

Turners syndrom, vuxenvistelse

Dokumentation nr 649



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

TURNERS SYNDROM

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangerar Ågrenska drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffar andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med vuxenvistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Turners syndrom berättar en av deltagarna om sina erfarenheter. Personen i intervjun har i verkligheten ett annat namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Kerstin Landin-Wilhelmsen, professor och överläkare på Sektionen för endokrinologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Inger Bryman, docent på Gyn- och reproduktionsmedicin vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Sofia Thunström, överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Marizela Kljajic, överpsykolog på enheten för plastikkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Åsa Bonnard, överläkare på Medicinska enheten för öron, näsa, hals, hörsel och balans vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

Medverkande från Mun-H-Center

Annette Carlsson, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Røjvik, senior rådgivare

Anna-Karin Björnström, koordinator

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	agrenska@agrenska.se

Innehåll

Turners syndrom i ett livsperspektiv	6
Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen:.....	10
Kristin är 44 år och har Turners syndrom	11
Gynekologi och fertilitetsaspekter	12
Frågor till Inger Bryman:.....	15
Tonåren tuffa för Kristin.....	16
Hjärt- och kärlpåverkan.....	17
Frågor till Sofia Thunström:.....	19
Psykologiska aspekter	20
Frågor till Marizela Kljajić	22
Kristin är inspirerad att hjälpa andra.....	23
Öron och hörselproblem.....	24
Frågor till Åsa Bonnard:	27
Hörseln är största bekymret för Kristin idag.....	27
Att vara vuxen och leva med Turners syndrom	28
Munhälsa	31
Stöd i samhället	33
Frågor till Louise Jeltin:	35
Svenska Turnerföreningen.....	36
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	37
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	38

Turners syndrom i ett livsperspektiv

– Jag har följt kvinnor med Turners syndrom i nästan hela mitt yrkesverksamma liv och det är glädjande att se att de bara blir friskare och friskare. Det säger Kerstin Landin-Wilhelmsen som är professor och överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Turners syndrom (TS) drabbar enbart flickor eftersom orsaken är en förändring på hela eller delar av den ena X-kromosomen. Det leder till kortväxthet samt att flickan inte kommer in i puberteten på naturlig väg. Varje år föds mellan 40 och 50 personer med TS i Sverige vilket innebär 1/2500 födda flickor. Idag känner man till cirka 1800 kvinnor med TS i landet.

Historik

Namnet Turners syndrom kommer från den amerikanska endokrinologen Henry Turner som 1938 rapporterade om sju kvinnor som han hade mött med utebliven pubertet, kortvuxenhet och de veck på halsen som är typiska för TS. Syndromet har dock varit känt längre än så. Redan på 1700-talet omnämndes syndromet av den italienska läkaren Giovanni Morgagni. Den svenska genetikern Jan Lindsten vid Karolinska Institutet i Solna beskrev långt senare mosaikens betydelse vid TS.

Orsak

Människan föds normalt med 23 par kromosomer (46 stycken). Ett av paren är könskromosomerna, de som gör att vi utvecklas till flickor eller pojkar. Flickor har normalt två X-kromosomer och pojkar en X-kromosom och en Y-kromosom. Flickor med TS saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen. En X-kromosom har en lång och en kort arm och på den korta armen sitter gener som styr bland annat längd och pubertet. När X-kromosomen saknas växer inte flickan normalt och kommer inte in i puberteten. Äggstockarna producerar inte ägg och kvinnor med TS blir i allmänhet inte gravida på naturlig väg.

Om en av X-kromosomerna saknas helt kallas tillståndet för *monosomi*. Den variant av TS där flickorna har kvar en X-kromosom och delar av den andra kallas för *mosaik*. Mosaik innebär också att flickor kan ha två X-kromosomer i en cell och bara en i andra celler. – Kromosomavvikelsen finns alltså i olika stor omfattning. Den som har en liten förändring eller deletion, får färre symtom och kan ibland få en spontan pubertet och ha möjlighet att få barn på naturlig väg.

Studier visar att det också finns de som får sin diagnos först långt in i vuxenlivet, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnos

Vanligast är att diagnosen ställs vid födseln. Nästan hälften av alla fall upptäcks då. Tydliga tecken på TS är svullna fot- och handryggar, något kortare födelselängd (cirka 49 centimeter), något lägre födelsevikt (ungefär tre kilo) samt hjärtfel (förträngning av stora kroppspulsådern är vanligt). En del har utseendemässiga kännetecken med koppformade öron, ett veck i ögonvrån, liten underkäke, hög och smal överkäke samt hudveck på vardera sidan om halsen. Uppfostringsvårigheter är också vanligt.

– Om en flicka föds med några av de här tecknen ska klockor ringa och läkaren göra en kromosomundersökning, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

En tredjedel av flickorna får sin diagnos innan tioårsåldern ofta på grund av att de avstannar i längden. Cirka 15 procent upptäcker att något inte stämmer när de inte kommer in i puberteten och ett fåtal får en diagnos först som vuxna.

– Ju tidigare diagnos desto bättre för behandlingarnas skull, men oavsett när det sker är det viktigt för den enskilda kvinnan att få en diagnos, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnosen ställs med hjälp av ett blodprov där kromosomerna kontrolleras i de vita blodkropparna. Det går också att med en spatel ta ett prov på munslemhinnan och kontrollera cellerna där. Medelåldern för diagnos när det gäller monosomi (en X-kromosom) är tio år. Vid mosaik (då även delar av den andra X-kromosomen finns kvar) får kvinnan en diagnos vid i genomsnitt 18 år års ålder.

Symtom

Några vanliga kännetecken för TS är:

- kortvuxenhet, 80–90 procent
- hypertoni (høgt blodtryck) och hjärtfel, 20 procent
- bristande funktion hos äggstockarna (ovarialsvikt), 90 procent
- hörselnedsättning
- osteoporos och frakturer, 50 procent
- hypotyreos, 30–50 procent
- nedsatt visuospatiell förmåga (orienteringsförmåga)

Behandling och uppföljning

Sedan mer än 25 år tillbaka finns det ett nationellt vårdprogram för kvinnor med TS som används vid sex universitetssjukhus i landet. På

de olika Turnercentrena träffar kvinnorna ett vårdteam med viss regelbundenhet. Däremellan går de på kontroller på hemorten.

– Kvinnor mer TS får samma form av uppföljning och gruppen blir bara friskare, sannolikt tack vare tidigt insatta åtgärder, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

I det nationella vårdprogrammet på Turnercentren ingår regelbundna kontroller hos många olika specialister, bland annat gynekolog, endokrinolog, hjärtläkare och öronläkare.

Endokrinologi – hormonbehandling

Nästan hälften av alla kvinnor med TS har en underfunktion i sköldkörteln, hypotyreos. Då tillverkar kroppen inte hormonet tyroxin i tillräcklig omfattning, utan det måste ges som tillskott. Hormonet ges i tablettform (Levaxin) med bra resultat. Med stigande ålder ökar risken för hypotyreos. Därför ska man fortsätta att årligen ta prover av fritt T4 och TSH för att kontrollera sköldkörtelns funktion. Även blodtryck och vikt är viktiga att kontrollera eftersom det kan ge indikation på en underfunktion.

– Jag vill poängtera vikten av att ta prover eftersom hypotyreos är vanligt förekommande i befolkningen generellt och ökar med stigande ålder, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Läs mer om hormonbehandlingar på sidan 11

Hjärtfel

Var femte kvinna med TS har ett medfött hjärtfel som upptäcks vid födseln. Det finns också en något ökad risk för att få en plötslig aortadissektion.

Läs mer om hjärtat på sidan 16

Bentäthet

När det gäller risken för osteoporos (benskörhet) kan kvinnor med TS delas in i två grupper, en yngre och en äldre. Den yngre gruppen har behandlats med tillväxthormon vilket kom som läkemedel på mitten av 1980-talet. De äldre har inte fått någon sådan behandling under sin uppväxt. Eftersom både tillväxthormon och östrogen har en god effekt på bentätheten har de yngre kvinnorna en lägre risk för att utveckla osteoporos. De som inte har fått tillväxthormon i barndomen respektive östrogen kontinuerligt bör regelbundet kontrollera skelettet genom DXA, så kallad bentäthetsmätning.

