

CHECK-LIST PER L'ASSISTENZA DI RAGAZZE E DONNE CON LA **SINDROME DI TURNER**

Per le pazienti con la **sindrome di Turner** è richiesta un'assistenza globale e multidisciplinare. Due caratteristiche cliniche tipiche di questa sindrome sono la scarsa crescita e l'insufficiente funzione ovarica. Possono inoltre essere interessati anche vari altri sistemi di organi e a seconda del grado di severità influenzano in varia misura la qualità di vita delle pazienti. Di conseguenza è importante un controllo costante e completo, di regola sotto la supervisione principale di un medico specializzato in endocrinologia pediatrica (specialista per i disturbi ormonali in età infantile e adolescenziale). Sono fondamentali controlli periodici per valutare soprattutto la crescita e lo sviluppo puberale e poter così avviare in tempo le necessarie terapie ormonali.

Questa check-list è stata messa a punto per tenere presente il piano generale dei vari controlli, dei risultati e delle eventuali terapie. Essa rappresenta al contempo uno strumento per avere una visione d'insieme, per un'efficace comunicazione tra i medici curanti e per allestire un buon piano al momento del passaggio nell'età adulta.

In tal modo questa check-list agevola la continuità dei trattamenti tra i vari reparti clinici, consentendo alle pazienti con la sindrome di Turner di ricevere la terapia più adeguata alle loro specifiche esigenze.

Altri esemplari della check-list possono essere scaricati da www.turner-syndrom.ch.



SINDROME DI TURNER (BAMBINA)

PAZIENTE:

Cognome / nome: _____

Indirizzo: _____

Data di nascita: _____

Tel: _____

E-mail: _____

Pediatra: _____

ENDOCRINOLOGO PEDIATRICO:

Terapia a partire da (età): _____

Informazioni ricevute tramite il gruppo di auto-aiuto
«Selbsthilfegruppe Turner-Syndrom Schweiz»: Data (età): _____

VISITA, CONTROLLO E TERAPIA

CARIOTIPO: _____

Analisi di FISH: Sì No Prenatale Postnatale; Età: _____

CONSULENZA GENETICA

Medico: _____

Data (età): _____

VISITA CARDIOLOGICA

Medico: _____

Data (età): _____

Diagnosi cardiologica: _____

Controllo: Sì No

Valutazione durante la fase di transizione all'età adulta

MRI: Sì No

Medico: _____

Data (età): _____

Diagnosi cardiologica: _____

VISITA NEFROLOGICA

Ecografia renale: Data (età): _____ Controllo: Sì No

Diagnosi: _____

VALUTAZIONE DELLA PUBERTÀ / FERTILITÀ

Ecografia pelvica: Data (età): _____ MRT: Sì No

Diagnosi relativa alle ovaie: _____

Controllo: Sì No

Valutazione durante il passaggio all'età adulta

Radiologo: Data (età): _____

Diagnosi relativa alle ovaie: _____

PUBERTÀ

Inizio spontaneo della pubertà: Sì No

Inizio: Data (età): _____ Mestruazioni: Data (età): _____ Sostituzione (età): _____

Medicamento: _____

Induzione della pubertà: Sì Data (età): _____ No

Medicamento: _____

Sostituzione durante la fase di transizione all'età adulta: Data (età): _____

Medicamento: _____

CRESCITA

Terapia con ormone della crescita:

Sì Data (età): _____ No

Medicamento: _____

VISITA OTORINOLARINGOIATRICA / VISITA ORL

Medico: _____ Data (età): _____

Diagnosi ORL: _____

Controllo: Sì No

Valutazione durante la fase di transizione all'età adulta

Medico: _____ Data (età): _____

Diagnosi ORL: _____

VISITA OFTALMOLOGICA

Medico: _____ Data (età): _____

Diagnosi: _____

Controllo: Sì No

VISITA ORTODONTICA PEDIATRICA (7 ANNI)

Medico: _____ Data (età): _____

Diagnosi: _____

Controllo: Sì No

VALUTAZIONE DELLO SVILUPPO

Frequenzazione scolastica normale: Sì No, supporto: _____

Esito speciale: Data (età): _____

Diagnosi: _____

LINFEDEMA

Linfodrenaggi: Sì No

Controllo: _____

ULTERIORI DIAGNOSI: _____

RACCOMANDAZIONI PER LO SCREENING E LA PREVENZIONE

Peso, altezza, BMI, pressione sanguigna

A ogni visita (2 volte l'anno)

Visita dermatologica

1 volta all'anno

Funzione tiroidea

1 volta all'anno a partire dai 4 anni d'età

Glucosio/HbA_{1c}, assetto lipidico, funzione epatica

1 volta all'anno a partire dai 10 anni d'età

Celiachia

1 volta ogni 2 anni a partire dai 2 anni d'età

Audiogramma, visita ORL

1 volta ogni 3 anni

25-idrossivitamina D₃

1 volta ogni 3 anni a partire dai 10 anni d'età

Densitometria ossea

1 volta prima dell'induzione della pubertà e alla fine della pubertà, dopodiché 1 volta ogni 5 anni

SINDROME DI TURNER (ADULTA)

PAZIENTE:

Cognome/Nome: _____

Indirizzo: _____

Data di nascita: _____

Tel: _____

E-mail: _____

Medico di famiglia: _____

CARIOTIPO: _____

MEDICO DI FIDUCIA:

Terapia da (età): _____

Analisi di FISH: Sì No Prenatale Postnatale; Età: _____

MEDICI

Endocrinologo: _____

Ginecologo: _____

Medico di medicina riproduttiva: _____

Cardiologo: _____

Medico ORL: _____

Psicologo / psichiatra: _____

Altro: _____

DIAGNOSI

Diagnosi cardiologica: _____

Diagnosi renale: _____

Diagnosi relativa alle ovaie: _____

Diagnosi ORL: _____

Altro: _____

CONTROLLO / TERAPIA

Estrogeni sostitutivi: Via orale Via transdermica _____

Linfodrenaggio: Sì No

Controllo: _____

ORL: Sì No

RACCOMANDAZIONI PER LO SCREENING E LA PREVENZIONE

Peso, altezza, BMI, pressione sanguigna, alimentazione, attività fisica

Funzione tiroidea, glicemia, HbA1c, funzione ovarica, risp. estradiolo

sostitutivo, assetto lipidico, funzione epatica, esame cutaneo

Celiachia

Densitometria ossea, ECG, audiogramma, 25-idrossivitamina D₃

Ecocardiografia o MRI cardiaca

Ad ogni visita

1 volta l'anno

se sintomatica

1 volta ogni 5 anni

1 volta ogni 10 anni o prima di una possibile gravidanza

Rielaborazione settembre 2019, Dr. med A. Bieri
con il gentile supporto di:

