

Tietoa Turnerin oireyhtymästä

Hanna Liisa Lenko ja Päivi Keskinen
Tays lastentautien klinikka

Sisällysluettelo

1. Lukijalle
 2. Mikä on Turnerin oireyhtymä?
 3. Turnerin oireyhtymä ja kasvu
 4. Turnerin oireyhtymään liittyvät ulkonäköpiirteet
 5. Turnerin oireyhtymä ja naiseksi kehittyminen
 6. Turnerin oireyhtymä ja sydän
 7. Turnerin oireyhtymä ja psyykinen kehitys
 8. Turnerin oireyhtymä ja sosiaaliturva
 9. Turner-tyttöjen ja -naisten terveyden seuranta
 10. Mistä lisätietoa Turnerin oireyhtymästä
-

1. Lukijalle

Useimmat ihmiset eivät ole kuulleet mitään tästä oireyhtymästä. Kaiken sitä koskevan tiedon omaksuminen kerralla on vaikeaa. Tämän lehtisen avulla voidaan kotona palauttaa mieleen sitä, mitä vastaanotolla on kerrottu. Monet terveydenhuollon työntekijöistä eivät ole koskaan kohdanneet tyttöä, jolla on Turnerin oireyhtymä, ja heidän tietonsa asiasta voivat olla hatarat tai suorastaan virheelliset. Siksi tätä lehtistä kannattaa näyttää myös terveydenhoitajalle-/koululääkärille/hammaslääkärille. Siitä saattaa myös olla apua mietittäessä, mitä kertoa isovanhemmille, kummeille ja ystäville.

2. Mikä on Turnerin oireyhtymä?

Amerikkalainen gynekologi Henry Turner kuvasi 1938 kolme enemmän toisiaan kuin perhettään muistuttavaa naista, jotka olivat lyhyitä, ja joiden murrosiän kehitys oli puutteellinen. Samanlaisia naisia löytyi kaikkialta maailmasta, ja heillä sanottiin olevan Turnerin oireyhtymä.

Vuonna 1958 huomattiin, että Turnerin oireyhtymään liittyy toisen X-kromosomin puutos. Ihmisen perintötekijät sijaitsevat 46 kromosomissa, joista kaksi on sukukromosomeja. Sukukromosomeja on kahdenlaisia, X ja Y. Ne määräävät tuleeko lapsesta tyttö vai poika. Pojan kehitykseen tarvitaan sekä X- että Y-kromosomi. Tytöllä on yleensä kaksi X-kromosomia, mutta kehitykseen riittää yksikin X-kromosomi. Jos X-kromosomeja on vain yksi, on tytöllä Turnerin oireyhtymä.

Henry Turnerin kuvaamilla naisilla oli varsin selkeitä Turnerin oireyhtymään liittyviä rakennepoikkeamia. Myöhemmin ilmeni, että joillakin tytöillä toisen X-kromosomin puuttuminen aiheuttaa huomattavasti vähemmän rakennepoikkeamia. Toisaalta Turnerin oireyhtymän voi aiheuttaa vähäininkin virhe toisessa X-kromosomissa. Toisinaan kromosomivirhe on vain osassa soluja (ns. mosaikismi). Nykyään sanotaan Turnerin oireyhtymä olevan kaikilla niillä, joilla on todettu toinen X-kromosomi puuttuvaksi tai poikkeavaksi sekä ainakin joitain jäljempänä kuvattuja Turnerin oireyhtymään liittyviä rakennepiirteitä.

Turnerin oireyhtymän kromosomipoikkeavuuden syytä ei tunneta. Turner-tyttären saavat yhtä usein nuoret kuin vanhat vanhemmat. Mitään vanhempiin liittyvää ominaisuutta tai raskauden aikaista tai sitä edeltävää tapahtumaa ei ole voitu liittää Turnerin oireyhtymään. Toinen X-kromosomi katoaa jo hyvin varhaisessa sikiön kehitysvaiheessa, eikä Turnerin oireyhtymää voi tulla enää syntymän jälkeen. Toisen X-kromosomin katoaminen on melko tavallista, mutta se johtaa yleensä niin varhaiseen keskenmenoon, että äiti ei edes tiedä olleensa raskaana. Turnerin oireyhtymä arvioidaan olevan noin yhdellä 2500:sta vastasyntyneestä tytöstä.

