puberteit en vruchtbaarheid

Door het ontbreken van het X-chromosoom zullen de eicellen (follikels) in de eierstokken bij meisjes met Turner vroegtijdig verdwijnen, vaak al voor de geboorte. Hierdoor zijn de meeste meisjes met het SvT onvruchtbaar. Deze follikels dragen bovendien zorg voor de productie van vrouwelijke hormonen, de oestrogenen. In de puberteit zorgen deze vrouwelijke hormonen voor de borstontwikkeling en het optreden van de menstruatie. Bij de meeste meisjes met SvT zal er dus geen borstontwikkeling optreden en de baarmoeder, die wel normaal aanwezig is, zal klein blijven en de menstruatie blijft uit.

Door het toedienen van vrouwelijke hormonen zal er gelukkig wel borstontwikkeling kunnen optreden en krijgt ook het meisje met het SvT een menstruatie.

Een vrouw met het SvT kan een eventuele kinderwens op verschillende manieren toch vervullen. Ze kan pleegouderschap of adoptie overwegen, maar ook een medisch begeleide zwangerschap behoort wellicht tot de mogelijkheden met behulp van eiceldonatie.

In het boekje "Volwassen vrouwen met Turner" (tab 3 van de voorlichtingsmap "Leven met Turner") kun je meer informatie over een medisch begeleide zwangerschap terugvinden.

Alle ins en outs van adoptie en pleegouderschap zijn achter tab 11 ("Turner en kinderwens") van deze map te vinden.

De intellectuele en motorische ontwikkeling van meisjes met het syndroom van Turner

Inleiding

Soms kan het SvT ook invloed hebben op de werking van de hersenen. Net als dat de chromosomen invloed hebben op de lichamelijke kenmerken is er ook invloed op de intellectuele, motorische en sociale vaardigheden. Hoe dat precies kan is nog niet helemaal duidelijk. Wat wel bekend is, dat veel vrouwen met het SvT moeite hebben met het snel uitvoeren van complexe handelingen, het plannen en organiseren. Dat heeft vaak te maken met de manier waarop hun hersenen informatie kunnen verwerken. Dat vermogen kun je uitdrukken in intelligentie. Intelligentie is een verzamelnaam voor een heleboel vaardigheden: bijvoorbeeld woordenschat, ruimtelijk inzicht, begrijpen, rekenen en inleven in situaties. Vaak wordt intelligentie onderverdeeld in twee belangrijke onderdelen: verbale en performale vaardigheden. Bij verbale vaardigheden gaat het om kennis en vaardigheden op het gebied van taal en denken. Bij performale vaardigheden gaat het om dingen uitvoeren: een link leggen tussen wat je waarneemt, denkt en wat je doet. Bij meisjes met het SvT zie je vaker een verschil tussen het verbale en performale IQ: het verbale IQ is beter dan het performale IQ. Ze zijn dan bijvoorbeeld goed in begrijpen van taal, in algemene ontwikkeling en in woordenschat. De vaardigheden waarbij je een koppeling moet leggen tussen wat je ziet en wat je dan moet doen, bijvoorbeeld puzzels leggen, stripverhalen begrijpen, of zien waar iets ontbreekt op plaatjes is lastiger. Dat verschil in verbaal en perfoormaal IQ kan veel gevolgen hebben, afhankelijk van hoe groot het verschil is. Vaak betekent het dat vrouwen moeite hebben met plannen en organiseren van verschillende taken. Daar komt nog bij dat veel vrouwen motorisch niet zo handig zijn en trager.

Al deze gevolgen van dat lagere performale IQ kunnen met zich meebrengen dat meisjes wat langzamer zijn in het verwerken van informatie en in het uitvoeren van handelingen, minder goed onder druk kunnen werken, moeite hebben veel dingen tegelijk te doen, lastiger kunnen omgaan met verkeerssituaties en minder snel kunnen reageren in sociale situaties. Dit komt omdat bij sociale contacten de manier waarop mensen zich gedragen (non verbaal gedrag) vaak net zo belangrijk is als wat ze zeggen (verbaal gedrag). Meisjes met het SvT begrijpen wat mensen zeggen maar missen daarbij vaak de nonverbale boodschap (denk bijvoorbeeld aan: 'dat moet je nog eens doen', als iets niet goed gegaan is).

