

ОФТАЛМОЛОШКЕ ПРОМЕНЕ КОД ТУРНЕРОВОГ СИНДРОМА

Мирковић М.¹, Жорић Л.¹, Јакшић В.¹, Булајић С.¹, Вукша Д.¹, Стаменковић Д.¹, Петковић З.²

¹Клиника за Очне болести, Медицински факултет Приштина, Косовска Митровица

²Интерна клиника, Медицински факултет Приштина, Косовска Митровица

EYE SIGNS IN TURNER'S SYNDROME

Мирковић М.¹, Жорић Л.¹, Јакшић В.¹, Булајић С.¹, Вукша Д.¹, Стаменковић Д.¹, Петковић З.²

¹Clinic for eye diseases, Medical faculty Pristina, Kosovska Mitrovica

²Internal clinic, Medical faculty Pristina, Kosovska Mitrovica

SUMMARY

Turner's syndrome is a chromosomal abnormality where phenotypic females have either a missing X chromosome (45X, 0) or a structural aberration of the X chromosome. A lot of ocular diseases are associated with Turner's syndrome. A wide spectrum of ocular abnormalities have been reported, including nonfamiliar strabismus which is the most prominent ocular abnormality and is present in 18.9-37.5% of cases, blue sclerae in 29%, ptosis in 16-29,1%, epicanthus in 10-45.8%, hypertelorism in 10%, red-green color deficiency in 2.7-10%, congenital cataract in 4.2-8.1%. Keratoconus, corneal nebulae, corneal ulcers, microcornea and keratitis also may be evident.

Key words: Turner's syndrome, chromosomal disorder, ocular diseases.

САЖЕТАК

Турнеров синдром је хромозомска абнормалност код које фенотипске девојчице имају један или други изгубљени хромозом (45X, 0) или структуралну аберацију једног од X хромозома. Турнеров синдром је често удружен са многим обољењима ока. Описан је широк спектар офталмолошких абнормалности код Турнеровог синдрома, као што су страбизам који се најчешће среће, код 18.9-37.5% случајева, плаве склере код 29%, птоза код 16-29%, епикантус код 10-45%, хипертелоризам код 10%, дисхроматопсије у осовини црвено-зелено, код 2.7-10%, конгенитална катаракта код 4.2-8.1%. Кератоконус, макуле, корнеални улкуси, микрокорнеа и кератитиси се такође могу евидентирати.

Кључне речи: Турнеров синдром, хромозомска абнормалност, офталмолошке промене.

УВОД

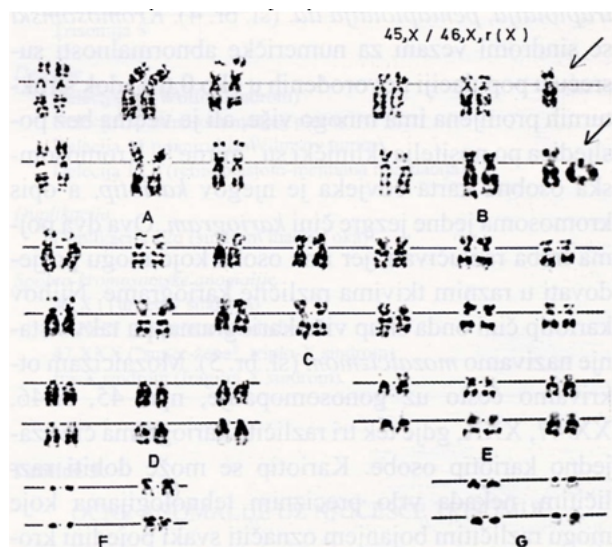
Турнеров синдром је хромозомска абнормалност, типична гонозомапатија која се среће код девојчица. Турнер је описао неколико девојчица са сексуалним инфантилизмом, вратом у виду сфинге и subitus valgus које су претходно описане као ендокринолошка обољења. Одсуство "секс хроматина" код већине оболелих са ТС описан је независно у три група 1954. године. Исте године је потврђен 45,X кариотип у многим лабораторијама. Девојчице са Турнеровим синдромом имају један или други изгубљени хромозом (45X, 0) или структуралну аберацију једног од X хромозома. Инциденца Турнеровог синдрома се процењује на 1:2500-3000 живорођених девојчица. Сматра се да се тек једна од 1500 девојчица зачети са монозомијом X роди, док се остали зачеци рано спонтано побаци. Једна десетина цитогенетски испитаних спонтаних побачаја у првом тромесечју има хромозомски налаз 45, X.

