

TURNER SENDROMU



TURNER SENDROMU NEDİR?

Boy kısalığı ve cinsel gelişmenin olmadığı bir durumdur. Ayrıca eşlik eden bazı özellikler de değişik derecede olaya katılır. Her 2500 kız çocuğundan bir tanesi Turner Sendromlu olarak doğmaktadır. Bu hastalık hiçbir zaman erkekleri etkilemez.



NEDENLERİ

Kişilerin dış görüntüsünü ve gelişimini belirleyen programlama emirleri (genetik yapı) anne ve babadan alınan özellikler ile meydana gelir. Örneğin; göz rengimizin mavi veya kahverengi olmasını, sarışın veya esmer olmamızı bu özellikler belirler. Genellikle anne ve babamızın genetik özelliklerinin yarısını kopya olarak alırız.

Turner Sendromu; anne ve babadan alınan genetik özelliğin değişmesi sonucu meydana gelir. Bu genetik değişikliğe yol açan sebep bilinmemektedir. Annenin sigara veya içki alışkanlıkları veya anne babanın yaşı, Turner Sendromu'nun oluşumunda etkili değildir.

Turner Sendromu'nda Meydana Gelen Genetik Değişiklikler Nelerdir?

Genetik özellikler kromozom şeklinde vücudumuzun tüm hücrelerinde bulunmaktadır. İnsanlarda 23 çift şeklinde düzenlenen 46 adet kromozom vardır. Kromozom çiftlerinden bir tanesi kişilerin cinsiyetinin kız veya erkek olmasını belirler. Bu kromozomlara seks kromozomu denir. X ve Y adlı 2 değişik seks kromozomu bulunmaktadır. Kızlarda genellikle 2 adet X kromozomu, erkekler de ise bir X bir de Y kromozomu bulunmaktadır.

Turner Sendromu, kızlarda X kromozomunun bir tanesinin veya bir bölümünün kaybı sonucu oluşmaktadır. Diğer X kromozomu normaldir.

TURNER SENDROMU NASIL ANLAŞILIR?

Turner Sendromu'nun bazı özellikleri çok erken yaşta ortaya çıkmaktadır. Örneğin; şiş el ve ayaklar, kısa ve kalın boyun doğumdan hemen sonra saptanabilir. Yavaş büyüme gibi diğer bulgular ise daha büyük çocukluk yaşlarında görülür. Hastalar, erişkin dönemde çocuk sahibi olamama gibi yakınmalarla da başvurabilir. Bütün kız çocuklarında aynı bulgular oluşmadığı için, hemen hemen her yaşta, hatta evlilik sırasında da tanı konabilir. Genel bir kural olarak, erken tanı her zaman en iyisidir. Erken tanı; ailelere Turner Sendromu'nun ne olduğunu anlamada daha fazla zaman kazandırırken, kızları için en iyi ortamı yaratma ve doktorlara da erken müdahale imkanı tanır.

Doğum Öncesinde Turner Sendromu Tanısı Konabilir mi?

Hamilelik sırasında tanı rastlantısal olarak ultrason muayenesi sırasında konabilir. Problemlerli gebeliklerde gelişmekte olan bebeğin anne ile ilişkisini sağlayan plasentayı (son) veya içinde yüzdüğü sıvıyı kontrol etmek için testler yapılırken de tanı konabilir.

Ultrasona kıyasla bu testlerin tanı koydurucu özelliği daha belirgindir.



Yenidoğan Bebeklerde Turner Sendromu Tanısı Nasıl Konulur?

Turner Sendromlu bebeklerin %50'sine doğum sırasında tanı konabilir.

Kız bebekte doğumda eğer el ve ayaklar şiş ise veya boyun etrafındaki deride ek deri katlantıları varsa, ayak tırnakları, bazen de el tırnakları düz veya dışa dönük ise Turner Sendromu tanısı akla gelmelidir.

Doğumdan kısa bir süre sonra, kalpteki bazı bulgular, beslenme sorunları, kilo almada problemler, yutma güçlüğü, gelişme geriliği Turner Sendromu bulgusu olabilir. Bu bulgular genellikle bebeğin ilk yaşından önce kaybolur.