Omdat de motorische ontwikkeling trager verloopt hebben de meisjes vaak moeite met het aanleren van complexe motorische vaardigheden zoals zwemmen, fietsen, sportvaardigheden en het behalen van het rijbewijs. Zij moeten langer trainen voor ze een handeling onder de



knie hebben en het automatiseren van handelingen duurt eveneens langer, waardoor ze vaak nog moeten denken tijdens het uitvoeren (vaak praten ze er ook bij). Vaak zijn de meisjes hierdoor trager en hebben ze moeite om veel dingen tegelijk te doen.

Tijdens de basisschoolleeftijd begint dit vaak al op te vallen omdat de meisjes moeite hebben om aansluiting te vinden bij de zwemles, schoolgymnastiek en bij het sporten.

Ook kan het lastiger zijn om in nieuwe situaties te weten wat je moet doen en hoe je het moet aanpakken. Dit komt extra tot uiting in drukke omgevingen zoals het verkeer, waarin je snel situaties moet overzien en ook nog snel de juiste handelingen moet uitvoeren. Zowel de waarneming als het snel moeten handelen vormen een probleem. Het is van belang om alert te zijn op problemen in de motorische ontwikkeling en deze meisjes de vaardigheden in de juiste volgorde aan te leren en eerst deelhandelingen te automatiseren. Een voorbeeld is het leren fietsen: eerst moet het fietsen goed beheerst worden door veel te oefenen in een veilige omgeving voor deelname aan het verkeer veilig is. Speciaal moet op tempo geoefend worden. Een advies hoe dit aan te pakken kan voor ouders, school en trainers van belang zijn. Het is van belang de meisjes te stimuleren deel te nemen aan een sport (of dansen). Daarbij is de ervaring dat individuele sporten als fietsen, judo, tennis en badminton beter lukken dan teamsporten.

Op oudere leeftijd kunnen er problemen ontstaan wanneer meisjes stage moeten lopen of gaan werken. Het is dan belangrijk dat duidelijk is wat de sterke en zwakke kanten van het meisje met het SvT zijn, zodat ze daar met het kiezen van de beroepsopleiding al rekening mee kan houden. De analyse van sterke en zwakke kanten moet zich richten op de intellectuele, motorische en sociale vaardigheden. Dit om teleurstellingen te voorkomen in de loop van de opleiding als de stages beginnen.

Leerproblemen bij meisjes met SvT

Gemiddeld genomen beschikken meisjes met het SvT over een normale intelligentie. Toch heeft ongeveer 12.5 % een vorm van mentale handicap, gaande van licht tot ernstig. Ze hebben frequenter moeilijkheden met het inzicht in ruimtelijke structuren. Ook moeilijkheden in het uitvoerend handelen (taken plannen, flexibiliteit) treft men bij deze meisjes frequenter aan. Bovendien blijken jonge meisjes met het SvT vaak hyperactief gedrag te vertonen en hebben ze weinig concentratievermogen, wat een extra belasting betekent om

moeilijke vaardigheden aan te leren. Het verschil in IQ kan ook leiden tot leerproblemen. Ongeveer 12.5% van de meisjes met het SvT heeft hiermee te maken. Soms gaat het om lichte leerproblemen, soms ook om ernstige leerproblemen die niet meer in het reguliere onderwijs kunnen worden opgelost. Meisjes met het SvT hebben vaker last met rekenen, wiskunde en andere vakken waar rekenvaardigheden voor nodig zijn. Ze maken fouten in de oplossingsstrategieën. Ook zijn ze zich niet altijd goed bewust waar hun beperkingen liggen. Ze hebben ook meer moeite met ruimtelijk inzicht, plannen en verschillende taken tegelijk doen. In het moderne onderwijs wordt op deze laatste vaardigheden juist steeds vaker een beroep gedaan. Het is belangrijk dat vroegtijdig te onderkennen, dan kunnen meisjes vanaf het begin goed ondersteund worden.

Wees tenslotte als ouders alert op slechthorendheid. Slechthorendheid kan een negatief effect hebben op de ontwikkeling van je dochter en een leerachterstand vergroten of initiëren.

