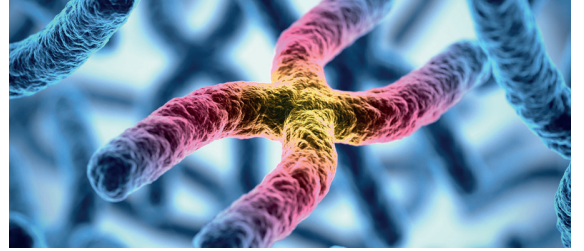


Turner Sendromu Nedir?

Turner Sendromu sadece kız çocuklarında bulunan genetik bir durumdur. Bu sendromu taşıyan bireylerde olması gereken 44 adet kromozom ve 2 adet X kromozomu yerine (46,XX), 44 adet kromozom ve bir adet X kromozomu (45,X) bulunur. Turner sendromuna, fertilize olan fetuslarda %1,5 oranında rastlanırken, bu fetusların ancak %2-3'ünün terme kadar ulaştığı bilinmektedir. Bu nedenle yaklaşık olarak 2500 kız bebekten 1'inde Turner sendromu görülür.



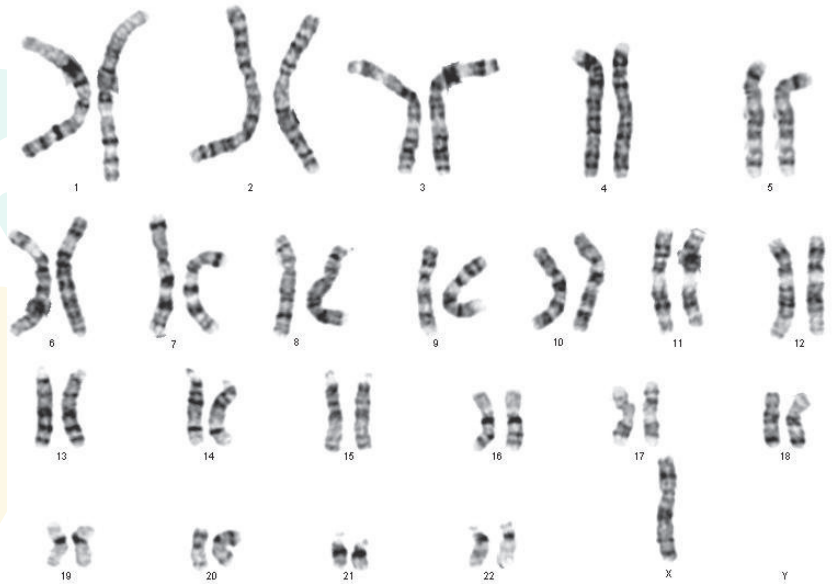
Turner Sendromu Neden Oluşur?

Turner Sendromu anne ya da baba adayının yaptığı veya yapmadığı hiçbir şeyden kaynaklanmaz. Turner sendromlu bir bebeğe sahip olmanın gebelik sırasındaki anne ya da baba yaşı ile de bir ilgisi yoktur. Bu durum annenin yumurta hücreleri ya da babanın sperm hücreleri oluşurken meydana gelen hücre bölünmelerinden birisindeki rastlantısal hata sonucu oluşur. Diğer bir ifade ile Turner sendromu bir kromozom anomalisidir.

Genel olarak hücrelerimizde 23 adedi annemizden ve 23 adedi babamızdan gelen toplam 46 adet kromozom bulunur. Bu kromozomların her birinde bizim saç rengimiz, göz rengimiz, boyumuz gibi özelliklerimizi belirleyen genler bulunur. Hücrelerimizde bulunan 46 adet kromozomdan 2 adedi bizim cinsiyetimizi belirleyen kromozomlardır. Bunlara **CİNSİYET KROMOZOMLARI** adı verilir. Cinsiyet kromozomları dışındaki 22 çift (44 adet) kromozom büyüklüklerine göre büyükten küçüğe doğru numaralandırılır. Diğer iki kromozom ise X ve Y kromozomlarıdır. Kız çocuklarında birisi anneden, diğeri babadan gelen iki adet X kromozomu bulunur (46,XX). Erkek çocuklarında ise anneden gelen X kromozomunun yanında babadan gelen Y kromozomu bulunur (46,XY).

