

Interdisciplinary nature of the integrated care model for children with Turner Syndrome

Interdyscyplinarność w zintegrowanym modelu opieki nad dzieckiem chorym na zespół Turnera

ANNA TABOR^{1/}, JERZY STARZYK^{2/}, MAŁGORZATA SCHLEGEL-ZAWADZKA^{1/}

^{1/} Department of Human Nutrition, Institute of Public Health, Faculty of Health Care, Jagiellonian University Medical College, Krakow

^{2/} Endocrinology Clinic for Children and Youth, Polish-American Pediatric Institute, Medical Faculty, Jagiellonian University Medical College, Krakow

Turner syndrome (TS) is one of the most common chromosomal aberrations. Abnormalities regarding the number and structure of chromosome X and a following full or partial loss of its genetic material is the underlying cause of this disease. Characteristic somatic features for TS are: short stature, sexual infantilism, congenital webbing of the neck, cubitus valgus and low posterior hair line.

Taking into account the variety and complexity of the problems that TS children and their environment encounter, a proposed integrated care model for children with this genetic disease is shown including: 1) Clinical aspects, 2) Nutritional aspects, 3) Psychological and educational support, 4) Support in the execution of the TS patients' rights, 5) Social support – in special situations, 6) Also, the necessity to integrate the environment of TS patients and to include educational activities of TS associations cooperating with entities coping professionally with TS problems cannot be forgotten, 7) Preparation of the information booklet for the parents of children with TS including different problem groups which they encounter is very important. A factor integrating all these types of support which is at the same time their efficacy evaluation criterion is the quality of life.

Key words: care model, children, Turner Syndrome

Zespół Turnera (zT) to jedna z najczęściej występujących aberracji chromosomowych. Nieprawidłowości dotyczące liczby i struktury chromosomów X oraz związana z tym utrata części lub całości zlokalizowanego materiału genetycznego jest przyczyną wystąpienia tej jednostki chorobowej. Charakterystyczne cechy somatyczne w zespole Turnera to: niski wzrost, infantylnizm płciowy, wrodzona pletwistość szyi, koślawość łokci i niska linia włosów na karku.

Mając na względzie różnorodność i złożoność problemów, jakie napotykać dzieci z zT oraz ich środowisko, przedstawiono propozycję zintegrowanego modelu opieki nad dzieckiem z tym schorzeniem, uwzględniający: a) aspekty medyczne, b) aspekty żywieniowe, c) psychologiczne oraz edukacyjne wsparcie, d) pomoc w egzekwowaniu przysługujących osobom z zT praw, e) wsparcie socjalne – w sytuacjach szczególnych, f) integrację środowiska osób dotkniętych zT, g) objęcie chorych działalnością edukacyjną przez stowarzyszenia zT we współdziałaniu z podmiotami profesjonalnie rozwiązującymi problemy zT, h) broszurę informacyjną dla rodziców dzieci z zT obejmującą różne grupy problemów, z którymi się stykają. Czynnikiem integrującym wszystkie te rodzaje pomocy i zarazem kryterium oceny ich skuteczności jest jakość życia.

Słowa kluczowe: model opieki, dzieci, zespół Turnera

© Probl Hig Epidemiol 2006, 87(4): 372-381

www.phie.pl

Nadesłano: 20.11.2006

Zakwalifikowano do druku: 24.12.2006

Adres do korespondencji / Address for correspondence

Mgr Anna Tabor

Zakład Żywności Człowieka, Instytut Zdrowia Publicznego, Wydział Ochrony Zdrowia, Collegium Medicum UJ, ul. Grzegorzewska 20, 31-351 Kraków
tel. (0-12) 431-297, e-mail: atabor@cm-uj.krakow.pl

Introduction

Turner syndrome (TS) is one of the most common chromosomal aberrations. Abnormalities regarding the number and structure of chromosome X and a following full or partial loss of its genetic material is the underlying cause of this disease. Endocrinologists distinguish three basic forms of aberrations:

- absence of one X chromosome – X chromosome monosomy (45,X0);
- abnormal structure (structural aberrations) of one of the two X chromosomes, e.g. 46, X i(Xq),

Wstęp

Zespół Turnera (zT) – to jedna z najczęściej występujących aberracji chromosomowych. Nieprawidłowości dotyczące liczby i struktury chromosomów X oraz związana z tym utrata części lub całości zlokalizowanego materiału genetycznego jest przyczyną wystąpienia tej jednostki chorobowej. Endokrynolodzy wyróżniają trzy zasadnicze postacie aberracji:

- brak jednego chromosomu X – monosomia chromosomu X (45,X0);
- nieprawidłowa budowa (aberracje strukturalne) jednego z dwóch chromosomów X, np. 46,

46,X i(Xp), 46,X del(Xq), 46,X del(Xp), 46,X r(X), 46,X + m (m – marker chromosome with unspecified origin in a classic cytogenetic examination which can be a fragment of X, Y or one of the autosomal chromosomes);

- X chromosome mosaicism – presence of two or more different cell lines in the same patient, e.g. 45,X/46,XX, 45,X/46,X i(Xq), 45,X/46,X r(X), 45,X/46, XX/47,XXX [1-3].

Until recently, it was considered that the X chromosome monosomy accounts for over half of TS confirmed cases. More recent studies with the use of molecular biology techniques indicate that the majority of TS patients (72-75%) present mosaicism or X chromosome structural aberrations. The monosomy is found only in about 20% of cases. In the karyotype of 3 to 5% of TS patients chromosome Y (e.g. 45,X/46,XY) or its fragment [e.g.: 45,X/46,X f(Y)] is detected which involves a serious risk (20-30%) of development of tumours of dysgenetic gonads, in the first place *gonadoblastoma*, less often *dysgerminoma*. Thus the approach of choice in these patients is the removal of dysgenetic gonads [4,5].

