

Turner Sendromunda Aort Diseksiyonu

Aortic Dissection in a Patient with TS

Sadık Girişgin, Ali Dur, Mustafa Tekin, Ferudun Koyuncu, Başar Cander, Mehmet Gül
Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Acil Tıp Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

Özet

Turner sendromu (TS) her 2000 yenidoğan kız çocuğunda 1 görülür. TS X kromozomlarından birinin eksikliği ya da yapısal bozukluğu sonucu görülen endokrin sistem, kalp ve böbrekleri etkileyen çeşitli semptomlardan oluşur. 45 yaşındaki ev hanımı olan bayan hasta acil servise 3 gündür olan sırt ve göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastaya ilk değerlendirme sonrası yapılan ekokardiografi ve çekilen toraks tomografisi sonucunda tip B Stanford aort diseksiyonu tanısı konuldu. Göğüs ağrısı olan TS hastalarını muayene eden tüm hekimler, aort diseksiyonu olasılığı nedeni ile dikkatli olmalıdır çünkü aort diseksiyonunun erken teşhis edilmesi hayat kurtarıcı olabilir. (JAEM 2011; 10: 136-7)

Anahtar kelimeler: Turner sendromu, aort diseksiyonu

Alındığı Tarih: 04.06.2009

Kabul Tarihi: 05.01.2010

Abstract

The frequency of Turner syndrome (TS) is approximately 1 in 2000 live-born female infants. Turner syndrome is caused by the absence of one set of genes from the short arm of one X chromosome and has an unfavorable affect on the endocrine and cardiovascular systems. A 45-year old housewife who no history of systemic disease presented to our emergency department with complaints of chest pain which had begun three days prior to admission. After initial examination and management, the echocardiogram and computed tomogram showed the presence of type B Stanford aortic dissection. All doctors should remain alert to the possibility of aortic dissection in patients with TS who suffer chest pain, since early detection of aortic dissection may save the lives of patients with TS. (JAEM 2011; 10: 136-7)

Key words: Turner syndrome, aortic dissection

Received: 04.06.2009

Accepted: 05.01.2010

Giriş

Aort diseksiyonu (A. D.), marfan sendromu, Ehlers-Danlos sendromu, transforming growth faktör reseptör mutasyonu olan hastalar ve Turner sendromu (T. S) olan hastalarda normal popülasyona göre daha sık görülür (1). Normal popülasyon göz önüne alındığında A. D, erkeklerde kadınlardan 3 kat daha sık görülür ve tanı geciktikçe mortalitede artma gözlenir (2).

T. S. kromozom anomalileri arasında en sık görülenlerden biri olup, ilk olarak 1938 yılında Henry Turner tarafından tanımlanmıştır. T. S., X kromozomlarından birinin eksikliği ya da yapısal bozukluğu sonucu gelişir. T. S. olan yetişkin kadınların %95'i infertil ve kısa boy-ludurlar. T. S'a ait gen bozukluğuna sahip fetüslerin %15 kadarı abortus ile sonuçlanmaktadır. T. S. toplumda doğan her 2000 kız çocuğunda 1 görülmektedir (3). T. S. hastalarında birçok sistemi etkileyen komplikasyonlar görülmekle birlikte en önemli ve ölümcül komplikasyonlar kardiyovasküler sistemde (KVS) görülmektedir. Biküspit aortik valve (BAV), aort diseksiyonu (A. D.) ve pulmoner vasküler yapılarla anomaliler görülebilmektedir.

Olgu

Daha önceden 45X0 karyotipe sahip T.S tanısı olan, 45 yaşındaki ev hanımı acil servise 3 gündür olan sırt ve göğüs ağrısı şikayeti ile

başvurdu. T.S. nedeniyle düzenli olarak takipleri olmayan hasta, daha önceden kalp yetmezliği nedeniyle digoksin ve peptik ulkus nedeniyle mide koruyucu çeşitli ilaçlar kullanıyormuş. Hastanın özgeçmişinde sistemik hipertansiyon (HT) ya da koroner arter hastalığına ait herhangi bir tanı ya da ilaç kullanımı tespit edilmemiştir. Hastanın yapılan fizik muayenesinde; genel durumu iyi, şuuru açık, koopere ve oryante idi. Yapılan ölçümlerde tansiyon arteriyel 150/80 mm hg ve nabız sayısı 74 olarak tespit edilen hastada, oskultasyonda apeks'de 3/6 sistolik üfürüm tespit edildi. Yapılan muayenede batına ve solunum sistemine ait anormal bir muayene bulgusu tespit edilmedi.

Çekilen P-A akciğer grafisinde geniş mediasteni olan hastaya AD ön tanısıyla ekokardiyografi (EKO) yapıldı ve hastaya antihipertansif olarak intravenöz beta blokör ve nitroglicerine tedavisi başlandı. Yapılan EKO'da minimal aort yetmezliği, minimal mitral yetmezliği, aort kökü 4.8 cm ve asendan aorta 4.1 cm olarak ölçüldü ve hastada BAV veya ilave KVS ait patoloji tespit edilmedi. Daha sonra hastaya toraks tomografisi ve aorta yönelik magnetik rezonans görüntüleme (MRI) yapıldı. Yapılan tetkikler sonucu hastada, arcus aortada subklavian arterin distalinden başlayıp diafragma kadar uzanan diseke olmuş aort anevrizması tespit edildi ve hastaya Stanford tip B AD tanısı konuldu. Daha sonra kalp damar cerrahisi kliniği ile konsulte edilen hasta ilgili kliniğe devir edildi. Kalp damar cerrahisi tarafından opere edilen ve 28 gün takip edilen hasta antihipertansif tedavisi düzenlenerek taburcu edildi.

