

# Medizinische Betreuung von jungen Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom in Deutschland

## Medical care of young women with Turner syndrome in Germany



### Autoren

Helmuth-Günther Dörr<sup>1</sup>, Markus Bettendorf<sup>2</sup>, Gerhard Binder<sup>3</sup>, Jürgen Brämwig<sup>4</sup>, Berthold P. Hauffa<sup>5</sup>, Paul-Martin Holterhus<sup>6</sup>, Klaus Mohnike<sup>7</sup>, Heinrich Schmidt<sup>8</sup>, Günter K. Stalla<sup>9</sup>, Martin Wabitsch<sup>10</sup>, Joachim Wöfle<sup>11</sup>, und die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.<sup>12</sup>



### Institute

- 1 Kinder- und Jugendklinik, Universitätsklinikum Erlangen
- 2 Sektion Päd. Endokrinologie und Diabetologie, Zentrum Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg
- 3 Pädiatrische Endokrinologie, Universitätsklinikum Tübingen
- 4 Pädiatrische Endokrinologie, Universitätsklinikum Münster
- 5 Kinderklinik II, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinikum Essen
- 6 Bereich Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin I, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel
- 7 Universitätskinderklinik, Otto-von-Guericke-Universität, Magdeburg
- 8 Pädiatrische Endokrinologie & Diabetologie, Haunersche Kinderklinik der LMU München
- 9 Medicovert Neuroendokrinologie, München
- 10 Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Ulm
- 11 Universitätskinderklinik, Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Bonn
- 12 Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.; Geschäftsstelle: Am Bornstück 1, Dornburg

### Schlüsselwörter

Ullrich-Turner-Syndrom, Papierfragebogen, medizinische Betreuung, Netzwerk verschiedener Spezialisten

### Key words

Turner syndrome, paper questionnaire, adult care, framework of a multi-disciplinary team

### Bibliografie

DOI <https://doi.org/10.1055/a-0923-4191>

Online-Publikation: 24.7.2019

Dtsch Med Wochenschr 2020; 145: e18–e23

© Georg Thieme Verlag KG, Stuttgart · New York  
ISSN 0012-0472

### Korrespondenzadresse

Professor Dr. med. Helmuth-Günther Dörr  
Kinder- und Jugendklinik  
Universitätsklinikum Erlangen, Loschgstraße 15,  
91054 Erlangen  
[helmuth-guenther.doerr@uk-erlangen.de](mailto:helmuth-guenther.doerr@uk-erlangen.de)

### ZUSAMMENFASSUNG

**Hintergrund** Für die medizinische Betreuung von Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) nach dem Ende der kinderärztlichen Betreuung liegen zahlreiche Empfehlungen vor. Es gibt bisher keine Untersuchung, die die Betreuungssituation der Frauen in Deutschland analysiert hat.

**Methoden** Die Untersuchung wurde bei Frauen mit UTS (Alter  $\geq 18$  Jahre; Median 25 Jahre) im Jahr 2015 mit einem Fragebogen durchgeführt, der von einer französischen Arbeitsgruppe entwickelt und mit deren Erlaubnis verwendet wurde. Alle Frauen wurden im Kindesalter mit Wachstumshormonen behandelt. Die Frauen wurden über 11 kooperierende Zentren und über die Selbsthilfegruppe UTS identifiziert und von dort angeschrieben. Insgesamt konnten 130 Fragebögen ausgewertet werden.

**Ergebnisse** Von den 130 Frauen gaben 79 Frauen (61 %) gesundheitliche Probleme an. Bei einem einzigen Facharzt waren 38 % und bei 2 Fachärzten 42 % der Frauen in Dauerbetreuung. Am häufigsten wurde der Gynäkologe mit 80,3 %, gefolgt vom Allgemein-/Hausarzt mit 53,8 % genannt. Der HNO-Bereich wurde von 35 % als Problembereich angegeben, aber nur 3 % der Frauen waren bei einem HNO-Arzt. Die Frage, ob in einem Zeitraum von 4 Jahren mindestens eine der folgenden Untersuchungen (Blutdruckmessung, Blutzucker, Blutfette, Leberwerte, Schilddrüsenhormone, Herz-Ultraschall und Audiogramm) erfolgt sei, wurde wie folgt beantwortet: Blutdruckmessung (85 %), Blutzucker (47 %), Blutfette (41 %), Leberwerte (46 %), Schilddrüsenhormone (44 %), Echokardio-

grafie (57 %) und Audiogramm (35 %). Eine Untersuchung mit allen 7 Parametern wurde bei 9,8 % der Frauen durchgeführt. Bei 103 Frauen (80,5 %) wurde eine Hormonersatztherapie mit Sexualsteroiden durchgeführt. Weitere Medikamente nahmen 76 Frauen ein, wobei Schilddrüsenhormone (44 %) und Antihypertensiva (11 %) am häufigsten genannt wurden.

