

Клінічні практичні рекомендації щодо догляду за дівчатами та жінками із синдромом Тернера: матеріали Орхуської міжнародної зустрічі з питань синдрому Тернера 2023 року

Частина 5*#□

Claus H. Gravholt¹⁻³, Niels H. Andersen⁴, Sophie Christin-Maitre⁵, Shanlee M. Davis^{6, 7},
Anthonie Duijnhouwer⁸, Aneta Gawlik⁹, et al.

¹ Department of Endocrinology, Aarhus University Hospital, 8200 Aarhus N, Denmark

² Department of Molecular Medicine, Aarhus University Hospital, 8200 Aarhus N, Denmark

³ Department of Clinical Medicine, Aarhus University, 8200 Aarhus N, Denmark

⁴ Department of Cardiology, Aalborg University Hospital, 9000 Aalborg, Denmark

⁵ Endocrine and Reproductive Medicine Unit, Center of Rare Endocrine Diseases of Growth and Development (CMERCD), FIRENDO, Endo ERN Hôpital Saint-Antoine, Sorbonne University, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, 75012 Paris, France

⁶ Department of Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO 80045, United States

⁷ eXtraOrdinarY Kids Clinic, Children's Hospital Colorado, Aurora, CO 80045, United States

⁸ Department of Cardiology, Radboud University Medical Center, Nijmegen 6500 HB, The Netherlands

⁹ Departments of Pediatrics and Pediatric Endocrinology, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, 40-752 Katowice, Poland

8. Нейрокогніція, психічне здоров'я та благополуччя

8.1. Вступ

Дослідження нейрокогнітивних функцій і поведінки при СТ охоплюють десятиліття висновків, які послідовно демонструють корельований фенотип, який часто може впливати на адаптивне функціонування та якість життя (ЯЖ). Генетичні варіації, зокрема анеуплоїдії статевих хромосом, не є повністю детермінованими для певного нейрокогнітивного фенотипу, тобто особи з однаковим каріотипом можуть демонструвати значну варіабельність за експресією асоційованих фенотипів. Однак кількість доказів, отриманих у дослідженнях СТ, дає важливу інформацію про те, які нейрокогнітивні

особливості пов'язані з втратою X-хромосоми. Відповідно, ці знання мають потенціал для інформування про клінічне управління нейрокогнітивними функціями та поведінкою осіб із СТ і зазвичай є поєднанням випереджувальних вказівок, ретельного скринінгу/виявлення та раннього втручання при появі симптомів, щоб пом'якшити потенційний вплив на загальне функціонування людини.

Загальний нейрокогнітивний профіль, пов'язаний із СТ, охоплює кілька етапів розвитку. Ураженими доменами можуть бути увага, оперативна пам'ять, виконавчі функції/когнітивний контроль, перцептивно-моторні та зорово-просторові навички, зорова пам'ять, мова, моторні функції, соціальне пізнання й академічні досягнення. Близько 90 % осіб із СТ мають загальні інтелектуальні здібності

* Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome. Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting. Eur J Endocrinol. 2024;190:G53-G151. <https://doi.org/10.1093/ajendo/lvae050>.

Переклад Н.А. Погадаєвої, к. мед. н., зав. відділення ендокринології Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» МОЗ України (pogadayeva@gmail.com).

□ Продовження. Початок у № 1, 2025. С. 28-50; № 2, 2025. С. 35-46; № 3, 2025. С. 61-69; № 4, 2025. С. 48-57.

в межах середнього діапазону. Однак значні розбіжності між доменами були зареєстровані щодо сильних сторін словесного мислення порівняно зі слабкими сторонами візуально-просторового мислення. Крім того, певні каріотики (наявність кільцевої Х-хромосоми) асоціюються з виразнішими когнітивними порушеннями та підвищеним ризиком психолого-педагогічних проблем [802, 803], хоча докази суперечливі [804, 805]. Психологічні та функціональні сфери також можуть постраждати, зокрема соціально-емоційне благополуччя, початок і підтримка стосунків з однолітками та розвиток самоконцепції). Багато з цих базових нейрокогнітивних і поведінкових областей відображені в діагностичних критеріях для загальних клінічних станів (синдром дефіциту уваги/гіперактивності (СДУГ), розлад координації розвитку, розлад соціального (прагматичного) спілкування, розлад спектра аутизму, тривожний розлад і специфічний розлад навчання). Після публікації останніх настанов з клінічної практики відбувся значний прогрес у розумінні основних механізмів, що керують нейрокогнітивними особливостями при СТ, зокрема інноваційні знахідки в генетиці та нейровізуалізації. Уявлення про генетичний зв'язок між аномальним числом Х-хромосом, охоплюючою моносомією, мозаїцизмом і складнішими каріотипами при СТ прогресували до чіткішого визначення механізмів, що пов'язують цей генотип із відомими фенотипами [806], а також до ідентифікації генів-кандидатів, диференційовано експресованих в осіб із СТ, що потенційно керують нейроповедінковим фенотипом [103, 105, 107, 807].

Результати досліджень є важливими орієнтирами для ефективного клінічного лікування осіб із СТ, як описано в першій половині цього розділу. В останньому розділі наведено рекомендовані стандарти клінічного лікування нейрокогнітивних і поведінкових особливостей при СТ. Для кращої контекстуалізації відповідного скринінгу та втручання в клінічне лікування, що є актуальним для поточного розуміння кожної стадії розвитку, ця версія клінічних рекомендацій при СТ у нейрокогнітивних функціях і поведінці була структурована в межах розвитку, що охоплює періоди внутрішньоутробного періоду до дорослого життя.

8.2. Основи розвитку нейрокогнітивної діяльності та поведінки при СТ

8.2.1. Передпологовий період

Нині неясно, як часткова або повна втрата другої статеві хромосоми впливає на пренатальні процеси розвитку нервової системи. Дослідження [117] плодів середнього періоду гестації з фенотиповим СТ установило відсутність вад розвитку ЦНС, а вага мозку була подібною до такої в контрольній групі того самого гестаційного віку [808]. Кращого розуміння розвитку мозку плода при СТ можна досягти

шляхом застосування передових методів МРТ плода [809]. У майбутньому ці технології можуть допомогти зрозуміти психосоціальні й освітні потреби дитини, дозволяючи раннє втручання. Ще одна прогалина в дослідженнях стосується плаценти та її потенційної ролі в розвитку нервової системи. Оскільки плацента утворюється з клітин плода за участю слизової оболонки матки матері, плацента при СТ генетично відрізняється від плаценти 46,XX або 46,XY. З огляду на провідну роль цього органа в материнсько-фетальних процесах необхідно провести дослідження зміненої функції плаценти як потенційно модифікованого чинника, який може впливати на розвиток мозку при СТ.

Клінічне консультування, що ґрунтується на пренатальній діагностиці, має передбачати бесіду з майбутніми батьками про те, що інтелект дитини зі СТ зазвичай в межах норми, а освітні досягнення такі самі, як в однолітків без СТ. Їх також слід поінформувати про певні когнітивні труднощі та сильні сторони, які можуть бути виявлені в дитини. Клініцисти мають знати, як захворювання, пов'язані з СТ, можуть вплинути на внутрішньоутробний розвиток мозку, наприклад, недоношеність і ВВС [809, 810]. Хоча нині не існує специфічних для СТ нейропротекторних стратегій, батьків і клініцистів слід заохочувати до реалізації стратегій підтримки здорового розвитку мозку під час вагітності (відповідне харчування, підтримка психічного здоров'я батьків, увага до соціальних чинників здоров'я).

