

Oppfølging av jenter med Turner syndrom

Hilde J. Bjørndalen¹

Seksjon for endokrinologi, Barnemedisinsk avdeling, Kvinne-Barnklinikken, Ullevål universitetssykehus, 0407 Oslo

Innledning

Turner syndrom skyldes mangel på et – eller deler av et X-kromosom og forekommer hos rundt 1 av 2000 jenter. Fenotypen kan være svært variabel.

Kortvoksthet og manglende pubertet er vanligvis de symptomene som fører til utredning og diagnose. Oppfølging og behandling skjer ved pediatriske poliklinikker. Disse forhold er nylig omtalt i en oppdatert oversikt i *Pediatrik Endokrinologi* (1) og vil derfor ikke bli berørt her. Turner syndrom kan innebære mulighet for en rekke tilstander som bør medføre systematisk utredning og oppfølging (Tabell 1).

Det er her tatt utgangspunkt i “Vårdprogram ved Turners syndrom 2000” utgitt av Svenska Turnerakademien (2) og “Oppfølgingsveileder ved Turner syndrom” utgitt av Smågruppesenteret ved Rikshospitalet i 1995 (3).

Hjerteutredning og oppfølging

Bicuspide aortaklaffer er rapportert å forkomme hos 50 % av jenter med Turner syndrom (4). Denne tilstanden forekommer ofte sammen med coarctatio aortae. Blodtrykksmåling av alle ekstremiteter, samt ekkokardiografi bør derfor inngå i primærutredningen for å diagnostisere dette.

Høyt blodtrykk forekommer angivelig oftere enn i normalbefolkningen (4), og årlig kontroll anbefales. Høyt blodtrykk, tidligere coarctatio aortae og

bicuspide aortaklaffer er risikofaktorer for aortaneurisme, og økt forekomst av dissekerende aortaneurisme i denne pasientgruppen er rapportert. EKG og ekkokardiografi anbefales derfor gjort hvert femte år. Ved akutte, uklare magesmerter eller brystmerter er dissekerende aortaneurisme en aktuell differensialdiagnose.

Ved påvist hjerteklaffanomali bør profylaktisk antibiotikabehandling overveies ved kirurgiske inngrep, inklusive tannekstraksjon.

Nyre- og urinveisutredning

Da det er økt forekomst av nyre- og urinveismisdannelser, bør det gjøres ultralyd nyrer som ledd i primærutredningen (4). Ved påvist anomali gjøres eventuelt ytterligere undersøkelser. Ved urinveisinfeksjoner skal vesikoureteral refluks utredes og behandles som hos andre barn. Dersom ultralyd nyrer er normal, og pasienten ikke har hatt urinveisinfeksjoner er ingen videre oppfølging nødvendig.

Hørselsutredning og oppfølging

Det er velkjent at jenter med Turner syndrom har tendens til å få residiverende otitter (5). Årsaken til dette er endret kraniofacial morfologi og dårlig funksjon av tubae eustachii. Rask og adekvat behandling, samt liberal indikasjon for innleggelse av dren anbefales. Ved kroniske otitter anbefales forholdsvis rask operasjon.

Rundt 60 - 64 % av jenter/kvinner med Turner syndrom har en neurogen hørselsnedsettelse (5,6). I en svensk undersøkelse av 128 kvinner med Turner syndrom (median alder 35 år) hadde 65 % dip i audiogrammet, og totalt hadde 27 % høreapparat. Audiogram med både luft- og benledning anbefales hvert tredje til femte år. Dersom pasienten har resi-

1: Korrespondanse til:
Overlege Hilde J. Bjørndalen
Barnemedisinsk avdeling
Ullevål universitetssykehus
0407 Oslo
Tlf. 22118765
E-post: hilde.bjorndalen@ullevaal.no

diverende otitter anbefales hyppigere kontroller.

Pasientene kan ha nedsatt tonus i kinn og lepper, samt dysfunksjonelle tungebevegelser, hvorfor tidlig kontakt med logoped kan være indisert (7).

