

Turner Sendromu Madelung Deformitesi Birlikteliği: Olgu sunumu

Madelung Deformity Associated with Turner Syndrome: A Case Report

Nesibe Akyürek¹, Mehmet Emre Atabek², Beray Selver Eklioglu², Salih Çiçek³

¹ Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, Konya Eğitim Araştırma Hastanesi Konya, Türkiye

² Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Konya, Türkiye

³ Tıbbi Genetik Bölümü, Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Konya, Türkiye

ÖZET

Turner sendromu (TS) boy kısalığı, gonadal disjenezisi, renal ve kardiyak anomaliler ile karakterize ve sıklıkla 45 X karyotipinin bir sonucu olarak gelişen kromozomal bir bozukluktur. 6 yaş 1 aylık kız hasta, boyunun yaşitlarından kısa olması nedeniyle polikliniğimize getirildi.

Fizik muayenesinde; boyu 106.4 cm (-1.74 SDS), ağırlığı 22 kg (-0.5 SDS), vücut kitle indeksi 19.43 kg/m² (-1.80 SDS)'di. Tanner evrelemesine göre meme gelişimi ve pubik kıllanması evre 1 olarak değerlendirildi. Düşük ense saç çizgisi saptandı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde; tam kan sayımı, rutin biyokimyasal tetkikleri, idrar ve gaita incelemeleri, tiroit fonksiyon testleri normal olarak saptandı.

Kemik yaşı 3 yaş 6 ay ile uyumlu ve el bilek grafisinde Madelung deformitesi olduğu görüldü. FSH:22,5 mIU/mL (N:2.5- 7.04), LH: <0,1 mIU/ mL (N: 0.1-12), E2<20 pg/ mL olarak saptandı. Karyotip analizi 45 X olarak raporlandı ve hasta TS tanısı aldı. Bu olgu sunumu ile boy kısalığı ile başvuran tüm olgularda el bilek grafisi değerlendirmenin önemi ve gerekli olgularda karyotip analizinin yapılarak TS 'nin ayırıcı tanıda düşünülmesi gerekliliği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Sözcükler: Boy kısalığı, Madelung deformitesi, Turner sendromu

Geliş Tarihi: 05.03.2015

Kabul Tarihi: 02.10.2015

ABSTRACT

Turner syndrome (TS) is a chromosomal disorder, which mostly results from a 45 X karyotype and is characterized with short stature, gonadal dysgenesis, renal and cardiac abnormalities. A 6 years 1 month old girl was admitted to our clinic with the complaints of short stature compared to peers. On physical examination, her height was 106.4 cm (SD score -1.74) and weight was 22 kg (SD score -0.5) with breast development and pubic hair consistent with Tanner stage I. She had low nuchal hairline. Remaining systemic physical examination was normal. Laboratory evaluation revealed normal complete blood count, renal, hepatic, and thyroid function test results. Bone age was consistent with 3 years 6 month. Madelung deformity was detected in the left wrist radiography. FSH was 22.5 mIU/mL (N:2.5- 7.04), LH:<0.1 mIU/ mL (N:0.1-12), E2<20 pg/ mL. The result of karyotype analysis was reported to be 45.X0. With this report, it was aimed to emphasize importance of left wrist radiography and in necessary cases determining karyotype analysis for diagnosis of Turner syndrome.

Key Words: Short stature, Madelung deformity, Turner syndrome

Received: 03.05.2015

Accepted: 10.02.2015

GİRİŞ

Turner sendromu (TS), X kromozomunun birinin kaybı veya yapısal anomalisi ile karakterize kromozomal bir bozukluktur. Sendromun başlıca klinik özelliklerini boy kısalığı, gonadal yetersizlik, renal ve kardiyak anomaliler oluşturmaktadır. Düşük ense saç çizgisi, geniş taşıma açısı ve yeke boyun, Madelung deformitesi, tırnak displazisi, dördüncü metakarp kısalığı gibi dismorfik özellikler diğer klinik bulgulardır (1-3).

Madelung deformitesi distal radial büyüme plaklarının erken kapanması, buna bağlı olarak radiusun ulnar tarafının rölatif kısalması ve eklem yüzeyinin rotasyonu olarak tanımlanır (4). Kızlarda erkeklere oranla 4 kat daha sık görülmektedir. Nedenleri arasında travma, osteomyelit, mukopolisakkaridozis, osteokondromatosis (Ollier's hastalığı), akondroplazi ve TS yer almaktadır (5,6).

Bu olgu sunumunda boy kısalığı nedeniyle başvuran ancak boyu normal standartlar içinde tespit edilen ve el bilek grafisinde madelung deformitesi saptanması üzerine bakılan karyotip analizinde TS tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Altı yaş 1 aylık kız hasta, boyunun yaşitlarından kısa olması nedeniyle Çocuk Endokrinolojisi polikliniğine getirildi. Özgeçmişinden, normal spontan vajinal yol ile miadında, doğum ağırlığı 2800 gr olarak doğduğu öğrenildi. Anne ve babası arasında akrabalık yoktu, sağlıklı bir kız kardeşi mevcuttu. Fizik muayenesinde; boyu 106,4 cm (-1.74 SDS), ağırlığı 22 kg (-0,5 SDS), vücut kitle indeksi 19.43 kg/m² (-1.80 SDS)'di. Tanner evrelemesine göre meme gelişimi ve pubik kıllanması evre 1 olarak değerlendirildi. Düşük ense saç çizgisi saptandı. Diğer sistemlerin muayenesinde ek patolojik bulgu saptanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde; tam kan sayımı, rutin biyokimyasal tetkikleri, idrar ve gaita incelemeleri, tiroit fonksiyon testleri normal olarak saptandı. Çölyak antikorları negatifti. Kemik yaşı Greulich-Pyle atlasına göre 3 yaş 6 ay ile uyumlu ve el bilek grafisinde radius cisminde laterale açılanma, radius ve ulnanın distal bölümleri arasındaki mesafede artış vardı. Bu radyolojik bulgular Madelung deformitesi ile uyumlu olarak değerlendirildi (Şekil 1). TS düşündürülen fenotipik özellikliği ve el bilek grafisinde madelung deformitesi olması nedeni ile bakılan FSH:22,5 mIU/mL (N:2,5- 7.04), LH:<0,1 mIU/ML (N:0,1-12), E2<20 pg/ML olarak saptandı.

Yazışma Adresi / Address for Correspondence: Dr.Nesibe Akyürek, Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, Konya Eğitim Araştırma Hastanesi 42090 Konya, Türkiye Tel: + 90 332 323 67 09, Faks: +90 332 3236723 E-posta: n_akyurek@yahoo.com.tr

©Telif Hakkı 2015 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi - Makale metnine <http://medicaljournal.gazi.edu.tr/> web adresinden ulaşılabilir.

©Copyright 2015 by Gazi University Medical Faculty - Available on-line at web site <http://medicaljournal.gazi.edu.tr/>

doi:<http://dx.doi.org/10.12996/gmj.2015.67>

Periferik kandan, yüksek rezolüsyonlu GTL bantlama tekniği ile yapılan karyotip analizi sonucu 45 X olarak raporlandı ve hasta TS tanısı aldı. TS'de görülen renal ve kardiyak anomaliler açısından yapılan renal USG, ekokardiyografisi normal olarak saptandı.



Şekil 1. Madelung deformitesi

TARTIŞMA

Turner Sendromu ilk olarak 1938 tanımlanan kadınlarda en sık görülen cinsiyet kromozomu anomalisidir. Yaklaşık olarak 1/2500 doğumda bir görülür (7).

Yenidoğan döneminde el ve ayak sırtında lenf ödem, düşük ense saç çizgisi, yele boyun, tırnak displazisi, yüksek damak, 4. Metakarp kısalığı gibi klinik özellikler ile tanı alınırken, prepubertal dönemde boy kısalığı, adolesan dönemde bu bulgulara ilave olarak pubertal gecikme nedeniyle araştırılırken tanı almaktadırlar (1, 2).

