

IMSP INSTITUTUL MAMEI ȘI COPILULUI

SINDROMUL TURNER LA COPIL

Protocol clinic instituțional

CUPRINS

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT	3
PREFAȚĂ	3
A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ	3
A.1. Diagnostic	3
A.2. Codul bolii.....	3
A.3. Utilizatorii	3
A.4. Scopurile protocolului.....	3
A.5. Data elaborării protocolului	3
A.6. Data reviziei următoare	3
A.7. Definițiile folosite în document	3
B. PARTEA GENERALĂ	4
B.1. Nivel de asistență medicală spitalicească IMSP IMȘiC	4
C. 1. ALGORITM DE CONDUIȚĂ	6
C 1.1. Managementul de conduită al sindromului Turner la copii.....	6
C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	7
C.2.1. Clasificarea sindromului Turner.....	7
C.2.2. Conduita pacientului	7
C.2.2.1. Anamneza.....	7
C.2.2.2. Examenul clinic.....	7
C.2.2.3. Investigații paraclinice	8
C.2.2.4. Diagnosticul diferențial	11
C.2.3. Tratamentul	11
C.2.3.1. Tratamentul nemedicamentos.....	11
C.2.3.2. Tratamentul medicamentos	11
C.2.4. Supravegherea	12
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	12
D.1. Secția consultativă pentru copii și secția gastroenterologie IMSP IMȘiC.....	12
E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI	13
F. ASPECTELE MEDICO-ORGANIZAȚIONALE	13
Anexa 1. Ghidul pacientului cu sindromul Turner	14
Bibliografie	15

Aprobat prin ordinul IMSP IMȘiC nr. _____ din _____

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

CIM-X	Clasificarea Internațională a Maladiilor, revizia a X-a
DS	Deviații standard
pc	Percentile
LH	Hormonul luteinizant
FSH	Hormonul foliculostimulant
TSH	Hormonul tirotrop
T4	Tiroxina
IGF	Insulin-like Growth Factor

PREFAȚĂ

Protocolul clinic instituțional „Sindromul Turner la copil” a fost elaborat în baza Protocolului clinic național „Sindromul Turner la copil” de către grupul de lucru în componența: Dr. Ion Mihu, dr.hab.med., prof.univ., șef secție gastroenterologie, IMSP IMȘIC; Dr. Stanislav Groppa, dr.hab.med., prof.univ., membru corespondent al AȘM, șef catedră Neurologie, Neurochirurgie, Genetică Medicală FPM, decan al Facultății de Perfecționare, USMF „N. Testemițanu”; Dr. Olga Tighineanu, medic pediatru, doctorand secția gastroenterologie, IMSP IMȘIC. Protocolul a fost discutat și aprobat la ședința grupului de lucru pentru elaborarea și implementarea protocoalelor clinice, Consiliul Calității din cadrul IMȘIC, președinte Mihai Rotaru.

A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ

A.1. Diagnostic:

1. *Sindromul Turner. Limfangiectazie intestinală primară.*

A.2. Codul bolii (CIM 10): Q 96.0- Q 96.9

A.3. Utilizatorii: IMSP IMȘIC:

- Secția internare,
- Secția gastroenterologie,
- Secția neurologie,
- Secția cardiologie,
- Secția hematologie,
- Secția reanimare și terapie intensivă,
- Secția chirurgie urgentă și septică,
- Laboratorul clinic,
- Laboratorul bacteriologic,
- Secția endoscopie,
- Secția radiologie,
- Secția diagnostic funcțional,
- Secția consultativă pentru copii IMSP IMȘIC,
- Farmacia spitalului.

A.4. Scopurile protocolului

1. Sporirea eficienței diagnosticului precoce al sindromului Turner la copii.
2. Ameliorarea calității examinărilor clinice și paraclinice a pacienților cu sindromul Turner.
3. Sporirea calității tratamentului pacienților cu sindromul Turner.

A.5. Data elaborării protocolului: 2012

A.6. Data reviziei următoare: 2014

A.7. Definițiile folosite în document

Sindromul Turner – malformație genetică autosomal dominantă legată de lipsa sau existența incompletă a cromozomului sexual X, manifestată prin facies specific, limfedem, hipostatură și amenoree primară.

