



Regione Lombardia
Sanità

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

TURNER SINDROME DI

Codice esenzione RN0680

Definizione

La sindrome di Turner (SdT) è una sindrome cromosomica che trova la sua eziologia in una monosomia parziale o totale del cromosoma X. È un disordine che interessa 1/2.000-1/2.500 neonati di sesso femminile. Questa sindrome è caratterizzata da bassa statura, disgenesia gonadica e dismorfismi esterni e di alcuni organi interni.

La bassa statura è uno dei maggiori problemi dei soggetti con sindrome di Turner e dei loro genitori. In età adulta queste ragazze presentano una statura media di circa 142,5 cm (risultati del Gruppo Italiano di Studio sulla Sindrome di Turner).

Questi soggetti presentano frequentemente disgenesia gonadica e solo il 5-10% ha una funzionalità ovarica sufficiente ad innescare una normale pubertà. Solo in pochi casi si hanno mestruazioni spontanee, che peraltro persistono per un periodo di tempo limitato.

I segni dismorfici esterni sono vari e caratteristici tanto da essere definiti "turneriani".

Frequenti sono i dismorfismi scheletrici. Una attenzione particolare va posta alla prevenzione e alla cura della scoliosi, che frequentemente si manifesta durante la età evolutiva.

Le malformazioni degli organi interni interessano in particolare l'apparato cardiovascolare e quello urinario. Circa il 25-30% di queste pazienti presentano difetti cardiaci congeniti, rispetto al 2% della popolazione generale: aorta bicuspidale, coartazione dell'aorta e valvulopatia aortica. Si rileva anche una più alta prevalenza di dilatazione della radice aortica con progressione verso la formazione di aneurismi della aorta nell'età adulta, che, se non diagnosticati in tempo utile, mettono in pericolo di vita le pazienti.

Le pazienti hanno un rischio per malformazioni dell'apparato urinario di 9 volte superiore rispetto a quello della popolazione generale (30% vs 3.2%); è caratteristico il riscontro di rene a ferro di cavallo, in particolare nelle pazienti con cariotipo 45,X.

Esse presentano un'alta prevalenza di patologia dell'orecchio: le ipoacusie trasmissionali si rilevano nel 37% e le forme di ipoacusia percettiva (20% vs 1-2% della popolazione generale) si rilevano soprattutto nell'età adulta. Tali pazienti possono necessitare di apparecchiature protesiche.

I soggetti con SdT hanno un più alto rischio rispetto alla popolazione generale di sviluppare malattie autoimmuni, in particolare patologia tiroidea.

Queste pazienti mostrano, inoltre, un'alta prevalenza di malattia celiaca (6.4%), che è superiore a quella della popolazione generale (in Italia, 0.55%) e una demineralizzazione dell'osso, legata ad un difetto intrinseco esacerbato dai deficit ormonali, in particolare degli ormoni sessuali.

È presente nel corredo cromosomico di questi soggetti un mosaicismo della Y in una certa percentuale di casi, per i quali è da considerare la gonadectomia in relazione all'eventuale rischio di sviluppo di gonadoblastoma o altri tumori gonadici.

Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

I due principali segni clinici cardine della SdT ma non patognomonic, evidenziabili prevalentemente nella prima infanzia e in epoca peripuberale, ma anche in epoca adolescenziale/adulta, sono:

- bassa statura
- ipogonadismo

Tali segni possono essere associati a dismorfismi clinici e malformazione degli organi interni.

I principali segni clinici e patologie d'organo, che possono essere variamente associati tra di loro, sono riassunti in Appendice I.