– Tillväxthormonbehandling och östrogenersättning samt benspecifik behandling har minskat andelen frakturer hos kvinnor med TS under 35 år i Sverige. Preliminära studier visar att idag har befolkningen i

stort fler frakturer än kvinnor med TS, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Kerstin Landin-Wilhelmsen poängterar även sinnenas betydelse för balans och falltendens samt i förlängningen risken för frakturer.

– Gruppen med TS som har hörapparat har fler frakturer än de som inte har hörapparat. Nedsatt hörsel och dålig balans innebär en stor risk för att ramla oavsett om man har osteoporos och TS eller inte, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Andra prover

Kvinnor med TS bör regelbundet kontrollera levern. Enzymnivåerna i levern kan vara förhöjda. Det beror troligtvis på en ökad fettilagring av kolesterol.

– Det här hänger sannolikt ihop med genetiken, men det går att normalisera levervärdena genom att gå ner i vikt. Det kan leda till att kolesterolnivåerna sjunker och därmed kan normaliseras, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Det finns även en ökad risk för autoimmunitet vid TS. Autoimmunitet är när immunförsvaret med hjälp av antikroppar angriper kroppens egen vävnad, vilket kan yttra sig som sjukdomar, till exempel celiaki (glutenintolerans) och hypotyreos (sköldkörtelsjukdom).

I länder som Danmark och USA har man sett en ökad frekvens av diabetes bland kvinnor med TS.

– Vi ser dock inte att diabetes är vanligt vid TS i Sverige vilket troligtvis hänger samman med att kvinnor med Turner i Sverige oftast inte har fetma, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Vitamin B12-brist är vanligare vid TS och bör kontrolleras. B12 behövs för att kroppen ska bilda röda blodkroppar. Vitamin B12 är även viktigt för nervbanorna och känsel i fingrar och fötter.

– Vitamin B12-brist diagnostiseras genom blodprov. Gastroskopi rekommenderas för att fastställa celiaki, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Livskvalitet

I en studie gjord vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg ställdes frågor till 178 kvinnor med TS om livskvalitet. Svaren jämfördes med friska kvinnor i motsvarande ålder. Grupperna uppvisade ingen skillnad i självskattad livskvalitet. De flesta är nöjda med sina liv. Studien följdes upp efter 20 år och uppföljningen visade att de med medfödda hjärtfel respektive hörapparat skattade livskvaliteten som sämre än de utan dessa problem.

– De som hade en hörselnedsättning uppgav att de ofta kände sig socialt isolerade och var missnöjda med det. Troligen är det så hos

alla i befolkningen som får nedsatt hörsel med stigande ålder. Hörselnedsättningen drabbar dock kvinnor med TS redan i unga år, varför det påverkar större delen av livet, såväl yrkeslivet som därefter, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Uppföljning av dödsorsaker

En uppföljning av kvinnor som varit inskrivna på Turnercentrum i Göteborg visar att 10 av 202 kvinnor har avlidit. Dödsorsakerna har varierat och motsvarar de i befolkningen som helhet såsom stroke, hjärtinfarkt, sepsis, leversvikt och bilolycka. Sofia Thunström leder för närvarande en studie om aortadissection som dödsorsak vid TS.

Rekommendationer i vuxenlivet

- noggrann hjärt-kärlutredning särskilt om, vid och under graviditet
- blodtrycket rekommenderas att ligga under målblodtrycket för befolkningen som helhet
- hjälpmedel för att förbättra hörseln och fysisk träning för att få balans och muskelstyrka rekommenderas
- fortsatt östrogenbehandling
- övervikt bör undvikas
- regelbundna blodprovs- och läkarkontroller varje till var 5:e år beroende på behov

Vårdprogrammet för Turners syndrom finns att läsa på svenska och engelska på internetmedicin.se

Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen:

Kan kvinnor med TS få både hypertyreos och hypotyreos?

– Ni kan få båda men hypotyreos är vanligare än i övriga befolkningen.

Om man har låg bentäthet har man då osteoporos?

– Om det går under minus 2,5 på en skala har man osteoporos.

Jag fick anabola steroider istället för tillväxthormon, vad kan man säga om det?

– Det användes innan tillväxthormonet kom. Det är det manliga könshormonet och det har sannolikt byggt upp skelettet lika bra även om det inte har haft samma effekt på kroppslängden.

Jag får fula ärr, beror det på TS?

– Ja, det finns beskrivet. Det kallas för keloid och kan vara misspydande. Berätta för vårdpersonalen att du har risk för keloid vid

ärrbildning. Om du behöver ta bort födelsemärken, särskilt i ansiktet och på överkroppen, ska du be att få göra det hos en plastikkirurg.

Kristin är 44 år och har Turners syndrom

Turners syndrom har påverkat Kristin olika mycket i olika skeden av livet. Att vara kort, ta olika hormonpreparat och den ofrivilliga barnlösheten har präglat henne, men inte i lika hög grad som hennes envishet, vilja att hjälpa andra och förmåga att se positivt på tillvaron.

Redan när Kristin föddes reagerade hennes mamma på att något inte stod rätt till, men hon fick inget gehör hos sjukhuspersonalen. Istället var det när Kristins tillväxtkurva började avvika som en utredning sattes igång. Hon var i sjuårsåldern när hon fick diagnosen Turners syndrom. Då, i slutet av 1980-talet, hade man nyligen börjat introducera tillväxthormonbehandling till flickor med TS. En av landets mest framstående specialistläkare kom till Kristins hemort och ville att hon skulle ta en spruta varje dag. Eftersom behandlingen var ny krävdes tillstånd från Socialstyrelsen. Kristin, som inte själv upplevde att hon var särskilt mycket kortare än andra i sin ålder, vägrade. Ett par år senare började hon mellanstudiet och hade då en del lektioner på en större skola.

– Det var första gången jag kände mig kortare än alla andra. Då kände jag att nu vill jag ha tillväxthormon, så jag skrev ett brev till socialministern, säger Kristin.

Hon fick svar från ministern efter en tid. Det krävdes flera tillstånd och specialistvård så Kristin och hennes mamma fick åka till Göteborg. Kristin var inlagd en vecka. Då var hon tio år.

– Därefter tog jag en spruta om dagen och nivåerna kontrollerades på hemsjukhuset var tredje månad. En gång om året fick vi åka till Göteborg och ta fler prover, det minns jag som väldigt festligt, säger Kristin.

Kristin var ett öronbarn och hade ständiga inflammationer och rör i öronen vilket var ett stort bekymmer i barndomen. När hon började i en ny klass gick hon fram och presenterade sig. Hon berättade att hon hade TS och tog tillväxthormon.

– I början fick jag öva på att ge sprutor till dockor och apelsiner. Det var rätt tufft att min mamma ville att jag skulle ta alla mina sprutor själv men idag är jag glad för det eftersom det gjorde mig mer självständig. Som barn trodde jag att sprutorna skulle göra mig

jättelång. Jag blev 153 centimeter och dessutom har jag nog krympt någon centimeter med åldern, säger Kristin.

Gynekologi och fertilitetsaspekter

– Äggstocksfunktionen saknas eller är nedsatt hos kvinnor med Turners syndrom, vilket för de flesta påverkar möjligheterna till spontan graviditet. Det säger Inger Bryman som är pensionerad docent vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Den kvinnliga könskromosomen X består av en kort och en lång arm. På båda armar finns gener som påverkar äggstocksfunktionen och därmed också könshormonproduktionen. Hur dessa påverkas vid TS beror på vilka delar av X-kromosomen som saknas. De enskilda generna kan vara aktiva och därmed ha effekt, men de kan också vara inaktiva och därmed inte ha effekt på äggstocksfunktionen. Vid mosaik kan kromosombilden se olika ut i olika delar av kroppen.

Äggstockar

Bland de kvinnor som diagnostiseras med Turners syndrom i vuxen ålder är det vanligt att få tidig ovarialsvikt vilket ofta visar sig som en avstannande menstruation. Även vid upprepade missfall diagnostiseras en del kvinnor med TS.

– Ofta är det personer med mosaik som får diagnos senare i livet eftersom symtomen många gånger är lindrigare, säger Inger Bryman.