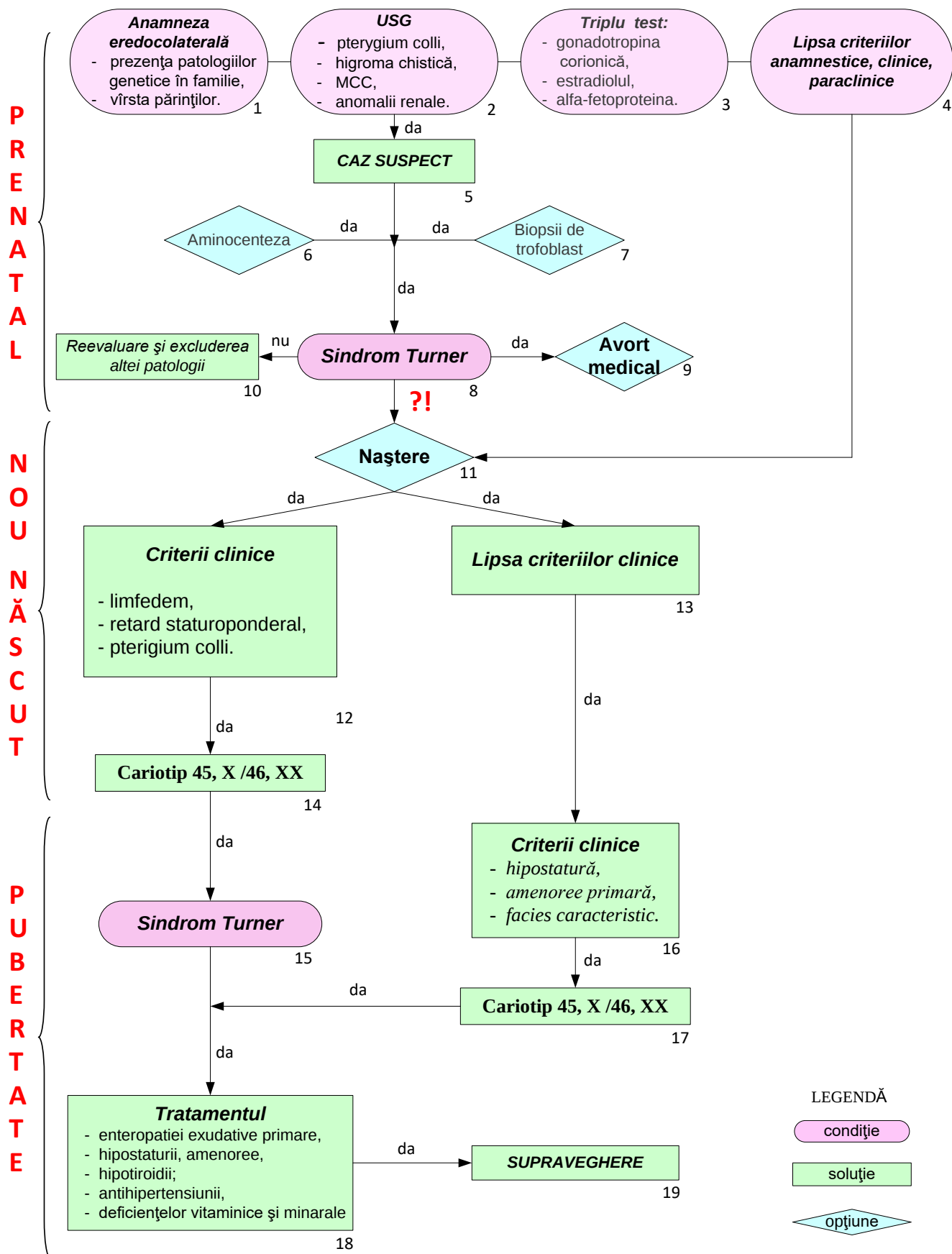
B. PARTEA GENERALĂ

B.1. Nivel de asistență medicală spitalicească IMSP IMȘIC		
Descriere (măsură)	Motive (reper)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
1. Spitalizare	Spitalizarea este necesară pentru confirmarea sindromului Turner, efectuarea procedurilor diagnostice și terapeutice care nu pot fi executate în condiții de ambulator.	Spitalizarea în secția gastroenterologie și/sau în SRTI a IMȘIC conform criteriilor de spitalizare (vezi caseta 17).
2. Diagnosticul		
2.1. Confirmarea diagnosticului de sindrom Turner (capitolul 2.2)	Prenatal: prezența anamnezei eredocolaterale și criteriilor paraclinice (examen ecografic, triplu test, amniocenteză cu cariotipaj, biopsie de trofoblast); La naștere: prezența criteriilor clinice, confirmate de cariotipajul 45,X/46,XX. Prepubertate și pubertate: prezența deficiențelor instalate (hipostatură, amenoree primară). - Standardul de aur în stabilirea diagnosticului de sindrom Turner constituie cariotipul 45,X/46,XX.	Obligatoriu: - Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (vezi caseta 3); - Examenul clinic (vezi casețele 4, 5); - Diagnosticul diferențial (vezi caseta 12); - Investigații paraclinice (vezi casețele 6-11; tabelele 1, 2).
3. Tratamentul		
Tratamentul nemedicamentos (capitolul 2.3.1)	Regim și rație alimentară echilibrată.	Obligatoriu: Modificarea regimului igienodietetic (vezi caseta 14).
Tratamentul medicamentos (capitolul 2.3.2)	- Tratamentul hipostaturii, amenoreei; - Tratamentul hipotiroidiei; - Preparate antihipertensive; - Suplinirea deficiențelor vitaminice și minerale.	Obligatoriu: - Creșterea taliei normale și inducerea maturității sexuale (vezi caseta 15). - Tratamentul hipotiroidiei (vezi caseta 16). - Supravegherea reacțiilor adverse ale medicamentelor.
Externarea	Extrasul obligatoriu va conține: ✓ diagnosticul precizat desfășurat; ✓ rezultatele investigațiilor și tratamentului efectuat; ✓ recomandări explicite pentru pacient; ✓ recomandări pentru medicul de familie.	OBLIGATORIU: - Aplicarea criteriilor de externare; - Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii, conform planului tip de supraveghere (vezi caseta 19); - Oferirea informației pentru pacient (Ghidul pacientului, Anexa 1) DE REȚINUT!!! Conform ordinului Ministerului Sănătății a Republicii Moldova, copiilor cu sindromul Turner li se stabilește <u>gradul II de</u>

