



TURNERIN OIREYHTYMÄ



SUOMEN TURNER-YHDISTYS RY





SUOMEN TURNER-YHDISTYS RY

Vuonna 1992 perustettu yhdistys, jonka tarkoituksena on olla Turnerin oireyhtymä diagnoosin saaneiden naisten ja tyttöjen sekä heidän läheistensä oma yhdistys. Vuonna 2017 yhdistyksen jäsenmäärä oli noin 160 jäsentä.

Yhdistyksen nettisivuilta saa lisätietoa Turnerin oireyhtymästä, ja sieltä löytyy blogikirjoituksia sekä yhdistystietoa. Turner-yhdistys kuuluu Invalidiliittoon.

MIKÄ ON TURNER?

Tytöillä on kaksi X-kromosomia. Jos toinen X-kromosomi tai osa siitä puuttuu, kyseessä on Turnerin oireyhtymä (Turnerin syndrooma).

Turnerin oireyhtymän kromosomipoikkeavuuden syy on tuntematon.

Turnerin oireyhtymän esiintyvyys on noin yksi 2 500 vastasyntyneestä tytöstä ja Suomessa syntyy vuosittain 10–15 Turner-tyttöä. Turnerin oireyhtymä luokitellaan harvinaiseksisairaudeksi.

Tämän esitteen tarkoituksena on tuoda esille joitain osa-alueita, johon tämä kromosomipoikkeavuus saattaa vaikuttaa.





DIAGNOOSIN SAAMINEN JA OIREET

Koska oireyhtymä on harvinainen ja oireet ovat kovin yksilölliset ja moninaiset, on ihan normaalia saada Turnerin oireyhtymän diagnoosi missä elämänvaiheessa vain. Joidenkin tyttöjen diagnoosi selviää jo raskaudenaikaisten lapsivesinäytteiden ja ultraäänien perusteella, monilla vasta puuttuvan murrosiän syytä tutkittaessa tai pitkällä aikuisuudessa.

Turnerin oireyhtymään voi liittyä kuitenkin useita erinäisiä terveyteen, kehitykseen, sosiaalisiin asioihin ja oppimiseen liittyviä haasteita, joten varhainen diagnoosi on tärkeä saada.



* ULKONÄKÖPIIRTEET

Useimmat Turner-tytöt ovat ihan tavallisen näköisiä tyttöjä, joista osalta saattaa erityisen tarkasti etsimällä löytää joitakin tyypillisiä fyysisiä piirteitä, kuten lyhytkasvuisuus, leveäharteisuus ja lyhytkaulaisuus.

Vastasyntyneen turvonneet jalkapöydät sekä turvotus niskan ja kaulan alueella aiheuttavat joskus epäilyn Turnerin oireyhtymästä jo synnytysosastolla. Joillakin saattaa olla hiusraja tavanomaista alempana, ja Turner-tyttöillä on tyypillisesti vahvat, kauniit hiukset.

Tyypillinen rakennepoikkeavuus on kapea ja korkea kitalaki, joka voialtistaa toistuville korvatulehduksille ja aiheuttaa hampaiden oikomistarvetta. Joidenkin kohdalla se saattaa vaikuttaa syömisongelmiin (esim. rintaruokinta, suun motoriikka).



Pienet, hauraat kynnet ja varpaiden kynsien kasvutapa voi vaikeuttaa sopivien kenkien valintaa. Joillain on taipumus runsaisiin luomiin.



* KASVU

Turner-tyttöjen syntymäpituus on keskimäärin 48 cm ja Suomalaisten Turner-naisten keskipituus on ollut 147 cm.

Tyypillistä on lapsuuden aikana vähitellen hidastuva pituuskasvu ja murrosiän kasvupyrähdyksen poisjääminen. Osa lapsista hyötyy kasvuhormonihoidosta, jota jatketaan kasvukauden ajan.

Perintötekijät vaikuttavat myös: pitkien vanhempien lapsi kasvaa toki pidemmäksi kuin lyhyiden vanhempien.



* MURROSIKÄ

Lähes kaikilla Turner-tyttöillä on munasarjojen kehityshäiriö, joka aiheuttaa hormonitoiminnan puutteita. Osalla Turner-tytöistä puberteetti kuitenkin käynnistyy normaalisti.

Useimmiten puberteetti saadaan Turner-tytöille aikaan hormonilääkityksen avulla. Se aloitetaan yleensä n. 12 vuoden iässä. Hormonilääkitys auttaa mm. rintojen kehitykseen, nuoruusiän psyykkiseen kehitykseen sekä luiden terveyteen.

Huomattavaa on, että nuoruusiän psyykinen kehitys tarvitsee murrosikää, joten puberteetin estrogeenilääkityksen aloittamista ei kannata turhaan viivyttää.

* SYDÄN JA VERISUONISAIRAUDET

Sydämen tutkimus on tärkeä Turner-diagnoosin saaneille. Oireyhtymään saattaa liittyä sydämen rakennevikoja sekä oireettomia ja myöhemmin kehittyviä sydän ja verisuonisairauksia. Tavallisin rakennevika on aortan ahtauma. Muita mainittavia on valtasuonten läppärakenteen aiheuttamat tulehdukset. Sydämen seuranta on hyvä olla kunnossa.



* MUNUAISET JA VIRTSA TIET

Turnerin oireyhtymään saattaa liittyä myös virtsateiden rakenteellisia poikkeamia, esim. hevosenkenkämunuainen ja virtsaelinten kaksoismuodostumat. Mahdolliset virtsan takaisinvirtauksen aiheuttamat virtsatie tulehdukset saadaan kuriin tarvittaessa joko leikkauksella tai estolääkityksellä.



