

Prof. Dr. Merih Berberoğlu  
*Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı*

Turner Sendromu X kromozomunun komplet ya da parsiyel monozomisi ile karakterize kromozomal bir bozukluktur. Kızlarda kısa boy ve primer over yetmezliğinin önemli nedenlerinden birini oluşturmaktadır.

### TARİHÇE VE EPİDEMİYOLOJİ

Sendrom ilk kez 1938'de Henry Turner tarafından yedi kadında tanımlanmıştır(1). Aslında ondan birkaç yıl önce de 8 yaşındaki bir kız çocuğunda benzer fenotipik bulguları Otto Ullrich tanımlamış ve Turner'ın tanımladığı sendromla aynı olduğunu daha sonra kendisi bildirmiştir(2).Avrupa'da bu sendrom bazen Ullrich-Turner sendromu olarak ta adlandırılmaktadır. Poloni ve arkadaşlarının 1954'de Turner sendrom'lu 3 hastada cins kromatinin olmadığını göstermesinden kısa bir süre sonra da hastaların X kromozom monozomisi gösterilmiştir.(3)

Sendromun sıklığı 5000 canlı doğumda birdir. Olguların çoğunluğu yaşamamaktadır. Spontan düşüklerin 300 de biri bu sendroma aittir.

Intrauterin yaşamın en başında mitotik instabilite sırasında parçalanmış cins kromozom kaybı oluşmaktadır. Yaşayabilen XO kızlarda X kromozom eksikliğinin otozomal genlerce kompanse edilmesi sonucu olduğu düşünülmektedir.

1970-1980 yılları arasında yapılan yenidoğan taramasında 1/2500 sıklıkta görülmüş olup olguların sadece %50'si doğumda tanı almıştır.(4). Tüm ırk ve ülkelerde prevalans aynıdır. Hafif fenotipik bulgular sıktır. Çevresel faktörler ile bir ilişki gösterilmemiştir. Yaşlı baba riski arttırmaktadır. Sağlam X %70 anneden, %30 babadan gelmektedir(5).

## TEDAVİ

Olgularda saptanan kronik sorunların ve malformasyonların tedavisi ile birlikte büyüme hormonu (BH) tedavisi, puberte tedavisi, üreme sağlığı açısından önlemler ve erişkin hekimlere devir geçişi noktalarında tedavi yönetilmelidir.

Büyüme hormonu tedavisinin en iyi sonuçları 4-6 yaş civarında başlanan olgularda alınmaktadır. Mümkünse tüm olgular 12 yaş öncesinde tedavi alınmalıdır. Test yapılmasına BH eksikliği olmadığından ihtiyaç yoktur. Kısa boya eşlik eden yıllık uzama persentilinin %50 altına düşmesi yeterlidir. Doz 45- 50 µg/kg/gün veya 1,3-1,5mg/m<sup>2</sup>/gün ile yüksektir. İzlemede 4-6 ay ara ile boy ölçümü, yıllık IGF-1 ölçümü, metabolik sağlığın kontrolü değerlendirilmelidir. IGF-1 >2 sd üzerine çıkmamalı, >3sd ise de doz azaltılmalıdır. Tedaviye geç başlanan 10 yaş üstü olgularda oksandralon kullanılması önerilmekte ise de yan etkileri açısından dikkatli olunmalıdır(10).

Uzlaşma önerilerinde Östradiol (E2) 11-12 yaşlarında başlanıp 2-3 yılda erişkin doza ulaşılması önerilmektedir. Transdermal östrojen preparatlarının güvenirliliği daha iyidir. Takiplerde uterus boyutları izlenmelidir. Kaçak kanama varlığında veya 2 yıllık E2 yerine koyma tedavisinden sonra progesteron eklenerek siklus oluşturulur.

Sonuç olarak Turner sendromu endokrin sorunların sık görüldüğü bir sendrom olduğundan çocuk endokrin merkezlerinin yönettiği multidisipliner izlem gerektirir. Turner sendromlu olguların izlemi ömür boyudur. Mutlaka 18-23 yaş aralığında erişkin endokrine düzgün bir protokol ile devir edilmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Turner,HH .A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus Endocrinology, 1938; 23: 566-574
2. Ullrich O. Über typische kombinationsbilder multipler abartungen. Z Kinderbeilk. 1930; 1: 271-276
3. Polani PE, Hunter WF, Lennox B. Chromosomal sex in Turner's syndrome with coarctation of the aorta. Lancet 1954; 267: 120-121
4. Nielsen J, Wohlert M. Chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, denmark . Hum Genet. 1991; 87: 81-83
5. Saenger P, Bondy CA Turner syndrome. in Pediatric Endocrinology 4th ed, Philadelphia 2014; p 664-696
6. Ranke MB. Turner syndrome Eur J Endocrinol 1999 ; 141: 216-217
7. Lyon AJ, Preece MA, Grant DB growth curve for girls with Turner syndrome Arc dis Child 1985 ; 60 : 932- 935

8. Schemaker MJ, Swerdlow AJ, Higgins CD, et al. Mortality in women with Turner syndrome in Great Britain: a national cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93: 4735-4742
9. Gravholt CH, Landin-Wilhelmsen K, Stochholm K, et al. Clinical and epidemiological description of aortic dissection in Turner syndrome. *Cardiol Young* 2006; 16: 430-436
10. International Turner syndrome consensus group. *Clinical practice guideline*. 2017; 177: G1-G70
11. Livadas S, Xekouki P, Fouka F, et al. Prevalence of thyroid dysfunction in Turner syndrome: a long-term follow-up study and brief literature review. *Thyroid* 2005; 15: 1061-1066
12. Bakalov VK, Cheng C, Zhou J, Bondy CA. X chromosome gene dosage and the risk of diabetes in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94: 3289-3296