



Turners syndrom

Harvinaiskeskus Norio
Barnneurolog Teija Salokorpi 6.11.2008

ICD10; Q96.9

ORPHA: 881

Symtom och fynd

Den nyfödda flickan verkar ofta vara frisk och i gott skick, men kan vara en aning liten till växten med tanke på graviditetens längd. Svullna händer och fotryggar kan förekommas. På halsen och i nackområdet kan man se extra hudveck (pterygium colli) och lågt hårfäste i nacken. Medfött hjärtfel, vanligen förträngning av kroppspulsådern (koarktatio aortae), upptäcks ibland redan hos nyfödda.

Efter nyföddhetsperioden, i lek- och skolåldern, framträder kortväxtheten tydligare och flickans tillväxt faller under normalkurvan. Medfött hjärtfel kan upptäckas i det här skedet. Vissa utseendemässiga drag framkommer tydligare: bred bröstorg, liten haka, hög gom, öronen är till sin form och placering något avvikande. I lekåldern har flickorna något ökad benägenhet för mellanöreinflammationer.

Turners syndrom är nästan alltid förknippat med funktionsstörningar i äggstockarna, ju mer fullständig avsaknaden av den andra X-kromosomen är desto svårare är störningarna. Funktionsstörningen leder till låg produktion av kvinnliga könshormoner, vilket orsakar försenad eller utebliven pubertetsutveckling. I

genomsnitt börjar endast var tredje Turner-flicka utvecklas till kvinna i pubertetsåldern och endast hos i genomsnitt en av 20 startar menstruationen utan hormonbehandling. Till följd av funktionsstörningen förblir äggcellernas blastocyster omogna och förstörs innan vuxen ålder, vilket vanligen orsakar fullständig infertilitet.

De medfödda hjärtfel som är förknippade med Turners syndrom ligger vanligen i hjärtats vänstra del. Det vanligaste hjärtfelet är en förträngning i pulsådern som går från vänster kammare, dvs. aortakoarktation, och detta kräver vanligen en operation. Vid sidan av aortaförträngning kan Turners syndrom också vara förknippat med andra strukturella avvikelser i stora blodkärl, men dessa är i allmänhet av mindre betydelse. Aortaklaffarnas struktur är ofta avvikande, men detta har ofta liten betydelse i praktiken. Benägenhet för högt blodtryck kan ibland också höra till syndromet.

Medfödda strukturella avvikelser i njurarna och urinvägarna är relativt vanliga, men de orsakar i allmänhet inga kliniska symtom. En del av dessa strukturella avvikelser kan dock öka risken för återkommande och långvariga urinvägsinfektioner.

Autoimmun sköldkörtelinflammation, som orsakar underfunktion av sköldkörteln, är betydligt vanligare hos flickor med Turners syndrom jämfört med hos flickor i samma ålder. Symtomen är i början smygande och lindriga och därför svåra att upptäcka,

Vid Turners syndrom påträffas hörselnedsättning som kan härröra från både mellanörat och innerörat. I tidig barndom förekommer inflammationer i mellanörat hos flickorna oftare än normalt och bristfällig behandling av inflammationerna kan försämra hörseln. En rätt betydande del av öronproblemen utgår från innerörat. I hörselundersökningar ser man hörselnedsättning i vissa frekvensområden. De påträffas särskilt i området för talhörsel, vilket kan ha betydelse för talutvecklingen och lärandet. Ibland påträffar man vid Turners syndrom också tinnitus, dvs. öronringningar, rätt tidigt.

Svullnad som beror på nedsatt funktion i lymfkärlen konstateras vanligen redan hos nyfödda, varvid både händerna och fötterna är uppsvullna. Svullnaden försvinner vanligen av sig själv inom några veckor eller månader. Benägenheten för svullnader

kan dock återkomma senare i vilken ålder som helst. Ibland är svullnaderna relaterade till behandling med tillväxthormoner eller östrogen.

Andra mer sällsynta symtom förknippade med Turners syndrom är till exempel skelning, strukturella avvikelser i skelettet, benägenhet för felställning i ryggraden (skolios), tandproblem, överskottshud vid ögonlocken och ibland betydande benägenhet för extra ärrvävnad dvs. keloidbildning i läkande sår. Celiaki förekommer hos några procent. Utöver underfunktion av sköldkörteln är förekomsten av autoimmuna sjukdomar, såsom diabetes, inflammatoriska tarmsjukdomar och barnreumatism, högre än genomsnittet.

