



# Turner

Ensitieto-opas vanhemmille



Invalidiliiton julkaisu

**HARVINAISET-  
OPASSARJA**

Ensitieto-opas vanhemmille  
**Turner**

# Sisältö

Esipuhe

- 2 Turnerin syndrooma
- 3 Turnerin syndroomaa sairastavan erityispiirteet ja terveysongelmat
- 4 Turner syndroomaa sairastavan hoito
- 5 Arjessa selviytyminen
- 6 Yhteiskunnan tukimuodot
- 7 Vertaistuki ja sopeutumisvalmennus
- 8 Kirjallisuus ja linkit
- 9 Lähteet
- 10 Sanasto

# ESIPUHE

Turnerin oireyhtymää esiintyy vain naisilla ja se vaikuttaa sukupuoliominaisuuksien kehittymiseen ja pituuskasvuun. Suomessa on noin 1500-2500 Turnerin oireyhtymää sairastavaa henkilöä. Näin ollen Turnerin oireyhtymä luokitellaan harvinaisiin sairauksiin. Sairaus luokitellaan harvinaiseksi silloin, kun siihen kuuluvia on alle 2500 henkilöä/tautiryhmä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat tehdään yhteistyössä asiantuntijoiden kanssa ja niiden tavoitteena on olla avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomen kielellä.

Tämä Turner -opas kuuluu Harvinaiset-opassarjan oppaisiin. Oppaan tavoitteena on antaa tiivistettyä ja helposti luettavaa tietoa ensisijaisesti vanhemmille, joiden lapsella epäillään tai on diagnosoitu Turnerin oireyhtymä. Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti toimittaneet opiskelijat **Pauliina Nyholm**, **Maria Salonen** ja **Satu Soina**. Tämän oppaan asiasisällön on tarkastanut apulaisylilääkäri **Viveca Söderström-Anttila**. Kuvituksesta on vastannut **Anni Laitinen**.

Lisätietoa Harvinaiset-yksiköstä saa osoitteesta [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset). Yksikköön voi ottaa yhteyttä osoitteella Harvinaiset-yksikkö, Launeenkatu 10, 15100 Lahti tai puhelimitse puh. (03) 812 811.

Lahdessa heinäkuussa 2013

Invalidiliitto ry  
Harvinaiset-yksikkö  
Miia Laitinen

# 1. Turnerin syndrooma

Amerikkalainen gynekologi Henry Turner kuvaili jo vuonna 1938 kolmea nuorta naista, jotka muistuttivat enemmän toisiaan kuin omia perheitään. Naiset olivat pituudeltaan lyhyitä sekä murrosiän fyysiset muutokset olivat tapahtuneet puutteellisesti. Samanlaisia naisia löytyi ympäri maailmaa ja heidän tilaansa alettiin kutsua Turnerin syndroomaksi.

Turnerin syndrooma on harvinainen sairaus, jota ilmenee vain tytöillä. Elävänä syntyneistä tyttölapsista yhdellä lapsella 2500 syntynyttä kohden on Turnerin syndrooma.

Sukupuolikromosomit ovat X (nainen) ja Y (mies). Sikiö saa aina äidiltään X kromosomin, mutta isältä tuleva kromosomi voi olla joko X tai Y. Näin määräytyy lapsen sukupuoli, XX tarkoittaa tyttölasta ja XY puolestaan sikiön kehittymistä pojaksi. Turnerin oireyhtymää sairastavilta naisilta puuttuu toinen x-kromosomi joko kokonaan tai osittain tai kromosomin rakenne voi olla poikkeava. Toinen x-kromosomi häviää tavallisesti jo alkuraskauden aikana. Syytä toisen x-kromosomin puuttumiseen tai viallisuuteen ei tiedetä. Syytä ei ole löydetty vanhemmista eikä raskauden kulusta. Oireyhtymä on geenimutaatio, joka ei periydy.