In epoca prenatale, sono possibili indicatori di SdT:

- aumento traslucenza nucale o presenza igroma cistico all'ecografia fetale
- anomalie degli organi interni visibili all'ecografia fetale (malformazioni cardiache, urinarie, brachicefalia, polidramnios, oligodramnios, ritardo crescita intrauterino)
- anomalie allo screening materno (alfa-fetoproteina, hCG, inibina A, estriolo)

In epoca neonatale possibili indicatori di SdT sono varie associazioni tra le seguenti caratteristiche:

- note dismorfiche
- lunghezza 10° p.le per età gestazionale
- linfedema
- malformazioni cardiovascolari
- malformazioni renali

Criteri diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

ELEMENTI CLINICI

Non applicabile

DATI LABORATORISTICI

Non applicabile

ELEMENTI STRUMENTALI

Non applicabile

ELEMENTI GENETICI/BIOLOGIA MOLECOLARE

Il criterio essenziale per stabilire la diagnosi di SdT è il riscontro di una monosomia parziale o totale del cromosoma X all'esecuzione del cariotipo in un soggetto con fenotipo femminile.

Tutti i soggetti con sospetta SdT devono eseguire un cariotipo dopo la nascita, senza limite di età, anche se eseguito in epoca prenatale.

Il Collegio Americano di Genetica Medica raccomanda l'esecuzione di un cariotipo standard basato sull'analisi di 30 metafasi che permette l'identificazione di mosaicismi al 10% con una confidenza del 95%.

Secondo le linee guida europee (ECA) e italiane (SIGU) il cariotipo standard prevede l'analisi di 16 metafasi. Nel caso di riscontro di una monosomia X in tutte le cellule, non è necessario procedere all'analisi di altre

metafasi. Nel caso di sospetto mosaicismo si procede fino all'analisi di almeno 50-100 metafasi.

Se si riscontra un cariotipo standard normale con una clinica fortemente suggestiva per SdT, l'analisi citogenetica può essere estesa ad altri tessuti.

La presenza di mosaicismi 46,XX/45,X in femmine adulte non sospette di SdT dove la linea 45,X sia presente fino al 5% delle metafasi, non è da considerarsi patologica in quanto l'aneuploidia del cromosoma X (monosomia o trisomia) è legata in vitro all'avanzare dell'età della donna.

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare di origine genetica consulta il documento: **"L'attività di genetica medica e la diagnosi di malattia rara"**.

ULTERIORI ELEMENTI (NON ESSENZIALI PER LA DIAGNOSI)

Vedi criteri di ingresso

Ulteriori procedure diagnostiche importanti per la definizione della patologia:

- Valutazione auxo-antropometrica
- Valutazione dismorfologica (rilevazione stigmate turneriane)
- Valutazione cardiologica:
 - visita cardiologica
 - elettrocardiogramma / ECG
 - ecocardiogramma (2D, color-doppler)
 - risonanza magnetica / RM arco aortico: giovani/adulte e quando possibile effettuarlo non in sedazione
 - determinazione della pressione arteriosa (e misurazione a tutte le estremità)
- Valutazione nefro-urologica:
 - ecografia renale
 - uretro-cistografia/scintigrafia: in casi selezionati, su indicazione del nefrologo
- Valutazione funzione uditiva:
 - visita ORL: prima dei 6 anni
 - esame audiometrico/ABR (Auditory Brainstem Responses)
- Valutazione oculistica: prima visita a 12-18 mesi
- Valutazione ortopedica
 - tra 0-4 anni per valutazione eventuale dislocazione dell'anca
 - scoliosi
 - cifosi
- Valutazione endocrino-metabolica:
 - funzionalità gonadica (LH, FSH, estrogeni): 2 anni o > 10 anni; ecografia pelvica
 - funzionalità tiroidea (TSH, eventualmente FT4, anticorpi anti-tiroide e ecografia tiroidea): > 4 anni o comunque prima di eventuale inizio di terapia con GH
 - metabolismo glucidico (glicemia e insulinemia, eventualmente OGTT (test da carico orale di glucosio), emoglobina glicata / HbA1C): prima di eventuale inizio di terapia con GH
 - IGF-1: prima di eventuale inizio di terapia con GH
 - radiografia mano-polso sinistro per valutazione età ossea: > 2 anni di età
- Screening celiachia:
 - > 2 anni di età: anticorpi anti-transglutaminasi + IgA totali
 - se sintomi 2 anni: anticorpi anti-glutine + anticorpi anti-transglutaminasi + IgA totali
- Valutazione metabolismo calcio-fosforo (calcio, fosforo, vitamina D idrossilata) e mineralizzazione ossea (DEXA): > 6 anni

