QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH TURNER SYNDROME

Dănilă Mihaela, Pintea-Simon Ionela-Anca
University of Medicine and Pharmacy Tîrgu Mureş

Abstract: For patients with different affections involving progressive disease progression, quality of life becomes an even more central goal of care than for patients for whom recovery is expected. Turner syndrome is the only chromosomal monosomy compatible with life and results from the total or partial absence of the one of the X chromosomes. Both, the evolution of the disease and the therapeutic strategies have an important impact on the quality of life in these patients. The aim of the study is to demonstrate the existence of a relationship between the patients' lifestyle and the quality of their lives. Questionnaire response showed that out of the total of patients, 67% responded that the disease affects their relationships with those around them, 43% of patients tend to isolate themselves, 50% claim that as the disease progressed, they were forced to make certain changes in their lifestyle, both professionally, socially and personally. Another important thing is the communication and the relationship established between the doctor and the patient, which must be based on devotion, much involvement, tact and professionalism to succeed in opening the door of every soul with which the doctor is related.

Keywords: quality of life, communication, Turner syndrome, lifestyle

Tulburările de reproducere reprezintă afecțiuni caracterizate prin incapacitatea unui individ sau a unui cuplu de a concepe pe cale naturală (sterilitate primară) sau prin incapacitatea de a menține o sarcină și de a naștere la un copil viu, sănătos (infertilitate, reprezentată fie de avorturi spontane repetitive, fie de nou- născuți morți). [1]

Tulburările de reproducere reprezintă o problemă medicală de actualitate, atât din punct de vedere psiho-social, cât și din punctul de vedere al costurilor medicale, acestea fiind inestimabile, în contextul în care, se apreciază, ca la nivel mondial aproximativ 10-15% dintre cuplurile cu vârsta reproductivă se confruntă cu astfel de probleme de reproducere, fie ele de cauza primară sau secundară. [1,2]

Negreșit, aceste afecțiuni suscită lumea medicală atât prin creșterea alarmantă în ultima decadă a numărului de cazuri, cât și prin dimensiunea etiopatogenetică a acestei afecțiuni imprecis cunoscută.

Un aspect foarte important și deloc de neglijat în cadrul acestei afecțiuni îl reprezintă impactul major al tulburărilor de reproducere asupra echilibrului psihic și a stabilității cuplului conjugal, la acestea contribuind și existența unei veritabile bariere psihologice privind relația dintre medic-pacient.

Cauzele tulburărilor de reproducere pot fi multiple, fiind incrimitati atât factori genetici, cât și factori endocrini, imunologici sau factori de mediu.

Studiile de specialitate dovedesc un important rol al factorilor genetici în etiopatogenia acestei afecțiuni, patologia cromozomială reprezentând o problemă de sănătate publică. În ultimii ani s-a remarcat modificarea viziunii asupra acestor patologii, astfel încât copiii născuți din părinții cu astfel de afecțiuni, nu mai sunt văzuți ca având un handicap devalorizant, și asta grație progreselor terapeutice și a dezvoltarii treptate a relației medic-pacient și astfel, creșterea calității vieții devenind un deziderat major. [2]

Dintre patologiile cromozomiale, sindromul Turner reprezintăsingura monosomie viabilă la om, malformație genetic legată de lipsa sau existența incompletă a cromozomului sexual X. [3]

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

Noțiunea de ”sindrom Turner” a fost introdusă în anul 1938 de Henry H. Turner, în urma unui studiu realizat pe un lot de 7 persoane, cu vârstele cuprinse între 15 și 23 de ani, care s-au prezentat pentru aceleași trăsături clinice: infantilismul genital, cubitus valgus și pliurile cutanate de la nivelul gâtului. Cu timpul, au fost descrise și alte anomalii, precum și substratul genetic al acestui sindrom, astfel că la ora actuală există o abordare multidisciplinară: specialiști endocrinologici, cardiologici și psihologi, cooperând pentru creșterea calității și duratei de viață a pacientelor cu acestor sindrom. [4]

