



■ Olgu Sunumu

Turner sendromu ve alopesi universalis birlikteliği: 45,X/ 46,X,i(X)(q10) karyotipli bir olgu

A case with Turner syndrome and alopecia areata

Murat Kaya ^{1*} , Mustafa Doğan ² 

¹ İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları A.D. Tıbbi Genetik B.D., İstanbul, Türkiye

² Malatya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği, Malatya, Türkiye

* Sorumlu Yazar: Murat Kaya E-posta: kmurat@istanbul.edu.tr ORCID: 0000-0003-2241-7088

Gönderim: 3 Nisan 2019 Kabul: 14 Mayıs 2019

ÖZ

Turner sendromu en sık görülen cinsiyet kromozom anomalilerinden biridir. Turner sendromunun, konsepsiyondaki sıklığı yüksektir ancak bu konsepsiyonların çok büyük bir kısmı intrauterin dönemde mortalite ile sonuçlanmaktadır. Alopesi areata saç dökülmesi anlamına gelen her iki cinsiyeti de etkileyebilen bir hastalıktır ve dünya genelinde görülme sıklığı yaklaşık %1-2'dir. Alopesi areatanın bütün saç ve vücut kıllarındaki dökülmeler ile oluşan formu alopesi universalis olarak adlandırılır. Turner sendromu ve alopesi universalis birlikteliği literatürde nadir olarak bildirilmiştir. Bu olgu sunumunda Turner sendromu ve alopesi universalisin birlikte görüldüğü 45,X/46,X,i(X)(q10) karyotipli olgu tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler: alopesi areata, alopesi universalis, Turner sendromu

ABSTRACT

Turner syndrome is one of the most common sex chromosomal abnormalities. The incidence of Turner's syndrome is higher in conception, but the majority of these conceptions result in mortality in intrauterine period. Alopecia areata meaning hair loss is a disease that can affect both sexes, and its prevalence is around 1-2% in the world. Alopecia universalis is an advanced form of alopecia areata and it is characterized by the complete loss of hair on the scalp and body. The association of Turner syndrome and alopecia universalis has been reported rarely in the literature. In this case report, a case with alopecia universalis and Turner syndrome whose karyotype is 45, X / 46, X, i (X) (q10) was discussed.

Keywords: alopecia areata, alopecia universalis, Turner syndrome

GİRİŞ

Turner sendromu (TS), X kromozomunun tamamen veya kısmen kaybıyla veya X kromozomundaki çeşitli yapısal anomaliler neticesinde oluşan ve yaklaşık 2500 canlı kız bebek doğumunda 1 sıklıkla görülen hastalıktır [1]. Tüm spontan düşüklerin yaklaşık %7-10'u TS nedeniyle olmaktadır. TS genotipinin intrauterin ölüm riski oldukça yüksektir, TS gebeliklerinin yaklaşık %95-98'i spontan düşükle sonuçlanmaktadır. TS'li bireylerde sıklıkla görülen bulgular; büyüme geriliği, düşük saç çizgisi, yele boyun, kalkan göğüs, mikrognați, gonadal disgenezi v.d. dir [2].

Alopesi Areata (AA), değişik şekil ve büyüklükte olabilen, deride iz bırakmayan saç, kirpik, kaş, sakal, bıyık ya da vücudun diğer bölgelerindeki kılların yama biçimli dökülmesiyle karakterize otoimmün bir hastalıktır. AA her iki cinsiyeti de etkileyebilen bir hastalıktır ve dünya genelinde görülme sıklığı yaklaşık %1-2'dir [3]. AA'da saç kaybının olduğu alanlarda deri normal görünümündedir. AA' da farklı şekillerde görülebilen saç ve kıl dökülmelerine tırnak bozuklukları da eşlik edebilir. Tutulmanın olduğu bölge ve şekline göre AA klinik olarak çeşitli alt gruplara ayrılmaktadır. Tüm saçlı deri, sakal, bıyık, kirpik ve kaş dökülmeleri söz konusuysa alopesi totalis olarak isimlendirilirken bütün saç ve vücut kıllarındaki dökülmeler alopesi universalis olarak adlandırılmaktadır [4]. AA'lı vakaların daha küçük bir bölümünü oluşturan alopesi universalisin ortaya çıkması 30 yaş öncesinde olur.