First description of a person with TS comes from the 17th century medical book. A thorough recognition, however, and a description of the disease took place not before the 20th century. In 1938, monthly “Endocrinology” published a research of an American internist Henry Turner, entitled: *A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus*. Based on the examination results of 7 women he described characteristic somatic features including short stature, sexual infantilism, congenital webbing of the neck, cubitus valgus and low posterior hair line. These characteristics were called subsequently *a Turner syndrome* or *a Turner phenotype* and the name was quickly popularised. Isolated descriptions of patients with similar phenotype were presented already earlier, among others in 1925 by a Russian Szereszewski, and in 1930 by a German paediatrician Otton Ullrich who observed some specific developmental defects in children, characteristic for TS. It should be noted, however, that only the Turner’s publication allowed for the clinical distinction of a homogeneous syndrome [6,7].

TS is present in female patients of all races, nationalities, regions or world continents. So far, no significant correlation was demonstrated between the genetic defect specific for TS and parents’ age, administered medications, effect of toxins, environmental factors or any genetic problems. The disease can appear suddenly in the families wherein previously many healthy children were born.

X i(Xq), 46,X i(Xp), 46,X del(Xq), 46,X del(Xp), 46,X r(X), 46,X + m (m – chromosom markerowy o nieokreślonym pochodzeniu w klasycznym badaniu cytogenetycznym, który może być fragmentem chromosomu X, chromosomu Y albo jednym z chromosomów autosomalnych);

- mozaicyzm chromosomów X – występowanie dwóch lub większej liczby odmiennych linii komórkowych u tej samej pacjentki, np. 45,X/46,XX, 45,X/46,X i(Xq), 45,X/46,X r(X), 45,X/46, XX/47,XXX [1-3].

Do niedawna sądzono, że monosomia chromosomu X stanowi ponad połowę stwierdzonych przypadków zT. Nowsze badania, z użyciem technik biologii molekularnej wskazują, że u większości pacjentek z zT (72-75%) występuje mozaicyzm albo aberracje strukturalne chromosomu X. Monosomię stwierdza się tylko u około 20% chorych. W karyotypie 3 do 5% procent pacjentek z zT wykrywany jest chromosom Y (np.: 45,X/46,XY) lub jego fragment {np.: 45,X/46,X f(Y)}, co wiąże się z poważnym ryzykiem (20-30%) rozwoju nowotworów dysgenetycznych gonad, przede wszystkim *gonadoblastoma*, rzadziej *dysgerminoma*. Dlatego usunięcie dysgenetycznych gonad u tych chorych jest postępowaniem z wyboru [4,5].

Pierwszy opis osoby z zT pochodzi z XVII-wiecznej księgi medycznej. Gruntowne poznanie i opisanie choroby nastąpiło jednak dopiero w XX w. W 1938 r. miesięcznik “Endocrinology” opublikował pracę amerykańskiego lekarza internisty Henry’ego Turnera zatytułowaną: *A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus*. Na podstawie wyników badań 7 kobiet opisał on charakterystyczne cechy somatyczne takie, jak: niski wzrost, infantylizm płciowy, wrodzona pletwistość szyi, koślawość łokci i niska linia włosów na karku. Cechy te nazwano następnie *zespołem Turnera* lub *fenotypem turnerowskim*. Nazwa ta szybko upowszechniła się. Pojedyncze opisy pacjentek o podobnym fenotypie były przedstawiane już wcześniej m.in.: w 1925 r. przez Rosjanina Szereszewskiego, a w 1930 r. przez niemieckiego pediatrę Ottona Ullricha, który zaobserwował u dzieci pewne wady rozwojowe charakterystyczne dla zT. Należy jednak podkreślić, że dopiero publikacja Turnera pozwoliła na kliniczne wyodrębnienia jednolitego zespołu [6,7].

Zespół Turnera występuje u osób płci żeńskiej wszystkich ras, narodowości, regionów czy kontynentów świata. Dotychczas nie wykazano żadnej istotnej korelacji pomiędzy specyficznym dla zT defektem genetycznym a wiekiem rodziców, stosowanymi lekami, działaniem toksyn, czynnikami środowiskowymi lub jakimikolwiek problemami genetycznymi. Choroba może pojawić się nagle w rodzinach, w których wcześniej urodziło się wiele zdrowych dzieci.

Prevalence of TS equals 1 in 2000-2500 alive female newborns. In Poland, about 100 girls with TS is born yearly, and the whole population size with this syndrome equals 9-10 000. It is estimated that the number of cases in the world with TS equals 1.5 million [8].

Treatment of TS patients is based on the alleviation of the disease effects: growth shortage, absence of secondary sexual characteristics; enabling maternity (in vitro fertilization) [9]. Before the onset of treatment a detailed health assessment always needs to be performed to exclude the presence of any congenital malformations of internal organs.

Treatment of the growth shortage is based on the use of biosynthetic growth hormone (rhGH). Current treatment costs in Poland equal about 50 000 PLN per year. A fundamental step in this direction is "The National Poland Treatment Program of Growth Shortage following somatotrophic hypopituitarism, Turner syndrome and chronic renal failure for Children and Youth with the use of the growth hormone" developed by a team of specialists gathered around Prof. Tomasz Romer (Children's Memorial Health Institute in Warsaw) for the use of the Ministry of Health. So-called reference centers, licensed for growth hormone treatment based on consolidated diagnostic/therapeutic procedures reimbursed by National Health Fund (NFZ), were distinguished under the program [10].