När en flicka blir till bildas äggen i äggstockarna, vilka är en förutsättning för framtida graviditet. Vid TS minskar antalet ägg i äggstockarna redan under fosterlivet. Därför finns redan vid födseln färre ägg än normalt.

– Hur många ägg som finns när en flicka föds varierar troligen utifrån kromosombilden. De med lindrigare kromosomförändringar har ibland fungerande äggstockar och ägg kvar, säger Inger Bryman.

Pubertetsinduktion

80–85 procent av alla flickor med Turners syndrom saknar normal äggstocksfunktion och könshormonproduktion. Det innebär att det inte sker någon pubertetsutveckling, kvinnan får ingen ägglossning och ingen menstruation.

– Kvinnan får en liten livmoder och kan inte bli spontant gravid, säger Inger Bryman.

Som behandling för att starta puberteten (pubertetsinduktion) används därför det kvinnliga könshormonet östrogen i mycket låga

doser. Kroppen förändras med rundare former och brösttillväxt. Livmoderslemhinnan byggs på och för att slemhinnan ska stötas av behövs gestagen (gulkroppshormon) så att det blir en blödning.

- Det är viktigt att få östrogen- och gestagenbehandling under större delen av livet. Behandlingen behövs både för att få menstruation och för att möjliggöra fertilitetsbehandlingar. Man vet även att könshormonerna har betydelse för sexualitet och livskvalitet, säger Inger Bryman.

Östrogen förbättrar också bentätheten, det påverkar blodfetter, hjärtkärl och kognitiva funktioner (minne och känsloliv). Viktuppgång och förhöjt blodtryck är biverkningar som kan förekomma och måste balanseras. En del upplever nedstämdhet av gestagenbehandlingen. Blodpropp och bröstcancer är mycket ovanliga biverkningar av östrogenbehandling.

- Det finns en oro för att medicinera med östrogen som måste tas på allvar, men en viktig skillnad är att här ges hormonbehandling till kvinnor som aldrig har haft en egen hormonproduktion. Riskerna för bröstcancer är väldigt små, säger Inger Bryman.

Kvinnor med TS behöver östrogenbehandling under större delen av livet. Det fasas långsamt ut när kvinnorna kommer i klimakteriet.

Fertilitet

Innan det fanns möjlighet till IVF (in vitro fertilisering kallas också provrörsbefruktning) med äggdonation var det mycket ovanligt med graviditet vid Turners syndrom.

- Det finns kvinnor med Turners syndrom som har fungerande äggstockar, ungefär fem till sju procent. De behöver tänka på att skydda sig mot oönskade graviditeter, säger Inger Bryman.

Det finns en stor erfarenhet av äggdonationsbehandlingar. Cirka en tredjedel av alla kvinnor blir gravida vid varje behandlingscykel och upp emot 70 procent har barn när de är färdigbehandlade. Behandlingsresultatet är nästan det samma för kvinnor med TS som för andra kvinnor, men med något högre risk för missfall.

Inger Bryman gjorde år 2011 en studie av 124 graviditeter hos 57 kvinnor med TS. Bland de kvinnor som blivit gravida spontant (med egna ägg) var det ungefär lika stor andel förlossningar som missfall (cirka 45 procent). De som blev gravida med äggdonation hade en högre frekvens av förlossningar (74 procent) och lägre frekvens av missfall (26 procent). Fyra av fem barn med olika missbildningar föddes efter spontana graviditeter med egna ägg.

– Detta talar för att det finns äggfaktorer eller något annat som påverkar möjligheten att få ett barn med egna ägg, säger Inger Bryman.

En orsak till den höga risken för missfall kan vara en kromosomavvikelse hos fostret. Även med ett normalt fungerande ägg kan de hormonproducerande cellerna runt om i äggstocken ha kromosomavvikelse som har betydelse för om det blir ett missfall.

Möjlig graviditet

På senare år har det tillkommit behandlingsmöjligheter för de som har fungerande äggstockar där man fryser in obefruktade ägg. Denna frysteknik gör det möjligt att befrukta äggen efter upptining så att man kan använda dem för IVF-behandling. Även frysning av befruktade ägg samt äggstocksvävnad är möjligt. Detta kallas för fertilitetsbevarande åtgärder.

– Vid en IVF-behandling sker själva befruktningen av ägget med mannens spermier utanför kroppen för att sedan sättas tillbaka in i kvinnans livmoder. Man gör på samma sätt även vid äggdonation, säger Inger Bryman.

För de kvinnor som inte har fungerande äggstockar finns det möjlighet till äggdonationsbehandlingar. Det blev tillåtet i Sverige 2013. Cirka en tredjedel av alla kvinnor blir gravida vid varje behandlingscykel och 65 till 70 procent har barn när de är färdigbehandlade efter upp till tre behandlingscykler. Behandlingsresultatet är nästan det samma för kvinnor med TS som för andra kvinnor, men med något högre risk för missfall.

– För kvinnor med Turners syndrom är det viktigt att vara tidigt ute och inte vänta för länge om man vill bli gravid, säger Inger Bryman.

Det är också vanligare med komplikationer vid graviditeter för kvinnor med TS. Alla graviditeter bör betraktas som riskgraviditeter. Det är vanligare med blodtryckskomplikationer och kvinnorna förlöses ofta med kejsarsnitt. Barnen föds oftare något för tidigt men med förväntad längd och vikt. Missbildningar är något vanligare än i övriga befolkningen. Det finns också en förhöjd risk för hjärt-kärlkomplikationer och risk för aortadissektion.

– Risken för dödsfall har beräknats till cirka två procent. Vi rekommenderar därför att man gör en hjärt-kärlutredning inför en assisterad befruktning. Vi avråder kvinnor med hjärtavvikelse från att bli gravida, säger Inger Bryman.

Frågor till Inger Bryman:

Kan Novofem fungera som preventivmedel?

– Det är ett substitutionspreparat som möjligen kan minska andelen ägglossningar men jag skulle inte kalla det för ett preventivmedel.

Hos vilka kan man plocka ut och frysa in ägg?

– Det behöver vara flickor som har tecken till pubertet. Det ska alltså finnas förutsättningar för en fungerande äggproduktion.

Hur vet man vem som har fungerande ägg att spara?

– Det är alltid svårt att förutsäga. Om en kvinna har kromosomal mosaicism och menstruerar kan det vara möjligt och man kan försöka. Man kan i dessa fall även ta hormonprover för att bedöma äggstocksfunktionen och äggreserven i äggstockarna.

Har mina syskon en ökad risk att få barn med TS?

– Vi vet inte riktigt men det finns ingenting som talar för det.

Ska man sluta med östrogen för att undvika bröstcancer?

– Nej, det ska man inte. Risken för bröstcancer förefaller vara mycket låg hos kvinnor med Turner i den patientgrupp vi studerat i Sverige.

Är det möjligt att göra en äggdonationsbehandling även om man inte har en partner?

– Det är möjligt att göra en dubbeldonationsbehandling sedan ett par år tillbaka. Det innebär att man genomgår en IVF-behandling med både donerade ägg och spermier.

Tonåren tuffa för Kristin

Under tonåren kände sig Kristin annorlunda. Hennes jämnåriga vänner fick hår i armhålorna, bröst och menstruation. Hon skulle börja ta östrogen för att komma in i puberteten men väntade så länge som möjligt för att kunna växa mer på längden. I samband med diskussionerna om pubertet började hon fundera på barnlöshet.

– Det var i samma veva som det diskuterades mycket kring äggdonation som inte var tillåtet då. Jag har alltid varit barnkär och visste redan tidigt att jag ville ha barn. Jag brottades med känslor som att jag var annorlunda och vem skulle någonsin vilja vara med mig. Samtidigt tänkte jag att det löser sig på något sätt, kanske genom äggdonation eller adoption. Jag har alltid levt i nuet och tar dagen som den kommer, säger Kristin.

De många resorna till Göteborg och alla läkarbesök innebar mycket tid tillsammans med mamman som i de flesta fall följde med. De två delade motgångar och sorg.

– Jag tror att min sorg även blev en sorg för mamma. Hon ville ju inget annat än att jag skulle må bra. Nu senare i livet kan jag känna att vi skulle pratat lite mer om det, säger Kristin.