		<u>invaliditate.</u>
--	--	----------------------

C. 1. ALGORITM DE CONDUITĂ

C 1.1. Managementul de conduită al sindromului Turner la copii



C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

C.2.1. Clasificarea sindromului Turner

Caseta 1. *Forme de prezentare clinică la copii*

- **Aplazia gonadică** sau *sindrom Turner adevărat* – fenotip feminin și absența unui cromozom sexual.
- **Disgenezie gonadică incompletă** - fenotip feminin, ovare rudimentare, afuncționale.
- **Disgenezie gonadică incompletă cu fenotip ambigen** sau *disgenezie gonadică mixtă* - fenotip incert sau masculin, organele genitale în unele cazuri ambigue, disgenezie gonadică, sex-cromatina negativă, mozaicism XO/XZ, incidență crescută a tumorilor gonadice. Organele genitale externe pot avea aspect feminin cu hipertrofia clitoridiană sau masculin cu hipospadiu, realizând toate gradele de intersexualitate.

Caseta 2. *Factori de risc în sindromul Turner*

- factorii de risc pentru sindromul Turner nu sunt identificați;
- sindromul apare ca urmare a absenței unei perechi de gene de pe brațul scurt al cromozomului X;
- lipsa genei secundare SHOX, localizată pe cromozomul X, induce simptome caracteristice, ca: statură mică;
- peste 60 % din pacientele cu kariotipul 45, X nu prezintă cromozomul X patern, deci singurul cromozom funcțional îl moștenesc de la mamă.

C.2.2. Conduita pacientului

C.2.2.1. Anamneza

Caseta 3. *Repere anamnestic pentru diagnosticul sindromului Turner*

- **Anamneza prenatală:** vârsta mamei > 35 ani; numărul sarcinilor; avorturi spontane; nou-născuți morți; prezența afecțiunilor genetice în familie.
- **Anamneza postnatală:** edem pronunțat; retard staturoponderal; prezența malformațiilor congenitale; datele antropometrice anuale.

C.2.2.2. Examenul clinic

Caseta 4. *Manifestările clinice ale sindromului Turner*

- **La naștere** – 1/3 din cazuri pot fi diagnosticate prin: limfedem; retard staturoponderal; pterigium colli.
- **Prepubertar:** întârzieri majore de creștere, evidente după vârsta de 2-3 ani.
- **Pubertate** – diagnosticul clinic poate fi sugerat de **triada**:
 - *hipostatura*: pacientele cu sindrom Turner au o înălțime cuprinsă între 130 și 150 cm;
 - *facies caracteristic*: aspect matur al feței, față triunghiulară, anomalii dentare, urechi proeminente;
 - *amenoree primară* și dezvoltare deficitară a caracterelor secundare: glande mamare puțin dezvoltate, pilozitate axilară și pubiană redusă.

Notă: cauzele principale de adresabilitate la medic în sindromul Turner sunt dependente de vârstă: la nou-născut este **limfedemul congenital**, apoi **nanismul neprecizat**, urmat de **amenoreea primară** considerată semn patognomonic la copilul mare.

Caseta 5. *Manifestări clinice ale sindromului Turner*

- Intelect normal sau la limita inferioară a normalului, cu o scădere a percepției spațiale și a capacității de abstractizare. Însă, există o variantă a acestui sindrom, sindromul Turner X-Ring (cromozom X inelar) care este asociat cu retard mintal.
- **95 % statură mică:** la fetițele < 10-11 ani statură mică nu este decelabilă, crescând conform vârstei; ulterior retard statural de 50 %; talia finală este circa de 140 cm.
- **95 % manifestări ginecologice** > gonade nedezvoltate; semne de insuficiență ovariană; amenoree; sterilitate.
- **malformații osoase:** față triunghiulară; degete foarte scurte, incomplet dezvoltate; cubitus

valgus; dislocație de șold; 10% scolioză.

