DOI: 10.5350/SEMB.20140220112530

El-Ayak Sırtı Ödeminden Tanı: Turner Sendromu

Evrim Kıray Baş[1], Yusuf Ünal Sarıkabadayı[1], Meral Barlık[1], Ayşe Gümüş Demirçubuk[1], Metin Karcın[1], Beltinge Demircioğlu Kılıç[1]

ÖZET:

El-ayak sırtı ödeminden tanı: Turner sendromu

Turner sendromu sık rastlanılan kromozom anomalilerinden biri olup, canlı doğan kız çocuklarının 1/4000-8000'inde görülmektedir. Bu makalede el-ayak sırtı ödemi nedeniyle başvuran ve 45 XO karyotipi gösteren 10 günlük kız çocuğu sunuldu. Turner sendromu ile ilgili literatür gözden geçirildi.

Anahtar kelimeler: El-ayak ödemi, Turner sendromu

ABSTRACT:

The dorsum of hand-foot edema to diagnosis: Turner Syndrome

Turner's syndrome (TS) is one of the most common chromosomal abnormalities with an estimated frequency among female live birth of 1/4000-8000. In this article, we presented a 10 day-old girl who admitted with carpal-pedal edema, with 45, XO karyotype. The literature about Turner's syndrome was reviewed.

Key words: Dorsum of hand-foot edema, Turner syndrome

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2014;48(2):153-6

[1]Gaziantep Çocuk Hastanesi, Yenidoğan Kliniği
Gaziantep-Türkiye

Yazışma Adresi / *Address reprint requests to:*
Evrim Kıray Baş,
Gaziantep Çocuk Hastanesi, Yenidoğan Kliniği
Gaziantep-Türkiye

E-posta / *E-mail:*
kiray_evrim@hotmail.com

Geliş tarihi / *Date of receipt:*
4 Ağustos 2013 / August 4, 2013

Kabul tarihi / *Date of acceptance:*
20 Şubat 2014 / February 20, 2014

GİRİŞ

Turner sendromu (TS), sık görülen kromozom anomalilerinden biridir. Canlı doğan kız çocuklarında yaklaşık olarak 1/2500 sıklığında rastlanılır. Etkilenen fetusların %90'ından fazlasında monozomi X (45,X) şeklindedir. Kalan olgular ise mozaizm 45X/46XX gösterirler (1-3).

Klinik bulgular geniş bir dağılım gösterir. İntrauterin dönemde genel ödem, pulmoner efüzyon yada kistik higromaya rastlanılabilir. Doğum sonrası ise kısa boy, lenfödem, yele boyun, düşük saç çizgisi, cubitus valgus gibi bulgularla karşılaşılır. TS, her zaman bu özel bulgularla seyretmez ve genellikle süt çocukluğu dönemine dek tanı konulamaz. Pubertenin gecikmesi, menarşın gecikmesi, anovulasyon ve infertilite TS'nu düşündüren diğer bulgulardır. TS başka tanı almamış kısa boylu kızlarda akla gelmelidir (1-3).

Kongenital nefrotik sendrom ön tanısı alan Turner sendromlu bir olgu, yenidoğan döneminde fizik muayene bulgularının önemini vurgulamak ve literatürü gözden geçirmek amacı ile sunuldu.

OLGU

Olgumuz, aralarında ikinci derece kuzen olan sağlıklı anne ve babanın ikinci gebeliğinden ikinci çocuk olarak miadında normal vajinal doğum (NVD) 2350 gr olarak doğmuş. Doğum sonrası anne yanına verilmiş, anne sütü ile beslenmiş ve 1. gününde taburcu edilmiş. Ailesi tarafından fark edilen el ve ayak sırtı ödemi nedeni ile başvurduğu sağlık merkezinde kongenital nefrotik sendrom düşünülerek 10 günlük iken tarafımıza gönderilmiş.

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı (2300 gr), boy (47 cm) ve baş çevresi (32.2 cm) <10 p idi. Vücut ısısı 36.6^{0}C, nabız 137/dk-ritmik ve solunum sayısı 35/dk idi. Saç çizgisi düşük ve yele boyun mevcuttu. Burun kökü basık, mandibulası küçük, damak yüksek ve göğüs kafesi geniş (kalkan göğüs) idi. El ve ayak sırtında gode bırakan ödemi mevcuttu. Ayrıca par-



Resim 1: Bebeğin düşük saç çizgisinin görünümü



Resim 2: Bebeğin yüz görünümü ve ayrık meme başlarının görünümü

makları kısa, künt, ve tırnaklarında hiperkonveksite mevcuttu (Resim 1,2,3). Diğer sistem muayeneleri normaldi.

Laboratuar tetkiklerinde; hemoglobin 10.6 gr/dl, beyaz küre 8400/mm^3, trombosit sayısı 356000/mm^3, tam idrar tetkiki normal, biyokimyasal parametrelerinde hipoalbuminemisi (2,1gr/dl) dışında karaciğer ve böbrek fonksiyonları normal idi. Kardiyak ekokardiyografisi, batın, pelvik ve kraniyal ultrasonografisi normal saptandı. Olgumuzun büyüme hormonu, T3, T4, TSH düzeyleri normal idi. Kromozom analizinde 45, X0 kromozom yapısına sahip olduğu belirlendi. Klinik ve kromozom analizi bulgularına göre Turner sendromu tanısı alan olgumuz bir genetik merkezinde takibi yapılmak üzere sorunsuz taburcu edildi.



Resim 3: Ayak sırtında ödem görünümü.

TARTIŞMA

Turner sendromu (TS), 1938 yılında Henry Turner tarafından gonadal disgenezisli ve overyan agenezisli hastalarda tanımlanmıştır. İnsanlarda sık görülen tek kromozom anomalilerinden biridir. Turner sendromunda, spontan abortus sıklığı yüksektir ve canlı kız doğumlarda sıklığı ortalama 1/2500 olarak bildirilmektedir. Bu hastalarda çekirdekte iki seks kromozomu yerine bir seks kromozomu (parsiyel veya komplet X kromozomu monozomisi) ve 22 çift otozomal olarak toplam 45 kromozom bulunmaktadır (1-3).

Ağır generalize ödem ve kistik higroma ile birlikte olan olgularda fetal ölüm sıktır. Olguların çoğunda fetal ödem ve pulmoner efüzyon akciğer gelişimini bozar. Ancak, canlı doğan bebeklerde özellikle kardiyovasküler anomali yoksa prognoz iyidir. Yenidoğan döneminde karpal ve/veya pedal lenfödem görülebilmekte olup bu durum kendiliğinden düzelir (1-3). Olgumuzda ayak sırtındaki lenfödem dikkat

çekmekte idi. Ayrıca saç çizgisi düşük olup yele boyun vardı (Resim1,2,3).

Ekstremitelerde yetersiz lenfatik ve venöz gelişim nedeniyle oluştuğu düşünülen el-ayak sırtı ödemi, prenatal olarak belirlenebilmekte ve Turner sendromunu düşündürebilmektedir (4,5).

Zeka genellikle normaldir. Bu hastalar cüce olmadıkları halde, servikal vertebra hipoplazisi nedeniyle boyunları ve boyları kısadır, mikrognati görülebilir, ayrıca kubitus valgus dikkat çekicidir. Skolyoz, gizli spina bifida gibi iskelet anomalileri olabilir. Erişkinlerde ortalama boy 143 cm (132-155 cm)'dir (1-3,6).

Seksüel gelişim genellikle geridir. Yetersiz meme gelişimi vardır. Vajina ve uterus varsa yetersiz veya düzensiz gelişmiştir, bu nedenle bu hastalar karakteristik olarak primer amenoreli ve infertildirler (6,7).

Turner sendromlu hastalarda, atnalı böbrek, pelvik yerleşim gösteren veya çift toplama sistemli böbrek, tek taraflı böbrek yokluğu, üretero-pelvik darlık gibi üriner sistem anormallikleri ile biküspit aort kapağı, aort koarktasyonu gibi kardiyovasküler anormaliklerine rastlanmaktadır (1-3). Olgumuzda yapılan incelemelerde üriner ve kardiyovasküler anomaliye rastlanılmadı.

Boy kısalığı Turner sendromlu kızlarda en sık gözlenen bulgu olup, çoğu kez hastayı hekime getiren nedendir. Boy kısalığından büyüme hormonunun anormal regülasyonu ve end-organın hormona duyarlılığının değişmesi sorumlu tutulmaktadır. Normal çocuklarda büyüme hormonu salınımında gözlenen senkroni bu hastalarda görülmemekte ve büyüme hormonu pik değeri özellikle yaş ilerledikçe azalmaktadır. Bu çocuklarda azalmış erişkin boyunun; intrauterin büyüme geriliği ile puberte öncesi büyüme ve pubertal gelişimin yetersiz olmasının bir sonucu olduğu düşünülmektedir (8,9). Yapılmış olan bir çalışmada bu hastaların çoğunluğunun prematüre yada term SGA olduğu belirtilmiştir (10).

Bu hastalarda karbonhidrat intoleransına da sık rastlanılmaktadır. Glukoz tolerans testi bozukluğu prevalansı %15-43 arasında değişmektedir. Bu durum insülin rezistansı ve beta hücrelerinin uyarılmasından sonra yetersiz ya da gecikmiş insülin salınımına bağlanmıştır (11). Olgumuzun izleminde kan glukoz düzeyleri normal sınırda seyretti.

Turner sendromlu hastaların tedavisinde başlıca büyüme hormonu ve östrojen kullanılır (6,12-15).

TS, şüpheli durumlarda prenatal tanısı konulduğu zaman aileye genetik uzmanı, pediatrik endokrinolog veya TS hakkında uzmanlaşmış bir doktor tarafından profesyonel destek verilmelidir. TS'na prenatal olarak fötal ödem veya nukal kistik higromanın ultrasonografik (USG) olarak gösterilmesiyle tanı konulabilir. Ultrasonografik olarak sol kalp kökenli kalp defekti, renal anomali, büyüme geriliği, veya rölatif olarak kısa ekstremiteler TS'nu düşündürebilir. İleri anne yaşı nedeniyle yapılan fetal kromozom analizi ile tesadüfen TS karyotipi tespit edilebilir. Ayrıca maternal serum marker sonuçlarıyla (maternal serum alfa fetoprotein, insan korionik gonadotropin, unkonjuge estriol) artmış Down sendromu riski nedeniyle yapılan karyotip analizi ile de bazı TS'lı fetüsler yakalanmaktadır. USG ile TS ile ilişkili bir anomali tespit edilirse veya serum markerlarında bir anormallik tespit edilirse karyotiplendirme önerilmektedir (16).

Sonuç olarak uygun ve etkin yaklaşımlarla bu hastalarda yeterli olgunluğa ulaşılabilmektedir. Özellikle doğurganlık oranının oldukça fazla olduğu bölgemizde, yenidoğan döneminde iyi bir fizik muayene ile Turner sendromlu olguların tanısı konularak uygun tedavi ile yaşam kalitesi arttırılabilir.

KAYNAKLAR

1. *Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. J Clin Endocrinol Metab 2007; 92: 10.*
2. *Chacko E, Graber E, Regelmann MO, Wallach E, Costin G, Rapaport R. Update on Turner and Noonan syndromes. Endocrinol Metab Clin North Am 2012; 41: 713-34.*
3. *Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2006; 91: 3897-902.*
4. *Hoskovec JM, Sinacori MK, Vidaeff. A foot path to diagnosis: prenatal sonographic identification of dorsal foot edema suggests Turner syndrome. Am J Obstet Gynecol 2013. (baskıda)*
5. *Vakrilova L, Dimitrova V, Sluncheva B, Jarukova N, Pramatarova T, Shishkova R, Emilova Z. Early diagnosis of Turner Syndrome in a newborn. Akush Ginekol 2010; 49: 63-7.*
6. *Chacko EM, Rapaport R. Short stature and its treatment in Turner and Noonan syndromes. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes 2012; 19: 40-6.*

7. *Abir R, Fisch B, Nahum R, Orvieto R, Nitke S, Ben Rafael Z. Turner's syndrome and fertility: current status and possible putative prospects. Hum Reprod Update 2001; 7: 603-10.*
8. *Albertsson-Wikland K, Rosberg S. Pattern of spontaneous growth hormone secretion in Turner syndrome. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (eds). Turner syndrome: Growth promoting therapies. Elsevier Science Publishers BV, NY, 1991: 3-8.*
9. *Carel JC, Eugster EA, Rogol A, Ghizzoni L, Palmert MR. Consensus statement on the use of gonadotropin-releasing hormone analogs in children. Pediatrics 2009; 123: 752-62.*
10. *Hausler G, Schemper M, Frisch H. Spontaneous growth inTurner syndrome: Evidence for a minor pubertal growth spurt. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (eds). Turner syndrome: Growth promoting therapies. Elsevier Science Publishers BV,NY, 1991: 67-73.*
11. *Chiumello G, Bognetti E, Bonfanti R, et al. Glucose metabolism in Turner syndrome. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (eds). Turner syndrome: Growth promoting therapies. Elsevier Science Publishers BV, NY, 1991: 47-9.*
12. *Davenport ML. Approach to the patient with Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2010; 95: 1487-95.*
13. *Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB. Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer. Arch Dis Child 2006; 91: 513-20.*
14. *Karlberg J, Albertsson-Wikland K, Naerae RW. The infancy-childhood-puberty (1CP) model of growth for Turner girls. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (eds). Turner syndrome: Growth promoting therapies. Elsevier Science Publishers BV, NY, 1991: 89-94.*
15. *Pavia C, Vilaplana RM, Valls C. Effect of growth hormone alone or in combination with EE2 on the growth of Turner syndrome. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (eds). Turner syndrome: Growth promoting therapies. Elsevier Science Publishers BV, NY, 1991: 169-74.*
16. *Davenport ML. Approach to the patient withTurner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2010; 95: 1487-95.*