

Om Turners Syndrom



Snif

Svenskt nätverk för information
kring fosterdiagnostik

Innehållsförteckning

Sid.

3. Om Turners syndrom

4. Den första tiden

5. Småbarnsåren

6. Skola och ungdomsåren

7. Tillväxt och utveckling

8. Vuxenliv och Fertilitet

9. Familjen/ Till föräldrar med ett barn med Turners syndrom

10. Kungskällor och länkar

Om Turners syndrom

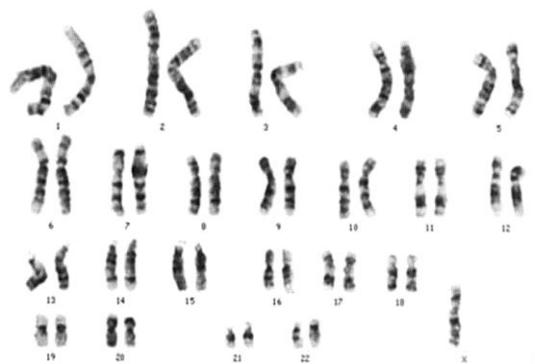
Dr Henry Turner beskrev 1938 några kvinnor som han hade mött med utebliven pubertet och kortvuxenhet. Han kom att kalla det för Turners syndrom. Den genetiska orsaken till Turners syndrom upptäcktes år 1959.

Flickor föds oftast med två X-kromosomer, men ibland saknas hela, eller delar av, den ena X-kromosomen, ett tillstånd som kallas Turners syndrom eller monosomi X. Omkring 1 flicka på 2000 föds med Turners syndrom och i Sverige idag har ca 1500 flickor och kvinnor idag denna diagnos.

Precis som andra barn har flickor med Turners syndrom styrkor och utmaningar som ingen kan förutsäga före födseln. Symtombilden hos flickor och kvinnor med Turners syndrom kan variera från i stort sett inga symtom alls till olika egenskaper, hälsoproblem och ibland inlärningssvårigheter.

Ett syndrom är ett tillstånd som kännetecknas av ett antal symtom som ofta uppstår tillsammans och orsakas av en gemensam genetisk förändring. Vissa kommer att ha fler egenskaper eller symtom än andra och det kommer att finnas en skillnad i svårighetsgraden av symtomen hos flickorna.

De flesta flickor med Turners syndrom diagnostiseras vid födseln eller under småbarnsåren, medan andra får sin diagnos senare vid exempelvis utebliven pubertet. Idag upptäcks också ganska många flickor med Turners syndrom i samband med fosterdiagnostik.



Den första tiden

Ett nyfött barn med Turners syndrom är först och främst ett barn med samma grundläggande behov av kärlek, omvårdnad, mat och sömn som alla andra spädbarn. Barnet kommer att likna sina föräldrar och syskon precis som andra barn. Många flickor med Turners syndrom diagnostiseras vid födseln. Tecken på Turners syndrom kan vara svullna fot- och handryggar men det försvinner oftast efter några månader. Flickorna har ofta något lägre födelsevikt och födelselängd än medel. Ibland har flickorna även hjärtfel. Svårigheter med näringsintag och att behålla maten är vanligt under den första tiden.

En tidig diagnos kan vara bra för att kunna planera uppföljning och om någon behandling behövs.



Småbarnsåren

Under de första åren kan flickorna ha en långsammare tillväxt än andra barn och det är ofta under den perioden som flickor diagnostiseras med Turners syndrom.

Upprepade öroninflammationer eller synproblem är vanligare hos flickor med Turners syndrom. Hörsel- och ögontester är viktiga under de första åren, precis som de är för alla barn. En tillväxtspecialist (barnendokrinolog) kan ombesörja kontroller av tillväxt, skelettavvikelser (skolios, dvs sned rygg) och hypotyreoidism (brist på sköldkörtelhormon som har betydelse för ämnesomsättningen). De flesta av dessa tillstånd kan behandlas med mediciner.

Vissa flickor med Turners syndrom har medfödda hjärtfel. Därför är ekokardiogram (ett ultraljud av hjärtat) och en utvärdering av en barnhjärtspecialist viktig. Enstaka barn kan behöva hjärtkirurgi som ofta är framgångsrik.

Flickor med Turners syndrom brukar ha några av dessa medicinska tillstånd, men sällan alla.

Nästan alla barn med Turners syndrom når utvecklingsmilstolpar som att klättra trappor och cykla, men vissa kan vara lite försenade och kan behöva stöd i sin fysiska utveckling. Vid behov finns hjälp och stöd av personal på barnhabiliteringen.



Skola och ungdomsåren

Flickorna är normalbegåvade och normalpresterande i skolan, eftersom Turners syndrom inte påverkar den generella intellektuella förmågan. Det förekommer dock att en del flickor har problem med rumsuppfattning och matematik, men det är inget som i vanliga fall kommer att påverka deras möjlighet till att leva självständigt, till att studera eller arbeta.

