

PODSTAWY SKOJARZONEGO (ZINTEGROWANEGO) WSPOMAGANIA OSÓB Z ZESPOŁEM TURNERA W WIELKOPOLSCE

Aktualny stan, potrzeby, możliwości pełniejszego wdrożenia

**„Leczenie wielu chorób nie jest znane lekarzom Hellady,
gdyż nie baczą oni na całość, którą także należy studiować,
albowiem nie może być zdrowa część, kiedy niedomaga całość”
Platon: „Charmides” (O roztropności)**

Opracowanie:

lek. Małgorzata Ławniczak

**Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia
w Zespole Turnera**

**na podstawie publikacji wymienionych w spisie piśmiennictwa
oraz własnych doświadczeń Stowarzyszenia**

Naszym celem głównym jest dokonanie **oceny stanu realizacji koncepcji skojarzonego leczenia i wspomagania chorych z zespołem Turnera w województwie Wielkopolskim oraz sprecyzowanie potrzeb i możliwości jej dalszego rozwoju.**

O czym trzeba przy tym od początku pamiętać:

1. Aktualnie definiuje się zespół Turnera (ZT) jako chorobę wrodzoną, uwarunkowaną brakiem lub zmianami budowy jednego z dwóch chromosomów płciowych X, z częstą obecnością mozaicyzmu w liniach komórkowych.
2. W efekcie tych nieprawidłowości (aberracji chromosomowych) i utraty części materiału genetycznego rozwija się u osób płci żeńskiej zespół Turnera, którego charakterystycznymi cechami są:
 - niski końcowy wzrost, wynoszący średnio 143 cm;
 - brak samoistnego dojrzewania płciowego i najczęściej bezpłodność w następstwie pierwotnej niewydolności jajników;

- charakterystyczne u wielu noworodków tzw. **stygmaty zespołu Turnera**: obrzęki rąk i stóp, fałdy skórne na szyi, niska linia włosów na karku, zniekształcenia twarzy;
- zróżnicowane pod względem ostrości i częstości **występowanie wrodzonych wad narządów wewnętrznych** (np. serca, naczyń, nerek, wzroku) i chorób współistniejących:
 - nadciśnienie tętnicze,
 - nawracające zakażenia ucha środkowego,
 - upośledzenie słuchu,
 - cukrzyca,
 - osteoporoza,
 - reakcje autoimmunologiczne
- **specyficzny fenotyp rozwoju i zachowania**, na który składają się m. in. występowanie określonych problemów neuropsychologicznych, edukacyjnych i związanych ze społeczną integracją.

3. Wyrazistość oraz ogrom symptomów zespołu Turnera, przy jednoczesnej nieznanomości jego etiologii i braku realnych możliwości leczenia i wspomagania rozwoju sprawiały, że jeszcze do niedawna osoby z ZT, podobnie jak wiele innych osób z wadami genetycznymi, skazywane były na społeczne wykluczenie i wegetację na obrzeżach normalnego życia.

4. W praktyce jawiło się to w postaci **5 niepokonywalnych barier na drodze życia osób z ZT:**
 - zagrożeń zdrowia i życia powodowanych wrodzonymi wadami narządów wewnętrznych i chorobami często towarzyszącymi zespołowi Turnera;
 - bariery fizycznych i psychologicznych skutków wyróżniającego niedoboru wzrostu;
 - bariery upośledzonej seksualności;
 - bariery stwarzanej bezpodstawnym utożsamianiem zespołu Turnera z upośledzeniem umysłowym;
 - bariery społecznej akceptacji oraz integracji.

5. Skala problemu:

- Zespół Turnera należy wg kryteriów UE do tzw. **chorób rzadkich** (nie więcej niż 1 chora na 2 tys. mieszkańców).
- **Na świecie żyje 1,5 mln osób z zespołem Turnera (ZT).**
- **W Polsce około 10 tys.** – 1 chora na 3.820 mieszkańców.
- **W Wielkopolsce 850-900**, z czego w tzw. wielkiej aglomeracji poznańskiej około 310 osób z ZT;
- Corocznie rodzi się w Polsce **100-120 dziewczynek z tym zespołem;**
- ZT pojawia się z częstością **1:2000-2500** żywych noworodków płci żeńskiej.
- **Dotyka równomiernie osoby wszystkich ras i narodowości na wszystkich kontynentach świata. Dotychczas nie znaleziono zależności pomiędzy pojawieniem się ZT, a wiekiem rodziców, czynnikami środowiska, stosowanymi lekami, działaniem toksyn i używek.**

II

1. W ostatnim czterdziestoleciu dokonał się **ogromny postęp w rozwiązywaniu problemów osób z ZT**. Jego wyrazem są:

- wdrożenie **nowoczesnych metod diagnozy ZT**, co decyduje o możliwości jak najwcześniejszego rozpoczęcia łagodzenia wad wrodzonych i leczenia wielu chorób współistniejących w ZT;
- wprowadzenie **terapii hormonem wzrostu oraz metod hormonalnej terapii zastępczej (HTZ)**, co umożliwia dziś łagodzenie najdotkliwiej odczuwanych skutków zespołu Turnera w postaci niedoboru wzrostu i upośledzonej seksualności;
- **odrzućcie** w wyniku postępu badań naukowych bezpodstawnych przekonań o nieuchronnym związku zespołu Turnera z **upośledzeniem umysłowym**;
- współdziałanie liczących się w świecie profesjonalistów - autorytetów w problematyce ZT i opracowywanie przez nich oraz aktualizowanie **standardów/wytycznych** w sprawach prowadzenia zespołu Turnera;
- rozwój ruchu **stowarzyszeń zespołu Turnera**