Bu olgu sunumunda Turner sendromu ve alopesi universalisin birlikte görüldüğü 45,X/46,X,i(X)(q10) karyotipli olgu tartışılmıştır. Hasta tarafından imzalanmış bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

OLGU

Beş yıldır alopesi universalis tanısı ile dermatolojide takip edilmesine rağmen tedaviye yanıt alınamayan 32 yaşındaki kadın hasta boy kısalığı, primer amenore, hipergonadotropik hipogonadizm bulguları nedeniyle Turner sendromu açısından değerlendirilmesi için bilim dalımıza refere edildi. Olgunun 18 yaşına kadar adet görmediği, sonrasında progesteron hormonu içeren ilaçlar altında adet gördüğü öğrenildi. Olgunun boyu 143 cm, kilosu is 40 kg idi. Olguda tırnak distrofisi vardı ve aktif kronik gastrit mevcuttu. Olgunun aile öyküsünde dikkat çekecek bir özellik yoktu. Olgunun periferik kanından karyotip analizi yapıldı. Uygulanan klasik sitogenetik yöntemde, olgudan alınan periferik kan lenfositleri fitohemaglutinin (PHA) ile uyarılarak 72 saat 37°C sıcaklıkta etüvde bekletildi. Daha sonra harvest işlemi yapıp yayma aşamasına geçildi. Yayma yapıldıktan sonra metafaz plaklarını içeren lamalar GTG

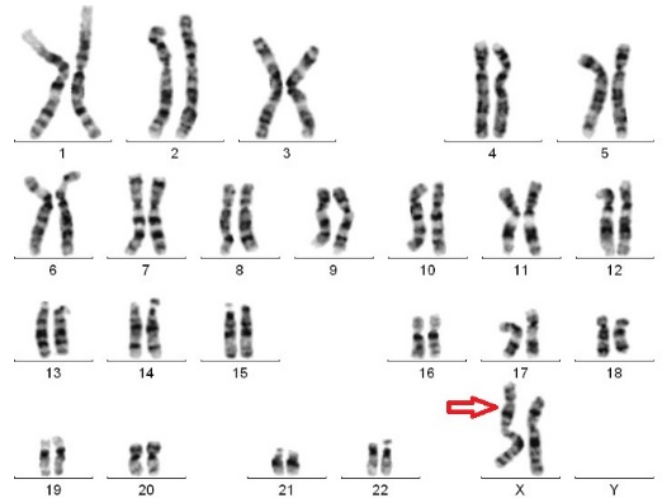


(A)



(B)

Resim 1. Alopesi Universalis ve TS birlikteliği olan olguya ait fotoğraflar. **A)** Saç, kaş, kirpik dökülmesini gösteren fotoğraftan bir kesit. **B)** Olgunun el tırnak distrofisini gösteren fotoğraf



Resim 2. Olguya ait karyotip örneği. İzokromzom X ok ile gösterilmiştir

bantlama ile bantlandı. Kromozomların sayısal ve yapısal olarak değerlendirilmesi için 40 metafaz plağı araştırıldı. Olgunun karyotip analiz sonucunda 14 metafazın 45,X karyotip özelliğinde olduğu 26 metafaz plağının ise izokromzom X içeren 46,X,i(X)(q10) karyotip yapısına sahip olduğu görüldü. Bu mozaik karyotip yapısının Turner sendromu ile uyumlu olduğu anlaşıldı. Karyotip analiz sonucu: 45,X[14]/46,X,i(X)(q10)[26]. Olgunun saç, kaş, kirpik dökülmesini ve el tırnaklarının yapısını gösteren hastaya ait fotoğraf görüntüleri **Resim 1**'de; karyotip analizinde elde edilen örnek karyotip görüntüsü ise **Resim 2**'de gösterilmiştir.