När Kristin var 11 år var hon på läger på Ågrenska och träffade för första gången fler tjejer med TS.

– Det var fantastiskt att få träffa andra. Vi fick direkt en gemenskap och flera har jag haft kontakt med genom livet. När vi träffas är det alltid trevligt. Jag tror också att det var bra för oss som familj. Jag, mamma, storsyster och lillebror åkte. Det var viktigt för oss alla, säger Kristin.

Hjärt- och kärlpåverkan

– Uppemot hälften av kvinnorna med Turners syndrom föds med hjärtfel. Vanligast är att ha en bikuspid aortaklaff. Det säger Sofia Thunström som är överläkare på Klinisk genetik och forskar om Turners syndrom och hjärt-kärlpåverkan.

Bikuspid aortaklaff

Vid bikuspid aortaklaff består klaffen av två segel istället för tre, vilket är det normala. Det förekommer hos 25–40 procent av de med TS jämfört med 1,3 procent av den övriga befolkningen.

– Man känner inte själv att aortaklaffen är bikuspid och det behöver inte innebära stora problem, men blodflödet blir påverkat och man kan få ett ökat tryck mot kärlväggen i den övre delen av kroppspulsådern, säger Sofia Thunström.

Bikuspid aortaklaff kan ibland leda till förträngningar av aortaklaffen, *aortastenosis*. Det förekommer hos 4–16 procent av de med TS jämfört med 2 procent av den övriga befolkningen. Aortaklaffen sitter mellan vänsterkammare och stora kroppspulsådern. Om förträngningen är kraftig måste hjärtat arbeta hårdare för att pumpa ut blodet i aortan. Den ökade belastningen kan upplevas som andfåddhet, svimning eller kärlekskramp och operation kan krävas.

Aortakoarktation

Vid aortakoarktation föds man med en försnävad kroppspulsåder, den har formen av ett timglas. Det är ganska vanligt hos personer med TS 12–15 procent jämfört med 0,04 procent i övriga befolkningen. Är förträngningen väldigt snäv riskerar man ett ökat tryck i den del av aortan som ligger före försnävningen, vilken kallas ascendens. Det ökade trycket leder i sin tur till risk för hjärtsvikt och aortadissektion.

– Om förträngningen är snäv opereras därför aortakoarktation. Det kan upptäckas genom att man hör ett blåsljud på hjärtat eller att man har olika blodtryck i armarna gentemot benen samt svag puls i benen, säger Sofia Thunström.

Andra medfödda hjärtfel

Det förekommer även andra typer av medfödda hjärtfel, vilka är något vanligare hos personer med TS än hos befolkningen i stort.

Förmaksseptumdefekt innebär att det finns ett litet hål i förmaksskiljeväggen mellan höger och vänster kammare. Oftast växer det ihop av sig själv.

Kammarseputmdefekt, innebär att det finns ett hål i skiljeväggen mellan kamrarna. Det växer oftast ihop av sig själv. Om det inte gör det eller om det är stort kan det behöva opereras.

Förvärvade kärlavvikelser

Kärlavvikelser såsom aortadilatation och aortadissektion är inte medfödda utan uppstår senare i livet. *Aortadilatation* är en vidgning av aortan och förekommer hos cirka 20 procent av de med TS. En dilatation är inget man själv märker av, utan vidgningen följs genom magnetröntgenundersökning (MR) eller hjärtultraljud.

En fortsatt vidgning av aortan kan i sällsynta fall leda till en *aortadissektion*. Det är ovanligt (3–5 procent) hos kvinnor med TS, men vanligare än i normalbefolkningen. Kärlväggen i kroppspulsådern består av tre lager. Om det inre lagret går sönder kan blodet tränga igenom det första lagret och bilda en falsk tunnel mellan det inre och mellersta lagret. Trycket ökar och det finns risk att kärlväggen går sönder.

– Aortadissektion är ett allvarligt och livshotande tillstånd, och det är vanligare hos kvinnor med Turners syndrom. Det är därför viktigt att man söker sjukvård direkt om man får svår smärta i bröstet, ut i ryggen eller svårt att andas. Det är också viktigt att gå på hjärtkontroller och uppföljningar, säger Sofia Thunström.

Riskfaktorer för aortadissektion:

- bikuspid aortaklaff, medfött
- aortakoarktation, medfött
- högt blodtryck
- vidgad aorta (aortadilatation)
- graviditet
- monosomi (enligt vissa studier).

Uppföljning

I vårdprogrammet ingår regelbundna ultraljud av hjärtat för att upptäcka och förhindra riskfaktorer för aortadissektion.

ASI (Aortic size index) är ett mått som används för att beräkna risken för aortadissektion. Det innebär att man mäter vidden på aortan och delar med den totala kroppsytan, som beräknas med hjälp av längd och vikt.

– Om man har bikuspid klaff, aortakoarktation eller högt blodtryck samt ett högt ASI bör man överväga förebyggande kirurgi, säger Sofia Thunström.

Sofia Thunströms forskargrupp har gjort en studie (ännu ej publicerad) av 401 kvinnor med TS från Sverige som har gjort hjärtultraljud. Syftet var att hitta ett mått på aortavidden som kunde

förutsäga vilka kvinnor som löper störst risk att få en aortadissektion. Slutsatsen av studien är att det är bättre att beräkna risken för aortadissektion baserat på den direkta aortavidden i stället för att använda ASI, där man matematiskt justerar för kroppsytan.

I studien har man också tittat på övriga riskfaktorer och kunde inte finna något samband mellan tillväxthormon- och östrogenbehandling och risk för aortadissektion. Diabetes, högt BMI (kroppsindex) och monosomi tycktes inte heller ge någon ökad risk för aortadissektion.

Profylaktisk operation

Vid bekräftad hög risk för aortadissektion kan man överväga att göra profylaktisk kirurgi av den vidgade aortan med olika tekniker för att förhindra den fortsatta vidgningen. Det är dock inte riskfritt med operation av aortan och därför är det viktigt att i samråd med thoraxkirurgen väga för- och nackdelar med förebyggande kirurgi mot varandra innan man fattar ett beslut.

Slutsats

Aortadissektion är ovanligt, men mycket vanligare än i övriga befolkningen. Sofia Thunström uppmanar därför till att vara noga med att förebygga det som man kan göra något åt såsom att ta blodtrycksmedicin vid högt blodtryck, gå på hjärtkontroller samt att undvika graviditet vid riskfaktorer.

Frågor till Sofia Thunström:

Kan bikuspid-hjärtfel uppstå när man är äldre?

– Nej, det är ett medfött tillstånd.

Vad är bra kost för blodkärlen?

– Det handlar om en hälsosam kost över lag. Just vad gäller aortadissektion har vi inte funnit att högt kolesterol är en riskfaktor. Däremot är det viktigt att undvika höga kolesterolvärden då det kan ge en ökad risk för bland annat hjärtinfarkt och stroke.

Vad beror blåsljud på hjärtat på?

– Det kan vara väldigt många olika saker, till exempel kan en klaff vara påverkad. Om man hör ett blåsljud går man oftast vidare med ett ultraljud av hjärtat för att ta reda på den bakomliggande orsaken.

Är det vanligare att vi med TS går bort i aortadissektion än övriga befolkningen och vid vilken ålder är det vanligast?

– Ja, förhållandevis är det vanligare eftersom ni i mycket högre omfattning drabbas av aortadissektion än den övriga kvinnliga befolkningen. Medelåldern för en aortadissektion hos kvinnor med Turners syndrom är drygt 40 år.

Psykologiska aspekter

– Allt ifrån att förstå sin diagnos till hur behandlingarna påverkar under olika delar av livet väcker frågor och funderingar som man kan behöva hjälp med att hantera. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Att ha Turners syndrom kan påverka på olika sätt i olika skeden av livet. Under barndom och tonår är hormonbehandlingar en stor del för många. Senare kanske frågan om fertilitet och kortvuxenhet blir mer påtaglig och högre upp i åldrarna får många hörselnedsättningar. Utöver att hantera de psykologiska aspekterna av diagnosen har en del också neuropsykologiska diagnoser.