- *malformații dentare*: maxilar îngust; palat ogival; dentiție întârziată; dinți supranumerari.
- *malformații ale unghiilor*: unghii scurte, hiperconvexe și hipoplastice.
- *malformații oculare*: strabism, ptoza, ambliopie, cataracta; prezența plicii epicanteale; incapacitatea discernerii culorilor roșu și verde.
- *malformații vasculare*: coarctarea de aortă; anomalii renale, inducând hipertensiune arterială, hemoragii gastrointestinale, pacienții au un risc crescut de a dezvolta colită ulcerosă sau boala Crohn.
- *malformații viscerale*
- *manifestări a sistemului auditiv*: otită medie, datorată drenajului anatomic deficitar al urechii medii; inserarea mai jos a urechilor; pierderea auzului, datorată otosclerozei.
- *manifestări a sistemului endocrin*: 10-30 % hipotiroidism; diabet zaharat; obezitate.

C.2.2.3. Investigații paraclinice

Caseta 6. Examinările paraclinice pentru confirmarea sindromului Turner

Diagnosticul paraclinic în sindromul Turner poate fi divizat în:

1. Diagnosticul prenatal:

- examenul ecografic;
- *triplu test*: gonadotropina corionică umană, estradiolul, alfa-fetoproteina.
- *amniocenteza*;
- *biopsia vilozităților corionice*.

2. Diagnosticul postnatal:

- realizarea cariotipului;
- evaluarea gonadotropinelor.

Caseta 7. Examenul ecografic prenatal în sindromul Turner

- **Avantaje:**
 - metodă neinvazivă și non-iradiantă;
 - înalt informativă și simplă în aplicare.
- **Dezavantaje:**
 - nu determină cu certitudine prezența anomaliei.
- **Indicații:**
 - metodă de screening general prenatal la gravide, începând cu primul trimestru al sarcinii;
 - cu scop de profilaxie sunt indicate 3 examene ecografice:
 - 3-17 săptămâni;
 - 20-24 săptămâni;
 - 32-34 săptămâni;
 - la necesitate se indică ecografii suplimentare.
 - depistarea precoce a malformațiilor congenitale;
 - evaluarea vârstei gestației.
- **Criterii ecografice sugestive pentru sindromul Turner**
 - pterygium colli;
 - higroma chistică;
 - malformații congenitale de cord;
 - anomalii congenitale renale.

Caseta 8. Metode invazive pentru diagnosticul prenatal în sindromul Turner

- **Biopsii de trofoblast** în a 10-a săptămână de amenoree
- **Aminocenteza, cu cariotip** în a 17-a săptămâna

Caseta 9. Diagnosticul postnatal al sindromului Turner

Diagnosticul postnatal al sindromului Turner este bazat pe criterii clinice și paraclinice, ce variază în funcție vârsta copilului.

- **Perioada neonatală**
 - în majoritatea cazurilor pune în evidență stigmele caracteristice pentru sindromul Turner, acestea fiind o indicație absolută pentru consultul medicului genetic;
 - însă, ținem să menționăm, că există cazuri când aceste criterii clinice sunt puțin evidențiate și atunci acești copii rămân nediagnosticați, ca la vârsta prepubertară și cea pubertară să se instaleze definitiv și progresiv complicații ireversibile.
- **Perioada prepubertară și pubertară**
 - este perioada când stabilirea definitivă a diagnosticului de sindrom Turner nu poate fi omis;
 - criteriile clinice formează un asamblu variat și complex (vezi caseta), ce impune obligatoriu și imediat consultul medicului genetician, pentru cercetarea medico-genetică minuțioasă;
 - determinarea gonadotropinelor – LH și FSH
 - < 4 ani: crescute
 - 4-10 ani: norma
 - > 10 ani ating niveluri caracteristice menopauzei.

Caseta 10. Cariotipul sindromului Turner

Cariotipul este metoda decisivă, prenatală și postnatală, în stabilirea diagnosticului definitiv de sindrom Turner !!!

- **Rezultate**
 - ✓ Cariotip normal
 - 46 cromozomi, grupați în 22 de perechi autozomale și o pereche de cromozomi sexuali (XX/XY);
 - dimensiunile, forma și structura sunt în limitele normei pentru fiecare cromozom.
 - ✓ Cariotip sindromului Turner
 - **45X/46XX.**

Tabelul 1. Alte examinări instrumentale efectuate pentru diagnosticul sindromului Turner

Examinarea paraclinică	Rezultatele scontate
Jejunoscopie, cu biopsie	- confirmarea enteropatiei exudative primare.
Examen ecografic	- diagnostic diferențial cu alte patologii.
Ecografia rinichilor	- estimarea anomaliilor congenitale renale și diagnostic diferențial al edemelor.
Ecografia organelor genitale	- organe genitale feminine hipoplastice, gonade absente sau rudimente.
EchoCG	- determinarea malformațiilor congenitale de cord.

