

ALGEMEEN

Het Turner Syndroom (TS) is genoemd naar Henry Turner, een arts die in 1938 een aantal vrouwen beschreef met dezelfde uiterlijke kenmerken (kleine gestalte, weinig of geen borstontwikkeling, overtollige huidplooiën in de nek, ellebogen in een hoekstand). In 1959 ontdekte Dr. Ford dat er bij sommige van deze vrouwen één X-chromosoom te weinig was. Dit maakte de diagnose van het TS mogelijk.

Het TS is een erfelijke aandoening, welke alleen bij meisjes voorkomt. Het belangrijkste kenmerk bij adolescenten is de uitblijvende lichamelijke puberteitsontwikkeling bij ongeveer 70-80% van deze meisjes. Er ontstaan geen of te weinig secundaire geslachtskenmerken en de groeisput treedt niet op. De meisjes hebben primaire amenorroe (uitblijven van de eerste menstruatie tot na de 16e verjaardag).

Synoniemen voor het Turner syndroom (TS): Gonadale dysgenese, Turner Syndrome, Syndroom van Turner, Monosomy X, 45,X en Ullrich-Turner Syndrome.

VOORKOMEN

Het syndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 2.500 meisjes wereldwijd.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

Bij het Turner Syndroom ontbreekt één van de X-chromosomen, die normaal bij vrouwen in tweevoud voorkomen in elke cel. Of één van de twee X-chromosomen heeft een andere vorm (45,xo). Meestal is dit zo in alle cellen in het lichaam. Door de afwezigheid van genetisch materiaal is er effect op de ontwikkeling, zowel vóór als na de geboorte. Mozaïcisme, een chromosomale verandering in maar een deel van de cellen, komt ook voor.

Er is nog niet achterhaald welke genen in verband staan met de meeste kenmerken van TS. Het ontbreken van een kopie van het gen SHOX, dat belangrijk is bij de ontwikkeling van botten en groei, zou de kleine gestalte en abnormale skeletvorming veroorzaken bij vrouwen met TS.

FENOTYPE

De uiterlijke kenmerken zijn in wisselende mate aanwezig en zijn vaak moeilijk te herkennen, met uitzondering van de kleine gestalte. Soms zijn deze uiterlijke kenmerken geheel afwezig. Dat er sprake is van het Turner-syndroom, blijkt dan pas als het kind niet goed groeit (dat wil zeggen: als de groeicurve afbuigt).

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Lage haargrens
- ▶ Epicanthus (extra huidplooi binnenste ooghoek)
- ▶ Ptosis (afhangende bovenste oogleden)
- ▶ Micrognathie (kleine onderkin of onderkaak)
- ▶ Kleine, enigszins laag en afstaande oorschelpen
- ▶ Webbing nek (korte, brede hals) soms met overtollige huidplooiën
- ▶ Weinig of geen borstontwikkeling
- ▶ Cubitus Tepels meer uit elkaar
- ▶ Schildvormige thorax
- ▶ Valgus (ellebogen in hoekstand)
- ▶ Korte middenhandsbeentjes van pink en ringvinger
- ▶ Ogezette handen en voeten (lymfoedeem)
- ▶ Kleine, broze en opgewipte nagels
- ▶ Veel moedervlekken
- ▶ Kleine gestalte
- ▶ Scoliose (kromming van de rug)
- ▶ Dysplastische heupontwikkeling

Motorische kenmerken

- ▶ Motorische ontwikkeling verloopt trager, waardoor de meisjes vaak moeite hebben met het aanleren van complexe motorische vaardigheden, zoals zwemmen, fietsen, sportvaardigheden en bijv. het behalen van het rijbewijs.
- ▶ Spierkracht is minder.

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Oogafwijkingen en/of oogbewegingsstoornissen, strabismus (scheelzien), nystagmus (onwillekeurige, snelle, ritmische bewegingen, trillen van het oog), refractieafwijkingen, amblyopie (lui oog), cataract (staar) en kleurenblindheid.
- ▶ Vaker gehoorproblemen, doofheid

Gastro-intestinale kenmerken

Er is een verhoogde kans op schildklierandoeningen, Diabetes Mellitus, osteoporose, Coeliakie, darm-, lever- en nieraandoeningen en vetstofwisselingsziekten.