8.2.2. Дитинство/дошкільний вік (0–4 роки)

Хоча перші звіти свідчили про затримку розвитку в різних сферах, останні дослідження показують, що немовлята й діти раннього віку зі СТ демонструють профілі розвитку порівнянні з такими дітей без СТ, за потенційним винятком рухових навичок. У перших дослідженнях батьки повідомляли про пізній розвиток рухової активності, тонкої моторики, мовлення та мови, а також про дуже високий рівень проблем із годуванням, щодо яких вони бажали більшої підтримки та порад [637]. Виявилося, що проблеми з годуванням пов'язані як із ротово-моторною дисфункцією, так і з дисморфічними ознаками, зокрема з високим вигнутим піднебінням [811]. У ретроспективному когортному дослідженні 15 із 122 осіб повідомили про затримку мовного розвитку [812], що могло бути наслідком збільшення частоти захворювань середнього вуха та середнього отиту.

Пізніші звіти є кращими порівняно з попередніми публікаціями завдяки використанню проспективного когортного дизайну як із клінічними оцінками, так і з добре стандартизованими показниками в звітах опікунів. Установлено, що стандартизовані показники когнітивних здібностей, темпераменту й адаптаційних функцій були переважно в межах середнього діапазону для 12-місячних дівчаток із СТ [813], і лише масштаб грубої мото-

рики суттєво відрізнявся у дівчат із СТ і здоровими хлопчиками та дівчатами після контролю основних коваріат. Рухові навички опинилися в нижньому квартилі за формою оцінки адаптивних навичок вихователів (Шкали адаптивної поведінки Вайнленда II), що підтверджує, що це сфера, в якій немовлята й діти раннього віку зі СТ можуть отримати користь від раннього скринінгу та додаткової підтримки. Опікуни повідомили, що дівчата зі СТ були обережнішими при знайомстві з новими людьми і в нових ситуаціях, що могло спричинити соціальні проблеми, які іноді спостерігають у старших дітей і дорослих зі СТ. Оскільки особи зі СТ мають більшу ймовірність відповідності діагностичним критеріям розладу спектра аутизму, ніж ті, хто не має СТ, скринінг на РАС під час планових оглядів здоров'я дитини є важливим. Спеціалісти мають пам'ятати про потенційні відмінності у вияві РАС, пов'язані зі статтю [814, 815]. Діти зі СТ і коморбідним РАС отримують користь від раннього виявлення та раннього втручання, як і діти-аутисти без СТ.

Вивчення мовних навичок виявило позитивний профіль нервового розвитку. Хоча клінічні оцінки сприйнятливих мовних навичок були значно нижчими, ніж експресивних мовних навичок у віці 12 і 24 міс, обидва були в межах норми [816]. Соціальні та символічні навички спілкування були середніми та значно поліпшилися в період із 12 до 24 міс. Опікуни повідомили, що використання жестів і продукування звуків мови перевищили нормативні очікування. Цікаво, що деякі аспекти нейроанатомічного фенотипу, описані в літніх осіб із СТ, були наявні у віці 12 міс (зменшення об'єму первинної зорової кори), тоді як інші (зменшення об'єму клиноподібної кістки та верхньої тім'яної частки) — ні. Таким чином, майбутні дослідження мають оцінити ранню візуальну обробку в цьому віковому діапазоні [817].

Загальні відмінності між особами зі СТ та їхніми однолітками з типовими хромосомними комплектами є меншими на цьому етапі, але деяким дітям може бути корисним раннє втручання для усунення затримки моторики, труднощів із годуванням або соціальної поведінки. Крім того, важливий регулярний моніторинг, коли діти переходять від раннього до середнього дитинства, а класичні нейропсихологічні особливості СТ стають очевиднішими. Також важливо продовжувати спостерігати за симптомами РАС у пізньому дитинстві та підлітковому віці й розглянути можливість оцінки РАС, якщо виникає занепокоєння щодо підвищення соціальних очікувань [818].

8.2.3. Шкільний вік/середнє дитинство (5–11 років)

У середньому дитинстві в осіб зі СТ виникає підвищений ризик розвитку когнітивної вразливості. Ранні дослідження когнітивного профілю осіб зі СТ виявили ознаки латералізованого профілю з від-

носною силою вербальних здібностей порівняно з невербальними/візуально-просторовими здібностями (розбіжність VIQ-PIQ). Когнітивний профіль (значна невідповідність між вербальними інтелектуальними здібностями та невербальними/візуально-просторовими) був задокументований у дітей зі СТ у віці 4 років [819]. Цей класичний когнітивний профіль частіше асоціюється з каріотипом 45,X. Постійна вразливість моторних навичок, помічена в ранньому дитинстві, може призвести до слабкості в дрібній моториці, що впливає на ранні візуальні конструктивні навички дитини, зокрема почерк і малювання. Ці вразливості можуть бути підсилені слабкими місцями в здібностях візуально-просторового мислення, які впливають не лише на сприйняття візуальної інформації, а й на здатність людини відтворювати візуальні конструкції або запам'ятовувати візуально-просторову інформацію.

Окрім проблем із дрібною моторикою та зорово-просторовою вразливістю, особи зі СТ мають підвищений ризик виникнення специфічних труднощів у навчанні математиці. Попередні дослідження виявили зв'язок між візуально-просторовими навичками й математичними здібностями [820]. Деякі діти виявляють вразливість у розумінні концепцій лічби на ранньому етапі (наприклад, здатність рахувати фізичні об'єкти по порядку), але слабкі сторони в математичних концепціях можуть не виникати в пізнішому дитинстві, оскільки навчальні теми стають абстрактнішими або містять візуально-просторові концепції (наприклад, геометрія). Рівень поширеності специфічних труднощів у навчанні математики суттєво відрізняється в дослідженнях — від 10 до 79 % [821–826]. Особи зі СТ зазвичай мають вербальні та мовні академічні навички, що відповідають віку. Незважаючи на ці відносні переваги, імовірно, існує підвищений ризик слабкостей у розумінні небуквальної мови (наприклад, сарказм). Труднощі з увагою та аспектами виконавчої діяльності можуть почати суттєво заважати академічній успішності в початковій і середній школі. Існує вища поширеність СДУГ серед осіб зі СТ (від 7 до 25 %) порівняно з однолітками без СТ [814, 827–830]. Дівчата мають більший ризик гіперактивного/імпульсивного вияву СДУГ у ранньому дитинстві порівняно з дівчатами в загальній популяції [828]. Виконавчі функціональні навички поступово розвиваються протягом життя людини зі збільшенням розвитку лобових часток та інших ділянок мозку, залучених до посередництва виконавчих функціональних навичок (наприклад, планування, організація, ініціювання завдань). Слабкі сторони також можуть спостерігатися при виконанні прищвидшених або запланованих завдань особами зі СТ і можуть лежати в основі слабких сторін за іншими показниками (математика) [825, 831].