Un aspect important al acestei patologii îl reprezintă variabilitatea caracteristicilor clinice specifice, care pot direcționa clinicianul în ridicarea unei suspiciuni și în diagnosticarea precoce a acestei afecțiuni, prin coroborarea ulterior a tuturor datelor clinice și paraclinice. [5]

Plecând de la aceste premise, am considerat necesar realizarea unui studiu, pornind de la următoarele observații:

- Variabilitatea caracteristicilor clinice întâlnite la pacientele cu sindrom Turner
- Importanța screening-ului prenatal prin metode neinvazive și invazive în diagnosticarea precoce a fetițelor cu sindrom Turner
- Impactul acestei patologii asupra calității vieții pacienților.

Sindromul Turner reprezintă una dintre cele mai frecvente anomalii cromozomiale ale sexului feminin, afectând aproximativ 1/2000- 1/2500 de nou-născuți de acest sex. [6]

Dintre trăsăturile clinice caracteristice fetițelor diagnosticate cu sindrom Turner se numără retardul major de creștere, acesta reprezentând cel mai constant semn al bolii, rareori însă acesta putând fi sesizat încă de la naștere. De obicei, talia finala a pacientelor cu sindrom Turner este mai mică de 144 cm, rareori depășind 152-153 cm. Deficitul de creștere staturala este cauzat, în mare parte, de o haploinsuficienta a genei SHOX (short stature homeobox). De regulă, există câte o copie a genei SHOX pe fiecare cromozom sexual (cromozomul X și cromozomul Y), situată la nivelul brațului scurt al cromozomului X, în pozitia 22.23 și pe brațul scurt al cromozomului Y în poziția 11.3. Dat fiind faptul că această genă este implicată în dezvoltarea scheletală încă din perioada de embriogeneză, lipsa sau existența incompletă a cromozomului X (cazul sindromului Turner) va determina o serie de anomalii scheletale, de tipul: cubitus valgus, genu valgus, scurtarea metacarpianului IV. [4,7]

De asemenea, caracteristic sindromului Turner este și dismorfia facială, exprimată prin: aspectul matur al fetei, facies triunghiular, epicantus, urechi proeminente- jos inserate, anomalii dentare, palat inalt, precum și o serie de alte anomalii de tipul: distanței intermamelonare crescute, torace plat, gât scurt, exces de piele pe ceafă. [8]

Cu toate că inteligența la aceste paciente este normal sau la limita inferioară a normalului, se pot asocia o serie de modificări ce țin de dezvoltarea neuro-cognitivă, precum: scăderea percepției spatial și a capacității de abstractizare, dificultăți de exprimare verbal și de însușire a cunoștințelor științifice exacte (matematică). Dată fiind discrepanța între IQ-ul în limite normale a dificultăților de vorbire asociate pacientelor cu sindrom Turner s-a urmărit o posibilă corelație între originea cromozomului X (maternal/paterna) și dificultățile verbale, dovedindu-se o mai bună abilitate socio-verbală în cazul amprentării paterne a cromozomului X. [9]

Prin comorbiditatile associate acestei patologii, scade astfel calitatea vieții acestor paciente, apărând schimbări nu doar din punct de vedere fizic prin stigmatele fizice specifice, ci și din punct de vedere psihic, cât și la nivelul vieții personale și profesionale. Astfel de paciente necesită adoptarea încă de la început a unui alt stil de viață, din acest motiv fiind necesară acordarea unei atenții deosebite atât în diagnosticarea precoce, cât și într-o conduită adecvată vis-à-vis de acești pacienți, pentru a-i ajuta să-și înțeleagă boala și modul în care pot lupta cu ea, și de ce nu, își pot traii viața într-un mod cât mai plăcut atât pentru ei, cât și pentru cei din jurul lor. [10]

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

Scopul lucrării este de a evalua calitatea vieții și stilul de viață al pacientelor diagnosticate cu sindrom Turner. Studiul își propune să demonstreze că în ciuda evoluției bolii acestor paciente, relația dintre stilul de viață adoptat și calitatea vieții poate influența starea de normalitate a pacientelor. Coeficientul "timp" declanșează apariția unor tulburări depresiv-anxioase, care pot apărea ca o consecință a dezaprecierii propriei persoane și a scăderii stimei de sine.