Neuropsykologisk utredning

För att förstå hur någon fungerar kognitivt, det vill säga en persons förmåga att ta in, bearbeta, lagra och plocka fram information, kan man låta personen genomgå en neuropsykologisk utredning. Målet med kartläggningen är att kunna erbjuda rätt stöd utifrån personens egna förutsättningar. Utredningen kan göras av en psykolog, men också tillsammans med andra professioner som psykiater, logoped, arbetsterapeut eller fysioterapeut.

Vid en utredning är utgångspunkten hur en person brukar fungera i genomsnitt. Måttet kallas för normalfördelningskurvan och väldigt få personer ligger betydligt över eller under genomsnittet i befolkningen. Under utredningens gång finns det för det mesta en frågeställning kring sådant som ställer till det för personen i vardagen. Slutsatsen av kartläggningen kan visa att svårigheterna rymms inom neuropsykiatriska diagnoser som adhd, autism eller inlärningssvårigheter.

Vad är det man undersöker?

En stor del av utredningen består av intervjuer och ett antal tester som till exempel ett IQ-test.

– IQ kan ha en negativ klang och det är inte heller var på IQ-skalan en person ligger som testet mäter, utan snarare var man kognitivt

befinner sig inom olika områden. Det kallas för allmän intellektuell nivå, säger Marizela Kljajić.

Vid mätning av den allmänna intellektuella nivån tittar man på språklig funktion, perceptuell funktion (att ta in och tolka icke-verbal information), arbetsminne (korttidsminne) samt snabbhet. Under utredningens gång bedöms även adaptiva förmågor som kan beskrivas som anpassningsförmåga, att förstå sociala koder och vad som förväntas av mig i olika situationer.

Vidare är det vanligt att man också undersöker exekutiva förmågor, vilka beskriver en persons möjligheter att planera, organisera, genomföra och följa upp olika situationer.

Även minne, uppmärksamhets- och koncentrationsförmåga samt mentaliseringsförmåga (att förstå sina egna och andras tankar och känslor) kan komma att undersökas.

– Den allmänna kognitiva nivån kan vara jämn eller ojämn i de olika mätfunktionerna, vilket kan tyda på allmänna kognitiva nedsättningar eller specifika kognitiva svårigheter, säger Marizela Kljajić.

Normalbegåvning

Kvinnor med Turners syndrom är enligt studier normalbegåvade på gruppnivå. Däremot kan det finnas variationer när det gäller enskilda individer. De flesta kvinnor med TS har en god språklig förmåga och den verbala förmågan är ofta signifikant starkare än andra förmågor. Många har svårt med rumsuppfattning, att kunna hitta en plats och se helheten (visuo-spatial förmåga). Vissa har exekutiva svårigheter samt svårigheter med uppmärksamhet och koncentration. Det förekommer också svårigheter med fin- och grovmotorik.

– Problem med finmotoriken kan märkas tidigt i livet, till exempel när man ska använda en penna, knäppa knappar på kläder, knyta skosnören och så vidare, säger Marizela Kljajić.

En del kvinnor med TS har också sociala svårigheter. Det förekommer även ångest, depression och låg självkänsla.

– Sammanfattningsvis finns det en hel del svårigheter som skulle kunna kopplas till adhd och autism, men det gäller inte alla, säger Marizela Kljajić.

En utredning kan leda vidare till rätt insatser och behandling. För varje individ är det viktigt att få information om utredningen och förstå vad den visar. Det kan förhoppningsvis leda till en bättre förståelse av sig själv och sin funktion.

– Det kan vara en lättnad att få en bekräftelse på de svårigheter som man upplevt. Tidigare har man ställts inför samma krav som alla andra, vilket inte är riktigt rättvist. Det är därför viktigt att utredningen

mynnar ut i anpassningar i hem, skola och arbetsmiljö men kanske också träning i sociala färdigheter, säger Marizela Kljajić.

Att leva med ett annorlunda utseende

Kvinnor med Turners syndrom är ofta kortväxta. För många innebär det oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende. Det kan till exempel komma frågor och kommentarer både från bekanta och okända. Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan hos personen som känner sig avvikande och öka på en osäkerhet och rädsla inför sociala sammanhang.

Självbild

En persons självbild är den samlade bilden av hur en person ser på sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseendet som kan påverka självbilden. Ett annorlunda utseende medför en högre risk för en negativ självbild. Det kan vara svårt att vara anonym, folk stirrar, kommenterar och frågar, men de kan också visa olust eller förvåning.

Forskning och erfarenhet visar att bristande kontroll över obekväma situationer kan orsaka en social sårbarhet, vilket kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer till andra. Därför är det viktigt att försöka stärka självbilden hos de som lever med ett annorlunda utseende.

Hur och vad gör man?

Försök att skapa verktyg för hur man ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier genom att testa olika svarsalternativ, till exempel "jag är kort för att jag har Turners syndrom". Kunskap om tillståndet är väldigt viktigt, att själv veta om orsaken till kortvuxenheten. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka självbilden. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra utvecklat och som kan vara hjälpsamma. – Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić

Hur vet man vad som är autism och vad som är TS?

– Det är egentligen inte så viktigt att koppla respektive diagnos till olika symtom. Det viktigaste är att de behov som man eventuellt har kartläggs tillräckligt tydligt för att rätt anpassningar ska kunna göras.

Hänger dyskalkyli ihop med visuo-spatiala svårigheter?

– Ja det kan hänga ihop då dyskalkyli beskriver svårigheter inom området för visuo-spatial funktion.

Ingår den här typen av utredningar vid tidig TS-diagnos?

– Nej det gör de inte. De bygger på att det finns symtom eller svårigheter. Alla med TS-diagnos har inte så stora svårigheter att man behöver göra en utredning. Däremot vore det önskvärt att TS-mottagningar tidigt kunde erbjuda screening kring dessa frågor då det verkar vanligt förekommande med neuropsykiatriska funktionsvariationer bland personer födda med TS.

Vad kan man få för anpassningar i skolan?

– Exempelvis få lyssna på läroböcker, ha på sig hörselkåpor för att slippa störningsljud, sitta avskilt, få extra hjälp och så vidare. Ofta kan det vara ljud och intryck som stör. Stödet som erbjuds ska alltid anpassas till individen.

Är det vanligt att ha adhd och autism vid TS?

– Ja det är ganska vanligt förekommande.

Kristin är inspirerad att hjälpa andra

Idag är Kristin 44 år. Hon har inga egna barn, men flera syskonbarn. Vänner, familj och katter är viktiga i hennes liv.

– Jag har fem syskon. Två biologiska och tre bröder som växte upp hos oss i familjehem. Vi har delat mycket tillsammans på olika sätt. Ett tag övervägde jag att själv vara familjehem, men även om jag vill måste jag också orka och våga göra det själv, säger Kristin.

Kristin är social och trivs i sociala sammanhang då hon känner sig trygg, men relationerna har förändrats i takt med att många vänner skaffat familj.

– Det går i vågor det där. I perioder har jag känt mig ensam. Just nu tror jag att det är en kombination av att jag inte har vänner som bor tillräckligt nära och att jag inte själv lever familjeliv. Det är svårt med enkla sätt att träffas, säger Kristin.

Även om hon aldrig fick det familjeliv hon drömde om som barn har motgångarna och envisheten tagit henne framåt i livet. Som ung vuxen åkte hon ensam och arbetade som au-pair i London och sedan flyttade hon till Malmö helt på egen hand. Viljan att hjälpa andra tog henne, via en praktik på flera frivilligorganisationer i Pune i Indien, fram till en socionomexamen. Kristin berättar att det till viss del är hennes egen diagnos som väglett henne i yrkeslivet.

– Jag har en stor förståelse och ödmjukhet och jag vill motverka utanförskap. Jag är inte den som ger upp i första taget och jag ältar inte saker, säger Kristin.