## 2. Turner syndroomaa sairastavan erityispiirteet ja terveysongelmat

Mahdolliset erityispiirteet tai terveysongelmat vaihtelevat Turnerin syndroomaa sairastavilla terveydellisistä ongelmista pieniin kosmeettisiin haittoihin. Toisilla näitä on enemmän, toisilla taas vähemmän. Lähes kaikki Turnerin syndroomaa sairastavat ovat yleensä pienikokoisia. Turnerin oireyhtymä diagnosoidaan monesti vasta aikuisiässä.

**Ulkonäköpiirteistä** suurimmalla osalla on lyhytkasvuisuutta. Turnerin syndroomaa sairastavien keskimääräinen syntymäpituus on noin 48 senttimetriä. Lapsuudessa pituuskasvu hidastuu iän myötä asteittain, mutta ei kuitenkaan pysähdy kokonaan. Murrosiässä pituuden kasvun hidastuminen korostuu verrattuna muihin nuoriin, koska normaalin murrosiän puuttumisen takia ikäkauteen kuuluvaa kasvupyrähdystä ei tule. Turnerin syndroomaa sairastavien tyttöjen keskipituus Suomessa on noin 147 senttimetriä. Pituuteen vaikuttaa tietenkin myös perintö-

tekijät. Näin ollen pitkien vanhempien Turnerin syndroomaa sairastava lapsi voi kasvaa pidemmäksi kuin lyhyempien vanhempien lapsi. Turnerin oireyhtymää sairastavat ovat aivan tavallisen näköisiä tyttöjä, joilla tarkkaan katsellen voi nähdä ulkoisesti joitain erityispiirteitä. Pienellä vastasyntyneellä lapsella saattaa esiintyä jalkapöytien tai niskanpoimun turvotusta, joka on seurausta imusuoniston kehitysmättömyydestä. Turvotus usein ohimenevää, mutta voi palata murrosiässä. Hiusraja saattaa olla niskan puolella matalammalla johtuen niskapoimusta. Ulkonäköpiirteiden lisäksi Turnerin oireyhtymässä saattaa esiintyä myös terveyteen vaikuttavia tekijöitä.

**Sydämen ja verenkierron rakenteelliset poikkeavuudet** ovat tyypillisiä, esimerkiksi vasemman kammion liikakasvu, kaksipurjeiset aorttaläpät ja aortan ahtauminen. Turnerin syndroomaan liittyvät sydämen rakenteen poikkeamat ovat useimmiten oireettomia, mutta voivat vaatia hoitoa ja seurantaa. Aortan ahtauma on hoidettavissa leikkauksella. Kohonnut verenpaine on tyypillistä Turnerin syndroomassa. Syy verenpaineen kohoamiseen on usein tuntematon, mutta saattaa liittyä esim. munuaisten heikentyneeseen toimintaan tai epänormaaliin rakenteeseen. Myös aortan ahtauminen saattaa aiheuttaa kohonnutta verenpainetta. Turner oireyhtymässä sydämen ultraäänitutkimus on aina tarpeen mahdollisten sydämen rakenteen poikkeamien toteamiseksi.

**Tiedyt suolistosairaudet** esiintyvät tavallista useammin Turner tytöillä. Tyypillisiä suolistosairauksia ovat keliakia, Crohnin tauti ja haavainen paksusuolentulehdus. Maksa-arvoissa saattaa esiintyä poikkeavuuksia. Turnerin oireyhtymään liittyy myös kohonnut riski sairastua **kilpirauhasen vajaatoimintaan**.

Turnerin syndroomaan liittyy **pieniä rakennepoikkeamia**, joista suurin osa on vaarattomia, eivätkä ne aiheuta oireita. Tällaisia ovat muun muassa nenänielun poikkeamat sekä korkea kitalaki. Nenänielun poikkeamat saattavat altistaa herkemmin korvatulehduksille ja korkea kitalaki puolestaan saattaa aiheuttaa hampaiden virheasentoja.