**Schlussfolgerungen** In der Studie wird erstmals die medizinische Versorgungssituation von jungen Frauen mit UTS analysiert. Die Ergebnisse zeigen, dass die Betreuung der Frauen nicht immer optimal ist, die Gründe dafür bleiben nach dieser Studie offen. Aufgrund der zahlreichen und unterschiedlichen Komorbiditäten ist die Betreuung der Frauen komplex und sollte daher multidisziplinär von verschiedenen Fachärzten unter der Leitung eines Arztes erbracht werden.

## ABSTRACT

**Background** Many recommendations for medical care for women with Turner syndrome (TS) have been published in the past. There are no studies that analyse the care situation of the women in Germany until now.

**Methods** The study was performed in 2015 based on a questionnaire that was completed by TS women (aged  $\geq 18$  years; median: 25 years). The questionnaire was devised by a French team and used with their permission. All women had received growth hormone treatment during childhood. The women were identified and addressed in writing through eleven coop-

erating centers and the support group. In all, 130 questionnaires were evaluated.

**Results** 79 of the 130 women (61 %) stated that they had health problems. 38 % of the women were under medical care by only one physician and 42 % by two physicians. The gynecologist was mentioned most often (by 80.3 %), followed by the family physician (53.8 %). ENT was mentioned as a problem system by 35 %, but only 3 % of the women attended an ENT physician. The question as to whether at least one of the following examinations (measurements of blood pressure, blood sugar, blood fats, liver function and/or thyroid hormones, echocardiographic and/or audiogram examination) had been performed during a period of 4 years was answered as follows: blood pressure (85 %), blood sugar (47 %), blood fats (41 %), liver function (46 %), thyroid hormones (44 %), echocardiography (57 %) and audiogram (35 %). A comprehensive examination was performed in 9.8 % of the women. 103 women (80.5 %) received sexual hormone replacement therapy. 76 women were on further drugs; thyroid hormones (44 %) and antihypertensive drugs (11 %) were stated most often.

**Conclusions** This is the first study which analyses the current situation of medical care of TS women in Germany. Our data show that medical care of young adult TS women is not optimal. The study cannot clarify the reasons. Due to the numerous and different comorbidities, the medical care of TS women is complex and should therefore be provided multidisciplinary by different specialists under the direction of one physician.

## Hintergrund

In Deutschland wurden bisher keine Daten zur medizinischen Betreuung von jungen Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) nach dem Ende der Betreuung beim pädiatrischen Endokrinologen<sup>1</sup> erhoben. Das UTS ist eine seltene Störung durch partiellen oder vollständigen Verlust eines Geschlechtschromosoms. Neben den Kardinalsymptomen Kleinwuchs und Gonadeninsuffizienz werden zahlreiche Komorbiditäten wie kardiovaskuläre Fehlbildungen, Hörstörungen, Fehlbildungen der Nieren oder endokrine Störungen wie eine Autoimmunthyreopathie Typ Hashimoto beschrieben [1]. Die Mortalität ist 3-mal so hoch wie in der Normalbevölkerung [2]. Zur Betreuung der betroffenen Frauen, insbesondere nach dem Ende der Betreuung beim Kinder- und Jugendarzt, liegen in der Literatur zahlreiche Empfehlungen und Stellungnahmen vor [3–7]. Die internationale Leitlinie zur klinischen Betreuung von Mädchen und Frauen mit UTS wurde in einem Konsens mit Vertretern von verschiedenen Fachgesellschaften im Jahr 2016 aktualisiert und 2017 publiziert [8]. Verschiedene Untersuchungen konnten zeigen, dass die medizinische Betreuung der Patientinnen in der Phase der Transition vom Übergang der pädiatrischen Betreuung in die Erwachsenenmedizin und auch danach nicht immer optimal verläuft [9–12].