3. Turnerin oireyhtymä ja kasvu

Turnerin oireyhtymä häiritsee pituuskasvua hieman jo ennen syntymää, mutta syntymäkorkeus on yleensä vielä normaalirajoissa. Laskettuun aikaan syntyneiden Turner-tyttöjen keskimääräinen syntymäpituus on 48 cm (muiden 50 cm). Kasvunopeus on sitten kouluikään saakka normaalirajoissa, mutta jatkuvasti jonkin verran keskimääräistä hitaampaa, joten suhteellinen pituus hiljalleen vähenee. Kun muiden tyttöjen kasvu alkaa nopeutua murrosiän hormonimuutoksiin liittyen keskimäärin 10.5 vuoden iässä, Turner-tyttöillä murrosiän kasvupyrähdys jää usein pois, ja pituusero ikätovereihin tulee selvemmäksi 10 ikävuoden jälkeen. Monien Turner-tyttöjen diagnoosi tehdään vasta lyhytkasvuisuuden tai puuttuvan murrosikäkehityksen syytä tutkittaessa.

Suomalaisten aikuisten Turner-naisten keskipituus on ollut 147 cm. Vaihtelu sen molemmin puolin on yhtä suurta kuin naisilla yleensä, eli pisimmät Turner-naiset ovat yli 155 cm pitkiä, lyhimmät alle 140 cm. Pitkien vanhempien Turner-tyttäret ovat pitempiä kuin lyhyiden vanhempien tyttäret.

Turnerin oireyhtymän kasvuhäiriö ei johdu varsinaisesta kasvuhormonin puutoksesta, mutta kouluikäisten Turner-tyttöjen kasvuhormonin erityisyyttä voi olla vähäisempää kuin ikätoverien. Kasvuhormonihoidolla monien Turner-tyttöjen kasvu nopeutuu ja aikuispituuteen saatetaan saada muutama lisäsenttimetri. Kasvuhormonihoito aloitetaan, jos tyttö on selvästi ikätoveriaan lyhyempi (suhteellinen pituus alle -2SD eli tyttö kasvaa kasvukäyränsä alinta käyrää lyhyempänä tai jos suhteellinen pituus on jatkuvassa laskussa). Jos hoito osoittautuu tehokkaaksi, sitä jatketaan kasvukauden päättymiseen saakka.

4. Turnerin oireyhtymään liittyvät ulkonäköpiirteet

Oppikirjoissa Turner-tytöt kuvataan yleensä leveäharteisiksi, lyhytkaulaisiksi, selvästi poikkeavan näköisiksi. Todellisuudessa useimmat Turner-tytöt ovat tavallisen näköisiä tyttöjä. Oireyhtymään liittyvät ulkonäköpiirteet havaitaan yleensä vain niitä erikseen hakemalla. Vain harvalla on kaikkia jäljempänä kuvattuja erityispiirteitä.

Vastasyntyneillä osataan joskus epäillä Turnerin oireyhtymää pulleiden jalkapöytien perusteella. Jalkapöytien turvotus on seurausta imusuoniston kehitysvirheestä. Turvotus on yleensä ohimenevä, mutta saattaa palata murrosiässä.

Imusuoniston kehitysvirhe aiheuttaa osalle Turner-tytöistä myös niskapöimun. Vastasyntyneellä on niskassaan "ylimääräistä ihoa", joka myöhemmin muodostaa kaulan sivuille kaulaa leventävän ihopöimun. Tähän niskapöimöön liittyen hiusraja niskassa on usein tavallista matalammalla. Useimmilla Turner-tyttöillä on poikkeuksellisen kauniit ja vahvat hiukset, joita muotoilemalla ylimääräiset ihopöimut peittyvät.

Kapea, korkea kitalaki on Turner-tyttöillä tavallinen, ja useimmat joutuvat siksi aikanaan oikojahammaslääkärin asiakkaiksi. Nenänielun poikkeava rakenne voi altistaa toistuville korvatulehduksille.

