

# Turnerin oireyhtymä

Lääkärikirja Duodecim

27.9.2022

Lastenendokrinologian dosentti Marja-Terttu Saha



- Mikä on Turnerin syndrooma eli oireyhtymä?
- Turnerin oireyhtymään liittyvät ulkonäköpiirteet
- Turnerin oireyhtymä ja kasvu
- Turnerin oireyhtymä ja puberteetti
- Turnerin oireyhtymä ja sydän
- Turnerin oireyhtymä ja virtsatiet
- Turnerin oireyhtymä ja kuulo
- Turnerin oireyhtymä ja psyykkinen kehitys
- Turnerin oireyhtymä ja sosiaaliturva
- Turnerin oireyhtymän kokonaisvaltainen hoito ja seuranta
- Kirjallisuutta

## Keskeistä

- Turnerin oireyhtymässä tytön toinen X-kromosomi puuttuu kokonaan tai osittain. Oireyhtymä ei aiheuta kehitysvammaisuutta.
- Turnerin oireyhtymälle on tyypillistä lyhytkasvuisuus, jota tarvittaessa hoidetaan kasvuhormonihoidolla.
- Murrosikäkehitystä tuetaan tarvittaessa hormonihoidolla.
- Oireyhtymään voi liittyä rakennepoikkeavuuksia sydämessä ja virtsateissä sekä kuulonalenema.

## Mikä on Turnerin syndrooma eli oireyhtymä?

Tytöillä on yleensä kaksi X-kromosomia. Jos toinen X-kromosomi tai osa siitä puuttuu, kyseessä on Turnerin oireyhtymä (Turnerin syndrooma). Oireyhtymä on alun perin nimetty amerikkalaisen gynekologin Henry Turnerin mukaan. Turner kiinnitti huomiota lyhytkasvuisiin naisiin, joiden murrosikäkehitys oli puutteellinen. Myöhemmin selvisi, että kyseessä on toisen X-kromosomin tai sen osan puuttuminen.

Turnerin oireyhtymän kromosomipoikkeavuuden syy on tuntematon. Mitään lapsen vanhempiin liittyvää ominaisuutta tai raskauden aikaista tai sitä edeltävää tapahtumaa ei ole voitu liittää Turnerin oireyhtymään. Tämän oireyhtymän esiintyminen ei myöskään liity lapsen vanhempien ikään. Kromosomi tai sen osa häviää hyvin varhaisessa raskauden vaiheessa, ja se voi johtaa raskauden keskeytymiseen.

Turnerin oireyhtymän esiintyvyys on noin yksi 2 500 vastasyntyneestä tytöstä. Suomessa syntyy vuosittain 10–15 tyttöä, joilla on Turnerin oireyhtymä. Turnerin oireyhtymään liittyvien rakennepoikkeavuuksien vaikeus voi vaihdella eri tytöillä paljonkin. Tämä selittää osaltaan oireyhtymän toteamisiän vaihtelun.

## Turnerin oireyhtymään liittyvät ulkonäköpiirteet

Erityisesti vanhemmissa oppikirjoissa kuvataan Turner-tyttöjen selkeitä ulkonäköpiirteitä, kuten leveäharteisuus ja lyhytkaulaisuus. Useimmat Turner-tytöt ovat kuitenkin tavallisen näköisiä tyttöjä, joista osalta saattaa erityisen tarkasti etsimällä löytää joitakin tyypillisiä piirteitä. Harvoilla tytöillä kuitenkin on todettavissa kaikkia

niitä ulkonäköpiirteitä, jotka Turnerin oireyhtymässä on kuvattu.

Vastasyntyneen tyttövauvan turvonneet jalkapöydät aiheuttavat joskus epäilyn Turnerin oireyhtymästä jo synnytysosastolla. Turvotus johtuu imusuoniston kehitysvirheestä ja on yleensä ohimenevä.

Imusuoniston kehitysvirheen takia Turnerin oireyhtymään saattaa liittyä turvotusta niskan ja kaulan alueella, ikään kuin alueella olisi ylimääräistä ihoa, joka muodostaa poimuja. Monilla Turner-tytöillä hiusraja on tavanomaista alempana tämän poimumuodostuman takia. Heille on kuitenkin tyypillistä, että hiukset kasvavat vahvoina ja kauniina, joten kampaajan keinoin ylimääräiset poimut jäävät helposti piiloon.