Reasons for the realisation of the model

Diagnosis of TS usually modifies the relations and the way of functioning of the whole family of a diseased child. The disease is a challenge for the family, overcoming it and managing a new situation requires full mobilisation of strength and means from the family group. Families vary in the aspect of coping with stress and associated overload. Family's vulnerability and their regeneration force differs as well. The extent of the family crisis depends on the type and the extent of stress, as well as on the subsequent consequences for the family and on the general susceptibility of the family system to manage difficult situations. Scope of the family crisis depends also on the type of changes in which the family system is able to reconstruct its pre-crisis organisation. Other factors that may play a role include: additional stress accumulation, family's efforts towards activation and utilisation of new forces and resources, modified definition of former situation assuming another meaning for their current position.

The disease also makes the family face a task of supporting the patient, which becomes a crucial root

Częstość występowania zT wynosi 1 na 2000-2500 żywych noworodków płci żeńskiej. W Polsce rocznie rodzi się około 100 dziewczynek z zT, a liczebność całej populacji z tym zespołem wynosi 9-10 tys. osób. Na świecie liczbę osób z zT ocenia się na 1,5 mln [8].

Leczenie chorych na zT polega na łagodzeniu skutków choroby: niedoboru wzrostu, braku drugorzędowych cech płciowych, umożliwieniu macierzyństwa (zapłodnienie *in vitro*) [9]. Przed rozpoczęciem leczenia należy zawsze wykonać szczegółowy bilans zdrowia – dla wyłączenia obecności wad wrodzonych narządów wewnętrznych.

Leczenie niedoboru wzrostu polega na stosowaniu biosyntetycznego hormonu wzrostu (rhGH). Obecnie koszty leczenia w Polsce wynoszą ok. 50 tys. zł rocznie. Istotnym krokiem w tym kierunku jest: „Ogólnopolski Program Leczenia Niedoboru Wzrostu u Dzieci i Młodzieży w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera i przewlekłej niewydolności nerek, przez zastosowanie hormonu wzrostu” opracowany przez zespół specjalistów skupionych wokół prof. dr hab. Tomasza Romera (Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie) dla potrzeb Ministerstwa Zdrowia [10]. W ramach programu wyodrębniono tzw. ośrodki referencyjne – uprawnione do refundowanego przez NFZ leczenia hormonem wzrostu w oparciu o ujednolicone procedury diagnostyczno-terapeutyczne.

Przesłanki do realizacji modelu

Rozpoznanie zT zwykle modyfikuje relacje i sposób funkcjonowania rodziny chorego dziecka. Choroba jest wyzwaniem dla rodziny; jej przezwyciężenie i sprostanie nowej sytuacji wymaga od grupy rodzinnej pełnej mobilizacji sił i środków. Rodziny różnią się pod względem radzenia sobie ze stresem i związanymi z nim obciążeniami. Odmienna jest też podatność rodzinna na zagrożenia i ich siła regeneracyjna. Rozmiary kryzysu rodzinnego zależą od rodzaju i siły stresowej, jak również od wynikających z tego konsekwencji dla rodziny oraz ogólnej podatności systemu rodzinnego na radzenie sobie z trudnymi sytuacjami. Zakres kryzysu rodzinnego zależy także od rodzaju zmian, w jakim system rodzinny jest zdolny do zrekonstruowania swej przedkryzysowej organizacji. Istotną rolę odgrywają tutaj również inne czynniki takie, jak: nawarstwienie się dodatkowych stresów, wysiłki rodziny w celu uruchomienia i zastosowania nowych sił i środków, zmiany w sposobie definiowania przez rodzinę dotychczasowej sytuacji polegające na przyznaniu innego znaczenia swemu obecnemu położeniu.

Choroba stawia również przed rodziną zadanie wspomagania osoby chorej, co staje się również istot-

of crisis in the emotional sphere as well. Giving birth to a diseased child can be a source of a serious conflict between the spouses, connected with seeking the one guilty of this fact or with striving to free oneself from the responsibility of further child care.

Next to the difficulties caused to parents by a chronically diseased child, a responsibility for the onset of treatment appears. Dominant is the issue of building up financial resources for medications (not only for the growth hormone).

An essential issue for the parents of children with TS is coping with the information about the disease and establishing a relationship with the diseased child. It influences also a quality of patients' life. Besides health indicators (which is here mainly disease type) a situational context is of importance, including demographic/social characteristics of patients, personality, social structure in which a given person functions, and social support, assuming that the quality of life depends on adaptation abilities and health status, psychological and social resources arising from the social context.

Six groups of essential problems common for the families of children with TS have been identified as follows:

1. The extent of acceptance of the fact of having a sick child and difficulties related to it, including the necessity to inform the child about her disease and the way of delivering this information.
2. Parents have problems with the proper nutrition of children.

Feeding abnormalities may be due to: a) lack of generally accessible information on what nutrition references should be used for the patient – norms for children or for grown-ups? Nutrition references meaning the intake of nutrients and energy – expressed for one person per day, which should be received by the body in the form of properly combined and prepared meals and dishes – sufficient for the proper course of the processes of life support, metabolism, growth, development and restoration of the used cells and physical and occupational activity. These norms include differences in the body demands depending on: gender, age, physiological state, physical activity, life conditions and lifestyle specific for the identified groups. Quantitative surplus disturbs energetic balance of the organism which can result in obesity. Obesity can lead to hyperlipidemia, arterial hypertension, diabetes and heart diseases. In case of the TS these problems are especially important because the above mentioned conditions often coexist with the main disease and by synergy can

nym źródłem kryzysu w sferze emocjonalnej. Urodzenie dziecka chorego może być źródłem poważnego konfliktu pomiędzy małżonkami, powiązanego z szukaniem winnego tego faktu lub dążeniem do uwolnienia się od obowiązku dalszej opieki nad dzieckiem.