Sommige meisjes met het TS ontwikkelen een glutenovergevoeligheid. Bij een aantal meisjes met Turner kunnen ziekte van Crohn of Colitis Ulcerosa ontstaan.

Kenmerkend gedrag / persoonlijkheidsontwikkeling

Een aantal terugkerende beschrijvingen van het gedrag van meisjes en vrouwen met TS zijn:

Sterke punten:

- ▶ fantasierijk, vrolijk, praatgraag
- ▶ gedrevenheid, doorzettingsvermogen
- ▶ niet verslavingsgevoelig
- ▶ vasthoudend
- ▶ verbaal sterk
- ▶ sociaal

Minder sterke punten:

- ▶ per formaal minder sterk
- ▶ onzeker/angstig, vaak laag zelfbeeld
- ▶ tactiel overgevoelig
- ▶ star
- ▶ contactproblemen/minder snel kunnen reageren in sociale situaties; minder goed oppakken van non-verbale signalen
- ▶ weinig assertief in het geven van weerwoord, vermijden van conflictsituaties
- ▶ weinig agressie-uiting op momenten dat dit voor de hand lijkt te liggen
- ▶ depressieve klachten, met neiging deze gevoelens weg te stoppen (depressie blijft vaak verborgen door vertonen sociaal wenselijk gedrag)

COMMUNICATIE

Meisjes met het TS kunnen moeite hebben met contact maken met andere kinderen. Gedragen zich jonger, spelen met jongere kinderen, hebben soms meer ruzie met andere kinderen en worden ook wel gepest. Dit komt onder andere doordat meisjes met het TS regelmatig moeite hebben het gedrag van anderen goed te begrijpen. Ze weten ook niet altijd goed hoe ze hun emoties moeten uiten. Als meisjes ouder worden, valt het ze op dat ze uiterlijk anders zijn dan andere meisjes. Hun puberteitsontwikkeling gaat anders, ook al gebruiken ze medicatie. Hoewel door medicatie de lichamelijke verschillen niet meer zo groot zijn, voelen veel meisjes zich toch anders. Ze zijn niet zo bezig met hun uiterlijk en met vriendjes, waardoor ze zich vaker een buitenstaander voelen bij vriendinnen.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

De meeste meisjes en vrouwen met TS hebben een normale intelligentie. Slechts een klein percentage heeft een verstandelijke beperking ($\pm 12.5\%$ heeft een vorm van verstandelijke beperking, gaande van licht tot ernstig).

Bij meisjes met het TS zie je vaker een verschil tussen het verbale en performale IQ: het verbale IQ is beter ontwikkeld dan het performale IQ.

Bij verbale vaardigheden gaat het om kennis en vaardigheden op het gebied van taal en denken. Bij performale vaardigheden gaat het om dingen uitvoeren: een link leggen tussen wat je waarneemt, denkt en wat je doet. Meisjes en vrouwen met TS zijn goed in begrijpen van taal, in algemene ontwikkeling en in woordenschat. De vaardigheden waarbij je een koppeling moet leggen tussen wat je ziet en wat je dan moet doen, bijvoorbeeld puzzels leggen, stripverhalen begrijpen, of zien waar iets ontbreekt op plaatjes is lastiger, evenals ruimtelijk inzicht. Dat verschil in verbaal en per formaal IQ kan veel gevolgen hebben, afhankelijk van hoe groot het verschil is. Vaak betekent het dat vrouwen moeite hebben met plannen en organiseren van verschillende taken. Daar komt nog bij dat veel vrouwen motorisch niet zo handig zijn en trager. Bij de analyse van schoolprestaties blijken er regelmatig tempoproblemen voor te komen. Wanneer meisjes niet overvraagd worden en voldoende tijd krijgen om zich de leerstof eigen te maken, blijken zij de leerstof meestal wel aan te kunnen. Het sociaal-emotioneel functioneren past vaak niet bij de leeftijd.

CO-MORBIDITEIT

Meisjes en vrouwen met TS kunnen afwijkingen hebben aan verschillende orgaansystemen. Door die afwijkingen vroegtijdig op te sporen, worden complicaties voorkomen en hoeft de kwaliteit van leven hier niet onder te lijden.