Крім унікального когнітивного профілю, який спостерігається в осіб шкільного віку зі СТ, у деяких дітей у цей період можуть виникнути або підсили-

тися соціально-емоційні труднощі. Особи зі СТ можуть відчувати труднощі з ініціюванням і підтримкою стосунків з однолітками, бути вторинними через вразливість у навичках соціального спілкування. Супутні захворювання, такі як РАС і СДУГ, також впливають на соціально-емоційні функції. Хоча є якісні звіти про підсилення симптомів тривоги, пов'язаних із соціальними взаємодіями та медичними процедурами [832], поширеність тривожних розладів і симптоматики не була чітко визначена в дітей раннього й шкільного віку, що потребує додаткових досліджень. Взаємодія між когнітивною та соціально-емоційною вразливістю може вплинути на здатність людини успішно орієнтуватися в соціальних і академічних умовах, що призводить до зниження самооцінки. Важливо переконатися, що дитина бере участь у скринінгу та/або оцінці потенційних когнітивних і соціально-емоційних проблем у ранньому дитинстві. Деяким дітям може бути корисним шкільне пристосування, тоді як іншим може знадобитися серйозніше академічне втручання. Рекомендовано розглянути терапію для усунення вразливості моторики та спілкування. Маленьким дітям із СТ можуть бути корисні такі терапевтичні втручання, як поведінкова терапія чи навчання батьків, а також терапія прикладного поведінкового аналізу, якщо це необхідно (<https://www.bacb.com/about-behavior-analysis/>).

8.2.4. Підлітковий вік (12–17 років)

Підлітковий вік знаменує собою епоху розвитку, коли відбуваються значні зміни в соціальних очікуваннях, а також драматичні біологічні зміни, зазвичай спричинені статевим дозріванням і пов'язаними з ним циркулюючими статевими стероїдами. Усі ці зміни асоціюються з розвитком міжособистісних стосунків із членами сім'ї, однолітками й потенційними романтичними партнерами та сигналізують про зростання потреби у витончених підходах до орієнтування в дедалі складнішому соціальному та академічному середовищі. У зв'язку з цим підлітковий вік є особливо важливим періодом у нейророзвитку — з моменту публікації останніх клінічних рекомендацій [1] кілька досліджень, обговорюваних нижче, вивчили, як люди з СТ проходять цей період розвитку, включаючи вивчення нейрокогнітивних і мозкових функцій. Проведено дослідження впливу на ці домени естрогену, який є прогнозованим основним чинником багатьох змін у типовому статевому дозріванні.

Щодо нейрокогнітивних функцій особливості нейропсихологічного профілю, які спостерігаються на ранніх стадіях СТ, схожі на такі в підлітковому періоді (виявлення постійних візуально-просторових відмінностей, арифметичних здібностей і виконавчих функцій, як компонентів, що лежать в основі характерного й постійного вербального IQ-невідповідності IQ продуктивності). Недавні

лонгітудні дослідження в підлітковому періоді вивчали ці аспекти в окремих осіб протягом кількох років. Недавні лонгітудні дослідження візуально-просторового сприйняття та його зв'язку з математичними здібностями у дівчаток-підлітків із СТ та здорових контрольних осіб відповідного віку довели, що ці зорово-просторові зони, мабуть, унікально порушені при СТ і можуть сприяти дефіциту математичних здібностей [820], а також виконавчих функцій і соціального пізнання [367]. Нові відкриття вказують на те, що когнітивні відмінності, які спостерігалися до підліткового віку, продовжують розвиватися протягом цього періоду, і відбувається це паралельно з однолітками, що розвиваються звичайно, хоча різниця в балах між груповими доменами зберігається протягом цієї стадії розвитку. Ці нейрокогнітивні знахідки частково відображені в поздовжніх результатах МРТ, які демонструють глобальні відмінності мозку, такі як менша загальна площа поверхні в дівчаток зі СТ порівняно з однолітками, що розвиваються звичайно, що зберігається у віці 8–14 років [833]. У контексті відомих змін при типовому періоді статевого дозрівання, коли об'єм білої речовини продовжує лінійно збільшуватися, а об'єм сірої речовини зменшується в контексті обрізки, відмінності в товщині кори виявляли навіть у підлітковому віці, коли особи зі СТ демонструють відносно більші об'єми товщини кори, імовірно, через уповільнену швидкість стоншення [833]. Інші специфічні регіональні відмінності, які часто спостерігаються, можуть частково виникати через відсутність очікуваного (пов'язаного зі статевим дозріванням) стоншення кори головного мозку, як у контрольній групі осіб зі звичайним розвитком [368, 833, 834]. Якою мірою ці відмінності, що виникають у середньому підлітковому віці, спричинені ефектами естрогену, не зрозуміло з огляду на дизайн досліджень. Однак виявлено, що в осіб, які отримували добавки з естрогеном та мали очікуване статеве дозрівання, площа поверхні/об'єм постцентральної звивини, середньої скроневої звивини, парагіппокампа, нижньої тім'яної зони, а також інших ділянок були меншими, ніж в осіб зі СТ, які не отримували естрогену. Результати, пов'язані з естрогеном, слід інтерпретувати з обережністю, оскільки основне обґрунтування часу початку замісної терапії естрогеном спеціально не контролювали в цих дослідженнях.

Щодо психічних симптомів підлітковий вік є періодом розвитку, пов'язаним із появою загальних станів психічного здоров'я. Докази того, що рівень тривожності при СТ у підлітковому періоді перевищує поширеність у загальній популяції, суперечливі. У деяких дослідженнях відзначено збільшення кількості даних про скринінг на тривожність, зокрема на підставі повідомлень батьків [835], тоді як інші не виявили відмінностей щодо однолітків [367]. Хоча частота симптомів депресії не здається підвищеною в дитинстві, недавній систе-

матичний огляд вказує на появу депресивного тягаря в підлітковому віці та підвищені показники в дорослому віці [836]. З огляду на неузгодженість методів щодо кількох чинників, [791] у майбутніх дослідженнях необхідно ретельно оцінити тривожність і настрій при СТ протягом усього життя. Також є значні недоліки в соціальних навичках порівняно з підлітками без СТ. Недавнє дослідження продемонструвало порушення соціальних навичок, що поширюються від підліткового віку до молодого дорослого віку, і підвищені показники відповідності діагностичним критеріям РАС як у результатах вибірки [814], так і у великих популяційних когортах [815, 837].

8.2.5. Перехідний вік/повноліття (> 18 років)

Нейропсихологічні та психічні занепокоєння підвищені в молодих осіб зі СТ [836]. При переході від підліткового віку до дорослого системам охорони здоров'я важливо забезпечити, щоб психіатричні симптоми не залишилися непоміченими під час зміни опікунів, коли молоді дорослі переходять із педіатричних установ у медичні установи для дорослих. Хоча дослідження нейрокогнітивних функцій дорослих жінок зі СТ не такі великі, як у дітей і підлітків, очевидно, що когнітивний профіль залишається незмінним протягом усього життя [369, 838]. Здається, що спостерігається зміна вияву симптомів СДУГ у дорослих жінок зі СТ з акцентом на дефіциті неухважності [451, 829] на відміну від переважно гіперактивних/імпульсивних симптомів у дітей і підлітків [828, 839], що відповідає ширшим результатам і осіб зі СДУГ.

Також повідомляється, що частота розладів нейророзвитку та психіатричних розладів у дорослих зі СТ є вищою, ніж у загальній популяції [815, 837]. Як описано вище, дані щодо поширеності тривоги неоднозначні [835, 837], тоді як частота депресії при СТ зростає з віком із найвищим ризиком у зрілому віці [836]. Однак існує значна варіабельність у методологіях вимірювання [836], коли встановлення клінічного діагнозу може потребувати всебічної оцінки, а не самозвіту. Дефіцит уваги також часто спостерігається серед дорослих жінок зі СТ. Існує група жінок, які не повністю відповідають критеріям DSM-V для СДУГ, але меншою мірою стикаються з проблемами, пов'язаними з виконавчими функціями, такі як слабкість уваги, регуляція емоцій і поведінки, а також труднощі в організації та плануванні. Для цих жінок навчання та застосування когнітивно-поведінкової терапії, а також адаптація до праці можуть бути використані [840–843], однак дослідження, що вивчають застосування цих методів при СТ, все ще необхідні. Правильне розпізнавання та діагностика симптомів мають вирішальне значення для належного лікування [844], а втручання мають ґрунтуватися на симптомах і проводитися за потреби [451].