Useimmilla Turner- tytöillä **murrosikä puuttuu tai viivästyy** munasarjojen kehityshäiriön vuoksi. Munasarjat vaikuttavat naishormonin eli estrogeenin tuottamiseen. Jos munasarjat ovat vajavaiset, on hormonituotantokin heikompaa.

### 3. Turnerin syndroomaa sairastavan hoito

Epäily Turnerin syndroomasta alkaa yleensä pienestä koosta joko sikiöaikana tai lapsuudessa. Osalla diagnoosi tehdään kuitenkin vasta murrosiässä. Diagnoosi voidaan varmistaa verikokeella. Tutkimuksessa määritellään kromosomisto ja sen avulla nähdään poikkeavuudet. Tuloksen varmistumiseen menee pari viikkoa.

Turnerin syndrooman hoitona ovat **hormonihoidot** lyhytkasvuisuuteen ja murrosiän alkamiseen. Lapsuusiässä aloitettu kasvuhormonihoito on lisännyt monien aikuisiän pituutta, mutta kaikille siitä kuitenkaan ei ole vastetta. Hormonina käytetään biosynteettistä ihmisen kasvuhormonia, jota ei toistaiseksi ole saatavilla kuin injektimuodossa. Hoito toteutetaan pistämällä hormoni joka ilta ihon alle. Kasvuiässä annos on suurempi kuin aikuisiässä. Tehokkaimmasta hormonihoidon aloittamisistä ei ole selkeää ohjeistusta tai tutkimustuloksia.

Kasvuhormonin lisäksi voidaan murrosiässä aloittaa estrogeenihoito joko geelinä ihon kautta tai tablettimuodossa kerran päivässä. Sen avulla saadaan kuukautiskierto alkamaan, sekä kiihdytettyä pituuskasvua ja rintojen kehitystä. Sitä tarvitaan myös nuoruusiän psyykkisen kehityksen varmistamiseksi ja luiden vahvistamiseksi. Lääkityksellä pyritään normaalin kaltaiseen kehitykseen. Kuukautiset alkavat yleensä parin vuoden kuluttua lääkeyksien aloittamisesta. Estrogeenihoito aloitetaan pienillä annoksilla ja annosta lisätään vähitellen. Myöhemmin hoitoon lisätään kerran kuukaudessa keltarauhashormonia, joka annostellaan tabletteina suun kautta. Liian aikaisin aloitettu naishormonihoito voi pysäyttää pituuskasvun.

Lapsuusiässä useimmilla Turner-tyttöillä on keskussairaalaassaan oma nimetty lastenlääkäri, joka huolehtii lääketieteellisen hoidon kokonaisuudesta.

### 4. Arjessa selviytyminen

Lapsen syntymä on vanhemmille elämän tärkeimpiä tapahtumia ja herättää jo sellaisenaan monenlaisia tunteita ja ajatuksia. Jos syntyvä lapsi ei ole terve, herättää se vieläkin ristiriitaisempia tunteita vanhemmissa ja läheisissä. Lapsen hoito, tulevaisuus ja perheen jaksaminen mietityttää ja saattaa jopa pelottaa. Nämä pelon ja epävarmuuden tunteet häviävät yleensä ajan myötä.



Avoimuus sairaudesta lapsen kanssa on tärkeää. Jos lapsi kyselee sairaudestaan, on siitä puhuttava hänen ikänsä ja ymmärryksensä mukaisesti. Käynnit sairaalassa saattavat aiheuttaa lapsessa ajatuksia. Lapsen kuunteleminen ja asioista keskusteleminen totuudenmukaisesti auttaa lasta suhtautumaan tapahtumiin. Sairaalassa asioiminen on lapselle helpompaa, kun on etukäteen kerrottu, mitä tapahtuu ja miksi.

Turnerin syndrooma ei vaikuta suurimmalla osalla päivittäiseen elämään juuri lainkaan. Osa heistä kuitenkin joutuu käyttämään terveydenhuollon palveluita mahdollisten oheissairauksiensa takia ja ovat yleensä tekemisissä terveydenhuollon kanssa läpi elämän. säännölliset lääkärintarkastukset ovat osa elämää. Turnerin syndrooma ei kuitenkaan ole este täysipainoiseen ja onnelliseen elämään.