- ▶ Bicuspide aortaklep (de hartklep die normaal 3 klepblaadjes heeft, nu maar uit 2 bestaat, een tweeslippige klep). Deze afwijkende hartklep heeft meer kans in de loop van het leven te verkalken, waardoor hij minder goed open kan gaan (stenose) of niet goed meer kan sluiten en gaat lekken (insufficiëntie).
- ▶ Coartatio aortae (afwijkingen aan de grote lichaamsslagader, aneurysma van de aorta)
- ▶ Aanleg voor verhoogde bloeddruk
- ▶ Hoefijzernier, hierbij is de onderkant van de 2 nieren aaneengegroeid en ontstaat er één nier die de vorm van een hoefijzer. Dit heeft geen effect op de functie van de nier
- ▶ Afwijkingen in de urineleiders
- ▶ Oorontstekingen
- ▶ Verhoogd risico op obesitas en metabool syndroom

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Al bij de geboorte zijn meisjes met het TS gemiddeld iets kleiner dan andere meisjes. Bovendien groeien ze na de geboorte langzamer dan hun leeftijdgenootjes.

Dankzij het gebruik van oestrogenen komen meisjes met het TS in de puberteit, maar ook dan blijft de groeispuurt achterwege. Zonder groeihormoonbehandeling bereiken Turner meisjes een volwassen lengte van om en nabij 147 cm.. Hoewel meisjes met het TS geen tekort hebben aan groeihormoon, is uit studies gebleken dat ze beter groeien als ze extra groeihormoon krijgen toegediend. Het doel van deze behandeling is de lengte van het meisje zoveel mogelijk te stimuleren zodat het verschil in lengte met andere meisjes en vrouwen zo klein mogelijk is. Dit lukt echter meestal slechts gedeeltelijk. Studies wijzen op een gemiddelde lengtewinst van 6-10 cm met een gemiddelde eindlengte van om en nabij de 155 cm. Hoe jonger de meisjes zijn bij de start van de behandeling en hoe groter de ouders, des te beter het resultaat. Er zijn nog studies gaande over het effect van toevoeging van Oxandrolon (Ox), naast het groeihormoon, welke nog extra lengte groei zou geven, maar ook enige bijwerkingen heeft.

GEWICHT

Vanwege de kleine gestalte hebben mensen met TS minder calorieën nodig dan mensen met een normale lengte.

GROEICURVE

Er zijn specifieke groeicurven voor meisjes met TS opgesteld, zodat de groei ook vergeleken kan worden met andere meisjes met en zonder het TS. Deze zijn te vinden op het SGA Platform. SGA betekent Small for Gestational Age (te kleine lichaamslengte naar leeftijd). Aangezien een groeiachterstand het opvallendste kenmerk van het TS is, komt langs deze weg het syndroom veelal aan het licht.

BMI

Er zal gestreefd moeten worden naar een normaal gewichtsverloop bij de (toenemende) lengte. Er is een verhoogd risico op een te hoog gewicht bij de lengte.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Bij geboorte zijn meisjes met het TS gemiddeld iets kleiner dan andere meisjes en ze groeien na de geboorte langzamer dan leeftijdgenootjes.

In het eerste levensjaar worden frequent voedingsproblemen zoals slikproblemen en teruggeven van voeding gesignaleerd. Borstvoeding verloopt moeilijk, vaak moet flesvoeding gegeven worden. Dit wordt veroorzaakt door tragere motorisch ontwikkeling. De spierkracht is wat minder en ze hebben meer tijd nodig om nieuwe bewegingen aan te leren. Door de spierhypotonie in de wangen en de lippen is het zuigen moeilijker en ook leren kauwen kost meer tijd. Hierdoor blijft er soms voeding in de mond (met name bij een hoog verhemelte) achter. Dit achtergebleven voedsel verwijderen kan helpen de volgende voeding beter door te slikken. Het is aan te raden wel borstvoeding te geven en dit aan te vullen met flesvoeding. Indien nodig kan instructie door een prelogopediste steun geven.