Дослідження якості життя, пов'язаної зі здоров'ям (HRQoL), не дають остаточних результатів. Це може бути пов'язано із застосуванням різних інструментів вимірювання, різницею за показниками, розміром груп і культурним контекстом. Недавнє велике популяційне дослідження не виявило різниці за HRQoL між жінками зі СТ та контрольною популяцією [261]. HRQoL не був пов'язаний із лікуванням ГР, генотипом, структурою тіла, гіпотиреозом або наявністю серцево-судинних вад розвитку, але негативно корелював із віком пацієнта, віком на момент встановлення діагнозу, порушенням слуху та безробіттям/інвалідністю [261]. Незадоволеність статурою та позитивна оцінка лікування ГР відзначені в попередніх дослідженнях [260, 373, 845]. Кілька досліджень виявили, що велика частка жінок мали обмежену соціальну мережу з більшою кількістю повідомлень про самотність і труднощі з установленням та підтримкою соціальних й інтимних стосунків [845–847]. Крім того, жінки повідомили про затримку з досягненням періодів сексуального розвитку, таких як перший роман, перші серйозні партнерські відносини та сексуальний досвід [374, 845, 848, 849]. Проблеми соціальної комунікації описано в дорослих жінок зі СТ. Повідомлялося про зниження уваги або труднощі з інтерпретацією невербальних сигналів спілкування, розумінням двозначної або небуквальної мови [1, 451, 844, 850, 851], а також у нових, неструктурованих або неоднозначних соціальних ситуаціях. Таким чином, дорослим жінкам можуть бути корисні програми навчання для підсилення їхньої соціальної компетентності [851]. Недавні дослідження вказують на те, що дорослі жінки зі СТ мають підвищений рівень стресу та втому, що пояснюється когнітивним профілем у поєднанні зі стресом [852–854], потенційно пов'язаним із можливістю впоратися з вродженою хворобою або хронічним захворюванням. У дорослому віці оптимальне нейропсихологічне функціонування, зокрема виконавчі функції та соціальна комунікація, є ключовими для самостійності та успішної соціальної участі. Навпаки, труднощі в цих сферах становлять значні функціональні проблеми, які можуть потребувати постійної підтримки або пристосування для зменшення стресу в повсякденному житті [261, 846, 847]. Професійне консультування в поєднанні з нейропсихологічною оцінкою іноді може надати цінну інформацію про індивідуальні профілі сильних сторін і труднощів, щоб оптимізувати соціальну участь та благополуччя.

8.3. Клінічні рекомендації

8.3.1. Оцінка, скринінг і нагляд

- **R 8.1.** Ми рекомендуємо, щоб когнітивні/нейропсихологічні оцінки та поведінкові/соціальні/емоційні перевірки були інтегровані в догляд за особами зі СТ протягом усього життя (●●●○).

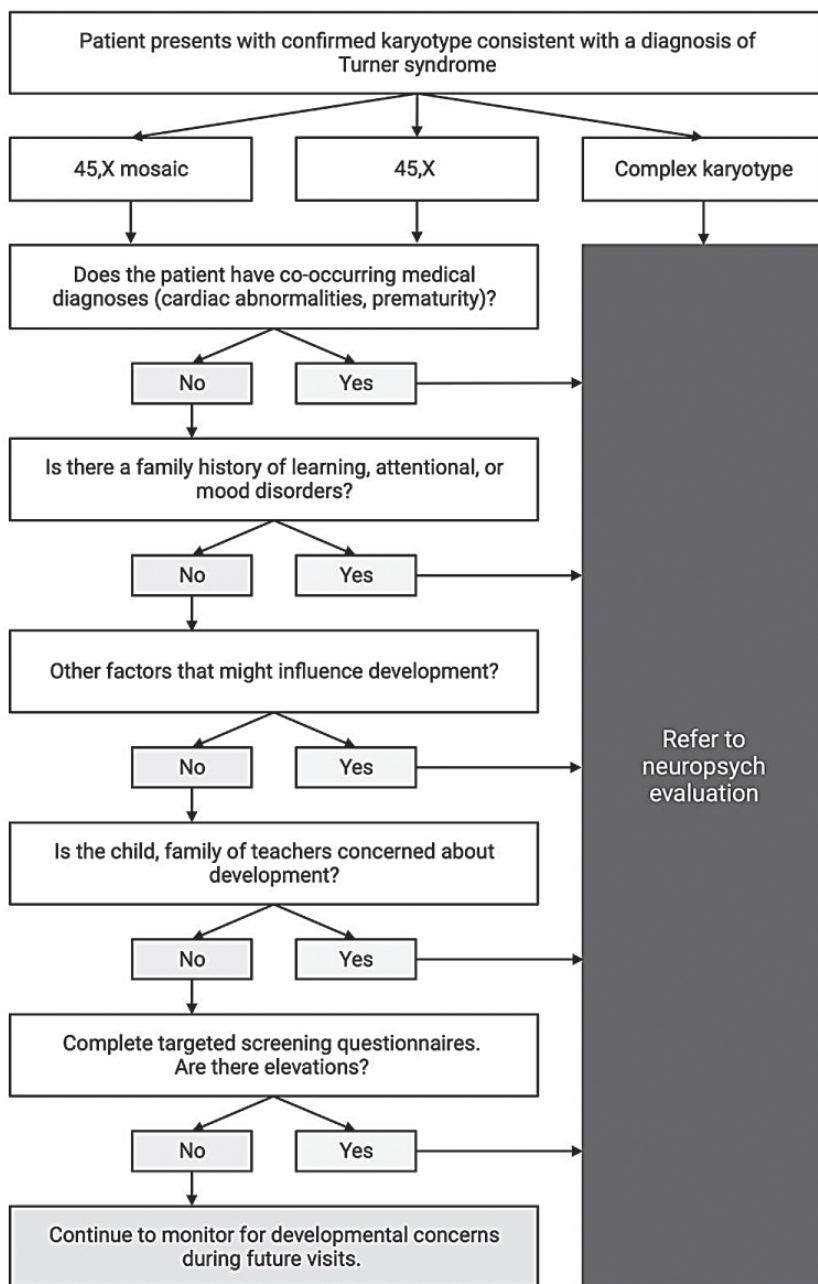


Рис. 8. Комплексна нейропсихологічна оцінка (див. також табл. 18)

У відповідь на збільшення очікуваної тривалості життя осіб зі складними захворюваннями відбувся прогрес у розумінні нейрокогнітивних наслідків, які впливають на результати розвитку та якість життя. Зростає попит на нейропсихологічні оцінки як частину клінічних практичних рекомендацій для складних захворювань [855], які слід застосовувати в клінічній допомозі при СТ. Доступ до комплексної нейропсихологічної оцінки може бути обмеженим через доступність послуг лише в конкретних регіонах, довгих черг або фінансових обмежень. Тому зростає інтерес до методів скринінгу або цільової оцінки для осіб із ризиком нейрокогнітивних порушень, альтернативних методів нейропсихологічної оцінки (моніторинг/спостереження, консультації, скринінг

і цільова оцінка для вибору осіб, які можуть отримати найбільшу користь від комплексної оцінки) [856, 857]. Багаторівневий метод нейропсихологічної оцінки в поєднанні з іншими провайдерами, які можуть завершити оцінку когнітивної, навчальної уваги або соціально-емоційної вразливості (наприклад, шкільні особи, громадські практики), може допомогти збільшити доступність ресурсів для осіб зі СТ, які історично могли не мати доступу до комплексної нейропсихологічної оцінки (рис. 8, табл. 18 і Текст S1*).