- Esami emato-biochimici:
- emocromo: prima di inizio eventuale terapia con GH
- funzionalità epatica, lipidica, renale
- screening trombotico: prima dell'inizio della terapia estroprogestinica
- Consulenza dermatologica: in base alla valutazione clinica
- Valutazione dentistica: > 2 anni. Ortodontista: verso 7 anni
- Consulenza psicologica
- Esecuzione di FISH o cariotipo molecolare per la ricerca di materiale cromosomico della Y da eseguire sicuramente in presenza di virilizzazione o di un cromosoma marcatore (frammento cromosomico sessuale di origine indeterminata, che potrebbe essere Y o X). La presenza di materiale cromosomico Y è associata al rischio di circa il 12% di sviluppare un gonadoblastoma.

CONDIZIONI CLINICHE CORRELATE CON LA PATOLOGIA IN OGGETTO DA NON CERTIFICARE

Donne adulte in assenza di sintomatologia clinica specifica con mosaicismo 45,X/46,XX dove la linea 45,X sia presente fino al 5% delle metafasi.

Criteri terapeutici

TERAPIE MEDICHE

Ormone della crescita (GH)

- Età evolutiva

Indipendentemente dalla presenza o meno di una patologica secrezione di GH, le pazienti con SdT possono essere sottoposte a terapia con GH biosintetico (nota AIFA 39, rivista G.U. 238 del 13/10/2009).

Anche se è ancora da stabilire con esattezza l'età di inizio terapia, si è concordi nel ritenere che questa terapia vada attuata il più precocemente possibile o quando si assiste a deflessione della curva di crescita. La terapia con GH è da eseguire ad alte dosi (0,30 - 0,37 mg/kg/settimana), preferibilmente in 7 dosi/settimana. La sospensione della terapia con GH è indicata quando si riduce la velocità di crescita - VC (< 2 cm/anno).

- Età di transizione

Non indicazione alla terapia con GH.

- Età adulta

Non indicazione alla terapia con GH.

Estroprogestinici

- Età puberale

In presenza di disgenesia gonadica (90% circa dei casi) è indicata terapia ormonale sostitutiva, che può essere iniziata con estrogeni a dosaggi molto bassi verso gli 11-12 anni di età cronologica, aumentando gradualmente la dose mimando il più possibile la progressione puberale fisiologica.

Il momento di inizio, la progressione nel dosaggio ed il tipo di terapia sostitutiva con estrogeni e la successiva introduzione del progesterone vanno personalizzati in relazione alla progressione della maturazione ossea e dello sviluppo puberale, monitorando lo spessore endometriale.

- Età adulta

In età adulta è consigliabile continuare la terapia combinata estro-progestinica a dosaggio sostitutivo fino all'età compatibile con l'età della menopausa, cioè fino a circa 50 anni. Il prolungamento di tale terapia oltre questa età deve essere valutata su base individuale e ha lo scopo di prevenire le manifestazioni legate soprattutto alla ridotta mineralizzazione ossea (osteoporosi).

Le pazienti con menarca e flussi spontanei sono potenzialmente fertili. Vanno perciò educate dal punto di

vista sessuale e per la prevenzione di gravidanze indesiderate. In caso di desiderio a concepire, dopo insuccesso dei tentativi per vie naturali e appropriata consulenza, è possibile sottoporre a protocolli di iperstimolazione ovarica le pazienti con follicoli ancora evidenziabili ecograficamente e livelli di ormone follicolo-stimolante (FSH), ormone luteinizzante (LH) ed estradiolo non compatibili con menopausa.

È prevedibile che in futuro possano essere applicate misure per il prelievo bioptico e la crio-conservazione di eventuali ovociti o follicoli ovarici.

Le pazienti con SdT che conducono una gravidanza sono a maggior rischio di mortalità cardiovascolare e dovrebbero sottoporsi a valutazione medica, con particolare considerazione del rischio cardiovascolare, prima di avviare la gravidanza.