Useimmat Turnerin syndroomaa sairastavista ovat älykkäitä, mutta esimerkiksi sanattomassa viestinnässä ja sosiaalisissa tilanteissa voi olla ongelmia ja myös psykomotoriset taidot voivat olla toisilla heikompia.

## **Vanhempien kokemuksia elämästä Turner- tyttöjen kanssa**

Pääasiassa elämä on normaalia, mutta seuraavilla osa-alueilla saattaa olla ongelmia.

- Nenänielun rakennepoikkeamat saattavat lisätä korvatulehdusten määrää, liimakorvaongelmaa sekä pidemmällä aikavälillä aiheuttaa kuulon alenemaa.
- Ruoan pureskelu, uudet maut ja ruoat vaativat totuttelua. Kakominen ja pulauttelu ovat yleisiä ongelmia.
- Pienellä lapsella portaiden nousu voi olla lyhytkasvuisuuden takia jonkin verran haastavaa. Murrosikäisiä oma lyhytpituisuus saattaa mietityttää. Kömpelyyttä saattaa esiintyä, mutta Turner-tytöt voivat kuitenkin osallistua monipuolisesti erilaisiin harrastuksiin ja liikkumismuotoihin.
- Koulussa on huomattu olevan ongelmia matematiikan kanssa. Syynä voivat olla hahmotusvaikeudet, tuen avulla sujuu paremmin.

- Luonteenpiirteissä Turner-tyttöillä on kuvattu olleen enemmän rohkeutta lähestyä toisia lapsia ja eläimiä. Sinnikkyys, temperamenttisuus sekä sosiaalisuus ovat tyypillisiä luonteenpiirteitä.
- Kasvuhormonihoidot, joita annetaan pistoksina ihonalaiskudokseen vaativat keskittymistä. Ei kuitenkaan ole vaarallista, jos pistos joskus unohtuu. Lapsi opetetaan pistämään itse, kun ikä sen sallii. Pienen lapsen pistämistä helpottaa huomion vieminen toisaalle esim. laulut, leikit, lorut.

## 5. Yhteiskunnan tukimuodot

Kela tarjoaa monenlaisia tukia lapsiperheille. Erilaisten tukien tarkoituksena on turvata toimeentuloa pitkäaikaissairaana lapsen hoidossa.

Kelalta on mahdollisuus saada **vammaistukea**. Alle 16-vuotiaan vammaistuki on tarkoitettu pitkäaikaisesti sairaalle tai vammaiselle lapselle, jonka hoidosta ja huolenpidosta aiheutuu perheelle vähintään 6 kuukauden ajan tavallista enemmän räsitystä verrattuna terveeseen lapseen. Tuen määrä riippuu tuen tarpeesta. Hakemusta varten tarvitaan lääkäritä C-lausunto.

**Erytyshoitorahan** tarkoitus on korvata menetettyä palkkaa, kun vanhempi jää kotiin hoitamaan sairasta lasta. Erytyshoitorahan saamisen ehtona on, että vanhempi osallistuu lapsen hoitoon ja kuntoutukseen sairaalassa tai esimerkiksi sopeutumisvalmennuskurssilla. Lisäksi erityishoitorahaa on mahdollista saada, jos hoitaa sairasta lasta kotona ja vanhemmat tarvitsevat avukseen kotihoitoa. Molempien vanhempien on mahdollista saada yhtä aikaa erityishoitorahaa, jos perhe osallistuu yhdessä sopeutumisvalmennuskurssille. Hakemuksen liitteeksi tarvitaan lääkäritä D-todistus ja jos erityishoitorahaa haetaan sopeutumisvalmennuskurssin tai muun vastaavan kurssin takia, tarvitaan myös osallistumistodistus.