Een goede begeleiding door de school en eventueel bijkomende begeleiding buiten de school kunnen veel van deze moeilijkheden opvangen. Sommigen zijn aangewezen op bijzonder onderwijs, maar kunnen toch een beroepsopleiding volmaken. Uiteindelijk behalen de meeste meisjes met het SvT een behoorlijk opleidingsniveau en vinden ze bijna allemaal wel een baan. Omdat de mogelijkheden voor begeleiding per regio en per school verschillen wordt hier in deze voorlichtingsmap verder niet op ingegaan. Achter tab 12 "Verhalen" van de voorlichtingsmap "Leven met Turner" is wel informatie terug te vinden over persoonlijke ervaringen van ouders betreffende dit onderwerp.

Goed in wiskunde



Momenteel zit Pernilla in het derde jaar van vmbo Theoretische Leerweg. Op school is ze goed in wiskunde, de talen staan wat minder hoog. Moeite met plannen heeft Pernilla niet. Ook heeft ze geen sterkere behoefte aan structuur zoals andere meiden met het syndroom van Turner dit wel kunnen hebben. Pernilla: "Na de middelbare school wil ik een sportopleiding doen, misschien wel naar de Johan Cruijff-school. Maar eerst wil ik nog havo doen".

Pernilla, 14 jaar

De psychosociale ontwikkeling bij meisjes met het Turnersyndroom

De volgende paragrafen beschrijven het gedrag en gevoelens die kenmerkend zijn voor meisjes met het SvT tot aan de puberteit. Niet alle genoemde kenmerken zijn voor alle meisjes hetzelfde, ieder meisje met het SvT is immers anders.

Wanneer de meisjes en hun ouders zich bewust zijn van gedrag dat vaker voorkomt bij meisjes met het SvT kunnen ze dat eerder herkennen en er sneller op inspelen. De psychosociale ontwikkeling van meisjes met het SvT verloopt voor een groot deel hetzelfde als bij andere meisjes. Toch zijn er een paar belangrijke verschillen die we bij veel meisjes met het SvT terug zien.

Peuters en kleuters

Sociale contacten

Voor peuters en kleuters worden andere kinderen steeds belangrijker. Zeker als kinderen naar school gaan. Meisjes met het SvT hebben soms wat meer moeite met het contact maken met andere kinderen. Ze gedragen zich jonger, spelen met jongere kinderen, hebben soms meer ruzies met andere kinderen en worden ook wel gepest. Dit komt onder andere omdat meisjes moeite hebben goed te begrijpen wat andere kinderen willen. Ze hebben geen moeite met het begrijpen van taal van andere kinderen, maar wel met het begrijpen van gedrag. Ze weten ook niet altijd goed hoe ze hun emoties moeten uiten. Een voorbeeld:

Katleen heeft het SvT. Marieke speelt samen met Katleen in de zandbak. Katleen schept wild met de schep, Marieke trekt een boos gezicht en houdt haar handen voor haar hoofd. Katleen begrijpt die reactie niet goed en gaat door met scheppen. Nu wordt Marieke boos en geeft Katleen een schop. Afhankelijk van het temperament kan Katleen nu een schop terug geven of geschrokken kijken en stilletjes verder scheppen. Als Marieke had gezegd: Hé, niet doen!, had Katleen het waarschijnlijk beter begrepen en was ze gestopt met wild scheppen.

Dit voorbeeld maakt duidelijk hoe lastig sociale situaties voor kinderen kunnen zijn. Doordat een meisje met het SvT vaak niet goed snapt wat andere kinderen bedoelen, ontstaan er makkelijk misverstanden. Kinderen reageren daar vaak op twee manieren op: de één wordt wilder en trekt zich van niemand meer wat aan, de ander trekt zich terug en gaat alleen spelen. Dat is voor één keer niet erg, maar wel als het een patroon wordt.

Tips voor ouders

- Vertellen wat je ziet

Gelukkig kunnen ouders hun dochters wel helpen in het omgaan met andere kinderen. Als ouders kun je meisjes helpen door niet alleen te laten ZIEN wat je bedoelt maar het ook te VERTELLEN. Dat kan de leerkracht ook doen. Daarnaast kunnen ouders hun kinderen stimuleren om met andere kinderen te spelen. Ze kunnen meisjes leren om actief naar kinderen toe te gaan. Om te vragen als ze iets niet begrijpen. Ze kunnen kinderen leren hoe ze een probleem oplossen. Daarnaast is het belangrijk dat de ouders het meisje duidelijk maken welk gedrag sociaal niet acceptabel is en welke alternatieven er mogelijk zijn.