1 **Anmerkung** Im vorliegenden Text wird aus Gründen der besseren Lesbarkeit ausschließlich die männliche Form verwendet. Sie bezieht sich auf Personen beiderlei Geschlechts.

## Methoden

Voraussetzung für die Teilnahme an der Studie, die 2015 durchgeführt wurde, war ein Alter  $\geq 18$  Jahre und eine Therapie mit Wachstumshormonen im Kindesalter. Für die Erhebung der Daten wurde der Fragebogen verwendet, der von der französischen Arbeitsgruppe von Professor Carel für eine Studie im Jahr 2001 entwickelt wurde [9, 13, 14]. Mit Erlaubnis von Carel wurden die Fragen von einer diplomierten Übersetzerin auf Deutsch übersetzt und anschließend von den Autoren auf Richtigkeit und Plausibilität überprüft. Der Papierfragebogen mit verschiedenen Fragenkomplexen hatte einen Umfang von 11 Seiten. Die Ergebnisse der Fragen zur „Lebenssituation“ wurden erst kürzlich publiziert [15]. Der Fragenkomplex „medizinische Betreuung“ beinhaltete Fragen nach aktuellen Gesundheitsproblemen, zu Arztkontakten, zu medizinischen Untersuchungen in den letzten 4 Jahren und zur aktuellen Hormonersatztherapie. An der Studie beteiligten sich 11 Zentren und die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. (siehe Autoren der Arbeit). Im ersten Schritt wurden von jedem Zentrum, auch vom federführenden Zentrum in Erlangen, die Frauen mit UTS identifiziert, die die Voraussetzungen für die Studie erfüllten. Diese Zahl wurde an die Studienzentrale nach Erlangen gemeldet. In Erlangen wurden die notwendigen Unterlagen wie Informationsschreiben, Fragebogen, vorfrankierter und voradressierter Rückumschlag (Adresse Erlangen) für jeden Patienten in einem vorfrankierten Umschlag zusammengestellt

und das Gesamtpaket wurde an das jeweilige Zentrum verschickt. Die Frauen wurden dann vom jeweiligen Zentrum angeschrieben. Der ausgefüllte Fragebogen sollte anonym, ohne Angabe des Absenders, in dem Rückumschlag nach Erlangen geschickt werden. Insgesamt wurden von den teilnehmenden Zentren 779 Frauen identifiziert und Unterlagen für 779 Frauen angefordert. Wir gehen davon aus, dass die 779 Fragebögen verschickt wurden. Von den Fragebögen kamen 176 zurück (Rücklaufquote 22,6%). Davon konnten 130 Fragebögen (16,7%) ausgewertet werden, wobei die einzelnen Fragenkomplexe nicht immer vollständig beantwortet wurden.

Die Untersuchung wurde von der Ethikkommission der Medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg (Antrag-Nr.: 80-13 B) am 17.04.2013 genehmigt. Die Daten wurden anonymisiert erhoben. Die Frauen wurden nur nach Alter, Postleitzahl des Wohnortes und Mitgliedschaft in der Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. gefragt.

Die statistische Auswertung erfolgte durch die Fa. Anfomed GmbH in Möhrendorf. Die Auswertung der Fragebögen erfolgte deskriptiv und die Ergebnisse wurden als prozentualer Anteil/Häufigkeiten und, wenn anwendbar, als Mittelwert und Standardabweichung dargestellt. Für den prozentualen Anteil wurde, soweit sinnvoll, das 95%-Konfidenzintervall nach Agresti-Coull berechnet. Statistische Vergleichsberechnungen mit Ermittlung von Wahrscheinlichkeiten wurden nicht durchgeführt, da es sich um eine explorative Vergleichsstudie zur Hypothesengenerierung handelt.

## Ergebnisse

In der vorliegenden Studie konnten die Fragebögen von 130 Frauen mit UTS analysiert werden. Von den Frauen waren 20,5% Mitglied in der Selbsthilfegruppe Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.