Altri trattamenti medici

- Trattamento per ridotta tolleranza glucidica o diabete, se presenti (dieta povera di zuccheri, ipoglicemizzanti orali, insulina)
- Trattamento antiipertensivo se presente ipertensione arteriosa
- Trattamento per problematiche cardiache e renali, se presenti
- Dieta priva di glutine, se presente celiachia
- Dieta povera di lipidi, se presente dislipidemia, ed eventualmente trattamento medico
- Trattamento con ormoni tiroidei, se presente ipotiroidismo
- Trattamento ortodontico, se problemi odontoiatrici
- Protesi acustiche, se deficit uditivo
- Profilassi antibiotica nelle ragazze con malformazioni cardiache
- Se presente linfedema o pterigio del collo, indicati trattamenti linfatici drenanti, massaggi, fisioterapia, compressioni, esercizi muscolari; non indicati trattamenti con diuretici; non indicati in epoca prepubere interventi chirurgici correttivi
- Trattamento/prevenzione di osteopenia/osteoporosi: incoraggiare assunzione adeguata di calcio nella dieta (almeno 1000 mg/die di calcio < 10 anni, 1200 - 1500 mg/die dopo gli 11 anni); questo può comportare assunzione di supplementazione orale di calcio e vitamina D; non indicato l'utilizzo dei bifosfonati in età pediatrica (può essere indicato in età adulta).

INTERVENTI CHIRURGICI

<i>Tipo di intervento</i>	<i>Indicazioni</i>
Chirurgia cardiaca e vascolare	Coartazione aortica, dilatazione aortica a rischio
Chirurgia ORL e stomatologica (adenoidectomia, tonsillectomia, asportazione colesteatoma; malposizioni dentarie)	Secondo indicazione clinica
Chirurgia oftalmologica	Strabismo
Chirurgia urologica	Reflusso vescico-ureterale
Chirurgia ginecologica	Gonadectomia in caso di soggetti con cariotipo a mosaico e presenza di sequenze geniche derivanti dal cromosoma Y
Chirurgia plastica	Pterigio del collo, ipoplasia mammaria, cheloidi
Chirurgia o apparecchi ortopedici	Scoliosi, cifosi, eventuale dislocazione dell'anca

PIANO RIABILITATIVO

<i>Tipo intervento</i>	<i>Indicazioni</i>
Riabilitazione con ortofonia	Per la correzione di eventuali difetti patologici di pronuncia
Fisioterapico Psicomotorio	Secondo indicazione clinica

Difficoltà neurocognitive e psicosociali

La maggior parte delle pazienti ha un'intelligenza nella norma, ma circa il 10% presenta un ritardo di sviluppo. Un profilo neuropsicologico tipico è caratterizzato, in circa il 70% dei casi, da difficoltà specifiche (calcolo, risoluzione di problemi matematici, orientamento visuo-spaziale, attenzione, motricità fine). Talvolta si riscontra un profilo di tipo iperattivo con deficit dell'attenzione.

Durante l'adolescenza sono frequenti i comportamenti di isolamento, ansia e un certo grado di immaturità. Una bassa stima di sé può essere osservata in alcune pazienti che hanno un maggior rischio di ansietà, depressione, difficoltà nelle relazioni interpersonali, in particolari affettive. L'infertilità e alcune complicazioni (ORL o cardiache) possono compromettere la qualità di vita di queste pazienti.

In caso di importanti difficoltà neurocognitive è indicato un percorso terapeutico assistenziale specialistico.

Aspetti assistenziali

Considerare le normative che regolano l'invalidità civile (si vedano Legge 30 marzo 1971, n. 118 e Legge 5 febbraio 1992, n. 104). Dato che i soggetti con SdT possono avere manifestazioni cliniche differenti, non è possibile dare un'indicazione univoca. La normativa andrà applicata in relazione alle manifestazioni cliniche del singolo soggetto.

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta il documento: ***"Tutele sociali per i pazienti affetti da malattia rara"***.