Obok trudności, jakie stwarza rodzicom dziecko przewlekle chore, pojawia się odpowiedzialność za rozpoczęcie leczenia. Dominujące znaczenie ma kwestia zdobycia środków finansowych na zakup leków (nie tylko hormonu wzrostu).

Zasadniczym problemem rodziców chorych na zT jest kwestia poradzenia sobie z informacją o chorobie oraz ustalenie relacji z chorym dzieckiem. Wpływa to również na jakość życia chorych. Obok wyznaczników zdrowotnych, jakim jest tutaj głównie rodzaj choroby, duże znaczenie przypisuje się kontekstowi sytuacyjnemu, do którego zalicza się: cechy demograficzno-społeczne chorych, osobowość, strukturę społeczną, w której badana osoba funkcjonuje oraz wsparcie społeczne przy założeniu, że jakość życia zależy od umiejętności adaptacji, zasobów zdrowotnych, psychologicznych i społecznych wynikających z kontekstu społecznego.

Wyróżnia się sześć grup zasadniczych problemów, wspólnych dla rodzin dzieci z zT. Są to:

- 1) Stopień zaakceptowania faktu posiadania dziecka chorego i związanych z tym trudności, w tym konieczność podjęcia decyzji o poinformowaniu dziecka o jego chorobie i sposobie przekazania tego faktu.
- 2) Rodzice mają problemy z prawidłowym żywieniem dzieci.

Nieprawidłowości w sposobie żywienia mogą wynikać z: a) braku ogólnie dostępnych informacji, jakie normy żywienia stosować dla chorego dziecka – normy dla dzieci czy dorosłych? Normy żywienia, czyli ilości składników odżywczych i energii – wyrażone w przeliczeniu na jedną osobę/dzień, które organizm powinien otrzymywać w postaci dań i posiłków prawidłowo zestawionych i przygotowanych – wystarczające na właściwy przebieg procesów związanych z utrzymaniem życia, przemianą materii, wzrostem, rozwojem i odbudową zużytych komórek, aktywnością fizyczną i zawodową. Normy te uwzględniają specyficzne dla wyróżnionych grup różnice w zapotrzebowaniu organizmu zależne od: płci, wieku, stanu fizjologicznego, aktywności fizycznej oraz warunków bytowych i trybu życia. Nadmiary ilościowe powodują zakłócenie bilansu energetycznego ustroju. Ich skutkiem może być otyłość. Otyłość natomiast może doprowadzić do hiperlipidemii, nadciśnienia tętniczego, cukrzycy oraz chorób serca. W przypadku zT problemy te są szczególnie istotne, ponieważ ww. schorzenia często współistnieją z chorobą główną i poprzez działanie synergistycznie mogą prowadzić do poważnych

lead to serious health complications; b) qualitative deficiencies effecting from the undersupply of essential nutrients including wholesome protein (as a result of introducing too late its source products), vitamins, essential macroelements (Ca, P, S, K, Na, Cl, Mg) and microelements (Fe, Zn, Cu, J, Se, Mn, Mo, Co, Cr, F); c) improper nutrient ratio e.g. excess of animal fats; d) abnormal feeding mode – too long breaks between meals or wrong combinations of particular meals.

3. Acceptance of the treatment method and especially of the necessity to build up funds for treatment, necessity of frequent visits to specialists and daily injections when the child is treated with the growth hormone.
4. Should the child's environment be informed about the disease? The problem arises in the moment of child's enrolment in the kindergarten or school and entering new peer groups.
5. Fears for child's future: a) acquiring proper profession, adequate for her possibilities and capabilities; b) the problem of daughter's infertility, difficulties to find a life partner.
 - o Because one of the disease characteristics is the growth shortage, parents often have big difficulties to treat their child according to her age. Infantilisation of the child is also caused by the fear for her health. An important factor sustaining the picture of the child being always small is parent's fear for the day when they will have to tell her about her infertility.
 - o Parents find themselves suddenly in a new situation where they have to cope with:
 - a) the child's "grudge" about being ill
 - b) their own feeling of guilt
 - c) psychological difficulties of accepting the child as their own, as resembling them.
 - o Parent's acceptance of a specified mechanism to cope with these problems determines their relation to a child, the way of perceiving her, her social functioning, and her knowledge about the disease and the treatment method. Different mechanisms of coping with child's disease were specified: rationalisation, denial, compensation and isolation.
 - o Information that a child has TS is for parents tantamount to the information of her permanent, irreversible defect, of the disease of which effects can only be alleviated. The parents find out that their child is and will always be in a way "disabled", "handicapped", "defective". Becoming aware of the disability of their own child can be treated as a real trauma. Such a state constitutes to an

komplikacji zdrowotnych; b) niedoborów jakościowych – są one skutkiem niedostatecznej podaży istotnych składników odżywczych, takich jak: białko pełnowartościowe (wynika to ze zbyt późnego wprowadzania produktów, które są jego źródłem), witaminy, niezbędne makropierwiastki (Ca, P, S, K, Na, Cl, Mg) i mikropierwiastki (Fe, Zn, Cu, J, Se, Mn, Mo, Co, Cr, F); c) niewłaściwego wzajemnego stosunku składników odżywczych np.: nadmiar tłuszczów pochodzenia zwierzęcego; d) nieprawidłowego trybu żywienia – zbyt długie przerwy między posiłkami lub złe zestawy poszczególnych posiłków.