Door ongewenst gedrag te benoemen, het storende ervan te verduidelijken en een alternatief voor te stellen, kan het meisje de sociale regels in haar vertrouwde omgeving trainen. Het is belangrijk dat het kind het verband herkent tussen haar gedrag en de reactie hierop van de ouders.

Vooral bij meisjes met het SvT die de sociale regels slecht begrijpen, kan het nodig zijn wat sterker (positief of negatief) te reageren en er zorg voor dragen dat ze de emotie ervaart van haar gedrag. Een volgende stap, bij herhaling van storend gedrag, is het bestraffen van dit gedrag en nogmaals samen met het kind bespreken hoe het beter op deze situatie kan reageren. Als het kind in een zelfde situatie goed sociaal gereageerd heeft moet dit positief bekrachtigd worden en aangemoedigd worden om dit vol te houden. Dit is van groot belang, omdat het meisje met het SvT een positief zelfbeeld leert ontwikkelen. Ze moet kunnen ervaren dat ze in staat is tot positief sociaal gedrag en hiervoor beloond worden. De mooiste beloning zal zij hiervoor krijgen als ze tot echte vriendschap met leeftijdgenootjes kan komen. De ouders zijn de centrale figuren om het meisje met het SvT te helpen sociale regels beter onder de knie te krijgen en dienen hierbij ondersteund te worden. Ze moeten haar leren hoe ze de gedachten, gevoelens en intenties van anderen kan leren begrijpen.

Dit kan het best door in concrete situaties de tijd te nemen om te verduidelijken wat voor haar een raadsel blijkt. Het meisje hoeft zelf nog geen problemen te ondervinden om hieraan te werken. Ze moet op een positieve manier gestimuleerd worden om met anderen te leren omgaan, zodat dit niet op een straf neer komt, maar een plezierig ontdekken van de andere persoon. Ouders zijn het meest geschikt om het onaangepast sociaal gedrag van hun dochter op te merken en bij te sturen. Door consequent en adequaat te blijven reageren kan

De psychosociale ontwikkeling bij meisjes met het Turnersyndroom

het 'normaal' sociaal gedrag een gewoonte worden en voorkomt men een problematische ontwikkeling hiervan.

- Stimuleren sociale contacten

Verder is het goed kinderen te stimuleren in sociale contacten. Dat kan ook door clubjes buiten school. Het is hierbij belangrijk iets te zoeken waar een kind goed in is. Dat maakt het makkelijker om ook sociaal actief te zijn. Het is ook goed kinderen thuis uit te nodigen. Dan kunnen ouders hun kind wat coachen in het omgaan met andere kinderen. Bovendien zien ouders hoe hun kind met andere kinderen speelt. Door het meisje zeer vroeg in contact te brengen met andere kinderen kan ze de sociale regels die ze thuis, van haar ouders, in een voorspelbare en niet bedreigende omgeving heeft geleerd toepassen in de sociale contacten met leeftijdgenootjes. In al deze situaties is het belangrijk positief te reageren: vertel wat goed gaat! Dat is soms moeilijk omdat u als ouder vanuit bezorgdheid soms juist extra aandacht besteedt aan wat niet goed gaat. Maar uw dochter krijgt juist zelfvertrouwen doordat ze merkt wat ze goed kan.

Klein zijn

Klein zijn op zichzelf kan lastig zijn als je ergens niet bij kunt of als je geen goede kleding kunt vinden. Verder hoeft het geen problemen op te leveren. Toch kunnen kinderen er meer last van hebben. Soms gaan ze de clown uithangen. Soms worden ze als een jonger kind behandeld. Dat is niet de bedoeling. Het is belangrijk dat een kind aangesproken wordt op een niveau dat bij haar past.

Onhandig

Judith voetbalt drie keer in de week en doet aan hardlopen. Ze doet mee aan de schoolmusical en werkt bij Albert Heijn waar ze met vakken vullen merkt dat klein zijn soms onhandig is. "Ook als keeper is het soms lastig dat ik wat kleiner ben. Maar verder heb ik er eigenlijk geen last van."

