



Turners syndrom

Information till föräldrar och patienter

Innehåll

Något om kromosomer	3
Hur tidigt kan man upptäcka TS?	6
Förekommer några andra sjukdomar i barndomen eller senare i livet oftare hos flickor med TS?	8
Hur ser längdtillväxten ut?	12
Hur är det med pubertetsutvecklingen?.....	13
Har TS-flickor menstruationer?	13
Behandlingar för att öka längdtillväxten	15
Hur klarar sig flickor med TS i skolan?.....	18
Hur är det att ha en dotter med TS?.....	21
Hur pratar man om TS med flickorna?	22
Hur är det att vara vuxen kvinna med TS?.....	24
Vilka sjukdomar hade kvinnorna drabbats av?.....	26
Hur är det med klimakteriet?.....	27
Vad händer inom forskningen om TS?.....	28
Svenska Turnerföreningen.....	29
Turnerveckor på Ågrenska	30
Symtom och avvikelser	31
Att vara förälder till en Turner-tjej	32

Något om kromosomer

Människan har 46 kromosomer som innehåller arvs-massan. Kromosomerna finns i kroppens alla celler. Två av dem är könskromosomer och avgörande för utvecklingen av kön. Kvinnor har två X-kromosomer, medan män har en X-kromosom och en Y-kromosom. Könskromosomerna är viktiga för utvecklingen av testiklar hos pojkar och äggstockar hos flickor. Testiklar och äggstockar bildar könshormon som startar puberteten genom att påverka bland annat längdtillväxt och utvecklingen av bröst.

Varifrån kommer namnet Turners syndrom?

Turners syndrom (TS) har fått sitt namn efter Henry Turner, en amerikansk läkare. Han beskrev 1938 ett tillstånd som innebar kortvuxenhet och bristande pubertetsutveckling vad gäller bröst och könshår hos kvinnor.

Han noterade också att dessa kvinnor ofta hade hudveck på halsen. Att kvinnor med TS saknar en X-kromosom eller delar av en X-kromosom upptäckte man 1959.

Kromosommosaik

Hos personer med TS saknas hela eller delar av den ena X-kromosomen. Drygt hälften av flickorna saknar helt den ena X-kromosomen (45,X). Andra har vad man kallar en mosaik, vilket innebär att det i kroppen finns både normala celler som innehåller två X-kromosomer (46,XX) och celler som saknar en X-kromosom (45,X). En variant av mosaik är att en del av en X-kromosom fattas (deletion av engelskans radera = delete), eller att en del finns i dubbel upplaga och en del fattas (isokromosom), eller

att det fattas lite i varje ända och att kromosomen bildat en ring (ring kromosom). Kromosommosaik beror på en störning i någon av de första delningarna av det befruktade ägget. Det finns inte något väl definierat samband mellan vilken sorts kromosomavvikelse man har och graden av besvär, förutom en något ökad risk för medfött hjärtfel vid kromosomuppsättning (45,X).

Varför uppstår kromosomavvikelser vid TS?

Orsaken till att vissa flickor får den kromosomavvikelse som orsakar Turners syndrom är ännu inte helt klarlagd. Det finns till exempel inget stöd för att miljöfaktorer, rökning, alkohol, läkemedel, mammans eller pappans ålder eller annat skulle bidra. TS är inte ärftligt, enstaka fall där även döttrar ärvt sjukdomen finns rapporterat men är mycket ovanligt.

Vad händer i kroppen när könskromosom saknas helt eller delvis?

En viktig funktion för könskromosomerna hos flickor är att utveckla äggstockarna. Äggstockarna hos en flicka med TS utvecklas i det närmaste normalt under tidigt fosterliv men tillbakabildas, ofta med start redan före födseln. Variationen är stor från en flicka till en annan, äggstockarna kan vara helt tillbakabildade redan vid 5 års ålder eller fungera långt upp i tonåren. Hos flickor med blandad kromosomuppsättning (mosaik) är det vanligare att det finns äggstocksvävnad kvar som kan fungera fram till puberteten eller till och med upp i vuxen ålder.

Äggstockarna har två huvudfunktioner att bilda köns-hormon i puberteten och att få befintliga ägg att mogna så att de kan befruktas och utvecklas till foster. Eftersom äggstockarna oftast tillbakabildas vid TS saknas båda dessa funktioner hos de flesta av flickorna. De kommer inte in i puberteten utan behandling och kan inte få barn från egna ägg.

I X-kromosomen finns gener som påverkar längdtillväxten. När hela eller delar av arvs-massan saknas blir man kortvuxen – ett symptom på TS som nästan 100% av alla flickor med TS har.

Hur vanligt är TS?

Man räknar med att det finns ca 900 kvinnor med diagnosen, men mörkertalet är sannolikt stort.



Hur tidigt kan man upptäcka TS?

Svullnad på hand- och fotrygg

Nyfödda flickor med TS kan ha en svullnad på hand- och fotrygg. Ungefär hälften av dem som saknar en X-kromosom i alla celler och av dem med andra kromosomavvikelser har denna typ av svullnad, som praktiskt taget endast ses vid TS. Orsaken till svullnaden är fortfarande oklar men mycket talar för att lymfkärlen som ska föra tillbaka kroppsvätskan till hjärtat är ofullständigt utvecklade.

Många gånger försvinner svullnaden inom några månader, men hos enstaka kvarstår fotryggssvullnaden i flera år och kan ibland förvärras under puberteten. Besvären är mer uttalade när händerna och fötterna är varma. Svullnaden kan medföra en del praktiska problem, som att hitta lämpliga skor, men är helt ofarlig.