Çocuklarda Turner Sendromu Tanısı

Yenidoğan döneminde veya sonraki yıllarda Turner Sendromu tanısı düşünülse bile, sıklıkla çocukluk çağına kadar tanı konamayabilir. En sık, boy kısalığı nedeni ile doktora başvurulur.

Turner Sendromu zekayı etkilememektedir ancak bazı becerileri kazanmak güç olabilir. Örneğin; Turner'lı kız çocukları okumada başarılı olabilirler ancak geometri veya şekiller ile ilişkili uğraşılarda zorlanabilirler.

Turner Sendromu'nun bir özelliği de kalp-damar sisteminde sorunların olmasıdır. Kalpten çıkan ana damardaki daralma en sık karşılaşılan bulgudur. Buradaki daralma ameliyat ile düzeltilebilir. Ameliyat ile düzeltilemez ise kan basıncı yükselebilir. Turner Sendromu damarlarda balon gibi genişlemelere neden olabilir ve bu genişlemeler kalp kapakçıklarını etkiler. Tedavi edilmediğinde riskli

olabileceği için Turner Sendromu tanısı alan her çocuk kalp hastalıkları uzmanı tarafından muayene edilmelidir.

Turner Sendromu'nda, özellikle el 4. parmağı ve ayak 3. parmağı normalden kısa olabilir. Göz ve göz kapağındaki değişiklikler ailenin ve doktorun dikkatini çekebilir. Üst göz kapağı hafif düşük olabilir. Yakını görme ve şaşılık gibi sorunlar da ortaya çıkabilir.

Turner Sendromu bazı hormon (vücut tarafından oluşturulan ve vücudun diğer bölgelerinde olan olayları denetleyen kimyasal maddeler) seviyelerini etkileyebilir.

Turner Sendromlu çocuklarda bağışıklık sistemi ile ilgili hastalıkların sıklığı artmıştır. Bu hastalıklar içerisinde, bazı gıdaların alınması ile ortaya çıkan ve barsak sistemini etkileyen Çölyak hastalığı ile romatizmal hastalıklar bulunmaktadır.

Turner Sendromu böbreklerin şekil ve yerlerinde değişikliğe yol açabilir ancak fonksiyonlarını etkilemez.

Turner Sendromlu kız çocuklarının yaklaşık yarısında kulakta iltihabi hastalıklar çok sık tekrarlamaktadır. İşitme kaybını engellemek için bu hastalıklar hızla tedavi edilmelidir. Tedavide, iç kulağa küçük bir tüp yerleştirilmesi veya işitme kayıplarının özel duyma aletleri ile düzeltilmesi yöntemleri uygulanmaktadır. Turner'lı kız çocuklarında kulak kepçelerinin kenarları normalden daha küçük olabilir ve kulaklar dışa dönüktür.

Turner Sendromu göğüs kafesinin daha dar olmasına ve meme başlarının birbirinden uzak olmasına ve ters meme başına neden olabilir. Ters duran meme başı, ileride memenin gelişmesi ile düzelebilir.

Ağzın çatısı olarak tanımlanan damak normalden daha

dar ve daha yüksek olabilir. Alt çene küçük olmadığı sürece sorun yaratmaz, alt çene küçük olursa dişler yeterli derecede gelişemez. Diş hekimi tarafından düzeltilebilir. Zaman zaman saçlar, enseden daha aşağıya kadar uzar.



Deride, özellikle ergenlik döneminde, normalden daha fazla ben bulunabilir. Genellikle zararsızdırlar ancak kozmetik nedenler ile çıkarılabilir. Yara iyileşmesi diğer kişilere göre daha fazla iz bırakabilir. Egzema daha sıklıkla karşımıza çıkar.

Gençlerde Turner Sendromu Tanısı

Ergenlik döneminde cinsel gelişimin olmaması; Turner Sendromu'nun bir diğer bulgusudur.