TS'ye neden olan kromozomal anomaliler arasında en sık görüleni bizim vakamızda olduğu gibi X kromozomunun izole monozomisidir (1). TS fenotipik ve karyotipik heterojenite içermesi nedeniyle bizim vakamızın tanısı sitogenetik olarak konulmuştur.

TS'de boy kısalığı sık görülen bulgulardan biri olup mekanizması tam olarak bilinmemektedir (1). Normal boy uzaması için hem X, hem de Y kromozomunun psödo-otozomal bölgesinde yer alan epifiz olgunlaşmasından sorumlu SHOX geninin her iki kopyasının bulunması gereklidir. SHOX geninin haplo yetersizliği TS'de boy kısalığının en sık nedenidir (1). Bizim vakamız boy kısalığı ile başvurmuş olmasına rağmen başvuru anında boyu normal standartlar içerisindeydi. Ancak bizim vakamız; el bilek grafisinde madelung deformitesi ve fizik muayenesinde düşük ense saç çizgisi görülmesi üzerine TS olabileceği düşünüldü.

Vakamızın takvim yaşı 6 yaş 1 aylık olmasına rağmen kemik yaşı 3 yaş 6 aylık idi. TS' de kemik yaşı geriliği beklenen bir bulgu olmamasına rağmen, olguların kemik maturasyonlarının 1,5-2 yaş kadar gecikebileceği bildirilmiştir (8).

Madelung deformitesi; 1878 yılında O.W. Madelung tarafından tanımlanmıştır. Distal radial büyüme plaklarının erken kapanması, buna bağlı olarak radiusun ulnar tarafının rölatif kısalması ve eklem yüzeyinin rotasyonu olarak tanımlanır (4). Madelung deformitesi; primer ya da sekonder [travma, osteomyelit, mukopolisakkaridozis, osteokondromatozis, diskondrosteozis, gonadal disgenesis olarak (Turner sendromu)] olarak sınıflandırılabilir (5).

Etyolojik faktör araştırıldığında travma öyküsünün olmaması ile posttravmatik nedenlerden uzaklaşıldı. Diskondrosteozis, Madelung deformitesini içeren otozomal dominant kalıtmı bir iskelet displazisidir, ancak bizim olgumuzda aile hikâyesi yoktu. Kemik ve eklem ağrısı, eritem, şişlik, ateş olmaması nedeniyle osteomyelit düşünülmüdü.

Bizim vakamızda tespit edilen madelung deformitesi TS'nin bir bileşeni olarak değerlendirildi. Benzer şekilde literatürde; patolojik boy kısalığı nedeniyle araştırılan bir kız çocuğu ek dismorfik bir bulgusu olmamasına rağmen Madelung deformitesinin saptanması nedeniyle TS tanısı almıştır (6). Bizim vakamızın düşük ense saç çizgisi dışında dismorfik bir muayene bulgusu yoktu, ancak vakamızı özellikli kılan nokta tanı anında boyu standart değerlerin içinde olmasıydı.

TS'lu olguların %30-40' ın da renal anomaliler görülmektedir. Bizim vakamızda genitoüriner sistemde bir anomaliye rastlamadı. TS'de aort koarktasyonu, biküspit aort kapakçığı gibi kardiyak anomaliler sıkça bildirilmektedir (9). Kapak anomalileri arasında en sık aort kapağı anomalisi ardından mitral kapak yetmezliği bildirilmiştir. TS'de kardiyak anomali sıklığı ve çeşidi ile karyotip arasında bir ilişki saptanmamış olup mozaik karyotiplerde obezite ve hipertansiyon sıklığı monozomilere göre daha yüksek olarak saptanmıştır (10). Bizim vakamızın tanı anındaki ekokardiyografisi normaldi ancak yıllık düzenli kardiyak muayene ile takibi planlandı.

