

45,X[75]/46,Xdel(X)(p11.2)[25] Karyotipine sahip unikornuat uteruslu olgu**A case with 45,X[75]/46,Xdel(X)(p11.2)[25] unicornuate uterus**

Recep Eröz¹, *Mehmet Köksal²*, *Mustafa Doğan³*, *Hüseyin Yüce¹*, *Alper Başbuğ⁴*

ÖZ

Turner sendromu, önemli bir infertilite nedenidir ancak mozaik veya X delesyonu taşıyan hastalarda eğer puberteye spontan olarak girilmişse gebelik gerçekleşebilmektedir. Unikornuat uterus ise gebelik kaybına yol açabilen ve çok nadir rastlanılan bir uterus anomalisidir. Şu anki olgu, nadir görülmesi ve Turner sendromlu hastalarda gebelik kayıplarının bir nedenin ortaya konması gibi yönleriyle literatüre katkı sağlamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Habitual abortus, Turner Sendromu, Unikornuat, X kromozomu mosaizmi

ABSTRACT

Turner syndrome is a major cause of infertility, but pregnancy can occur in cases with the mosaic or X-defect who spontaneously enter puberty. Unicornuate uterus is the rarest uterine anomaly that can lead to loss of pregnancy. The current case is presented because she is rare and a cause of pregnancy loss in patients with Turner's syndrome for the contribution to the literature.

Keywords: Habitual abortus, Turner syndrome, Unicornuate, X chromosome mosaicism

Gönderilme tarihi: 11.9. 2018, Kabul edilme tarihi: 22.11.2018

¹Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Düzce

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Kayseri

³Malatya Eğitim Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Uzmanı, Malatya

⁴Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Düzce

Sorumlu Yazar: Mehmet Köksal. Hürriyet Mah. Kılıçkaya Cad Özata Sitesi A Blok No 14 Melikgazi / Kayseri

E-posta : mekoksal@hotmail.com

Makaleye atf için: Eröz R, Köksal M, Doğan M, Yüce H, Başbuğ A. 45,X[75]/46,Xdel(X)(p11.2)[25] Karyotipine sahip unikornuat uteruslu olgu. Ahi Evran Med J. 2019;3(1):31-33.

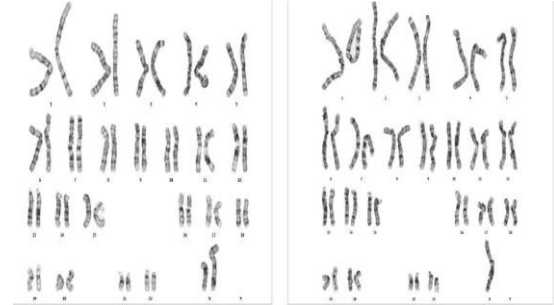
GİRİŞ

İlk tanımı Turner tarafından 1938'de yapılan Turner Sendromu (TS) canlı kız bebek doğumlarının yaklaşık 1/2000'nde görülmektedir.¹ Turner sendromu, başlangıçta, seks kromozom monozomisi (XO) olarak düşünülmüş daha sonra yapılan çalışmalarla normal fonksiyona sahip bir X kromozomu ile karakterize edilmiş, diğer seks kromozomunun kayıp ya da anormal olabileceği veya mozaizm olabileceği gösterilmiştir. Sendromda en çok monozomi X bulgusu görülür. Bunun dışında görülen karyotiplerin sıklıkları ise, mozaik (%15), X kromozomunun kısa (%10) ve uzun kolunda (%10) delesyon, ring X (%10), izokromozom X (%15) ve Y(q) kolunda delesyon (%6-11) durumları şeklinde olduğu bildirilmiştir.² 45,X bireyler arasında fertilité nadir görülürken, mozaik veya X delesyonu taşıyanlarda oldukça sık görülmektedir ancak puberteye spontan olarak girilmişse gerçekleşebilmektedir.³ X kromozomu mosaizmi bulunan kadınlarda 100'den fazla gebelik bildirilmiştir.⁴ Bu bireylerin normal göğüs ve boy gelişimleri daha iyi, somatik anomali görülme oranlarıysa daha düşüktür. Ayrıca fenotipin, delesyonun X kromozomunun kısa veya uzun kolunda olmasına bağlı olarak farklılıklar gösterdiği bildirilmiştir.⁵ Yapısal X kromozomu anomalisi olanlarda bildirilen az sayıda gebeliklerin çoğu, X kromozomu kısa kolunda (Xp) parsiyel delesyonu olanlarda görülmüştür.³

OLGU SUNUMU

1988 doğumlu hasta habitual abortus nedeniyle değerlendirilmeye alındı. Hastanın fizik ve jinekolojik muayenesinde; boy 156 cm, vücut ağırlığı 75 kg, olarak ölçüldü. Alt batın MR incelemesinde unikornuat uterus izlendi. Overler normal lokasyonda değildi. Hastanın endometriyum kalınlığı ise normaldi. Hastanın 5cc periferik kanı heparinli tüpe alınıp lenfosit kültürü yapıldı, metafaz kromozomları elde edildi ve G bantlama yapıldı. Elde edilen metafaz plaklarından yapılan karyotip analizinde hastada **45,X[75]/46,Xdel(X)(p11.2)[25]** (Şekil 1) mozaik turner sendromu tespit edildi ve detaylı laboratuvar analizleri

yapıldı. Plazma insülin düzeyi 21, açlık kan şekeri 211 olarak tespit edilmesi üzerine hasta aynı zamanda Tip 2 diyabetes mellitus (Tip II DM) tanısı almış oldu. Hastada aile öyküsü ve kronik bir rahatsızlık öyküsü yoktu.