2. Dzięki postępom w medycynie i innych naukach zespół Turnera postrzegamy obecnie jako **złożony problem społeczny i terapeutyczny**, którego rozwiązanie wymaga wielospecjalistycznej opieki medycznej, połączonej (skojarzonej, zintegrowanej) z pomocą przedstawicieli takich dziedzin jak: **psychologia, pedagogika, polityka społeczna, socjologia czy prawo.**

3. Dlatego istotą współczesnego, **holistycznego** (całościowego) podejścia do problemów osób z zespołem Turnera jest dążenie do stworzenia **zintegrowanego (skojarzonego) systemu wspomagania rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego**, który w podstawowych założeniach obejmuje:
 - **wielospecjalistyczną opiekę medyczną**, na którą składają się nowoczesne procedury diagnostyczne i terapeutyczne dostosowane do całego okresu życia osób z ZT, świadczone przez specjalistów doskonale znających specyficzne problemy zespołu Turnera.

- **wsparcie psychologiczne i pedagogiczne/edukacyjne** udzielane przez specjalistów-znawców problematyki zespołu Turnera rodzicom dzieci z ZT, dzieciom, młodzieży i dorosłym osobom z tym zespołem, pomoc ta jest zorientowana na:
 - wsparcie dla rodziców dziecka z ZT w jego wychowaniu;
 - normalizację procesów rozwojowych;
 - wspomaganie ujawnianych uzdolnień i zainteresowań;
 - doradztwo w wyborze optymalnego zawodu;
 - ułatwianie społecznej adaptacji i integracji.
- **wzmocnienie oparcia społecznego zapewniającego** osobom z zespołem Turnera pomoc:
 - w egzekwowaniu przysługujących tym osobom praw, zwłaszcza praw równości w edukacji, życiu zawodowym i społecznym;
 - w kształtowaniu przychylnych im postaw społecznych;
 - w sytuacjach uzasadnionych – wsparcie materialne.
- **pomoc stowarzyszeń zespołu Turnera:** integracja, informacja, edukacja, reprezentowanie środowiska osób z ZT.



Opracowanie:

lek. Małgorzata Ławniczak – Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera;

prof. dr hab. med. Katarzyna Łącka – Katedra Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

4. Celem głównym tak sformułowanego systemu wspomagania jest stworzenie wszystkim osobom z zespołem Turnera, w całym okresie ich życia, warunków **harmonijnego rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego**:
- chroniącego ich przed niepełnosprawnością i wykluczeniem społecznym;
 - dającego im szansę na jakość życia nie różniącą się istotnie od osiąganą przez ludzi zdrowych.
5. Spróbujmy zatem ocenić:
- **jaki jest stan realizacji** w poszczególnych członach (filarach) systemu skojarzonego/zintegrowanego wspomagania?
 - **co możemy uczynić**, aby zintensyfikować w Wielkopolsce proces wdrażania tego systemu?



A. OPIEKA MEDYCZNA W WIEKU ROZWOJOWYM (DO 18 ROKU ŻYCIA)

1. W Wielkopolsce, podobnie jak w całym kraju, osiągnięto bardzo wiele. Przesądziły o tym powzięte na przełomie lat 1999/2000 decyzje **Ministerstwa Zdrowia** dotyczące:
 - wdrożenia "Ogólnopolskiego programu leczenia niedoboru wzrostu dzieci i młodzieży w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera, przewlekłej niewydolności nerek (obecnie także zespołu Willi Pradera) przez zastosowanie **hormonu wzrostu**".
 - **zasad refundacji** bardzo wysokich kosztów leczenia hormonem wzrostu (początkowo z budżetu Ministerstwa Zdrowia, obecnie przez NFZ).

- wyodrębnienia **sieci tzw. ośrodków referencyjnych** (klinik lub oddziałów szpitalnych wieku rozwojowego) uprawnionych do refundowanego leczenia hormonem wzrostu i zapewniających leczonemu niezbędną opiekę pediatryczną.
 - **powołania zespołu koordynacyjnego specjalistów kwalifikującego pacjentki do leczenia hormonem wzrostu.**
2. Słabością obecnej opieki pediatrycznej są wciąż liczne przypadki spóźnionej diagnozy ZT, które przekreślają możliwość osiągnięcia celów systemu skojarzonego wspomaganie osób z zespołem Turnera.