KIND

Er is een geleidelijke vertraging van de groei later in de kindertijd, rond de leeftijd van vier à vijf jaar zijn de meisjes met TS duidelijk kleiner. Bij het kauwen en slikken wordt een verminderde mondmotoriek gezien.

Ook op deze leeftijd komt duidelijker naar voren dat ze moeite hebben met het aanleren van complexe motorische

vaardigheden (zoals zwemmen, fietsen, sportvaardigheden). Bovendien blijken jonge meisjes met het TS vaak hyperactief gedrag te vertonen en hebben ze weinig concentratievermogen, wat een extra belasting betekent om moeilijke vaardigheden aan te leren. Het verschil in IQ kan ook leiden tot leerproblemen. Ongeveer 12.5% van de meisjes met het TS heeft hiermee te maken. Soms gaat het om lichte leerproblemen, soms ook om ernstige leerproblemen die niet meer in het reguliere onderwijs kunnen worden opgelost.

ADOLESCENT

Dankzij gebruik van oestrogenen komen meisjes wel in de puberteit, maar de groeispuurt die andere meisjes tijdens die periode doormaken blijft vaak achterwege.

Doordat het X-chromosoom ontbreekt, verdwijnen de eicellen (follikels) in de eierstokken vroegtijdig. Meestal gebeurt dat al voor de geboorte. Omdat door het ontbreken van de follikels ook geen vrouwelijke hormonen (oestrogenen) worden aangemaakt, blijven borstontwikkeling en menstruatie uit. Om de borstontwikkeling en de menstruatie op gang te brengen worden vrouwelijke hormonen toegediend. Vrouwen met het TS zijn over het algemeen onvruchtbaar.

Problemen in de motorische ontwikkeling treden op de voorgrond. Het is van belang dat vrouwen met TS motorische vaardigheden in de juiste volgorde aanleren en eerst de deelhandelingen automatiseren.

Gehoorverlies wordt vaak rond 16/17-jarige leeftijd manifest en is meestal mild met verlies in de midden-frequenties.

VOLWASSENE

De volwassen vrouwen met TS hebben meer moeite met nieuwe situaties en ook (nieuwe) complexere handelingen blijven moeizaam, bijv. het behalen van het rijbewijs.

Op volwassen leeftijd treedt vaak progressief perceptief gehoorverlies op. Ongeveer 25% van de volwassenen met TS heeft behoefte aan een gehoorapparaat.

OUDERE

De levensverwachting voor vrouwen met TS is iets korter dan die van gezonde vrouwen. Dit is een direct gevolg van het verhoogde risico op diverse medische aandoeningen, met name het verhoogde risico op hart- en vaatziekten. Ook Diabetes Mellitus, een veel voorkomende aandoening bij Turner, kan leiden tot een lagere levensverwachting. De levensverwachting voor vrouwen met de lichtere vorm van TS is beter en in de meeste gevallen vergelijkbaar met die van gezonde vrouwen. De symptomen die ontstaan als gevolg van het TS, zijn steeds beter te behandelen.

Meisjes die nu geboren worden met TS hebben een hogere levensverwachting dan vrouwen die 50 jaar geleden met het syndroom geboren zijn. De verwachting is dat de levensverwachting van vrouwen met Turner steeds hoger zal worden.

MULTIDISCIPLINAIRE SAMENWERKING

Meisjes, vrouwen met TS worden behandeld door (kinder)artsen/internisten die ervaring hebben met TS. Zij werken in een multidisciplinair team met een (kinder)endocrinoloog, gynaecoloog, specialistisch verpleegkundige, (kinder) cardioloog, klinisch geneticus, KNO-arts en op indicatie met een orthopedisch chirurg, plastisch chirurg, uroloog, oogarts en/of plastisch chirurg. Daarnaast hebben de (kinder)fysiotherapeut, diëtist, (kinder)psycholoog, audioloog en/of logopedist een belangrijke rol in het team.

Om deze reden wordt op diverse plaatsen in Nederland de zorg voor deze patiënten in gespecialiseerde centra geconcentreerd (Radboud Turner polikliniek in Nijmegen en Centrum voor Turner syndroom binnen Erasmus MC in Rotterdam). In deze centra zijn de diverse disciplines beschikbaar, kan goede afstemming van de diagnostiek en controles plaatsvinden (zo veel mogelijk in één bezoek geclusterd) en bestaat de mogelijkheid voor gestructureerde transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg.

