



Hipergonadotropik Hipogonadizmin Nadir Bir Nedeni Olarak Ullrich Turner Sendromu: Olgu Sunumu

A Rare Cause of Ullrich Turner Syndrome of Hypergonadotropic Hypogonadism: A Case Report

Dilek BENK ŞİLFELER, Atilla KARATEKE, Selin TERTEMİZ,
Serdar Kenan DOLAPÇIOĞLU, Arif GÜNGÖREN, Ali Ulvi HAKVERDİ, Ali BALOĞLU

Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Hatay

Özet

Turner sendromlu 45XO/46XY mozaikliği, nadir görülen kromozomal bir anomalidir. Yaklaşık 1/10.000'de bir görülen bu mozaikizmin fenotip yansımaları normal bir erkekten, klasik Ullrich-Turner Sendromuna (UTS) kadar değişen çeşitliliktedir. Primer amenore şikayeti ile kliniğimize başvuran hastanın yapılan kromozom analiz sonucu 45XO/46XY olarak geldi.

Anahtar sözcükler: 45XO/46XY; primer amenore; Ullrich-Turner sendromu.

Summary

Turner syndrome is a rare chromosomal abnormality of 45XO/46 XY mosaicism. Approximately 1/10000 are seen with a phenotypic reflection of mosaicism that shows variability from a normal man to Ullrich-Turner syndrome. We present this case report as a result of chromosomal analysis (45XO/46XY) who admitted to our clinic with primary amenorrhea.

Key words: 45XO/46XY; primary amenorrhea; Ullrich-Turner Syndrome.

Giriş

Hipergonadotropik hipogonadizm, hipotalamohipofizer aks doğal olmasına rağmen primer gonadal yetmezlik sonucu ortaya çıkar. Parsiyel veya inkomplet olgularda puberte başlasada devamı sağlanamaz. Primer gonadal yetmezliklerde özellikle FSH çok yüksektir. Bu yükseklik sekiz-dokuz yaşından itibaren belirginleşir. Bu hastalarda şüpheli genitalya olmazsa bile karyotip analizi yapılması önerilmektedir.^[1] Tedavide östrojen ve testosteron verilmesi önerilmektedir. Her ne kadar tam bir fikir birliği olmasa da 13-14 yaşların-

da tedaviye başlanması önerilmektedir.^[1]

Bir hipergonadotropik hipogonadizm olan Ullrich-Turner sendromu (UTS), yaklaşık 1/10.000 sıklıkta görülmekte olup ikinci trimester amniosentezlerde yaklaşık %1.5'dir. 45XO/46XY kromozom mozaikizmi sonucu ortaya çıkan fenotip, normal bir erkek ya da kadından, klasik UTS'ye kadar değişmektedir.^[2] UTS'li hastalarda X kromozomunun tek bir kopyası %40-60 oranında bulunur, geri kalanlarda ise ikinci seks kromozomu ya anormal yapıdadır ya da mozaiktir.^[3]

İletişim: Dr. Dilek Benk Şilfeler.
Alaaddin Köyü Güngör Uydu Kent 30 Parsel, D11/3
Antakya, Hatay
Tel: 0326 - 221 33 17

Başvuru tarihi: 29.10.2011
Kabul tarihi: 26.06.2012
Online baskı: 17.04.2014
e-posta: drsilfeler@yahoo.com

Olgu Sunumu

Olgumuz 25 yaşında, sekiz aylık evli olup primer amenore ve ilişkiye girememe şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Yapılan fizik muayenede boy: 153 cm, ağırlık ise 60 kg idi. Hastada erkek tipi kas gelişimi mevcuttu. Tanner evrelemesine göre göğüs gelişimi beş evreye ayrılmıştır. Evre 1, infantil, evre 5 ise erişkin göğsünü ifade eder. Hastamızın meme gelişimi Tanner evre 2 düzeyinde idi yani göğüs tomurcuğu belirgin, papilla yükselmiş, areola çapı yükselmeye başlamıştı. Hastada kısa boy ve yele boyunun yanı sıra jinekolojik muayenede kör vajen ve kliteromegali tespit edildi. Hastanın tam kan sayımı, biyokimyasal değerleri ve lipid profili normal olarak bulundu. Hastada folikül stimulan hormon (FSH): 75 mIU/ml, lüteinizan hormon (LH): 20 mIU/ml ve estradiol ise 10 pg/ml olarak bulundu. Yapılan transvajinal ultrasonografi (TV USG) değerlendirilmesinde uterusun boyutları 30x20x12 mm ve endometrium kalınlığı ise çizgi şeklinde görülmüştür. İki taraflı overler ise net olarak değerlendirilemedi. Uterusun hipoplazik olması ve overlerin net değerlendirilememesi üzerine hastaya pelvik manyetik rezonans (MR) çekildi. Pelvik MR'de uterusun hipoplazik olduğu ve overlerin olmadığı görüldü. Ayrıca hastada inguinal kanalda testisi düşündürecek bir kitle izlenmedi. Bunun üzerine kromozom analizi istendi. Periferik kromozomal analiz sonucu 45X0/46XY olarak geldi. Hastamızın fenotip bulgularının 45X0/46XY mozaismi ile uyumlu olduğu görüldü. Hastaya genetik danışmanlık amacıyla genetik polikliniğine yönlendirildi.