Normal kız çocuklarının ortalama 10 yaş civarında yani ergenliğe girdikleri sırada, göğüsleri büyümeye başlar, adet görmeden önce de hızla boy uzaması olur.

Bu etkiler kızlarda cinsiyet hormonu olan östrojenin salgılanması ile ortaya çıkmaktadır.

Yumurtalıkların iki ana görevi vardır; cinsiyet hormonlarının yapımı ve yumurta oluşumunda yer almak. Östrojen kızlarda yumurtalıklardan salgılanır ve meme gelişimine, kemiklerin büyümesine ve adetlerin başlamasına neden olur.

Turner Sendromlu kız çocuklarında yumurtalıklarda yumurta yoktur ve çok nadir östrojen salgılanır. Eğer cinsiyet hormonları salgılanmaz ise cinsel gelişim olmaz, çok az veya hiç yumurta birikmez. Ancak unutulması gereken, Turner Sendromlu çocuklar kızdır ve diğer kız çocukları gibi hissederler ve onlar gibi görünmek isterler. Her 5 Turner Sendromlu kız çocuğundan 4 tanesi adet görmez, meme gelişimi olmaz ve yaşlıları gibi ergenlik döneminde boy atağı yaşamazlar. Zaten arkadaşlarından daha kısadırlar ve arkadaşları daha hızlı büyürken ergenlikte boy farkı belirginleşir.

Bu yaş her çocuk için çok duyarlı bir dönemdir ve oluşabilecek her türlü sorunu ortadan kaldırmak için tedavi düşünülmelidir.

Bu çocukların %15'inde meme gelişimi olabilir ve az bir kısmı kendiliğinden adet görebilir.

Turner Sendromunda şişmanlık da ayrıca bir sorundur. Şişmanlık yüksek kan basıncı ve şeker hastalığına neden olabilmektedir. Diyet ve egzersiz, diğer şişmanlarda olduğu gibi Turner Sendromu'nda da uygulanması gereken bir tedavi yöntemidir.

Erişkinlerde Turner Sendromu Tanısı

Bazı kızlarda çocuklukta ve gençlikte Turner Sendromu bulguları görülmeyebilir. Erişkin dönemde cinsiyet hormonunun eksiklik bulgularının ortaya çıkması ile belirgin hale gelir. Adet görememe ve hamile kalamama gibi sorunlar vardır. Ender olarak kendiliğinden başlayan adet kanamaları (tedavisiz) olabilir ve bunlar doğal yollardan hamile kalabilirler. Bu kadınlardaki düşük düzeydeki cinsiyet hormonları ise erken menopoza neden olabilir.

TURNER SENDROMU'NDA BÜYÜME NASIL DÜZELTİLEBİLİR?

Turner Sendromu iyileştirilememekle birlikte, büyümede duraklama gibi birçok etkileri tedavi edilebilmektedir. Turner Sendromlu kız çocukları, doğumda diğer yeni doğan kız bebeklere göre ortalama 4 cm daha kısadırlar. Bebeklik ve çocuklukta daha yavaş büyürler. Tedavisiz bırakıldıkları durumda bu çocuklar ortalama 130 - 140 cm.'e ulaşabileceklerdir. Oysa büyüme hormonu verildiği zaman, Turner Sendromlu kız çocukları daha hızlı büyümektedirler. Büyüme hormonu herkesin vücudunda bulunan doğal bir hormondur ama Turner Sendrom'lu kız çocuklarında boy uzaması için fazladan büyüme hormonuna gereksinim vardır. Büyüme hormonu, bir doktor veya hemşire tarafından yapılması öğretilen, her gün deri altına yapılan bir iğne ile verilmektedir.

Büyüme hormonu tedavisine ne kadar erken başlanırsa, boydaki düzelme o kadar belirgin olacaktır. Eğer tedaviye yeterli derecede erken başlanırsa, boydaki kayıp belirgin olarak azalır.

TURNER SENDROMU'UNDA CİNSEL GELİŞİM NASIL DÜZELİR?