Omasta kotikunnasta voi hakea **omaishoidontukea**. Tätä tukea on mahdollisuus saada, kun hoidetaan pitkäaikaisesti sairasta tai vammasta lasta kotona. Omaishoitajuudesta tehdään kirjallinen sopimus ja palvelu- ja hoitosuunnitelma. Omaishoitajana voi toimia omainen tai läheinen tai vaihtoehtoisesti joku muu henkilö. Kunnan hoitotarvikejakelestä saa tarpeen mukaan välineet sairaan tai vammaisen lapsen hoitamiseen kotona. Sosiaalityöntekijä osaa neuvoa erilaisissa

tukimuodoissa ja auttaa järjestelyissä.

Kelalta on mahdollisuus saada **matkakorvauksia**. Korvauksia maksetaan matkoista, jotka johtuvat sairaudesta tai kuntoutuksesta. Kelan verkkosivuilta löytyy hyvät ohjeet.

## 6. Vertaistuki ja järjestötoiminta

**Vertaistuki** on samanlaisessa elämäntilanteessa olevien ja olleiden keskinäistä tukea toisilleen. Se voi olla vapaamuotoista ja organisoitua. Sitä voidaan toteuttaa ryhmässä tai kahdenkeskisinä tapaamisina. Toiminta perustuu luottamukseen, tasa-arvoisuuteen ja vapaaehtoisuuteen. Vertaistuki on koettu hyväksi tueksi, sen avulla voi jakaa kokemuksiaan ja saada lisää tietoa Turnerin syndroomasta. Oman tilanteen arviointi muihin verrattuna antaa usein motivaatiota ja voimia jatkaa elämässä eteenpäin. Vertaistuen avulla kyetään paremmin säilyttämään elämänhallinta ja pitämään tilanne hallinnassa.

**Sopeutumisvalmennuskurssien** tavoitteena on tukea perhettä löytämään voimavaroja selviytymään arjesta, antaa tietoa oireyhtymästä sekä sen hoidosta ja kuntoutuksesta. Tarkoituksena rohkaista perhettä toimimaan yhdessä, tarjota perheelle tilaisuus tutustua toisiin samassa tilanteessa oleviin perheisiin ja antaa tietoa yhteiskunnan tukitoimista ja erilaisista tukiryhmistä sekä tukiyhdistyksistä.

**Kelan** rahoittamaan sopeutumisvalmennukseen tarvitaan julkisessa terveydenhuollossa laadittu kuntoutussuunnitelma tai B-lausunto, jossa suositellaan sopeutumisvalmennusta.

**Invalidiliitto ry** on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö, joka antaa mahdollisuuden vaikuttamiseen ja tarjoaa vertaistuki- ja järjestötoimintaa. Invalidiliitossa työskentelee 2400 työntekijää. Henkilöjäseniä yhdistyksessä on 33000 ja jäsenyhdistyksiä on 160. Liiton perusarvoja ovat ihmisarvo, luotettavuus, rohkeus ja oikeudenmukaisuus. Invalidiliiton tarkoituksena on mahdollistaa toimiva arki fyysisesti vammaiselle niin, että se antaa mahdollisuuden itsenäiseen ja hyvään elämään.

Lisätietoja Invalidiliiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutukses-

ta löytyy Internet-sivuilta osoitteesta [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi). Sivuilta löytyy tulostettavassa PDF-muodossa mm. pieni sosiaaliopas, ammatillisen kuntoutuksen ja työllistymisen tukimuodot sekä **paljon muuta tärkeää tietoa**.

**Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus** tarjoaa kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja, yksilöllistä kuntoutusta, tilapäishoitoa ja avokuntoutusta, lomatoimintaa sekä muita toimintoja. Harvinaisiin vamma-ryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen järjestetään erilaista toimintaa, kuten KELA:n järjestämää ja rahoittamaa kuntoutusta sekä RAY:n tukemia ryhmätapaamisia. Toimintaan voi tutustua osoitteessa [www.lahdenkuntoutuskeskus.fi](http://www.lahdenkuntoutuskeskus.fi).