Turner-tyttöjen kynnet ovat yleensä pienet ja hauraat. Sormissa tästä ei ole haittaa, mutta varpaankynnet saattavat kasvutapansa vuoksi vaatia erityishuomiota kenkäostoksilla.

Tavallista suurempi määrä pieniä ruskeita syntymämerkkejä on persoonallinen ulkonäköpiirre. Näillä luomilla ei ole erityistä taipumusta aiheuttaa ongelmia.

5. Turnerin oireyhtymä ja naiseksi kehittyminen

Henry Turnerin kuvaamille potilaille oli yhteistä se, että murrosiän fyysinen kehitys oli jäänyt tapahtumatta. Noin 80%:lla Turner-tytöistä on munasarjojen kehityshäiriö, jonka johdosta munasarjat eivät kykene normaaliin hormonituotantoon. Turnerin oireyhtymän diagnoosi tehdäänkin monilla vasta puuttuvan murrosiän syytä tutkittaessa.

Rintojen kehityksen ja kuukautiskierron aikaansaamiseksi tarvitaan usein hormonilääkitystä. Sitä tarvitaan myös nuoruusiän psyykkisen kehityksen varmistamiseksi ja luiden vahvistamiseksi. Hormonilääkitys (pieniannoksinen estrogeenihoito, yleensä iholle siveltävänä geelinä) aloitetaan, mikäli murrosiän merkkejä ei ala itsestään ilmaantua vielä 12-vuotiaana. Lääkityksellä pyritään normaalin kaltaiseen vähittäiseen kehitykseen. Kun estrogeenilääkityksellä on saatu aikaan riittävä kohdun limakalvon kasvu, lääkitykseen lisätään suun kautta otettava keltarauhashormonilääkitys. Kuukautiset alkavat yleensä parin vuoden kuluttua estrogeenilääkityksen alusta.

Turner-naisten sukupuolielimet ovat munasarjoja lukuunottamatta normaalisti kehittyneet eikä esteitä normaalille sukupuolielämälle ole. Munasarjojen puutteellinen hormonituotanto on kuitenkin merkki laajemmasta munasarjojen kehityshäiriöstä, jonka seurauksena munasolut vanhenevat ennenaikaisesti ja seurauksena on lapsettomuus. Lapsettomuuden hoitoon kehitetään jatkuvasti uusia menetelmiä, ja niillä on voitu auttaa myös Turner-naisia.

Pienellä osalla Turner-tytöllä murrosiän kehitys käynnistyy normaalisti, ja he voivat saada lapsia "luonnonmenetelmällä". Heidän ei kuitenkaan pidä lykätä lasten hankkimista kovin pitkälle, sillä vaihdevuodet tulevat todennäköisesti varhain. Turner-naisten raskaudet kuuluvat erikoissairaanhoidossa seurattaviin.

6. Turnerin oireyhtymä ja sydän

Turnerin oireyhtymän toteamisen jälkeen tehdään sydämen kaikututkimus oireettomien sydänvikojen löytämiseksi. Lähes puolella Turner-tytöistä sydämen valtasuonten läpät ovat rakenteeltaan sellaiset (ns. bikuspinen eli kaksipurjeinen aorttaläppä), että suun bakteerit verenkiertoon päästessään voivat tarttua niihin ja aiheuttaa tulehduksen. Tämä voidaan estää antamalla antibioottihoito aina suuhun kohdistuvien kirurgisten toimenpiteiden yhteydessä. Mitään toiminnallista haittaa tällainen poikkeava läppärakenne ei aiheuta.

Myös varsinaisia rakenteellisia sydänvikoja on tavallista enemmän. Niistä yleisin on aortan ahtauma. Se voidaan todeta usein jo tavallisen lääkärintarkastuksen yhteydessä kohonneen verenpaineen perusteella, ja vika korjataan tarvittaessa leikkauksella.