- 3) Zaakceptowanie sposobu leczenia, a szczególnie: konieczności zdobywania funduszy na leczenie, konieczności częstych wizyt u specjalistów, codziennych zastrzyków, gdy dziecko jest leczone hormonem wzrostu.
- 4) Czy informować środowisko dziecka o jego chorobie? Problem pojawia się w momencie pójścia dziecka do przedszkola, szkoły i wchodzenia w nowe grupy rówieśnicze.
- 5) Obawy dotyczące przyszłości dziecka: a) zdobycie odpowiedniego zawodu, adekwatnego do jego możliwości i zdolności; b) problem bezpłodności córki, trudności w znalezieniu przez nią życiowego partnera.
 - o Ponieważ jedną z cech choroby jest niedobór wzrostu, rodzicom często sprawia dużą trudność traktowanie dziecka stosownie do jego wieku. Infantylicyzacja dziecka spowodowana jest również obawą o jego zdrowie. Ważnym czynnikiem, podtrzymującym obraz dziecka jako zawsze małego, jest obawa rodziców przed dniem, w którym będą musieli mu powiedzieć o bezpłodności.
 - o Rodzice znajdują się nagle w nowej sytuacji, w której muszą sobie poradzić z:
 - a) „pretensjami” dziecka, że jest chore,
 - b) własnym poczuciem winy,
 - c) psychologicznymi trudnościami uznania dziecka za własne, podobne do rodziców.
 - o Przyjęcie przez rodziców określonego mechanizmu radzenia sobie z tymi problemami wyznacza ich relację z dzieckiem; sposób jego postrzegania, funkcjonowanie społeczne dziecka, a także jego wiedzę o chorobie i sposobie leczenia. Wyodrębniono różne mechanizmy radzenia sobie z chorobą dziecka: racjonalizację, zaprzeczanie, kompensację i izolację.
 - o Powiadomienie, że dziecko choruje na zT jest dla rodziców równoznaczne z informacją o trwałym, nieodwracalnym defekcie ich dziecka, o chorobie, której skutki można jedynie łagodzić. Rodzice dowiadują się, że ich dziecko jest i zawsze będzie w jakiś sposób „ułomne”,

unexpected, surprising and overwhelming shock that acts as an anaesthetic injection. The way of coping with the trauma influences subsequently the relation to a child, to other family members and to the environment. Regardless of which of the mechanisms of psychological reaction to the fact of child's disease dominates in parents, some characteristics are common for everyone which is related to the TS specifics and ways of treatment.

- o Children's life quality indicators deviate significantly from normal [11,12].

„kalekie”, „uszkodzone”. Uświadomienie sobie faktu kalectwa własnego dziecka można traktować jako prawdziwy uraz psychiczny (traumę). Stan taki stanowi nieoczekiwany, zaskakujący i przygniatający szok, który działa jak „zastrzyk znieczulający”. Sposób poradzenia sobie z urazem psychicznym wpływa na dalszą relację z dzieckiem, z innymi członkami rodziny i otoczeniem. Niezależnie od tego, który z psychicznych mechanizmów dominuje u rodziców, pewne cechy są wspólne dla wszystkich. Jest to związane ze specyfiką zT i sposobów jego leczenia.

- o Wskaźniki jakości życia dzieci znacznie odbiegają od normalności [11,12].

Model characteristic

Taking into account the variety and complexity of the problems that TS children and their environment encounter, a proposed integrated care model for children with this genetic disease is shown (Fig. 1) including:

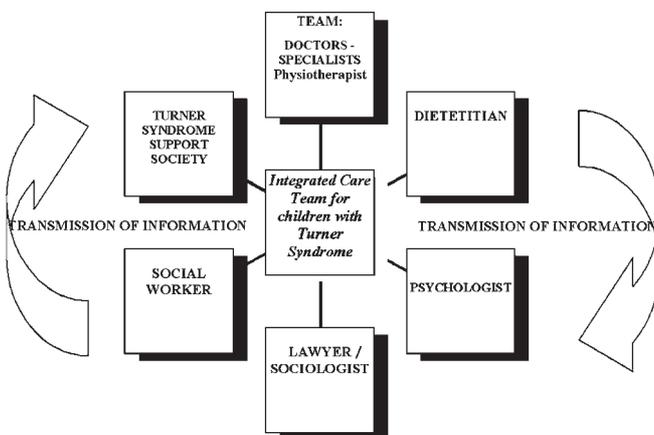


Fig. 1. Integrated care model

1) **clinical aspects** – TS patients form the group with higher risk of physical and psychosocial abnormalities, thus the recognition of TS involves a need of providing them with a system of integrated, multi-specialistic medical care, which basic assumptions are **Medical care standards** including diagnostic/therapeutic and rehabilitation procedures applied for particular age groups of TS patients (from a newborn to a grown-up woman), performed by multidisciplinary teams of specialists (primary healthcare physician, endocrinologist, paediatrician, gynaecologist, cardiologist, otolaryngologist, orthopaedist, physiotherapist), knowing perfectly the unique TS problems;

Charakterystyka modelu

Mając na względzie różnorodność i złożoność problemów, jakie napotykają dzieci z zT oraz ich środowisko, przedstawiono propozycję zintegrowanego modelu opieki nad dzieckiem z tym schorzeniem, uwzględniającego (ryc. 1):



Ryc. 1. Model zintegrowanej opieki

1) **aspekty kliniczne** – osoby z zT znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka występowania nieprawidłowości fizycznych oraz psychosocjologicznych. Zatem rozpoznanie zT pociąga za sobą konieczność zapewnienia im systemu zintegrowanej, wielospecjalistycznej pomocy medycznej, obejmującego w swoich podstawowych założeniach: **Standardy opieki medycznej**, na które składają się dostosowane do poszczególnych grup wiekowych osób z zT (od noworodka po dorosłą kobietę włącznie) procedury diagnostyczno-terapeutyczne i rehabilitacyjne, świadczone przez wielodyscyplinarne zespoły specjalistów (lekarz podstawowej opieki zdrowotnej, endokrynolog, pediatra, ginekolog, kardiolog, otolaryngolog, ortopeda, fizjoterapeuta), doskonale znające unikatowe problemy zT;

2) nutritional aspects – nutritional recommendations aiming to increase the treatment efficacy and to prevent the onset of coexisting diet-related diseases.