Öron och hörselproblem

– Öron och hörselproblem är ett av de områden som påverkar livet mest vid Turners syndrom. Det säger Åsa Bonnard som är öronkirurg vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Örat består av tre delar: yttreörat, mellanörat och innerörat. Yttreörat fungerar som en slags mikrofon som fångar in ljudet utifrån. Ljudvågen slår mot trumhinnan, som sitter i mellanörat. I trumhinnan sitter det första av de tre hörselbenen fast och dessa sätts i rörelse och pumpar in ljudvågorna i innerörat, snäckan. Samtidigt förstärks ljudet. Man kan därför likna mellanörat vid örats förstärkare. Hörselbenen överför alltså vibrationerna från trumhinnan in i snäckan. Inuti snäckan finns tre gånger och i den mittersta sitter hårcellerna, celler med hårstrån på toppen. När ljudvågen kommer in i gångarna sätter den hörselhåren i rörelse. De böjs och det bildas en nervimpuls som skickas via hörselnerven till hjärnan.

– Innerörat kan man likna vid en omkopplingsstation som omvandlar den mekaniska kraften till elektriska signaler som skickas vidare. Vi hör egentligen med hjärnan, säger Åsa Bonnard.

Öronproblem vid Turners syndrom

Många med Turners syndrom får ledningshinder i mellanörat. Det påverkar hörseln eftersom ljudet dämpas och har svårare att komma fram. Vanligtvis handlar det om vätska bakom trumhinnan. Varje gång vi sväljer eller gäspar ska luft komma upp i mellanörat genom örontrumpeten och eventuell vätska i mellanörat kan rinna ut. På grund av en lite annorlunda anatomi vid Turner syndrom kan det vara svårare att få upp luft genom örontrumpeten och vätskan kan därför stanna kvar. Det påverkar hörseln och kan ge återkommande öroninflammationer.

Ibland kan det gå hål på trumhinnan. Anledningen kan vara återkommande infektioner eller att man har inopererade luftningsrör som ibland kan ge kvarstående hål. Det kan innebära ökad risk för infektioner och försämrad hörsel. Hålet växer oftast ihop av sig själv.

– Med hål i trumhinnan avhjälpas problemet med vätska där bakom, men då är det särskilt viktigt att hålla örat torrt för att undvika infektioner, säger Åsa Bonnard.

För att avhjälpa problem med vätska bakom trumhinnan kan man operera in ett rör genom trumhinnan. Då kommer luft in direkt via röret så mellanörat inte behöver luftas genom örontrumpeten.

– Regelbunden tryckutjämning och näsballong är också bra förebyggande åtgärder, säger Åsa Bonnard.

Ibland bildas en liten grop i trumhinnan som fylls med smuts och avlagringar, ett så kallat kolesteatom. Säckerna som bildas, fylls på och växer. Den trycker undan allt i sin väg, vilket kan påverka de omgivande strukturerna i örat. Oftast upptäcks tillståndet tidigt på grund av symtom som hörselnedsättning, återkommande infektioner och att det luktar illa från örat. I värsta fall kan ett kolesteatom leda till en infektion som går in i hjärnan och därför opereras det ofta vid upptäckt.

Sensorineurala hörselnedsättningar är den gradvisa försämring av hörseln som alla upplever med åldern. Den beror på försämrade funktion hos innerörats hårceller och kan ge en nedsättning i diskanten. Detta kommer ofta tidigare i livet för personer med TS. Det går inte att åtgärda kirurgiskt, utan behandlas med hjälp av olika hörhjälpmedel.

– Ofta har kvinnor med Turners syndrom många öronproblem i början av livet med öroninflammationer, ledningshinder och vätska bakom trumhinnan. Efter en viss stabilisering i ung vuxen ålder kommer de sensorineurala nedsättningarna ofta tidigt, säger Åsa Bonnard.

Hörsel

Med en normal hörsel bör man kunna uppfatta mycket svaga ljud som en klocka som tickar och fågelkvitter. Att kunna höra ljud på minst 20 decibel räknas som normal hörsel. Vid en lindrig hörselnedsättning börjar man ofta få svårt att uppfatta ljud när det är mycket bakgrundsljud.

Kvinnor med TS får ofta en dipp i mellanfrekvenserna som kan börja redan i barndomen och som tilltar över tid. En nedsättning i mellanregistret påverkar oftast inte talförståelsen så mycket i början. Om man däremot tappar hörsel i diskanten, de ljusa tonerna, får man svårare att uppfatta konsonantljud som sj, t, s och f. Har man sedan tidigare en hörselnedsättning i mellanregistret kan det bli mycket besvärligt eftersom hörselnedsättningen påverkar så stor del av örats ljuduppfattning. En nedsättning på >65 decibel räknas som en svår nedsättning.

– Det är därför viktigt att kontinuerligt kontrollera hörseln och kompensera med hörapparat om man börjar få svårt att höra, säger Åsa Bonnard.

Hörhjälpmedel

Det finns olika typer av hörhjälpmedel. En vanlig *hörapparat* fungerar som en extra förstärkare och sitter på ytterörat.

Det finns också *cochleaimplantat* då man sätter en liten elektrod i snäckan och den inre delen kopplas ihop med en hörapparat på ytterörat. Då får man ytterligare en förstärkning av ljudvägen. *Benledningsapparater* är en annan typ av hörapparat som är anpassad för de som har infekterade öron med ledningshinder i mellanörat.

– Håll koll på hörseln och ta hjälp av en hörapparat om det behövs för en hörselnedsättning påverkar livet. Kvinnor med Turners syndrom som är i 40-års ålder har ofta en hörsel på samma nivå som kvinnor i 60-års ålder generellt, säger Åsa Bonnard.

Forskningsområden

Det har gjorts många studier om orsaken till att kvinnor med TS har nedsatt hörsel. Bland annat har man studerat om bristen på östrogen skulle vara orsaken. Man har funnit att det finns östrogenreceptorer i innerörat och hörselcentra i hjärnan. I en musmodell (studier gjorda på möss) har man funnit att vid brist på östrogenreceptorer försämras hörseln snabbare. Åsa Bonnard har i en studie undersökt om östrogenbehandling har effekt på hörselutfallet vid TS, men hon har inte hittat några belegg för det.

Man har också letat efter genetiska orsaker till öron- och hörselproblem vid TS. Då har man funnit att personer med TS som saknar hela eller delar av den korta armen på X-kromosomen har ökad risk för öron- och hörselproblem. Det finns dock ingen specifik gen på X-kromosomen som har identifierats vara orsak till problemen. – Istället kan epigenetik, det vill säga hur vissa gener på X-kromosomen styr andra gener vara av betydelse. Det här är helt nya forskningsrön, säger Åsa Bonnard.

I flera studier har man hittat ett samband mellan metabola sjukdomar (diabetes, högt blodtryck, övervikt) och sensorineural hörselnedsättning vid TS.

– Detta indikerar att god blodtrycksreglering, diabetes- och viktkontroll har en positiv effekt på hörseln på lång sikt, säger Åsa Bonnard.

Åsa Bonnard avslutar med tips på vad man själv kan göra för att påverka hörseln:

- reagera på försämrad hörsel
- agera genom att boka tid hos läkare
- be att få göra ett hörselprov och se till att få den hjälp du behöver

– Det är också viktigt att trivas med den audionom man går till, så att du får gehör och förståelse för just dina problem, säger Åsa Bonnard.

Frågor till Åsa Bonnard:

Hur länge har man rör i örat?

– De brukar sitta i från 6 månader till 2 år. Ibland ramlar de ut av sig själv. Annars brukar man byta efter två år ungefär.

Kan man ha rör i örat som vuxen?

– Ja. Men ju äldre man blir kan man dock lära sig andra sätt att tryckutjämna som med näsballong eller vanlig tryckutjämning och kan därmed slippa rör i vissa fall.

Kan man få yrsel av att ha olika nedsättning på öronen?

– Nej det ska man inte få. Det låter som att det beror på något annat än hörseln.

Oftast hjälper det inte att någon pratar högt till mig. Är det så för fler?

– Ja det stämmer. Det hjälper inte att andra börjar skrika ut orden. Det viktigaste är oftast att prata tydligt.

Varför hör man dåligt vid TS och kan man göra något för att förhindra dålig hörsel?

– Vi vet inte varför alla dessa öronproblem är förknippade med TS. En teori är att örontrumpetens vinkling är planare, vilket ökar risken för att vätska stannar kvar i mellanörat och att bakterier vandrar in. En annan teori är att en viss del av immunförsvaret i örat påverkas vilket ger en ökad risk för infektioner. Det man kan göra är att regelbundet följa upp och kontrollera öronen och hörseln samt använda hörhjälpmiddel.