Vissa flickor med Turners syndrom har dock inlärningssvårigheter inom vissa områden. Flickor med Turners syndrom som har inlärningssvårigheter kan behöva en neuropsykiatrisk utredning, inklusive en utvecklings- och begåvningsbedömning, beroende på ålder, för att ta reda på om de behöver extra hjälp på vissa områden. De har ibland svårigheter med matematik, hand-ögonkoordinering, problemlösning och arbetsminne. De kan också behöva mer tid att lära sig vissa begrepp. Dessa funktionshinder kan behandlas med olika typer av terapi, samt med stöd av specialundervisning och andra tjänster i skolan.

Kommentar kring vuxna personer med Turners syndrom:

Många beskrev att de behövt mycket muntlig, strukturerad information med en sak i taget och mycket praktisk övning under skoltiden.

Det är bra att få träna medan någon står bredvid och det är viktigt att alltid gå från konkret till abstrakt.

En liten minoritet av flickor med Turners syndrom kan ha mer betydande inlärningssvårigheter och kan behöva mer stöd i skolan för att nå självständighet.

Flickor med Turners syndrom har också högre sannolikhet för ADHD, vilket innebär att de kan vara mycket aktiva eller passiva, ha svårt att planera och organisera sin vardag, samt att vara koncentrerade och uppmärksamma. ADHD har dock ingen inverkan på deras intellektuella förmåga. Om behandling behövs är den densamma som för andra barn med ADHD



Tillväxt och utveckling

Utan behandling tenderar de flesta flickor och kvinnor med Turners syndrom att vara kortare än genomsnittet.

Barnets tillväxt måste följas upp regelbundet under tidig barndom. Om tillväxten försenas bör en barnendokrinolog träffa barnet för att ta ställning till eventuell behandling med tillväxthormon. De flesta flickor med Turners syndrom får tillväxthormon. Behandling kan ges från ca 3-6 år om diagnos är fastställd och anpassas sedan individuellt. Behandlingen fortsätter tills man har vuxit klart. Tidiga behandlingar har gjort det möjligt för flickor med Turners syndrom att uppnå en normal vuxenlängd.

De flesta flickor med Turners syndrom behöver även medicinering för att starta och slutföra puberteten. Om en flicka inte startar puberteten spontant, kan hon vanligtvis få kvinnligt könshormon från ca 11-12 år (östrogenersättning) - när puberteten vanligtvis börjar för de flesta flickor. Dessa hormoner kan hjälpa flickor med Turners syndrom att genomgå kroppens vanliga förändring till ungdomar, d v s utveckla bröst och så småningom börja att menstruera. Hormoner brukar tas under hela det vuxna liv under åren när de flesta kvinnor har sina menstruationer.

Med den behandling som ges idag kan kvinnor med Turners syndrom vanligtvis bibehålla en god hälsa och aktiv livsstil, liksom de flesta andra människor. Medan hälsoproblem, såsom svåra hjärtfel, kan orsaka en tidigare död hos ett fåtal, lever de flesta kvinnor med Turners syndrom länge.



Vuxenlivet/Fertilitet

Nya behandlingar har hjälpt de flesta med Turners syndrom att bli längre, genomgå puberteten vid en normal tid och få hjälp med planering för en familj. De kan också hålla sig friska med bra vård, precis som alla andra. Dessutom kan de få stöd i skola/högskola/universitet för eventuella inlärningssvårigheter. Om en flicka med Turners syndrom kämpar med sociala färdigheter kan psykologiskt stöd också vara till hjälp.

Kommentarer kring vuxna personer med Turners syndrom:

Man umgicks med vänner och familj på samma sätt som de flesta andra människor men föredrog få och nära kompisar framför fler ytliga kontakter.

Vissa deltagare upplevde att de ibland blev tjatiga, kunde älta, tolka in och analysera i kontakten med andra människor.

Många flickor och kvinnor med Turners syndrom lever ett gott liv, gifter sig, bildar familj studerar och arbetar som övriga kvinnor i befolkningen. De flesta vuxna med Turners syndrom lever självständigt och många kvinnor med Turners syndrom har framgångsrika karriärer inom många olika områden.

En studie om livskvalitet från Sahlgrenska akademien i Göteborg visade att majoriteten är nöjda med sitt liv.

Alla hade egna lägenheter, några var gifta eller sambo och beskrev sitt vardagsliv liknande det som de flesta vuxna har.

Påfallande många var intresserade av heminredning, färg, form och kläder.

De flesta kvinnor med Turners syndrom har en fungerande livsmoder, men deras äggstockar brukar inte producera ägg. Hormoner hjälper flickor med Turners syndrom att nå pubertet och menstruera, men hormoner återställer inte förmågan till ägglossning eller att producera ägg. Av denna anledning behöver kvinnor med Turners syndrom vanligtvis prata med en läkare om olika alternativ om de vill ha en familj. Viktigt att veta är att med hjälp av behandling med tillväxthormon och könshormoner lever flickor och kvinnor med Turners syndrom idag ett helt vanligt liv med möjlighet till ett normalt samliv med en partner. Sedan 1 januari 2003 är äggdonation vid befruktning utanför kroppen, så kallad IVF-teknik, tillåtet i Sverige. Det ger allt fler kvinnor med Turners syndrom en chans att bli gravida. Inför graviditetsplanering görs alltid en bedömning av hjärtfunktionen. Är hjärtfunktionen normal följs kvinnan noggrant med fler hjärtundersökningar under graviditeten. Om hjärtfunktionen är nedsatt avråds kvinnan ibland från att genomgå en graviditet med hänsyn till att det kan utgöra en för stor risk.



