

Vad är Turners syndrom?

Människan föds normalt med 46 kromosomer. Könskromosomerna är hos flickor två x-kromosomer och hos pojkar en x-kromosom och en y-kromosom. Turners syndrom beror på att det saknas hela eller delar av den ena av kvinnans två x-kromosomer. Turners syndrom drabbar enbart flickor och är den vanligaste kromosomavvikelsen hos flickor. Vi känner i dagsläget inte till vad som orsakar uppkomsten av kromosomavvikelsen. Principiellt gäller att ju mer av könskromosomen som saknas desto mer symptom. Medelåldern vid diagnos är cirka 10 år vid avsaknad av hela könskromosomen (monosomi) och 18 år om inte alla celler saknar könskromosomen (mosaik).

Turners syndrom leder i regel till kortvuxenhet samt att flickan inte kommer i puberteten på naturlig väg. Behandlingen består i första hand av hormoner.

Vem drabbas

Cirka 1/2500 nyfödda flickor har Turners syndrom. Ibland ställs diagnosen först senare under uppväxten eller i vuxen ålder. Vissa kvinnor uppvisar endast ett fåtal för Turners syndrom typiska symptom och är därför svåra att upptäcka. Turners syndrom är därför sannolikt vanligare än vi tror och man beräknar att det finns cirka 1800 flickor/kvinnor med Turners syndrom i Sverige.

Symtom

Barnaåren

När delar av arvsmassan fattas leder det till förändrad utveckling och tillväxt på olika sätt. En del barn med Turners syndrom har svullna händer och fotryggar vid födseln samt upprepade öroninflammationer när de är små. Många har även sämre hörsel som vuxna. Ungefär var femte barn med Turners syndrom föds med hjärtfel och en del kan ha extra hudveck i nacken ner mot axeln. Många har bred nacke och ökat avstånd mellan bröstvårtorna. En hög gom gör att många spädbarn med Turners syndrom har svårt att suga under de första levnadsåren och matningsproblem under det första levnadsåret är vanliga. Ofta utvecklas tänderna och bryter fram något tidigare hos barn med Turners syndrom. Tändernas form kan vara något annorlunda och bettavvikelser är vanliga. En del barn har högt gomvalv eller en liten underkäke, vilket kan leda till exempelvis matningssvårigheter när barnet är litet. Flickan blir som vuxen ungefär 20 centimeter kortare än förväntat. Utan tillväxthormon-behandling är den genomsnittliga slutlängden ofta under 150 cm.

Puberteten

Bara ett fåtal barn med Turners syndrom kommer i puberteten utan behandling. Könskromosomerna är nödvändiga för utvecklingen av äggstockarna. Äggstockarna bildar könshormoner som är avgörande för pubertetsutvecklingen och längdtillväxten. Vid Turners syndrom tillbakabildas äggstockarna i de flesta fall redan under fostertiden. Merparten Turnerflickor kommer därför inte in i någon spontan pubertet och graviditet är ovanlig vid Turners syndrom.

Turners syndrom påverkar inte den intellektuella förmågan, men en del kan ha problem med rumsuppfattning och matematik. Barn med Turners syndrom har ofta långsammare motorisk utveckling och svårigheter att samordna rörelser.

En del flickor utvecklar brist på sköldkörtelhormon, hypotyreos, under tonåren eller i vuxen ålder. Även risken för glutenintolerans, celiaki, är något större.

Ofta förekommer en del rubbningar i inre organ såsom förträngning av stora kroppspulsådern (aorta) eller förekomst av två aortaklaffar i hjärtat istället för tre. Ibland ses dubbla njurbäcken eller urinledare. Även breda halsveck, utstående öron, hängande ögonlock och skelning förekommer. Störs utvecklingen av ansiktsskelettet kan det leda till förändringar i tandbettet, sväljningsstörningar och benägenhet för öroninflammationer. Ett ökat antal "leverfläckar" (födelsemärken) är vanligt.

