

University of Groningen

Turner syndroom bij volwassenen

Kerstens, M.N.; van Beek, A.P.; Hoek, A.; Bakker-van Waarde, W.M.

Published in:
 Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde

IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.

Document Version
 Publisher's PDF, also known as Version of record

Publication date:
 2007

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

Citation for published version (APA):

Kerstens, M. N., van Beek, A. P., Hoek, A., & Bakker-van Waarde, W. M. (2007). Turner syndroom bij volwassenen: commentaar: artikelen van de Muinck Keizer-Schrama, Freriks et al. en Broekhuijsen-van Henten en De Vroede . *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 151(42), 2354-2355.
<https://www.ntvg.nl/artikelen/het-belang-van-zorgvuldige-transitie-van-zorg-voor-patienten-met-het-syndroom-van-turner>

Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.

nam toe van gemiddeld 20 dB (4-15-jarigen) naar gemiddeld 45 dB (35-68-jarigen).⁵ Andere studies naar het gehoor bij turnerpatiënten wijzen in dezelfde richting. Een Vlaams-Nederlandse studie wijst bovendien op de communicatieve problemen bij deze patiëntengroep, met name op het gebied van spreek- en taalvaardigheid.⁶ Andere leervaarheidsproblemen worden ook gemeld. Reden temeer om omwille van de ontwikkeling en het duurzaam goed communicatief functioneren van deze patiënten gericht te werken aan het behouden van een optimale middenoorfunctie en aan een optimale gehoorrevalidatie. Uit eigen ervaring weten wij dat bij een klein deel van de volwassen turnerpatiënten de gehoor situatie met grote geleidingsverliezen, grote binnenoorverliezen en een neiging tot otoroe in radicaalholten op termijn problematisch wordt. Dergelijke patiënten hebben daarom vanaf het begin een optimale geavanceerde oorheelkundige zorg nodig. Via multidisciplinaire teams zou die tijdig gerealiseerd kunnen worden. Men moet een chirurgische radicale ingreep vanwege een chronische oorontsteking zien te voorkomen. In plaats daarvan kan een gesloten techniek worden uitgevoerd, waarbij een anatomisch intacte gehoorgang een normale stand van het trommelvlies behouden kunnen blijven. Al met al zijn er voldoende gronden om otologische en audiologische zorg al onderdeel te laten zijn van de (jaarlijkse) multidisciplinaire zorg op de kinderleeftijd bij deze bijzondere groep patiënten. Later, op volwassen leeftijd, moet men deze zorg blijven geven.

Literatuur

- 1 Anderson H, Filipsson R, Fluor E, Koch B, Lindsten J, Wedenbergh E. Hearing impairment in Turner's syndrome. *Acta Otolaryngol.* 1969;247 Suppl:1-26.
- 2 Beckman A, Conway GS, Cadge B. Audiological features of Turner's syndrome in adults. *Int J Audiol.* 2004;43:533-44.
- 3 Dhooge IJM, Vel E de, Verhoye C, Lemmerling M, Vinck B. Otologic disease in Turner syndrome. *Otol Neurotol.* 2005;26:145-50.
- 4 Ranke MB, Saenger B. Turner's syndrome. *Lancet.* 2001;358:309-14.
- 5 Hulcrantz M. Ear and hearing problems in Turner's syndrome. *Acta Otolaryngol.* 2003;123:253-7.

- 6 Borsel J van, Dhooge IJM, Verhoye K, Derde K, Curfs L. Communication problems in Turner syndrome: a sample survey. *J Commun Disord.* 1999;32:435-46.

C.W.R.J. Cremers

Nijmegen, juli 2007

Collega Cremers bespreekt in zijn brief de optimalisering van de otologische zorg van patiënten met het turnersyndroom. Met name in de door ons uitgevoerde enquête zou de gehoorproblematiek onderbelicht zijn gebleven.

Wij zijn het met hem eens dat wij de nadruk legden op somatische stoornissen en minder op zintuiglijke. Overigens merken wij op dat het turnersyndroom behalve met gehoorproblemen ook met oogproblematiek (kleurblindheid, strabismus, verziendheid) en orthodontische afwijkingen (betreffende tandontwikkeling en -samenstelling) gepaard kan gaan, aspecten die in onze studie helemaal niet aan bod kwamen.¹ Onze enquête bevatte vragen over het gehoor, maar de verkregen antwoorden waren niet altijd helder. Omdat afgesproken was dat de ondervraagden niet opnieuw door ons gecontacteerd zouden worden, konden de gegevens niet worden aangevuld. Een deel van de gegevens is verwerkt in tabel 1. Samen met aanvullende gegevens staven ze inderdaad de bezorgdheid van Cremers: 27 van de 38 vrouwen (15 in de groep van 17-25 jaar en 12 in de groep van 26-42 jaar) vermelden 'ooit' een gehoorcontrole gehad te hebben. Bij 12 van hen werd gehoorverlies gevonden (zie tabel 1), bij 4 in de oudere en bij 8 in de jongere groep. Er werden 10 vrouwen, onder wie de 8 met gehoorverlies, nog regelmatig gecontroleerd, maar details ontbreken over de frequentie van controle en de ernst van het gehoorprobleem. Waarom 11 van de 38 vrouwen nooit gecontroleerd werden, konden wij niet achterhalen.