Fundamentalne znaczenie wczesnej diagnozy ZT polega na tym, że decyduje o możliwości:

- **jak najwcześniejszego rozpoznania i rozpoczęcia leczenia chorób towarzyszących zespołowi oraz łagodzenia skutków wad wrodzonych**
- **zdiagnozowania potencjalnych zagrożeń rozwoju psychicznego i społecznego oraz poznania uzdolnień, co pozwoli na wczesne zastosowanie adekwatnego wsparcia.**

- **optymalizacji terminu rozpoczęcia i czasu trwania terapii hormonem wzrostu** (nawet już w wieku 2 lat), co uchroni dziewczynkę przed trwałym w skutkach i silnie stresogennym ujawnieniem niedoboru wzrostu już w okresie przedszkolnym i wczesnoszkolnym.
- **wkroczenia z zastępczą terapią hormonami płciowymi (HTZ) w optymalnym wieku dziewczynki, tj. około 12 lat.**
 - zapobiega to ujawnianiu się różnic w rozwoju drugorzędowych cech płciowych między dziewczętami zdrowymi i dotkniętymi ZT.
 - rozpoczęcie HTZ od niskich dawek estrogenów nie skraca istotnie czasokresu skutecznego leczenia hormonem wzrostu.
 - właściwie zainicjowana i kontynuowana w dorosłości HTZ jest ważnym krokiem w rozwoju osobowości kobiety z ZT:
 - 1) stwarza jej możliwość normalnego życia płciowego, zawarcia małżeństwa i daje pewne szanse uzyskania ciąży przy pomocy metod wspomaganego rozrodu;
 - 2) sprzyja procesowi samorealizacji, zapobiega społecznej izolacji i postawom wycofania

3. **Kluczowa rola wczesnej diagnozy** w stwarzaniu osobom dotkniętym ZT szans na normalne, szczęśliwie spełnione życie sprawia, że priorytetowym zadaniem staje się w Wielkopolsce podjęcie działań na rzecz swoistego „*pakietu diagnostycznego ZT*”. Naszym zdaniem powinien on obejmować:
- kontynuowanie i rozwijanie przez **Wielkopolską Izbę Lekarską** wśród ginekologów, położników i pediatrów **kampanii informacyjnej** o wczesnym rozpoznawaniu i diagnozie zespołu Turnera.
 - podjęcie takiej samej kampanii przez **Wielkopolską Izbę Pielęgniarek i Położnych**, adresowanej do położnych - opiekujących się noworodkami, pielęgniarek środowiskowych, a zwłaszcza szkolnych, które analizując wspólnie z nauczycielami WF i wychowawcami klasowymi zapisy siatki centylowej w książeczce zdrowia dziewczynek, mogą – w konfrontacji ze wzrostem rodziców - znaleźć wskazania do poddania dziewczynki specjalistycznej konsultacji.

- Podjęcie przez **władze oświatowe** tej samej kampanii wśród nauczycieli w szkołach Wielkopolski.
- Kontynuowanie prac zmierzających do stworzenia metod wczesnej diagnozy zespołu Turnera w **badaniach przesiewowych**, np.:
 - badania prowadzone przez Centrum Genetyki Medycznej Genesis w Poznaniu;
 - rozważenie możliwości wdrożenia stosunkowo taniej metody wczesnego przesiewowego badania zmian w chromosomie X, opracowanej przez naukowców z Uniwersytetu Yale (USA).

OPIEKA MEDYCZNA W WIEKU DOROSŁYM

Zapewnienie ciągłości wielospecjalistycznej opieki medycznej dla dorosłej populacji osób z zespołem Turnera jest jednym ze słabszych ogniw tej opieki w Wielkopolsce oraz w całym kraju i nie tylko. Stanowi problem nad którego rozwiązaniem pracują specjaliści - autorytety w sprawach zespołu Turnera na całym świecie. Wskazuje się przy tym na następujące argumenty:

- Braki opieki medycznej, adekwatnej do specyficznych dla zespołu Turnera problemów zdrowotnych, są **główną przyczyną** zwiększonej zachorowalności i umieralności – determinujących niską jakość życia dorosłych osób z ZT. Jako najistotniejsze wskazuje się **problemy związane z:**
 - ◆ układem krążenia,
 - ◆ osteoporozą,
 - ◆ cukrzycą,
 - ◆ ginekologią,
 - ◆ długotrwałą hormonalną terapią zastępczą (HTZ)
 - ◆ ubytkiem słuchu,
 - ◆ nadwagą,
 - ◆ funkcją nerek,
 - ◆ chorobami autoimmunologicznymi,

- Jako obowiązujący standard przyjmuje się, że **wszystkie medyczne problemy, zidentyfikowane w młodości, powinny być monitorowane i leczone u dorosłych pacjentek z ZT.** Powinno temu służyć:
 - zorganizowane przechodzenie pacjentek z ZT spod opieki pediatrycznej pod opiekę medyczną dla kobiet z zespołem Turnera,
 - pełna wymiana informacji o pacjentce pomiędzy pediatrą i specjalistami przejmującymi prowadzenie dorosłej pacjentki.
- Zapotrzebowanie na wielospecjalistyczną pomoc dla dorastających i dorosłych pacjentek z ZT wymaga istnienia **wysokospecjalistycznych ośrodków/centrów**, które powinny zapewniać usługi specjalistów z odpowiednim doświadczeniem i wiedzą w leczeniu pacjentek z tym zespołem.
- W piśmiennictwie dostrzega się przy tym **ograniczone możliwości zapewnienia przez lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej (I kontaktu)** adekwatnej do potrzeb dorosłych pacjentek z ZT opieki medycznej. Wynika to z faktu rzadkości występowania zespołu Turnera w populacji ogólnej (1:3820 mieszkańców), co nie zmusza tych lekarzy do śledzenia bieżącej informacji o postępie w terapii ZT.