* Claus H Gravholt, Niels H Andersen, Sophie Christin-Maitre, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol.* 2024;190(6):G53-G151. <https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>.

Таблиця 18
Нейрокогнітивне та нейропсихологічне спостереження протягом усього життя

Стадія розвитку	Піа час Діагностики СТ	Пренатальний	Дитинство (0—12 міс)	Раннє дитинство (1—4)	Середнє дитинство (5—11)	Підлітковий вік (13—18)	Молодий вік (19—25)	Середній вік	Літній вік
Вік									
Батьківська освіта/консультування/ попередні настанови	○	○				●			
Скринінг батьківської депресії	○	○	●						
Спостереження за моторним розвитком			Кожних 3 міс	Щорічно					
Спостереження за розвитком/скринінг	○	●	●	●					
Скринінг слуху ^a	○				Кожних 3 роки	Кожних 3 роки	Кожних 3 роки		
Скринінг соціального когнітивного розладу/розладу спектра аутизму	○			●	Щорічно	Щорічно			
Скринінг навчання/освіти	○				Щорічно	Щорічно			
Скринінг уваги/СДУГ/виконавчих функцій/швидкості обробки	○				Щорічно	Щорічно	Щорічно	Щорічно	Щорічно
Скринінг тривоги/настрою	○				Щорічно	Щорічно	Щорічно	Щорічно	Щорічно
Професійна перевірка/орієнтація	○					●	●	●	●
Самозахист/готовність до переходу						●	●		
Соціальні детермінанти здоров'я	○	●	●	●	●	●	●	●	●
Психосексуальне/репродуктивне консультування						●	●	●	●
Комплексна нейропсихологічна оцінка ^b					●	●			

Примітка. ^aКожних 3 роки для СТ (збільшення частоти рецидиву середнього отиту); ^bякщо є клінічні показання (див. рис. 8. Схема сортування нейропсихологічної оцінки); ○ — рекомендації щодо СТ; ● — рекомендації відповідають ширшим рекомендаціям щодо скринінгу Американської академії педіатрії (додаткова інформація <https://www.aap.org/periodicityschedule>).

- **R 8.2.** Ми рекомендуємо спостереження за загальними чинниками ризику, пов'язаними з хронічними захворюваннями, які можуть загрожувати благополуччю та якості життя (некласифікована заява про належну практику).

Основну увагу при клінічному лікуванні СТ приділяють особливостям захворювання, щоб уникнути або мінімізувати розвиток серйозніших медичних проблем. Рідше висвітлюють досвід, якими поділилися особи, які страждають на широкий спектр хронічних захворювань (та їхні родини). Такий «некатегоричний підхід» [858] становить баланс між лікуванням певних захворювань і необхідністю вирішення особистих, соціальних і освітніх/професійних проблем, пов'язаних із хронічним захворюванням або доглядом за хворою дитиною [858, 859]. Цілісні стратегії втручання передбачають консультування та підтримку пацієнтів і сімей щодо неспецифічних переживань педіатричних хронічних захворювань.

Спеціалісти мають знати про проблеми з опікунами, враховуючи психологічне напруження, яке

може супроводжувати догляд за будь-якою дитиною із хронічним захворюванням. Наприклад, в осіб, які здійснюють догляд, можуть виникнути психологічний стрес, пов'язаний із діагнозом, негативні емоційні наслідки, а також розуміння вразливості дитини та надмірна її опіка [860—862]. Хронічні педіатричні захворювання також можуть створювати фінансовий тягар для опікунів порівняно з тягарем догляду за здоровими дітьми [863]. Доведено, що молодь із хронічними захворюваннями частіше пропускає школу, стає віктимізацією однолітків, має проблеми з навчанням, що загрожує зовнішньому вигляду та самооцінці [864, 865]. Зокрема, особи з втратою слуху зазвичай стикаються із соціальною ізоляцією, відчувають дискомфорт при взаємодії з однолітками та виявляють ознаки незрілості [866—868]. Пізніше статеве дозрівання, характерне для багатьох хронічних захворювань у дітей [869], може порушити здоровий психосоціальний і психосексуальний розвиток [745]. Хронічні захворювання пов'язані із затримкою або зупинкою психосексуальних етапів [870, 871]. Психологічне напруження, яке

соціальної адаптації перешкоджає вплив хронічних захворювань на працевлаштування та розвиток кар'єри [872]. Хоча існують чинники перехресних станів, які можуть перешкоджати психосоціальній адаптації, благополуччю та загальної якості життя окремих осіб та їхніх сімей, ці чинники іноді можна не помітити через увагу до прогресу в біомедичному лікуванні та ескалації спеціалізації в галузі охорони здоров'я. Однак є короткі інструменти скринінгу для оцінки ризику й стійкості пацієнта та його сім'ї під час встановлення діагнозу та періодично впродовж поточного спостереження. Як приклад розглянемо інструмент психосоціальної оцінки ТМ (ІПСО) (<https://www.psychosocial-assessmenttool.org/>), який ґрунтується на моделі дитячого психосоціального превентивного здоров'я [873]. Цей інструмент пропонує трирівневу оцінку ризику (універсальний, цільовий, клінічний) для пацієнта та сім'ї на підставі сукупної оцінки ІПСО. Його застосовують для педіатричних хронічних захворювань. Цей інструмент доступний кількома мовами. Він визначає зони ризику та стійкості пацієнта та сім'ї в багатьох сферах (наприклад, сімейна структура та ресурси, сімейні проблеми, соціальна підтримка, проблеми з дітьми, гострий стрес, проблеми з братами та сестрами). Хоча це не було підтверджено при СТ, використання ІПСО або аналогічного стандартизованого інструменту може бути включено у перелік послуг для сімей відповідно до потреб.

8.3.2. Лікування розладів психічного здоров'я при СТ, що ґрунтується на доказах

- **R 8.3.** Ми рекомендуємо, щоб втручання, які ґрунтуються на доказах, для вирішення когнітивних або психосоціальних проблем у населення в цілому були адаптовані для задоволення потреб дівчат/жінок зі СТ (●●●○).

Хоча кілька методів лікування, що ґрунтуються на доказах, є загальнодоступними для лікування симптомів тривоги, депресії та проблем із соціальними навичками, даних щодо ефективності цих психосоціальних втручань, специфічних для СТ, бракувало. Труднощі із соціальними навичками є одними з найпостійніших проблем, з якими стикаються дівчата й жінки зі СТ. Як зазначено вище, відмінності в соціальній взаємодії наявні з дитинства і можуть стати помітнішими в підлітковому віці, коли складність соціальної взаємодії значно зростає для більшості дівчат [850, 851]. У дорослому віці жінки зі СТ повідомляють, що почувалися соціально ізольованішими, ніж їхні однолітки, і мають менше близьких стосунків [874]. Багато соціальних труднощів в осіб зі СТ нагадують такі в дівчат із РАС [814]. Існують переконливі докази, отримані в міжнародних рандомізованих контрольованих дослідженнях, що програми з розвитку соціальних навичок, такі як Програма освіти

та збагачення навичок спілкування, поліпшують соціальні здібності осіб із РАС, СДУГ, тривогою та депресією [875–878]. PEERS — це ручна програма лікування, яку можна проводити для дітей дошкільного віку, підлітків і молодих осіб протягом 14–16 тиж. Групові заняття побудовані таким чином, щоб забезпечити дидактичні інструкції, а також репетицію соціальних навичок (навички розмови, розвиток мереж дружби та пошук джерел друзів, вступ і вихід із групових розмов, поведження з дразливими й збентежувальними відгуками, вирішення суперечок) [879]. Програма для молоді передбачає додаткові сесії про стосунки та побачення [878]. Щодо СТ техніко-економічне обґрунтування виявило, що програма PEERS для підлітків є прийнятною, здійсненою та багатообіцяючою для поліпшення соціальних результатів [557]. Це підтримує впровадження спільноти втручань PEERS із незначною кількістю адаптацій для дівчат і молодих жінок зі СТ із проблемами соціальних навичок. Психосоціальну терапію слід активно проводити при СТ за появи погіршення симптомів відповідно до ширших клінічних показань для лікування проблем із соціальними навичками, тривоги, депресії, СДУГ або труднощів у навчанні.