Familjen/Till föräldrar med ett barn med Turners syndrom

Att få ett barn eller syskon är en stor glädjekälla, med eller utan ett syndrom. En del barn med Turners syndrom växer upp och utvecklar mer eller mindre symtom kopplat till syndromet och medan andra inte utvecklar några av dessa symptom. Får man en tidig diagnos och kommer i kontakt med en läkare, så är man som förälder bättre förberedd för att möta barnets behov. Med den kunskap och information som finns att tillgå, så kan man på ett bra sätt ge sitt barn den hjälp och det stöd som behövs. Det är viktigt att som förälder kunna känna sig trygg i sin föräldraroll och ta tillvara barnets möjligheter och egenskaper. Tänk på att ditt barn är unikt, med eller utan en Turner-diagnos. Beskedet om diagnosen Turners syndrom till föräldrarna och så småningom till flickorna leder till en mängd funderingar och ofta oro inför framtiden. Det psykosociala omhändertagandet av hela familjen är därför av stor betydelse.

God kunskap om de psykologiska problem som kan uppstå, underlättar också skolarbetet, kamratkontakten och steget in i vuxen världen.

Familjer är en viktig källa till vård, stöd och styrka för en flicka med Turners syndrom precis som den är för alla barn. Föräldrar kan hjälpa sin dotter att förstå hennes diagnos genom att prata om tillväxt, pubertet och fertilitetsproblem när hon är redo. Det kan också vara av stort värde för flickorna och deras familjer att få kontakt med svenska Turner-föreningen för att få kontakt med andra personer i samma situation (se kontaktuppgifter i länklistan).

Föräldrar är ofta oroliga över hur och när de ska närma sig dessa diskussioner, men diskussionen uppkommer nästan alltid som en del av det dagliga livet. Flickor brukar ställa frågor baserat på deras ålder, världen runt dem och vad som händer med deras vänner. Föräldrar kan svara med hjälp av åldersanpassat språk och detaljer. Om flickor uppmuntras att vara öppna, är de mer benägna att diskutera eventuella problem med familjen och känner sig på så sätt mer självsäkra.

Eftersom vissa flickor med Turners syndrom kan ha svårt att förstå sociala signaler (som hur man inleder en konversation), kan föräldrarna behöva få extra hjälp för att stödja döttrarna så att de ska kunna utveckla och öka sina sociala färdigheter. Med stöd efter behov hittar kvinnor och flickor med Turners syndrom vänner precis som andra och kan njuta av meningsfulla relationer.

Kunskapskällor och länkar

Svenska Turnerföreningen

www.turnerforeningen.se

Snif – Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik

www.snif.one

1177- Turners syndrom

<https://www.1177.se/Fakta-och-rad/Sjukdomar/Turners-syndrom/>

Vårdprogrammet för Turners syndrom

https://www.internetmedicin.se/material/Turners_vardprogram_2012.pdf

Ågrenska

www.agrenska.se

Barn- och ungdomshabilitering

<https://www.1177.se/Tema/Barn-och-foraldrar/Barn-i-varden/Barn-med-funktionsnedsattning/>

Barn--och-ungdomshabilitering/

Snif tackar Svenska Turnerföreningen samt Ågrenska för delaktighet i arbetet med utvecklingen av denna broschyr genom att granska och ge synpunkter på texten.

Om Snif

Snif (Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik) bildades under våren 2015 för att skapa ett samarbete mellan flera olika relevanta professioner och intresseorganisationer. Snif har representanter från Svenska Downföreningen, Riksförbundet FUB, mödrahälsovården, samt gynekolog, genetiker, genetisk vägledare, fostermedicinare, etiker och en representant från Centrum för sällsynta diagnoser. En representant från Smer, statens medicinsk-etiska råd, har granskat texten till denna informationsbroschyr.

Målet för Snif är att verka för en jämlik tillgång till neutral och högkvalitativ information, kunskap och kommunikation kring fosterdiagnostik. Vi vill också bidra till att det etiska samtalet kring dessa frågor hålls levande i samhället. I vårt arbete ingår också att skapa relevant och uppdaterad skriftlig information relaterat till fosterdiagnostik, som kan användas oberoende var i landet man bor.

Målgruppen för denna broschyr är blivande föräldrar, profession och andra intresserade personer.

Broschyren ger en generell, kortfattad och faktabaserad översikt om vad Turners syndrom är och vad det kan innebära. Informationen ska inte användas som medicinsk utvärdering. Alla beslut avseende patientens vård och omvårdnad ska diskuteras med vårdgivaren.