Die Frauen waren zum Zeitpunkt der Datenerhebung im Durchschnitt  $24,0 \pm 4,2$  (SD) Jahre alt. Die jüngste Teilnehmerin war 18 Jahre, die älteste 35 Jahre alt. Der Median lag bei 23 Jahren. Die meisten Fragebögen kamen mit 35,4% von Frauen aus Baden-Württemberg zurück, gefolgt von Bayern mit 20%, Nordrhein-Westfalen mit 10%, Schleswig-Holstein mit 7%, Sachsen-Anhalt mit 6% und Hessen mit 5%. Danach kamen Niedersachsen, Rheinland-Pfalz und Sachsen mit je 3%, Mecklenburg-Vorpommern mit 2%, Hamburg mit 2% sowie Berlin und Thüringen mit je 1%.

### Aktuelle Gesundheitsprobleme

Von den 130 Frauen gaben 79 Frauen (60,8%, 95%-KI 52,2–68,7%) Gesundheitsprobleme an; von 51 Frauen (39,2%, 95%-KI 31,3–47,8%) wurden keine Probleme berichtet. Bei der Frage nach den beteiligten Krankheitskomponenten wurde am häufigsten der HNO-Bereich mit 35% (95%-KI 25,8–46,5%) genannt, danach folgte der Bereich Magen/Darm mit 28% (95%-KI 19,1–38,6%), der kardiologische Bereich mit 22% (95%-KI 13,8–31,9%), die Schilddrüse mit 19% (95%-KI 11,7–29,1%) und der arterielle Bluthochdruck mit 16% (95%-KI 9,7–26,3%). Am häufigsten wurden von den Frauen (40,5%, 95%-KI 30,4–51,5%) 2 beteiligte Organsysteme angegeben.

► **Tab. 1** Beteiligte Fachärzte (%) bei der Betreuung der Frauen mit UTS; Vergleich der deutschen Daten mit den Daten aus Frankreich, die 2009 publiziert wurden [9].

	vorliegende Studie	Frankreich
Gynäkologe	80,3	53
Hausarzt/Allgemeinarzt	53,8	68
Erwachsenen-Endokrinologe	33,3	29
Kardiologie	6,8	–
HNO-Arzt	3,4	–
Kardiologe, HNO-Arzt + sonstige	–	10
pädiatrischer Endokrinologe	4,3	11

### Regelmäßige medizinische Betreuung im letzten Jahr (2014)

Die Frage wurde von 117 Frauen (90%) beantwortet. Bei 1 einzigen Arzt waren 44 Frauen (37,6%, 95%-KI 29,4–46,7%) in Betreuung; 49 Frauen (41,9%, 95%-KI 33,3–50,9%) wurden von 2 Ärzten aus unterschiedlichen Fachdisziplinen betreut. 20 Frauen (17,1%, 95%-KI 11,3–25,0%) gaben 3, 4 Frauen gaben 4 verschiedene beteiligte Fachärzte an (3,4%, 95%-KI 1,1–8,8%). Am häufigsten wurde der Gynäkologe mit 80,3% (95%-KI 72,2–86,6%), gefolgt vom Allgemeinarzt/Hausarzt mit 53,8% (95%-KI 44,8–62,2%), der Erwachsenen-Endokrinologe mit 33,3% (95%-KI 25,4–42,3%), der Kardiologie mit 6,8% (95%-KI 3,3–13,1%), der pädiatrische Endokrinologe mit 4,3% (95%-KI 1,6–9,9%) und der HNO-Arzt mit 3,4% (95%-KI 1,1–8,8%) genannt (► **Tab. 1**).