Hudveck i nackregionen och andra yttre tecken

Ibland ser man tydliga hudveck i nackregionen, bred hals och hudveck på båda sidor om halsen. Hudveckan kallas halsvingar och minskar ofta under de första levnadsåren men kan också finnas kvar. Hudveckan är ofarliga, men kan åtgärdas av plastikkirurg om patienten besväras av dem. Flickor med TS har en tendens att bilda tjocka ärr och därför bör man vänta med operationen tills flickorna vuxit upp. Utstående eller på annat sätt avvikande ytteröron kan förekomma och opereras med fördel före skolstart. Ett ökat antal "leverfläckar" (födelsemärken) är vanligt. Som hos alla barn ökar antalet födelsemärken under puberteten.

Var tredje flicka får diagnos första levnadsåret

När man läser om TS i läkarböcker listas ofta en lång rad möjliga avvikelser. Ingen flicka med TS har alla avvikelser – de kan saknas helt, det kan finnas en eller flera. Långt ifrån alla flickor med TS uppvisar avvikelser. Många skiljer sig inte från andra barn som nyfödda. Endast ca en tredjedel av flickorna med TS får sin diagnos under det första levnadsåret. Ibland kan man hos ett nyfött barn höra blåsljud vid undersökning av hjärtat, som vid uppföljning visar sig vara orsakat av ett medfött hjärtfel. Det kan leda till misstanke om TS och diagnosen bekräftas eller utesluts med kromosomanalys. Kromosomanalysen görs med hjälp av blodprov.

Förekommer några andra sjukdomar i barndomen eller senare i livet oftare hos flickor med TS?

Sjukdomen är precis som namnet antyder är ett syndrom (en kombination av medicinska problem som visar förekomsten av en viss sjukdom eller psykiskt tillstånd) beroende på en gentesisk skada och en person med TS kan ha många olika symtom. Det är dock mycket viktigt att veta att man inte behöver ha alla symtom, utan detta är en sammanställning där en del har fler och andra har färre.

Problem med maten

Mer än hälften av flickorna med TS har problem med maten under spädbarnstiden, vanligtvis i form av mer eller mindre kraftiga kräkningar. Problemen kan leda till dålig viktuppgång som ger upphov till oro och frågor hos föräldrarna. Oftast minskar problemen under den senare delen av första levnadsåret och under det andra levnadsåret kräks flickor med TS vanligtvis inte mer än andra barn. En del flickor med TS är ointresserade av mat under de första levnadsåren, det brukar gå över när de blir äldre. Det är också vanligare hos spädbarn med TS att de är skrikiga. 3-månaderskolik drabbar många barn, men är vanligare, kan vara intensivare och dra ut på tiden hos flickor med TS. Detta är viktigt att känna till för att inte oroas eller känna sig som en dålig mamma eller pappa.

Problem från öronen

Återkommande öroninflammationer och öronkatarrer förekommer hos varannan flicka med TS. Det är därför viktigt att man har en god kontakt med en öronspecialist för behandling och regelbundna kontroller. Vaccination mot streptokocker kan vara ett sätt för att minska problematiken. Ibland kan man behöva operera in ett ventilationsrör genom trumhinnan. Det görs rutinmässigt och vållar inte några större obehag eller besvär för barnet. Röret luftar mellanörat, förhindrar nya infektioner och återställer hörseln. Med behandling brukar öroninflammationerna växa bort utan komplikationer. Ungefär varannan vuxen kvinna med TS har en lätt till måttlig hörselnedsättning, som orsakats av bristande funktion i sinnescellerna inne i hörselnäcken. Denna hörselnedsättning orsakas alltså inte av öroninflammationer i barndomen. Den normala hörselnedsättning som kommer med stigande ålder drabbar därför många TS-kvinnor tidigare och i vissa fall kan hörhjälpmedel behövas redan i 30-årsåldern. Studier tyder på att hormonbehandling kan ha gynnsam effekt på hörseln. Det är med andra ord viktigt att man kontrollerar hörseln regelbundet både i skolan och senare i livet. Dessutom ska man vara försiktig med att utsätta sig för buller och mycket höga ljudnivåer vid till exempel konserter eller i hörlurar.

Njurens anatomi

Hos ca 20% av flickorna med TS aviker njurarnas form. Det kan vara exempelvis dubbla njurbäcken eller dubbla urinledare. Trots avvikelserna ser man ytterst sällan njursjukdomar vare sig i barndomen eller senare.

Sköldkörteln (tyreoidea)

Sköldkörteln bildar hormon som påverkar ämnesomsättningen. Vid TS är det vanligt med brist på sköldkörtelhormon och låg ämnesomsättning. Risken ökar något under puberteten. Därför är det viktigt att sköldkörtelfunktionen undersöks regelbundet genom blodprov. Hos barn märks otillräcklig sköldkörtelfunktion som sämre tillväxt. Andra tecken som drabbar både barn och vuxna är förstoppning, frusenhet och torr, fnasig hud. Ibland ser man en förstoring av sköldkörteln – struma.

Tandreglering kan behövas

Flickor med TS kan få tänder något tidigare än genomsnittligt. Kindtänderna kan ha en ovanlig form, men detta har oftast inte någon större betydelse för bettet. Däremot blir tandreglering ofta aktuell på grund av smala, trånga käkar. Behandlingen skiljer sig inte från den som många andra barn och ungdomar får, och behovet uppmärksammas av barnens tandläkare. Om TS-diagnosen också innefattar hjärtförändringar bör tandläkare alltid informeras om detta, eftersom antibiotika kan behövas inför tandbehandlingen.

