



PÆDIATRISK OG VOKSEN MEDICINSK HELBREDS CHECKLISTE FOR PERSONER MED TURNER SYNDROM

Turner syndrom er en kompleks tilstand, som kan og bør ansues fra mange vinkler, således at alle aspekter af syndromet iagttages og anerkendes. Piger og kvinder med Turner syndrom kan og bør leve et liv, der er så normalt som muligt. Undervejs kan der være behov for hjælp af forskellig art. Således kan eksperthjælp være nødvendig fra forskellige medicinske specialer som genetik, pædiatri, gynækologi-obstetrik, endokrinologi, kardiologi, thorax-kirurgi, øre-næse-hals og andre specialer. Der kan også være behov for en psykologisk og social indsats. Man bør derfor ansue Turner syndrom fra en holistisk synsvinkel og fokusere på tilstandens udtryk gennem hele livet.

Denne checkliste skal tjene til, at den enkelte person kan få en så god og gennemgribende behandling som muligt, således at vigtige punkter ikke overses. Listen skal ikke ses som en komplet liste, ligesom alle de nævnte punkter ikke nødvendigvis er relevante for alle personer.

Listen kan være med til sikre et sammenhængende forløb for den enkelte person.

Claus H. Gravholt

Department of Endocrinology and Internal Medicine, Århus University Hospital

PÆDIATRISK CHECKLISTE

Navn
CPR nr.

DIAGNOSE:	Dato	Hvordan blev diagnosen sat?
Prænatal
Postnatal

VED DIAGNOSE:	Ja/nej	Dato
Karyotype
• Fjernelse af æggestokke ved tilstedeværelse af Y kromosom materiale
Ekkokardiografi/MR
UL af nyrer
Undersøgelse for evt hofteluksation
Orientering om Turnerforening

VÆKST:	Ja/nej	Dato
GH start
GH stop
Oxandrolon start
Oxandrolon stop

PUBERTET:	Ja/nej	Dato
Spontan pubertet
LH/FSH målt
UL af ovarier/uterus
Induceret pubertet
Menarche – spontan – henvisning til gynækolog – induceret
Behov for HRT	Type?
Behov for antikonception	Type?

PSYKOSOCIALT:	Ja/nej	Dato
Kognitiv udvikling
Støtteforanstaltninger
Specifikke uddannelsesmæssige problemer

GENERELT:	Hyppeghed
Højde, Vægt, BMI	Ved hvert besøg
Blodtryk	Ved hvert besøg (brug normalmateriale for børn)
Thyroidea funktion (fra 4 år), thyroidea antistoffer	Årligt
Gluten allergi antistoffer	12.–24. måned
HbA1c glucose	Årligt
OGTT	Ved behov
IGF-I	3.–12. måned afhængig af væksthormonbehandling
Insulin	Ved behov
Leverfunktion	Før pubertetsinduktion og ved voksen transition
Knoglealder	Ved behov
Diætetisk vejledning	Ved behov
Audiologisk udredning	Ved behov
Henvisning til talepædagog	Ved behov
Hjertemedicinsk udredning	Ved diagnose, herefter ved behov
Oftalmologisk udredning	Ved behov
Fodterapeut	Ved behov
Øre-næse-hals udredning	Ved behov
Dermatologisk udredning	Ved behov
Ortopædkirurgisk udredning	Ved behov
Bandagist	Ved behov
Klinisk psykologisk udredning	Ved behov
Genetisk udredning	Ved behov
Lipid status	Ved behov
D-vitamin status	Ved behov
Opmærksomhed omkring Turner syndrom grupper	Ved diagnose og ved behov

VOKSEN CHECKLISTE

Navn

CPR nr.

TRANSITION TIL VOKSEN MEDICINSK AFDELING:	
Henvielse til endokrinologisk afdeling eller gynækolog med interesse for Turner syndrom	
Endokrinolog/gynækolog sørger for henvisning til kardiolog	
Endokrinolog sørger for henvisning til gynækolog eller omvendt ved behov	
Rådgivning om generelle forhold	
Vurdering efter væksthormon behandling inkluderende:	
• Sluthøjde	
• Vægt og mål-vægt i fremtiden	
• BMI	
• Blodtryk	
• Thyroidea funktion	
• Thyroidea antistoffer	
• Faste blodsukker og HbA1c	
• Faste lipider	
• Leverfunktion	
• Nyrefunktion	
• PTH og D-vitamin	
• DEXA scanning med bestemmelse af knoglemineralitet	
• Ultralyd af uterus (ved behov)	
• Ekkokardiografi	
• MR scanning af aorta og øvrige store blodkar	

AMBULANT KONTROL (Årligt med mindre der er behov for hyppigere besøg):	
Vægt	Årligt
BMI	Årligt
Thyroidea funktion	Årligt
Nyrefunktion	Årligt
Faste lipider	Årligt
Faste blodsukker og HbA1c	Årligt
Thyroidea og gluten allergi antistoffer	Hvert 1.-5. år
PTH og D-vitamin	Hvert 1.-5. år
FSH og LH	Årligt
Livskvalitet	Hvert 1.-5. år
Cobalaminmangel (B12)	Årligt

Gynækologi og hormonbehandling:		
Behov for antikonception	Ja/Nej	Type?
Spontane menstruationer	Ja/cyclus	
Behov for HRT/bivirkninger	Ja/Nej	type HRT/ bivirkning
Fysiologisk dosis	Ja/Nej	(ændring i dosis?)
God compliance	Ja/Nej	
Gynækologiske symptomer	Ja/Nej	Type?
Ultralydsscanning endometriet	Ja/Nej	

Fertilitet:	Ja/Nej
Planer om graviditet?	
Vejledning om fertilitetsbehandling, æg donation og adoption	
Henvist til fertilitetsbehandling/æg-donation	

Kardiologi:	Hyppighed
Blodtryk	Årligt
Ekkokardiografi ved behov efter aftale med kardiolog	Hvert 1.-5. år
MR scanning af hjerte og aorta ved overgang til voksenafdeling og før graviditet og herefter ved behov	

Audiologi:	Hyppighed
Undersøgelse af hørelse	Hvert 5.-10. år
• Mellemøre problemer	
• Høreapparat	
• Høre test	

Knogler:	Hyppighed
Knogletæthed (DEXA scanning)	Hvert 2., 5. og 10. år
Fraktur anamnese	
Kalk og D-vitamintilskud	Årligt

Lever:	Hyppighed
Undersøgelse af levertal	Årligt
Ultralyd af lever	
Leverbiopsi (sjældent)	

Sociale forhold:	Hyppighed
Uddannelse – rådgivning	
Forhold til venner/kærester	
Behov for psykolog bistand	
Orientering om Turnerforening	

Reference

1. Bondy CA. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92:10-25