Dimensiunea și impactul bolii pot fi evidențiate atât pe parcursul întregului proces terapeutic, cât și în relația medic-pacient. Cu cât disponibilitatea cadrului medical (medic, asistenta medicală, psiholog) de a responsabiliza pacienta, de a o face conștientă de capacitățile și incapacitățile sale, de a-i oferi sprijin în descrierea simptomatologiei, de a-i oferi un cadru pentru a vorbi despre viziunea lor asupra lumii, de a-i educa, întrucât educarea acestor copii cu sindrom Turner nu va însemna doar transferul de informații dinspre părinți înspre copii, sau dintre psiholog înspre copii, ci va însemna mai presus de o disciplină corectivă, o disciplină modelatoare care le va da ocazia să își dezvolte o imagine de sine cu temelii solide. [11,12]

Am realizat atât un studiu retrospectiv, cât și prospectiv pe o perioadă de 10 ani, utilizând cazuistica Spitalului Clinic Județean de Urgență Tîrgu Mureș, iar ca și metode de investigație am folosit observația, conversația, chestionarul și foile de observație clinică. Astfel, am distribuit chestionare tuturor pacientelor înrolate în studiu, am analizat caracteristicile fenotipice și am evaluat ponderea diferitelor criterii clinice utilizate pentru diagnosticul sindromului Turner, am identificat vârsta la care se stabilește cel mai frecvent diagnosticul, mediul de provenienta și comorbiditatile care se pot asocia cu această patologie, precum și impactul din punct de vedere psihologic al acestei patologii în rândul pacientelor diagnosticate cu sindrom Turner.

Colectarea informațiilor anamnestice și a datelor numerice s-a realizat prin intermediul foilor de observație clinică și a chestionarelor distribuite, pe baza consimțământului informativ. Chestionarele au urmărit, pe de o parte evoluția și comorbiditățile asociate, iar pe de altă parte, modificările survenite în ceea ce privește calitatea vieții acestor paciente, atât din punct de vedere fizic, psihic, dar și social, profesional și personal.

Pacientele diagnosticate cu sindrom Turner au completat un chestionar format din 10 întrebări. Pentru realizarea studiului au fost chestionati 30 paciente diagnosticate cu sindrom Turner, cu ajutorul cărora am încercat să evaluăm calitatea vieții pacientelor cu această afecțiune.

Principalele informații utilizate în cadrul acestui studiu au fost răspunsurile pacientelor la întrebările adresate în următorul chestionar:

Chestionar privind impactul bolii asupra calității vieții pacientelor diagnosticate cu sindrom Turner

Vă rog să-mi răspundeți la următoarele întrebări menționând:

Vă rog să-mi răspundeţi la următoarele întrebări menţionând:
- sexul: □F / □M - vârsta:_____ - mediu de proveniență: □ urban / □ rural
- statusul educaţional: □ gimnazial □ profesional □ liceal □ postliceal □ facultate
- statusul social: □ angajat □ şomer □ stat □ privat □ casnic/ă

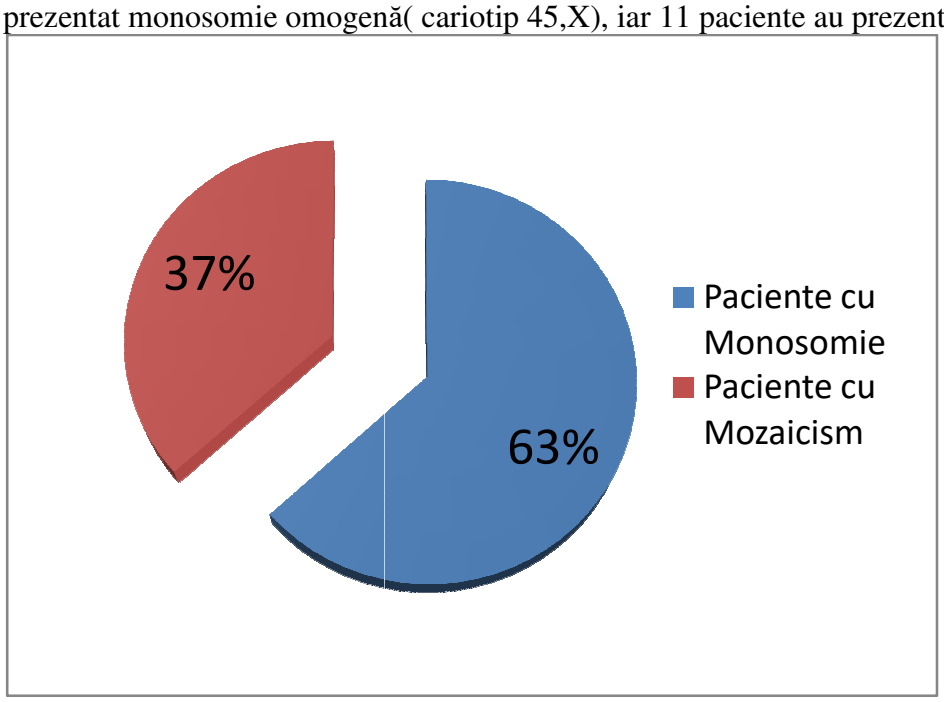
1. Consideraţi că aveţi o problemă de sănătate?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, care_____?
2. Vă deranjează această problemă?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

Dacă DA, când_____?
3. Starea de sănătate vă afectează relaţia cu ceilalţi?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, cum_____?
4. Programul zilnic vă este perturbat de anumite neputinte pe care le considerati ca fiind incapabilitati?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, în ce sens_____?
5. Boala vă influenţează viaţa de familie?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, sub ce formă_____ ?
6. Puteţi desfăşura activităţi fizice regulate?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, care_____? Dacă NU, de ce_____?
7. Boala pe care o aveți v-a modificat stilul de viață?
Dacă DA, cum_____?
8. Vă stresează boala pe care o aveţi?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, de ce_____?
9. Consideraţi că este cineva responsabil pentru starea dumneavoastră de boală?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, cine_____? Dacă NU, de ce_____?
10. Consideraţi că este necesară o relaţie constantă cu medicul curant?
□ da □ nu □ nu ştiu □ nu mă interesează
Dacă DA, de ce_____ ? Dacă NU, de ce_____?

Chestionarele s-au înregistrat într-o bază de date, iar în urma răspunsurilor primite, s-a observat că majoritatea pacienților, tineri fiind, se prezintă la medic cu o oarecare frustrare, convingerea lor în activitatea medicală fiind, din păcate, pe zi ce trece, tot mai redusă, aspect datorat globalizării și mass mediei, care permanent critică societatea medicală.

Incidenta patologiei în lotul studiat a fost de 30 de paciente, dintre care 19 paciente au prezentat monosomie omogenă(cariotip 45,X), iar 11 paciente au prezentat mozaicism.



BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

Figura 1. Clasificarea pacientelor după cariotip

În urma studiului efectuat, s-a observat că vârsta cea mai frecventă la care s-a stabilit diagnosticul de sindrom Turner a fost cuprinsă între 10 și 20 de ani; din nefericire, niciun caz nu a fost diagnosticat prenatal. Vârsta diagnosticării pacientelor a variat între 2 luni și 53 de ani.