- Jest to **trudny do rozwiązania problem** zarówno dla decydentów ochrony zdrowia jak i NFZ, albowiem:
 - jedyna w kraju i ciesząca się wielkim uznaniem specjalistyczna poradnia dla kobiet z ZT, prowadzona w Bytomiu przez dr hab. med. Wacława Jeża, została - w wyniku niemożności porozumienia się z ówczesną Śląską Kasą Chorych - doprowadzona do likwidacji.
 - niepowodzeniem zakończyły się próby Wielkopolskiego Stowarzyszenia Wsparcia w Zespole Turnera zorganizowania opartej na kontrakcie z NFZ regionalnej specjalistycznej poradni dla kobiet z ZT.
- Zatem do czasu utworzenia takich poradni, Stowarzyszenie widzi konieczność **zorganizowania odpowiedniej pomocy informacyjno-szkoleniowej i doradczej dla lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej w sprawach prowadzenia dorosłych osób dotkniętych zespołem Turnera**
- Tego rodzaju pomocy, we współpracy ze Stowarzyszeniem oraz Samorządem Lekarskim w Wielkopolsce, udzielają już teraz **specjaliści** – znawcy problematyki zespołu Turnera, którzy działają w odpowiednich klinikach i katedrach Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

B. WSPARCIE PSYCHOLOGICZNE I PEDAGOGICZNE

Jest to **równie ważny jak opieka medyczna filar systemu wspomagania rozwoju**, jednak dotychczas mniej poznany i doceniany. Jego potrzeba wynika z **trojkiego uwarunkowania psychospołecznych problemów rozwojowych w ZT**:

- **ubytkiem części materiału genetycznego** w wyniku aberracji chromosomów płciowych, co powoduje m. in. zmiany w strukturze mózgu i komunikacji między jego częściami.
- przyczynami **hormonalnymi** – głównie skutkami niedorozwoju gonad, co może wpływać na sprawność procesów pamięci, czas reakcji, sprawność funkcji neuromotorycznych oraz na zachowanie.
- czynnikami **środowiska**: rodzinnego, szkolnego, rówieśniczego i zawodowego, które współkształtują specyficzny dla ZT profil osobowości.

SKUTKI

- **Prawidłowy rozwój umysłowy**, jednak przy nabywaniu pewnych właściwości psychoruchowych i umiejętności w wolniejszym tempie.
- Wyjątkiem są nieliczne przypadki występowania w kariotypie małego pierścieniowego chromosomu (r)X, który zwiększa ryzyko niepełnosprawności intelektualnej.
- Wykazano, że **w skalach słownych testów inteligencji kobiety z ZT uzyskiwały wyższe wyniki:**
 - lepiej czytały,
 - były dokładniejsze i lepiej rozumiały zlecane zadania,
 - lepiej przyswajały sobie słownictwo oraz znaczenie rzadko używanych słów.

- W skalach **bezślovných kobiety z ZT uzyskiwały gorsze wyniki:**
 - w uczeniu się matematyki, zwłaszcza geometrii
 - w organizacji wzrokowo-przestrzennej,
 - w funkcjach wykonawczych,
- Ten **specyficzny deficyt neuropsychologiczny** może wpływać na takie wzajemnie przenikające się obszary działania, jak:
 - **Organizację wzrokowo-przestrzenną:**
 - problemy z przeniesieniem obiektów trójwymiarowych na format dwuwymiarowy,
 - trudności z określeniem położenia obiektu w stosunku do innych,
 - dezorientacji co do kierunku „prawy-lewy” i „na wprost”.

Efektom mogą być m.in. trudności z czytaniem mapy czy prowadzeniem pojazdu;

- **Poznanie społeczne:**
 - nieumiejętność odbierania subtelnych sygnałów społecznych,
 - utrudnione odczytywanie emocji z wyrazu twarzy,
- **Funkcjonowanie psychomotoryczne:**
 - trudności w zakresie precyzyjnych funkcji wykonawczych, szczególnie koordynacji „oko-ręka”.
- U **młodych dziewcząt** znacznie częściej niż w populacji ogólnej stwierdzano takie problemy jak:
 - niedojrzałość emocjonalną,
 - trudności koncentracji uwagi i nadpobudliwość psychoruchową.
- Wśród **dziewcząt starszych** diagnozowano:
 - niepokój,
 - niedojrzałość emocjonalną,
 - problemy w relacjach z rówieśnikami oraz częstsze przypadki lęku, depresji i społecznego wycofania.

- **U dziewcząt nie leczonych hormonem wzrostu i nie poddanych zastępczej terapii hormonami płciowymi** niski wzrost i zaburzona seksualność kształtują rozwój psychospołeczny. Poczucie bycia osobą „inną”, „gorszą” jest potęgowane **nietolerancją, dyskryminacją i odrzuceniem przez otoczenie społeczne.**

JAKIE RODZAJE WSPARCIA ?