Vaikka mitään rakennevikaa ei sydämessä olisi todettukaan, sydämen harvajaksoinen seuranta kaiku- ja tarvittaessa magneettitutkimuksin on aiheellista läpi elämän, koska Turner-naisilla on suurentunut riski aortan tyven laajenemiseen. Aikuisiän kynnyksellä suositellaan tehtäväksi sydämen magneettitutkimus rakenteiden tarkemmaksi tutkimiseksi. Myös raskautta suunniteltaessa tarkat sydäntutkimukset ovat tarpeen.

7. Turnerin oireyhtymä ja psyykinen kehitys

Toisin kuin useimmat muut kromosomihäiriöt, X-kromosomin puutos ei aiheuta henkisen kehityksen hitautta tai psyykkistä kehitysvammaisuutta. Toisaalta oireyhtymä ei myöskään suojaa muilta kehitysvammaisuutta aiheuttavilta tekijöiltä. Niinpä Turner-naisia löytyy sekä korkeakoulujen opettajainhuoneesta että kehitysvammalaitoksista.

Tutkittaessa Turner-tyttöjä ryhmänä on ilmeistä, että heidän kielellinen lahjakkuutensa on parempi kuin matemaattinen tai avaruudellinen hahmottaminen, vaikka yksilöllinen vaihtelu onkin suurta.

Nuoruusiän normaali psyykinenkin kehitys tarvitsee liikkeelle sysääjäkseen hormonaalisen muutoksen. Siksi murrosiän käynnistävää estrogeenilääkitystä ei pidä tarpeettomasti viivyttää.

8. Turnerin oireyhtymä ja sosiaaliturva

Turnerin oireyhtymä ei sinänsä tee lapsesta vammaista tai sairasta, eikä pelkästään Turnerin oireyhtymän tai siihen liittyvien hormonihoidojen perusteella makseta vammaistukea tms. Turnerin oireyhtymään saattaa kuitenkin liittyä sellaisia sairauksia (esim. toistuvat korvatulehdukset, sydänvika, puheterapian tarve), joista aiheutuu niin paljon hoitoa ja räsitusta, että lapsi on oikeutettu vammaistukeen.

Munasarjojen puutteellisen hormonierityksen korvaushoito kuuluu sairausvakuutuksen erityiskorvattaviin. B-todistuksen perusteella se korvataan kokonaan (lukuunottamatta 3 euroa/ostokerta omavastuuta, tilanne keväällä 2011). Kasvuhormonihoidon osalta sairausvakuutuksen korvauskäytäntö (erityis- tai peruskorvaus) vaihtelee tilanteen mukaan.

9. Turner-tyttöjen ja –naisten terveyden seuranta

Lapsuusiässä useimmilla Turner-tytöillä on keskussairaalassaan lastenlääkäri, joka huolehtii lääketieteellisen hoidon kokonaisuudesta, kertoo siitä mikä juuri tälle tytölle juuri tällä hetkellä on ajankohtaista ja huolehtii kontakteista myös perusterveydenhuoltoon. Useimmiten tällaisena lääkärinä on lasten hormonihäiriöihin erityisesti perehtynyt lääkäri eli lastenendokrinologi.

Aikuisten osalta tilanne on ongelmallisempi. Olisi suotavaa, että jokaisella Turner-naisella olisi hänen asioihinsa ja Turnerin oireyhtymään perehtynyt lääkäri, joka sitten tarvittaessa osaisi opastaa oikeille erikoislääkäreille. Tällainen omalääkäri löytynee useimmin gynekologien joukosta, koska lähes jokainen Turner-nainen tarvitsee säännöllistä sukupuolihormonihoitoa vaihdevuosi-ikään saakka.

10. Mistä lisätietoa Turnerin oireyhtymästä

Kansaneläkelaitos on vuosittain järjestänyt Turner-tytöille ja heidän perheilleen sopeutumisvalmennuskursseja. Tietoja näistä kursseista, niille hakemisesta ja mahdollisista kustannuksista antavat keskussairaaloiden lastenklินิกoiden sosiaalityöntekijät ja kuntoutusohjaajat.

Monissa maissa Turner-naiset ovat perustaneet yhdistyksen tiedon levittämiseksi ja toistensa tapaamiseksi. Suomen Turner-yhdistyksen kotisivut löytyvät osoitteesta www.turneryhdistys.org.