Măsurarea clearance-ului α_1-antitripsinei	- tehnică non-invazivă, de confirmare a enteropatiei exudative.
Dozarea α_1-antitripsinei în fecale	- metodă simplă, ce apreciază volumul zilnic al pierderilor intestinale de proteine.
Radiografia radiocarpală	- evaluarea vârstei osoase, în corelație cu cea biologică.
Osteodensitometria	- pentru aprecierea gradului demineralizării osoase și pentru aprecierea de tratament și monitorizare.
Rezonanța magnetică nucleară, cu angiografie	- diagnosticul malformațiilor congenitale de cord și a anomaliilor vasculare.

Tabelul 2. Examinări de laborator pentru stabilirea sindromului Turner la copii

Examinarea paraclinică	Rezultatele scontate
Testele biochimice	- Proteina totală – ↓, < 40g/l; - Albumina – ↓; - Gamaglobuline – ↓; - ALAT, ASAT; - Ureea, creatinina – N, ↑; - Glucoza – N, ↑; - Ca, P – N, ↓; - Fierul seric – N, ↓; - Colesterolul – N, ↓; - Timpul de coagulare; - Fibrinogenul; - Protrombina; - Kaliul; - Natriul.
Hormonii	- LH, FSH; - T4, TSH.

Caseta 11. Consultațiile specialiștilor, recomandate în sindromul Turner

- **Gastrolog**
 - un prim criteriu clinic sugestiv, la nou-născut, ce ne indică un posibil sindrom Turner este limfedemul masiv, adică dezvoltarea *limfangiectaziei intestinale*, ce necesită o tactică de diagnostic și terapeutică imediată (vezi *Protocolul Clinic Național „Boala Waldmann”*).
- **Genetic**
 - rolul primordial ar necesita să-l dețină în diagnosticul prenatal;
 - deși, nu este necesar o monitorizare postnatală strictă la acest specialist, impactul lui în stabilirea diagnosticului este necontestabil și de neînlocuit.
- **Endocrinolog**
 - evaluarea sistemului endocrin, prin determinarea procesului de creștere și maturizare sexuală, statutul tiroidian, profilaxia osteoporozei cu hormoni de creștere, estrogeni și progesteron;
 - pacienții tratați cu hormon de creștere necesită a fi examinat la fiecare 3-6 luni.
- **Cardiolog**
 - odată cu stabilirea diagnosticului de sindrom Turner consultul la cardiolog este obligatoriu;
 - monitorizarea eficientă (1 dată/an) la cardiolog, pentru profilaxia complicațiilor ireversibile, ca: disecția aortei și evitarea mortalității precoce și nejustificate;
 - supravegherea copiilor cu MCC se efectuează conform *Protocolului Clinic Național „Malformațiile congenitale de cord la copil”*.
- **Nefrolog/Urolog**
 - 1/3 pacienți prezintă anomalii renale, ce necesită o supraveghere rațională, prin evaluarea anuală a:

- sumarul urinei,
- ureea și creatinina.
- pacientele cu rinichi în potcoavă au un risc crescut de-a dezvolta tumoarea Wilms, din acest motiv acești bolnavi necesită a fi examinați, prin:
 - examen ecografic la fiecare 4-6 luni, până la vârsta de 8 ani, *apoi*:
 - la fiecare 6-12 luni.
- **Examenul audiologic**, se efectuează periodic, pentru a evita surditatea:
 - I – la naștere;
 - II – la 1 an;
 - III – 6-7 ani (înainte de-a merge la școală);
 - la necesitate mai frecvent (otite medie recurente).
- **Psiholog**
 - evaluarea inteligenței, capacitatea de studiere, abilități motorii și integrarea socială ar trebui evaluate înainte de înscriere la grădiniță;
 - sindromul de hiperactivitate cu deficit de atenție este mai frecvent întâlnit la fetele cu sindrom Turner decât la fetele din populația generală;
 - inteligenta, de obicei, este în limitele normei, dar persoanele cu cromozomi inel pot avea inteligență diminuată;
 - promovarea reintegrării sociale și planificarea familiei;
 - suportul psihologic și social a copiilor acestora și familiilor acestora.

C.2.2.4. Diagnosticul diferențial

Caseta 12. *Maladii pentru diferențierea sindromului Turner la copii*

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> – sindromul Noonan; – disgenezia gonadală de altă cauză. | <ul style="list-style-type: none"> – limfedemul; – disgenezia gonadală XY– sindromul Swyer. |
|---|---|

C.2.3. Tratamentul

Caseta 13. *Tipurile de tratament în sindromul Turner la copii*

- Tratament nemedicamentos.
- Tratament medicamentos:
 - tratamentul enteropatiei exudative (*vezi PCI „Boala Waldmann la copil”*);
 - tratamentul deficiențelor instalate (hipostatură, amenoree);
 - tratamentul hipotiroidiei ;
 - medicamente antihipertensive (*vezi PCI „Hipertensiunea arterială la copil ”*).