Judith, 16 jaar



Tips voor ouders

- *Alert zijn op manier waarop kind wordt benaderd*

Het is belangrijk alert te zijn op de manier waarop meisjes worden benaderd. Kinderen met SvT worden vaker gepest, omdat ze zich vaak net wat anders gedragen dan andere kinderen. Kinderen die gepest worden kunnen daar lang last van hebben. Ouders die merken dat hun kind gepest wordt moeten dat op school meteen aankaarten. De school heeft de verantwoordelijkheid te zorgen dat pesten wordt aangepakt. Bij kleine kinderen kan de leerkracht al aandacht besteden aan het feit dat alle kinderen er anders uitzien of dat kinderen zich verschillend gedragen. Bij sommige kinderen is dat wat meer dan bij andere kinderen. Maar ieder kind is gelijkwaardig.

Jonge meisjes

Als meisjes ouder worden, na de kleuterperiode, worden sociale contacten steeds belangrijker. Meisjes met het SvT hebben soms meer moeite met het krijgen van vriendinnen. Het is mogelijk dat ze daardoor minder activiteiten op cultureel, sociaal of sportief vlak buitenshuis ondernemen.

Tips voor ouders

- *Blijven stimuleren*

Het is voor ouders en voor leerkrachten belangrijk kinderen in sociale contacten te blijven ondersteunen en stimuleren. Jong geleerd is oud gedaan! Welke rol kunnen ouders daarin spelen? Het is belangrijk meisjes te stimuleren tot het leggen van sociale contacten. Een negatieve ervaring kan er makkelijk toe leiden dat een kind zich terugtrekt en liever veilig thuis blijft spelen.

Een mogelijkheid om dit te doorbreken is het meisje te stimuleren om aan een buitenschoolse activiteit deel te nemen. Het is goed ze die activiteit zelf te laten kiezen en aan te sluiten bij iets waar ze goed in zijn. Ook nu weer kan het helpen om van te voren even door te nemen welke situatie een meisje tegen kan komen en wat ze dan kan doen.

Bijvoorbeeld:

- Hoe vind je de weg?
- Hoe stel je je voor?
- Welke andere kinderen zullen er zijn?
- Hoe neem je afscheid?

Aan de hand van poppenkast, rollenspelletjes of andere situaties kan ze zich voorbereiden op het contact met nieuwe leeftijdgenoten. Nadien kan het helpen even samen te bespreken hoe het gegaan is en of er zich problemen hebben voorgedaan.



Hoe meer meisjes met het SvT in de gelegenheid gesteld worden om contacten aan te gaan met leeftijdgenoten, hoe beter ze dit kunnen oefenen, hoe beter ze het onder de knie krijgen en des te minder zij zich zullen isoleren. Aan de andere kant is het ook belangrijk een kind te ondersteunen in een neiging om liever alleen te zijn dan met anderen. Niet iedereen hoeft omringd te zijn door hordes vrienden. Niet iedereen hoeft het populairste meisje van de klas te zijn. Ouders kunnen ervoor zorgen dat kinderen zich daar niet op blind staren. Dat ze oog hebben voor andere kinderen die misschien ook niet altijd even makkelijk vrienden maken. Het is belangrijk dat ouders in de gaten houden wanneer een kind zich zo terug trekt dat

het somber wordt. Het is een zoektocht naar de balans tussen ondersteunen van de eigen initiatieven van het meisje met SvT en het stimuleren van meisjes tot meer sociaal contact. Dat is een extra uitdaging voor ouders bij de opvoeding van een puber met het SvT.

Leren

Sommige meisjes hebben meer moeite het tempo op school bij te benen. Ze hebben vaak ook meer moeite met de leermiddelen die veel plaatjes bevatten. Ook kan werken in groepjes lastiger zijn.

Tips voor ouders

- Extra ondersteuning

Extra tijd bij taken kan meisjes helpen. Ook is het belangrijk instructies niet alleen visueel aan te bieden, maar ook verbaal.



Puberteit

Als meisjes ouder worden, gaan ze vaak meer merken dat ze anders zijn dan andere meisjes. Hun puberteitsontwikkeling gaat anders, ook al gebruiken ze medicatie. Lichamelijk zullen de verschillen door de medicatie misschien niet meer zo groot zijn. Veel meisjes voelen zich in emotioneel opzicht toch anders. Ze voelen zich vaker een buitenstaander bij vriendinnen die met hun uiterlijk en met vriendjes bezig zijn. Bij meisjes met het SvT gebeurt dat vaak minder sterk.