Літературних джерел, в яких описано механізми, ефективність або курс психофармакологічних втручань при СТ, бракує, незважаючи на докази наявності вищих показників психіатричних станів, лікування яких може свідчити про використання препаратів. Одним із таких прикладів є лікування СДУГ. З огляду на переваги фармакологічного лікування СДУГ у загальній популяції, психостимулятори, атомoksetин й α -агоністи також часто використовують у рутинному лікуванні осіб із СТ. Кілька міркувань є актуальними через більшу сукупність симптомів і потенційних супутніх захворювань при СТ при застосуванні цих класів препаратів. Катехоламінергічні ефекти психостимуляторів (наприклад, метилфенідату, змішаних солей амфетаміну тощо) й атомoksetину можуть бути пов'язані з ненавмисними несприятливими побічними ефектами у вигляді збільшення частоти серцевих скорочень, гіпертензії та потенційного зв'язку з аритмією. Є додаткове занепокоєння для осіб зі СТ із відомими структурними дефектами серця, зокрема аорти, або подовженням інтервалу QT в анамнезі. З огляду на це рекомендовано направляти осіб зі СТ на консультацію кардіолога та/або проводити електрокардіограму до початку фармакологічного лікування СДУГ, що узгоджується з рекомендаціями щодо лікування СДУГ для осіб із підвищеним профілем серцевого ризику.

Однак, незважаючи на відсутність літератури щодо СТ, думка експертів свідчить про те, що за умови відповідного скринінгу та регулярного моніторингу ефективне лікування СДУГ за допомогою традиційних препаратів може мати значну користь. Альтернативою є лікування α -агоністами, такими

як клонідин тривалої дії або гуанфацин, які можуть бути пов'язані з гіпотензивним ефектом. Хоча це не є метою лікування СДУГ, його слід урахувати під час кардіологічного лікування. Останнім часом отримано дані, що демонструють потенційне загальне зниження зросту в дорослому віці в когортах молодих осіб із СДУГ, які постійно приймали стимулятори протягом тривалого періоду [880]. Цей потенційний несприятливий побічний ефект слід розглянути разом із родиною, щоб розробити спільний план лікування симптомів СДУГ і росту.

8.3.3. Співпраця зі школами

- **R 8.4.** Ми рекомендуємо, щоб «план підтримки» був підготовлений фахівцями, що спостерігають пацієнта, як інструмент для розширення можливостей його та осіб, які за ним доглядають, відстояти всю необхідну підтримку поза межами медичного середовища (наприклад, школи, громади) для досягнення оптимального освітнього й соціально-емоційного розвитку (Заява про належну практику без оцінки).

Дітям і підліткам із СТ ми рекомендуємо тісну комунікацію та співпрацю між спеціалістами, які займаються ними, і шкільною системою. Ця рекомендація відповідає найкращим практикам підтримки дітей із захворюваннями, пов'язаними зі здоров'ям (https://www.cdc.gov/healthyschools/chronic_conditions/pdfs/2017_02_15-how-schools-can-students-with-chc_final_508.pdf; <https://www.gov.uk/government/publications/supporting-pupils-at-school-with-medical-conditions--3>). Не всі сім'ї живуть поблизу лікарні зі спеціалізованими фахівцями для менеджменту СТ, що обмежує частоту відвідування пацієнтом лікарні чи клініки для сеансів втручання/лікування. Усі діти проводять більшу частину часу в шкільному середовищі. Таким чином, шкільний персонал (наприклад, вчителі, шкільні психологи, соціальні працівники, шкільні медсестри) має ідеальну можливість підтримувати освітні та соціально-емоційні потреби учнів зі СТ. Однак не всі працівники школи знайомі з нейрокогнітивними й психосоціальними особливостями СТ. Ми рекомендуємо, щоб медичні працівники/спеціалісти підготували «план підтримки» у співпраці з пацієнтом, його сім'єю та відповідним персоналом школи для поліпшення спілкування та розуміння щодо СТ і пов'язаних з ним функцій. Індивідуальні плани медичної допомоги часто використовуються шкільною системою для дітей із хронічними захворюваннями, такими як діабет або епілепсія, але, на нашу думку, використання адаптованого плану підтримки з акцентом на психосоціальній підтримці може бути корисним для учнів зі СТ. План підтримки має передбачати психологічне навчання щодо СТ, щоб персонал школи мав уявлення про основні особливості дітей зі СТ і відповідні наслідки. Крім того, план має

визначати потреби учня щодо медичної та психосоціальної допомоги. Наприклад, план може містити інформацію про порушення слуху учня, а також описувати труднощі зі швидкістю обробки чи соціальними взаємодіями. У плані також може бути згадано про певне втручання, яке слід реалізувати разом із учнем (наприклад, група соціальних навичок), а також визначено цілі та наступні кроки. Коли особи зі СТ отримують роботу, план підтримки може бути адаптований для задоволення професійних потреб і використовуватися як інструмент, щоб відстоювати необхідні пристосування на робочому місці. Однак не всі сім'ї почуваються комфортно та повідомляють про деталі діагнозу чи особливості дитини персоналу школи. Тому використання плану підтримки слід розглядати лише після залучення особи та її опікунів до спільного прийняття рішень (шаблон плану підтримки для учнів зі СТ наведено як Текст S2*).

8.3.4. Психосвіта й медична грамотність протягом усього життя

R 8.5. Ми рекомендуємо консультації щодо СТ, які наголошують на особистому розумінні та значенні функцій, пов'язаних із СТ (Ungraded Good Practice Statement).

Синдром Тернера може мати віддалені наслідки для психосоціального функціонування та благополуччя. Психологічне навчання щодо нейропсихологічних і психосоціальних наслідків дає змогу батькам та пацієнтам прогнозувати потенційні нейропсихологічні та психосоціальні потреби й розпочати раннє втручання, якщо є показання. Вроджені та хронічні захворювання потребують подолання й адаптації, однак для більшості батьків і пацієнтів зразки для наслідування часто недоступні. Навчання активному використанню стратегій подолання розширює можливості пацієнтів і поліпшує психосоціальне благополуччя [881]. У процесі прийняття проблем та адаптації багато батьків або окремі пацієнти часто отримують користь від спільного розуміння досвіду та пов'язаного з ним страждання й надання підтримки [882]. Щоб отримати необхідну допомогу, опікуни та пацієнти повинні мати можливість повідомити про діагноз і нейропсихологічні чи психосоціальні проблеми [883].