Monitoraggio

ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

Il protocollo di follow-up deve seguire un determinato percorso e prefiggersi determinati obiettivi, che sono diversi a seconda della fase maturativa della paziente: fase prepuberale, puberale, adulta e delle eventuali patologie associate.

Follow-up per l'età pre-puberale e puberale:

- Valutazione auxo-antropometrica (controllo altezza, peso e proporzioni corporee ogni 6 mesi, fino al raggiungimento della statura finale)
- Esami emato-biochimici:
 - emocromo ogni 6-12 mesi
 - funzionalità epatica, renale e metabolismo lipidico ogni 12 mesi e su indicazione clinica
 - screening trombofilico: prima dell'inizio della terapia estroprogestinica
- Valutazione endocrino-metabolica:
 - funzionalità tiroidea (TSH, fT4): ogni 6-12 mesi; anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea se alterazione della funzionalità tiroidea
 - metabolismo glucidico: glicemia, insulinemia eventualmente OGTT e HbA1c ogni 6-12 mesi durante

terapia con GH e comunque dopo 10 anni

- IGF-I: ogni 6-12 mesi durante terapia con GH
- radiografia mano-polso sinistro per valutazione età ossea: ogni 12 mesi fino a saldatura delle cartilagini di accrescimento
- Screening per malattia celiaca (anticorpi anti-transglutaminasi): iniziare in assenza di sintomi > 2 anno di età e successivamente ogni 2-5 anni
- Determinazione della pressione arteriosa (PA): ogni 6 mesi. Se alterata monitoraggio PA delle 24 ore.
- Valutazione cardiologica, ECG ed ecocardiogramma: ogni 5 anni in assenza di patologia cardiovascolare, altrimenti in base a valutazione cardiologica.
- Ecografia addominale con studio epatico: in caso di alterazione degli indici di funzionalità epatica che persistono per 6-12 mesi; se persistono oltre i 12 mesi valutazione epatologica ed eventuale biopsia epatica.
- Valutazione metabolismo calcio-fosforo (calcio, fosforo, vitamina D idrossilata): annualmente se problemi ossei, ogni 2 anni negli altri casi.
- Densitometria ossea: pre-terapia estroprogestinica e successivamente ogni 12-24 mesi
- Controllo dermatologico: in base alla valutazione clinica
- Controllo ORL con valutazione audiometrica: ogni anno se otite media acuta ricorrente o perdita dell'udito, altrimenti ogni 2-3 anni
- Controllo oculistico: a 12- 18 mesi di età e valutazione periodica in relazione all'eventuale patologia presente
- Controllo ortopedico: tra 0-4 anni per valutazione eventuale dislocazione dell'anca; durante terapia con GH se presente scoliosi; in epoca puberale o in relazione ad eventuale patologia.
- Controllo dentistico: dopo i 2 anni
- Controllo ortodontistico: a 7 anni e durante la terapia con GH
- Consulenza psicologica o neuropsichiatrica infantile (test sviluppo mentale e psicomotorio, test cognitivi, test autostima e colloquio con genitori, rivalutazioni periodiche in caso di necessità).

Follow-up specifico per l'età puberale

- Funzionalità gonadica:
 - LH, FSH, estrogeni: pre-terapia sostitutiva; ogni 12 mesi se pubertà spontanea
 - ecografia pelvica: pre-terapia sostitutiva; ogni 12 mesi se pubertà spontanea; ogni 6-12 mesi con monitoraggio dello spessore endometriale dopo l'inizio della terapia estroprogestinica, fino a comparsa di menarca
- Valutazione segni prognostici di fertilità (mosaicismi, valori FSH, AMH, insorgenza spontanea pubertà)
- Controllo ginecologico
- RMN arco aortico: in età giovane-adulta