Tips voor ouders

- Erover leren praten

Het is goed meisjes op die leeftijd te leren hoe ze met anderen over het SvT kunnen praten. Niet iedereen hoeft te weten dat ze het SvT hebben. Maar het kan veel steun geven als meisjes ervaren dat ze een paar goede vriendinnen kunnen vertellen wat ze meemaken. Lotgenoten contact via de vereniging van patiënten met het SvT kan hierbij ook een grote rol spelen.

Naar het voortgezet onderwijs

De overgang naar het voortgezet onderwijs kan lastig zijn voor meisjes met het SvT. Een nieuwe omgeving, zelf de weg zoeken naar de nieuwe school, veel wisselende docenten, nieuwe medeleerlingen. Allemaal dingen die meer energie vragen.

Stukje rust

"In deze periode van puberteit wordt er op school met meiden onderling veel gesproken over ongesteld zijn en wordt bekeken hoe het bij jou zit met de borstontwikkeling. Als ze dan weten dat het bij jou gewoon iets langzamer gaat om een bepaalde reden, kan dat wel een stukje rust geven. Monique is daar namelijk erg mee bezig. Laatst vroeg een klasgenoot of ze al ongesteld was. Ze vindt het dan moeilijk snel een goede reactie te geven."

Madelief, moeder van Monique, 13 jaar

Tips voor ouders

- Extra voorbereiden

Voor ouders is het goed hier op voorbereid te zijn door met hun kind de weg naar school goed te oefenen. Ook kan het helpen al een keer door de school te lopen om de weg te vinden. Het is goed de mentor in te lichten over de specifieke problemen die het kind kan tegenkomen. Vaak helpt het als kinderen een 'buddy' krijgen, een medeleerling die hen helpt met praktische zaken als de weg vinden, huiswerk noteren en afspraken nakomen.

Onvruchtbaarheid.

Als meisjes ouder worden zullen ze ook meer gaan nadenken over het feit dat ze geen kinderen kunnen krijgen. Meisjes kunnen daar zelf verdrietig over zijn, het kan voor ouders ook verdriet geven. Het kan voor ouders pijnlijk zijn te beseffen dat ze nooit opa of oma zullen worden van een kind van hun dochter. Voor moeders is dit vaak nog lastiger te verwerken dan voor vaders.

Meisjes zelf kunnen gaan worstelen met hun onvruchtbaarheid. Het kan ze belemmeren in hun contact met jongens.

Tips voor ouders

- Een kind met het SvT: Super ouder gevraagd!

Wanneer je als ouders te horen krijgt dat je kind het SvT heeft geeft dat verdriet. Iedere ouder heeft dromen over hoe hun kind zich zal ontwikkelen. Het SvT kan een deel van die dromen verstoren. Het opvoeden van een kind met een aandoening zoals het SvT vraagt meer van ouders dan het opvoeden van een ander kind. U zult zich als ouders wellicht meer zorgen maken: welke consequenties heeft de aandoening voor uw dochter?. U wilt uw dochter graag zo goed mogelijk ondersteunen bij de beperkingen die ze kan hebben als gevolg van het SvT. Maar hoe u dat het beste kan doen is lang niet altijd duidelijk. Een kind met een aandoening als het SvT moet extra hobbels overwinnen om straks als volwassene zelfstandig te kunnen functioneren. Het kan pijn doen te zien dat uw kind daarmee geconfronteerd wordt. Het kan u verdriet doen dat uw dochter waarschijnlijk niet spontaan kinderen kan krijgen en dat u waarschijnlijk geen opa of oma zult worden van een kind van uw dochter. Veel ouders hebben vragen over de opvoeding van hun kinderen. Veel ouders voelen zich soms ook onzeker. Er zijn niet voor niets zoveel bladen op de markt die ingaan op vragen over opvoeding. Daar

hebben veel ouders steun aan. Als ouders van een kind met een aandoening als het SvT moet u veel meer zelf uitzoeken. Er is minder bekend over hoe u uw kind het beste kunt ondersteunen en over welk type onderwijs voor haar het beste is. De patiëntenvereniging kan hierin een belangrijke rol spelen. Daarnaast kunt u ook contact opnemen met een psycholoog of maatschappelijk werker. Zeker in de periode dat uw dochter zelfstandig gaat wonen kan het lastig zijn haar te laten gaan. Een kind loslaten op weg naar zelfstandigheid geeft vreugde, maar ook bezorgdheid. Dat is extra het geval wanneer uw kind een aandoening heeft en daardoor extra zorg vraagt. Dat dat veel van u als ouders vraagt, is iets waar nogal eens makkelijk overheen wordt gestapt. Het is goed als u deze extra zorgen bij uzelf herkent. Misschien kan het helpen er over te praten met iemand die u vertrouwt. Dat kunnen goede vrienden zijn, familie, of de huisarts. U kunt ook altijd contact opnemen met een psycholoog.