Існують вагомі причини наголошувати на відвертій розмові з дівчатами зі СТ щодо всіх аспектів захворювання та його наслідків. По-перше, успішний перехід від педіатричної допомоги до допомоги дорослим залежить від повного розуміння людиною свого стану, його лікування та потенційного впливу на майбутнє. Крім того, розвиток навичок спілкування, прийняття рішень і самозахисту має вирі-

* Claus H Gravholt, Niels H Andersen, Sophie Christin-Maitre, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2023 Aarhus International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol*. 2024;190(6):G53-G151. <https://doi.org/10.1093/ejendo/lvae050>.

шальне значення для підтримки їхніх повноважень [884, 885]. Приховування подробиць про аспекти їхнього стану від дівчат зі СТ може лише перешкодити успішному процесу переходу. У недавньому опитуванні дорослих (≥ 26 років) зі СТ 86,4 % повідомили, що вони незалежні в управлінні здоров'ям, тоді як лише 63,5 % батьків вважали своїх доньок такого самого віку незалежними [550]. Лише 59,0 % дорослих зі СТ і 47,6 % їхніх батьків були впевнені у здатності жінки зрозуміти рекомендації своїх постачальників медичних послуг. Хоча прогалини в розумінні багатофакторні, відсутність відкритості протягом розробки є модифікованим чинником, на який слід звернути увагу (додаткова інформація в Розділі 5. Перехід).

Іншою ключовою причиною наголошення на відкритості у навчанні дитини та підлітка зі СТ є зв'язок між таким спілкуванням і формуванням самооцінки людини. Уявлення про себе, тобто самооцінка, та її цінність є основними елементами Я-концепції індивіда та значущими чинниками емоційного благополуччя. Позитивна самооцінка може бути буфером проти психосоціальних стресових чинників і пом'якшити емоційний стрес [886–888]. Наявність чіткої та чітко визначеної Я-концепції, зокрема реалістичне розуміння власних сильних і слабких сторін, сприяє формуванню позитивного образу себе. Дослідження показали, що особи з добре розвинутою самоконцепцією зазвичай відчувають меншу невпевненість і часто більше впевнені в собі [889, 890].

Таємниця щодо стану здоров'я дитини може перешкоджати розвитку позитивної самооцінки, але небажання повноцінно навчати молодь із хронічними захворюваннями є поширеним явищем [891 У випадку СТ перешкоди для навчання дитини це відчуття, що опікуни не спроможні повідомити про діагноз, і бажання захистити дочку від потенційного емоційного стресу, пов'язаного з безпліддям [77, 883]. Для опікунів і медичних працівників слід розглянути, як надати інформацію та підтримку, що відповідають розвитку, з урахуванням емоційного благополуччя людини, а також переваг унаслідок кращого розуміння стану та його потенційних наслідків. Недавно описано інструмент для цієї мети [892]. Вкрай важливо знайти баланс між правом дитини на приватне життя та необхідністю розголошення інформації про діагноз у певних ситуаціях, наприклад, інформування медичних працівників, учителів або близьких членів сім'ї, які можуть бути залучені до догляду та підтримки дитини. Рішення про те, коли і як повідомити про діагноз СТ у дитини або будь-який хронічний стан, приймають з урахуванням благополуччя та найкращих інтересів дитини.

Наративні методи лікування хронічних захворювань передбачають використання розповідей і особистих наративів як засобів розуміння, подолання та передачі досвіду життя з хронічним захворюван-

ням (Morioka & Nomura, 2021). Цей підхід визнає важливість унікальних історій і поглядів окремих людей, коли йдеться про хронічний стан. Ключовими компонентами наративного підходу є оповідання історій, при цьому людину заохочують ділитися особистими історіями в письмовій або усній формі; надання повнішого розуміння впливу захворювання, яке виходить за рамки медичних симптомів, щоб розглянути емоційні, соціальні та психологічні наслідки стану й пов'язаних із ним медичних переживань. Переваги наративного підходу — розширення можливостей завдяки тому, що людина ділиться своєю історією, осмислює власний досвід й отримує відчуття контролю над життям. У згаданому вище опитуванні дорослих жінок зі СТ і батьків дорослих дочок [550] лише 48,1 і 40,6 % відповідно відчували «значну впевненість» у здатності жінки пояснити друзям і членам сім'ї свої потреби в охороні здоров'я.

Наративи можуть слугувати механізмом подолання, вираження емоцій, обробки досвіду та розвитку стійкості до викликів, пов'язаних із захворюванням. Особисті наративи можуть кинути виклик стереотипам (наприклад, усі жінки вирішують завагітніти) і зменшити стигматизацію, пов'язану з хронічним захворюванням (наприклад, труднощі з навчанням або проблеми із соціальною комунікацією). Обмін наративами в групах підтримки чи онлайн-спільнотах може створити відчуття причетності та підтримки. Інші особи, які стикаються з подібними проблемами, можуть ознайомитися з цими історіями й навчитися на них. Залучення до власної розповіді може бути формою зцілення та догляду за собою. Це заохочує до саморефлексії та співчуття до себе.

- **R 8.6.** Ми рекомендуємо, щоб дівчата та жінки зі СТ отримували консультації щодо сексуального здоров'я та сексуального благополуччя (Заява про належну практику без оцінки).

Всесвітня організація охорони здоров'я визначає сексуальне здоров'я як «...стан фізичного, емоційного, психічного та соціального благополуччя щодо сексуальності; це не просто відсутність захворювання, дисфункції чи фізичних недоліків» (https://www.who.int/health-topics/sexual-health#tab=tab_2). Хоча термін «сексуальне здоров'я» охоплює як аспекти громадського здоров'я, так і особисте благополуччя, системи охорони здоров'я часто надають пріоритет таким сферам, як управління фертильністю, запобігання сексуальному насильству, а також профілактика та лікування інфекцій, що передаються статевим шляхом, над суб'єктивним сексуальним досвідом людини та задоволеністю своїм сексуальним життям.

Жінки зі СТ мають затримку із психосексуальними етапами й менш схильні до сексуальної активності або стабільних романтичних/сексуальних

стосунків порівняно із загальною популяцією чи іншими групами порівняння [372, 374, 569, 893, 894]. Прості пояснення, такі як специфічні генетичні, гормональні чи інші фізичні особливості синдрому, не враховують систематично ці відмінності в дослідженнях [372, 374, 569], але своєчасне ставе дозрівання може мати благотворний вплив на психосексуальний розвиток [371, 374]. Додатковими несиндромальними чинниками, роль яких у погіршенні сексуального благополуччя жінок із СТ досліджували, є гірша самооцінка, уявлення про власне тіло [894, 895] та нижча впевненість у собі як статевому партнері [374]. Послідовніше спостереження виявило, що жінки зі СТ, які перебувають у стабільних стосунках, повідомляють про типовий рівень сексуального задоволення [372, 893, 894].

Фізичний вигляд і задоволеність власним тілом відіграють важливу роль у формуванні самосприйняття та сексуальної поведінки. Негативне сприйняття власного тіла може призвести до підвищеної невпевненості у собі під час інтимних стосунків, труднощів з ініціюванням сексуальних взаємодій і зниження ймовірності сексуальних контактів, що приносять задоволення. Слід пам'ятати про глибоко індивідуальну природу сексуального благополуччя та роль, яку клінічне лікування може відігравати в цьому процесі. Одне дослідження показало, що невелика кількість жінок зі СТ повідомили, що вони задоволені своїми грудьми [373]. Цей рівень задоволеності збігається з результатами інших досліджень, які повідомляли про відносно низьку задоволеність грудьми в жінок зі СТ [375, 896].