The purpose requires: a) examination of the nutritional habits of the family (proper and abnormal – from anorexia to obesity); b) defining dietary preferences of parents and children; c) evaluation of the diet effect on anthropometric characteristics of children (height, BMI, WHR, body circumferences, skin folds) and blood biochemical parameters (glucose, cholesterol fractions: LDL and HDL, triglycerides, unsaturated fatty acids, minerals: Mg, Na, Cl, K, Ca, P, vitamins – saturation and hormones) in identified genetic conditions; d) defining a relation between socioeconomic factors and the quality of life of children with TS; e) determination which factors predispose to the onset of diet-related coexisting diseases in the later period of life. It should be noted here that cooperation with a dietitian is essential to introduce the parents to the proper nutrition rules for children with TS and to their optimalisation;

3) Psychological and educational support oriented to counteract the effects of potential neuropsychological deficiency and the difficulties of psychosocial adaptation, performed by the specialists with proved up-to-date knowledge about solving these problems in patients with TS and in their environment.

4) Support in the execution of the TS patients' rights, especially the **equality** right in the occupational and social life (a lawyer, a sociologist);

5) In special situations – social support;

6) Also, the necessity to integrate the environment of TS patients and to include the educational activities of TS associations cooperating with entities coping professionally with Turner S problems **cannot be forgotten**. An important component of the integrated care system in this field in Poland is the statutory activity of the Polish Turner's Support Group. Experiences of both Turner's support groups active in other countries and in Poland prove that organizing support groups, holiday and integration camps, various meetings, trainings, providing comprehensive information about TS and cooperation with the entities coping professionally with TS is one of the very effective components of therapy and support [12].

7) Preparation of the information booklet for the parents of children with TS including different problem groups which they encounter **is very important**.

A factor integrating all these types of support which is at the same time their efficacy evaluation criterion is

2) aspekty żywieniowe – zalecenia żywieniowe, które mają na względzie podniesienie skuteczności leczenia i zapobieganie powstawaniu współistniejących chorób dietozależnych. W tym celu należy: a) zbadać zachowania żywieniowe w rodzinach (prawidłowe i zaburzone – od anoreksji do otyłości); b) określić preferencje pokarmowe rodziców i dzieci; c) ocenić wpływ diety na cechy antropometryczne dzieci (wzrost, BMI, WHR, obwody, fałdy) oraz parametry biochemiczne krwi (glukozę, cholesterol – frakcje: LDL i HDL, triglicerydy, nienasycone kwasy tłuszczowe, składniki mineralne: Mg, Na, Cl, K, Ca, P, witaminy – wysycenie oraz hormony) przy stwierdzonych uwarunkowaniach genetycznych; d) określić związek między czynnikami socjoekonomicznymi a jakością życia dzieci z zT; e) stwierdzić, które z czynników predysponują do powstania w późniejszym okresie życia współistniejących chorób dietozależnych. Należy podkreślić, że konieczna jest tutaj współpraca z dietetyczką/dietetykiem w celu zapoznania rodziców z zasadami prawidłowego żywienia dzieci z zT i jego optymalizacji;

3) psychologiczne oraz edukacyjne wsparcie zorientowane na przeciwdziałanie skutkom potencjalnego deficytu neuropsychologicznego oraz trudnościom psychospołecznej adaptacji, świadczone przez specjalistów legitymujących się aktualną wiedzą na temat rozwiązywania tych problemów u osób dotkniętych zT i w ich środowisku;

4) pomoc w egzekwowaniu przysługujących osobom z zT praw, zwłaszcza praw **równości** w życiu zawodowym i społecznym (prawnik, socjolog);

5) w sytuacjach szczególnych – wsparcie socjalne;

6) nie można również zapominać o konieczności integracji środowiska osób dotkniętych zT oraz objęciu ich działalnością edukacyjną przez stowarzyszenia zT we współdziałaniu z podmiotami profesjonalnie rozwiązującymi problemy zT. Ważnym składnikiem systemu zintegrowanej pomocy w tym zakresie w Polsce jest statutowa działalność Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Zespołem Turnera. Doświadczenia Stowarzyszeń Zespołu Turnera innych krajów, jak i polskiego, dowodzą że organizowanie grup wsparcia, kolonii i obozów integracyjnych, różnego rodzaju spotkań, szkoleń, zapewnianie wyczerpującej informacji na temat zT oraz współpraca z podmiotami profesjonalnie zajmującymi się zT jest jednym z bardzo efektywnych elementów terapii i wsparcia [10];

7) bardzo ważną jest broszura informacyjna dla rodziców dzieci z zT obejmująca różne grupy problemów, z którymi się stykają.

