Historie/baggrund

Syndromet er opkaldt efter Dr. Henry Turner, der i 1938 identificede 8 kvinder med fælles karakteristika, der blandt andet indbefattede manglende kønsudvikling, hvor han begyndte med østrogenbehandling. I 1959 opdagede Dr. C. E. Ford den kromosomale baggrund til Turner Syndrom. Der menes at være beskrevet tilfælde af Turner Syndrom tilbage til 1700-tallet.

Årsagen til Turner Syndrom

Det er afvigelser i X-kromosomet, der indbefatter hel eller delvis mangel af det ene X-kromosom (kromosom nr. 45), det vil sige kønskromosomerne. Disse bærer arveanlæg for forhold vedrørende udvikling af æggestokke, kønshormonproduktion og legemelig kønsudvikling i det hele taget. Denne afvigelse kan også forekomme delvis i nogle af cellerne kaldet '*Mosaik Turner'*, hvorved syndromet kommer mindre til udtryk.

Hyppigheden af Turner Syndrom

Hyppigheden af Turner Syndrom er ca. 1 pr. 2.500 pigefødsler — d.v.s., at der i Danmark er ca. 1.300 piger/kvinder med Turner Syndrom. Der er i dag registreret ca. 800 med Turner Syndrom i Danmark

De vigtigste kendetegn

Lav vækst

Ubehandlet er sluthøjden ca. 20 cm lavere end den gennemsnitlige kvindelige højde.

Behandling : Ved behandling med væksthormon kan højden forøjes med 5-10 cm om året.

Manglende produktion af kønshormoner

Dette resulterer i en manglende pubertetsudvikling, barnløshed og en senere psykisk modning.

Behandling: Behandling med kønshormonerne østrogen og progestaron hjælper på den fysiske og psykiske modning.

Barnløshed

Manglende udvikling af æggestokke , medfører at ca 90 % af piger med Turner Syndrom er ufrivillig barnløe.

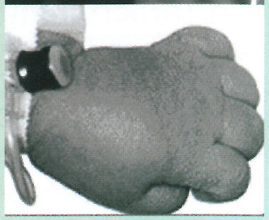
Behandlinng: Ved barnløshed er der mulighed for ægdonation eller adoption.

Halsvingedannelse

Ca. 25% af piger/kvinder med Turner Syndrom har medfødte hudfolder på halsen (tyrenakke).

Behandling: Dette er kosmetisk og kan korrigeres kirurgisk.

Hævede hånd– og fodrygge



Ved fødslen kan der ved ca. 25 % af pigerne ses en pudeformet hævelse på hånd– og fodryggen, som er relateret til lymfesystemet.

Behandling: Denne problemstilling vokser pigerne i de fleste tilfælde fra i løbet af de første leveår, men den kan vende periodevis tilbage.

Trivselsproblemer

Ca. 50% af nyfødte med Turner Syndrom har trivselsproblemer i deres to første leveår med gylpen, opkastninger og manglende appetit.

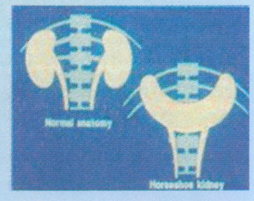
Behandling: Disse problemer forsvinder ofte af sig selv i løbet af de to første leveår.

Øreproblemer

Hos ca. 60% af alle kvinde med Turner Syndrom ses gentagende mellemørebetændelse i deres opvækst, hvilket kan give en markant hørenedsættelse. Hørenedsættelse ses hos ca. 30% af piger og kvinder med Turner Syndrom. Hyppigheden stiger med alderen.

Behandling: Mellemørebetændelsen behandles med pencilin og evt. dræn. Hørenedsættelsen kan afhjælpes med et høreapparat, samt diverse andre hjælpemidler.

Nyremisdannelser



Ca. 10% af piger og kvinder med Turner Syndrom har en hesteskoformet nyre.

Behandling: Denne giver normalt ikke lægelige problemer.

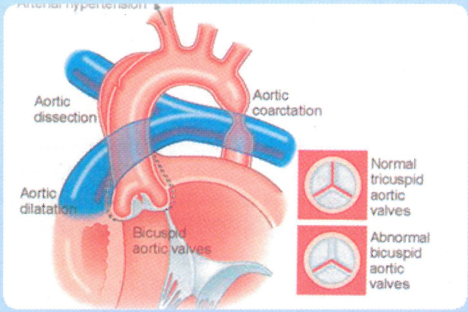
Munden/ganen

Hos ca. 35% kan der ses en tendens til en høj og smal gane, hvilket kan give sutte– og tandstillingsproblemer.

Behandling: Det kan blive nødvendigt med tandretning

Medfødt hjertefejl

Ca. 25% af Turnerpiger er født med en hjertefejl. Der er typisk tale om:

- Bicuspid aorta valva (en kun todelt hjerteklap). Ca. 16% har en todelt hjerteklap.
- Coarctatio aorta (hovepulsåren er forsnævret) ca. 11% har en indsnævring.
- Aneurisme (en udposning på en pulsåre) ca. 3-13% har en udposning.
- Forhøjet blodtryk. Ca. 25% af de voksne Turner kvinder har for højt blodtryk.

Behandling: Det er vigtigt at disse hjertefejl opdages og behandles, da de med tiden kan føre til Aorta dissection. såfremt det er nødvendigt, kan en operation foretages med et godt resultat. På grund af disse hjertefejl , og tendens til for højt blodtryk, kan det i mange tilfælde være nødvendigt at behandle med blodtryksænkende medicin. Disse problemer kan også opstå senere i livet.