У відповідь на ці добре задокументовані загрози сексуальному благополуччю рекомендується розпочати дискусії щодо статевого розвитку в ранньому підлітковому віці. Можна розглянути такі теми, як важливість замісної гормональної терапії та потенційний вплив на сексуальне благополуччя. Батьки можуть ініціювати ці дискусії. Вони можуть представити тему, відповісти на запитання або сприяти спілкуванню з медичними працівниками, надати важливу інформацію про готовність і зацікавленість підлітка. Обговорення сексуального благополуччя можна розпочати під час звичайних оглядів у спеціалістів. Це може забезпечити структурований і сприятливий контекст для цих розмов. Необхідно переглядати й адаптувати ці розмови з часом у міру того, як змінюються потреби та стадія розвитку людини.

Важливо обговорити емоційні аспекти сексуального благополуччя, зокрема самооцінку, образ тіла й стосунки, а також запропонувати підтримку та стратегії вирішення будь-яких емоційних проблем, пов'язаних зі СТ. Для тих, хто веде сексуальне життя, така проблема, як біль під час статевого акту, має бути вирішена за допомогою інформації про лікування або розробки стратегії розв'язання проблеми. Слід заохочувати участь у групах підтримки СТ або консультаційних службах, що спеціалізу-

ються на сексуальному благополуччі, щоб спілкуватися з іншими особами, які стикаються з подібними проблемами. Консультанти із сексуального здоров'я добре оснащені, щоб допомогти жінкам зі СТ або будь-кому, хто відчуває тривогу, пов'язану із сексуальним здоров'ям, застосовуючи різноманітні терапевтичні підходи, що ґрунтуються на фактичних даних [897–899].

- **R 8.7.** Ми пропонуємо заохочувати осіб зі СТ та їхніх батьків спілкуватися з місцевими/регіональними/національними організаціями підтримки рівних (●○○○).

Підтримка рівних для тих, хто страждає від медичних захворювань, полягає у взаємних і корисних стосунках, в яких особи, які зіткнулися або стикаються з подібними проблемами, отримують емоційну, інформаційну та соціальну підтримку. У разі хронічних розладів здоров'я по допомогу може звернутися сам пацієнт або його опікуни. Підтримка рівних може бути індивідуальною або груповою, особистою або онлайн. Підтримка з боку рівних стала загальною рисою індивідуально-орієнтованої та сімейно-орієнтованої допомоги через її нібито позитивний вплив на різні аспекти добробуту й здоров'я. Недавній систематичний огляд підтримки однолітків для осіб (дітей і дорослих) із хронічними захворюваннями виявив методологічні недоліки в літературі та відсутність послідовного суттєвого ефекту підтримки однолітків [900]. Кокранівський систематичний огляд втручань (підтримка з боку однолітків опікунів дітей зі складними потребами в охороні здоров'я) не виявив чітких доказів впливу таких втручань на будь-який результат для батьків, вірогідність доказів була від низької до дуже низької [901]. Важливо, що цей огляд не виявив доказів шкоди від подібних втручань. Незважаючи на ці застереження, існує велика кількість якісних даних, які вказують на те, що пацієнти та їхні батьки цінують і знаходять емоційну підтримку в мережах однолітків. Недавнє опитування за участю осіб, пов'язаних з основними організаціями з підтримки осіб зі СТ у США, передбачало питання щодо підтримки однолітків [550]. В опитуванні взяли участь дорослі зі СТ (> 18 років), батьків дорослих пацієнтів зі СТ і батьків дівчат зі СТ (< 18 років). Незважаючи на те, що учасники були якимось чином пов'язані з організаціями з підтримки осіб зі СТ, лише від 25,1 до 38,6 % повідомили, що отримують підтримку однолітків [550]. Привабливість й ефективність підтримки з боку однолітків може змінюватись залежно від таких чинників, як природа хронічної хвороби та програма підтримки з боку однолітків. Щоб зменшити перешкоди для дівчат і жінок зі СТ, які можуть отримати підтримку з боку однолітків, спеціалісти можуть сприяти раннім контактам, щоб подолати нерішучість, спричинену тривогою та

труднощами соціального спілкування, які часто спостерігаються в цієї групи населення.

8.3.5. Принципи спільного прийняття рішень

Оптимальна клінічна допомога при СТ передбачає медичні процедури та лікування, які не потрібні терміново для вирішення загрозливих для життя або критичних медичних ситуацій. Планові медичні втручання при СТ — це скринінгові й діагностичні тести, терапія гормоном росту, визначення часу індукції статевого дозрівання, косметична пластична хірургія, гонадектомія в дівчаток із матеріалом Y-хромосоми, лікування безпліддя тощо.

Спільне прийняття рішень (СПР), яке вважають основною особливістю медичної допомоги, орієнтованої на пацієнта [902], є процесом, який визнає пацієнтів (або їхніх довірених осіб) активними учасниками медичної допомоги, цінуючи їхні внески та переваги. Принципи СПР схвалені національними та міжнародними медичними товариствами й організаціями. Спільне прийняття рішень має особливе значення в ситуаціях, коли докази не свідчать на користь одного варіанта або коли рішення потребує ретельного розгляду індивідуальних цінностей.

Для прийняття спільних рішень характерні три основні елементи [903]: по-перше, спеціалісти визнають, а пацієнти (або особи, які здійснюють догляд) усвідомлюють необхідність прийняття рішення; по-друге, усі залучені сторони отримують розуміння найкращих доказів, пов'язаних із перевагами та недоліками прийнятних варіантів лікування, зокрема тими, яким не віддає перевагу клініцист; по-третє, цінності та переваги пацієнтів (для неповнолітніх — батьків дитини) інтегруються в процес прийняття рішень. Крім етичної значущості та відповідності клінічним настановам і політиці охорони здоров'я, СПР пропонує низку переваг: надання пацієнтам інформації про їхній

стан і доступні альтернативи лікування; підвищення задоволеності пацієнтів; підвищення прихильності до планів лікування; забезпечення більшої відповідності між обраним варіантом й індивідуальними потребами, цінностями та контекстом пацієнта; зменшення невизначеності в прийнятті рішень; сприяння співпраці й довірчим стосункам між особами та медичними спеціалістами [904]. Незважаючи на важливість СПР як індикатора якості медичної допомоги, важко знайти докази того, що воно регулярно впроваджується в педіатричну та дорослу медичну допомогу, тоді як є багато повідомлень про бар'єри та опір його застосуванню [905, 906].

Допоміжні засоби для прийняття рішень (РТДА) були впроваджені як інструменти або ресурси для підвищення ймовірності дотримання принципів СПР. Продемонстровано, що ці засоби поліпшують знання, точніше визначають ризик, зменшують невизначеність, пов'язану з прийняттям рішень, і краще узгоджують особисті цінності з обраним курсом дій [907]. Допоміжні засоби для прийняття рішень розроблено, щоб доповнити, а не замінити консультацію медичного спеціаліста. Кілька рекомендацій у цих клінічних практичних настановах зумовлені вимогою застосування СПР. Клініцистам рекомендовано розглянути можливість використання РТДА для підтримки СПР. Інформацію про методи розробки РТДА, міжнародні стандарти й перелік засобів, що допомагають приймати рішення, можна знайти на веб-сайті Patient Decision Aids Дослідницького інституту Оттавської лікарні (<https://decisionaid.ohri.ca/index.html>).

Додатковий матеріал

Додаткові матеріали доступні в Європейському журналі ендокринології онлайн.

Зі списком літератури можна ознайомитися на сайті
<https://academic.oup.com/ejendo/article/190/6/G53/7674241?login=false>