Czynnikiem integrującym wszystkie te rodzaje pomocy i zarazem kryterium oceny ich skuteczności jest jakość życia determinowana – tak jak w stosun-

the quality of life determined – like in case of the whole society – by the physical, psychological and social well-being. This superior goal – the quality of life – is included also in the newest recommendations on diagnosis and treatment (guiding) of TS cases. These recommendations were developed by an international team of specialists during scientific workshops in March 2000 in Naples. Similar recommendations are included in the previously mentioned programme developed in July 2002 for the use of the Ministry of Health in Poland [10].

Proposed stages of the model implementation

The study should be performed in cooperation with the Endocrinology Department for Children of the University Children's Hospital in Cracow (endocrinologist, psychologist, dietician, physiotherapist) and an application will be sent to the Bioethical Commission of the Jagiellonian University.

1. Patients with a diagnosis of TS confirmed by the endocrinologist being a member of the Integrated Care Team, will be classified for further examinations according to the age criterion. Both children and parents will undergo classification.
 - Children of age from 6 (the criterion of entering a formal peer group e.g. reception class) to 12 years old (prepuberty criterion – about 20% of TS patients menstruate spontaneously, about. 50% are characterised by partial physical maturation with behaviour typical for adolescents) will be classified.
 - The examinations will also include a group of parents of 50 girls in above mentioned age range (average age: 6 years). These will be both married couples and mothers and fathers bringing up their daughters independently. Parents of the diseased girls, in whom the TS recognition was determined in the first months of life and in the later period e.g. 3rd, 5th and possibly 9th year of age, as well as parents who are at the stage of building up financial resources for the treatment will be classified.
2. Data will be collected with the use of the original inquiry scheme especially prepared for this purpose and developed in three versions: for the mothers, for the fathers and for the children. It will be a personal extended inquiry based on the questionnaire.
 - *Questions for the parents will concern:*
 - a) description of the child – general, pointing her advantages and disadvantages, whether and with whom the parents identify their child;
 - b) child's life history – what the parents remember, what moments from the life of the child they consider especially important;

ku do całego społeczeństwa – przez fizyczny, psychiczny i społeczny dobrostan. Ten nadrzędny cel – jakość życia – zawarty jest także w najnowszych zaleceniach dotyczących diagnozy i leczenia (prowadzenia) przypadków zT. Opracował je międzynarodowy zespół specjalistów podczas warsztatów naukowych w marcu 2000 r. w Neapolu. Ten sam cel przyświecał m.in. opracowanemu w lipcu 2002 r. dla potrzeb Ministerstwa Zdrowia w Polsce wspomnianemu wcześniej ogólnopolskiemu programowi leczenia zT [10].

Proponowane etapy wdrożenia modelu

Celem wdrożenia zaproponowanego modelu konieczna jest współpraca osób opracowujących projekt z wysokospecjalistycznym Oddziałem Endokrynologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie, gdzie pracują: lekarz-endokrynolog, psycholog, dietetyk, fizjoterapeuta oraz uzyskanie akceptacji Komisji Biotycznej Uniwersytetu Jagiellońskiego.

1. Pacjenci z potwierdzoną przez członka Zespołu Zintegrowanej Opieki - endokrynologa diagnozą w kierunku zT powinni być kwalifikowani do dalszych badań według kryterium wiekowego. Kwalifikacji zostaną poddane zarówno dzieci jak i ich rodzice.
 - a) Kwalifikowane będą dzieci w wieku od 6 lat (kryterium wejścia dziecka w formalną grupę rówieśniczą, np. klasa 0) do lat 12 (kryterium prepubertalności – ok. 20% pacjentek z zT miesiączkuje samoistnie, u ok. 50% występują częściowe cechy dojrzewania fizycznego, z zachowaniami typowymi dla adolescencji).
 - b) Badaniem objętych zostanie również grupa rodziców 50 dziewczynek w podanym wyżej przedziale wiekowym (średnia wieku 6 lat). Będą to zarówno pary małżeńskie, jak i matki oraz ojcowie samodzielnie wychowujący córki. Kwalifikowani będą rodzice chorych dziewczynek, u których rozpoznanie zT ustalono w pierwszych miesiącach życia oraz w późniejszym wieku np.: 3 r.ż, 5 r.ż i ew. 9 r.ż., jak również rodzice, którzy są na etapie gromadzenia środków finansowych na leczenie.
2. Uzyskanie danych powinno odbywać się za pomocą specjalnie przygotowanego w tym celu autorskiego wywiadu, opracowanego w trzech wersjach: dla matek, dla ojców oraz dla dzieci.
 - *Pytania stawiane rodzicom będą dotyczyły:*
 - a) opisu dziecka – ogólnego, wymienienia jego zalet oraz wad, podania informacji, czy i z kim rodzice identyfikują dziecko;
 - b) historii życia dziecka – co rodzice pamiętają, jakie momenty życia dziecka uznają za szczególnie ważne;

- c) child's disease history – how the parents reacted to the information about the child's disease, how did the disease influence family's life, did it provoke changes in their contact with the child;
 - d) the parents' perception of the child's disease, difficulties due to the disease;
 - e) the child's perception of the disease – her difficulties and knowledge about the disease;
 - f) the parents' ideas and fears regarding their child's future;
 - g) expectations of help from the third parties.
 - *The inquiry for children will concern:* nutritional preferences and behaviours and anthropometric examinations will be conducted. Also psychological tests will be performed.
3. Evaluation of the quality of life with the means of a special questionnaire.
 4. Model functioning evaluation and introducing necessary changes.