TARTIŞMA

TS'de en yaygın görülen karyotip özellikleri 45,X (%50); 45,X/46,XX (%20) iken 45,X/ 46,X,i(X)(q10) karyotipi daha az sıklıkta gözlenmektedir [5]. Yapılan karyotip analiz sonucunda olgumuzda, Turner sendromunda daha nadir görülen 45,X/ 46,X,i(X)(q10) karyotip sonucu tespit edilmiştir. AA her yaşta görülse de 30 yaşın altındaki bireylerde yaygındır. (Bizim olgumuzda da hastalığın başlangıç yaşı 27'dir) AA genellikle inflamatuvar veya otoimmün hastalıklarla ilişkilendirilmiştir bunlardan bazıları atopik dermatit, hashimoto tiroidit, çölyak hastalığı, vitiligo, sedef hastalığı sayılabilir [6]. AA, multifaktöriyel bir hastalık olup etiyojisi tam olarak bilinmemektedir. Vakaların %10-42'sinin aile öyküsünde bu hastalığın yer alması, monozigot ikizlerde hastalığın eş zamanlı görülme oranının %55 olması gibi nedenlerle genetik faktörlerin AA oluşumunda belirgin şekilde rol oynadığı düşünülmektedir [7]. Sayısal kromozom anomali hastalıklarından birisi olan down sendromlu bireylerde de AA yaygın olarak görülmektedir. Yapılan çalışmalarda AA'nın çeşitli kromozomal bölgelerde yer alan genler ile ilişkili olabileceği gösterilmiştir [8]. Literatürde AA ve Turner sendromu birlikteliğini gösteren çalışma sayısı çok azdır [6,9,10]. Buna rağmen TS'li bireylerin, çölyak hastalığı ve tip 1 diyabet gibi otoimmün hastalıklara yatkınlığının olmasından dolayı [11] otoimmün bir hastalık olan AA ile TS arasında organik bir ilişki olabilir.

SONUÇ

Olgumuzdaki AA ve TS birlikteliğinin sadece bir koincidans olmayabileceğini, AA ve TS arasındaki ilişkinin gelecek yıllarda yapılacak moleküler düzeydeki çalışmalar ile daha iyi aydınlatılabileceğini düşünüyoruz.

ÇIKAR ÇATIŞMASI / FİNANSAL DESTEK BEYANI

Bu yazıdaki hiçbir yazarın herhangi bir çıkar çatışması yoktur. Yazının herhangi bir finansal desteği yoktur.

KAYNAKLAR

1. Kriksciuniene R, Zilaitiene B, Verkauskiene R. The current management of Turner Syndrome. *Minerva Endocrinol.* 2016; 41(1): 105-21.

2. Akcan A.B. Turner Syndrome. *Konuralp Tıp Dergisi* 2013; 5(2): 53-61.
3. Conteduca G, Rossi A, Megiorni F, Parodi A, ve ark. Single nucleotide polymorphisms in the promoter regions of Foxp3 and ICOSLG genes are associated with Alopecia areata. *Clin Exp Med.* 2014; 14(1): 91-7.
4. Aktaş E, Aykol D. Approaches in the treatment of alopecia areata. *TÜRKDERM* 2004; 39: 20-27.
5. Akbaş E, Altintas Z.M, Celik SK, ve ark. Rare Types of Turner Syndrome: Clinical Presentation and Cytogenetics in Five Cases. *Laboratory Medicine.* 2012; 43(5): 197-204.
6. Gianfaldoni S, Tchernev G, Wollina U, Lotti T. A Case of Alopecia Areata in a Patient with Turner Syndrome. *Open Access Maced J Med Sci.* 2017; 5(4): 493-496.
7. Friedmann PS. Decreased lymphocyte reactivity and auto-immunity in alopecia areata. *Br J Dermatol.* 1981; 105(2): 145-51.
8. Jabbari A, Petukhova L, Cabral RM, Clynes R, Christiano AM. Genetic basis of alopecia areata: a roadmap for translational research. *Dermatol Clin.* 2012; 31(1): 109-117.
9. Tebbe B, Gollnick H, Muller R, ve ark. Alopecia areata and diffuse hypotrichosis associated with Ullrich-Turner Syndrome. Presentation of 4 patients. *Hautarzt* 1993; 44: 647-652.
10. Bouayed Abdelmoula N, Portnoï MF, Amouri A ve ark. Turner syndrome female with a small ring X chromosome lacking the XIST, an unexpectedly mild phenotype and an atypical association with alopecia universalis. *Ann Genet.* 2004; 47(3): 305-13.
11. Mortensen KH, Cleemann L, Hjerrild BE, ve ark. Increased prevalence of autoimmunity in Turner syndrome--influence of age. *Clin Exp Immunol.* 2009; 156(2): 205-210.