Vuxenåren

Vid Turners syndrom finns med stigande ålder en ökad risk för att utveckla s.k. autoimmuna sjukdomar, främst underfunktion av sköldkörteln (hypotyreos), vuxendiabetes, högt blodtryck samt benskörhet. Ungefär varannan vuxen kvinna med Turners syndrom har en lätt till måttlig hörselnedsättning som orsakas av bristande funktion av sinnescellerna i hörselnäcken. Hörselnedsättningen är även starkt kopplat till nedsatt balans. Den intellektuella utvecklingen vid Turners syndrom är normal men ibland ser man en ojämn begåvningsprofil med god verbal men sämre spatial förmåga. Social isolering är vanligare hos Turnerkvinnor, vilka dock studerar och arbetar i samma utsträckning som andra kvinnor.

Undersökningar och utredningar

Diagnosen säkerställs genom en kromosomundersökning som görs via ett enkelt blodprov. Ibland misstänks kromosomrubbningen redan under nyföddhetsperioden, ibland under uppväxtåren därför att barnet är kortare än förväntat vid jämförelse med syskon eller klasskompisar. Ibland undersöks barnet först i trettonårsåldern därför att puberteten uteblir.

Kompletterande undersökningar

När diagnosen är fastställd görs kompletterande undersökningar på en barnklinik eller barnmottagning för att upptäcka avvikelser som ibland kan finnas vid Turners syndrom. Det tas blodprover och en noggrann hjärtundersökning med ultraljud görs alltid. Njurarna undersöks med ultraljud eller röntgen. Även en skelettmognadsbedömning brukar göras. Hörseln undersöks och ofta görs en ögonundersökning på en ögonmottagning. Av praktiska skäl går det oftast inte att göra alla undersökningar på en gång.

Undersökningar hos tandläkaren

Barn som fått diagnosen Turners syndrom får komma till en tandläkare med erfarenhet av barntandvård. Då undersöker tandläkaren tändernas form, tändernas mognad och om barnet har något bettfel. Om flickan ska påbörja behandling med tillväxthormon brukar tändernas utveckling och käkarnas tillväxt bedömas för att sedan kontrolleras ungefär vartannat år.

Vilka behandlingsmöjligheter finns

Pubertetsutvecklingen kan stimuleras genom behandling med östrogen (kvinnligt könshormon) och slutlängden kan öka med 5–10 cm genom tillförsel av tillväxthormon. Genom äggdonation och provrörsbefruktning kan graviditet bli möjlig. Eventuell förträngning av stora kroppspulsådern kan framgångsrikt opereras redan under tidig barndom och eventuella yttre avvikelser kan kirurgiskt korrigeras. På grund av en tendens att bilda tjocka ärr vid Turners syndrom är det dock viktigt att sådana korrektinger utförs av en erfaren plastikkirurg. Kontakt med tandvården kan behövas för bettkorrigerande behandling. För att förebygga hörselnedsättning skall återkommande öroninflammationer behandlas av erfaren öronspecialist. Hörselnedsättning kan upptäckas genom regelbundna hörselkontroller och vid behov kan hörhjälpmedel ges.

Genom enkla diagnostiska metoder kan medicinska åkommor såsom hypotyreos, diabetes och högt blodtryck fastställas och behandlas. Benskörhet kan förebyggas genom enkla råd om rökning, kost och motion och östrogenbehandling även i vuxen ålder. Östrogenerättningen bör fortsätta livet ut om inte Turnerkvinnan själv önskar minska dosen eller till åldern som motsvarar klimakteriet för icke-Turnerkvinnor. Bröstcancer är mycket sällsynt vid Turners syndrom.

Prognos

Med modern behandling och uppföljning lever kvinnor med Turners syndrom vanligen ett friskt liv. På alla universitetskliniker i landet finns läkare som är specialister på Turners syndrom och som arbetar efter ett gemensamt vårdprogram för hela landet med anvisningar om hur man på bästa sätt informerar, stöttar och behandlar barn, ungdomar samt vuxna kvinnor med Turners syndrom inklusive deras familjer. Genom Svenska Turnerföreningen (www.turnerforeningen.se) kan man få kontakt med andra familjer eller flickor och kvinnor med Turners syndrom.