

Mozaik Turner Sendromlu Olguda Anestezi Yaklaşımı (Literatür Taramasıyla Olgu Sunumu)

Anesthesia Approach in Case of Mosaic Turner Syndrome (Case Report with Review of Literature)

Remziye SIVACI¹, Tevhide FİSTİK², Müge ÇELİK¹,
Erdoğan YÜKSEL², Hale ŞAMLI², Mustafa SOLAK²

¹ Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji AD. Afyonkarahisar

² Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD. Afyonkarahisar

ÖZET Mozaik turner sendromu (TS) büyüme geriliği, gonadal disgenezi ve infertilite ile karakterize kromozomal endokrin bir bozukluktur. **45, X/46, XX** kromozomal patern hastalığın en sık rastlanan mozaik tipidir (%36). Turner sendromunda yeniden düzenlenmiş X kromozomunun olduğu durumlar tolere edilebilir. Ancak X halka kromozomu ve X otozom translokasyonlarında mental retardasyon ve konjenital anomalilerin insidansı belirgin şekilde artmıştır. Bu anormal fenotipler bozulmuş veya kısmi inaktivasyona uğramış X kromozomuna bağlıdır. Biz burada 22 yaşında kolesistektomi ve tiroidektomi geçirmiş, sitogenetik analiz yapılmış turner sendromlu olguyu rapor ettik. Turner sendromunun triatlarına uygun kısa boylu ve normal zekalı olan hastanın sitogenetik analiz sonucunda **45,X[10]/46,XX[75]** mozaik karyotipi görüldü. Beraberinde taşıdığı anomalilerden dolayı anestezi açısından önemli sayılan sorunlara yola açan mozaik turner sendromlu olguda operasyonlarda izlenecek anestezi yaklaşımını gözden geçirmeyi amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Mozaik turner sendromu, sevofluran, anestezi

ABSTRACT: Mosaic Turner's Syndrome is an uncommon chromosomal endocrine disorder characterized by retarded growth, gonadal dysgenesis and infertility. The **45,X/46,XX** chromosomal pattern is the most frequent mosaic type of this disease (36%). Rearranged X chromosome in Turner syndrome (TS) are generally well-tolerated, but in cases of ring X chromosomes and of X/autosome translocations the incidence of mental retardation and other congenital abnormalities can be significantly higher. These abnormal phenotypes can be ascribed to failed or partial X inactivation. Here, we reported a 22-year-old female who was referred for a cytogenetic analysis because she developed a cholelithiasis and thyroid disorder. The patient, with normal intelligence had the traits of TS, especially short height and also her cytogenetic analysis showed a mosaic **45,X[10]/46,XX[75]** karyotype. Mosaic Turner's Syndrome can lead to anesthetic complications because of accompanying disorders. We aimed to determine anesthetic management in Mosaic Turner's Syndrome.

Key Words: Mosaic turner syndrome, sevoflurane, anesthesia

GİRİŞ

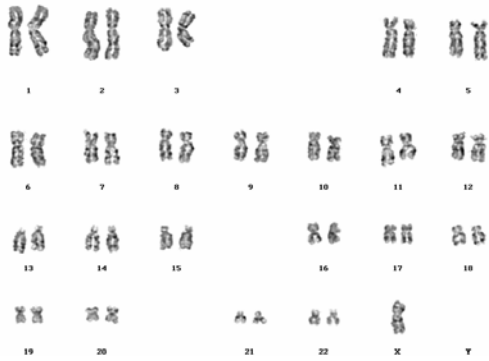
Turner sendromu (TS) kısa boy, ovarial yetmezlik, infertilite ve konjenital malformasyon gibi fenotipik özelliğe sahip genetik geçişli bir sendromdur. Sıklıkla zeka geriliği eşlik etmeyip, %50 oranında monozomik X kromozomu taşırlar (1). Yeniden düzenlenmiş X kromozomları anormal X'ın periferik inaktivasyonu ile TS iyi tolere edilebilmektedir (2,3). Halka kromozomu ve X/otozom translokasyonunda mental retardasyon ve konjenital

anormallik insidansı turner sendromundan daha fazladır. Bu anormal fenotipler bozulmuş veya parsiyel X inaktivasyonu ve/veya tamamlanmamış seleksiyonuna bağlanabilir (2,4-9). Anestezi açısından oluşabilecek sorunlara yönelik sitogenetik analizi yapılmış turner sendromlu olguda peroperatif anestezi yönetimini ve literatür bilgilerini gözden geçirmeyi planladık.

OLGU SUNUMU

Olgu 22 yaşında olup, annesi sağlıklı babasında ise kas hastalığı bulunmaktadır. Turner sendromlu kolesistektomi planlanan hasta daha öncesinde guatr tanısı ile tiroidektomi operasyonu geçirmiştir. Anne, baba ve ailenin diğer fertleri kısa boylu olup, mental açıdan normal idi. Hasta normal zekada olup sitogenetik analiz

ile tanımlanmış 45,X[10]/46,XX[75] karyotipe sahipti (Şekil 1). Nullipar hastanın sekonder sex karakteri ve psikomotor gelişimi normal olup, major semptomları hirsutizm ve menstruel siklus düzensizliği idi. Olguda TS'nun tipik özelliklerinden üçgen yüz, minör bilateral pitozis, düşük kulak yerleşimi, mikrognatti, bilateral simian çizgileri, çok sayıda pigmente nevüs ve kısa boyun gibi birçok özelliği tesbit edildi. Preoperatif değerlendirme esnasında kısa ve kalın boyun, migrognatti mevcut olup, ağız açıklığı, uvula görülebilirliği, hiyomental mesafe ve boyun ekstansiyonu açısından patoloji tespit edilmedi ve mallampati II olarak değerlendirildi. Biyokimyasal ve radyolojik incelemelerde patoloji tesbit edilmedi. Olgu zor entübasyon ve trakeostomi hazırlıkları yapılarak operasyon salonuna alındı. Operasyon odasında 3 nolu larengal maske (LMA) ve özefageal tüp hazır bulunduruldu. Vital bulguları monitörize edilen olgunun TA:123/77 mmHg, KAH:74 atım/dk, SpO₂: %97 olan olguya %100 oksijen ile preoksijenasyon yapıldı. Damar yolu açılarak premedikasyon amacıyla midazolam 0.05 mg kg⁻¹ intravenöz olarak verildi. İndüksiyonda 0.5 mg kg⁻¹ lidokain, 0.2 mg kg⁻¹ etomidat, 2 µg kg⁻¹ fentanil ve 0.6 mg kg⁻¹ esmeron kullanıldı. Laringoskopi amacıyla hava yolunu daha iyi görüntülemek için ucu 70 derece açı yapan 3 nolu flexotype macintosh bleyt tercih edildi (Heine, Germany). Kord vokallerin iyi görüntülenmesinden dolayı entübasyon esnasında problem yaşanmadı. Anestezi idamesinde %2 sevofluran, 2 µg kg⁻¹ fentanil ve 0.2 mg kg⁻¹ esmeron kullanıldı. Peroperatif süreçte hiçbir problem ile karşılaşılmadı. Cerrahi bitiminde ekstübasyonu yapılan hastanın 24 saat boyunca postoperatif monitörizasyon takibi yapıldı. Hastanın hastane süreci komplikasyonsuz tamamlandı ve postoperatif tiroid fonksiyon testleri normal limitlerde ekterne edildi.



Şekil 1. Mozaik Turner Sendromu kromozom analizi

TARTIŞMA VE SONUÇ

Turner sendromu ilk kez 1938'de tanımlanmış genetik geçişli bir hastalık olup, yaklaşık kadınların %3 ünde görülmektedir (10-12). Mozaik turner sendromunda kardiyovasküler anomalilere, özellikle sol kalp obstrüktif lezyonları ve mitral valv prolapsusuna çok sık rastlanmaktadır (13,14). Turner sendromunda overlerde düşük östrojen salınımının malignensiye yatkınlık oluşturduğu bildirilmiştir (15). Bu hastalarda tiroid hormonlarına direnç olduğu ve hastaların hipotroidik seyrettiği belirtilmiştir. Tiroid hormonları büyüme ve nörolojik gelişimi etkilediğinden hastalara erken çocukluk döneminde tanı konulup tedaviye başlanması gerekmektedir. Bu olguda olduğu gibi mozaik turner sendromunda gastrointestinal ve endokrin organ disfonksiyonunun birlikte seyredebileceği akılda tutulmalı ve hipotroidik olabileceği düşünülerek ötrioid hale getirilerek operasyona alınması önerilmektedir (16). Mozaik Turner sendromunda kısa boyun olması nedeniyle hava yolu açıklığı ve entübasyon güçlüğü olabileceği ihtimaline karşı vokal kordları iyi görüntüleyen ucu 70 derece kırılabilen flexotype macintosh bleyt ve kısa handle tercih edilmelidir. Ayrıca, entübasyon güçlüğü ihtimaline karşı LMA, özefageal tüp ve fiberoptik laringoskopi ve trakeotomi seti gibi donanımlar hazır bulundurulmalıdır. Kullanılan anestezi ajanlarının turner sendromunda nasıl bir etkileşim gösterdiğini belirten başka bir literatür bilgisine rastlayamadık. Olgumuzda kullanılan anestezi ilaçlara bağlı herhangi bir yan etki görülmedi. Kardiyak risklerinin az olmasından dolayı sevofluran gibi ajanların tercih edilmesi ve atropinin sekresyonları koyulaştırması, taşikardi yapması nedeniyle kullanılmaması uygun olacaktır. Mozaik turner sendromunda mevcut riskler göz önüne alınırca, etomidate, volatil ajan olarak sevofluran, opioid, esmeron ve oksijen kombinasyonunun uygun bir anestezi yönetimi olacağı kanaatindeyiz.

KAYNAKLAR

1. P. Jacobs, P. Dalton, R. James, K. Mosse, M. Power, D. Robinson and D. Skuse, Turner syndrome: a cytogenetic and molecular study. *Ann Hum. Genet* 61 (1997), pp471-483.
2. A.L. Blumenthal and J.E. Allanson, Turner syndrome in a mother and daughter: r(X) and lin. *Genet* 52 (1997), pp187-191

3. L. Hanson, I. Bryman, M.L. Barrenas, P.O. Janson, J. Wahlstrom, K. Albertsson-Wikland and C. Hanson, Genetic analysis of mosaicism in 53 women with Turner syndrome. *Hereditas* 134 (2001), pp153-159.
4. D.F. Callen, H.J. Eyre, G. Dolman, M.B. Garry-Battersby, J.R. McCreanor, A. Valeba and J.J. McGill, Molecular cytogenetic characterisation of a small ring X chromosome in a Turner patient and in a male patient with congenital abnormalities: role of X inactivation. *J Med Genet* 32 (1995), pp 113-116.
5. M. Grompe, N. Rao, F.F. Elder and C.T. Caskey, Greenberg F.45,X/46,X, r(X) can have a distinct phenotype different from Ullrich-Turner syndrome. *Am J Med Genet* 42(1992), pp 39-43.
6. S. El Abd, M.A. Patton, J. Turk, H. Hoey and P. Howlin, Social, communicational and behavioral deficits associated with ring X turner syndrome. *Am J Med Genet* 88(1999), pp510-516.
7. C. Stavropoulou, C. Mignon, B. Delobel, A. Moncla, D. Depetris, M.F. Croquette and M.G. Mattei, Severe phenotype resulting from an active ring X chromosome in a female with a complex karyotype: characterisation and replication study. *J Med Genet* 35(1998), pp932-938.
8. S. Uehara, M. Nata, Y. Obara, T. Niinuma, T. Funato and A. Yajima, A Turner syndrome woman with a ring X chromosome [45,X/46,X,r(X)(p22.3q27)] whose child also had a ring X chromosome. *Fertil Steril* 7(1997), pp576-579.
9. Altunyurt S, Acar B, Guclu S, Saygili U, Sakizli M. Mosaic form (45X/46XX) of Turner's syndrome. A case report. *J Reprod Med* 47(2002), pp1053-1054
10. H.H. Turner , A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinology* 28 (1938), pp 566-574.
11. A. Cockwell, M. MacKenzie, S. Youings et al., A cytogenetic and molecular study of a series of 45,X fetuses and their parents. *J Med Genet* 28 (1991), pp152-155.
12. Langer, Robert A., MD; Yook, Inkyoon, MD; Capan, Levon M., MD Anesthetic Considerations in McCune-Albright Syndrome: Case Report with Literature Review. *Anesth Analg* 80 (1995), pp1236-1239.
13. V.P. Sybert, Cardiovascular malformations and complications in Turner's syndrome. *Pediatrics* 101 (1998), E11.
14. D.B. Allen, S.A. Hendricks and J.M. Levy , Aortic dilation in Turner syndrome. *J Pediatr* 109 (1986), pp 302-305.
15. Ichiro Iwamoto, Yoshiko Kijima, Toshinori Fujino, Mitsuhiro Yoshinaga, Tsutomu Douchi. Verrucous carcinoma of the vulva in Turner syndrome. *Gynecologic Oncology* 92(19) (2004), pp380-383.
16. C Raynaud-Ravni, O Richard, F Freycon. Familial generalized resistance to thyroid hormones. *Archives de Pédiatrie* 4(8) (1997), pp759-762.