- **Konsultacje dla rodziców** – w celu wyposażenia ich w odpowiednie do wieku dziecka metody wspomaganie rozwoju i współdziałania ze szkołą.
- **Treningi umiejętności szkolnych**, które obejmują:
 - intensywne rozwijanie ujawnionych uzdolnień i zainteresowań,
 - łagodzenie skutków wrodzonych dysfunkcji poznawczych i wykonawczych.

- **Treningi umiejętności społecznych**, których przedmiotem jest:
 - przyswajanie dziewczynkom umiejętności zintegrowania się z klasą i środowiskiem szkolnym,
 - przełamywanie u nich tendencji do samoizolacji,
 - kształtowanie zachowań asertywnych,
 - kształtowanie w środowisku szkolnym postaw akceptacji i szacunku dla koleżanek i kolegów wykazujących cechy inności
 - eliminowanie praktyk dyskryminujących i wykluczających dzieci z ZT z życia szkolnego i środowiska rówieśników.
- **Indywidualna psychoterapia** dostosowana do:
 - problemów behawioralnych i edukacyjnych uczennic z ZT,
 - potrzeb dorastających dziewczyn i kobiet:
 - kiedy stają one wobec problemów usamodzielnienia się,
 - podjęcia współżycia seksualnego,
 - integracji w miejscu pracy i zamieszkania.

- pomoc w **wyborze optymalnego zawodu** oparta na:
 - dobrym rozpoznaniu uzdolnień i zainteresowań dziewcząt z ZT,
 - ujawniających się w okresie szkolnym przez:
 - udział w wolontariacie,
 - w zajęciach pozaszkolnych i w szkolnych kołach zainteresowań;
 - praktyka potwierdza, że dziewczęta z ZT są zdolne do nauki w szkołach wszystkich szczebli i wykonywania większości zawodów.

CO JUŻ OSIĄGNIĘTO I CO PRZED NAMI ?

- Przy pomocy naukowców z Wydziału Studiów Edukacyjnych UAM opracowany został przedstawiony wyżej **model psychologicznego i pedagogicznego wsparcia** w zespole Turnera.

- Od ponad 4 lat **Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera** prowadzi intensywną kampanię informacyjną o istotnej roli psychologicznego i pedagogicznego wsparcia w całym systemie skojarzonego (zintegrowanego) wspomaganiania osób z zespołem Turnera, między innymi przez:
 - czynny udział w **konferencjach naukowych i spotkaniach poświęconych problemom psychologii i pedagogiki**,
 - **wydanie i rozpowszechnienie poradnika pod redakcją prof. dr hab. med. Katarzyny Łąckiej** pt. „Wspomaganianie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera”,
 - uwzględnianie psychologicznych i pedagogicznych problemów osób z zespołem Turnera na **stronie internetowej Stowarzyszenia**, między innymi:
 - pełny tekst pracy doktorskiej Ilony Zadrożnej pt. „Funkcjonowanie społeczne kobiet z zespołem Turnera”,

- pełny polskojęzyczny tekst broszury brytyjskiego **Turner Syndrom Support Society** (tłumaczonej i publikowanej na podstawie zgody Zarządu tego Stowarzyszenia), zatytułowanej” **Zespół Turnera i Edukacja” – Poradnik dla rodziców i nauczycieli”**.
- Zadaniem Stowarzyszenia na najbliższe 2-3 lata jest doprowadzenie do tego, **aby zasady psychologicznego i pedagogicznego wspomagania uczniów z zespołem Turnera stały się także treścią pracy szkolnych poradni psychologiczno-pedagogicznych i były uwzględniane w działalności placówek oświaty i wychowania.**
- Kolejnym zadaniem jest doprowadzenie do powstania w regionie **poradni** świadczącej **pomoc psychologiczną** dla dorosłych osób z zespołem Turnera.

C. WSPARCIE RODZINNE I SPOŁECZNE

1. W piśmiennictwie odzwierciedlającym światowe doświadczenia w prowadzeniu przypadków zespołu Turnera podkreśla się **ogromną rolę środowiska rodzinnego** we wspomaganiu fizycznego, psychicznego i społecznego rozwoju dziecka z ZT, zwłaszcza we wczesnym dzieciństwie.
2. **Specjaliści** powinni w tym okresie oddziaływać na rozwój dziecka głównie **poprzez jego rodziców**, choć pomoc psychologiczna potrzebna jest także znajdującym się w stanie głębokiej traumy rodzicom, kiedy dowiadują się o zdiagnozowaniu u ich dziecka zespołu Turnera.
 - Wielkie znaczenie dla stworzenia w rodzinie odpowiednich warunków rozwoju dziecka ma **sposób poinformowania rodziców o diagnozie**:
 - nie może to być informacja traumatyzująca czy oparta na przestarzałej wiedzy w rodzaju: „...urodziła pani niepełnowartościowe dziecko” (!);

- informacja powinna uwzględniać **aktualny stan wiedzy** o realnych możliwościach stworzenia dziecku szansy na normalne życie w zdrowiu i szczęściu – jako pełnowartościowemu członkowi społeczeństwa,
 - musi to być informacja odnosząca się do **wszystkich etapów rozwoju: dzieciństwa, dorastania i dorosłości,**
 - rodzicom należy zapewnić odpowiednią literaturę oraz **ułatwić kontakt z dorosłą osobą z ZT i rodziną, w której wcześniej urodziła się córka z tym zespołem,**
 - udział w takich spotkaniach psychologa znającego problemy zespołu Turnera, może istotnie wspomóc funkcjonowanie rodziny.
-
- Spełnienie ww. warunków decydować będzie o powstaniu w rodzinie dziecka **nacechowanego optymizmem klimatu akceptacji i miłości, przekonania, że zespół Turnera nie jest czymś, co należy ukrywać i czego trzeba się wstydzić, co uniemożliwia normalne, szczęśliwie spełnione życie:**