Conclusions

1. Holistic treatment of Turner syndrome patients is the foundation for their effective diagnosis and treatment.
2. In order to provide optimal care for Turner syndrome children a cooperation of specialists in the fields of medicine, physiotherapy, psychology, nutrition, law and sociology is essential. They should trust each other and their superior goal should always be well-being of the child.
3. In proposed integrated care model for children with Turner syndrome the crucial issue is a partnership between Integrated Care Team for children with Turner syndrome and Parents. Adolescent girl should be more and more included to this relationship and parents role should be slightly reduced.
4. Partnership and motivating the person with Turner Syndrome to cooperation based on understanding of disease characteristics and evaluation of diagnosis and treatment efficiency is essential.
5. The proposed model aims to increase the quality of life of the girls suffering from Turner syndrome.

- c) historii choroby dziecka – jak rodzice zareagowali na informację o chorobie dziecka, jak choroba wpłynęła na życie rodziny, czy spowodowała zmiany w kontakcie z dzieckiem;
 - d) percepcji choroby dziecka przez rodziców, trudności wynikających z faktu, że dziecko jest chore;
 - e) percepcji choroby przez dziecko – jego trudności i wiedzy o chorobie;
 - f) wyobrażeń i obaw rodziców dotyczących przyszłości dziecka;
 - g) oczekiwań pomocy od osób trzecich.
 - *Ankieta skierowana do dzieci będzie dotyczyła:* preferencji żywieniowych i zachowań żywieniowych oraz zostaną dokonane badania antropometryczne. Zostaną też przeprowadzone testy psychologiczne.
3. Ocena jakości życia – za pomocą specjalnego kwestionariusza.
 4. Ocena funkcjonowania modelu oraz dokonywanie niezbędnych zmian.

Podsumowanie

1. Holistyczne traktowanie pacjentów chorych na zespół Turnera jest podstawą ich efektywnego zdiagnozowania i leczenia.
2. W celu zapewnienia optymalnej opieki dzieciom chorym na zespół Turnera niezbędna jest współpraca specjalistów w zakresie medycyny, fizjoterapii, psychologii, żywienia, prawa oraz socjologii. Osoby te powinni mieć do siebie zaufanie, a ich nadrzędnym celem powinno być zawsze dobro dziecka.
3. W całym kompleksie działań zintegrowanej pomocy, których celem jest stworzenie osobie dotkniętej zespołem Turnera szansy na normalne życie, istotne znaczenie mają także relacje partnerskie pomiędzy podmiotami leczącymi oraz wspierającymi a rodzicami dziecka. W miarę dorastania dziecka, w ów partnerski układ: *podmioty prowadzące terapię i zapewniające wsparcie a rodzice* – należy włączyć samo dziecko i następnie dojrzewającą dziewczynę, przy stopniowo coraz bardziej dyskretnej i zredukowanej roli rodziców.
4. Partnerstwo i wytworzenie w osobie objętej terapią silnej motywacji współuczestnictwa, opartej na zrozumieniu celowości i ocenie skuteczności stosowanych procedur, jest w prowadzeniu zespołu Turnera składnikiem terapii trudnym do przecenienia. Stanowi swego rodzaju lek decydujący o skuteczności wszystkich pozostałych leków i zabiegów.
5. Zaproponowany model ma na celu podniesienie jakości życia dziewczynek chorych na zespół Turnera.

Piśmiennictwo / References

1. Hall JG. The relationship between karyotype and growth in Turner syndrome. [in:] Turner Syndrome. Growth promotion therapies. eds. Ranke M, Rosenfield R, Excerpta Medica, Amsterdam 1991: 53-113.
2. Ross JL, Scott Jr C, Maettila P. Phenotypes associated with SHOX deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86: 5674-5680.
3. Ferguson-Smith MA. Genotype-phenotype correlations in the Turner syndrome. [in:] Basic and clinical approach to Turner syndrome. eds. Hibi I, Takano K. Amsterdam, London, New York, Tokyo, Excerpta Medica 1993: 17-25.
4. Sultan Ch. Le syndrome de Turner: une revolution clinique, genetique, moleculaire et therapeutique, *Rev. Franc d'Endocrinol Clin* 1993; 34: 327-339.
5. Wiśniewski A, Romer TE. Niedobór wzrostu u chorych z zespołem Turnera: skuteczność leczenia rhGH w zależności od dawki. *Ped Pol* 1993; 12: 17-23.
6. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinol* 1938; 23 (5): 566-574. (<http://endo.endojournals.org>, 3.11.2006)
7. Wiśniewski A, Szalecki M. Przebieg wzrastania oraz przyczyny niedoboru wzrostu u chorych na zespół Turnera. *Przeł Ped* 2005; 35 (2): 91-97.
8. Wiśniewski A, Romer TE. Badanie odpowiedzi wzrostowej u chorych z zespołem Turnera na leczenie hormonem wzrostu zależnie od stosowanej dawki oraz charakterystyki klinicznej i hormonalnej pacjentek. *Endocrinol* 1995; 1: 7-17.
9. Wiśniewski A. Chorzy na zespół Turnera są wśród twoich pacjentów. *Klinika* 1993; 2, 7 (11): 40-44.
10. Romer TE, Walczak M, Lewiński A et al. Ogólnopolski program leczenia niedoboru wzrostu u dzieci i młodzieży w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera i przewlekłej niewydolności nerek, przez zastosowanie hormonu wzrostu. Opracowanie przygotowane dla potrzeb Ministerstwa Zdrowia. Warszawa 2002.
11. Sausse S. Tożsamość dziecka niepełnosprawnego. Niepublikowane wystąpienie na Kongresie Psychiatrii Dzieci i Młodzieży. Paryż, lipiec 1986.
12. Dega W. Ochrona zdrowia człowieka niepełnosprawnego. [in:] Materiały II Kongresu TWK pt: Człowiek niepełnosprawny w społeczeństwie. red. Hulka A, Warszawa 1983.