- Praten over het SvT: Vroeg voorlichten

Het is belangrijk van jongs af aan je kind te leren over het SvT te praten. Pas je aan aan het begripsniveau van het kind. Vertel bijvoorbeeld dat uw dochter klein is omdat ze geboren is met minder groeistoffen. Licht ze spelenderwijs voor over kinderen krijgen en seksualiteit. Meisjes met het SvT kunnen meestal geen biologisch eigen kind krijgen. Het is goed kinderen al van jongs af aan bewust te laten zijn van het feit dat niet iedere vrouw 'kinderen uit haar eigen buik krijgt'. Wees alert op voorbeelden van adoptie. Ben ook positief over voorbeelden van vrouwen die geen kinderen hebben. Zo leert een kind al van jongs af aan dat niet iedereen zomaar kinderen krijgt. Als het kind wat ouder wordt, kan ze ook begrijpen hoe dat voor haar zelf kan zijn. Ouders kunnen dan vertellen dat ze zelf geen kinderen uit hun eigen buik kunnen krijgen, maar dat ze wel op een andere manier moeder kunnen worden. Oudere meisjes kunnen er op deze leeftijd profijt van hebben als ze geleerd hebben over het SvT te praten. Ze kunnen het met vriendinnen of lotgenoten delen.

Oudere meisjes kunnen er op deze leeftijd profijt van hebben als ze geleerd hebben over het SvT te praten. Ze kunnen het met vriendinnen of lotgenoten delen.

Communicatie

Eigenlijk is het bij meiden met Turner niet anders als bij andere kinderen. Voorlichting op diverse terreinen geef je als kinderen daar verstandelijk ook voldoende rijp voor zijn.

Boodschap is dan ook: kijk goed of je kind vragen heeft en ga er dan over praten op het niveau van het kind. Sluit goed aan bij wat zij wil weten. Overlaad haar niet met informatie. Ga dus niet met een vierjarige over groeihormonen praten, maar doe het op hun niveau. Maar begin er in elk geval wel zo vroeg mogelijk mee. Of je er in een dergelijk vroeg stadium al een naam aan geeft, is helemaal aan de ouder, maar ook afhankelijk van de leeftijd van je dochter. Door er zoveel mogelijk spelenderwijs over te praten, wordt het vanzelf iets van haar en meer een onderdeel van het gezin. En hoe meer zij er zelf vanaf weet, hoe beter ze bepaalde zaken kan plaatsen. Ook blijft ze niet rondlopen met vragen en komt ze op school niet zo snel voor verrassingen te staan. Als je probeert het zo lang mogelijk te verzwijgen, lijkt het alsof ze zich zou moeten schamen voor wat ze heeft. Probeer dat te allen tijde te voorkomen. Je dochter mag best weten dat ze anders is dan anderen.

Kleinste

Het kan zijn dat het je dochter al is opgevallen dat ze de kleinste van de klas is. Het kan dan fijn voor haar zijn te weten dat dit een oorzaak heeft. Dan kan ze er over praten en het een plek geven. Probeer daarom spelenderwijs en stapsgewijs steeds meer te vertellen over Turner en wat het voor haar betekent. In veel gevallen is niet precies te vertellen wat de toekomst zal brengen. Bespreek dat ook, wees daar eerlijk in.

Internet

Internet is natuurlijk een prima middel voor het vergaren van informatie. Echter, er zit wel degelijk een risico aan. Ook als meiden zelf op zoek gaan, terwijl ze al 'basisinformatie' van hun ouders hebben ontvangen. De ergste dingen over het syndroom zijn er terug te vinden, terwijl dat in veel gevallen helemaal niet hoeft te spelen. Daar maak je meiden wellicht onzeker mee of ze komen met nog meer vragen te zitten dan ze daarvóór al hadden. Begeleid dit dus ook goed als ouder. Probeer dan ook zo lang mogelijk de regie te houden over de informatievergaring.

