



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Turner oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 6.11.2008

OMIM?

ICD10; Q96.9

Yleisyys

Esiintymisluvut ovat kaikkialla maailmassa keskimäärin 1 / 2000 – 1 / 2500 naista. Tämän mukaisesti Suomessa syntyy vuosittain 10 – 12 tyttöä, joilla todetaan Turner oireyhtymä.

Oireet ja löydökset

Vastasyntynyt tyttöväauva on yleensä terveen oloinen ja hyväkuntoinen, mutta voi olla hieman pienikokoinen raskauden keston nähden. Kädet ja jalkaterät voivat olla pallukkamaiset ja turvonneet. Kaulan ja niskan seudussa voidaan nähdä ylimääräiset ihopoimut (pterygium colli) ja hiusraja niskassa sijaitsee matalalla. Synnyttäminen sydänvika, useimmin aortan kurouma, havaitaan joskus jo vastasyntyneellä.

Vastasyntyneisyyskauden jälkeen, leikki- ja kouluiässä lyhytkasvuisuus tulee selkeämmin esiin ja tytön kasvukäyrä putoaa normaalikäyrästä. Synnyttäminen sydänvika voidaan huomata tässä vaiheessa. Tietyt ulkonäköpiirteet tulevat selkeämmin esiin: leveähkö rintakehä, pieni alaleuka, korkea suulaki, sijainniltaan ja muodoltaan hieman poikkeavat korvalehdet. Leikki-iässä tytöillä on lisääntynyt taipumus välikorvatulehduksiin.

Turner oireyhtymään liittyy lähes aina munasarjojen toiminnanhäiriö, sitä vaikeampi mitä täydellisempi on toisen X-kromosomin puutos. Toiminnanhäiriöstä seuraa matala naishormonituotanto ja sen seurauksena viivästynyt tai puuttuva murrosiän kehitys. Keskimäärin vain joka kolmas Turner-tyttö alkaa naisistua murrosiässä ja vain keskimäärin yhdelle 20:stä ilmaantuvat kuukautiset ilman hormonihoidoja. Toiminnanhäiriön seurauksena Turner-tyttöjen munasolujen alkiorakkulat jäävät kypsymättä ja tuhoutuvat ennen aikuisikää aiheuttaen yleensä täydellisen infertiliteetin.

Turner oireyhtymään liittyvät synnyttäiset sydänviat ovat yleensä sydämen vasemmalle puolelle sijoittuvia. Tavallisin on sydämen vasemmasta kammioista lähtevän valtasuonen eli aortan ahtauma eli koarktaatio, joka tavallisesti edellyttää leikkaushoitoa. Aortan

ahtauman ohella Turner oireyhtymään voi liittyä myös suurten verisuonien muita rakennepoikkeavuuksia, jotka ovat yleensä merkitykseltään vähäisempiä. Aorttaläppien rakenne on usein poikkeava mutta tämänkin merkitys on käytännössä vähäinen. Lisäksi oireyhtymään liittyy joskus taipumusta korkeaan verenpaineeseen.

Munuaisten ja virtsateiden synnynnäiset rakennepoikkeavuudet ovat verraten yleisiä Turner oireyhtymässä, mutta niistä ei yleensä aiheudu kliinisiä oireita. Osa näistä rakennepoikkeavuuksista saattaa kuitenkin altistaa toistuville tai pitkäaikaisille virtsatietulehduksille.

Kilpirauhasen autoimmuunitulehdus ja siitä koitua hiipivä, alkuun vähäoireinen ja siten vaikeasti, havaittava kilpirauhasen toiminnanvajausta on Turner oireyhtymässä selvästi yleisempi kuin samanikäisillä tytöillä yleensä.

Turner oireyhtymässä tavataan sekä välikorva- että sisäkorvaperäisiä kuulon alentumia. Varhaislapsuudessa tytöillä esiintyy tavallista runsaammin välikorvantulehduksia, jotka saattavat puutteellisesti hoidettuina alentaa kuuloa. Varsin merkittävä osa kuulon pulmista on luonteeltaan sisäkorvaperäisiä. Kuulotutkimuksissa nähdään tietyillä jaksolukualueilla kuulon alentumia. Niitä tavataan erityisesti puhekuuloalueella, millä saattaa olla merkitystä puheen kehityksen ja kouluoppimisen kannalta. Joskus Turner oireyhtymässä tavataan melko varhain myös tinnitusta eli korvien soimista.

Imusuonien toiminnanvajaksesta aiheutuva turvotus todetaan tavallisimmin jo vastasyntyneellä, jolloin sekä kädet että jalkaterät ovat pallukkamaisesti turvoksissa. Yleensä turvotus häviää itsestään viikkojen tai kuukausien kuluessa. Turvotustaipumus voi kuitenkin palata myöhemmin missä iässä hyvänsä. Joskus se liittyy kasvuhormoni- tai estrogeenihormonihoitoon.

