



Turners syndrom

Turners syndrom orsakas av en medfödd kromosomavvikelse som innebär att barnet har en normal X-kromosom och saknar hela eller delar av den andra av de två könskromosomerna. Syndromet finns enbart hos flickor och kvinnor. Det kännetecknas bland annat av kortväxthet och bristande äggstocksfunction.

Omkring 50 av 100 000 födda flickor har Turners syndrom.

Symtom

Symtomen varierar mellan flickor och kvinnor med syndromet. En del kan ha lindriga symtom.

Det är vanligt att längdtillväxten avstannar under barn- och ungdomsåren. Slutlängden, med eller utan behandling, ligger cirka 10–20 cm under den förväntade.

De flesta har en bristande äggstocksfunction. Utan behandling kommer flickorna oftast inte in i puberteten och de är vanligen infertila.

Hos kvinnor med Turners syndrom kan aorta med tiden vidgas och risken för brusten aorta (aortadissektion) är förhöjd. Detta är ett livshotande tillstånd som uppstår hos cirka 2 procent av kvinnor med Turners syndrom. Risken för aortadissektion ökar vid graviditet.

Andra medfödda hjärtfel förekommer.

Hälften av alla med Turners syndrom har en hörselnedsättning.

Upp till hälften av kvinnorna utvecklar underfunktion av sköldkörteln (hypotyreo).

Olika typer av njur- och urinvägsmissbildningar kan förekomma. De påverkar sällan njurfunktionen.

Många med Turners syndrom har pigmentfläckar i huden (nevi), psoriasis, eksem och torr hud.

Orsak

Kvinnor med Turners syndrom har en normal X-kromosom, men saknar hela eller delar av den andra könskromosomen. Turners syndrom är i regel inte ärftligt.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Turners syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga

medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

För att öka kroppslängden vid Turners syndrom ges tillväxthormon från 3 till cirka 13 års ålder till flickor med fastställd diagnos.

Flickor som inte kommer in i puberteten får östrogenersättning där dosen ökas successivt. Behandlingen är livslång.

Kvinnor med Turners syndrom som planerar graviditet bör diskutera förutsättningarna och riskerna med en gynekolog med kunskap om syndromet. De flesta kvinnor med Turners syndrom kan bli gravida med hjälp av äggdonation, förutsatt att det inte finns en risk för hjärt-kärlkomplikationer.

Det är viktigt med regelbunden kontroll och behandling av blodtrycket och hjärt-kärlsystemet på grund av den ökade risken för aortadissektion vid Turners syndrom. Hos en del opereras aorta i förebyggande syfte.

Personer med hörselnedsättning kan behöva hörselhabilitering.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Svenska Turnerföreningen
- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad november 2025.