

Turner Sendromu  
**ERİŞKİN DÖNEME  
GEÇİŞ REHBERİ**



**ÇOCUK  
ENDOKRİNOLOJİSİ VE DİYABET  
DERNEĞİ**



**TÜRKİYE  
ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA  
DERNEĞİ**  
The Society of Endocrinology and Metabolism of Turkey

## EMEĐİ GEÇENLER

### Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet DerneĐi Yönetim Kurulu:

---

- Prof. Dr. Feyza Darendeliler
- Prof. Dr. Murat Aydın
- Prof. Dr. Ali Kemal TopaloĐlu
- Doç. Dr. Samim Özen
- Doç. Dr. Korcan Demir

### Turner Sendromu Çalışma Grubu adına;

---

- Prof. Dr. Atilla Büyükgebiz
- Prof. Dr. Bumin Nuri Dünder
- Prof. Dr. Filiz Tütüncüler
- Doç. Dr. Mustafa Özgür Pirgon

### Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma DerneĐi Yönetim Kurulu:

---

- Prof. Dr. M. Sait Gönen
- Prof. Dr. Nilgün Güvener
- Prof. Dr. Bülent Okan Yıldız
- Prof. Dr. Abdurrahman Çömlekçi
- Prof. Dr. Fahri Bayram
- Prof. Dr. İlhan Yetkin
- Prof. Dr. OĐuzhan Deyneli

### Adrenal Gonad Çalışma Grubu adına;

---

- Prof. Dr. Melek Eda Ertörer

# TURNER SENDROMU ERİŞKİN DÖNEME GEÇİŞ REHBERİ

Turner Sendromu kızlarda 2000-2500 canlı doğumda bir görülen bir X kromozomunun kısmi veya tam yokluğu veya yapısal anormalliği ile karakterize genetik bir hastalıktır. Sık görülen ve yaşam süresi ve yaşam kalitesini etkileyen bir hastalık olmasına rağmen, Türkiye'de Turner Sendromunun bilinirliği ve hastalık hakkındaki bilgi düzeyi yetersizdir. Bu durum hastaların geç tanı almasına, yaşam sürelerinin kısalmasına ve yaşam kalitelerinin bozulmasına neden olmaktadır. Bunun yanında çocuk ve yetişkin Turner Sendromlu olguların tedavi ve izlemlerinde önemli sorunlar yaşanmaktadır.

Özellikle Çocuk Endokrinolojisi polikliniklerinde tedavisi tamamlanan hastaların erişkin dönemde birçok sağlık sorunlarının ortaya çıktığı (kardiyolojik sorunlar, osteoporoz, işitme sorunları, hipotiroidi, renal kaynaklı sorunlar, fertilité, östrojen kullanımı,...) ve yaşam kalitesinin azaldığı görülmektedir. Ancak hem ülkemizde ve hem de diğer ülkelerde gözlendiği gibi hastaların erişkin döneme geçiş esnasında düzenli takipten ayrıldıkları ve sağlık sorunlarının takip ve tedavisi için erişkin endokrin doktorlarına geçişi sağlamadıkları görülmektedir. Birçok ülkede Turner Sendromu hastaları için Takip Çizelgesi ve Erişkin Endokrinolojiye geçiş protokolleri hazırlanmıştır. Erişkin döneme geçişi esnasında Turner Sendromlu hastalara geçiş hakkında bilgilendirmenin yapılması ve geçiş protokollerinin hazırlanması amacı ile yapılması gerekenler aşağıda özetlenmektedir:

1. Geçiş dönemi Çocuk Endokrinoloji ve Erişkin Endokrinoloji klinik dallarının yönetiminde yapılmalıdır.
2. Erişkin döneme geçiş esnasında Turner Sendromlu hastalar, Çocuk Endokrinolojisi doktorları tarafından Erişkin Endokrinolojisine yönlendirilmelidir.
3. Hastalar Çocuk Endokrinolojisi tarafından geçiş dönemi hakkında bilgilendirilmeli ve ileride ortaya çıkabilecek sağlık sorunları hakkında bir yol haritası sunulmalıdır.
4. Hastalara sunulacak yol haritası "Erişkin Döneme Geçiş Protokolü" şeklinde bir form olarak hazırlanmalıdır.
5. Erişkin Endokrinolojisi Turner Sendromlu hastaların ileri yaşamda ortaya çıkabilecek sağlık sorunlarının takip ve tedavisini uygulamakla beraber diğer bölümlerle koordinasyonu da sağlamalıdır.
6. Geçiş dönemi esnasında bu ekibe kardiyolog, psikolog, jinekolog ve odyolog dahil edilmelidir.
7. Bilgilendirme amacı ile Çocuk Endokrinolojisi ve Erişkin Endokrinoloji Dernek Web sitelerinde "Turner Sendromu" sayfası ile hem hastaların hem de doktorların takip formlarına ulaşması sağlanmalıdır.
8. Bu web sitelerinde ayrıca hastalık hakkında gelişmeler, planlanan toplantılar, ileri dönemde ortaya çıkabilecek sorunlar, tedavi ve takibin nasıl sağlanacağı hakkında görüşlere yer verilmelidir.
9. Turner sendromlu hastalar için diğer ülkelerde olduğu gibi yılın bir günü "Turner Sendromu Farkındalık Günü" olarak belirlenmelidir. 10 Ocak olması konusunda önerimiz mevcuttur. Sağlık Bakanlığına bu gün önerilmiştir.
10. Bu farkındalık gününde Turner Sendromu Derneği, doktorların katılımı ile halkla toplantılar düzenlemesi ve bilgilendirme afişleri hazırlanmasını sağlamalıdır.
11. Erişkin Endokrin ve Kadın Hastalıkları-Doğum kongrelerinde Turner Sendromu konularına yer verilmesi için çalışmalara başlanmalıdır.
12. FAVOR sistemi (web tabanlı araştırma platformu) ile erişkin döneme geçiş yapan Turner Sendromlu hastaların kayıt altına alınması ve sonuçlanan istatistiksel veriler ile mevcut durum hakkında bilgiler sağlanmalıdır.

# TURNER SENDROMU ERİŞKİN DÖNEME GEÇİŞ REHBERİ

## Kaynaklar:

1. Davenport ML. Approach to the patient with Turner syndrome. Clin Endocrinol Metab 2010;95:1487-1495
2. Nelson LM. Clinical practice. Primary ovarian insufficiency. N Eng J Med 2009;360:606-614
3. Kaplowitz PB. Delayed Puberty. Pediatr Rev. 2010;31:189-195
4. Rosen DS, Foster C. Delayed Puberty. Pediatr Rev 2001;22:309-315
5. Massa CG, Verlinde F, De Schepper J et al. Belgian Study Group for Pediatric Endocrinology. Trends in age at diagnosis of Turner syndrome. Arch Dis Child 2005, 90:267-268
6. Pirazzoli P, Mazzanti L, Bergamaschi R et al. Reduced spontaneous growth hormone secretion in patients with Turner syndrome. Acta Pediatr 1999;88:610-613
7. Mauras N, Rogol AD, Veldhuis JD. Increased hGH production rate after low dose estrogen therapy in prepubertal girls with Turner syndrome. Pediatr Res 1990;28:626-630
8. Nathwani NC, Unwin R, Brook CG, Hindmarsh PC. Blood pressure and Turner syndrome. Clin Endocrinol 2000;52:363-370
9. Nathwani NC, Unwin R, Brook CG, Hindmarsh PC. The influence of renal and cardiovascular abnormalities on blood pressure in Turner syndrome. Clin Endocrinol 2000;52:371-377
10. Prushothaman R, Lazareva O, Oktay K, Ten S. Markers of ovarian reserve in young girls with Turner syndrome. Fertil Steril 2010;94:1557-1559
11. Ross JL. The adult consequences of pediatric endocrine disease: Turner syndrome. Growth Genetics and Hormones. 2001;17:1-8
12. Even L, Bronstein V, Hochberg Z. Bone maturation in girls with Turner syndrome. Eur J Endocrinol 1998;138:59-62
13. Sas TCJ, de Munich Kaiser Schrama S. Turner's syndrome. Pediatric perspective. Horm Res 2001;56(supp1):38-43
14. Plotnick L, Attie KM, Blethen SL. Growth Hormone treatment in Turner syndrome. The National Cooperative Growth Study experience. Pediatrics 1998;102-479
15. Bondy C. Care of girls and women with Turner syndrome: A Guideline of the Turner syndrome study group. J Clin Endocrinol Metab 2007;92:10-25
16. Pinsky JE. Turner syndrome: Updating the paradigm of Clinical Care. Advances in Genetics 2012;97(6):994-1003
17. Sari E, Bereket A, Yeşilkaya E et al. Anthropometric Findings from birth to adulthood and their relation with karyotype distribution in Turkish girls with Turner syndrome. Am J Med Genetics 2016:A1-7
18. Meng H, Hager K, Rivkees SA. Detection of Turner syndrome using high throughput quantitative genotyping. J Clin Endocrinol Metab 2005;90:3409-3422
19. Gravholt JH, Chen JV, Oxvig C. GH-IGF-IGFBP axis is changed in Turner syndrome: partial normalization by HRT. GH IGF1 Res 2006;16:332-339
20. van Pareren YK, de Muinck Keizer Schreema, Stijnen T. Final height in girls with Turner syndrome after long term GH treatment in three dosages and low dose estrogens. J Clin Endocrinol Metab 2003;88:1119-1125
21. Ranke MB, Lindberg A. Predicting growth in response to GH treatment. Growth Hormone IGF res 2009;19:1-11
22. The Canadian GH advisory Committee. Impact of GH supplementation on adult height in Turner syndrome, results of the Canadian randomised trial. J Clin Endocrinol Metab 2005;90:3360-3366
23. Kim JY, Rosenfeld SR, Keyak JH. Increased prevalence of scoliosis in Turner syndrome. J Pediatr Orthop 2001;21:765-766