Şekil 1. Hastaya ait mozaik kromozomal kompozisyon durumu

TARTIŞMA

Ovarlerin normal fonksiyon göstermesinde Xp11, Xq13-25 ve Xq26-28 bölgelerinde yer alan genlerin etkili olduğu gösterilmiştir.⁶ X kromozomu p11.2 delesyonu bulunan hastamızda overlerin normal lokasyonda olmaması literatürle uyumludur.

Turner sendromun önemli bir özelliği de ergenlik döneminde cinsel gelişimin olmamasıdır. kızların %90-95 inde göğüs gelişimi hiç olmazken, % 5-10'unda 10-12 yaşlarında iken göğüslerde kısmi bir gelişime olabilir fakat ergenliğe giriş oldukça nadir görülür ve daha çok mozaik Turner sendromu olan hastalarda görülen bir durumdur. X kromozomu mozaizmi bulunan kadınlarda 100'den fazla gebelik bildirilmiştir.⁴ Mozaik yapıda olan hastamız gebelik elde edebilmekte fakat gebelik kaybı yaşamaktadır bunun nedeni unikornuat uterus olması olabilir. Unikornuat çok nadir rastlanılan bir uterus anomalisidir. Rudimenter hornlu unikornuat uterusun görülme sıklığı yaklaşık olarak 1/100000 olup embriyonik dönemin başlarında mülleryan duktuslardan bir tanesinin iyi gelişmemesi nedeniyle ortaya çıkan ve kadın genital sistemide nadir görülen bir anatomik anomalidir ve infertilite, malprezentasyon, habitüel abortus ve prematüre doğum gibi bir çok komplikasyona neden olur.⁷

Yaptığımız literatür taramasında, mozaik turner, unikorniat uterus ve diyabet birlikteliği olan hasta örneğine rastlamadık. Bizim olgumuzda bu özelliklerin hepsi vardır ve bu açıdan da ilktir.

Mozaiklik durumuna baktığımızda Monozomi X durumu %75 iken X kromozomunun kısa kolunun delesyona uğradığı X durumu ise %25 oranındadır. Dolayısıyla hastada ağır turner kliniği vardır. Buna ek olarak hastada unikornuat uterus bulunması da hastanın hem fenotipine hem de fertilesine olumsuz yönde etki etmektedir. Bu tür hastalarda Preimplantasyon Genetik Tanı (PGD) işlemi ile embriyolar genetik olarak incelenip, sadece sağlıklı olanlarının seçilerek anneye transfer edilmesi önerilebilir.

Sonuç olarak, TS hastalarında nadiren elde edilen gebeliklerin kaybının nedenleri, sendromun uterusu sebep olduğu yapısal bir anomali olabileceği gibi monozomi X durumunun yüzdesinin artması da olabilir. Sorunsuz bir gebelik ve bebek elde etmek isteyen mozaik sendromlu hastalarda gebe kalmadan önce varsa uterusu ilgili şekil bozuklukları giderilmesi ve PGD işlemi ile seçilmiş sağlıklı embriyoların anneye transferinin bazı gebelik kayıplarının önüne geçilebileceğini düşünüyoruz. Çalışmamız ayrıca gebelik kayıplarının farklı nedenlerinin değerlendirileceği yeni çalışmalara öncülük yapabilir.

Çıkar Beyannamesi

Herhangi bir çıkar çatışmasının olmadığını yazarlar beyan etmektedirler.

KAYNAKLAR

1. Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006;91(10):3897–3902.
2. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF: *Thompson&Thompson Genetics in Medicine*, 6th Ed, Saunders, Philadelphia, 2005:174-176.
3. Verschraegen-Spae MR, Depypere H, Speleman F, Dhondt M, Paeppe AD. Familial Turner syndrome. *Clin Genet.* 1992;41(4):218-220.
4. Lemli L, Smith DW. The XO syndrome: A study of the differentiated phenotype in 25 patients. *J Pediatr.* 1963;63(4):577-588.
5. Morgan T. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. *Am Fam Physician.* 2007;76(3):405-417.
6. Al Sheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wass JAH. Turner's syndrome in Adulthood *Endocr Rev.* 2002;23(1):120–140.
7. Speroff L, Glass RH, Kase NG. *Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility*. 6th ed. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins; 1999:123-158.