Tartışma

Miks gonadal disgenezis, seksüel gelişim ve farklılaşma bozukluklarının genel ismi olup, çok geniş klinik-fenotipik, gonadal, sitogenetik bozuklukları kapsar. XO gonadal disgenezisli hastalarda doğumsal anomalilerin yanında boy kısalığı gibi somatik gelişme gerilikleri ve seksüel gelişme gerilikleri de görülebilir.^[4]

Telvi ve ark.nın yaptığı bir çalışmada, 27 kişilik 45,X/46,XY mozaismli hasta çalışmasında Turner sendromu, miks gonadal disgenezis, erkek psödohermafroditizm ve normal erkekleri içeren geniş bir fenotip spektrumu ile karşılaşmak mümkündür.^[5]

Miks gonadal disgenezis tanısı, kromozomal inceleme ile birlikte Müllerian ve/veya Wolffian kalıntıların saptanması, iki taraflı intraabdominal veya skrotal immatür testiküler doku olması temeline dayanır. Ayrıca hastalarda hormon bozuklukları da çeşitli seviyelerde

olup karşımıza çıkar.^[6]

Méndez ve ark., genital belirsizliği mevcut olan 16 olguluk çalışmada yapmış olduğu kromozom analiz çalışmalarında 15 hastada 45,X/46,XY karyotipi saptamıştır.^[7] Bizim hastamızda da hem hipergonadotropik hipogonadizm olması, hem fenotipik bozukluklar olması üzerine kromozom analizi yapıldı.

Kromozom analiz sonucu 45X0/46XY mozaismi gelen hastada tanı olarak UTS düşünüldü. Bu tür UTS olgularında ek olarak gonadoblastoma varlığı da düşünülmelidir. Çünkü UTS hastalarında bir Y kromozomunun varlığında gonadoblastom veya disgerminom gelişme riski %10-%20'dir.^[8]

Krasna ve ark. miks gonadal disgenezisli hastalarda gonadal ve gonad dışı malignite riski olduğu için bu hastaların bu açıdan da takip edilmesi ve iki taraflı gonadektomi yapılmasını önermişlerdir.^[9] Bizim hastamızda yapılan klinik ve laboratuvar incelemelerde ekstragonadal yapısal anomalilere ve maligniteye rastlanmadı.

Sonuç olarak; primer amenore nedeniyle polikliniğe başvuran ve yapılan ultrasonografi değerlendirilmesinde jinekolojik patoloji düşündüğümüz hastalarda kromozomal anomaliler akılda tutulmalı ve gereken hastalarda hormon salgılayan gonadların spesifik hormonları (fsh, östrojen vs.) değerlendirilmelidir. Miks gonadal disgenezis tanısı konan hastalarda malignite riski nedeni ile puberteden önce gonadektomi yapılmalıdır.

Çıkar Çatışması

Yazar(lar) çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Aycan Z. Puberta geikmesi. Türk Ped Arş 2011;46(1):89-91.
2. Costa T, Lambert M, Teshima I, Ray PN, Richer CL, Dallaire L. Monozygotic twins with 45,X/46,XY mosaicism discordant for phenotypic sex. Am J Med Genet 1998;75(1):40-4.
3. Canto P, de la Chesnaye E, López M, Cervantes A, Chávez B, Vilchis F, et al. A mutation in the 5' non-high mobility group box region of the SRY gene in patients with Turner syndrome and Y mosaicism. J Clin Endocrinol Metab 2000;85(5):1908-11. [CrossRef](#)
4. Knudtzon J, Aarskog D. 45,X/46,XY mosaicism. A clinical review and report of ten cases. Eur J Pediatr 1987;146(3):266-71. [CrossRef](#)
5. Telvi L, Lebbar A, Del Pino O, Barbet JP, Chaussain JL. 45,X/46,XY mosaicism: report of 27 cases. Pediatrics 1999;104(2 Pt 1):304-8. [CrossRef](#)

6. Rosenberg C, Frota-Pessoa O, Vianna-Morgante AM, Chu TH. Phenotypic spectrum of 45,X/46,XY individuals. *Am J Med Genet* 1987;27(3):553-9. [CrossRef](#)
7. Méndez JP, Ulloa-Aguirre A, Kofman-Alfaro S, Mutchinick O, Fernández-del-Castillo C, Reyes E, et al. Mixed gonadal dysgenesis: clinical, cytogenetic, endocrinological, and histopathological findings in 16 patients. *Am J Med Genet* 1993;46(3):263-7. [CrossRef](#)
8. Verp MS, Simpson JL. Abnormal sexual differentiation and neoplasia. *Cancer Genet Cytogenet* 1987;25(2):191-218. [CrossRef](#)
9. Krasna IH, Lee ML, Smilow P, Sciorra L, Eierman L. Risk of malignancy in bilateral streak gonads: the role of the Y chromosome. *J Pediatr Surg* 1992;27(11):1376-80. [CrossRef](#)