De kinderartsen, inclusief de Nederlandse, zijn zich terdege bewust van de otologische problematiek, zoals onder meer blijkt uit de bijdrage van Dhooghe et al. in het themanummer over turnersyndroom van het *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*.² Zoals ook speciaal vermeld in de bijdrage van De Muinck Keizer-Schrama (2007: 1612-5), adviseert de sectie Kinderendo-

crinologie van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde een jaarlijks consult bij de kno-arts en een audiogram bij diagnose en nadien op indicatie. Bij volwassenen adviseert Conway 'regelmatige' kno-controles en per 3 à 5 jaar een audiogram.³ In een recent consensusstuk wordt behalve de jaarlijkse controles voor turnerpatiënten met gehoorverlies ook voor de patiënten zonder gehoorverlies eenmaal per 2 à 3 jaar kno-controle expliciet geadviseerd.¹

Literatuur

- 1 Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome. A guideline of the Turner Syndrome Study Group. Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92:10-25.
- 2 Dhooge IJM, Heylbroeck Ph, Vel E de, Vinck B. Oor- en gehoorproblemen bij het syndroom van Turner. *Tijdschr Kindergeneesk.* 2002;70:91-6.
- 3 Conway GS. Considerations for transition from paediatric to adult endocrinology: women with Turner's syndrome. *Growth Horm IGF Res.* 2004;14 Suppl A:S77-84.

Utrecht, augustus 2007

M. de Vroede
D.M. Broekhuijsen-van Henten
S.M.P.F. de Muinck Keizer-Schrama

In de artikelen van collegae De Muinck Keizer-Schrama (2007:1612-5), Freriks et al. (2007:1616-22) en Broekhuijsen-van Henten en De Vroede (2007:1630-4) wordt niet duidelijk gemaakt dat een gedegen literatuuronderbouwing voor de verschillende follow-upadviezen grotendeels ontbreekt. De onlangs gepubliceerde consensusverklaring van de studiegroep Turner-syndroom vermeldt expliciet dat er zeer weinig onderzoeken zijn van voldoende kwaliteit die als basis kunnen dienen voor evidence-based praktijkrichtlijnen, en dat de geformuleerde aanbevelingen hoofdzakelijk de opinie van deskundigen weergeven op grond van de best beschikbare informatie.¹ Morbiditeitsgegevens van patiënten met het syndroom van Turner zijn ontleend aan patiëntengroepen en cohortonderzoeken, waarbij al dan niet een vergelijking is gemaakt met een controlegroep zonder turnersyndroom. Bij de interpretatie van deze onderzoeksresultaten dient rekening te worden gehouden met een aantal versturende

effecten, zoals publicatiebias (een positief verband met een bepaalde afwijking zal eerder worden gepubliceerd dan de bevinding dat er geen verband is), verificatiebias (patiënten met het syndroom van Turner hebben een grotere kans te worden blootgesteld aan diagnostisch onderzoek dan controlepersonen) en selectiebias (vrouwen met een minder duidelijk fenotype worden vaker niet herkend of krijgen een minder intensieve medische begeleiding). In werkelijkheid zal hierdoor de frequentie van een aantal aandoeningen bij patiënten met het turnersyndroom waarschijnlijk lager zijn dan tot dusverre in de literatuur is gerapporteerd.

Freriks et al. beweren in tabel 1 dat gegevens over de prevalentie van coeliakie bij het syndroom van Turner ontbreken. Er zijn echter meerdere onderzoeken die een verhoogd risico op coeliakie beschrijven. In een Italiaanse multicentrische studie (n = 389) werden patiënten met dit syndroom getest op de aanwezigheid van IgA-anti-gliadine en/of anti-endomysiumantistoffen, waarna, bij positief serologisch onderzoek, dunnedarmbiopsies werden afgenomen.² Op deze wijze werd bij 6% van hen coeliakie vastgesteld. Enkele kleinere studies met een vergelijkbare onderzoeksopzet vonden een frequentie van 2-5%.³ Gegevens over het vóórkomen van coeliakie bij het syndroom van Turner in Nederland ontbreken; de prevalentie onder de Nederlandse bevolking wordt geschat op circa 0,4%.⁵

In reactie op Broekhuijsen-van Henten en De Vroede willen wij nog toevoegen dat het Universitair Medisch Centrum Groningen sinds 2006 eveneens beschikt over een multidisciplinaire turnerpolikliniek voor volwassenen. Met naar schatting 3000 patiënten in Nederland zal het huidige aantal van 3 centra niet toereikend zijn. Uitbreiding van het aantal multidisciplinaire turnerpoliklinieken is dus gewenst, waarbij onze inziens de universitaire medische centra het voortouw dienen te nemen. Bundeling van ervaring en onderzoek zal ongetwijfeld onze kennis vergroten en kunnen bijdragen aan de ontwikkeling van effectieve preventie- en behandelingsstrategieën voor de diverse problemen die zich bij volwas-

sen vrouwen met het turnersyndroom kunnen manifesteren.