C.2.3.1. Tratamentul nemedicamentos

Caseta 14. *Obiectivele regimului igienodietetic*

- aport adecvat de Calciu (1- 1,5 gr/zi) și ergocalciferol (vitamina D) (cel puțin 400 UI/zi);
- un regim și o rație alimentară cât mai echilibrată, pentru profilaxia obezității, ea fiind un factor de risc în apariția rezistenței la insulină, cu dezvoltarea diabetului zaharat;
- activitate fizică zilnică.

C.2.3.2. Tratamentul medicamentos

Caseta 15. *Administrarea somatotropinei la copii cu sindrom Turner*

➤ Somatotropina

Doza:

- 0,14 U/kg/zi (0,047 mg/kg/zi) sau:
- 4,3 U/m²/zi (1,43 mg/m²/zi).

Supradozare:

- **acută:** hipoglicemie urmată de hiperglicemie;
- **cronică:** gigantism/acromegalie;
- terapie simptomatică, ajustarea dozei.

Caseta 16. *Tratamentul hipotiroidiei la copii cu sindrom Turner*

➤ Levotiroxina

Forma de livrare:

- comprimate 0,025 mg; 0,05 mg; 0,075 mg; 0,1 mg; 0,125 mg; 0,15 mg.

Doza:

- ✓ **0-3 luni:** 10-15 µg/kg/zi, *per os* sau 5-7,5 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.
- ✓ **3-6 luni:** 8-10 µg/kg/zi, *per os* sau 4-7,5 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.
- ✓ **6-12 luni:** 6-8 µg/kg/zi, *per os* sau 3-6 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.
- ✓ **1-5 ani:** 5-6 µg/kg/zi, *per os* sau 2,5-4,5 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.
- ✓ **6-12 ani:** 4-5 µg/kg/zi, *per os* sau 2-3,75 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.
- ✓ **> 12 ani:** 2-3 µg/kg/zi, *per os* sau 1-2,25 µg/kg/zi, *i/v*, *i/m*.

Administrare:

- dimineata, *à jeune*.

Caseta 17. Criteriile de spitalizare a copiilor cu sindrom Turner

- confirmarea sau infirmarea diagnosticului de sindrom Turner;
- prezența complicațiilor;
- efectuarea investigațiilor invazive;
- tratament chirurgical.

Caseta 18. Criteriile de externare a copiilor cu sindrom Turner

- ameliorarea stării generale;
- excluderea complicațiilor;
- răspuns la tratamentul medicamentos.

C.2.4. Supravegherea

Caseta 19. Supravegherea pacienților cu sindrom Turner

☞ **Se vor respecta următoarele recomandări:**

- Respectarea regimului igienodietetic;
- Monitorizarea la specialiști (*vezi caseta 16*).

☞ **Perioada de supraveghere va dura toată viața.**

D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

D.1. Secția consultativă pentru copii și secția gastroenterologie IMSP IMȘIC	Personal: • medic pediatru; • medic genetic; • medic endocrinolog; • medic cardiolog; • medic gastroenterolog; • medic nefrolog; • medic de laborator; • medic imagist; • medic psiholog; • asistente medicale.
	Dispozitive medicale: • cântar pentru sugari; • cântar pentru copii mari; • panglica-centimetru; • fonendoscop; • EchoCG; • laborator clinic standard pentru determinarea: hemoleucogramei, teste biochimice (proteina totală, albumina, gamaglobuline, ASAT, ALAT, ureea, creatinina, glucoza); ▪ LH, FSH, TSH, T4; • serviciul morfologic cu citologie.

	Medicamente: - stimularea creșterii (Somatotropina); - suplinirea deficiențelor vitaminice (vitamina D) și minerale (Calciu).
--	---

E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI

No	Scopul	Scopul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărătorul	Numitorul
1.	Depistarea precoce a pacienților cu sindromul Turner	1.1. Ponderea pacienților cu diagnosticul stabilit de sindromul Turner în prima lună de la apariția semnelor clinice	Numărul pacienților cu diagnosticul stabilit de sindromul Turner în prima lună de la apariția semnelor clinice, pe parcursul unui an x 100	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de sindromul Turner, care s-au aflat la tratament de staționar în secția gastroenterologie, pe parcursul ultimului an.
2.	Ameliorarea calității examinării și tratamentul i pacienților cu sindromul Turner	2.1. Ponderea pacienților cu diagnosticul de sindromul Turner, cărora li sa efectuat examenul clinic și paraclinic și tratament obligatoriu conform recomandărilor protocolului clinic instituțional „Sindromul Turner la copil”	Numărul pacienților cu diagnosticul de , sindromul Turner cărora li sa efectuat examenul clinic, paraclinic și tratament obligatoriu conform recomandărilor protocolului clinic instituțional „Sindromul Turner la copil”, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu sindromul Turner, care s-au aflat la tratament de staționar în secția gastroenterologie, pe parcursul ultimului an.