- dopiero taki klimat, pozbawiony **szkodliwej nadopiekuńczości i sprzyjający traktowaniu córki zgodnie z wiekiem a nie wzrostem**, umożliwi prawidłowe wspomaganie jej fizycznego, umysłowego i społecznego rozwoju,
- obok rozwijania już w środowisku rodzinnym uzdolnień i zainteresowań dziecka z ZT oraz łagodzenia skutków występujących wad i deficytów, nadzwyczaj ważne jest :
 - kształtowanie odpowiednich do wieku postaw: samodzielności, zaradności, odpowiedzialności, inicjatywy, umiejętności integrowania się z rówieśnikami,
 - pobudzenie do zalecanej przez lekarza kontrolowanej aktywności fizycznej,
 - przestrzeganie rygorów racjonalnej diety i niedopuszczenie do otyłości.

3. Ważnym elementem społecznego wsparcia jest **pomoc prawna i kształtowanie klimatu społecznej akceptacji i życzliwości dla osób z zespołem Turnera**, a zwłaszcza respektowanie konstytucyjnych praw równości :
 - w edukacji na poziomie akademickim,
 - w ubieganiu się o pracę,
 - w miejscu zamieszkania,
 - w rozwiązywaniu problemów rodzinnych (np. w adopcji dzieci czy wspomaganiu rozrodu),
 - w sytuacjach szczególnie trudnych – pomoc socjalna.
4. Podkreślić tu należy, że w tej dziedzinie działania Stowarzyszenia spotykają się z **życzliwą pomocą** odpowiednich struktur Samorządu Województwa Wielkopolskiego, zwłaszcza Regionalnego Ośrodka Polityki Społecznej i Urzędu Miasta Poznania.
5. Podopieczni Stowarzyszenia mogą również korzystać z bezpłatnej pomocy prawnej oferowanej przez Wielkopolską Radę Koordynacyjną, której członkiem jest nasze Stowarzyszenie

D. POMOC STOWARZYSZENIA CHORYCH Z ZT

1. Polskie doświadczenia jak i wielu innych zagranicznych stowarzyszeń osób z zespołem Turnera dowodzą, że działania tych stowarzyszeń są bardzo ważnym **elementem terapii i wsparcia**.
2. Opierając się na znaczącym dorobku wcześniej powstałego w Warszawie Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Zespołem Turnera oraz bratnich stowarzyszeń działających w różnych krajach świata, Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera:
 - **Wyraża potrzeby i dążenia społeczności chorych z ZT** wobec organów władzy państwowej i samorządowej, zwłaszcza wobec decydentów ochrony zdrowia, edukacji zatrudnienia i spraw socjalnych oraz współpracuje z tymi podmiotami w ich działalności na rzecz osób z ZT,
 - **Współdziała z podmiotami** profesjonalnie rozwiązującymi problemy osób z zespołem Turnera oraz kontaktuje z nimi swoich podopiecznych,

- prowadzi wśród podopiecznych **działania integracyjne oraz informacyjno-edukacyjne, inicjuje różne formy samopomocy,**
- **czyni starania o pełne wdrożenie** w ciągu najbliższych 3-4 lat systemu skojarzonego (zintegrowanego) wspomaganie osób dotkniętych zespołem Turnera,
- pomaga swym podopiecznym w uzyskaniu **bezpłatnej pomocy prawnej,** zwłaszcza w przypadkach dyskryminacji w edukacji, w życiu zawodowym i społecznym,
- współpracuje z **mediami społecznego przekazu w celu kształtowania w społeczeństwie postaw akceptacji, życzliwości i pomocy dla osób z ZT.**

3. W całości dotychczasowej działalności na szczególne podkreślenie zasługują:

- owocna i oparta na partnerskich relacjach **współpraca Stowarzyszenia z poznańskim środowiskiem naukowym, zaangażowanym w problematykę zespołu Turnera.** Widocznymi efektami są zwłaszcza:

- udział naukowców Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego i Uniwersytetu im Adama Mickiewicza w prowadzeniu **serii szkoleń dla podopiecznych Stowarzyszenia** na temat zespołu Turnera.
- opracowanie poradnika pod redakcją prof. dr hab. med. Katarzyny Łąckiej pt. **„Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera”**. Poradnik, wydany w roku 2009 przy finansowym wsparciu Samorządu Województwa Wielkopolskiego w nakładzie 1600 egzemplarzy, dodrukowany w roku 2011 w nakładzie 1000 egzemplarzy, jest adresowany do:
 - rodziców i opiekunów dzieci z ZT,
 - dorastających dziewczyn i kobiet z tym zespołem,
 - placówek podstawowej opieki zdrowotnej,
 - szkół, instytucji pomocy społecznej i zatrudnienia.
- pomoc w **kształtowaniu nowoczesnego modelu działalności Stowarzyszenia.**