Övervikt ett vanligt problem

Många ungdomar med TS ökar snabbare i vikt under puberteten än vad andra gör. Övervikt är därför ett vanligt problem som kan börja redan i 10-årsåldern. Möjligen hör viktproblemen ihop med att man i puberteten kan känna sig annorlunda, ensam och därför tröstlösa, sitta inne mer och röra sig mindre. Det är viktigt att vara medveten om problemen och försöka undvika onödig viktökning genom att röra på sig och

äta hälsosamt. När man inte längre växer behöver man mindre mat, och bör medvetet minska sina matportioner. Behandling med tillväxthormon och östrogen under puberteten vid TS orsakar inte övervikt, utan ger en normalisering av kroppsproportioner och kvinnliga former.

Förändringar i kroppspulsåder och hjärta

Ungefär var 15:e flicka med TS har en medfödd förträngning av stora kroppspulsådern. Oftast upptäcks förträngningen redan under första levnadsåret eller tidigt i barndomen och åtgärdas genom en operation som inte anses som särskilt svår. Oftast är barnet helt hjärtfriskt efter operationen.

10% av personerna med TS har två segel i aortaklaffen istället för tre. Hjärtfelet påverkar inte hjärtfunktionen under barn- och ungdomsåren. Senare i livet kan det i hjärtklaffarna uppstå förkalkningar som kan påverka hjärtat. Eftersom hjärtfel är vanligare hos flickor med TS är det viktigt att alla genomgår noggrann hjärtundersökning med hjälp av ultraljud. Undersökningarna upprepas under uppväxten eftersom avvikelser kan tillkomma. Blodtrycket är också viktigt att kontrollera. Är det för högt kan det behöva behandlas med läkemedel.

ADHD

En sammanställning av flera studier, publicerad 2010, visar att ADHD är vanligare hos flickor med TS, 25% jämfört med 3–8% hos barn utan TS.

Hur ser längdtillväxten ut?

Flickor med TS växer långsammare än andra flickor under nästan hela uppväxtperioden. Kortvuxenhet är den vanligaste orsaken till att föräldrar söker läkare och att diagnosen TS kan ställas. Redan som nyfödda är barnen i allmänhet någon cm kortare än andra flickor. Under de första åren växer de ofta långsammare än andra barn. Från 5 års ålder är huvuddelen av flickorna med TS relativt kortvuxna. Praktiskt taget alla är det vid 12 år.

Längden är beroende av föräldrarnas längd – en flicka med långa föräldrar växer mer än en som har korta föräldrar. Mycket grovt brukar man säga att vuxenlängden vid TS är ca 20 cm kortare än förväntat. Medellängden hos vuxna kvinnor med TS är 147 cm, medan den generella medellängden är 168 cm.



Hur är det med pubertetsutvecklingen?

De flesta flickor med TS, ca 75 %, kommer inte in i puberteten spontant utan behöver behandling med kvinnligt könshormon, östrogen. Orsaken är att äggstockarna inte bildar östrogen. Pubertetsutvecklingen sätts igång med små doser östrogen från ca 12 års ålder för att efterlikna den normala puberteten så mycket som möjligt. Behandlingen ges i form av plåster som innehåller östrogen. Dosen höjs successivt under 2–3 år. Behandlingen leder till bröstutveckling och kvinnliga kroppsformer.

Har TS-flickor menstruationer?

a) Spontana menstruationer

Flickor/kvinnor som varje månad har spontan ägglossning och blödning är "i fertil ålder". Den första mensen (menarche) brukar komma efter 1 års bröstutveckling, vid mellan 10–15 års ålder. Tidig eller sen menarche beror till stor del på ärftliga faktorer. De flesta kvinnor har mens upp till 50–55 års ålder, därefter kommer övergångsåldern, även kallad klimakteriet.

Omkring 25 % av flickorna med TS, främst de med blandad kromosomuppsättning får pubertet med bröstutveckling. Ofta stannar den upp någonstans på vägen, varför hormonbehandling kan bli nödvändig för att fullfölja puberteten. En del flickor får menstruationer, men oftast bara under en kortare tid – från månader upp till

några år. Det innebär att det främst är yngre kvinnor med TS som kan bli gravida. I studier räknar man med att ca 2 % blir spontant gravida och föder barn.

b) Menstruationsliknande månadsblödningar

Det vanligaste är att flickor med TS inte kommer in i puberteten spontant, eftersom äggstockarna som ska producera hormoner och mogna ägg inte fungerar. Hormonbehandlingen som då ges i stigande dos efterliknar hormonvariationen hos kvinnor i fertil ålder. På liknande sätt ger de allt högre doserna en utveckling av livmoderns insida (endometriet) som ska stötas bort och blödas ut ungefär en gång i månaden. Blödningarna och hormoncyklerna ter sig precis som hos alla flickor i fertil ålder. Skillnaden är att det inte skett någon ägglossning innan blödningen, och därmed kan inte befruktning och graviditet ske (se avsnitt om fertilitetsproblem). Hormonbehandlingen är viktig för att flickor/kvinnor ska må bra och på de allra flesta sätt se ut och fungera som vilken jämngammal flicka som helst. I allmänhet rekommenderas behandlingen med kvinnliga hormoner fortsätta till ca 50 års ålder (se avsnitt om klimakteriet).