F. ASPECTELE MEDICO-ORGANIZAȚIONALE

1. Indicațiile (sau criteriile) de trimitere a pacientului cu sindromul Turner.

Tabelul 1. Transferul în alte secții (transfer intern și transfer extern) a pacienților cu Sindromul Turner conform indicațiilor

Indicații (criterii) de transfer	Transferul (destinația)	Persoanele de contact
Complicațiile sindromului Turner	Secția chirurgie septică, sau secția reanimare și terapie intensivă chirurgicală	Șef secție - Larisa Boiștean Nr.telefon: 523-782; 2-33, 5-48 Tatiana Pasicovchi Nr.telefon: 55-96-59; 5-43, 2-39
Agravarea stării pacientului cu sindromul Turner	Secția de reanimare și terapie intensivă pediatrică	Șef secție – Ana Oglindă Nr.telefon:523-613;3-38,4-14
Abdomen acut sau alte stări chirurgicale urgente la pacienții cu sindromul Turner	Secția chirurgie urgentă Secția chirurgie septică	Șef secție: Mihai Seu Nr.telefon:55-96-58;5-63,6-19 Șef secție - Larisa Boiștean Nr.telefon: 523-782; 2-33, 5-48
Sindrom genetic	Centrul genetic	Șef secție: Mihai Strătilă Nr.telefon:56-27-46; 6-46, 4-50
Prezența manifestărilor cardiovasculare	Secția cardiologie	Șef secție: I. Palii Nr.telefon: 52-35-58; 4-18, 4-19
Prezența manifestărilor ginecologice	Secția ginecologie infantilă	Șef secție:M. Ceahlău Nr.telefon: 52-37-32; 5-06, 4-96
Caz suspectat/confirmat oncologic	IMSP Institutul Oncologic str. N.Testemițanu, 30	Secția internare Nr. telefon: 72-55-88

Procedura generală de transfer a pacientului:

1. Medicul curant informează șeful secției despre: complicațiile/patologia concomitentă/agravarea stării, parvenite la pacientul cu sindromul Turner.

2. Șeful secției consultă pacientul în comun cu medicul curant.
 3. Pacientul este obligatoriu consultat de șeful clinicii sau conferențiarul catedrei, responsabili de secția respectivă.
 4. În caz de transfer intern, șeful secției invită consultantul din secția respectivă și se i-a decizia respectivă.
 5. În caz de transfer în altă instituție, prin intermediul șefului secției se informează directorul departamentului respectiv despre cazul respectiv.
 6. Directorul departamentului respectiv invită consultantul din instituția competentă externă pentru determinarea tacticii ulterioare de tratament sau transfer în altă instituție, la necesitate.
 7. Se convoacă Consiliul medical în componența: Directorul departamentului, șeful clinicii, șeful secției, medicul curant, consultantul invitat și alți specialiști de profil (la necesitate).
 8. Medicul curant scrie epicriza de transfer (pentru transfer intern - forma 003e; pentru transfer extern - f 027e), care va include obligatoriu: datele de pașaport, diagnosticul, starea pacientului, date despre evoluția bolii, rezultatele investigațiilor, tratamentul administrat, concluzia consiliului cu argumentarea necesității transferului, recomandări.
 9. Pentru transportarea pacientului în altă instituție medicală (transfer extern) va fi utilizat transportul IMSP IMȘIC.
- 2. Cerințele fata de conținutul, perfectarea și transmiterea documentației medicale pentru trimiterea pacientului și/sau a probelor de laborator**
1. Pentru efectuarea investigațiilor în altă instituție (care necesită prezența pacientului), se eliberează, de către medicul curant îndreptare, care va include obligatoriu diagnosticul, argumentarea procedurii și numărul poliței de asigurare (forma 027e).
 2. Pentru efectuarea investigațiilor în alte instituții (care nu necesită prezența pacientului) materialul biologic va fi însoțit de forma standardă de îndreptare și transportat de către IMSP IMȘIC.
 3. Pentru consultații în alte instituții, medicul curant argumentează necesitatea efectuării consultației în forma 003e. Consultația preventiv se coordonează prin șeful secției sau vice-director medical. Pacientul este însoțit de către personalul medical, care este responsabil de documentația medicală.
- 3. Ordinea de asigurare a circulației documentației medicale, inclusiv întoarcerea în instituție la locul de observare sau investigare**
1. În contract cu instituțiile subcontractate este menționat modalitatea de expediere și recepționare a rezultatelor.
- 4. Ordinea instruirii pacientului cu privire la scopul transferului la alt nivel de asistență medicală**
1. Pacientul este informat de către medicul curant despre necesitatea transferului la alt nivel de asistență medicală (transfer extern sau intern). Transferul se efectuează cu acordul informat al pacientului.
- 5. Ordinea instruirii pacientului cu privire la acțiunile necesare la întoarcere pentru evidența ulterioară (de exemplu: după externarea din staționar etc.)**
1. Extrasul (forma 027e) obligatoriu va include recomandări pentru pacient.