- w planach na najbliższą przyszłość zakłada się, że pracownicy naukowcy Uniwersytetu Medycznego i UAM opracują **specjalne komputerowe programy edukacyjne korygujące poznawcze i wykonawcze deficyty u dziewcząt z ZT.**
- słabą stroną w bilansie dotychczasowych działań Stowarzyszenia jest niewielka liczba członków – tylko 50, podczas gdy liczebność osób z zespołem Turnera w Wielkopolsce ocenia się na około 900. Mimo, iż adresatem działań Stowarzyszenia jest całe środowisko osób z ZT, a nie tylko jego członkowie, poważnie ogranicza to zakres bezpośredniego informacyjnego i edukacyjnego oddziaływania Stowarzyszenia. Pokonanie tej bariery stanowi wyzwanie na najbliższą przyszłość.

WNIOSKI

1. Dotychczasowe efekty wdrażania w Wielkopolsce koncepcji **skojarzonego (zintegrowanego) wspomagania w zespole Turnera** potwierdzają słuszność tej koncepcji jako najlepiej spełniającej wymogi harmonijnego fizycznego, psychicznego i społecznego rozwoju i funkcjonowania osób dotkniętych tym zespołem.
2. W celu **pełnej realizacji tej koncepcji konieczne jest:**
 - w sferze **opieki medycznej:**
 - stworzenie warunków służących jak najwcześniejszej diagnozie zespołu Turnera,
 - zapewnienie specjalistycznej opieki medycznej dla kobiet z ZT przez lekarzy-specjalistów doświadczonych w prowadzeniu przypadków zespołu Turnera;
 - we **wspieraniu psychologicznym i edukacyjnym:**
 - doprowadzenie do tego, aby standardy psychologicznego i pedagogicznego wsparcia w ZT były stosowane przez szkolne poradnie psychologiczno-pedagogiczne;

- doprowadzenie do powstania regionalnej poradni psychologicznej dla dorosłych osób z zespołem Turnera.
- **we wsparciu społecznym:**
 - zapewnienie pomocy psychologicznej dla rodziców znajdujących się w stanie głębokiej traumy po zdiagnozowaniu u ich dziecka zespołu Turnera;
 - zapewnienie rodzicom poradnictwa psychologiczno-pedagogicznego w zakresie wspomagania rozwoju dziecka we wczesnym dzieciństwie i zasad współpracy ze szkołą
- **w pracy Stowarzyszenia:**
 - znaczące powiększenie bazy członkowskiej;
 - pełniejsze włączenie wolontariuszy do wspierania działalności Stowarzyszenia.

PIŚMIENNICTWO

1. Pod redakcją Tomasza E. Romera: **Endokrynologia kliniczna** dla ginekologa, internisty i pediatry: Andrzej Wiśniewski: Zespół Turnera, str. 80-87. Springer PWN, Warszawa 1998.
2. Waclaw Jeż: **KOBIETY Z ZESPOŁEM TURNERA**. Pomiar jakości życia, próba zastosowania pomocy. Rozprawa habilitacyjna. Katowice 1999.
3. American Academy of Pediatrics : **Health Supervision for Children With Turner Syndrome**. Pediatrics Vol. 111, No. 3 March 2003: 692-702.
4. Midro AT, **Poradnictwo genetyczne w zespole Turnera**. Kliniczna Perinatologia i Ginekologia, 1997, 18: 53-61.
5. Midro AT, **Poradnictwo genetyczne w rodzinach z niektórymi zaburzeniami chromosomów płci**. Endokrynologia Polska, Supplement nr 1 do zeszytu 4/1999 (tom 50): 105-121.
6. Rosenfeld RG, Tesh LG, Rodriguez-Rigau LJ, et al: **Recommendations for Diagnosis, Treatment, and Management of Turner Syndrome**. The Endocrinologist, 4: 351-358.
7. Saenger P, Albertsson Wikland K, Conway GS, and al: **Recommendations for the Diagnosis und Management of Turner Syndrome**. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 2001, Vol. 86, No. 7: 3061-3069.
8. Romuald Stupnicki: **Sprawność fizyczna dziewcząt z zespołem Turnera**. Medycyna Sportowa 2/2001, nr 115, rok 17: 6--62.
9. Małgorzata Ławniczak: **Koncepcja zintegrowanej pomocy w zespole Turnera**. Medycyna sportowa 2/2001, nr 115, rok 17: 56-59. Przedruk w Niepełnosprawność i Zdrowie; 2003,1:6-11.
10. Ławniczak M: **Optymistyczne aspekty współczesnego podejścia do problemów zespołu Turnera**. Peditria Polska 2005, 80,3:304-308.