**Invalidiliiton Harvinaiset - yksikkö** kerää ja jakaa tietoa harvinaisista fyysisistä sairauksista niin sairastuneille tai vammautuneille itselleen, heidän läheisilleen kuin ammattilaisillekin. Oppaiden laatimisen lisäksi yksikkö järjestää tiedottavia ja vertaistukea antavia tilaisuuksia harvinaisille ryhmille sekä julkaisee Haravalehteä. Lehti on suunnattu harvinaisille vamma-ryhmille ja alan ammattilaisille. Harvinaiset-yksikön toiminnassa on mukana lukuisia eri diagnooseja. Uusia ryhmiä otetaan jatkuvasti mukaan toimintaan.

Sairaudesta, vammasta, palvelujärjestelmästä tai vertaistuesta voi olla haasteellista löytää tietoa juuri harvinaisuuden vuoksi. Yksikön tavoitteena on, että harvinaiset sairaudet tiedostetaan ja tunnistetaan nykyistä paremmin koko yhteiskunnassa. Yksikkö tekee yhteistyötä eri järjestöjen, julkisen sektorin, diagnosiryhmien ja asiantuntijoiden kanssa. Sen asiantuntemus on mukana myös Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen harvinaisille vamma-ryhmille järjestämissä palveluissa. Yksikkö on myös valtakunnallisen harvinaistyötä tekevän järjestöjen Harvinaiset-verkoston jäsen.

Suomessa toimii **Suomen Turner-yhdistys**,. Yhdistyksen toiminnan tarkoituksena on jakaa tietoa Turnerin oireyhtymästä sekä tarjota mahdollisuus muiden samassa tilanteessa olevien tapaamiseen. Turner-yhdistys toimii yhteistyössä Invalidiliiton ja Mannerheimin lastensuojeluliiton kanssa. Lisätietoa yhdistyksen toiminnasta: <http://turneryhdistys.org/>

**Rinnekotisäätiön Norio-keskus** järjestää sopeutumisvalmennuskursseja perheille ja järjestää myös vertaistukiryhmiä.



## 7. Kirjallisuus ja linkit

### Kirjallisuus

Tujunen, H. 2011: Kyllä minä sinua rakastan. Nordbooks.

### Linkit

**Invalidiliitto, Harvinaiset-yksikkö.** Tietoa harvinaisista sairauksista ja oireyhtymistä.

[www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/)

[www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)

### KELA

[www.kela.fi](http://www.kela.fi)

**Orphanet.** Tietoa harvinaisista sairauksista englanniksi

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Rinnekotisäitiön Norio-keskus.** Järjestää sopeutumisvalmennuskursseja, tutkimus- ja kuntoutustoimintaa.

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

**Suomen Turner-yhdistys.** Perustietoa Turnerin syndroomasta.

<http://turneryhdistys.org/>

**Turner – Know your body.** Englanninkielinen opas Turnerin syndroomasta <http://np.netpublisher.com/netpublication/n75088268>

## 8. Lähteet

Chipman, J., Cutler, G., Dachuang, Cao, Feuillan, P., Kowal., K. Ross, J. & Quigley, C. 2011. Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Turner syndrome. *New journal of medicine* 3/2011, 1230-1242.

Collin, J: 2006. An introduction to Turner syndrome. *Paediatric nursing* 18/2006, 38-43.

Davenport, M., Hooper, S. & Zeger, M. 2005. Turner syndrome in childhood. *Teoksessa Toim. Mazorro, M. & Ross J. Neurogenetic Developmental disorders: Variation of manifestation in childhood.*

Jauhiainen, T. & Yli-Pohja, P. 2008. Lääkinnällinen kuntoutus: Kuntoutushoito, apuvälineet ja sopeutumisvalmennus. *Terveyskirjasto. www.terveyskirjasto.fi* à lääkinnällinen kuntoutus

Keizer-Schrama, S., Menke, Otten, B., Ridder, M., L., Sast, L., Stijnen, T., Zandwijken, G. & Witt, J. 2010. The effect of oxandrolone on body proportions and body composition in growth hormone-treated girls with turner syndrome. *Clinical endocrinology* 73/2010, 212-219.