– som alt kan oppleves som belastende. Imidlertid er det enkelte trekk som kan være spesielle for jenter med Turner syndrom, og som man bør være spesielt oppmerksom på.

Tabell 1

Funn ved Turner syndrom		
	Forekomst	Referanse
Bicuspide aortaklaffer	50 %	(4)
Coarctatio aortae	20 %	
Hypertensjon	7 %	(4)
Nyremisdannelser	40 %	(4)
Residiverende otitter	70 %	(5)
Nevrogen hørselsnedsettelse	60 – 64 %	(5,6)
Strabisme	17,5 %	(8)
Skoliose	10 - 12 %	(14,16)
Hypothyreose	10 - 30 %	(4,14)

Synsutredning

Både strabisme, hypermetropi og ptose er hyppig forekommende hos jenter med Turner syndrom (8), og det bør etableres kontakt med interessert øyelege.

Tannhelse

Vanligvis er skjelettalderen noe forsinket hos jenter med Turner syndrom. Tannfrembrudd sees imidlertid tidligere enn gjennomsnitt for friske jenter (9). Ved Turner syndrom er det endret krone- og rotmorfologi med forholdsvis korte røtter. Tennene kan være mindre enn normalt og tannemaljen tynnere (10). Mandibelen er ofte hypoplastisk, og ganen kan være høy. Til sammen gir dette økt risiko for bittavvik. Pasienten bør henvises til kjeveortoped tidlig og senest i forbindelse med oppstart av veksthormonbehandling.

Psykososiale aspekter

Ettersom Turner syndrom er en varig tilstand, er det rimelig å anta at jentene kan ha problemer som er felles for barn med kroniske sykdommer. Tilstanden medfører utredninger, målinger, daglige injeksjoner

Syndromet er ikke forbundet med lav intelligens, men det er vist at jentene kan ha reduserte ferdigheter i forhold til romforståelse og tallbegreper (11). Informasjon til lærer, henvisning til pedagogisk-psykologisk tjeneste og søknad om støttetimer på skolen bør vurderes tidlig ved tegn til lære vansker. Undersøkelser tyder på at jentene kan ha noe reduserte sosiale ferdigheter. Dette kan medføre vanskeligheter i samspill med andre (11,12). Motoriske ferdigheter kan være noe forsinkede, hvorfor også gymnastikklærer bør være informert (12).

Siden jentene ofte er kortere enn sine jevnaldrende, og pubertetsinduksjon oftest er nødvendig, kan en del føle seg svært forskjellige fra friske jenter. Usikkerhet rundt vekst, pubertet og fertilitet kan føre til tilbaketrekking, mindreverdighetsfølelse og depresjon.

I en svensk undersøkelse av unge kvinner med Turner syndrom (13) kom det fram at alle følte at de fysiske faktorene ved syndromet påvirket dem psykologisk. De opplevde seg selv som ufullkomne kvinner – hvilket medførte isolasjon, lite kontakt med jevnaldrende gutter i tenårene og lavt selvbylde. Det er viktig å være klar over at på sikt er det ikke kortvoksthet, men infertilitet og redusert fertilitet som oppleves som det tyngste. Det er derfor nød-

vendig å være aktivt på utkikk etter tegn som indikerer psykososiale problemer, slik at disse kan drøftes og pasient og familie eventuelt kan henvises til psykologisk ekspertise.

Osteoporose

Før østrogensubstitusjon ble en vanlig del av behandlingen, forekom osteoporose og økt fraktur-tendens oftere hos kvinner med Turner syndrom enn hos friske kvinner (14). I en nederlandsk studie ble bentetthet hos prepubertale jenter med Turner syndrom sammenlignet med friske jenter, og man fant ingen forskjell (15). Gjentatte kontroller under veksthormonbehandling viste økende bentetthet. For å oppnå normal "peak bone mass" er østrogen nødvendig. Osteopeni er den viktigste determinanten for senere osteoporoseutvikling. I de svenske retningslinjene anbefales bentetthetsmåling før start og ved avslutning av veksthormonbehandling, samt før og etter pubertetsinduksjonsbehandling med østrogen (2). I voksen alder anbefales bentetthetsmåling hvert tredje til femte år. Det presiseres at målingene fortrinnsvis bør gjøres med det samme DEXA-apparat hver gang.