### Durchgeführte medizinische Untersuchungen in den letzten 4 Jahren (Zeitraum 2011–2014)

Hier machten 123 Frauen (94,6%) mindestens 1 Angabe zu den Untersuchungen Blutdruckmessung, Blutzucker, Blutfette, Leberwerte, Schilddrüsenhormone, Echokardiografie und Audiogramm. Bei 10 Frauen erfolgte nach ihrer Erinnerung nur 1 dieser Untersuchungen (8,13%, 95%-KI 4,3–14,5%), bei 20 Frauen 2 (16,3%, 95%-KI 10,7–23,9%), bei 26 Frauen 3 (21,1%, 95%-KI 14,8–29,2%), bei 21 Frauen 4 (17,1%, 95%-KI 11,4–24,8%), bei 16 Frauen 5 (13,0%, 95%-KI 8,1–20,2%), bei 18 Frauen 6 (14,6%, 95%-KI 9,4–22,0%) und bei 12 Frauen wurden alle 7 Untersuchungen (9,76%, 95%-KI 5,5–16,4%) durchgeführt. Der Blutdruck wurde in diesem Zeitraum bei 85% (95%-KI 78,2–90,5%), der Blutzucker bei 47% (95%-KI 38,6–55,5%), die Blutfette bei 41% (95%-KI 33,4–50,1%), die Leberwerte bei 46% (95%-KI 37,8–54,7%) und die Schilddrüsenhormone bei 44% (95%-KI 35,6–52,4%) der Frauen gemessen. Eine Echokardiografie und ein Audiogramm wurden bei 52% (95%-KI 43,8–60,7%) bzw. 35% (95%-KI 27,7–43,9%) der betroffenen Frauen durchgeführt (► **Tab. 2**).

► **Tab. 2** Anzahl der in einem Zeitraum von 4 Jahren mindestens 1-mal im Jahr durchgeführten medizinischen Untersuchungen (%); Vergleich der deutschen Daten mit den Daten aus Frankreich, die 2009 publiziert wurden [9].

durchgeführte Untersuchungen	vorliegende Studie	Frankreich
Blutfette	41	68
Blutdruck	85	62
Blutzucker	47	54
Schilddrüse	44	36
Leberwerte	46	16
Audiometrie	35	17
Herz-Echo	52	21
alle aufgeführten Untersuchungen	9,8	3,5

## Hormonersatztherapie

Die Frage wurde von 128 Frauen (98,4 %) beantwortet. Bei 103 Frauen erfolgte eine Hormonersatztherapie (80,5 %, 95 %-KI 72,7–86,5 %), 25 Frauen (19,5 %, 95 %-KI 13,5–27,3 %) hatten keine Therapie. Von den Frauen mit Hormonersatztherapie machten 85 Frauen (82,5 %) in einem Freitextfeld Angaben zur jeweiligen Therapie. Am häufigsten wurden orale Kombinationspräparate (Östrogene/Gestagene) mit folgenden Östrogenen verabreicht: Estradiol bzw. Estradiolvalerat (70,6 %, 95 %-KI 60,1–79,3 %), Ethinylestradiol (20 %, 95 %-KI 12,8–29,8 %) und konjugierte Östrogene (4,7 %, 95 %-KI 1,5–11,9 %).

## Einnahme von weiteren Medikamenten

Diese Frage wurde von 122 Frauen (93,8 %) beantwortet. Die Einnahme von Medikamenten wurde von 76 Frauen (62,3 %, 95 %-KI 53,4–70,4 %) bejaht; 46 Frauen nahmen keine Medikamente ein (37,7 %, 95 %-KI 29,6–46,6 %). Am häufigsten wurden Schilddrüsenhormone (44,3 %, 95 %-KI 35,8–53,1 %) und Antihypertensiva (10,7 %, 95 %-KI 6,2–17,5 %) genannt.

## Diskussion

Für die Betreuung der Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) beim Übergang in die Erwachsenenmedizin und im Erwachsenenalter liegen in der Literatur zahlreiche Empfehlungen vor [3–6, 16, 17]. Die internationale Leitlinie wurde 2016 geringfügig modifiziert und empfiehlt in der Nachsorge neben regelmäßigen Gewichtskontrollen und Blutdruckmessungen eine kardiologische Untersuchung, die je nach Risikoprofil unterschiedliche Untersuchungen wie transthorakale Echokardiografie oder Kardio-MRT beinhaltet, sowie eine mindestens jährliche laborchemische Kontrolle von Parametern wie Schilddrüsenhormonen, Blutfette, Leberwerte, Blutzucker und HbA1c [8].

Trotz der vielen Empfehlungen muss man kritisch hinterfragen, warum immer wieder Defizite in der medizinischen Betreuung der Frauen mit UTS berichtet werden. Bei erwachsenen Frau-

en in Australien erfolgten regelmäßige Untersuchungen nur bei 63 % und nur 44 % hatten eine adäquate ärztliche Nachsorge [18]. Bei einer Befragung von 102 Frauen mit UTS in Belgien, bei denen die Diagnose im Kindesalter gestellt wurde und die auch im Kindesalter betreut wurden, gaben 40 % gesundheitliche Probleme an und 13 % erhielten keine adäquate medizinische Nachsorge [19]. Bei einer Befragung von 29 erwachsenen Frauen in Polen stellte sich heraus, dass 19 Frauen (86,4 %) in der Nachsorge von Hausärzten betreut wurden und 73,6 % der Hausärzte über die Diagnose UTS nicht informiert waren [20]. Eine vergleichbare Untersuchung wurde bisher bei Frauen mit UTS in Deutschland nicht durchgeführt.

