

# Stellungnahme zur Diagnostik der Monosomie X (Turner-Syndrom) mit dem Panorama-Test

Unter einer Monosomie X versteht man einen Chromosomensatz mit 45 Chromosomen, bei dem ein Geschlechtschromosom fehlt. Vorgeburtlich ist die Monosomie X durch eine sehr hohe Fehlgeburt rate (98 %) gekennzeichnet. Wenn ein Kind mit nur einem X Chromosom geboren wird, führt das zum Turner-Syndrom.

Die Auswirkungen des sogenannten Turner-Syndroms können sehr unterschiedlich sein. Mädchen sind mit einer Körpergröße von unter 1,50 m deutlich kleinwüchsig und aufgrund einer Entwicklungsstörung der Eierstöcke unfruchtbar. Weitere Veränderungen können sein: Herzfehler, eine Halsfalte, Nierenprobleme und Lymphödem. Die Intelligenzentwicklung ist aber normal und die betroffenen Frauen können ein normales Leben führen.

Viele Auffälligkeiten sind mittlerweile gut behandelbar. Durch die Gabe von Wachstumshormonen im Kindesalter kann eine deutlich höhere Körpergröße erreicht werden. Eine Hormonbehandlung in der Pubertät beeinflusst die Ausbildung sekundärer Geschlechtsmerkmale wie die Brustentwicklung positiv. Die Behandlung der Kinder sollte aber so früh wie möglich beginnen. Aus diesem Grunde ist eine frühzeitige Diagnose, über den Panorama-Test, für das weitere Leben der betroffenen Mädchen sehr hilfreich, um bereits im Kleinkindalter rechtzeitig und gezielt Therapiemaßnahmen zu planen.