

Ελένη Κακούρη

«Αξιολόγηση κλινικοεργαστηριακής παρακολούθησης, ψυχικής υγείας, και ποιότητας ζωής εφήβων και νέων γυναικών με Σύνδρομο Turner»

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σκοπός: Το σύνδρομο Turner (ΣΤ) σχετίζεται με μια ποικιλία νοσημάτων που επηρεάζουν σχεδόν κάθε σύστημα του σώματος και απαιτεί πολυεπιστημονική διαχείριση. Ο ερευνητικός σκοπός αυτής της μελέτης είναι να διερευνηθεί κατά πόσον η κλινικοεργαστηριακή παρακολούθηση των ατόμων με ΣΤ είναι επαρκής και σύμφωνη με τις διεθνείς προτεινόμενες κατευθυντήριες ιατρικές οδηγίες. Επιπλέον, να ελεγχθούν η ψυχική κατάσταση και η ποιότητα ζωής(ΠΖ) των ατόμων αυτών, ώστε να διαπιστωθεί εάν το σύνδρομο τα επηρεάζει αρνητικά.

Υλικό και Μέθοδος: Στην έρευνα έλαβαν μέρος 19 γυναίκες ηλικίας 15-61 ετών διαγνωσμένες με ΣΤ. Το δείγμα λήφθηκε από την ερευνητική ομάδα της διπλωματικής εργασίας στο ΓΝΑ Αλεξάνδρα κατά τα έτη 2015-2018. Οι γυναίκες με ΣΤ εντοπίστηκαν από βάσεις δεδομένων του νοσοκομείου, και τα δεδομένα εξήχθησαν από τα αρχεία τους και συγκρίθηκαν με τις προτεινόμενες οδηγίες. Για τον έλεγχο ψυχικής υγείας και ποιότητας ζωής χρησιμοποιήθηκαν ψυχομετρικά εργαλεία-ερωτηματολόγια (WHOQOL-BREF, HADS, STAI, DASS-21). Παράλληλα, τα ίδια ερωτηματολόγια χορηγήθηκαν σε δείγμα 30 υγιών γυναικών, ηλικίας 15-50 ετών, που αντιπροσωπεύουν την ομάδα ελέγχου με φυσιολογικό καρυότυπο. Η στατιστική επεξεργασία των δεδομένων έγινε με το πρόγραμμα SPSS v.23 σε συνδυασμό με το Microsoft Excel.

Αποτελέσματα: Το μέσο ύψος και βάρος των συμμετεχόντων ήταν $150 \pm 6,48$ cm και $58 \pm 9,59$ kg αντίστοιχα. Το 75% των ασθενών με καταγεγραμμένα δεδομένα είχαν υποβληθεί σε θεραπεία με GH πριν από την ηλικία των 13 ετών, και μόλις το 8% είχαν πρόκληση ήβης σε ηλικία 11-12 ετών. Μόνο σε 11% των ασθενών είχε πραγματοποιηθεί ακοολογική εκτίμηση με ακοόγραμμα ανά 5ετία, καθώς και οδοντιατρική/ορθοδοντική εκτίμηση. 83% από αυτές είχαν υποβληθεί σε τουλάχιστον ένα διαθωρακικό υπερηχογράφημα καρδιάς ή αξονική τομογραφία/ μαγνητική τομογραφία καρδιάς. Το 33% είχε ετήσια αξιολόγηση της αρτηριακής πίεσης, ενώ στο 63% είχε αξιολογηθεί η μέτρηση οστικής πυκνότητας (DXA) και στο 74% νευροψυχολογική/συμπεριφορική κατάσταση. Η λειτουργία του θυρεοειδούς εξετάστηκε ετησίως στο 42% των γυναικών, η HbA1c +/- Gl στο 44%, το λιπιδαιμικό προφίλ στο 63% και η ηπατική λειτουργία στο 47%. Τα επίπεδα ορού της 25-OH-VitD μετρήθηκαν κάθε 2-3 χρόνια σε 47% των ασθενών, και έγινε έλεγχος για αντισώματα κοιλιοκάκης στο 32% των ασθενών.

Κατά την εκτίμηση της ψυχικής υγείας και της ΠΖ με τη χορήγηση των ερωτηματολογίων παρατηρήθηκαν στατιστικά σημαντικές διαφορές στα επίπεδα του στρες, του άγχους και της κατάθλιψης, του χαρακτηρισιολογικού άγχους, της συνολικής ΠΖ καθώς και των διαστάσεων της σωματικής και ψυχολογικής υγείας και του περιβάλλοντος, όπου οι ασθενείς με ΣΤ είχαν χαμηλότερη βαθμολογία στην ψυχική υγεία (στρες, άγχος, κατάθλιψη, χαρακτηρισιολογικό άγχος) και υψηλότερη βαθμολογία στην ΠΖ σε σύγκριση με την ομάδα του υγιούς πληθυσμού. Επίσης, παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική και αρνητική συσχέτιση ($r=-0,536$, $p=0,018$) μεταξύ ηλικίας και χαρακτηρισιολογικού άγχους. Η διερεύνηση της επίδρασης της οικογενειακής κατάστασης, του εκπαιδευτικού επιπέδου, της επαγγελματικής

απασχόλησης και του γονότυπου δεν έδειξε στατιστικά σημαντικό αποτέλεσμα ($p>0,05$).