Behandlingar för att öka längdtillväxten

Behandling med tillväxthormon

Tillväxthormon bildas i hypofysen (en del av hjärnan) som bland annat stimulerar längdtillväxten. Hormonet har också en del effekter på ämnesomsättningen. Tillväxthormon som medicin är identiskt med det tillväxthormon som kroppen själv producerar. Flickor med TS saknar inte tillväxthormon, men kan ha en lägre produktion, framför allt efter 10-årsåldern. De har också sämre förmåga att tillgodogöra sig tillväxthormon, varför de får en något högre dos än vid en del andra indikationer. Senare års studier har visat att daglig tillförsel av tillväxthormon kan öka tillväxten och förbättra slutlängden med 5–10 cm eller mer om behandlingen startar tidigt i livet. I Sverige påbörjas tillväxthormonbehandling från 2–3 års ålder eller lite senare, en individuell bedömning måste alltid göras. Behandlingen fortsätter tills barnet är färdigvuxet.

Behandling med östrogen

Östrogen i små doser ökar tillväxthastigheten. Enstaka flickor med TS har fungerande äggstockar och kommer därför spontant in i puberteten. De flesta saknar dock fungerande äggstockar och pubertetsutvecklingen får startas med östrogenbehandling. Tidpunkten väljs med hänsyn till flickans mognad och längd. Ofta börjar behandlingen med små mängder östrogen från 10–11 års ålder ofta i form av ett hormonplåster.

De flesta når en vuxenlängd över 150 cm

Svenska studier har visat att den bästa slutlängden uppnås genom tidig behandling med tillväxthormon, från ca 3–6 års ålder, eventuellt med tillskott av östrogen från 11 års ålder. Med sådan behandling kan praktiskt taget alla flickor med TS uppnå en vuxenlängd som överstiger 150 cm, merparten runt 155 cm.

För många är en vuxenlängd över 150 cm psykologiskt viktig. Däremot kanske det inte spelar så stor roll om man är 153 eller 157 cm. Därför startar man behandlingen med könshormon så att flickorna med TS får sin pubertetsutveckling vid ungefär samma ålder som sina klasskamrater. Tidigare fanns det en uppfattning att en sen pubertet skulle ge en bättre slutlängd, men nya studier talar emot att det skulle vara så. En individuell bedömning måste alltid göras och speciellt svårt är det att samordna längd och pubertet om flickans TS inte upptäckts förrän i 12–15 års åldern.

Biverkningar av behandlingen

Med de doser av tillväxthormon och östrogen som ges idag ser vi mest biverkningar som är milda och avtar spontant efter de första behandlingsmånaderna. Sjukvården har sedan mitten av 80-talet dokumenterat tusentals patienter med tillväxthormonbehandling både i Sverige och resten av världen.



Hur klarar sig flickor med TS i skolan?

Majoriteten är normalbegåvade; dvs. i nivå med sina syskon. I språkämnen skiljer sig inte flickor med TS från övriga elever vare sig när det gällde språkförståelse, rättstavning, förmåga att uttrycka sig eller förmåga att kunna lära sig främmande språk.

Flera undersökningar har visat att flickor med TS kan ha problem med rumsuppfattning. Svårigheter med matematik förekommer också. En del har nedsatt förmåga att samordna öga och hand.

En dansk undersökning av 45 kvinnor med TS och deras syskon visar att 7% gått i specialklass och 22% hade fått extra stöd i ett eller flera ämnen under skolåren. Det motsvarar nästan genomsnittliga förhållanden för danska skolor. Ca 3 av 4 presterade som genomsnittet i klassen eller däröver, men hälften hade haft svårigheter, framförallt med matematik jämfört med 1 av 5 hos syskonen.

De flesta flickor med TS fullföljer grund- och gymnasieskola. Akademiska studier är något mindre vanliga än för genomsnittet.

Vad säger lärarna om Turnerflickornas prestationer?

3 av 4 flickor med TS uppfattades som flitiga och mer ambitiösa i skolan, vilket kompenserade det ibland något långsammare arbetstempot. Flickor med TS har ofta sämre självförtroende och vill vara helt säkra på sin sak innan de vågar svara på en fråga. Flickorna har oftast mycket goda relationer till skolkamrater och lärare. Det händer att flickorna blir retade för sin kortvuxenhet. Då är det viktigt att lärare informerar klassen om orsaken till kortvuxenheten och motarbetar eventuell mobbing. Högstadietiden kan vara en jobbig period för flickor med TS. De kan isolera sig – känna sig annorlunda och ensamma. Att puberteten i de flesta fall planeras så att den sker samtidigt med kamraternas minskar denna problematik.



Vad karakteriserar personlighetsutvecklingen?

Envishet

Flickor med TS är ofta något försenade i sin psykologiska mognad, de blir "vuxna" senare än andra. Karakteristiska personlighetsdrag är bland annat ett gott och ganska jämnt humör, noggrannhet och arbetsvillighet. Flickorna vill ha ordning och reda omkring sig och är ofta rätt envisa. Envisheten kan ibland bli ett problem när det gäller samspel med kamrater.

Stimulera flickans självständighet

Tyvär visar flera undersökningar att det är vanligt att föräldrar och andra personer är överbeskyddande, möjligen beroende på kortvuxenheten. Man ställer mindre krav, beskyddar gärna och ger barnet mindre rättigheter än hon borde ha med hänsyn till sin ålder. Om flickor med TS ges förtroende att klara av samma saker som sina jämnåriga kamrater mognar de ofta snabbare.

Hur är det att ha en dotter med TS?

Det är inte annorlunda än att ha en dotter utan TS, svarar många föräldrar. Andra säger att det är svårt, framförallt under de första åren på grund av svårigheter med maten, kräkningar etc. Hjärtfel är en anledning till oro, fottryggssvullnader, halsvingar och liknande är också orosmoment, men allteftersom flickan utvecklas minskar oron. Kortvuxenhet kan vara ett praktiskt problem som mildras med tillväxthormonbehandling.

Tidig och realistisk information till föräldrarna är mycket viktigt. Eftersom olika åldrar har olika problem är det bra att få informationen i etapper och att den upprepas. Är man välinformerad är man bättre beredd på de svårigheter som kan uppstå. Man ska som alltid ge sin dotter det stöd och den uppmuntran hon behöver, hjälpa henne att utveckla sin självständighet och vid behov ge stöd i skolarbetet. Detta leder till bättre utveckling, något som är viktigt för flickans självförtroende.

Information till släktingar, vänner och skola är oftast bra. Många flickor med TS har knappast några tecken eller symtom alls och då kan det kännas naturligt för föräldrarna att avstå från att informera personal på dagis och skola, för att undvika särbehandling. I andra situationer när en flicka behöver extra pedagogisk hjälp är information däremot både viktig och nödvändig.

Hur pratar man om TS med flickorna?

Föräldrar med kunskap om TS kan på ett odramatiskt sätt möta flickans frågor om exempelvis sin kortvuxenhet eller avvikelser i utseendet. Ofta kommer barnens frågor tidigt och kräver inga komplicerade svar. Enkla raka svar på flickans egna funderingar hjälper henne att hantera sin problematik.

Så småningom är det viktigt att diskutera alla detaljer i TS – så som kromosomavvikelsen, avsaknaden av fungerande äggstockar, frågor om hormonrubbingar och pubertetsutveckling, under förpuberteten och puberteten kommer ofta mer komplicerade frågor. Möjligheter att få barn, sexualitet och liknande behöver kanske diskuteras med en erfaren barnläkare eller gynekolog som man känner förtroende för.

Fertilitetsproblem – att inte kunna få barn är det mest negativa

Det som varit jobbigast för kvinnorna var att inte kunna få biologiska barn. Från 2001 är äggdonation tillåtet i Sverige. Det innebär att man kan få hjälp på en fertilitetsklinik. Ett ägg som donerats av en annan kvinna befruktas i provrör med spermier från den egna partnern, så kallad provrörsbefruktning eller IVF ("in vitro-fertilisering"). Det befruktade ägget överförs till livmodern där det kan fastna och utvecklas till ett foster. I en svensk studie, publicerad 2009, togs prover från äggstockarna på tonårsflickor med TS och 26 % av flickorna hade enstaka eller många ägg kvar i sina äggstockar som var på väg att tillbakabildas. Flickorna som

hade ägg kvar hade tecken på pubertetsutveckling. Provet kan bevaras nedfryst för framtiden och förhoppningen är att flickan på detta sätt ska kunna donera ägg till sig själv senare i livet. Tekniken är under utveckling, ytterligare forskning krävs för att detta ska bli verklighet. Än så länge (2012) har inget barn fötts från ett sådant ägg från en flicka med TS. Utvecklingen går snabbt så det finns all anledning att diskutera sina möjligheter till hjälp på en fertilitetsklinik.

Kortvuxenheten hade upplevts som besvärlig i och med att man ibland blivit behandlad som ett barn även i vuxen ålder. Längden i sig var något som man hade vant sig vid. Naturligtvis hade det många gånger varit opraktiskt att vara kort, men det upplevdes inte som det svåraste.

Full information ska ges efter flickans förmåga att ta till sig den. Hemlighetsmakeri om viktiga fakta kan leda till framtida svårigheter och ökar osäkerheten och rädslan. Kunskap om alla aspekter av TS hjälper flickan att acceptera sin situation och vara öppen om sitt tillstånd. Det är viktigt att flickor med TS får veta att de sannolikt kommer att behöva behandling för att komma i puberteten. Det är också viktigt att de får information om att möjligheten att få biologiska barn är begränsad. Under de senaste åren har medicinska landvinningar ökat möjligheten bland annat med äggdonationer. Moderna möjligheter att ändå bli mamma med äggdonation eller adoption bör nämnas. Samtidigt är det viktigt att informera dem om att de kan ha ett helt normalt sexliv med samma möjligheter att tillfredsställas och tillfredsställa, som andra kvinnor har. Det kan vara svårt för en ung kvinna att förstå att sexualitet och fertilitet inte alltid följs åt.

Hur är det att vara vuxen kvinna med TS?

Det finns inga medicinska hinder att leva ett vad man kan kalla "vanligt liv" med en partner, vänner och vanligt yrkesliv. Kunskapen i samhället om TS är i allmänhet låg vilket medfört att historiskt sett har många kvinnor tvingats till ett mer isolerat liv. Tack vare bland annat Turnerföreningen och den digitala utvecklingen har det blivit lättare att få kunskap och även knyta kontakter med andra i en liknande situation. Detsamma gäller givetvis även för föräldrar med barn som tidigare varit ganska ensamma.

En del kvinnor lever dock ett ganska ensamt och isolerat liv, har kanske aldrig haft någon partner och har en mycket vag föreställning om vad TS egentligen innebär. Flera av kvinnorna har idag brutit sin isolering och via Turnerföreningen fått kontakt med andra i samma situation. Kontaktuppgifter och information om Turnerföreningen hittar du längre fram i broschyren.

Man är helt överens om vikten av information och att denna aldrig kan bli för ingående. Får man inte information söker man den själv och då är det lätt hänt att man får en skev bild. Ny kunskap har tillkommit och gamla läroböcker innehåller ibland felaktiga uppgifter.

Kvinnor med TS som idag är medelålders eller äldre har inte haft samma möjligheter till behandling som dagens unga har. Eftersom tillväxthormon inte funnits tillgängligt i mer än ca 30 år är äldre kvinnor med TS betydligt kortare. Östrogen har sedan länge använts för att framkalla puberteten, men doserna var högre förr, vilket gjorde att många kvinnor slutade med behandlingen tidigt i livet på grund av biverkningar.



Vilka sjukdomar hade kvinnorna drabbats av?

Högt blodtryck är betydligt vanligare hos kvinnor med TS, ca 50 % utvecklar detta. Effektiv behandling finns som minskar de medicinska riskerna, något som är speciellt viktigt om man överväger att bli gravid.

Typ 2-diabetes är också vanligare vid TS, speciellt om man har släktingar som utvecklat diabetes i vuxen ålder.

Nedsatt hörsel är vanligare, i många fall krävs hörapparat. Många av kvinnorna har förhöjda levervärden.

Uppföljande utredning har i studier visat avvikelser i leverns kärl, men hur detta hänger ihop med TS har inte kunnat visas. Förhöjda levervärden är lika vanligt hos kvinnor som fått östrogen jämfört med de som inte fått östrogen. Orsaken till de förhöjda levervärdena är okänd.

I en undersökning av 82 danska kvinnor med TS fann man lättare psykiska problem hos 28 % vilket är i samma nivå som hos den övriga befolkningen. Ingen av kvinnorna visade psykisk sjukdom.

Hur är det med klimakteriet?

Kvinnor som inte har TS menstruerar i allmänhet till drygt 50 års ålder. Tiden närmast före den sista menstruationen, det vill säga mellan 45–50 års ålder, börjar de flesta kvinnor att känna av hormonbristen – klimakteriebesvär så som svettningar och vallningar är vanliga. Menstruationerna slutar vanligen tidigt för de kvinnor med TS som har dem, det vill säga tidigare än när andra kvinnor kommer i klimakteriet.

Precis som för kvinnor generellt kan det finnas ett behov av att tillföra hormoner när menstruationerna upphört. Östrogen finns som tabletter, plåster och slidpiller. Kvinnor i klimakteriet som tar östrogen och gulkropps-hormon drabbas inte av benbrott lika lätt.

De flesta kvinnor som inte har mens eller inte tar östrogen drabbas av att slemhinnan i slidan blir skör. Detta kan orsaka klåda, torrhets känsla och försvåra samlag. Slemhinnan i urinröret blir skörare och man kan lättare få urinvägsinfektioner. Underlivsbesvären kan lindras med lokal östrogenbehandling i slidan i form av exempelvis vaginaltabletter.

Vad händer inom forskningen om TS?

Forskning om TS pågår både i Sverige och utomlands. Man studerar exempelvis orsaken till kromosomrubbningarna, varför kroppsliga avvikelser uppstår och möjligheterna att påverka uppkomst och förlopp. Den bästa behandlingsmodellen vad gäller tillväxt och könshormonbehandling studeras i bland annat Sverige. Målet är att hitta könshormoner som bättre kan efterlikna normal pubertet. På området fertilitetsbehandling är forskningen intensiv, se avsnitt på sidan 22.

Det finns ett nationellt vårdprogram för TS. Enklast hittar du den på www.internetmedicin.se. Det innebär gemensamma riktlinjer för hela landet om information, behandling och stöd till barn, ungdomar och vuxna med TS, samt deras anhöriga.

I gruppen som tar fram vårdprogrammet ingår ärftlighetsforskare, barnläkare, vuxenmedicinare med kunskap om ämnesomsättningssjukdomar, gynekologer, öronläkare, plastikkirurger, sodonomer/kuratorer och psykologer – allt för att få en så bred kunskap och så många aspekter som möjligt. På universitetsklinikerna finns läkare som är specialister på TS. Hit kan du vända dig för att få mer information.

Svenska Turnerföreningen

Svenska Turnerföreningen är till för familjer, barn, ungdomar och vuxna med TS. Via föreningen kan man få kontakt med andra i samma situation. Föreningen arrangerar träffar, läger och andra aktiviteter. En annan viktig funktion är att hjälpa till med praktiska frågor om att leva med TS, vilka möjligheter som finns och vart man kan vända sig.

Turnerföreningen har en särskild ungdomsgrupp. Det finns även en grupp äldre kvinnor inom föreningen som träffas regelbundet för att utbyta erfarenheter och umgås under gemytliga former. Föreningens medlems-tidning TurnerDialogen utkommer fyra gånger per år.

Mer information hittar man på

www.turnerforeningen.se

Målsättning för Svenska Turnerföreningen:

- att fungera som ett stöd för medlemmarna genom att bland annat arrangera mötesplatser för informations- och erfarenhetsutbyten.
- att samla information från andra länders Turnerföreningar för att sedan delge egna medlemmar.
- att ta del av forskning både nationellt och internationellt och vidareförmedla detta via medlemstidning och hemsida.
- att öka informationen till vårdpersonal, barnomsorg, skola m.fl.

Turnerveckor på Ågrenska

Ågrenska, som är ett nationellt kunskapscenter för sällsynta diagnoser, ordnar familje- och vuxenvistelser för TS. Deltagarna får där aktuell medicinsk kunskap och information.

Vistelserna ger möjlighet att utbyta erfarenheter, reflektera och bygga upp egen kompetens att använda i vardagslivet. För flickorna innebär de här träffarna ofta att självkänslan stärks och att de får vänner för livet.

Mer information hittar man på www.agrenska.se



Symtom och avvikelser

Tabellen summerar de vanligaste avvikelserna vid TS. Det kan förekomma, men även saknas. Många har bara någon enstaka avvikelse.

Ansikte	Epikantusveck (extra hudveck i inre ögonvinkeln) Hypertelorism (ökat avstånd mellan ögonen) Skelning/närsynthet
Nacke	Hudveck i nacken Kort, bred nacke Lågt hårfäste
Bröstkorg	Bred bröstkorg Ökat avstånd mellan bröstvårtorna
Händer och fötter	Svullna hand- och fotryggar, speciellt i spädbarnsåldern Korta, breda fingrar
Övrigt	Kortvuxenhet Matproblem i spädbarnsåldern Utebliven pubertet Tendens till övervikt, framför allt i puberteten Speciella svårigheter med matematik Nedsatt samordning händer/ögon Förträngning av stora kroppspulsådern (coarctatio) Urinvägsmissbildningar (oftast utan besvär) Nedsatt sköldkörtelfunktion Upprepade öroninflammationer Hörselnedsättning

Att vara förälder till en Turner-tjej

Tuva

Vår dotter Tuva föddes i vecka 37+1. Hon var då tillväxthämmad och var 41% mindre än förväntat. När Tuva var en vecka gammal fick vi ett samtal från en läkare som meddelade att Tuva hade en kromosomavvikelse som heter Turner syndrom. Det var en chock att få veta att ens lilla nyfödda dotter hade en kromosomavvikelse som man aldrig hade hört talas om. Vi hade redan i vecka 35 i graviditeten gjort ett fostervattenprov och det var från det provet som vi nu fick svaret att hon hade Turners syndrom. Det som var bra med att få veta att Tuva hade Turners när hon redan var född var att vi nu visste att hon mådde bra och att hon trots sin tillväxthämning i övrigt var frisk och fungerade precis som vilken liten nyfödd bebis som helst. De första månaderna efter att vi fått diagnosen bokades det in kontroller av olika slag. Allt från ultraljud av hjärtat och njurar till provtagning och fotografering på genetikmottagningen. Det var nytt för oss men vi blev bra omhändertagna. Jag hittade Turner förening på nätet och började läsa på deras hemsida samt googlade på syndromet. Vi kände oss självklart lite oroliga för vad som skulle komma eftersom vi inte kunde något om syndromet. Men kände oss ändå trygga i att vi visste att vår lilla tjej mådde bra.

Vi har växt in i rollen som föräldrar till en tjej med en kromosomavvikelse. Det är en del av henne och oss. Vi har från början varit öppna med att Tuva har Turners syndrom och vi har redan från Tuva var några månader varit medlemmar i Turner föreningen. Där har vi som föräldrar fått gemenskap med andra föräldrar och vår tjej har vänner

för livet med samma diagnos. Det känns tryggt för oss föräldrar att veta att vår dotter kommer kunna diskutera och känna sig samhörig med fler tjejer i samma situation som hon själv. Trots att diagnosen är väldigt individuell så har flickorna många likheter.

För Tuvas del är det endast tillväxten som hon har problem med. Annars är hon frisk vilket känns skönt för oss. Dock vet vi inte hur framtiden ser ut för henne. Kommer hon komma in i puberteten spontant? Kommer hon kunna få biologiska barn? Det är frågor som dyker upp ibland nu redan innan hon är där. Jag är glad att hon är född i den tid hon är då det är mycket lättare i dagens samhälle att bli förälder utan att ha ett biologiskt barn. Att få barn kan i dag vara på många olika sätt och det känns hoppfullt inför framtiden.

Vi är så glad över att vi just fick Tuva, vår lilla fjäril.

Vendela

Tre dagar efter att Vendela föddes på Karolinska sjukhuset i Solna sommaren 2004 så fick hon diagnosen Turners Syndrom efter att ett kromosomtest tagits.

Svullna hand och fottryggar var det som gjorde att beslut om kromosomtest togs.

Världen snurrade runt och stannade till på en och samma gång. Vi fick lite information om ett syndrom vi aldrig hade hört talas om innan.

Oro för hennes framtid tog vid och vi åkte hem med många frågor.

Vi blev inskrivna på barnendokrin på Astrid Lindgrens barnsjukhus och vi fick en sköterska som följt oss sedan dess.

De tidiga åren i Vendelas liv bestod av många öroninflammationer och problem med att få i henne mat. Hon var ett livligt barn, en riktig solstråle som charmade alla med sitt leende.

Vi kom i kontakt med Turnerföreningen och de blev ett stort stöd för oss. Vi blev uppringda av en från styrelsen som gav oss ovärderlig information. Sommarlägren i föreningens regi blev ett återkommande event varje sommar. Där fick vi träffa familjer med barn i samma situation som Vendela och vuxna kvinnor med samma diagnos.

Vi var även med på Turnerveckan på Ågrenska i Göteborg. En fantastisk vecka som gav oss mer kunskap.