Skoliose

Rundt 10 % av jenter med Turner syndrom har skoliose (16), mens dette angivelig forekommer hos 0,1 – 1 % av friske. Regelmessig undersøkelse, og eventuelt henvisning til ortoped er nødvendig.

Andre sykdommer

Det er en overhyppighet av thyroideasykdom, reumatoid artritt og nedsatt glukosetoleranse ved Turner syndrom (14). Målrettede undersøkelser med henblikk på disse tilstandene kan inkorporeres i en årlig kontroll, da blodprøver likevel må sjekkes blant annet med henblikk på FSH/LH, og effekter og bivirkninger av veksthormonbehandling.

Konklusjon

Turner syndrom innebærer affeksjon av mange organer og berører mange aspekter. Pasientene trenger en systematisk oppfølging gjennom barnealder og langt inn i voksen alder. Det er naturlig at oppfølgingen til å begynne med koordineres av barnelege. På denne måten kan det legges et grunnlag for den oppfølging som er nødvendig også i voksen alder.

Referanser

1. Aarskog D, Bjerknes R. Turner syndrom 1999. *Pediatrik Endokrinologi* 1999;13:5-15.
2. Svenska Turnerakademien. Vårdprogram ved Turners syndrom 2000.
3. Smågruppesenteret – Rikshospitalet. Oppfølgingsveileder for Turner syndrom. 1995.
4. Ranke MB. An introduction to Turner`s syndrome. Oxford, England: Oxford Clinical Communications, 1989.
5. Anderson H, Filipson E, Fluor B. Hearing impairment in Turner`s syndrome. *Acta Otolaryngol Suppl (Stockh)* 1969; 247 (suppl): 1-26.
6. Hultcrantz M, Sylven L, Borg E. Ear and hearing problems in 44 middle-aged women with Turner`s syndrome. *Hear Res* 1994;76: 127-132.
7. Mathisen B, Reilly S, Skuse D. Oral-motor dysfunction and feeding disorders of infants with Turner syndrom. *Dev Med Child Neurol* 1992;34: 141-9.
8. Hall JG, Gilchrist DM: Turner syndrome and its variants. *Pediatr Clin North Am* 1990;37: 1421-36.
9. Midtbø M, Hasle A. Skeletal maturity, dental maturity and eruption in young patients with Turner syndrome. *Acta Odontol Scand* 1992;50:303-12.
10. Midtbø M, Hasle A. Root length, crown height and root morphology in Turner syndrome. *Acta Odontol Scand* 1994; 52:303-14.
11. Rovet J. The cognitive and neuropsychological characteristics of females with Turner syndrome. In: *Sex Chromosome Abnormalities and Behavior: Psychological Studies*. Berch BD, Bender BG, eds. Boulder, AAAS/Westview Press, 1990, pp 38-77.
12. Rovet J. The psychoeducational characteristics of children with Turner syndrome. *J Learning Disabil* 1993;26:333-41.

13. Sylven L, Magnusson C, Hagenfeldt K, von Schoultz B. Life with Turner`s syndrome – a psychological report from 22 middle-aged women. *Acta Endocrinol Copenh* 1993; 129:188-94.
14. Sylven, L, Hagenfeldt K, Ringertz H. Bone mineral density in middle-aged women with Turner`s syndrome. *Eur J Endocrinol* 1995;132:47-52.
15. Sas TC, deMuinck Keizer-Scrama SM, Stijnen T, van Teunenbroek A, van Leeuwen WJ, Asarfi A, et al. Bone mineral density assessed by phalangeal radiographic absorptiometry before and during long-term growth hormone treatment in girls with Turner`s syndrome participating in a randomised dose-response study. *Pediatr Res* 2001;50:417-22.
16. Saenger P. Turner`s syndrome. *N Engl J Med* 1996;355:1749-54.