Hörseln är största bekymret för Kristin idag

Idag är Kristins hörselnedsättning det största problemet i vardagen. När hon var i 35-årsåldern fick hon vid en hörselkontroll veta att det var läge för hörapparat. En sådan har hon, men hon använder den inte. Kristin har varit öppen med sin hörselnedsättning på jobbet och kollegorna vet att de ibland behöver upprepa vad de sagt så att hon ska höra.

– I små grupper och enskilda samtal är det inga problem. I större sammanhang och på restaurang är dock det jobbigt. Nu känner jag mig lite inspirerad att börja använda hörapparaten, säger Kristin.

Kristin har alltid varit öppen med att hon har TS, men har reflekterat över konsekvenserna av det i vuxen ålder.

– Ibland kan jag känna att varför berättade jag för alla? Kanske befäste jag känslan av utanförskap genom att sätta strålkastarljuset på mig själv. Eventuellt hade jag inte gjort samma val idag. Turners syndrom är en del av mig men det är inte hela mig, säger Kristin.

Att vara vuxen och leva med Turners syndrom

Erfarenheter från tidigare vuxenvistelse på Ågrenska

Ågrenska arrangerade i november 2005 en tre dagars vistelse för vuxna med Turners syndrom. Åtta kvinnor i åldrarna 21 till 52 deltog.

Skola och yrkesval

De flesta deltagarna beskrev att de under sin skoltid behövt mycket muntlig, strukturerad information med en sak i taget och mycket praktisk träning för att förstå och befästa kunskapen. De hade framför allt svårt med teoretiska resonemang och abstrakt tänkande. Samtliga, utom en, hade inte låtit sin funktionsnedsättning inverka vid yrkesvalet och med tiden hade fysiska svårigheter börjat påverka dem i arbetet, till exempel rygg-, nack- och hörselproblem.

Arbetslivet

Sju av deltagarna hade inte låtit sin funktionsnedsättning påverka yrkesvalet. Sex av dessa arbetade inom vård, omsorg eller barnomsorg och en inom kontor. Flera hade med tiden fått fysiska svårigheter att klara av sitt arbete, till exempel rygg- och nackproblem. En hade arbetat i kök och fått skador på grund av svårigheter med arbetsställningar. Inom vården arbetar man ofta två och två, exempelvis när man bäddar eller lyfter en patient. För att hitta en bra arbetsställning behöver båda arbetskamraterna vara av ungefär samma längd.

Man beskrev också hur svårt det var att nå upp till saker både på arbetet och i vardagslivet. En pall skulle underlätta i många situationer. En ställde sig till exempel på cementsockeln till tvättmaskinen i tvättstugan för att kunna hålla i tvättmedel. Det kan också vara svårt att nå upp till tvättlinan för att hänga tvätten till tork varför flera valde att ha en egen tvättvinda på golvet. Den åttonde hade beaktat konsekvenserna av sin funktionsnedsättning vid sitt yrkesval och låtit kunskap om sina fysiska förutsättningar påverka. Hon hade vid en praktikperiod på ett äldreboende insett att de arbetsuppgifterna skulle kunna ge henne ryggproblem i framtiden. Hon studerade nu på bibliotekshögskola med framgång.

Hörsel

Gradvis nedsatt hörsel kan göra att man så småningom behöver hörapparater på båda öronen. Då kan det bli svårt att ta till sig information i grupp, då det ofta blir störande ljud runt omkring, eller att orka med mycket muntlig information och bullriga miljöer. Ett hjälpmedel som skulle underlätta i arbetslivet och privat är en ljudförstärkare till telefonen.

Teoretiska resonemang och abstrakt tänkande

De flesta beskrev att de från tidig skolålder haft svårigheter med abstrakt tänkande och teoretiska resonemang och valde gärna bort matematiska uppgifter. De hade svårt att ta till sig och hantera mycket information. De behövde mycket konkret material för att förstå och samtliga var verkligen intresserade av att förstå. En berättade att det kunde vara svårt för lärarna att sätta sig in i hur hon tänkte, när hon försökte lösa ett problem. Därför hade de svårt att ge hjälp och förklara för henne. Ingen av deltagarna kunde tänka sig att använda en matematisk formel för beräkning, utan att verkligen förstå hur formeln fungerade.

Muntliga instruktioner och praktisk träning

Muntliga instruktioner behövde kombineras med praktisk tillämpning under skoltiden. Detta behov kvarstod för samtliga även i vuxen ålder. Om man till exempel ska lära in en ny uppgift på arbetet vill man ha enskild genomgång och visning, kombinerat med att själv få träna medan någon finns bredvid. Informationen ska vara strukturerad med en sak i taget. Det är viktigt att alltid gå från konkret till abstrakt och få träna tillräckligt länge på varje moment för att bli säker och verkligen förstå. Då kan man lyckas redan från början! Om man däremot börjar med ett teoretiskt angreppssätt är risken för misslyckande stor.

Information till skola och arbetsplats

Alla var överens om att det var viktigt att lärare och sedan arbetsgivare har kunskap om funktionsnedsättningen. Några hade själva positiva erfarenheter av att ha berättat om diagnosen, till exempel i skolan för klass- och studiekamraterna. När arbetsgivaren har kunskaper kan man få rätt arbetsuppgifter, exempelvis inte behöva sitta i grupp och ta emot mycket muntlig information, eller behöva vara flexibel och kunna fatta snabba beslut. Enkla hjälpmedel och anpassningar kan förhindra onödiga förslitningsskador.

Boende, vardagsrutiner, sömn och återhämtning

Alla hade egna lägenheter, några var gifta eller sambos och beskrev sitt vardagsliv liknande det som de flesta vuxna har. Svårigheterna med perception och koordination kunde dock påverka vardagslivet för flera i gruppen.

Rumsuppfattning och lokalsinne

Flertalet berättade att de hade problem med rumsuppfattning och lokalsinne. De kunde ha svårt att hitta och kände inte alltid igen sig på bekanta platser. De hade också svårt att ta sig fram med hjälp av karta på en främmande plats.

Körkort

Några hade körkort och några inte. En älskade att köra bil - gärna snabbt - och upplevde inga som helst svårigheter i trafiken, men hade däremot haft det kämpigt med att lära sig teorin. Hon hade fått lära in mängder med frågor och svar utantill för att klara teoriprovet. Det är mycket information på en gång när man ska köra bil. Man ska ta in information, tolka det man ser och hör, ta ställning under ibland stressiga omständigheter – och sedan fatta snabba beslut och genomföra det man bestämt sig för i rätt ordning. Det handlar alltså både om perception och koordination. Flera hade valt bort att försöka ta körkort på grund av detta. Några av dem, som hade körkort, beskrev att de var tvungna att lägga stor vikt vid att planera resan i förväg, eftersom de hade svårt att hitta. Någon beskrev hur hon skulle köra hem till en kompis och hade planerat för detta. Sedan ringde kompiserna och ville bli hämtad vid sitt arbete istället. Att snabbt ändra planerna på detta sätt var för svårt. Det räckte inte med att veta var arbetsplatsen låg, utan det var också nödvändigt att ha åkt sträckan tidigare för att kunna genomföra ändringen.

Vila

Samtliga ansåg att de behövde vila och återhämta sig mer efter en arbetsdag än andra i samma ålder. En beskrev hur hon fick prioritera vila efter jobbet framför att roa sig med kompisar för att orka med påföljande arbetsdag.

Benskörhet och fysisk aktivitet

Högre upp i åldrarna blev benskörhet ett större problem än för andra kvinnor. Fysisk aktivitet var viktigt för att stärka skelettet. Samtliga hade valt individuella sätt att träna och motionera. Flera simmade och någon höll på med vattengympa och styrketräning. Flera hade valt bort grupp gymnastik på grund av svårigheter med koordination och tempo. "Precis när man kommit in i en rörelse är det dags att byta till nästa, det är svårt att hänga med..." De flesta tyckte även att de borde träna mer än vad de gör.