Follow-up per l'età adulta

- Valutazione endocrino-metabolica:
 - visita endocrinologica ogni 12 mesi
 - funzionalità tiroidea (TSH) ogni 12 mesi
 - fT4, anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea se alterazione della funzionalità tiroidea
 - metabolismo glucidico (glicemia, insulinemia, eventualmente OGTT e HbA1c) ogni 12 mesi
 - funzionalità epatica, renale e metabolismo lipidico: ogni 12 mesi, su indicazione clinica
- Screening per malattia celiaca (anticorpi anti-transglutaminasi): ogni 2-5 anni
- Determinazione della pressione arteriosa: ogni 6-12 mesi; se alterata monitoraggio PA delle 24 ore
- Valutazione cardiologica, ECG, ecocardiogramma e/o RM cardiaca: ogni 5 anni in assenza di patologia cardiovascolare, altrimenti in base a valutazione cardiologica, ed in ogni caso prima di avviare una gravidanza

- Ecografia addominale con studio epatico: in caso di alterazione degli indici di funzionalità epatica che persistono per 6-12 mesi; se persistono oltre i 12 mesi, valutazione epatologica ed eventuale biopsia epatica
- Valutazione metabolismo calcio-fosforo (calcio, fosforo, vitamina D idrossilata): annualmente se problemi ossei, ogni 2 anni negli altri casi
- Densitometria ossea (DEXA): ogni 4-5 anni (a cadenza biennale se T score < - 2.0)
- Valutazione ORL: ogni 2-3 anni
- Controllo oculistico: in base alla valutazione clinica
- Controllo dermatologico: in base alla valutazione clinica
- Controllo ortopedico: in base alla valutazione clinica
- Controllo ginecologico, Pap test, visita senologica, mammografia: come popolazione generale
- Consulenza psicologica o psichiatrica: in base alla valutazione clinica

Esame/Procedura	Indicazioni
Valutazione auxo-endocrinologica	Ogni 6-12 mesi
Funzionalità tiroidea (TSH, FT4)	Dai 4 anni ogni 6-12 mesi; se alterati, effettuare dosaggio anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea
Funzionalità gonadica (LH, FSH)	Prima dei 2 anni e dopo i 10 anni
Ecografia pelvica	Alla diagnosi; ogni 6-12 mesi nel periodo puberale
Glicemia, insulinemia	Prima di iniziare il trattamento con GH; ogni 6-12 mesi in corso di trattamento con GH; ogni 6-12 mesi se età > di 10 anni; se alterati eseguire HbA1c e OGTT.
IGF1	Prima di iniziare trattamento con GH; ogni 6-12 mesi in corso di trattamento con GH
Radiografia (Rx) mano-polso sinistro per età ossea	Ogni 12 mesi a partire dall'età > 2 anni e fino a saldatura
Metabolismo lipidico, funzionalità epatica	Ogni 12-24 mesi su indicazione clinica. Se alterati eseguire HbA1c e OGTT.
Funzionalità renale, ecografia renale	Alla diagnosi; su indicazione clinica
Screening per celiachia	Dopo i 2 anni di età ogni 2-5 anni
Screening trombolitico	Pre-terapia con GH
Valutazione cardiologica con elettrocardiogramma (ECG) ed ecocardiogramma RM aorta	Alla diagnosi; ogni 5 anni o su indicazione clinica; prima di un'eventuale gravidanza; In età giovane/adulta; prima di un'eventuale gravidanza
Misurazione della PA	Ogni 6-12 mesi
Valutazione del metabolismo fosfo-calcico DEXA	Dopo i 6 anni di età; ogni 2 anni se nella norma Pre-terapia estroprogestinica; in pubertà ogni 12-24 mesi; in età adulta ogni 4-5 anni
Valutazione ORL	Prima dei 6 anni; poi ogni 2-3 anni
Valutazione ortopedica	Prima dei 4 anni; poi dopo i 6 anni se presente cifosi/scoliosi
Valutazione oculistica	A 12-18 mesi; successivamente su indicazione clinica
Valutazione dermatologica	Su indicazione clinica
Valutazione dentistica	Dopo i 2 anni
Valutazione ortodontistica	Dopo i 7 anni
Valutazione ginecologica	A partire dalla pubertà
Consulenza genetica	Alla diagnosi e prima di un'eventuale gravidanza
Valutazione psicologica/NPI/psichiatrica	Alla diagnosi e su indicazione clinica