Kapea ja korkea kitalaki on Turner-tytöille tyypillinen rakennepoikkeavuus, joka voi altistaa toistuville korvatulehduksille ja aiheuttaa usein hampaiden oikomistarvetta.

Pienet ja hauraat kynnet eivät yleensä aiheuta ongelmia sormissa, mutta varpaiden kynsien kasvutapa voi vaikeuttaa sopivien kenkien valintaa.

Turnerin oireyhtymään voi liittyä taipumus runsaasiin luomiin.

## Turnerin oireyhtymä ja kasvu

Turner-tyttöjen syntymäpituus on keskimäärin 48 senttimetriä. Tämä on pari senttimetriä vähemmän kuin suomalaisten tyttöjen keskimääräinen syntymämitta. Monilla Turner-tytöillä todetaan lapsuuden aikana vähitellen hidastuva pituuskasvunopeus, jonka seurauksena suhteellinen pituus vähitellen pienenee. Murrosiässä ero korostuu, koska oireyhtymälle on tyypillistä, että murrosiän kasvupyrähdys jää pois. On tavallista, että diagnoosi tehdään vasta murrosiän kynnyksellä, kun aletaan tutkia syytä kasvun hidastumiseen tai murrosiän fyysisten merkkien puuttumiseen.

Suomalaisten Turner-naisten keskipituus on ollut 147 senttimetriä. Perintötekijät vaikuttavat myös Turner-tyttöjen kasvuun, eli pitkien vanhempien Turner-tyttökin kasvaa pidemmäksi kuin lyhyiden vanhempien.

Osa Turner-tytöistä hyötyy kasvuhormonihoidosta. Hoidon aloittamista harkitaan, mikäli tytön suhteellinen pituus on selvästi alentunut (alle -2SD) ja sitä jatketaan kasvukauden ajan, mikäli hoito osoittautuu tehokkaaksi. Mahdollista kasvuhormonihoitoa edeltävät tutkimukset suorittaa lastenendokrinologiaan perehtynyt lastenlääkäri, joka myös huolehtii hoidon seurannasta.

Erityisesti pituuskasvun päättymisen jälkeen on syytä kiinnittää huomiota painonhallintaan, jotta välttyttäisiin ylipainoon ja lihavuuteen herkästi liittyvien rasva- ja sokeriaineenvaihdunnan häiriöiden kehittymiseltä.

## Turnerin oireyhtymä ja puberteetti

Lähes kaikilla Turner-tytöillä on munasarjojen kehityshäiriö, joka aiheuttaa hormonitoiminnan puutteita. Kun munasarjat eivät kykene normaaliin hormonituotantoon, jää puberteetti kehittymättä. Monen Turner-tytön diagnoosi tehdään vasta siinä vaiheessa, kun tutkitaan syytä puberteetin puuttumiseen.

Puberteetti "rakennetaan" Turner-tytöille hormonilääkityksen avulla. Paitsi rintojen kehitys, myös nuoruusiän psyykkinen kehitys ja luiden terveys tarvitsevat hormonilääkitystä. Lääkitys aloitetaan noin 12 vuoden iässä, mikäli puberteettikehityksen merkkejä ei siihen mennessä ole ilmaantunut.

Noin 20 %:lla Turner-tytöistä puberteetti käynnistyy normaalisti ja raskaaksi tuleminen on mahdollista. Oireyhtymälle on kuitenkin tyypillistä, että munasarjat vanhenevat ennen aikaansa eli vaihdevuodet ovat odotettavissa tavallista aikaisemmin.

## Turnerin oireyhtymä ja sydän

Turnerin oireyhtymään saattaa liittyä sydämen rakennevikoja, jotka eivät aiheuta mitään oireita. Tästä syystä sydämen ultraäänitutkimustarkastus on tarpeen, kun Turner-diagnoosi tehdään. Sydämen tilanne on myös hyvä tarkistaa magneettikuvauksen avulla siinä vaiheessa, kun seuranta siirtyy lastenlääkäriltä aikuispuolelle. Sydämen valtasuonten läppärakenne voi Turner-tytöillä olla sellainen, että verenkiertoon päässeet suun bakteerit tarttuvat läppiin ja aiheuttavat tulehduksen. Mikäli tällainen rakennevika todetaan, estetään tulehdus antamalla antibioottihoito aina kun suuhun kohdistuu kirurginen toimenpide. Varsinaisista rakenteellisista vioista tavallisin on aortan ahtauma, joka tarvittaessa korjataan leikkauksella.