Συμπεράσματα: Ένα σημαντικό ποσοστό γυναικών με ΣΤ φαίνεται ότι δεν υποβάλλεται σε όλους τους αναγκαίους διεθνείς προτεινόμενους κλινικοεργαστηριακούς ελέγχους. Αυτό τονίζει την ανάγκη για βελτίωση της παρεχόμενης κλινικής φροντίδας, ώστε οι ασθενείς να παρακινούνται και να εμπλέκονται ενεργά στη διατήρηση της δια βίου παρακολούθησής τους, προκειμένου να βελτιστοποιηθεί η ποιότητα ζωής τους και να μειωθούν οι συννοσηρότητές τους. Ωστόσο παρατηρείται ότι η ψυχική τους υγεία και η συνολική ποιότητα ζωής δεν επηρεάζονται σημαντικά λόγω του ΣΤ.

Λέξεις Κλειδιά: Σύνδρομο Turner, ψυχική υγεία, ποιότητα ζωής

ABSTRACT

"Evaluation of Clinical and Laboratory Monitoring, Mental Health, and Quality of Life in adolescent and young women diagnosed with Turner Syndrome"

Objective: Turner Syndrome (TS) is associated with a variety of morbidities affecting nearly every organ and system, and necessitates multidisciplinary management. The research purpose of this study is to investigate whether the clinical and laboratory monitoring of women with TS is adequate and in accordance with international medical guidelines. In addition, to assess the mental health and quality of life of these women, to determine if the syndrome affects them negatively.

Material and Method: The study involved 19 women, aged 15-61 years, diagnosed with TS. The study population consisted of patients' data retrieved from their medical records in "GNA Alexandra" during the years 2015-2018. Psychometric tools-questionnaires (WHOQOL-BREF, HADS, STAI, DASS-21) were used for collection of additional data. Simultaneously, the same questionnaires were given to a random sample of 30 women, aged 15-50 years, representing the healthy population with a normal karyotype. Statistical analysis was carried out using SPSS v.25 along with Microsoft Excel. The women with TS were identified from hospital databases, and the data were extracted from their records and compared with the proposed international recommendations. Psychometric tools-questionnaires (WHOQOL-BREF, HADS, STAI, DASS-21) were used to assess mental health and quality of life. At the same time, these questionnaires were also given to a sample of healthy women, aged 15-50 years, representing the control group with a normal karyotype. The statistical processing of the data was done with the program SPSS v.23 in combination with Microsoft Excel.

Results: The average height and weight of the identified participants was 150 ± 6.48 cm and 58 ± 9.59 kg respectively. 75% of the patients with reported data had been treated with GH treatment before the age of 13, and just 8% had induction of puberty at age 11-12 years. Only 11% of patients had had a 5-yearly audiometric evaluation and a dental/orthodontic evaluation. 83% of them had undergone at least one transthoracic echocardiography or CT/cardiac magnetic resonance scan. 33% had an annual assessment of blood pressure, while 63% had been evaluated by a dual energy x-ray absorptiometry (DXA) scan and 74% had a neuropsychological/ behavioural assessment. Thyroid function was annually screened in 42% of the women, HbA1c +/- Gl in 44%, lipid profile in 63% and liver function in 47%. Serum 25-OH-VitD levels were measured every 2-3 years in 47%, and a screening for coeliac disease antibodies had been performed in 32% of the patients.

The assessment of mental health and quality of life with the given questionnaires showed statistically significant differences in the levels of stress, anxiety and depression, characteristic anxiety, total quality of life as well as the dimensions of physical and psychological health and the environment, where patients had a lower score on mental health (stress, anxiety, depression, characteristic anxiety) and a higher score on quality of life compared to the healthy control group. There was also a statistically significant and negative correlation ($r = -0.536$, $p = 0.018$) between age and characteristic stress. The investigation of the effect of marital status, educational level, professional employment, and genotype did not show a statistically significant difference ($p > 0.05$).

Conclusions: A significant proportion of TS women may miss health checks proposed by the international guidelines. This highlights the need for a better care plan strategy to engage and motivate these women for lifelong follow-up, in order to optimise their quality of life and reduce their comorbidities. However, their mental health and overall quality of life are not significantly affected by TS.

Keywords: Turner syndrome, mental health, quality of life