Literatuur

- 1 Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome. A guideline of the Turner Syndrome Study Group. Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92:10-25.
- 2 Bonamico M, Pasquino AM, Mariani P, Danesi HM, Culasso F, Mazzanti L, et al. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Turner syndrome. Italian Study Group for Turner Syndrome (ISGTS). *J Clin Endocrinol Metab.* 2002;87:5495-8.
- 3 Ivarsson SA, Carlsson A, Bredberg A, Alm J, Aronsson S, Gustafsson J, et al. Prevalence of coeliac disease in Turner syndrome. *Acta Paediatr.* 1999;8:933-6.
- 4 Gillett PM, Gillett HR, Israel DM, Metzger DL, Stewart L, Chanoine JP, et al. Increased prevalence of celiac disease in girls with Turner syndrome detected using antibodies to endomysium and tissue transglutaminase. *Can J Gastroenterol.* 2000;14:915-8.
- 5 Schweizer JJ, von Blomberg BM, Bueno-de Mesquita HB, Mearin ML. Coeliac disease in the Netherlands. *Scand J Gastroenterol.* 2004;39:359-64.

Groningen, augustus 2007

M.N.Kerstens
A.P.van Beek
A.Hoek
W.M.Bakker-van Waarde

De door de collega Kerstens et al. gemaakte kanttekening over de literatuuronderbouwing van de richtlijnen voor het turnersyndroom verdient onze inziens enige nuancering. Het klopt dat het door de collega's geciteerde consensusstuk van Bondy,¹ gepubliceerd in de rubriek 'Clinical practice guideline', vermeldt dat er weinig turnerstudies zijn die voor 'evidence-based aanbevelingen' in aanmerking komen. Daarom formuleert het consensusstuk aanbevelingen die zijn gebaseerd op recente peer-reviewed wetenschappelijke publicaties. Het is dus onterecht te stellen dat 'een gegeden literatuuronderbouwing' voor de follow-upadviezen ontbreekt.

Wij zijn het met Kerstens et al. niet eens dat de morbiditeit die samenhangt met het turnersyndroom in werkelijkheid lager ligt dan gerapporteerd in de literatuur. Wij ontkennen niet dat publicatiebias tot een overschatting zou kunnen leiden, maar dit geldt niet voor selectiebias en verificatiebias. Het klopt dat vrouwen met een minder duidelijke

fenotype vaker niet herkend worden en dus minder intensieve medische behandeling krijgen, maar dit leidt onze inziens eerder tot een onderschatting van de morbiditeitsfrequentie. De stelling dat patiënten met het syndroom van Turner een grotere kans hebben te worden blootgesteld aan diagnostisch onderzoek (verificatiebias) wordt door de literatuur en onze eigen studie niet ondersteund.

Wij danken de collega's voor de aanvulling over de prevalentie van coeliakie bij het syndroom van Turner en eveneens voor de vermelding van het bestaan van een multidisciplinaire turnerpolikliniek in Groningen. Wij zijn het helemaal eens met hun conclusie dat uitbreiding van het aantal multidisciplinaire turnerpoliklinieken gewenst is.

Literatuur

- 1 Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome. A guideline of the Turner Syndrome Study Group. Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92:10-25.

Utrecht, augustus 2007

M.de Vroede
D.M.Broekhuijsen-van Henten
S.M.P.F.de Muinck Keizer-Schrama
H.J.L.M.Timmers

Richtlijn 'Polyneuropathie'

Van Doorn geeft een lezenswaardig overzicht hoe met polyneuropathie om te gaan in de praktijk (2007:1566-73). Uit tabel 1 blijkt dat diabetes mellitus de meest voorkomende oorzaak van polyneuropathie is en vitaminedeficiëntie de minst voorkomende, althans bij patiënten die de polikliniek Neurologie bezoeken. Bij de oorzaak toxiciteit blijft het gebruik van vitamines en mineralen ongenoemd. Zoals bekend worden op grote schaal vitamines geslikt, vooral door gezonde personen. Een dragee vitamine B-complex op recept bevat tegenwoordig al 100% van de aanbevolen dagelijkse hoeveelheid (ADH) van de totale reeks (B₁, B₂, B₃, B₅, B₆, B₁₁ en B₁₂) en bovendien adviseert de bijsluiter 1 tot 3 dragees per dag. Ook wanneer men de vitamine B-inname met de voeding niet meerekent, kunnen dus al toxische waarden bereikt worden, ondanks het wateroplosbaar karakter van vitamine B.

Eerder beschreven De Kruijk en Noter-