Bazen yumurta ve sperm hücreleri oluşurken eş kromozomların ayrı ayrı hücrelere gitmesinde sorun oluşur ve yumurta veya sperm hücrelerinden biri 22 kromozom içerirken diğeri 24 kromozom ihtiva eder. Eğer 22 kromozom içeren yumurta yada sperm hücresi, 23 kromozom taşıyan sperm yada yumurta hücresi ile birleşirse 45 kromozomlu birey meydana gelir. Bu nedenle hücrelerde 2 kopya yerine belirli bir kromozomun 1 kopyası olacaktır. Buna **monozomi** denir. **TURNER SENDROMU**, X kromozomuna ait bir **monozomidir** ve bu sendromu taşıyan bireylerin tüm hücrelerinde X kromozomlarından biri veya X kromozomunun bir parçası eksiktir (veya 45,X) (Şekil 1).

Şekil 1. Turner sendromu olan bir bireyin kromozomları (karyotip). Bu hücrede kromozom sayısı 45'dir, ve diğer kromozomlara ait 2 kopya bulunurken, X kromozomunun sadece 1 kopyası bulunur.





Turner Sendromu Olan Bireylerin Kromozom Yapıları Nasıldır?

Turner sendromu olan bireylerin %50'sinde tüm hücrelerinde şekil 1'de görüldüğü gibi X kromozomunun 1 kopyası bulunur. Eğer hücre bölünmesindeki hata döllenmeden kısa süre sonra meydana gelirse, bu bireyin bazı hücrelerinde normal (46,XX) kromozom yapısı bulunurken, diğer hücrelerinde X kromozomunun bir kopyası bulunur (45,X). Eğer bu örnekte olduğu gibi tüm hücrelerde değil de sadece bazı hücrelerde X kromozomunun bir tanesi eksik ise, bunlara **MOZAİK TURNER SENDROMU** adı verilir. Genellikle mozaik Turner sendromu olan olguların bulguları ve belirtileri mozaik olmayan Turner sendromu olgularında göre daha hafiftir. Turner sendromu olan kadınların %30'unda X kromozomunun iki kopyası bulunur. Ancak ikinci X kromozomunda bir takım farklılıklar olur. Bu farklılıklar Turner sendromunun değişen klinik bulgularına yol açabilir. Bu farklılıklar;

- X kromozomunun kısa (petit: p) veya uzun (que: q) kolunun bazı kısımlarının eksik olması,
- X kromozomlarından birinin halka şeklinde düzenlenmiş olması,
- X kromozomunun iki uzun (q) kolunun birleşmesi (İzokromozom Xq),
- Çok nadiren Y kromozomunun bir kısmını içeren hücreler şeklinde olabilir.

Turner Sendromu Olan Fetüslerin Özellikleri Nelerdir?

- Ortalama doğum kiloları 2900 g civarındadır. Doğumdan sonra 3 yaşına kadar büyüme hızları normaldir, ancak kemik gelişimleri gecikebilir. 3 ile 12 yaş arasında kemik gelişimi, normal sınırlarda seyrederken boy uzama hızı yavaşlar ve bu sendroma sahip olan kızlar obez olmaya meyillidirler.
- Turner Sendromlu kızların ortalama entellektüel başarıları normal sınırlar içerisindedir. Ancak bazılarının özellikle matematik ile ilgili öğrenme problemleri olabilir. Bir çoğu harita okuma veya görsel düzenleme gibi yön becerisi gerektiren görevlerde zorlanabilirler. Bazılarında işitme ile ilgili sorunlar ve bazılarında da DEHB (Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu) olabilir.
- Doğumda el sırtında ve ayak üstlerinde şişlik (ödem) bulunur ve bu şişlik genellikle bir kaç ay içerisinde kaybolur, ancak ayaklarda bir kaç yıl sürebilir. Bazı kız çocuklarında (yaklaşık %45'inde) boyunun her iki yanında zararsız olan ve genellikle doğumdan hemen sonra kaybolan deri ödemi bulunur. Çok nadir olgularda boyunun her iki yanında geniş bir boyun izlenimi yaratan deri kıvrımları vardır.
- Yaşamın ilk aylarında, damağın yüksek kavisli olmasından kaynaklanan emme ve beslenme sorunları ve kusma görülebilir.
- Doğumdan sonraki ilk bir kaç yıl içerisinde yetersiz büyüme ortaya çıkar. Turner sendromunun tanısı genellikle bu dönemde konulabilir.
- Tedavi edilmedikleri takdirde Turner sendromu olan kızların ortalama boy uzunlukları diğer kızların ortalamasından 20 cm daha kısa olacaktır ve boyları 133-162 cm arasında değişecektir.
- Turner sendromu olan 15 kızdan 1'inde aort darlığı, kronik orta kulak enfeksiyonları vardır. Genellikle bir sorun oluşturmayan emosyonel immatürite, kalp kapak anomalileri, böbrek değişiklikleri olabilir. Herhangi bir öğrenme sorunu oluşturmayan sözel ve matematik gibi üç boyutlu öğrenme problemleri olabilir.