11. Nielsen J, Naeraa RW, et al: TURNER`S SYNDROME and Turner contact groups. An orientation. Wersja elektroniczna dostępna w internecie w 2004 r
http://www.aaa.dk/TURNER/ENGELSK/TURN_ORI.HTM
12. Johannes Nielsen: **What more can be done for girls and women with Turner syndrome.** Wersja elektroniczna dostępna w internecie w 2004 r. :
13. Prof. dr hab. n. med. Tomasz E. Romer, dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, dr n. med. Andrzej Wiśniewski i wsp.: **Dziecko wolno rosnące i niskie.** STANDARDY MEDYCZNE. Nr.7-8/2001 r. str.18-30.
14. Pod redakcją prof. dr hab. Gerarda Drewy: **"Podstawy Genetyki"** dla studentów i lekarzy Volumed, Wrocław 1995 r.
15. Jan M. Friedman, Fred J. Dill, Michael R. Hayden, Barbara C. McGillivray: **"Genetyka"**; Urban & Partner, Wrocław 1997 r.
16. Prof. dr hab. med. Maria Respondek-Liberska: **"Znaczenie obrazowej diagnostyki prenatalnej (USG, ECHO)"**; Medycyna po Dyplomie marzec 2002, vol. 11, Nr 3 (72): s.29-46.
17. Andrzej Wiśniewski (1), Romuald Stupnicki (2), Tomasz E. Romer (1): "Wartości referencyjne dla wzrostu chorych na zespół Turnera" (References values for height of girls with Turner syndrome).
Pediatria Polska 2001, LXXVI, 12, str. 859-865
18. Carolyn A. Bondy: **CLINICAL PRACTICE GUIDELINE Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group;** The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 2007, Vol. 92, No 1:10-25.
19. Sarah J. Hart, Marsha L. Davenport, Stephen R. Hooper and Aysenil Belger: **Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive findings;** Brain(2006),129,1125-1136

20. Małgorzata Ławniczak, Katarzyna Łącka: **Koncepcja zintegrowanego wspomaganie rozwoju osób z zespołem Turnera w Wielkopolsce**; plakat, **Streszczenia II Polski Kongres Genetyki, Warszawa 18-20 września 2007, s. 196**
21. Pod redakcją prof. dr hab. med. Katarzyny Łąckiej” **Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera**. Poradnik wydany w 2009 i 2011 r. w Poznaniu przez **Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera**.
22. Jordan E. Pinsker: **Turner Syndrome. Updating the Paradigm of Clinical Care**. J. Clin Endocrin.Metab. First published ahead of print April 3,2012, doi: 10.1210/jc.2012-2045
23. Hideya Sakakibara, Hiroshi Yoshida, Maki Takei et al.: Health management of adults with Turner Syndrome: An attempt at multidisciplinary medical care by gynecologists in cooperation with specialists from other fields. J.Obstet. Gynecol.Res. Vol.37, No. 7: 836-842, July 2011.
24. Aneta Gawlik, Barbara Kaczor, Halla Kamińska, Agnieszka Zachurzor-Buczyńska, Tomasz Gawlik, Ewa Małecka-Tendera: Quality of Medical Follow-Up of Young Women with Turner Syndrome Treated in One Clinical Center. Horm Res Paediatr 2012,77:222-228.
25. MC Davies: Lost in transition: the needs of adolescents with Turner syndrome. BLOG 2010;117:134-136.
26. Kim Frenks, Janneke Timmermans, Catharina C. M. Beerendonk et al., Standardized Multidisciplinary Evaluation Yields Significant Previously Undiagnosed Morbidity in Adult Women with Turner Syndrome. J Clin Metab, September 2011, 96(9):E1517-E1526.

27. Paulo Ferrez Collett-Solberg, Carla Tavares-Gallicchio, Simone Cristina da Silva Coelho et al.: Endocrine diseases, perspectives and care in Turner syndrome. Arq Bras Endocrinol Metab vol 55 no 8 Sao Paulo Nov 2011
28. Waclaw Jeż, Dorota Cybulska, Adam Buliński, Barbara Jarzab, Jerzy Jarzab: ZESPÓŁ TURNERA, Termedia Wydawnictwo Medyczne Poznań 2010. Wyd. I
29. Biuletyn Rzecznika Praw Obywatelskich 2013 nr 6 ŹRÓDŁA

Adres autorki do korespondencji:

Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera
Osiedle Pod Lipami 7/34; 61-633 Poznań
tel Małgorzata Ławniczak
Wielkopolskie. (61) 820-14-50; kom. 692-781-464
e-mail: info@turnersyndrom.org.pl

PS autorki:

Dostosowany do polskich warunków zarys koncepcji zintegrowanego (skojarzonego) wspomagania w zespole Turnera został przez autorkę opracowany i zaprezentowany po raz pierwszy:

- a) **w latach 2000/2003 podczas zebrań Stowarzyszenia Pomocy Chorym z zespołem Turnera oraz-**
- b) **w związku z konferencjami naukowymi na temat zespołu Turnera w latach 2001-2005, organizowanymi przez Akademię Wychowania Fizycznego im. Józefa Piłsudskiego w Warszawie.**
- c) **w publikacjach : w czasopismach: „Medycyna Sportowa” 2/ 2001, nr 115:56-59. Przedruk w „Niepełnosprawność i Zdrowie” 2003, 1:6-11 oraz „Pediatria Polska” 2005, 80,3:304-308.**

W następnych latach koncepcja ta była dopracowywana z udziałem pracowników naukowych UAM oraz Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu i prezentowana na krajowych konferencjach naukowych Genetyków i Psychologów (Warszawa, Poznań), a także w poradniku pt. „Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera – pod redakcją prof. .dr hab. med. Katarzyny Łąckiej”.