Muita harvemmin Turner oireyhtymään liittyviä oireita ovat esimerkiksi silmien karsastus, luuston rakennepoikkeavuudet, taipumus selkärangan virheasentoihin (skolioosi), hampaiston ongelmat, ihon runsaahkot luomet ja joskus huomattava taipumus ylimääräisen arpikudoksen eli keloidin muodostumiseen paraneviin haavoihin. Keliakiaa esiintyy muutamalla prosentilla. Kilpirauhasen toiminnanvajaksesta lisäksi myös muita autoimmuunisairauksia, kuten sokeritautia, tulehduksellisia suolistosairauksia ja lapsuusiän nivelreumaa ilmenee tavallista useammin.

Etiologia

Turner oireyhtymän aiheuttaa useimmiten toisen naissukukromosomin totaalipuutos. Tytön kromosomistoa merkitään silloin 45XO -lyhenteellä. Joskus vain osa toisesta X-kromosomista on puutteellinen (deleetio, 46XX-). Rakenteellisissa poikkeavuuksissa kliinisten oireiden suhteen kriittinen kohta sijaitsee X-kromosomin lyhyessä haarassa Xp11.2-p22.1. Puutos voi olla tytön kaikissa soluissa, tai mosaiikkimaisesti vain osassa soluista. X-kromosomin poikkeavuudet voivat olla varsin monimuotoisia, erilaisia muunnelmia tunnetaan useita.

Diagnostiikka

Kromosomipoikkeavuus todetaan ns. tavallisessa kromosomitutkimuksessa. Kromosomit voidaan tutkia verinäytteenä, lapsivesinäytteenä tai esim. posken limakalvolta otetusta solunäytteenä. Useimmiten yksi näyte riittää, mutta joskus mosaiikkitapauksissa joudutaan harkitsemaan lisäksi esimerkiksi ihokoepalaa kromosomidiagnoosin

varmistamiseksi tai täsmentämiseksi.

Hoito ja kuntoutus

Tyttöjen lyhytkasvuisuutta voidaan sekä jouduttaa että sen avulla lisätä aikuispituutta jonkin verran. Päivittäinen pistohoito on sinänsä helppo toteuttaa ja käytännössä riskitön. Nykyään hoito pyritään aloittamaan selvissä tapauksissa varhain, siis jo leikki-iässä. Hoito jatkuu yleensä toivottuun murrosikään (12 – 14 v) saakka. Hoidon aloituksesta ja seurannasta vastaa Suomessa aina yliopistoklinikan endokrinologian yksikkö.

Puutteellista sukuhormonituotantoa voidaan myös korvata lääkehoidolla. Murrosiän varhaisvaiheessa (10 -12 v. iässä) estrogeenihoito aloitetaan annosta hitaasti nostaen. Liian varhainen tai liian suuriannoksinen estrogeenihoito voi keskeyttää pituuskasvun ennenaikaisesti ja vähentää siten aikuispituutta. Myöhemmin, yleensä 1-2 vuoden kuluttua hoidon aloittamisesta, tai aina ensimmäisen kuukautisvuodon jälkeen, hoitoon lisätään keltarauhashormoni. Tällainen estrogeeni-progesteroni-korvaushoito jatkuu läpi elämän, alkuun lastenendokrinologin ja myöhemmin gynekologin ohjauksessa.

Spontaani raskaus on mahdollinen muutamalla prosentilla naisista, mutta keskenmenon riski on heilläkin selkeästi tavallista suurempi. Jos raskaus on saatettu alkuun koeputkessa terveeltä saatua luovutettua munasolua käyttäen, onnistuu raskaus nykyisin jo yli 25 %:lla, mutta näissäkin tapauksissa keskenmenon riski on hiukan kohonnut. Tutkimusasteella on Turner-tytön omien munarakkuloiden pakastaminen syväjäähän 10-15 v iässä ja näiden munasolujen kypsyttäminen ja hedelmöittäminen koeputkessa myöhemmin. Munarakkuloiden pakastukseen saaminen vaatii kuitenkin nukutuksessa tehtävää vatsaonteloon kohdistuvaa leikkausta lapsuusiällä, ja tästä lapsettomuuden hoitomuodosta on toistaiseksi melko vähän julkaistua tutkimustietoa.

Joskus Turner oireyhtymään liittyy näönvaraisen ja avaruudellisen hahmotuksen vaikeuksia todetaan ja ne voivat aiheuttaa kouluikässä eriasteista oppimisvaikeutta, usein matematiikkaan painottuen. Toisaalta tyttöjen koulu- ja opiskelumenestystä tukevat heille tyypilliset luonteenpiirteet, ahkeruus, huolellisuus, peräänantamattomuus ja hyvät sosiaaliset taidot.

Lisätietoja:

Tukiperherekisteriä sekä ns. tukikaverirekisteriä nuorille pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

Suomen Turner-yhdistys r.y., Castreninkatu 10 A 8, 00530 Helsinki
puhelin 09-441485, 040-7377235.

www.lastenendo.sci.fi/potilaille Suomenkielinen artikkeli Turner oireyhtymästä.

www.tss.org.uk Englannin Turneryhdistyksen kotisivu, jolta löytyy varsin hyvä yhteenveto aiheesta englanniksi sekä hyviä linkkejä.

www.nlm.nih.gov/medlineplus/Turner Runsassisältöinen amerikkalainen sivusto, jolta voi ladata hyvätasoisen opaskirjaisen ja saada muuta informaatiota aiheesta.