Die vorliegende Studie wurde 2015 in Deutschland schriftlich mit einem Papierfragebogen durchgeführt, der von der französischen Arbeitsgruppe von Carel entwickelt und mit deren Erlaubnis verwendet wurde [9]. Die deutschen Frauen wurden über die beteiligten Kliniken und über die Selbsthilfegruppe angeschrieben. In Frankreich wurden die klinischen und auxologischen Daten der Mädchen mit UTS unter der Therapie mit Wachstumshormon in einem zentralen Register dokumentiert. Darüber konnten auch die erwachsenen Frauen identifiziert und schriftlich zu der Studie eingeladen werden, wobei Daten von 568 Frauen ausgewertet wurden [9].

In der vorliegenden Untersuchung wurden von 79 Frauen mit UTS (61 %) gesundheitliche Probleme berichtet, wobei 2 Krankheitskomponenten am häufigsten von 40 % der Frauen berichtet wurden. Die Zahlen zur Häufigkeit eines Arztkontakts im jeweils vergangenen Jahr der Studie (Deutschland 2014, Frankreich 2000) waren in beiden Ländern vergleichbar (Deutschland 82 %, Frankreich 95 %). Sowohl in Deutschland als auch in Frankreich hatten die Frauen im jeweils vergangenen Jahr am häufigsten Kontakt mit einem Frauenarzt oder Allgemein-/Hausarzt. Von den deutschen Frauen wurde der Frauenarzt und von den Frauen in Frankreich der Allgemein-/Hausarzt am häufigsten genannt (► **Tab. 1**). Dies zeigt den hohen Stellenwert der frauenärztlichen und hausärztlichen Betreuung. Die Angaben zur Häufigkeit der weiteren beteiligten Fachkollegen wie Endokrinologe, Kardiologe oder HNO-Arzt unterschieden sich zwischen den beiden Ländern nicht. Hörstörungen wurden in der vorliegenden Untersuchung nicht direkt erfasst. Der HNO-Bereich wurde von den Frauen sowohl in Deutschland als auch in Frankreich als eine wichtige Krankheitskomponente des UTS genannt (Deutschland 35 %, Frankreich 26 %). Diese Angaben stimmen aber nicht mit den Angaben zur Häufigkeit der fachärztlichen Betreuung durch einen HNO-Arzt überein.

Die Bewertung der medizinischen Betreuung anhand von klinischen und laborchemischen Parametern ist schwierig. In der französischen Studie wurde von einer adäquaten Nachsorge gesprochen, wenn in einem Zeitraum von 4 Jahren bei den Frauen mindestens 1-mal eine Untersuchung wie Blutdruckmessung, Messung von Blutzucker, Schilddrüsenhormonen, Leberenzymen und Blutfetten, Audiometrie und eine kardiologische Untersuchung (Echokardiografie) durchgeführt wurde. Die Frequenz der als adäquat beurteilten Untersuchungen (siehe ► **Tab. 2**) variierte in Frankreich zwischen 16 % (Leberwerte) und 68 % (Blutfette). Alle Untersuchungen wurden in diesem Zeitraum bei 3,5 % der Frauen durchgeführt [9]. Bei der Beurteilung der medizinischen

Nachsorge in der vorliegenden Studie wurden die Kriterien der französischen Studie übernommen. Die Audiometrie wurde bei 35 %, die Echokardiografie bei 52 % und die Blutdruckmessung bei 85 % der Frauen durchgeführt. Im Vergleich mit den französischen Daten lag der Anteil der jeweiligen Untersuchungen bei den deutschen Frauen im Zeitraum von 2011 bis 2014 deutlich höher (► **Tab. 1**). Da zwischen den beiden Studien ein Zeitraum von 14 Jahren liegt, könnte man vorsichtig interpretieren, dass einzelne Empfehlungen zur Nachsorge der Patienten in den letzten Jahren in Deutschland umgesetzt wurden.

