

Informatie over syndroom van Turner

Wat is syndroom van Turner?

Het syndroom van Turner is een aangeboren aandoening aan de geslachtschromosomen die alleen voorkomt bij meisjes. Over het algemeen hebben mensen 2 geslachtschromosomen. Bij meisjes en vrouwen zijn dat meestal twee X-chromosomen, en bij jongens en mannen één X-chromosoom en één Y-chromosoom. Bij het syndroom van Turner heeft iemand slechts één X-chromosoom of één X-chromosoom in combinatie met een afwijkend tweede geslachtschromosoom. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon. Wanneer een vrouw zwanger is van een meisje met het syndroom van Turner, kan dit leiden tot een spontane miskraam vroeg in de zwangerschap. Als de zwangerschap wel doorgaat, is er soms sprake van een vochtophoping in de nek. Dit kan gezien worden met echoscopisch onderzoek vanaf ongeveer 11 weken zwangerschap. Wanneer deze vochtophoping in de loop van de tijd toeneemt en zich uitbreidt naar de rug, borstholte en/of buik, is de kans op overlijden in de baarmoeder groot.

Het kan ook zijn dat de kenmerken pas na de geboorte of later in het leven opvallen. Meisjes met het syndroom van Turner kunnen een aantal kenmerken bij de geboorte hebben, zoals een korte, brede nek en laagstaande oren. Soms zijn de hand- en/of voetruggen dikker door vochtophoping. Er kunnen ook aangeboren afwijkingen zijn, zoals een hartafwijking of een afwijking van de nieren. Een aangeboren afwijking kan voor de geboorte met het echoscopisch onderzoek gezien worden, of pas na de geboorte duidelijk worden. Vanaf de leeftijd van 5 jaar valt vaak op dat meisjes met het syndroom van Turner kleiner zijn dan hun leeftijdsgenoten. Bij het opgroeien blijft de lichamelijke puberteitsontwikkeling meestal achter, zoals borstontwikkeling en ongesteldheid. Dit komt doordat de eierstokken niet goed ontwikkeld zijn en te weinig vrouwelijk hormoon maken. Meisjes/vrouwen met het syndroom van Turner zijn vaak onvruchtbaar. De verstandelijke ontwikkeling is meestal normaal. Wel komen leerproblemen vaker voor en duurt het aanleren van motorische vaardigheden, zoals fietsen en zwemmen soms wat langer. Soms hebben ze moeite met het omgaan met andere mensen.

Welke medische adviezen zijn er?

Meisjes met het syndroom van Turner komen jaarlijks op controle bij de kinderarts. Daarbij wordt gekeken naar de groei, de gezondheid, de puberteit, het gehoor, en het hart. Ook is er hulp bij vragen over bijvoorbeeld sporten en keuzes op school. Meisjes met het syndroom van Turner krijgen vaak een behandeling met groeihormoon en – vanaf de puberteitsleeftijd – met vrouwelijk hormoon. Vrouwelijk hormoon blijven ze meestal ook als ze volwassen zijn gebruiken, om verminderde botdichtheid te voorkomen of te verbeteren. Meestal gebruiken vrouwen het vrouwelijk hormoon tot de menopauzeleeftijd (ongeveer 50 jaar).

Wat is de oorzaak?

Bij de ei-of zaadcelvorming bij de ouders, krijgt het kind één geslachtschromosoom X, in plaats van twee geslachtschromosomen.

Hoe erft syndroom van Turner over?

Het syndroom van Turner is meestal niet erfelijk. Er bestaat een lage kans (<1%) dat ouders met een dochter met het syndroom van Turner nogmaals een dochter krijgen met het syndroom van Turner. Heel soms is er sprake van een zeldzame erfelijke vorm. Dit wordt dan door de arts besproken. Vrouwen met het syndroom van Turner kunnen meestal zelf geen kinderen krijgen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor overige familieleden is er meestal geen verhoogde kans op kinderen met het syndroom van Turner.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Ondanks het lage herhalingsrisico, kunnen ouders van een kind met syndroom van Turner in een volgende zwangerschap onderzoek naar het syndroom van Turner laten doen bij ongeboren kind laten doen. Dit kan door middel van een vlokkentest in de 12e week van de zwangerschap of een vruchtwaterpunctie in de 16e week. Er bestaat een kans op een miskraam ten gevolge van de ingreep. Deze is ongeveer 0.2% (1 op 500). Met de NIPT in Nederland kan het syndroom van Turner niet worden opgespoord.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op [Syndroom van Turner | Erfelijkheid.nl](#).

Het Radboudumc ([Syndroom van Turner - Radboudumc](#)), is een erkendexpertisecentrum voor het syndroom van Turner. Hier zijn folders te vinden voor meisjes en vrouwen met het Turner syndroom.

Daarnaast is er een patiëntenvereniging voor het syndroom van Turner: [Over Turner Contact Nederland - Turner Contact Nederland](#)

Synoniemen: turnersyndroom; monosomie X; 45,X; syndroom van Ullrich-Turner