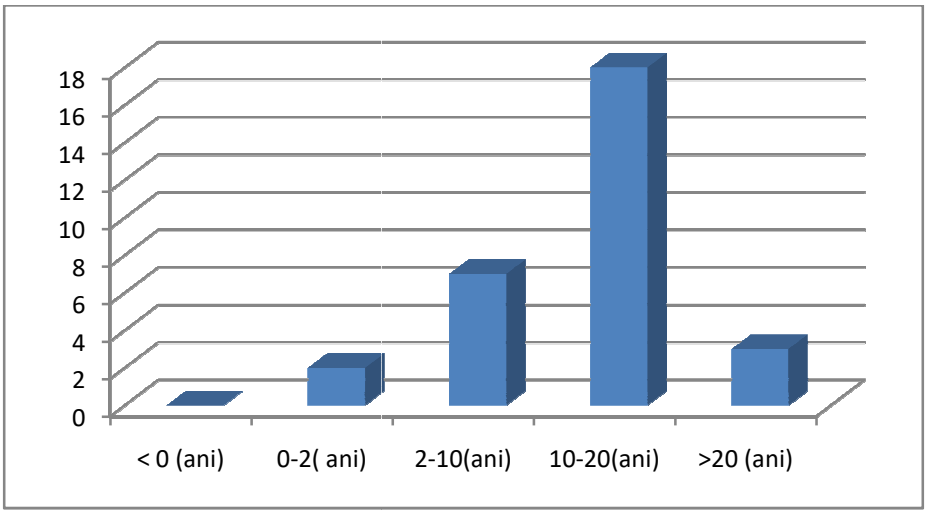


Figura 2. Vârsta decelarii afecțiunii

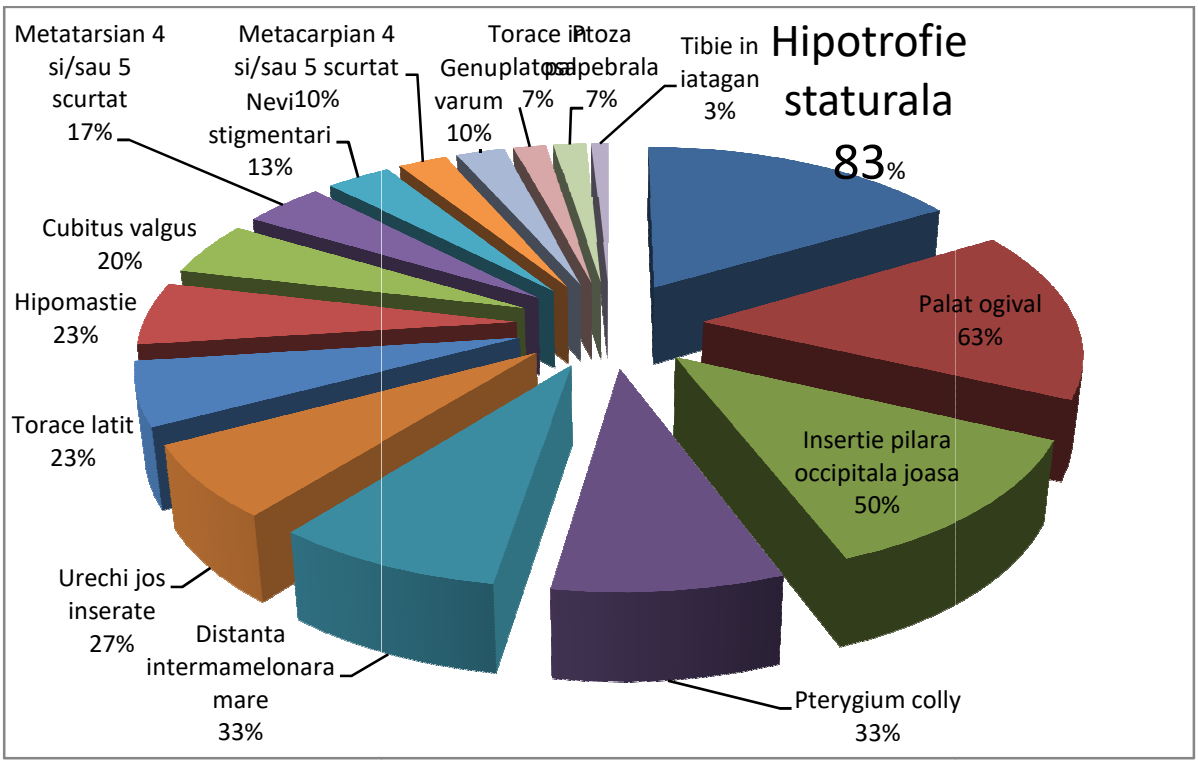


Figura 3. Repartiția pacientelor în funcție de prezența semnelor dismorfice

Din datele din graficul de mai sus se observă că doar unele paciente au prezentat majoritatea semnelor clinice caracteristice sindromului Turner, fapt ce atestă variabilitatea fenotipica a afecțiunii.

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

Toate aceste stigme clinice precum și comorbiditatile asociate, conform chestionarelor completate de către pacientele incluse în acest studiu, au condus la schimbări importante în ceea ce privește stilul de viață al acestor paciente, plecând de la stilul alimentar până la comunicarea cu cei din jur și percepția acestora asupra calității vieții.

Din momentul în care aceste paciente resimt schimbări în stilul lor de viață, atât din punct de vedere psihologic, boala versus anormalitate, creează acel disconfort psihic și fizic ce aduce disfuncționalitatea, pe o perioadă de timp limitative sau nu, fapt observat mai ales în relație cu familia sau apartenența la comunitate. [11]

Analizând în continuare răspunsurile pacientelor, putem observa că majoritatea pacientelor chestionate sunt conștiente că suferă de o patologie invalidantă, atât din punct de vedere fizic cât și din punctul de vedere al