Die Frage nach dem für die Gesamtproblematik am besten geeigneten Erwachsenenmediziner kann nicht einfach beantwortet werden. Gynäkologen haben eine führende Rolle, da bei etwa 80 % der Frauen mit UTS eine Gonadendysgenese mit Ovarialinsuffizienz vorliegt und daher eine Hormonersatztherapie mit Östrogenen/Gestagenen notwendig ist [4, 5, 10]. Bei den Frauen mit erhaltener Ovarfunktion und regelmäßigen spontanen Zyklen muss über eine Kontrazeption und über die Möglichkeit einer Eizellentnahme und Kryokonservierung beraten werden [8]. Fragen wie Knochengesundheit, Fertilität und Schwangerschaft müssen ebenfalls adäquat besprochen werden.

In Frankreich wurde der jeweils betreuende Facharzt als ein wichtiger Faktor für eine konsistente Nachsorge identifiziert. Eine multivariate Analyse konnte zeigen, dass die Betreuung durch den Erwachsenen-Endokrinologen am besten war [9]. Dies kann dadurch erklärt werden, dass die relevanten Komorbiditäten wie Adipositas, Dyslipidämie und Diabetes mellitus (und Hypertonie) in den Bereich der Endokrinologie fallen. Die internationale Leitlinie fordert, dass der Prozess der Transition, d. h. der Übergang von der kinder-/jugendärztlichen Betreuung in die Erwachsenenmedizin, schon in der frühen Adoleszenz eingeleitet werden sollte [8]. Daher muss die Aufklärung über die assoziierten Komorbiditäten in der frühen Phase der Adoleszenz beginnen. In unserer Kohorte gaben 51 Frauen mit UTS (39 %) an, dass sie keine Gesundheitsprobleme haben, aber bei 103 Frauen (79 %) wurde eine Hormonersatztherapie durchgeführt. Man kann daher spekulieren, dass entweder die Gonadendysgenese von einem Teil der Frauen nicht als krankheitsrelevant angesehen wird oder aber Informationsdefizite vorliegen. Die vorliegende Studie hat einige Limitationen, die eine kritische Bewertung der Ergebnisse notwendig machen. Ein Bias kann nicht ausgeschlossen werden, da nur die Fragebögen von 130 Frauen mit UTS ausgewertet werden konnten. Die Frauen stammen aus allen Regionen Deutschlands, wobei 55,4 % der Fragebögen von Frauen aus Baden-Württemberg und Bayern zurückkamen. Eine Non-Responder-Analyse war nicht möglich. Die untersuchte Kohorte ist nicht repräsentativ für die Frauen mit UTS in Deutschland.

## Fazit

In der vorliegenden Untersuchung wird erstmals die Situation der medizinischen Betreuung von Frauen mit UTS in Deutschland nach dem Ende der kinderärztlichen Betreuung analysiert. Die Ergebnisse bestätigen die gesundheitlichen Probleme der Frauen und zeigen, dass die medizinische Betreuung der Frauen nicht optimal ist. Die Betreuung von Mädchen und jungen Frauen mit

Ullrich-Turner-Syndrom ist komplex und multimodal und kann nicht von 1 einzigen Facharzt bzw. 1 einzigen medizinischen Fachdisziplin geleistet werden. Neben der hausärztlichen Betreuung ist eine multidisziplinäre Betreuung durch Fachärzte wie Gynäkologen, Endokrinologen, Kardiologen, Augenärzte und HNO-Ärzte notwendig.

## KERNAUSSAGEN

- Von 61 % der Frauen mit UTS wurden im Jahr 2014 gesundheitliche Probleme berichtet.
- Mindestens 80 % der Frauen hatten 2014 einen Arztkontakt. An erster Stelle kam der Frauenarzt, gefolgt vom Allgemeinarzt/Hausarzt.
- Die Komorbiditäten wurden in einem Zeitraum von 4 Jahren (2011–2014) von den beteiligten Ärzten nicht immer adäquat erkannt bzw. überwacht.
- Die Betreuung der Frauen sollte multidisziplinär durch Fachärzte aus verschiedenen Fachdisziplinen erfolgen.