TURNER SENDROMU (45,X SENDROMU) HASTA BİLGİLENDİRME BELGESİ



- Turner sendromu olan kadınların neredeyse tamamında yumurtalıklar tam olarak gelişmemiştir ve erken over yetmezliği ve infertilite sorunu vardır. Bu kadınların çoğu kendiliğinden adet göremezler ve meme gelişimi yada genital bölgelerin kıllanmasında gecikme olur. Ergenlik döneminin başlangıcında doğal meme gelişimi Turner sendromlu ergenlerin %21-50'sinde, adetlerin kendiliğinden başlaması ise %15-30'unda bulunur.
- Turner sendromu olan kadınların yaklaşık olarak %5'i adet görecektir, ancak doğurganlık süresi kısa olacaktır. Bir kaç yıl sonra adetler kesilebilir. Turner sendromu olan kadınların %5-7'sinde kendiliğinden gebelik olabilir, ancak bu kadınlar arasında kendiliğinden düşük oranları ve doğumsal anomalilerin oranı yüksektir.
- Bütün bu fiziksel farklılıklara ve diğer sorunlara rağmen, doğru tıbbi bakım, erken müdahale ve sürekli destek ile Turner sendromlu bir kız çocuğu normal, sağlıklı ve üretken bir yaşam sürebilir.

Turner Sendromu Olan Kadınlarda Ne Gibi Sorunlar Görülebilir?

- Turner sendromu olan kızlarda yumurtalık gelişimi yoktur. Bu nedenle genellikler ergenlik döneminin başlaması ile meydana gelen fiziksel gelişimler tüm bireylerde oluşmayabilir. Turner sendromu olan genç kızların %20- 50'sinde ergenlik döneminin başlangıcında kendiliğinden meme gelişimi olabilir ve %15-30'unda adet döngüsü kendiliğinden başlayabilir. Bu kızların sadece %2-3'ünde düzenli adet kanamaları olabilir. Ancak bunların çoğunda bir kaç yıl sonra adetler kesilir. Bu nedenle sekonder cinsiyet özelliklerinin gelişmesi, normal uterus boyutunun elde edilmesi ve kemik kütlelerinin artması için Turner sendromu olan kadınların çoğunda estojen ve progesteron içeren hormon yerine koyma tedavisi gereklidir.
- Turner sendromu olan kadınların %5-7'sinde spontan gebelik oluşabilir. Bu kadınların çoğu mozaik Turner sendromu olgularıdır. Ancak bu kadınların gebeliklerinde spontan düşük oranları yüksektir. Bu kadınların yardımcı üreme teknikleri kullanılarak kromozom yapısı 46,XX olan kadınlardan alınacak bağış yumurta hücreleri gebe kalma şansları olabilir. Ayrıca henüz Pratik uygulamaya girmese de, 12 yaşında yumurtalık dokusunun dondurularak saklanması konusunda çalışmalar yapılmaktadır.
- Turner sendromlu kadınlarda kanser riski artmaz. Ancak melanoma ve santral sinir sistemini tutan bazı tümörler daha sık görülürken, meme kanserleri kromozom yapısı 46,XX olan kadınlara kıyasla daha az görülür.
- Turner sendromu olan kadınlarda ortaya çıkabilecek diğer sağlık sorunları arasında kalp ve böbrek sorunları, hipertansiyon, obezite, diyabetes mellitus, tiroid sorunları, kulak enfeksiyonları ile birlikte işitme kayıpları sayılabilir.
- Turner sendromu olan kadınlarda en sık rastlanan kalp anomalisi (olguların %25'inde); normalde 3 adet olan aort kapakçıklarının 2 adet olmasıdır (Biküspid aort kapağı). Daha az oranda aorta koarktasyonu (%7-14); Aorta dilatasyonu/ anevrizması (%3-42) ve hipertansiyon (%50) bulunur.
- Turner sendromlu kızlar genellikle normal zekaya sahiptir, ancak bazılarının özellikle matematikte öğrenme sorunları olabilir. Birçoğu, harita okuma veya görsel düzenleme gibi üç boyutlu beceriler gerektiren görevlerde sıkıntı yaşayabilirler. İşitme sorunları TS'li kızlarda daha yaygındır.
- Daha önce de belirttiğimiz gibi mozaik Turner sendromlu kadınlarda bu bulgular daha hafif olabilir yada hiç bulgu göstermeyebilir.