Kukkurainen, M-L, 2007. Vertaistuki ja järjestötoiminta. *Terveyskirjasto. http://www.terveyskirjasto.fi/* à vertaistuki

Lasten endokrinologian käsikirja, 2000. Lyhytkasvuisuus. <http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/index.html> --> lyhytkasvuisuus.

Leskinen, M., Lumme, J. & Valkama, J. 2008. Bikuspinen aorttaläppä: myöhäisongelmat ja seuranta. *Sydänääni, vol. 19, nro. 5A/2008, 27-29.*

McConkie-Rosell, A & O`Daniel, J. 2007. Beyond the diagnosis: The process of genetic counselling. *Teoksessa Mazorro, M & Ross, J. (toim.) 2007. Neurogenetic developmental disorder: Variation of manifestation in childhood.*

Morgan, T. 2007. Turner syndrome: diagnosis and management. *American physician* 76/2007, 405-417.

Rinnekotisäätiö. 2011. Sopeutumisvalmennuskurssit. <http://www.rinnekoti.fi>

Ranke, M. & Saenger, P. 2011. Turner´s syndrome. *The Lancet, vol. 358, 2169- 2170.*

Ross, J, St. Dennis-Feetzle, L & Weber, C. 2002. Turner syndrome: Toward early recognition and improved outcomes. <http://rarediseases.about.com/cs/turnersyndrome/a/020803.htm>.

Söderström-Anttila, V. 2004. Turner-potilaan terveydestä on huolehdittava myös aikuisiässä. Duodecim nro.21/2004, 2493-2496.

Terveyskirjasto. <http://www.terveyskirjasto.fi>

THL 2011,Vertaistuki - en olekaan ainut. <http://www.sosiaaliportti.fi>

## 9. Sanasto

Aortta – Suurin sydäimestä lähtevä verisuoni

Aortan ahtauma – Sydäimestä lähtevän verisuonen rakennepoikkeama

Aorttaläppä – Aortan tyvessä sijaitseva kolmiosainen taskuläppä, joka estää sydämen pumppaaman veren paluun sydämeen

Estrogeeni – Naishormoni, ylläpitää naiselle ominaisia sukupuoliominaisuuksia

Geenimutaatio – Tautia aiheuttava geenimuutos

Imusuonisto – Imusolmukkeiden ja imusuonten muodostama elinjärjestelmä, palauttaa verisuonista tihkuvan nesteen sekä suolistosta imeytyvää rasvaa verenkiertoon.

Kaksipurjeinen aorttaläppä – Yleisin sydämen rakenteellinen poikkeavuus, jossa aorttaläppä muodostuu kahdesta, usein erikokoisesta purjeesta

Kasvuhormonihoito – Aivolisäkkeen etulohkon erittämän kasvuhormonin korvaus synteettisellä valmisteella

Keltarauhashormoni eli progesteroni – Naissukupuolihormoni, jota erittyy keltarauhasesta ja istukasta

Kromosomi – Perintötekijät sisältävä solun osa

Syndrooma – Yhdessä esiintyvien oireiden muodostama kokonaisuus

X-kromosomi – Naispuolinen sukupuolikromosomi





Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa, johon tämä Turner-opas kuuluu. Tiivistettyjen diagnoosiaoppaiden tarkoitus on olla avuksi arjen elämässä. Tiivistetyt oppaat tehdään yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijoiden sekä asiantuntijoiden kanssa.

Oppaiden tavoitteena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa vamma-kohtaista tietoa suomen kielellä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon sosiaali- ja kasvatustieteiden ammattilaisille.

Tiivistetyt Harvinaiset-opassarjan oppaat:

- Anusatresia 2010
- Hirschsprungintauti 2010
- Kumpurajalka 2010
- Esofagusatresia 2011
- AMC 2012
- Osteogenesis Imperfecta 2013
- Turner 2013