interacțiunii cu cei din jur, astfel că din totalul de pacienți, 67% au răspuns că boala le afectează relațiile cu cei din jur, 43% dintre paciente au tendința de a se izola, 50% susțin că o dată cu evoluția bolii, acestea au fost nevoite să facă anumite schimbări în ceea ce privește stilul lor de viață, atât profesional, social, cât și personal.

O altă observație este aceea că, din totalul de paciente, 85% au răspuns că boala le influențează viața personală, acestea ajungând să se simtă tot mai frustrate, uneori chiar fiind încercate de sentimentul de neputință, simțindu-se mai degrabă mai mult "ca o povară", decât un sprijin.

Judecând aceste răspunsuri, este important atât pentru pacient, cât și pentru noi, ca și indivizi în parte, să știm să ne recunoaștem și să ne autoevaluăm gândurile, emoțiile, relațiile noastre și să fim conștienți că orice stare de anormalitate poate avea un impact major asupra propriei noastre sănătăți, atât fizice cât și psihice. [12]

Un alt aspect observat atât în răspunsurile oferite de către paciente prin chestionarele completate, dar și din comunicarea medic-pacient este negativismul cu care aceste paciente privesc boala, aceste paciente relatând starea de disperare și deziluzie ce uneori le stăpânește, considerând că această patologie treptat devine invalidanta, crescând tot mai mult sentimentul de neputință.