## Interessenkonflikt

Die Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht. Ein Teil der Daten wurde im Rahmen einer medizinischen Doktorarbeit verwendet. Wir möchten uns bei Frau Sabine Jeratsch für die Unterstützung bei der Zusammenstellung der Unterlagen bedanken. Wir bedanken uns bei Herrn Elmar Beck von der Fa. Anfomed GmbH für die statistische Auswertung und Beratung. Wir danken der Firma Novo Nordisk Pharma GmbH, die die Kosten der Studie (Übersetzung des Fragebogens, Druckkosten, Briefumschläge, Portokosten) durch eine Spende finanziell unterstützt hat.

## Literatur

- [1] Ranke MB, Saenger P. Turner's syndrome. *Lancet* 2001; 358: 309–314
- [2] Schoemaker MJ, Swerdlow AJ, Higgins CD et al. Mortality in women with turner syndrome in Great Britain: a national cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93: 4735–4742. doi:10.1210/jc.2008-1049
- [3] Saenger P, Bondy C. Turner syndrome: strategies to improve care outcomes. Foreword. *Pediatric endocrinology reviews: PER* 2012 9 (Suppl. 2): 696–697
- [4] Stalla GK, Athanasoulia AP, Führer D et al. Junge Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom – Empfehlungen eines Expertenworkshops zum Übergang in die Erwachsenenmedizin. *Der Gynäkologe* 2014; 47: 10
- [5] Pinsker JE. Clinical review: Turner syndrome: updating the paradigm of clinical care. *J Clin Endocrinol Metab* 2012; 97: E994–E1003. doi:10.1210/jc.2012-1245
- [6] Culen C, Ertl DA, Schubert K et al. Care of girls and women with Turner syndrome: beyond growth and hormones. *Endocrine connections* 2017; 6: R39–R51. doi:10.1530/ec-17-0036
- [7] Bondy CA. Care of girls and women with turner syndrome: a guideline of the turner syndrome study group. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92: 10–25
- [8] Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol* 2017; 177: G1–G70. doi:10.1530/eje-17-0430



- [9] Devernay M, Ecosse E, Coste J et al. Determinants of medical care for young women with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94: 3408–3413
- [10] Bondy C, Bakalov VK, Lange ED et al. Deficient medical care for adults with the Turner syndrome. *Annals of internal medicine* 2006; 145: 866–867
- [11] Ertl DA, Gleiss A, Schubert K et al. Health status, quality of life and medical care in adult women with Turner syndrome. *Endocrine connections* 2018; 7: 534–543. doi:10.1530/ec-18-0053
- [12] Davies MC. Lost in transition: the needs of adolescents with Turner syndrome. *BJOG* 2010; 117: 134–136. doi:10.1111/j.1471-0528.2009.02410.x
- [13] Carel JC, Ecosse E, Bastie-Sigeac I et al. Quality of life determinants in young women with turner's syndrome after growth hormone treatment: results of the StaTur population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90: 1992–1997
- [14] Carel JC, Elie C, Ecosse E et al. Self-esteem and social adjustment in young women with Turner syndrome—influence of pubertal management and sexuality: population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2006; 91: 2972–2979
- [15] Dorr HG, Bettendorf M, Binder G et al. Life Situation of Young women with Turner Syndrome: Results of a Questionnaire-based Study in Germany. *Dtsch Med Wochenschr* 2019. doi:10.1055/a-0841-9918 [Epub ahead of print]
- [16] Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW et al. Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer. *Arch Dis Child* 2006; 91: 513–520
- [17] Gracia Bouthelier R, Oliver Iguacel A, Gonzalez Casado I et al. Optimization of treatment in Turner's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004; 17 (Suppl. 3): 427–434
- [18] Pedreira CC, Hameed R, Kanumakala S et al. Health-care problems of Turner syndrome in the adult woman: a cross sectional study of a Victorian cohort and a case for transition. *Intern Med J* 2006; 36: 54–57
- [19] Verlinde F, Massa G, Lagrou K et al. Health and psychosocial status of patients with turner syndrome after transition to adulthood: the Belgian experience. *Horm Res* 2004; 62: 161–167. doi:10.1159/000080099
- [20] Gawlik A, Kaczor B, Kaminska H et al. Quality of medical follow-up of young women with Turner syndrome treated in one clinical center. *Horm Res Paediatr* 2012; 77: 222–228. doi:10.1159/000337780