* KUULO

Nenänielussa voi olla poikkeava rakenne mikä altistaa lapsen toistuville korvatulehduksille. Niin sanottu liimakorva voi myös haitata kuuloa. Turnerin oireyhtymään liittyy lisäksi tavallista suurempi riski sisäkorvaperäiseen kuulon alenemaan ja jotkut saavat kuulolaitteen jo lapsuusiässä.

* PSYYKKINEN KEHITYS

X-kromosomin tai sen osan puutos ei sinänsä aiheuta kehitysvammaisuutta, mutta yksilölliset vahvuudet ja oppimisen erot ovat suuret. Monilla on ongelmia erityisesti matematiikassa ja avaruudellisen hahmottamisen alueella. Vaikka monilla Turner-lapsilla on kehitysviivettä sosiaalisissa ja tunneperäisessä kehityksessä, suurin osa aikuisista Turner-naisista elää tasapainoista, tuottavaa ja itsenäistä elämää.



LIITÄNNÄISISTÄ

Turner-tyttöjen ja -naisten oireyhtymän kirjo on laaja ja harvinaisuutensa vuoksi oireyhtymän tutkimuksia on tehty vain joillakin osa-alueilla. Tästä syystä tämä tieto on useimmiten saatavilla vain englanniksi.

Merkittävänä huolenaiheena monille on mahdollinen lapsettomuus. Lapsen saaminen spontaanisti on harvinaista, mutta mahdollista (ns. mosaikismi), ja jotkut onnistuvat perheenlisäyksessä keinohedelmöityksen tai adoption avulla.

Seurattaviin asioihin kuuluvat mm. verenpaine, kilpirauhasen toiminta, diabetes, osteoporoosi sekä maksan ja suoliston vaivat kuten keliakia.

Kuten kaikilla lapsilla, on oppimiseen liittyvät haasteet hyvä tunnistaa ajoissa, että koulussa saa tarvittavaa tukea. Näitä voivat olla esim. aisti yli- ja aliherkkyedet, ADHD tai autismin kirjon häiriöt. Hammashoidossa voi olla myös erityispiirteensä, joista lääkärin on hyvä ottaa selvää.



HOITO

Turner-tytön tai -naisen tukena on usein iso joukko asiantuntijoita. Turner-tyttöjen seuranta ja hoito kuuluvat erikoissairaanhoidon. Lastenlääkärit ja endokrinologit selvittävät mahdolliset rakenneviat ja vastaavat kasvun ja kehityksen seurannasta. Näihin kuuluvat mm. kasvuhormoni- ja hormonikorvaushoidot.



Yhteistyötä tehdään mm. gynekologien, urologien, neurologien, korvalääkäreiden ja muiden asiantuntijoiden kanssa oireista riippuen.

Gynekologi sopii hyvin aikuisen Turner-naisen omalääkäriksi. Aikuisena yhteistyötä saatetaan tarvita myös sisätautilääkärin, korvalääkärin ja työterveyslääkärin kanssa.

LISÄTIETOA JA VERTAISTUKEA KANNATTAÄ HAKEA:

- KELA järjestää sopeutumisvalmennuskurssija
- Suomen Turner-yhdistys ry
- Facebook-ryhmät
- Internet - kansainvälisiä ja englanninkielisiä yhdistyksiä ja tutkimuksia on luonnollisesti enemmän kuin suomenkielisiä

LOPUKSI

Toivomme että tästä lehtisestä on ollut hyötyä. Koska Turnerin oireyhtymä on harvinainen, voi olla että kohtaat matkallasi asiantuntijoita joilla ei ole kokemusta tai tarpeeksi tietoa oireyhtymästä. Turner-tyttöjen ja -naisten kohtaamien haasteiden määrä ei ole vakio - on heitä, joille kromosomin puuttuminen tai osittainen puuttuminen aiheuttaa merkittävästi keski-vertoa enemmän huomiota.

Joukossa on myös paljon heitä, joihin oireyhtymän olemassaolo ei vaikuta juuri ollenkaan. Ennaltaehkäisevät tarkistukset on kuitenkin hyvä tehdä tasaisin määräajoin.





YHTEYSTIEDOT

Yhdistyksen nettisivuilta löytyy päivitetty yhteystiedot.

Suomen Turner-yhdistyksen viralliset nettisivut:

www.turneryhdistys.org

Löydät meidät Facebookista:

<https://m.facebook.com/groups/17528372908>

Voit lähettää myös sähköpostia:

turnerpuheenjohtaja@gmail.com

turnersihteeri@gmail.com

turnertoimisto@gmail.com

Tekstin tiedot ovat peräisin yhdistyksen nettisivuille laadituista artikkeleista.

LÄHTEET

- <http://www.turneryhdistys.org> • <https://www.lastenendokrinologit.fi>
- <https://www.harso.fi> • <https://www.invalidiliitto.fi/> • <http://www.terveyskirjasto.fi>
- <http://www.turnersyndrome.org/> • <http://tss.org.uk> • <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tukea/vertaistuki/kokemustarinoita/tarulla-on-turnerin-oireyhtym%C3%A4> • C. H Gravholt et al. Clinical Guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. European Journal of Endocrinology (2017) 177, G1–G70

LUE MYÖS:

<https://missingxchromosome.wordpress.com/psychosocial-effects-of-turner-syndrome/>

