Ulrich-Turner-Syndrom (UTS)

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Therapiemöglichkeiten

Karyogramm

Monosomie X

    Schwere Verlaufsform

Grundlagen

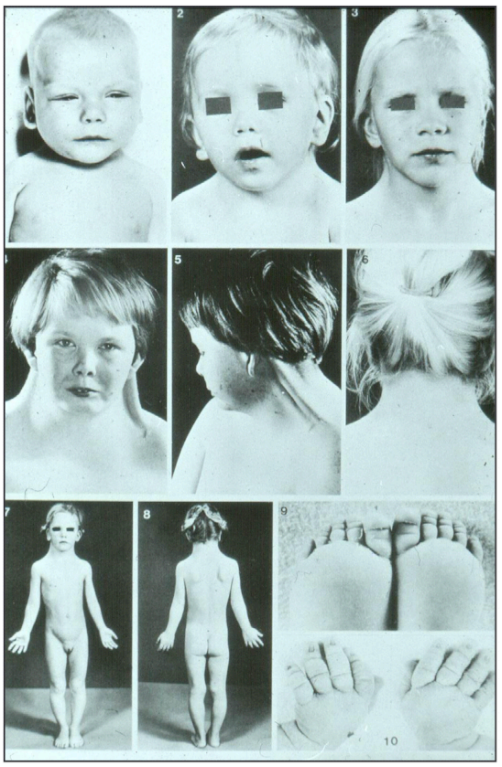
- 1: 2500 Mädchen
- **phänotypisch weniger auffällig**
    - Kleinwuchs
    - nur selten schwerere körperliche Auffälligkeiten
- **Monosomie X**
    - einzige lebensfähige Monosomie vom Menschen
- Funktionell ist praktisch nur ein X-Chromosom aktiv (X-Inaktivierung), daher kann
    - der **Verlust** eines X- oder Y-Chromosoms
    - sowie eine **Überzahl** von X-Chromosomen

  weitgehend kompensiert werden

Merkmale & Symptome

- **proportionierter Kleinwuchs** *(unbehandelt Endgröße ca. 140-150cm)*
- Evtl. Hand- und Fußrückenödeme
- Evtl. Pterygium colli *(="Flügelfell")*
- Evtl. tiefer inverser Haaransatz
- Evtl. weiter Mamillenabstand

- Evtl. breiter Thorax

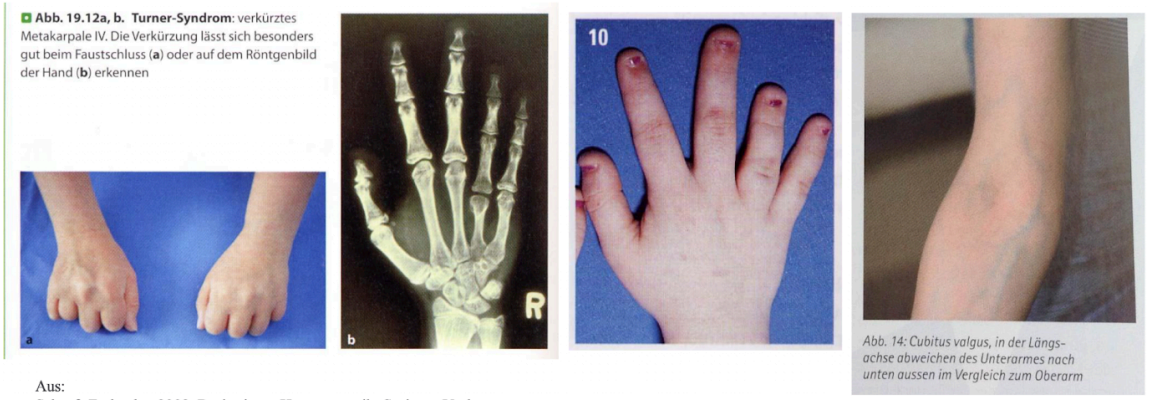


Pterygium colli



weiter Mamillenabstand

- Evtl. Verkürzung des Metakarpale 4 und Cubitus valgus



Aus:

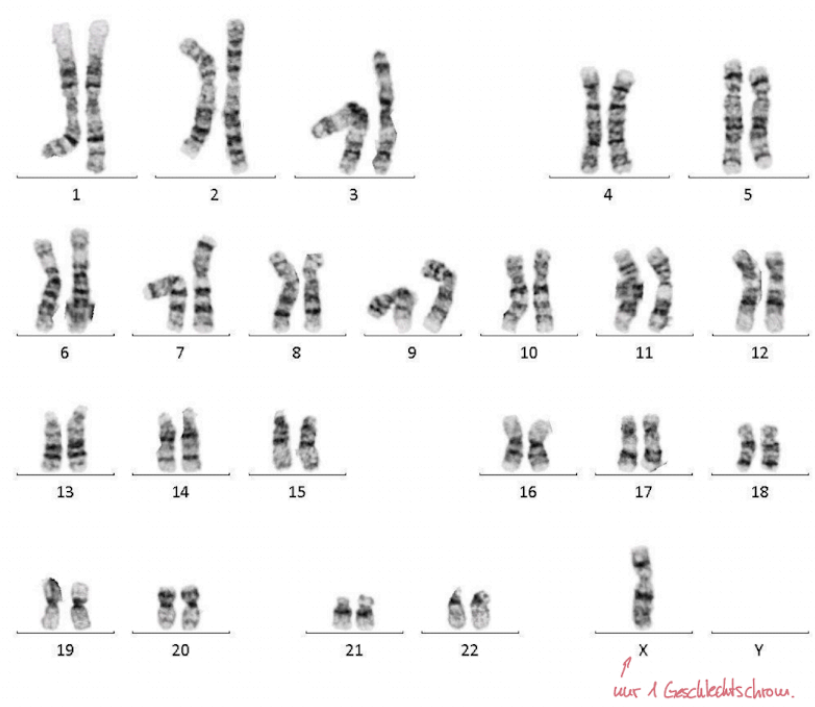
- **Primäre Amenorrhoe, 97% Gonadendysgenesie (Infertilität)**
- Herzfehler (meist des linken Herzens, z.B. Aortenisthmusstenose, VSD) >40%
- Nierenfehlbildungen, z.B. Hufeisenniere
- Diabetes, Hypothyreose, Schwerhörigkeit

- IQ ca. 15-20 IQ-Punkte unter dem von Geschwistern, häufig sprachlich sehr begabt, weniger im räumlichen Vorstellugnsvermögen

Therapiemöglichkeiten

- Ggfs. operative Korrektur eines Herzfehlers
- **Wachstumshormone**
- **Östrogene**
- Gonadenentfernung bei 45,X / 46,XY

Karyogramm



45,X

Monosomie X

Schwere Verlaufsform

- **pränatal schwerwiegend**, meist fatale Prognose (Spontanabort):
  - zervikales Lymphödem bzw. cystisches Hygrom
  - generalisiertes Ödem mit Ascites und Hydrothorax

- bis hin zu *Hydrops fetalis*
- Evtl. Herzfehler





- **98% der Feten mit 45,X sterben intrauterin spontan ab**
- Jede 10. Spontanabort beruht auf dieser Chromosomstörung