Tartışma

T. S. yaşam boyu devam eden genetik bir bozukluktur. Hastalar, dikkatli tıbbi takip ve ilişkili kronik hastalıkların acil ve uygun tedavisi yapılmak şartıyla, uzun ve sağlıklı bir yaşam sürebilirler. Çocukluk çağında verilen uygun hormonal tedavilerle hastalardaki fiziksel sorunlar düzeltilebilmektedir. TS hastalarında birçok sistemi etkileyen, çeşitli komplikasyonlar görülebilmektedir. Tiroid fonksiyon bozukluğu ve osteoporozis gibi endokrin sistemi etkileyen sorunlar, artmış willms tümör riski ve böbrek fonksiyon bozukluğu gibi böbrek sorunları görülebilmektedir. Ayrıca hastalarda kas güçsüzlüğü ve öğrenme bozukluğu gibi psikolojik ve nörolojik sorunlar da görülebilmektedir.

T.S. hastalarında, en ölümcül ve önemli olan, ortalama her üç hastadan birini etkileyen KVS ait komplikasyonlarda görülmektedir. TA hastalarında; BAV, aort koartasyonu, aort dilatasyonu ve sistemik hipertansiyon (HT) gibi AD için risk faktörü olan komplikasyonlar genel popülasyondan daha sık olarak görülmektedir (4). Vakada bahsedilen hastada risk faktörlerinden sadece HT mevcut idi. Vakada bahsedilen hasta 45 yaşında olmasına rağmen, T.S. hastalarında aort diseksiyonu en sık 30 yaşlarında gözlenir. Bu nedenle T.S. hastalarında kalp ile ilgili erken ölümleri önlemek için düzenli olarak KVS muayenelerinin yapılması önerilmektedir (5).

EKO KVS'ı değerlendirmek için kullanılan en önemli tetkiktir. Ancak EKO ile görülmeyen aort dilatasyonu, bazen MRI'da tespit edilebilmektedir. Sunulan vakada etkilenen aort bölgesi subklavian arterin distalinde olduğu için, bu hastanın tanısında EKO'dan ziyade toraks tomografisi ve MRI kullanılmıştır. Ancak EKO ile hastanın kalp fonksiyonları ve kapak patolojileri değerlendirilebilmiştir.

T.S. olan hastalarda olası aort dilatasyonu ve buna bağlı olarak gelişebilecek AD'ı önlemek amacıyla profilaktik olarak beta blokör ya da kalsiyum antagonisti önerilmektedir. Vakadaki hasta hipertansif olmasına rağmen ne tedavi amacıyla nede profilaktik olarak herhangi bir antihipertansif tedavi almamaktaydı. Elsheikh ve arkadaşları HT olan T.S. hastalarının agresif bir şekilde antihipertansif tedavi almalarını ve rutin olarak aort kökü ölçümlerinin yapılması gerektiğini belirtmişler ve bu şekilde ölümcül AD potansiyelinin azaltılabileceğini bildirmişlerdir (6). Vakadaki hastaya daha önceden KVS'e ait herhangi bir tanı konulmadığı gibi, aorta ve vasküler yapıları ilgilendiren herhangi bir tetkik de yapılmamış idi.

Vakadaki hasta göğüs ve sırt ağrısı nedeniyle başvurmasına rağmen, T.S. hastaları bazen ağrı şikayeti olmadan da AD nedeniyle başvurabilmektedir. LİE ve arkadaşları yaptıkları bir çalışmada, AD nedeniyle hayatını kaybeden her 10 hastanın 6'sında göğüs ağrısı olmadığını belirtmişlerdir (7).

Sonuç

AD gelişen hastaların yarıya yakını sessiz seyrederek semptomlar saatler veya günler içerisinde gelişir. Bu hastalarda tanı geciktikçe mortalite oranı artmaktadır, bu nedenle tüm doktorlar T.S. hastalarında aort ile ilgili patolojilerin olup olmadığını araştırmalı ve bu konuda dikkatli olmalıdır. Ayrıca tüm T.S. hastaları aort ve ilişkili patolojilerin tespiti için düzenli olarak EKO, toraks tomografisi veya MRI tetkikleri ile incelenmelidir.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Kaynaklar

1. Carlson M, Silberbach M. Dissection of the aorta in Turner syndrome: two cases and review of 85 cases in the literature. *J Med Genet* 2007; 44: 745-9. [\[CrossRef\]](#)
2. Gillium RF. Epidemiology of aortic aneurysm in the United States. *J Clin Epidemiol* 1995; 48: 1289-98.
3. Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB. Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer. *Arch Dis Child* 2006; 91: 513-20. [\[CrossRef\]](#)
4. 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: 3897-902. [\[CrossRef\]](#)
5. Lin AE, Lippe B, Rosenfeld RG. Further delineation of aortic dilation, dissection, and rupture in patients with Turner syndrome. *Pediatrics* 1998; 102: e12. [\[CrossRef\]](#)
6. Elsheikh M, Conway GS, Wass JA. Medical problems in adult women with Turner's syndrome. *Ann Med* 1999; 31: 99-105. [\[CrossRef\]](#)
7. Désirée Lie, MD, Laurie Barclay, MD. Women With Risk Factors Should Be Considered for Abdominal Aortic Aneurysm Screening. *Medscape Medical News website*. Available at: <http://www.medscape.com/viewarticle/566100>. Release Date: November 19, 2007.