Turner Sendromunun Tanısı Nasıl Konur?

Gebelik sırasında ilk üçay ultrason incelemesi sırasında fetusun ense deri saydamlığının artmış olarak görülmesi (NT artışı veya kistik higroma görülmesi) durumunda kuşulanılır. Ayrıca ilk üçay ultrasonografi incelemesinde herhangi bir major defekt, kardiyak defekt ya da abdominal defekt görülmesi durumunda ya da ilk üçay muayenesi sırasında istenen hdDNA test sonucunun riskli gelmesi durumunda invaziv tanı testi yaptırmanız önerilir. Korion villus örnekleme veya amniyosentez ile amniyon sıvı örnekleme yapılarak elde edilen karyotip analizinde iki adet X kromozomu yerine 1 adet X kromozomunun tespit edilmesi ile tanı konur. Bazı karyotip örneklerinde 2 adet X kromozomu görülebilir. Ancak X kromozomunun bir parçası eksik olabilir.

Ayrıca ikinci üçay tarama testlerinde (Üçlü ya da Dörtlü Tarama Testleri), MSAFP, uE3, HCG ve İnhibin-A düzeylerinin düşük olması veya bebeğinizin vücut boşluklarında sıvı toplanması varsa MSAFP ve uE3 düzeylerinin DÜŞÜK ve HCG ve İnhibin-A düzeylerinin YÜKSEK bulunması durumunda Üçlü ya da Dörtlü Tarama Test sonucu cinsiyet kromozomları açısından RİSKLİ olarak bildirilecektir. Bu durumda da amniyosentez yapılarak tanı konur.

Turner Sendromu Olan Kız Çocukları Nasıl Tedavi Edilirler?

Bu kız çocuklarında kromozom yapısını değiştirmek bu günün koşullarında mümkün değildir. Ancak bu kız çocuklarının normal yaşamını sürdürebilmesi için bazı tedaviler uygulanabilir:

- **Büyüme Hormonu:** Büyüme hormonu tek başına veya diğer hormon tedavileri ile birlikte verildiğinde, tedaviye yeterince erken başlanması durumunda ortalama 143 cm olan boyları normal sınırlara kadar uzayabilir. Bir çok sağlık sigortası bu tedaviyi karşılayabilmektedir.
- **Hormon Yerine Koyma Tedavisi:** Bu kız çocuklarında meme gelişimini uyarmak ve adet döngüsünü başlatmak amacı ile 12-13 yaşlarında estrogen ve progesteron tedavisine başlanması yararlı olur. Ancak bu tedavi sadece eksik olan hormonları yerine koyma tedavisidir. İnfertilite sorununa çözüm getimez.
- **Gonadların Alınması:** Karyotip analizinde Y kromozomunun bir parçasının varlığı durumunda tam olarak gelişmeyen iç genital organlarında (gonadlarında) tümör gelişme riski olabilir. Bu durumda gonadların alınması gerekebilir.
- **Kalp Ameliyatı:** Kalp anomalisi varlığında müdahale ile bu anomalilerin düzeltilmesi mümkün olabilir.
- **Tüp Bebek Uygulamaları:** Bu kadınların yardımcı üreme teknikleri kullanılarak kromozom yapısı 46,XX olan kadınlardan alınacak bağış yumurta hücreleri gebe kalma şansları olabilir. Ancak bu uygulama ülkemizde yasal değildir.