Fritid och egen tid

Förutom fritidsintressen som motion var påfallande många intresserade av heminredning, färg, form och kläder.

Socialt liv och vänner

Man umgicks med familj och kompisar på samma sätt som de flesta andra människor. Alla föredrog få och nära kompisar framför flera ytliga kontakter. Några kände sig ensamma i perioder.

Personlighetsdrag

Många deltagare berättade att de ibland blev tjatiga, kunde älta, tolka in och analysera i kontakten med andra människor. Några beskrev sig också som tjuriga och långsinta, medan någon annan hade stort behov av att diskutera och argumentera. Därför var det viktigt med kompisar, som förstod och som kunde vara raka och ärliga och kunde säga ifrån när de fastnade och ältade. Familjerna hade förstått dem och accepterat deras sätt att vara. Någon berättade att det var viktigt att man själv fick berätta om sin funktionsnedsättning för sin omgivning, när man själv ville och tyckte det var dags. Några hade gett information om Turners syndrom till vänner.

Munhälsa

– Vi rekommenderar regelbunden kontakt med tandvården. Det säger tandhygienist Annette Carlsson från Mun-H-Center som informerade om olika munvårdsprodukter, hjälpmedel och vilket stöd som finns att få inom tandvården.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt orofacialt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska vid familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med sällsynta hälsotillstånd. Under vuxenvistelser får deltagarna fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa. Uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas, MHC-basen. Deltagarna vid Ågrenskas vuxenvistelser bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats och via MHC-appen.

Munhälsa vid Turners syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Turners syndrom:

- tidig tandutveckling
- små tänder, tunnare emalj
- korta rötter
- överbett och/eller korsbett
- hög gom och små käkar
- munmotoriska svårigheter.

Kvinnor med TS har ofta tänder med tunnare emalj, vilka vara känsligare för karies. Tunn emalj kan också innebära att tänderna isar.

De munmotoriska svårigheterna kan innebära problem för självrengöring med tungan. Då är det bra att tänka på att skölja munnen extra noga och eventuellt använda en muntork och extra fluorid mellan tandborstningar.

Personer med hjärtfel kan behöva antibiotika i förebyggande syfte i samband med blodiga ingrepp i munnen, exempelvis tandutdragning. Tala med behandlande läkare.

Förebyggande tandvård

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Viss medicinering, andning med öppen mun och stress och oro kan ge muntorrhet. För att motverka muntorrhet kan man smörja munhålan med munfuktgel eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. Vid känsliga slemhinnor bör fluorid tandkräm med skummedel undvikas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluoridtabletter/tuggummi. Det finns ett flertal olika munvårdshjälpmiddel och munvårdspreparat att tillgå.

– Risken att få karies ökar vid muntorrhet. Försök också att undvika småätande mellan måltiderna, säger Annette Carlsson.

Tandvårdens rekommendation är att borsta tänderna med fluorid tandkräm två gånger om dagen och dagligen rengöra mellan tänderna med tandtråd, tandsticka eller mellanrumsborste.

– En tumregel är att använda två centimeter tandkräm vid varje borstning. Om man använder eltandborste ska man fylla på med tandkräm mellan borstning av över- och underkäke. Sedan är det bra att komplettera med andra fluoridprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist, säger Annette Carlsson.

Läs mer om olika munvårdsprodukter och hjälpmedel på Mun-H-centers webbplats mun-h-center.se

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planering av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Turners syndrom.

Försäkringskassan

Aktivitetsersättning är en ersättning som personer upp till 30 års ålder kan få vid nedsatt arbetsförmåga under minst ett år. Det går att få i olika nivåer.

Sjukersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Det går att få i olika nivåer.

Förebyggande sjukpenning går att söka för olika sjukvårdande insatser som en del av en behandlingsplan. Det är till exempel möjligt att söka ersättning för vuxenvistelsen på Ågrenska. Ett läkarutlåtande krävs, men ansökan kan göras i efterhand.

– Vid alla typer av ersättningar från Försäkringskassan är det viktigt med bra läkarintyg. Försök att få intyg som tar hänsyn till hela livet och se till att ni får en personlig handläggare om ni har långa och återkommande sjukskrivningar, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för ökade kostnader som beror på personens funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Särskilt högriskskydd innebär att en arbetsgivare som har en anställd som ofta är sjuk eller sjuk i längre perioder har möjlighet att få ersättning från Försäkringskassan för sjuklönekostnader och karensavdrag.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Arbete och studier

Arbetsgivaren har ansvar för att anpassa arbetsmiljön och arbetets innehåll efter den anställdes behov, samt har rehabiliteringsansvar

vid sjukdom. Försäkringskassan kan bidra med stöd till arbetshjälpmedel och Arbetsförmedlingen kan stötta med arbetsträning och utbildning. Om man står utanför arbetsmarknaden har Arbetsförmedlingen olika typer av stöd.

Läs mer på arbetsformedlingen.se

Vid studier på universitet och högskola finns det alltid olika typer pedagogiskt och/eller praktiskt stöd tillgängligt på skolan. Det kan till exempel vara anpassad litteratur eller extra handledning. Vid alla universitet och högskolor finns det särskilda samordnare som man kan kontakta vid frågor.

Läs mer på Universitets- och högskolerådet studera.nu

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Lagen stärker också patientens rätt att få en ny medicinsk bedömning.

– Kravet på sjukvården att informera patienterna har också blivit mer tydligt. Man har rätt att få information på ett sätt som man förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen på sjukhuset skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om personen önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, exempelvis datorer. Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och hälso- eller sjukvårdskompetens krävs vid utprovning, ofta görs det av en arbetsterapeut eller fysioterapeut. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentraler, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörselcentraler.

Personligt stöd

Vid behov av stöd har man alltid möjlighet att vända sig till en kurator för vägledning. Via vårdcentraler och företagshälsovården kan man även söka samtalsstöd med psykolog. Samtalsstöd och familjerådgivning går även att söka genom kommun, kyrka och med privata medel.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset kan man få hjälp av en kurator med att hitta lämpliga fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

- Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Frågor till Louise Jeltin:

Kan jag be min vanliga husläkare att skriva intyg till Försäkringskassan?

– Jag tycker absolut att du kan börja där. Får du avslag kan du kanske vända dig till en specialistläkare.

Hur kan jag få hjälp med ansökningar till Försäkringskassan?

– På sjukhusen finns det alltid kuratorer som ska vara behjälpliga. Hör med den avdelning som din specialistläkare är knuten till. Även på vårdcentraler finns kuratorer som kanske kan hjälpa till.

Svenska Turnerföreningen

Svenska Turnerföreningen bildades 1990. Föreningen drivs ideellt och verkar lokalt och nationellt.

Svenska Turnerföreningen verkar för att sprida information och stötta kvinnor med Turners syndrom. Föreningen vill också arbeta för att stödja forskningen och förbättra vården för kvinnor med TS. En av Turnerföreningens första mål var att det skulle bli tillåtet med äggdonation, vilket det blev 2003. Föreningen är med i paraplyorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

- Vi arbetar mycket med både gemenskap och politiskt påverkansarbete, säger Carina Levelind som är styrelseledamot.

Föreningen har årsmöten och lokala träffar ibland annat i Malmö, Göteborg, Uppsala och Stockholm. Varje år planeras ett läger den första helgen i augusti. Anmälan görs via webbplatsen.

Svenska Turnerföreningen har medlemstidningen Turnerdialogen. Ett medlemskap kostar 300 kronor per år.

- Jag tycker att det är viktigt att vara medlem. På så sätt kan vi sprida information och förbättra vården – för föräldrar och för de små tjejer som kommer i framtiden, säger Carina Levelind.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Turners syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 649

Kvinnor med Turners syndrom saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen. Hos de flesta leder det till kortvuxenhet, utebliven pubertet och upprepade öroninflammationer som senare i livet kan leda till tidig hörselnedsättning.

Ungefär en av 2 000 födda flickor får Turners syndrom. Diagnosen ställs genom en kromosomundersökning. Behandlingen består av tillväxthormon under uppväxten och senare östrogen- och gestagenbehandling.

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, hormon- och fertilitetsbehandlingar, hjärta och hörsel samt psykologiska aspekter. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva med Turners syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se