# TURNER SENDROMU ERİŞKİN DÖNEME GEÇİŞ FORMU (Form 1)

Adı :	Soyadı :	T.C. No :
Telefon :	E-posta :	Adres :
Doğum Tarihi :	Doğum ağırlığı :	Öğrenim Durumu :

## GENETİK ANALİZ

Tarih	Karyotip
-------	----------

## ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLER/ FİZİK BAKI

TARİH :	TAKVİM YAŞI :	KEMİK YAŞI :	BOY YAŞI :
BOY :	BOY SDS :	AĞIRLIK :	AĞIRLIK SDS :
VKİ :	VKİ SDS :		
Bel Çevresi :	Kalça Çevresi :	Kulaç :	TA :
ANNE BOYU:	BABA BOYU :	HEDEF BOY :	HEDEF BOY SDS :

PUBERTE:  Spontan  İndüklenmiş

PK EVRE: MEME EVRE: MENARŞ  Yok  Var ..... Yaş; Menstrüasyon Düzenli Düzensiz

Diğer Fizik Bakı Bulguları:

Turner Sendromu Stigmaları:

## LABORATUVAR BULGULARI

Ca (mg/dL)	Açlık KŞ (mg/dL)	VLDL Kolesterol (mg/dL)	Estradiol (pg/mL)
P ( mg/dL)	Açlık İnsülin (mU/mL)	sT4 (ng/dL)	IGF -1 (ng/mL)
AIP (U/L)	HOMA-IR	TSH (IU/mL)	IGFBP3 (mg/L)
AST (U/L)	Trigliserit (mg/dL)	Anti TPO Antikoru	OGTT 120 dk KŞ (mg/dL)
ALT (U/L)	T. Kolesterol (mg/dL)	Anti Tg Antikoru	OGTT 120 dk insülin (mU/mL)
BUN (mg/dL)	LDL Kolesterol (mg/dL)	FSH (IU/L)	İdrar Dansitesi
Kreatinin (mg/dL)	HDL Kolesterol (mg/dL)		LH (IU/L)

## TANISAL İNCELEMELER

KMY ( Kemik Mineral Yoğ.)	Z skoru:	Boya göre düzeltilmiş Z skoru:
Yaşam Kalite Ölçeği İşitme Testleri		

# TURNER SENDROMU ERİŞKİN DÖNEME GEÇİŞ FORMU (Form 2)

Adı :

Soyadı :

## TANISAL İNCELEMELER

TİROİD USG

BÖBREK USG

PELVİK USG

EKOKARDİYOĞRAFİ

KARDİYAK MRG

DİĞER

## EK TANILAR

1.

4.

2.

5.

3.

6.

## TEDAVİLER

### BÜYÜME HORMONU TEDAVİSİ (µg/kg/gün)

BAŞLANGIÇ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

1. DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

2. DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

3. DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

### PUBERTE İNDÜKSİYONU

1. ÖSTROJEN (.....)

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

DOZ DEĞİŞİKLİĞİ

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

2.

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

3.

TARİH:

YAŞ:

DOZ (µg/kg/gün):

Östrojen verilme yolu:

Progesteron ilavesi ( hangi yaşta):

OKS ilavesi (hangi yaşta):

### DİĞER TEDAVİLER

1.

TARİH:

YAŞ:

DOZ:

2.

TARİH:

YAŞ:

DOZ:

3.

TARİH:

YAŞ:

DOZ:

4.