TS'de otoimmün hastalıkların(özellikle Hashimoto tirodit, çölyak, inflamatuvar barsak hastalıkları) insidansı normal popülasyona göre artmıştır (11).Vakamız tanında anında klinik ve laboratuvar bulguları ile hashimoto tiroditi ve çölyak düşünülmedi ancak otoimmün hastalıklar açısından düzenli klinik ve laboratuvar takip planlandı.

Sonuç olarak boy kısalığı ile getirilen tüm çocuklarda rutin olarak el bilek grafisi ile kemik yaşı değerlendirilmelidir. El bilek grafisi TS'nin nadir bir bileşeni olan madelung deformitesi açısından da değerlendirilerek, TS ayrıncı tanıda akıldan tutulmalıdır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Saenger P. Turner syndrome. In: Mark A Sperling, (ed). Pediatric Endocrinology, 3rd edition. Saunders Elsevier, Philadelphia (USA), 2008:610-62.
2. Wales JK. Evaluation of Growth disorders, in Brook's Clinical Pediatric Endocrinology. Brook C, Clayton P, Brown R, (eds). 6th edition. Wiley-Blackwell, 2009:124-54.
3. Yeşilkaya E, Bereket A, Darendeliler F, Baş F, Poyrazoğlu Ş, Küçükemre Aydın B, Darcan Ş, Dündar B, Büyükinan M, Kara C, Sarı E, Adal E, Akıncı A, Atabek ME, Demirel F, Çelik N, Özkan B, Özhan B, Orbak Z, Ersoy B, Doğan M, Ataş A, Turan S, Gökşen D, Tarım Ö, Yüksel B, Ercan O, Hatun Ş, Şimşek E, Ökten A, Abacı A, Döneray H, Özbek MN, Keskin M, Önal H, Akyürek N, Bulan K, Tepe D, Emeksiz HC, Demir K, Kızılay D, Topaloğlu AK, Eren E, Özen S, Abalı S, Akın L, Selver Eklioğlu B, Kaba S, Anık A, Baş S, Ünüvar T, Sağlam H, Bolu S, Özgen T, Doğan D, Deniz Çakır E, Şen Y, Andıran N, Çizmecioglu F, Evliyaoğlu O, Karagüzel G, Pirgon Ö, Çatlı G, Can HD, Gürbüz F, Binay Ç, Baş VN, Fidancı K, Polat A, Gül D, Açıkcel C, Demirbilek H, Cinaz P, Bondy C. Turner syndrome and associated problems in Turkish children: a multicenter study. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2015 Mar;7(1):27-36. doi: 10.4274/jcrpe.1771
4. Staub A, Weissman N B. Radiologic Vignette. Arthritis and Rheumatism 1992; 35:1393-4.
5. Resnick D. Additional Congenital or Heritable Anomalies and Syndromes. In: Resnick D. (Ed). Bone and Joint Imaging. W.B. Saunders Company Philadelphia 1996;1167-1187.
6. Schwartz R P, Sumner T E. Madelung's deformity as a presenting sign of Turner's syndrome. J Pediatr 2000;136:563.
7. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. Endocrinology 1938;28:566.
8. Ross JL, Long LM, Loriaux DL, Cutler GB Jr. Growth hormone secretory dynamics in Turner syndrome. J Pediatr 1985;106:202-6.
9. Pinsky JE. Turner syndrome: Updating the paradigm of clinical care. J Clin Endocrinol Metab 2012;97: 994-1003.
10. Poprawski K, Michalski M, Ławniczak M, Łacka K. Cardiovascular abnormalities in patients with Turner syndrome according to karyotype: own experience and literature review. Pol Arch Med Wewn 2009;119:453-60.
11. Bakalov VK, Gutin L, Cheng CM, et al. Autoimmune disorders in women with Turner syndrome and women with karyotypically normal primary ovarian insufficiency. J Autoimmun 2012; 38:315.