

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft, heeft (een kind met) met de zeldzame aandoening syndroom van Turner (SvT). Informatie over het SvT vindt u in de digitale huisartsenbrochure op [www.nhg.org/syndroom-van-turner](http://www.nhg.org/syndroom-van-turner), [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl), [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten) en [www.turnercontact.nl](http://www.turnercontact.nl). Het NHG, de Patiënten Vereniging Turner Contact Nederland (TCN) en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

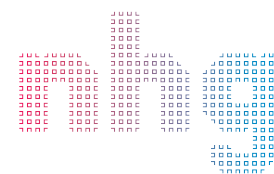
In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van iemand met het SvT en diens naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen, fysiotherapeuten, schoolartsen en psychologen onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

*Team Zeldzame Ziekten*  
*Nederlands Huisartsen Genootschap*



## Syndroom van Turner

Het syndroom van Turner (SvT) is een zeldzame aandoening die uitsluitend bij vrouwen voorkomt. Bij vrouwen met SvT ontbreekt een X-chromosoom of is er sprake van een afwijkend X-chromosoom. Ook komen mozaïekvormen voor. De klassieke patiënt met SvT bestaat niet. Door het sterk variëren van de symptomen in frequentie en ernst is de diagnose SvT soms moeilijk te stellen. Door verbeterde medische zorg en

onderzoeksmogelijkheden zijn tegenwoordig de meeste meisjes met SvT al op de kinderleeftijd gediagnosticeerd, soms al prenataal.

Meisjes en vrouwen met SvT zijn bijna altijd klein en hebben bijna altijd gonadale dysgenese. Andere kenmerken zijn uiterlijke dysmorphieën, aangeboren hartafwijkingen, recidiverende otitiden, gehoorstoornissen, psychosociale en psychomotorische problemen.

Het syndroom van Turner is niet te genezen. De behandeling richt zich op het zo optimaal mogelijk begeleiden van de persoon met SvT en het behandelen van aandoeningen en klachten.

Het uiteindelijke doel is het optimaliseren van kwaliteit van leven en sociale integratie. De meeste vrouwen met SvT hebben, ondanks hindernissen, goede perspectieven en leiden een normaal leven.

De huisarts heeft een signaleringsfunctie, hij kijkt bij klachten van meisjes en vrouwen met SvT of hij de klachten kan plaatsen in het kader van het SvT. Hij realiseert zich ook dat niet alle klachten in dit kader geplaatst moeten/kunnen worden. De huisarts is zich ook bewust van de SvT-specifieke aanpak van sommige problemen, zoals bijvoorbeeld bij KNO-infecties sneller antibiotica geven. De huisarts herkent en erkent het specifieke SvT-psychofenotype, de problemen met sociale redzaamheid en ruimtelijke oriëntatie. Verder is hij ondersteuner van het meisje/de vrouw met SvT en haar gezin.

De brochure 'Informatie voor de huisarts over het syndroom van Turner' is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [Patiëntenvereniging Turner Contact Nederland](#), de [Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties \(VSOP\)](#) en het [Nederlands Huisartsen Genootschap \(NHG\)](#).