När Vendela var 9 år kom vi för första gången i kontakt med BUP i Sollentuna och vi föräldrar fick gå en utbildning parallellt i Coping Power som var en del av ett forskningsprojekt.

Vendela fick sin Adhd-diagnos vid 14 års ålder. Nu mår hon bra på sin medicinering för sin Adhd.

Vendela är idag 17 år och går andra året på Realgymnasiet i Uppsala. Hon är en ung kvinna på väg in i vuxenlivet. En stark person med en stor kreativ ådra.

Marie

När jag var i sjuårsåldern, fick jag tillbringa en vecka på Centralsjukhuset i Karlstad för utredning om varför jag inte växte som andra barn. Det var säkert efter det som mina föräldrar fick veta att det var Turners syndrom, men jag själv fick inte veta om min diagnos förrän jag var 14. Troligen ville mina föräldrar invagga mig i att jag var precis som alla andra, bara att jag var kortare.... Men jag hade ofta öroninflammationer – ett år när jag var riktigt liten hade jag, har jag fått veta, 16 st på ett år! Och det dröjde och tog mycket träning innan jag kunde simma och cykla.

När jag växte upp, på 70–80-talet, fanns det ännu inte mycket kunskap, i varje fall inte i Värmland, om Turners. Fick gå på kontroller en gång om året på barnmottagningen i Karlstad. Men något vårdprogram hade de inte. Det var först 2007, när jag för andra gången flyttade till Stockholm, som jag fick komma till Turnercentrum och börja följas upp där enligt det vårdprogram som nu gäller.

I skolan var det tufft. Jag var liten och känslig och därmed ett väldigt tacksamt mobbningsoffer. De hittade alltid något att reta mig för. Inte blev det bättre av att jag var duktig i skolan i nästan alla ämnen, utom idrott och slöjd. Jag gillade och hade lätt för att lära, men kände också prestationskrav hemifrån – att jag inte skulle bli älskad av familjen om jag inte gjorde bra ifrån mig. Det som säkert

hjälpte mig igenom skoltiden var mitt musikintresse, att jag kunde ty mig till musiken när jag mådde dåligt – och att den gav mig möjlighet att träffa andra med samma intresse.

I gymnasiet gick jag samhällsvetenskaplig linje – som det hette då på 80-talet – och läste sedan till civilekonom på Stockholms universitet. Jag fick höra att det alltid skulle finnas jobb för ekonomer. Men tji fick jag – märkte i stället att arbetsgivarna hade fördomar om mig för min kortväxthet. Efter år av harvande mellan studier, arbetsmarknads-politiska åtgärder och korta jobb startade jag eget 2008, och i dag, 2021, 51 år gammal, har jag fortfarande egen firma.

Saga

Mitt namn är Saga, jag är 22 år och diagnostiserades med Turners Syndrom som 7-åring. Jag förstod inte mycket av vad det innebar när jag fick diagnosen, och det jag kommer ihåg är att jag fick börja ta tillväxthormon. Jag var minst ett huvud kortare än alla andra i klassen, och kände mig rätt utanför och annorlunda. Jag jämförde mig mycket med de andra tjejerna i omklädningsrummet efter gympan, eftersom de kom i puberteten men inte jag.

Jag hade en rätt jobbig grundskoletid, och periodvis kände jag mig utfrysst. Jag började tillslut med östrogenplåster för att stimulera en pubertet, vilket inte gjorde jättemycket skillnad till en början. Där var återigen omklädningsrummet ett jobbigt ställe, eftersom jag var rädd att plåstren skulle synas.

Jag började i gymnasiet i en ny skola där jag inte kände någon, vilket var befriande. Sommaren innan började jag ta p-piller för att få en mensblödning, vilket kändes som ett stort steg in i vuxenlivet. Tillväxthormonerna hade även gjort att jag lyckats bli 160 cm lång, vilket är en fullt normal längd som jag är nöjd med idag. I gymnasiet skaffade jag ett par nya vänner som jag fortfarande är nära än idag, och hamnade i den härliga klassgemenskapen. Detta gjorde att jag blommade ut och inte kände mig så ensam eller annorlunda längre.

Tack vare familjeläger anordnade av Svenska Turner-

föreningen lärde jag även känna turnerkvinnor i alla åldrar och kunde skapa djupa vänskapsrelationer med turnertjejer i min ålder. Vi pratar ofta om att det är klart att Turners kan vara jobbigt att ha ibland, men utan diagnosen hade vi ju aldrig träffats.

Våra olikheter gör oss till de vi är, och utan Turners Syndrom hade jag inte varit jag. Jag har jobbat mycket med acceptans och självkänsla genom åren, och det har stundtals varit svårt att varför just jag "drabbades". Jag har varit arg på mina föräldrar, på sjukdomen och på "ödet", men i slutet av dagen är det inte någons "fel" att jag fick diagnosen. Man får man bara göra det bästa av situationen och leva ett så bra liv som möjligt med de förutsättningar man fått.

Faktum är att Turners Syndrom är något jag har, men jag ÄR inte min diagnos utan så mycket mer utanför den.

Var hittar jag mer information?

Er läkare eller sjuksköterska ska svara på de flesta frågor om Turners syndrom och tillväxthormonbrist.

Ni kan även få information från böcker, webbplatser och myndigheter.

Det finns föreningar som erbjuder stöd och information, se nedan.

Er läkare eller sjuksköterska kan hjälpa er att komma i kontakt med föreningar i närheten av där ni bor.

Patientförening:

Turnerföreningen, www.turnerforeningen.se