Förekomst

Prevalensen i hela världen är i genomsnitt 1/2 000–1/2 500 kvinnor. Därmed föds i Finland årligen 10–12 flickor som diagnostiseras med Turners syndrom.

Etiologi

Turners syndrom orsakas vanligen av att den ena kvinnliga könskromosomen saknas helt. Flickans kromosomuppsättning antecknas då med förkortningen 45,XO. Ibland är endast en del av den ena X-kromosomen ofullständig (deletion, 46,XX-). Vid strukturella avvikelser ligger det kritiska området med tanke på de kliniska symtomen på X-kromosomens korta arm Xp11.2-p22.1. Deletionen kan finnas i flickans alla celler eller vid mosaicism endast i en del av cellerna. Det finns många olika former av avvikelser i X-kromosomen, man känner till flera olika varianter.

Diagnostik

Kromosomavvikelsen konstateras med en så kallad klassisk kromosomanalys. Kromosomerna kan undersökas i blodprov, fostervattenprov eller till exempel i cellprov som tas från kindens slemhinna. I allmänhet räcker det med ett prov, men ibland vid mosaicism behöver man dessutom överväga att ta till exempel en provbit från huden för att fastställa och precisera kromosomdiagnosen.

Vård och habilitering

Man kan både påskynda tillväxten hos flickorna och i viss mån öka längden i vuxen ålder med hjälp av tillväxthormoner. Den dagliga injektionsbehandlingen är i sig lätt

att genomföra och i praktiken riskfri. I klara fall strävar man numera efter att inleda behandlingen tidigt, redan i lekåldern. Behandlingen fortsätter vanligen till önskad pubertetsålder (12–14 års ålder). I Finland ansvarar alltid den endokrinologiska enheten på ett universitetssjukhus för inledning och uppföljning av behandlingen.

Bristfällig produktion av könshormoner kan också ersättas med läkemedelsbehandling. Behandlingen med östrogen inleds i förpuberteten (10–12 års ålder) och dosen höjs stegvis. Östrogenbehandling som inleds för tidigt eller med för höga doser kan avbryta längdtillväxten i förtid och därmed förkorta längden i vuxen ålder. Senare, vanligen 1–2 år efter att behandlingen har påbörjats, eller alltid efter den första menstruationen, utökas behandlingen med gulkroppshormon. Den här substitutionsbehandlingen med östrogen och progesteron fortsätter hela livet, först under ledning av en barnendokrinolog och sedan av en gynekolog.

Hos några procent av kvinnorna är spontan graviditet möjlig, men risken för missfall är högre än normalt. Om graviditeten får sin början genom provrörsbefruktnings med en äggcell som donerats av en frisk kvinna, lyckas graviditeten numera hos över 25 procent av kvinnorna, men även då är risken för missfall något förhöjd. Att djupfrysa äggblåsor från Turnerflickor i 10–15 års ålder och att senare låta dessa äggceller mogna och befrukta dem i provrör befinner sig ännu på forskningsstadiet. För att kunna djupfrysa äggblåsor krävs en operation i barndomen där man går in i bukhålan under nedsövning. Tills vidare finns det rätt lite publicerad forskningsinformation om denna form av behandling mot barnlöshet. (Om graviditet: Duodecims översikt 2020 på finska, länk efter texten)

Ibland kan Turners syndrom vara förknippat med problem med synintryck och rumsuppfattning och dessa kan i skolåldern orsaka olika grader av inlärningssvårigheter, ofta med tyngdpunkt på matematik. Å andra sidan stöds flickornas skolframgång och lärande av typiska karaktärsdrag, såsom flit, noggrannhet, ihärdighet och god social kompetens.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta diagnosen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Information

Elina Holopainen, Viveca Söderström-Anttila och Hanna Savolainen-Peltonen:
Turnerin oireyhtymä aikuisiässä: hoito ja seuranta. Duodecim 2020; 136:2343–50.

Duodecim, Terveyskirjasto: Turnerin oireyhtymä

Orphanet: Turner syndrome

Finlands Turnerförening rf erbjuder information, ordnar sammankomster och har en FB-sida.