

# Turner Sendromlu Bir Olguda Üveit

## *Uveitis in A Patient with Turner Syndrome*

Abdullah Özkaya      Zuhal Gürcan      Ercüment Çavdar      Bayram Özhan

S.B. İzmir Tepecik Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir

### ÖZET

Turner sendromu hipergonadotropik hipogonadizmin sık rastlanan bir nedenidir. Etiyolojiden X kromozomunun parsiyel veya tam kaybı sorumludur. Bu sendroma hipogonadizmin yanında çeşitli sistemik patolojiler ve göz hastalıkları eşlik edebilir. Bunlar ağırlıklı olarak ön segment disgenezisi, keratokonus, şaşılık, pitozis, katarakt, hipertelorizm, epikantustur. Ayrıca seyrek olarak retina dekolmanı, koroidal neovaskülarizasyon ve üveit bildirilmiştir. 14 yaşındaki Turner sendromlu olgu göz muayenesinde ön üveit tanısı alması nedeniyle, ender görüldüğü için sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Turner sendromu, üveit

### SUMMARY

Turner syndrome is a common cause of hypergonadotropic hypogonadism. It is caused by the loss of all or a part of the chromosome X. Various systemic pathologies and eye disorders can be seen with Turner syndrome. The common ophthalmologic pathologies are keratoconus, anterior segment dysgenesis, strabismus, ptosis, hypertelorism, epicanthus. In addition to these, retinal detachments, choroidal neovascularization and uveitis can be rarely seen. We have presented a 14 year old Turner syndrome patient with anterior uveitis because of its rarity.

**Key Words:** Turner syndrome, uveitis

Başvuru tarihi : 31.06.2007

*İzmir Tepecik Hast Derg 2007;17(2):113-116*

Turner sendromu, ilk kez 1938 yılında Dr. Henry Turner tarafından kısa boylu, seksüel infantilizmli, yele boyunlu ve kubitus valgusu olan fenotipik bayanlarda rapor edilmiştir (1). Sendromun görülme sıklığı canlı kız çocuğu doğumunda 1:1900 olup, prevalansı etnik yapıdan bağımsızdır. X kromozomunun bir kısmının veya bütününün paternal mayoz esnasında kaybı hastalığın patogenezinde sorumludur. Hastaların %50'den fazlasında seks kromozom anaploidisi (45X) saptanmakta olup, %25-35'inde ise mozaik karyotip paterni görülmektedir (1).

Turner sendromu kadınlarda görülen hipergonadotropik hipogonadizm nedenlerinden biridir. Eşlik eden klinik bulgular; hipogonadizm, düşük doğum ağırlığı, kısa boy, el-ayak sırtı ödemi, düşük saç çizgisi, küçük çene, yele boyun, yüksek arkli damak, kübitus valgus, çeşitli aort kapağı ve aort hastalıkları, otoimmün tiroid hastalıkları, tip 2 diabet, hafif hiperkolesterolemi, gastrointestinal hastalıklar, sternal malformasyonlar, renal malformasyonlar, skolyoz, otitis media, nörosensoryel işitme kaybı ve çeşitli göz patolojileri olarak tanımlanır (1).

Bu sendromda yaygın olarak görülen göz bulguları, şaşılık (%33), pitozis (%16) hiper-telozizm (%10), epikantus (%10), antimongoloid bakış (%10), kırmızı-yeşil renk körlüğü (%10), keratokonus ve ön segment disgenezisidir (1-4). Daha nadir görülen ve seyrek bildirilmiş olan bulgular ise retina dekolmanı, koroidal neovaskülarizasyon, katarakt ve üve-ittir (5-8). Literatürde özellikle üveit birlikteliği ile ilgili tek bir makaleye rastlanmıştır (7). Bu yazımızda Turner sendromu ve üveiti olan bir olgumuz sunulmuştur.

## OLGU SUNUMU

On dört yaşında kadın fenotipinde olgu polikli-niğimize sağ gözde kızarıklık, ağrı, fotofobi ve görme azlığı şikayetleri ile başvurdu. Hastanın yakınmalarının iki hafta önce başladığı ve başvurduğu yerel sağlık kuruluşunda steroidli damla ile topikal tedavi aldığı, tedaviye yanıt alınmadığından ön üveit tanısı ile polikliniği-mize sevkini yapıldığı öğrenildi. Sistemik sorgu-lamada oral aft, genital ülser, cilt lezyonları ve eklem ağrısı öyküsü yoktu. Özgeçmişinde Turner sendromu tanısı ile pediatrik endokrinoloji polikliniği takibinde olduğu öğrenildi. Soygeç-mişte herhangi bir özellik yoktu. Hastanın sis-temik muayenesinde KB:110-60 mmHg, nabız: 76/dk, sistem bakıları olağan olan hastanın belirgin boy kısalığı, düşük saç-ense çizgisi, bo-yun kısalığı, yele boynu, kubitis valgusu mev-cuttu. Sekonder seks karakterleri gelişmemiş pubertal evresi Tanner evre 1 ile uyumlu idi. Hastanın oftalmolojik bakısında sağ gözde gör-me keskinliği 1/10 düzeyinde ve düzeltme ile artmıyordu. Ön segment muayenesinde kon-jonktivada silier enjeksiyon, kornea endotelde toz şeklinde keratik presipitatlar, ön kamarada 3+ hücre, saat 1 ve 7 de posterior sineşiler ve pupiller membran mevcuttu. Pupilla düzensiz idi, direkt ve indirekt ışık refleksi pozitif olarak izlendi. Lens şeffaftı, fundus ise flu olarak ay-dınlanıyordu. Pupiller membran açıldıktan sonra yapılan detaylı fundus muayenesine fundus do-ğaldı ve herhangi bir retinit-vaskülit odağına rastlanmadı, göz içi basıncı (GİB) 10 mmHg

idi. Sol gözün görme keskinliği 9/10, ön seg-ment ve fundus muayeneleri olağandı ve GİB 14 mmHg olarak ölçüldü.

Laboratuar incelemelerinde; tam kan sayımı, serum elektrolitleri, sedimentasyon, ASO, CRP, RF, C3, PA Akciğer grafisi, sakroiliak eklem grafisi, ACE düzeyi normal idi. Biyokimyasal analizde ılımlı bir kolesterol yüksekliği (210 mg/dl) dışında patolojik bulgu yoktu. Tiroid fonksiyon testlerinden TSH, fT3, fT4, Anti Tg, anti TPO normal düzeylerde idi.

Antinükleer antikorlar negatif, AntidsDNA nega-tif olarak bulundu. HLA-B27 pozitif, HLA-B5 negatif ve HLA-DR11 negatif idi.

Kulak burun boğaz muayene bulguları olağandı, odiometrik ölçümleri ve timpanometri değer-leri normal olarak bulundu. Toraks muayenesi, PA Akciğer grafisi ve solunum fonksiyon nor-maldi. Romatoloji birimi tarafından juvenil roma-toid artrit ve Behçet Hastalığı yönünden değer-lendirilen hastada aktif bulgu saptanmadı ve hasta takibe alındı.

Pediatri konsültasyonunda; 45 XO karyotipli Turner Sendromu olarak değerlendirilen olgu-nun kardiyak ve renal patolojisinin olmadığı, boy kısalığı nedeniyle son 4 yıldır büyüme hor-monu tedavisi aldığı, son 3 aydır da seks hor-mon replasman tedavisine başlandığı öğrenildi.

Hastaya topikal prednizolon asetat %1'lik damla saat başı, siklopentolat %1'lik damla 3\*1 baş-landı. Altıncı günde ise görme keskinliği 6/10 a çıktı, silier enjeksiyon ve toz keratik presipi-tatlar kayboldu. Ön kamarada nadir hücre mevcuttu. Altı aylık izlem sonucunda hastada yeni üveit atağı gözlenmedi, hasta 3 aylık ara-larla uvea biriminde izleme alındı.

## TARTIŞMA

Üveit, uveal dokusunun enflamasyonudur. Uveada tutulan bölgeye göre ön, orta, arka ve panüveit şeklinde sınıflandırılmaktadır. Birçok hastalık üveit gelişimine neden olabilmektedir. Geçmişte üveitlerin yarısından fazlasında herhangi bir etiolojik faktör saptanamazken gelişen tanı

yöntemleri sayesinde idiopatik olarak sınıflandırılan grup %30-35'lere gerilemiştir (9). Ön üveitin sık görülen nedenleri; Behçet Hastalığı, spondiloartropatiler (Ankilozan spondilit, Reiter sendromu, Psöriatik artrit ve diğer HLA-B27 ilişkili üveitler), herpetik enfeksiyonlar, lense bağlı üveitler, sarkoidoz, Fuchs'un üveit sendromu, juvenil romatoid artrit (özellikle pauciartiküler tip), Possner-Schlosmann sendromu iken etiyolojide daha nadir rol oynayan hastalıklar ise tübülointerstisyel nefrit, Schwartz sendromu, sifiliz, tüberküloz, lepra, AIDS, inflamatuvar barsak hastalıkları, Vogt-Koyanagi-Harada sendromu, sempatik oftalmidir (9).

Otoimmün hastalıklar, Turner sendromlu olgularda normal popülasyondan daha sık görülürler. Yapılan çalışmalarda Turner sendromunda otoantikörlerin ve otoimmün hastalıkların çocukluk çağında başladığı ve yaşın büyümesiyle görülme insidanslarının arttığı gösterilmiştir. Yine bu sendromda HLA DR7; DQ2 ve DR7; DQ ile antikor varlığı arasında pozitif korelasyon olduğu gözlenmiştir. Otoimmün tiroidit ve Turner birlikteliği iyi bilinmesine rağmen, çoliak hastalığı, ülseratif kolit, crohn hastalığı, juvenil romatoid artrit ile ilişkisi az bilinmektedir. Daha seyrek olarak da Turner sendromu üveit ve iridosiklit ile ilişkilendirilmiştir (10). Bizim olgumuzda da belirgin olarak kas iskelet tutulumu tespit edilememekle birlikte HLA B-27 pozitifliğiyle birlikte üveit saptanması, hastada Turner sendromu ile ilişkili otoimmünitenin göstergesi olarak değerlendirilmiş olup, takibinde çıkabilecek romatolojik hastalıklar açısından takibe alınmıştır.

Sonuç olarak Turner sendromu sıklığı 1/1900 olan ve çok nadir görülmeyen bir hastalık olup mevcut göz patolojileri ve izlemde çıkacak göz patolojileri açısından yakın takip edilmesi gereklidir.

Turner sendromu çok çeşitli sistemik ve oküler bulgularla seyredilebilen bir antitedir (1-3). Bu sendromda spesifik olarak şaşılık, kapak anomalileri, renk görme defektleri, ön segment disgenezisi, keratokonus, katarakt, retina dekolmanı, koroidal neovaskülarizasyonlar ve üveit

ile birliktelikleri bildirilmiştir (1-8). Literatürde üveit ve Turner sendromunun birlikteliği bir makaledeki üç olgu ile bildirilmiştir. Accorinti ve ark. (7) yaptıkları çalışmada Turner sendromlu üç olguda ön üveit tespit edilmiştir. Bir olguda üveitle beraber optik disk ödemi ve kistoid maküler ödem görülmüştür. Olguların iki tanesine sistemik hastalıklar (psöriazis ve seronegatif juvenil artrit) tespit edilmiştir. Diğerinde ise artrit bulguları mevcut olmamasına rağmen antinükleer antikor ve HLA-DR11 pozitif bulunmuştur. Tüm olgularda ön üveit kronikleşmiştir fakat görme keskinlikleri 8/10 ila 10/10 arasında kalmıştır.

Biz olgumuzda etyolojik faktör olarak Turner sendromunu düşündük. Bununla beraber yaptığımız tetkiklerde HLA-B27 pozitif bulundu fakat hastada herhangi bir artrit öyküsü ve bulgusu mevcut değildi. Hastada tespit ettiğimiz ön üveit HLA-B27 ilişkili üveit olabilir. Daha önce yapılan birçok çalışmada HLA-B27 pozitifliğinin ön üveit riskini arttırdığı bildirilmiştir (9).

Bu bulguların eşliğinde Turner sendromunun oküler bulgularının arasında üveitin de listelenebileceğini düşünmekteyiz.

#### KAYNAKLAR

1. Rapaport R. Hypofunction ovaries. In: Behrman RE, Kliegman R, Jenson HB, editors. Nelson Textbook of Pediatrics. 16th ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 2001. p. 1753-5.
2. Denniston AK, Butler L. Ophthalmic features of Turner's syndrome. *Eye* 2004;18:680-4.
3. Chrousos GA, Ross JL, Chrousos G, Chu FC, Kenigsberg D, Cutler G Jr, Loriaux DL. Ocular findings in Turner's syndrome. A prospective study. *Ophthalmology* 1984;91:926-8.
4. Macsai M, Maguen E, Nucci P. Keratoconus and Turner's syndrome. *Cornea* 1997;16:534-6.
5. Beby F, Roche O, Burillon C, Denis P. Coats' disease and bilateral cataract in a child with Turner syndrome: a case report. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2005;243:1291-3.
6. Beatty S, Black G, Rhatigan M, Bishop P. Bilateral subfoveal choroidal neovascularization in Turner's syndrome: coincidence or consequence? *Can J Ophthalmol* 1999;34:346-8.
7. Accorinti M, La Cava M, Speranza S, Pivetti-Pezzi P. Uveitis in Turner's syndrome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2002;240:529-32.

Özkaya ve ark.

8. Mason JO, Tasman W. Turner's syndrome associated with bilateral retinal detachments. *Am J Ophthalmol* 1996;122:742-3.
9. Akbatur HH, Şengün A. Behçet Hastalığı, Endoftalmiler ve Üveitler. 1. Baskı. Ankara: Atlas Kitapçılık; 2002.
10. Davenport ML, Çalıköğlü A. Turner syndrome. In: Pescovitz OH, Eugster EA, editors. *Pediatric Endocrinology: Mechanisms, Manifestations, and Management*. 1st ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2004. p. 203-223

---

**Yazışma adresi:**

Dr. Abdullah ÖZKAYA  
S.B. İzmir Tepecik Eğitim Hastanesi,  
Göz Hastalıkları Kliniği  
Yenişehir / İZMİR  
Tel : 0 232 469 69 69 / 1604  
GSM : 0 505 452 92 70  
e-posta: abdozkaya@mynet.com

---