## Turnerin oireyhtymä ja virtsatiet

Virtsateiden rakenteelliset poikkeamat saattavat myös liittyä Turnerin oireyhtymään. Niin sanottu hevosenkenkämunuainen tai virtsaelinten kaksoismuodostumat näkyvät ultraäänitutkimuksessa. Mikäli rakennevika johtaa virtsan takaisinvirtaukseen, voi tämä puolestaan lisätä mahdollisuutta virtsatietulehduksiin. Takaisinvirtaus todetaan varjoainekuvauksella ja hoidetaan tarvittaessa joko leikkauksella tai pitkäaikaisella estolääkityksellä.

## Turnerin oireyhtymä ja kuulo

Nenänielun poikkeava rakenne voi altistaa Turner-lapsen toistuville korvatulehduksille. Tulehdusten myötä saattaa kehittyä ns. liimakorva, joka voi haitata kuuloa. Turnerin oireyhtymään liittyy lisäksi tavallista suurempi riski sisäkorvaperäiseen kuulon alenemaan. Seurauksena voi olla ongelmia esimerkiksi puhelinasioinnissa. Kuulonaleneman kehittymisen mahdollisuus on syytä ottaa huomioon ammatinvalinnassa.

## Turnerin oireyhtymä ja psyykinen kehitys

X-kromosomin tai sen osan puutos ei aiheuta kehitysvammaisuutta. Turner-tyttöjen kielellinen lahjakkuus näyttää usein olevan parempi kuin matemaattinen. Monilla on ongelmia erityisesti avaruudellisen hahmottamisen alueella. Yksilölliset lahjakkuuden ja oppimisen erot ovat kuitenkin suuret.

On muistettava, että nuoruusiän psyykinen kehitys tarvitsee myös hormonaalisen muutoksen lapsuusaikaan verrattuna. Näin ollen Turner-tytön puberteetin käynnistävän estrogeenilääkityksen aloittamista ei pidä turhaan viivyttää, mikäli puberteetti ei itseksensä näytä käynnistyvän.

## Turnerin oireyhtymä ja sosiaaliturva

Turnerin oireyhtymän perusteella sinänsä ei makseta vammaistukea. Mikäli oireyhtymään kuitenkin liittyy sairauksia (toistuvat korvatulehdukset, sydänvian aiheuttamat hoidot) tai kuntoutuksen tarvetta (puheopetus), saattavat vammaistuen saamisen edellytykset täytyä. Munasarjojen puutteellisen toiminnan aiheuttama hormonikorvaushoito kuuluu sairausvakuutuksen erityiskorvattavuuden piiriin, ja hoitava lääkäri kirjoittaa tästä B-lausunnon. Mikäli kasvuhormonihoito katsotaan tulokselliseksi, pyritään myös sille saamaan korvattavuus.

## Turnerin oireyhtymän kokonaisvaltainen hoito ja seuranta

Kasvukauden aikana Turner-tyttöjen seuranta ja hoito kuuluvat erikoissairaanhoidon. Lastenlääkärit ja useimmiten lasten hormonihäiriöiden hoitoon erikoistuneet lääkärit huolehtivat Turnerin oireyhtymään mahdollisesti liittyvien rakennevikojen toteamisesta

sekä kasvun ja kehityksen seurannasta. Tarvittaessa käynnistetään kasvuhormonihoito sekä huolehditaan hormonikorvaushoidosta, mikäli munasarjat eivät toimi. Jo tässä vaiheessa tehdään yhteistyötä gynekologin kanssa.

Aikuisena Turner-naisen luonnolliseksi omalääkäriksi sopii gynekologi, joka tarvittaessa tekee yhteistyötä sisätautilääkärin, korvalääkärin ja esimerkiksi työterveyslääkärin kanssa. Seurannassa on hyvä käydä vuosittain.

Turner-tytöille ja heidän läheisilleen on tarjolla sopeutumisvalmennuskursseja. Näistä kursseista saa lisätietoja omasta hoitopaikasta. Lisäksi [Suomen Turner-yhdistys ry](#) pyrkii levittämään tietoutta Turnerin oireyhtymästä sekä tarjoamaan jäsenilleen vertaistukea.

---

Artikkelin tunnus: dlk01056 (023.008)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim