

BÖLÜM 7

TURNER SENDROMU VE HEMŞİRELİK BAKIMI

Duygu YILMAZ¹
Rabiye GÜNEY²

GENEL BİLGİLER

Turner sendromu (TS) canlı olarak dünyaya gelen her 2500 kız çocuğunda bir görülen, genetik kodlanma sırasında sağlam bir X kromozomu olan, ikinci cinsiyet kromozomunun tam veya kısmı disgenezisi sonucu oluşan ve tanısı çok fazla karakteristik belirtileri içeren bir kromozom bozukluğudur (1). Büyüme kısıtlılığı, gonadal disgenezi, kalp ve böbrek anomalileri ile otoimmün hastalıklar gibi çoklu doku ve organ sistemlerini etkileyen klinik özellikleri bulunmaktadır(2).

Turner sendromu dünyada ilk kez birbirlerinden habersiz olarak 1930 yılında Ullrich ve 1938 yılında Dr. Henry Turner tarafından boy kısalığı, kubitus valgus, yele boyun gibi fenotipik özellikler dösteren ve ergenlik belirtileri olmayan kız çocuklarında tanımlanmıştır. Sonrasında Charles Ford ve ark. tarafından 1959 yılında TS'nin cinsiyet kromozomları ile ilgili bir bozukluk olduğu belirlenmiştir(3). TS aileden gelen kalıtsal bir hastalık olmamakla beraber çevresel risk faktörleri de tam olarak kanıtlanmamıştır. Ayrıca diğer kromozomal hastalıklar gibi (örn:down

¹ Doktora Öğrencisi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Ana Bilim Dalı Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Doktora Programı, duygu.kpln34@gmail.com

² Dr. Öğr. Üyesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Hemşirelik Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Ana Bilim Dalı

KAYNAKÇA

1. Clark, R. D., & Curry, C. J. (2019). *Genetic Consultations in the Newborn*. Oxford University Press.
2. Ünsal, G. Ş., Poyrazoğlu, Ş., Saka, H. N., & Ulukapı, I. (2015). Turner Sendromunda Dentofasiyal Bulgular. *EÜ Diş Hek Fak Derg.*;36(1):10-18.
3. Seçgin, C. K., Özdede, M., & Gülşahi, A. (2018). Kromozomal Sendromlar (Down, Cri du Chat, Turner, Frajil X). *Türkiye Klinikleri Oral and Maxillo-facial Radiology-Special Topics*, 4(3), 36-42.
4. Faki, S., Özdemir, D., & Çakır, B. (2019). Turner Sendromlu Hastalarda Menstrüel Düzen ve Fertilitite. *Jinekoloji Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi*, 16(3), 170-176.
5. Rizell, S., Barrenäs, M. L., Andlin-Sobocki, A., Stecksén-Blicks, C., & Kjellberg, H. (2013). Palatal height and dental arch dimensions in Turner syndrome karyotypes. *European Journal of Orthodontics*, 35(6), 841-847.
6. Redel, J. M., & Backeljauw, P. F. (2018). Turner Syndrome: Diagnostic and Management Considerations for Perinatal Clinicians. *Clinics in Perinatology*, 45(1), 119-128.
7. Gravholt, C. H., Andersen, N. H., Conway, G. S., Dekkers, O. M., Geffner, M. E., Klein, K. O., ... & Sandberg, D. E. (2017). Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *European Journal of Endocrinology*, 177(3), G1-G70.
8. Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği. 2016. Turner Sendromu Aileler için Bilgilendirme Rehberi. <http://www.cocukendokrindiyabet.org/icerik/44>
9. Gil, M. M., Accurti, V., Santacruz, B., Plana, M. N., & Nicolaidis, K. H. (2017). Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 50(3), 302-314.
10. Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. (2019). *Nadir Hastalıklar Raporu*. İstanbul.
11. Toptan, H. H., Karadağ, N., Tüten, A., Yıldırım, T. G., Akay, G., Mutlu, M. B., & Karatekin, G. (2016). Antenatal Tanılı Turner Sendromunda Bilateral Renal Agenezi ve Aort Stenozu. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni*, 47(4), 129-132.
12. Mohamed, S., Roche, E. F., & Hoey, H. M. (2015). Mode of initial presentation and chromosomal abnormalities in Irish patients with Turner syndrome: a single-centre experience. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 28(11-12), 1215-1218.
13. Murdock, D. R., Donovan, F. X., Chandrasekharappa, S. C., Banks, N., Bondy, C., Muenke, M., & Kruszka, P. (2017). Whole-exome sequencing for diagnosis of Turner syndrome: toward next-generation sequencing and newborn screening. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 102(5), 1529-1537.

14. Esen, İ., Vidinlisan, M. S., Demirel, F., & Yakut, H. İ. (2010). Turner Sendromlu 40 Vakanın Klinik Özellikleri. *Çocuk Dergisi*, 10(1), 29-32.
15. Cramer, J. W., Bartz, P. J., Simpson, P. M., & Zangwill, S. D. (2014). The spectrum of congenital heart disease and outcomes after surgical repair among children with Turner syndrome: a single-center review. *Pediatric Cardiology*, 35(2), 253-260.
16. Çetiner, N., Günay, E., Çevik, B. Ş., Akalın, F., & Kardiyoloji, A. Ü. T. F. Ç. (2016). Midaortik sendrom Turner sendromunda sistemik hipertansiyonun nedenlerinden biri olabilir. *Cocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*, 59(3).
17. Levitsky, L. L., Luria, A. H. D., Hayes, F. J., & Lin, A. E. (2015). Turner syndrome: update on biology and management across the life span. *Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity*, 22(1), 65-72.
18. Mohamed, S. O. O., Elkhidir, I. H. E., Abuzied, A. I. H., Nouredin, A. A. M. H., Ibrahim, G. A. A., & Mahmoud, A. A. A. (2018). Prevalence of autoimmune thyroid diseases among the Turner Syndrome patients: meta-analysis of cross sectional studies. *BMC Research Notes*, 11(1), 842.
19. Acosta, A. M., Steinman, S. E., & White, K. K. (2019). Orthopaedic Manifestations in Turner Syndrome. *JAAOS-Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, 27(23), e1021-e1028.
20. Yeşilkaya, E., Bereket, A., Darendeliler, F., Baş, F., Poyrazoğlu, Ş., Aydın, B. K., ... & Sarı, E. (2015). Turner syndrome and associated problems in Turkish children: a multicenter study. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, 7(1), 27.
21. Yalçın, S. S., Yoldaş, T. Ç., & Ütine, G. E. Turner Sendromunun Nörogelişimsel ve Psikososyal Sorunlarında Olgu Yönetim Rehberi. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 12(1), 62-68.
22. Baker, J. M., & Reiss, A. L. (2016). A meta-analysis of math performance in Turner syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 58(2), 123-130.
23. Shah, S., Nguyen, H. H., & Vincent, A. J. (2018). Care of the adult woman with Turner syndrome. *Climacteric*, 21(5), 428-436.
24. Lepage, J. F., Dunkin, B., Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2013). Impact of cognitive profile on social functioning in prepubescent females with Turner syndrome. *Child Neuropsychology*, 19(2), 161-172.
25. Koçkar, T., Ugan Atik, S., Gürsoy, S., Özgen, I. T., Barut, Y., & Adal, S. E. (2017). Turner sendromlu olgularda osteoporoz sıklığı ve östrojen takviye tedavisi için optimal başlama yaşının tespiti. *İKSST Derg* 9(2):56-6.
26. Torun, D., Kavuş, H., Öztuna, A., Akar, H., Akın, O., & Tunca, Y. (2017). Boy kısalığı nedeni ile takip edilen kız çocuklarında karyotip analizi sonuçlarımız. *Gulhane Medical Journal*, 59(1).
27. Lie Fong, S., Visser, J. A., Welt, C. K., De Rijke, Y. B., Eijkemans, M. J. C., Broekmans, F. J., ... & Themmen, A. P. N. (2012). Serum anti-müllerian hormone levels in healthy females: a nomogram ranging from infancy to

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği

- adulthood. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 97(12), 4650-4655.
28. Kasper, C. E., Schneidereith, T. A., & Lashley, F. R. (Eds.). (2015). *Lashley's Essentials of Clinical Genetics in Nursing Practice*. Springer Publishing Company.
 29. Carpenito-Moyet L. J. (2004). *Hemşirelik Tanıları El Kitabı*. 10th ed. New Jersey: Lippincot Williams and Wilkins.
 30. Carpenito-Moyet L.J. (Ed.) (2012). *Hemşirelik Tanıları El Kitabı*. F. Erdemir (Çev) 13. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.
 31. Ackley, B.J., Ladwig, G.B., & Flynn Makic, M.B. (Ed.) (2019). *Hemşirelik Tanıları El Kitabı: Bakım Planlamasında Kanıtı Dayalı Rehber*. Gürhan, N., Görgülü Polat, U., & Eren Fidancı, B. (Çev) 11. Baskı. Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.