ELENCO DEGLI SPECIALISTI DA COINVOLGERE

Visita specialistica

Pediatra
Neonatologo
Endocrinologo pediatra e dell'adulto
Cardiologo
Ginecologo
Otorinolaringoiatra
Genetista
Nefrologo
Immunologo
Gastroenterologo
Dentista, ortodontista
Oculista
Dermatologo
Radiologo
Psicologo/neuropsichiatra infantile/psichiatra
Chirurgo plastico
Personale paramedico: infermieri, dietista, ortofonista, fisioterapista
Assistenti sociali

Indicazioni

Secondo indicazione clinica

Il follow-up della SdT in età evolutiva necessita della periodica valutazione del paziente da parte di differenti specialisti con l'esecuzione di indagini biomorali e strumentali. Al fine di concentrare tali prestazioni in tempi sufficientemente contenuti e di garantire un'adeguata presa in carico del paziente da parte del centro di riferimento, si ritiene opportuno che la loro erogazione avvenga con modalità di Day Hospital, nei casi in cui la complessità d'insieme delle prestazioni rientri in quella prevista dalla normativa.

Appendice I

SEGNI CLINICI E PATOLOGIE D'ORGANO

APPARATI/ORGANI	FENOTIPO	%
Endocrino metabolico	Ipogonadismo primario	90
	Tiroidite	34
	Ipotiroidismo	10
	Ridotta tolleranza glucidica	15-50
	Diabete mellito di tipo 2	10
Renale	Malformazioni renali (rene a ferro di cavallo, ptosi renale)	25-35
Cardiovascolare	Coartazione aortica	7-14
	Valvola aortica bicuspidale	14-34
	Iperensione	7-50
ORL e denti	Otite media cronica	53-73
	Ipoacusia	20-37
	Malposizioni dentarie	74
Occhi	Ptosi palpebrale	11
	Strabismo	17.75
Osteoarticolare	Palato ogivale	36
	Cubito valgo	47
	4° metacarpo breve	37
	Deformità di Madelung	7.5
	Scoliosi	12.5
Tegumenti	Basso impianto dei capelli	42
	Nevi pigmentati	26
	Pterigio del collo	25-74
	Linfedema	22-41
Auxologico	Bassa statura	100
	Torace a corazza	30
	Bassa velocità di crescita (< 10° p.le per età)	90

Bibliografia essenziale

Bondy CA for the turner syndrome consensus study group. Care of girls and women with Turner Syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study group. J Clin Endocrinol Metab 2007 Jan; 92(1): 10-25.

Kavoussi SK et al. Healthcare for adolescents with Turner syndrome. J Pediatr Adolesc Gynecol 2006 Aug;19(4): 257-65.

Donaldson MDC. Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer. Arch Dis Child 2006; 91: 513-520.

Sybert VP, McCauley E. Turner's Syndrome. N Engl J Med 2004; 351: 1227-1238.

Saenger P et al. Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2001; 86: 3061-3069.

Elsheikh M. Medical problems in adult women with Turner's syndrome. Ann Med 1999; 31: 99-105.

Il presente documento è stato prodotto nell'ambito del progetto: Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia - d.g.r. n. VII-9459 del 20/05/2009

**Redazione a cura degli specialisti dei Presidi di Rete
Contenuti aggiornati a Dicembre 2010**

*Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento
"Composizione del gruppo di lavoro"*

Per ulteriori informazioni:

*Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: raredis@marionegri.it
Telefono: 035-4535304 - Fax: 035-4535373*

Riferimenti bibliografici

*I contenuti del presente documento possono essere utilizzati citando la fonte originale:
Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:
TURNER SINDROME DI - codice esenzione RN0680
A cura degli specialisti della Rete Regionale per le Malattie Rare - Lombardia
Contenuti aggiornati a Dicembre 2010
<http://malattierare.marionegri.it/content/view/111/107>*

Stampato il: 23/06/2015



*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*