In de follow-up houdt de regie voerend arts het overzicht. Dit is in principe de behandelend arts (hoofdbehandelaar) in het ziekenhuis. Op de kinderleeftijd is dit over het algemeen de kinderarts-endocrinoloog.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Anabole steroïden
- ▶ Bloeddrukverlagende medicatie
- ▶ Calcium regulerende middelen en Vit D
- ▶ Corticosteroïden
- ▶ Groeihormoon
- ▶ Oestrogeen
- ▶ Thyreomimetica

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie <i>Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i>		
Borstvoeding bij baby's: Minder effectief drinken en snellere vermoeidheid door lage spierspanning.	De borstvoeding kan eventueel worden afgekolfd en via een flesje worden gegeven. Adviezen lactatiekundige. Prelogopedische ondersteuning.	PB
Een combinatie van geringe spierspanning en een vrij kleine onderkaak kan het leren kauwen moeizaam maken.	Inschakelen logopedist en/of eet-/drinkteam. Speciale kindertandarts en/of advies van een kinderorthodontist over de mogelijkheid om het gebit te reguleren.	PB
Slik- en zuigproblemen en uitbraken van voedsel (peuter en kleuter)	Logopedische ondersteuning. Aandacht voor voldoende energie en voedingsstoffeninname. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux bij zuigelingen, kinderen en volwassenen</i>	EB en PB
Coeliakie	Glutenvrij dieet, indien nodig lactosebeperkt. Verder Richtlijnen Goede Voeding: voldoende energie bij afbuigende groeicurve of groeiachterstand, verminderde voedingstoestand of ondergewicht. Normaal voedingsvezelgebruik, aandacht voor voldoende jodium, foliumzuur, vitamine B1, calcium en ijzer. Bij evt. lactose-intolerantie extra aandacht voor voldoende vitamine B2, vitamine D en calcium (ter preventie/behandeling osteoporose). <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Coeliakie/Dermatitis Herpetiformis</i>	EB
Colitis ulcerosa, Ziekte van Crohn	Voeding afgestemd op ziekte. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Inflammatoire darmziekten (Inflammatory Bowel Disease, IBD): colitis ulcerosa en de ziekte van Crohn</i>	EB en PB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Overgewicht	Richtlijnen Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet. Regelmatig eetpatroon. Leefstijl en stimuleren van beweging. Dieetadvies in beeldvorm. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas</i>	EB
Diabetes mellitus, veroorzaakt door overgewicht of hypothyroïdie	Voeding/dieet bij Diabetes Mellitus type I of II en/of medicamenteuze therapie. Leefstijl en stimuleren van beweging. Niet roken of stoppen met roken. Gewichtsreductie bij te hoog gewicht. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Diabetes Mellitus</i>	EB
Osteoporose	Voedingsadviezen bij osteoporose ter ondersteuning van medicamenteuze therapie. Aandacht voor voldoende inname calcium en vitamine D. Beperking inname zout tot max. 6 gram per dag (beperkt het calciumverlies uit het lichaam) Matigen van gebruik alcohol en cafeïne-houdende koffie lijkt zinvol. Roken dient te worden ontraden. Bot belastende bewegingen zijn essentieel voor de botgezondheid. <i>Zie het Informatorium voor Voeding en Diëtetiek: 'Osteoporose en voeding' en de Artsenwijzer, metabole ziekten, Osteoporose</i>	EB en PB
Hypertensie	Het verlagen van de bloeddrukwaarden en het behouden dan wel normaliseren of verminderen van het lichaamsgewicht. Het ondersteunen van de werking van bloeddrukverlagende medicatie. Dieetadvies: <ul style="list-style-type: none"> • Bij medicijngebruik: <ul style="list-style-type: none"> - kaliumsparende diuretica en ACE-remmers: geen zoutvervangend mineraalmengsel - diuretica: voldoende kalium - ACE-remmers en angiotensine-II-receptorblokkers: handhaving natrium-beperking • Natriumbepert tot maximaal 2.400 mg Na (= 6 gram zout) of bij zeer hoge natriuminname een reële beperking naar inzicht van de diëtist. • Glycyrrhizinezuur vermijden. • Verzadigd vet beperkt tot 10 energieprocent. • Gebruik van voldoende kalium, magnesium en calcium, volgens ADH. • Cafeïne maximaal 400 mg per dag. • Alcoholische dranken maximaal twee per dag, bij voorkeur niet dagelijks. • Voldoende energie, evt. energiebeperkt bij overgewicht. 	EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatarium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.		
Hypertensie (vervolg)	<ul style="list-style-type: none"> Richtlijnen Goede Voeding. Jodium volgens aanbevolen hoeveelheden. Flavonoiden en polyfenolen. Co-enzym Q10. Vitamine D (suppletie) Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Hypertensie	EB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