TARİH:

YAŞ:

DOZ:

# TURNER SENDROMU ERİŞKİN DÖNEME GEÇİŞ FORMU (Form 3)

Adı :

Soyadı :

## ERİŞKİN DÖNEMDE TAKİP ÇİZELGESİ

	Geçiş	Yıllık	1-2 yıl	2-3 yıl	3-5 yıl
Sağlık ve sosyal durum	✓	✓			
Sağlıklı yaşam ve alışkanlıklar	✓	✓			
Üreme sağlığı	✓	✓			
Fizik muayene					
Meme ve pelvik muayene	✓	✓			
Kan basıncı	✓	✓			
Vücut Kitle İndeksi	✓	✓			
Lenfödem	✓	✓			
Cilt muayenesi	✓	✓			
Tiroid hastalığı (sT4, TSH, anti-TPO)	✓	✓			
Diyabet (açlık kan şekeri, TIT, OGTT)		✓			
Böbrek hastalığı (BUN, kreatinin)		✓			
Yüksek kolesterol Açlık lipitleri (kolesterol, LDL, HDL, trigliseridler)		✓			
Çölyak hastalığı (tTGA, IgA)		✓		✓	
Kardiyovasküler Değerlendirme		✓			✓
EKG		✓			✓
Ekokardiyografi		✓			✓
BT/gerekirse MR		✓			✓
Profilaktik antibiyotik gereksinimi		✓			
Görme fonksiyonları		✓	✓		
İşitme fonksiyonları		✓		✓	
Kemik dansitometri	✓				✓

## Yorumlar/Öneriler

Psikolojik/sosyal destek. Genel iyilik halinin, stresle baş etme durumunun değerlendirilmesi

Diyet, fiziksel aktivite, risk alma davranışlarının (sigara, içki, uyuşturucu) değerlendirilmesi

Ovarian hormon replasmanı. Menopoz yaşına kadar östrojen replasmanı gerekir. Doğum kontrolü, cinsel yolla bulaşan enfeksiyonların engellenmesi. Meme muayenesi, pelvik muayene

Genel popülasyonla aynı şekilde meme muayenesi ve pelvik muayene

Yılda bir kan basıncı ölçülmelidir. Sınırdaki değerler saptanırsa daha sık bakılmalıdır. Hipertansiyon acil olarak tedavi edilmelidir.

25 kg/m<sup>2</sup>'nin altında bir vücut kitle indeksi hedeflenmelidir.

Lenfödemi olan hastalar için tırnak kesme, uygun ayakkabı seçimi, ayak bakımı tavsiyeleri için podiatrist konsültasyonu

Nevüsler için ABCDE değerlendirmesi

Hipotiroidi sıklığı artmıştır.

Turner sendromu hastalarında diyabet sıklığı artmıştır ve diyabet başlangıç yaşı daha düşüktür. Poliüri ve polidipsi açısından dikkatli anamnez alınmalıdır.

Tekrarlayan mesane veya böbrek enfeksiyonları varlığında yıllık testler yapılması gerekir.

Kolesterol seviyeleri artmışsa agresif tedavi ve yaşam tarzı değişiklikleri (besin alımının iyileştirilmesi, porsiyonların azaltılması, kilo verme, fiziksel aktiviteyi artırma) önerilir.

Çölyak hastalığı riski artmıştır. Anemisi varsa veya demir depoları düşükse testi tekrarlanır.

Aort dilatasyonu ve diseksiyonu taraması. Kardiyak anomali yoksa her 3-5 senede bir kez tarama yapmak gerekir.

Spontan veya yardımcı gebelik planlanıyorsa EKG; ekokardiyografi veya kardiyak MR'ı da içeren tam ve ayrıntılı bir kardiyak değerlendirme gerekir. Aort diseksiyonu varsa tıbbi uyarı bilekliği takılabilir.

Diş çekimi, cerrahi vb. gibi invaziv girişimler öncesinde profilaktik antibiyotik gereksinimini değerlendirir.

Düzenli göz muayenesi ve gerektiğinde oftalmolojist konsültasyonu önerilir.

İşitme kaybı olanlarda yıllık kontrol, olmayanlarda 2-3 yılda bir kontrol önerilir. Tavsiye edildiğinde en kısa sürede işitmeye yardımcı cihazlar kullanılmalıdır.

Osteoporoz ve düşük kemik mineral dansitesi için tarama yapılmalıdır. Doğru beslenme, kalsiyum ve D vitamini takviyesi, düzenli egzersiz, ağırlık direnç aktiviteleri önerilir.

Rehberin basım ve dağıtımı Lilly İlaç Ltd. Şti. tarafından yapılmaktadır.

[www.Lilly.com.tr](http://www.Lilly.com.tr)