Het surfen op internet is vanaf een bepaalde leeftijd niet meer tegen te houden. Dat geeft ook niet. Het is ook goed dat de meiden een eigen verantwoordelijkheid daar in nemen. Zolang ze maar beseffen dat alles wat ze tegenkomen niet op zichzelf moeten betrekken. Ook daarom is het dus belangrijk dat voor die tijd het meeste met ze is besproken. Internet kan ook een positieve bijdrage leveren om bijvoorbeeld in contact te komen met andere meisjes met SvT of vragen aan elkaar te stellen op speciale fora voor Turner.

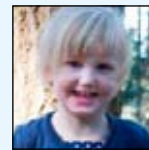
Open en eerlijk

Als je een dergelijk emotioneel onderwerp als onvruchtbaarheid bespreekt, zorg er dan voor dat je voldoende tijd en aandacht hebt om alle vragen die daaruit volgen met je dochter te bespreken. Doseer de informatie zorgvuldig en houd de gesprekken altijd open en eerlijk. Als blijkt dat je dochter meer vragen heeft dan je dacht, bespreek deze dan ook direct.

Dagboek

Weet je een antwoord niet, zeg dat dan ook eerlijk. Stel voor om dit bij de volgende afspraak met de arts te bespreken. Of ga samen op internet op zoek naar de antwoorden. Adviseer haar daarnaast om haar vragen op papier te zetten en samen te kijken welke vragen je kunt beantwoorden en welke je bewaart voor de afspraak bij de arts. Je kunt hier heel goed het Turnerpaspoort of het dagboek uit de voorlichtingsmap voor gebruiken.

Boodschap



De ouders van Lieve kregen het advies het maar aan 20 min mogelijk mensen te vertellen. 'Want misschien is er wel niets aan Lieve te zien. Maar aan de andere kant is het, bij verzwijgen, net alsof je je kind de boodschap meegeeft dat ze zich zou moeten schamen voor haar syndroom en dat wil ik absoluut niet', aldus de moeder van Lieve.

Janita, moeder van Lieve, 3 jaar

Meer informatie over de psychosociale ontwikkeling van meisjes met het SvT in de puberteit is terug te vinden in het boekje "Turner en puberteit, hoe zit dat?" (tab 2 van de voorlichtingsmap).

This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Dit boekje is geschreven voor meisjes en vrouwen met het syndroom van Turner (SvT), hun familie en de behandelaren bij wie zij onder regelmatige medische controle staan.

In dit boekje wordt uitgelegd wat het syndroom van Turner precies inhoudt. Verder wordt er speciaal stilgestaan bij de gevolgen en aandachtspunten voor jonge meisjes. Wat zijn de uiterlijke kenmerken? Hoe zit het met de lengtegroei? Hoe verloopt de psychosociale-ontwikkeling bij jonge meisjes? Allemaal vragen waarop dit boekje antwoord geeft.

Dit boekje maakt onderdeel uit van de voorlichtingsmap "Leven met Turner". In deze map is allerlei nuttige informatie over het syndroom van Turner terug te vinden.

Aan dit boekje en de voorlichtingsmap hebben onderstaande personen en organisaties meegewerkt.

UMC St. Radboud te Nijmegen.

Dr. B. Otten, Kinderarts-endocrinoloog

Dr. J. van Alfen, Kinderarts-endocrinoloog

Dr. H. Timmers, Endocrinoloog

Drs. K. Freriks, Arts-onderzoeker afdeling Endocriene Ziekten

Dr. C. Verhaak, Klinisch psycholoog kinderen en jeugdigen

Prof. Dr. R. Nijhuis, Hoogleraar paramedische wetenschappen

Dr.C. Beerendonk, Gynaecoloog

Drs. J. Timmermans, Cardioloog

Dr. D. Kunst, KNO arts

Overig.

Dr. F. Verlinde, arts onderzoeker en patiëntenvereniging Turnerkontakt (www.turnerkontakt.be)

H. Mijnaerends en L. Wilms, bestuursleden patiëntenvereniging TCN (www.turnercontact.nl)

T. Puntman, Illustrator Studio Theo Puntman (www.theopuntman.nl)

Drs. R. Westra, Product Manager Ferring B.V. (www.Ferring.nl)