- Akker van den E.L.T., Alfen-van der Velden van A.A.E.M., Adrichem van L.N.A., Bessems J.H.J.M., Bever van Y., Cools M., *Klinische richtlijn Turner Syndroom*, oktober 2012. Nederlands-Vlaams Multidisciplinair Netwerk Turner Syndroom.
- Alfen-van der Velden van A.A.E.M., Otten B., 'Het syndroom van Turner; een praktische handleiding', *Praktische Pediatrie* nr. 3, september 2009, blz 195-200.
- Bondy C.A., 'New issues in the diagnosis and management of Turner syndrome'. *Rev Endocr Metab Disord*, 2005. 6(4): p. 269-80.
- Bondy C.A., Turner Syndrome Study Group. 'Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome; Study Group'. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007; 92(1):10-25.
- Braam W., Duinen van-Maas M.J., Festen D.A.M., Gelderen van I., Huisman S.A., Tonino M.A.M., *Medische zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking*; Prelum, Houten, 2014; ISBN 9789085621249
- Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley & Sons, New York, 3de editie 2010; Turner Syndrome, p. 569 t/m 586, ISBN 978-0-470-19141-5
- Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: 2010 Uitgevers. www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl
- Kinderendocrinologie van het UMC St Radboud ziekenhuis te Nijmegen en/of Ferring BV te Hoofddorp, Voorlichtingsmap: Leven met Turner van het Radboudziekenhuis te Nijmegen/ Turnercontact; "Een boekje open over Turner"
- Klinische Richtlijn Turner Syndroom*, VUmc, oktober 2012
- Sas T.C., Gault E.J., Bardsley M.Z., Menke L.A., Freriks K., Perry R.J., Otten B.J., de Muinck Keizer-Schrama S.M., Timmers H., Wit J.M., Ross J.L., Donaldson M.D., 'Safety and efficacy of oxandrolone in growth hormone-treated girls with Turner syndrome: evidence from recent studies and recommendations for use'. *Hormone Research in Paediatrics* © 2014 S. Karger AG, Basel

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.erfelijkheid.nl/ziektes/lesch-nyhan-syndroom
- ▶ www.artsenwijzer.nl
- ▶ www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl
- ▶ www.emedicine.medscape.com/article/949681-medication
- ▶ www.erfelijkheid.nl/content/syndroom-van-turner
- ▶ www.farmacotherapeutischkompas.nl
- ▶ www.groeiwijzer.nl/nldiagnose-and-toekomst/primairegroeistoornissen/turnersyndroom
- ▶ www.huisartsengenetica.nl/sites/default/file/Huisartsenbrochure_Syndroom_van_Turner.pdf (2016)
- ▶ www.kindengroei.nl "Growth Analyser Junior"
- ▶ www.kindengroei.nl/groeistoornissen/informatie-per-stoornis/turner-syndroom/
- ▶ www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
- ▶ www.orpha.net
- ▶ www.sgaplatform.nl/groeierven.html

- ▶ www.radboudumc.nl
- ▶ www.syndroom.info
- ▶ www.turnercontactnederland.nl
- ▶ www.vumc.nl/afdelingen/IVFcentrum/241345/7610648/

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Turner Syndroom is gerealiseerd door Corina Holsnijders en Ellis Boonstra, leden van de Vereniging Dietetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Ivanka Beerepoot, Trea Harperink, Mieke Klaassen en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.