Un alt lucru alarmant în rândul pacientelor cu sindrom Turner îl reprezintă apariția depresiei. La întrebarea dacă cineva este responsabil de starea lor de boală, 95% dintre paciente au afirmat că nu este nimeni responsabil de patologia suferită, iar un procent mic de 5% lasă totul pe umerii sorții, fapt care ne duce cu gândul că aceste paciente și-au acceptat boala, s-au resemnat, accentuând mai ales nevoia de compasiune și de susținere din partea familiei și din partea celor din jur. [10,11]

În ceea ce privește relația medic-pacient, toate pacientele chestionate au subliniat importanța relației dintre medic și pacient, atât în acceptarea patologiei, dar mai ales în evoluția și tratamentul adecvat al afecțiunii, în ciuda faptului că adresabilitatea către medic la noi în țară se face destul de tardiv, comparativ cu celelalte țări europene. [12]

Atât comunicarea, cât și relația care se stabilește între medic și pacient trebuie să aibă la bază devotament, multă implicare, tact și professionalism pentru a reuși să deschizi ușa fiecărui suflet cu care medicul relaționează. [12]

În concluzie, în urma studiului realizat, s-a observat faptul că modificarea stilului de viață, pornind de la atitudinea acestora legată de alimentație și până la percepția legată de evolutivitatea bolii, joacă un rol important în acceptarea patologiei, aceasta ajungând să fie în viața lor "o stare de normalitate și acceptare".

Astfel, pacienții sunt convinși că pentru un rezultat terapeutic optim este necesară, nu doar implicarea medicului, ci și implicarea activă a pacientului la actul de vindecare. Din acest motiv, bolnavul trebuie să înceteze să se culpabilizeze și să intervină activ în procesul lui de vindecare, întrucât până la urmă vindecarea, sau în cazul nostru, menținerea evoluției

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)

bolii în faza staționară reprezintă de fapt un efort de echipă medic-pacient-aparținători, iar credința și speranța că totul va fi bine este de bun augur. [12]

Normalitatea din spatele acestor boli stă tocmai în acceptarea bolii, în dorinta de a te ridica deasupra tuturor încercărilor și de a găsi puterea în tine și în cei din jur de a merge mai departe și de a te bucura de fiecare clipă oferită, chiar și bolnav, căci până la urmă starea de boală este normalitatea ta ca și pacient pe care ți-o asumi și cu care conviețuiești. [11,12]

BIBLIOGRAPHY

1. Ben Hamouda H, Mkacher N, Elghezal H, Bannour H, Kamoun M, Soua H. Prenatal diagnosis and prognosis of triple X syndrome: 47, XXX. J Gynecol Obstet Biol Reprod. 2009;38(7):599-60.
2. Bharath R, Unnikrishnan AG, Thampy MV, Anilkumar A, Nisha B,Praveen VP et al.Turner syndrome and its variants. IndianJPediatr.2010Feb;77(2):193-5.
3. Ionela Pascanu, "Aplicatii practice in genetic umana", Editura University Press, Targu Mures, 2005, 7-10, 51-54
4. Claus Hojbjerg Gravholt, "Epidemiological, endocrine and metabolic features", European Journal of Endocrinology(2004) 151: 657-687
5. Cornelia Georgmaneanu, Mircea Georgmaneanu, "Introducere in genetica pediatrica", Editura Medicala Bucuresti 1986, 113-116
6. Gravholt CH, Clinical practice in Turner syndrome, Nat Clin Pract Endocrinol Metab, 2005, 1:41-52
7. Gravholt CH, Juul S. Naeraa RW&Hansenf. Prenatal and postnatal prevalence of Turner's syndrome: a registry study. British Medical Journal 1996. 16-21
8. Ionescu B., Dumitrache C., Maximilian C., Patologia sexualitatii, Ed. Medicala, Bucuresti, 1980, 183-185
9. Michele M., M. Mazzocco, "The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities", International Congress Series 1298 (2006) 83-92
10. Pașca MD – Comunicarea în relația medic - pacient, Ed. University Press, 2012, Târgu Mureș.
11. Pașca MD – Psihologia ușii, Ed. Ardealul, Târgu Mureș, 2008.
12. Pașca MD – Elemente de psihopedagogie nutrițională, Ed. University Press, 2009, Târgu Mureș.

BDD-A28321 © 2018 Arhipelag XXI Press
Provided by Diacronia.ro for IP 216.73.217.142 (2026-11-14 22:50:30 UTC)