Çocuğumuza Uyum Sağlamak İçin ve Çocuğumuzun Hayata Uyum Sağlayabilmesini Kolaylaştırmak İçin Tutum ve Davranışlarımızda Ne Gibi Değişiklikler Yapmamız Gerekir?

Turner sendromu kızınızı birçok yönden etkileyebilir, ancak bu farklılıklar onun kim olduğunun sadece küçük bir parçasıdır. Gerekirse doktorundan, çocuk endokrinoloji uzmanında veya diğer tıp uzmanlarından ve ruh sağlığı desteği olarak ona yardım edebilirsiniz. Bu konuda destek almaktan lütfen çekinmeyin. Turner sendromlu kızların bazı tıbbi sorunları ve farklı fiziksel özellikleri olabilir.

TURNER SENDROMU (45,X SENDROMU) HASTA BİLGİLENDİRME BELGESİ



Ancak kızınızın günlük yaşam becerilerini geliştirmesine ve yeni veya zorlu durumlarla başa çıkmasına, önceden alınabilecek bazı küçük önlemler ile yardımcı olabilirsiniz.

- Ona ne kadar sorumluluk verdiğinizi, hoşlandığı sosyal aktivite türlerini göz önünde bulundurarak yaşına (boyuna göre değil) göre davranarak belli edin.
- Evinizi onun için rahat olacak şekilde düzenleyin (banyoda ve mutfakta sağlam tabureler bulundurun, giysilere, dolaplara, kişisel bakım malzemelerine ve diğer ihtiyaçlara kolayca erişmesini sağlayacak tedbirler alın). Basamağı olan mutfak sandalyeleri veya tabureler özellikle yararlıdır, çünkü ayakları yere değmezse bu durum onun için yorucu olabilir.
- Sınıf ortamını kontrol edin. Su çeşmelerine, sınıf malzemelerine ve malzemelerine ulaşabilmesi için alınabilecek bazı önlemleri sağlamak için öğretmenlerden yardım isteyin.
- Yeni durumlarla başa çıkmasına yardım edin ve arkadaşlarından yardım istemesi için onu cesaretlendirin.
- Kendi durumunu anlayabilecek yaşa geldiğinde bu durumu kendisi ile konuşun. Bu konuda ruh sağlığı uzmanlarından destek alabilirsiniz. Mevcut durumu ile ilgili ne kadar bilgi paylaşmak istediği konusunda kendisi ile görüşebilirsiniz. İsterse Turner sendromu taşıdığını arkadaşlarına ve akrabalarına açıklamasına izin verin.
- Güçlü yönleri ve başa çıkma becerileri konusunda ona sık sık iltifat edin. Sabırlı, olumlu ve sınırlamaları ve korkuları hakkında tartışmalara açık olun.
- Buz pateni, dalış, ata binme, bebek bakıcılığı veya gönüllü çalışma gibi yüksekliğin sorun olmadığı etkinliklere katılmasını teşvik edin. Gönüllülük, özellikle, büyük ölçüde özgüven artırıcı etki sağlayabilir.
- Depresyondaysa veya özgüven sorunları varsa, bir ruh sağlığı uzmanına danışmayı düşünün. (Boyla ilgili sorunlar, büyüme hormonu tedavisi ile büyümeyi iyileştiren kızlar için daha az önemli olabilir.)
- Unutmayın Turner sendromlu kızlar ortalama veya ortalamanın üzerinde zekaya sahiptir. Erken tedaviler ve müdahaleler, kısıtlama olmaksızın hayatı dolu dolu yaşamaları için en iyi fırsatı yaratır.

Kızımızın İleride Çocuğunun Olmayabileceğinin Kendisine Söylemeli Miyiz?

Bu konu çok küçük yaşta ele alınması gereken bir konu değildir. Ama genç kız tarafından bu konuda herhangi bir soru ile karşılaşırsanız doğru cevaplar vermeniz gerekir. Genç kız için sorun teşkil etmemişse konuyu erkenden gündeme getirmek, ve kendisinde ek bir endişe doğmasına yol açmak gereksizdir.

TMFTP Derneği 1. Mayıs. 2022

Derleyenler: Dr. Namık Demir, Dr. Serdar Ceylaner