Vücut tarafından üretilmeyen cinsiyet hormonları, tedavi ile yerine konabilir. Turner Sendrom'lu kız çocukları, 12 - 15 yaşlarında düşük dozda östrojen tedavisi kullanmaya başlar. Östrojen dozu, 1 - 2 yıl içerisinde artırılır ve adet kanamasının başlaması için diğer cinsiyet hormonu olan progesteron eklenir.

Östrojen sağlıklı bir kişi için gereklidir ve normal menopoz zamanına kadar kullanılmalıdır. Bu tedavi kalp hastalıklarının gelişme riskini azaltır ve kemik sağlığı için gereklidir.

Normal hormon tedavisini alan her Turner Sendromlu'da cinsel fonksiyonlar normaldir ve normal cinsel yaşamları vardır

ZEKA, OKUL BAŞARISI VE SOSYAL YAŞAMI ETKİLENİR Mİ?

Turner Sendrom'lu çocukların zekası normaldir. Ancak bazı öğrenme güçlükleri olabilir.

Bunlar:

- Araba kullanmada güçlük, yön bulmada güçlük,
- Sosyal olayları algılamada güçlük,
- Matematiği anlama ve çözümlemede güçlük.

Tüm anne babaların ve öğretmenlerin bu çocuklardan beklentileri diğer çocuklardan farklı olmamalıdır.

Herhangi bir öğrenme güçlüğü fark edilirse, uygun öğrenme ve öğretme teknikleri geliştirilebilir ve çocuğun gelişim olarak arkadaşlarından geri kalması engellenir.

Turner Sendrom'lu çocukların sosyal ve duygusal yaşamda yaşlarına göre daha az gelişmiş oldukları gözlenmiştir. Örneğin; konsantrasyon (bir konuda yoğunlaşma) problemleri ve aşırı tepki verme gibi sorunları olabilmektedir. Genç kızlık döneminde ise aşırı endişe, depresyon ve sosyal izolasyon gibi problemler yaşayabilirler ve erkek - kız ilişkilerine diğer yaşlıtlarına göre daha geç yaşta başlarlar.



TURNER SENDROM'LU OLARAK YAŞAMAK

Her çocuk için büyüme dönemi sorunludur ancak görüntü ve boy olarak başkalarından değişik olan çocuklarda bu daha da büyük bir sorun haline gelebilir. Ufak tefek olmaları ve diğer çocuklardan daha sık olarak doktora gitmeleri nedeni ile "çok fazla korunuyorum" hissine kapılırlar. Aileler, anne babalar, öğretmen ve arkadaşlar bunu engellemek için çaba harcamalıdır.

Kısa boylu olmaları, arkadaşları ile fiziksel olarak aynı olmadıklarını hissetmeleri ve takım sporlarında zorlanmaları nedeni ile sorun yaşayabilirler. Ancak, egzersiz herkesin fiziksel ve zeka gelişimi için gereklidir ve yapılması engellenmemelidir. Ufak tefek olmak, jimnastik, kayak ve dalma gibi bazı sporlarda avantajdır, Turner'lılar bu sporlardan birine katılım için cesaretlendirilmelidir.

Turner grupları oluşturmak, gruplara katılmak, Turner Sendromlu çocukların tek başlarına olmadıklarını anlamaları ve kendileri ile aynı sorunları, heyecanları yaşayanlar ile beraber olmaları açısından güzel bir deneyimdir. Ayrıca bu gruplar, ailelerin birbirleri ile endişelerini paylaşması açısından da yararlıdır.

Sağlık çalışanları ve aileler Turner Sendrom'lu çocuklara karşı açık ve dürüst olmalıdır. Turner Sendrom'lu kişiler kendilerinde gelişebilecek tüm sorunları bilmeli ve gerektiğinde bunları diğer doktor veya sağlık çalışanlarına anlatabilmelidirler.

Çocuk Endokrin ve Diyabet Derneđi tarafından hazırlanan bu rehber
Pfizer İlaçları Ltd. Şti.'nin katkılarıyla basılmıştır.