Anexa 1. Ghidul pacientului cu sindromul Turner

Sindromul Turner este o boală congenitală, ce afectează numai fetițele, deoarece în substratul genetic al acestora lipsește total sau parțial cromozomul X. Sindromul Turner este cea mai frecventă maladie dintre cele ce sunt legate de tulburări a numărului de cromozomi sexuali, astfel se întâlnește 1 caz la 2500 nou-născuți vii, de gen feminin. Însă, este îmbucurător faptul, că ponderea acestui sindrom este în descreștere, grație diagnosticului prenatal, ipoteză susținută de foruri internaționale. Cel mai trist fapt, este că această patologie nu poate fi tratată, ea necesitând o supraveghere riguroasă pentru toată viața și un tratament de susținere continuu.

Pentru a înțelege mai bine ce se întâmplă în substratul genetic al fetițelor vă oferim niște noțiuni și explicații referitor la cariotipul uman.

Cum se manifestă sindromul Turner?

La naștere – 1/3 din cazuri pot fi diagnosticate prin

- fetiță;
- înălțime și greutate mai mică decât norma;
- mâini și picioare umflate;
- gât scurt;
- exces de piele pe ceafă;
- distanță mare între mameloane.



Cum se stabilește diagnosticul de sindrom Turner?

Metoda principală de diagnostic este stabilirea **CARIOTIPULUI**. Cariotipul uman normal conține 46 cromozomi, dispuși în perechi similare, 22 de perechi autozomale, 2 cromozomi sexuali, XY la barbat, XX la femeie. În fine, un cariotip normal este 46, XX la genul feminin și 46,XY la bărbați. În sindromul Turner, care poate fi doar la fete, lipsește un cromozom X, adică 45, X, sau sunt prezenți ambii, dar cu defecte. La fel, fetițele vor examinate la diverși hormoni pentru a determina dozele preparatelor medicamentoase. Copii vor fi consultați și supravegheați de numeroși specialiști: genetic, gastroenterolog, cardiolog, endocrinolog, ginecolog, ORL, nefrolog și alții.

Cu ce putem să ne ajutăm copiii?

Tratament medicamentos

Sindromul Turner necesită administrarea tratamentului medicamentos. Sînt mai multe tipuri de medicamente ce se folosesc, scopul lor fiind stimularea creșterii, apariția ciclului menstrual, precum restabilirea deficiențelor vitaminice. Dintre acestea fac parte: Somatotropina, Estrogen, Progesteron, vitamina D și Calciu. Doar medicul este sursa de bază de la care vă puteți informa în legătură cu modul în care să folosiți medicamentele.

Succese!!!

Bibliografie

1. Bakalov et al. Uterine Development in Turner Syndrome. The Journal of Pediatrics • November 2007.
2. Bauer Adalbert. Disginezia gonadică mixată cu pseudohermafroditism feminin. Discuții pe marginea unui caz de variantă Turner. Conexiuni medicale. Numărul 1-2. Martie 2008
3. Bolar K, Hoffman AR, Maneatis T, Lippe B (2008). "Long-term safety of recombinant human growth hormone in Turner syndrome". *J. Clin. Endocrinol. Metab.* **93** (2): 344–51.
4. Bondy CA; Turner Syndrome Study, Group (2007). "Care of girls and women with Turner syndrome: A guideline of the Turner Syndrome Study Group". *J Clin Endocrinol Metab.* **92** (1): 10–25.
5. Cabrol S. Syndrome de Turner. Encyclopédie Orphanet. Février 2007.
6. Charmian Quigley, Judith L. Ross. Turner Syndrome. The Hormone Foundation 2008.
7. Donaldson, M D C; E J Gault, K W Tan, D B Dunger (2 2006). "Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer". *Arch. Dis. Child* **91** (6): 513–520.
8. L'Association du Syndrome de Turner du Québec. http://www.syndrometurnerquebec.com/index.php?option=com_content&task=view&id=18&Itemid=36
9. Livadas S, Xekouki P, Kafiri G, Voutetakis A, Maniati-Christidi M, Dacou-Voutetakis C (2005). "Spontaneous pregnancy and birth of a normal female from a woman with Turner syndrome and elevated gonadotropins". *Fertility and Sterility.* **83** (3): 769–72.
10. Prandstraller D, Mazzanti L, Picchio FM, et al. (1999). "Turner's syndrome: cardiologic profile according to the different chromosomal patterns and long-term clinical follow-Up of 136 nonpreselected patients". *Pediatr Cardiol* **20** (2): 108–12.
11. Sybert VP, McCauley E (September 2004). "Turner's syndrome". *N. Engl. J. Med.* **351** (12): 1227–38.