Етиологија. У приближно 80% девојчица са ТС монозомија X (45, X) је одговорна за типичан фено-

тип ТС, док преосталих 20% ТС имају друге варијанте, односно структуралне промене једног X-гонозома у пару XX као што су изохромозом, прстенасти хромозом или малу делецију. Клиничка слика ТС зависи од величине изгубљеног дела X-гонозома у случају структурне абнормалности X-гонозома и могућем постојању мозаицизма.

Патогенеза ТС са цитогенетском формулом 45, X везана је за нераздвајање током гаметогенезе оца или мајке, а може бити и последица неправилне деобе у првим постзиготним митозама.

Клиничка слика. Главне системске карактеристике Турнеровог синдрома су мала тежина и дужина новорођене девојчице. Оне имају врат сфинге, коса им завршава ниско и равно на врату, округласто лице, мала уста, високо непце, микрогнатију, касније неправилну дентицију. Турнеров синдром се код неких новорођених карактерише лимфедемом шака и стопала који може да перзистира и касније.



Слика 1. - Мозаични облик Турнеровог синдрома где један део ћелија има једно са 45 а други део ћелија са 46 хромозома, од којих је један X геномом структурно (прстенасто) измењен.

Често су захваћени и унутрашњи органи, конгенитални дефекти левог срца, коарктација аорте, некада анеуризма аорте са претећом руптуром, често је присутна хипертензија, потковичасте бубрези. Може бити присутан хипогиroidизам, гастро-езофагеални рефлукс. Присутна је оваријална дисгенеза са мало или без фоликула, са примарном аменорејом, сексуални инфантилизам са малим утерусом, стерилитет. Девојчице са ТС имају широке штитасте груди са размакнутих брадавицама, кратке фаланге метакарпалне и метатарзалне кости, кубитус валгус, мултипле пигментне невуспе. Честе су рекурентне инфекције ува. Многа аутоимуна обољења, као што су Хашимото тиреоидитис, дијабетес, јуvenilни реуматоидни артритис, колагеноза, псоријаза, Кронова болест, су удружена са Турнеровим синдромом. Иначе, то су особе нормалне интелигенције. Иако имају нормалне вредности хормона раста девојчице са ТС достижу висину између 130 и 150cm иако имају нормалне вредности хормона раста.

Офталмолошке промене. Описан је широк спектар офталмолошких абнормалности код Турнеровог синдрома, као што су страбизам, који је најчешћи и среће се у 18,9-37,5% случајева, птоза код 16-29,1% случајева, хипертелоризам код 10%, епикантус код 10-45,8%, дисхроматопсије у осовини првено-зелено у 2,7-10% случајева, плаве склере код 29% и конгенитална катаракта код 4,2-8,1%. Такође могу бити присутне и рефрактивне аномалије. Додатно, описано је и неколико случајева других очних обољења, као што су хронична лимфангиектазија коњунктиве, конгенитални глауком, аблација ретине, ретинитис пигментоса, дисгенеза предњег очног сегмента, ексцентричне пупиле, хороидална и ретинална неоваскуларизација, Коатсова болест. На рожњачи се могу наћи ожиљци, макуле, корнеалне улцерације и кератитиси, микрокорнеа и кератоконус.

Поред тога, у литератури су описана 4 случаја предњег увеитиса код Турнеровог синдрома. Један случај предњег увеитиса био је праћен компликацијама у виду едема папиле видног живца и цистоидног едема макуле, а два случаја увеитиса код ТС-а била су удружена са системским обољењима (псоријаза и јуvenilни серонегативни артритис). Код свих пацијената са увеитисом постоје антинуклеарна антитела и ХЛА-DR11. Ови налази указују да се увеитиси код Турнеровог синдрома вероватно јављају у склопу аутоимуних обољења. Увеитис може бити унилатералан или билатералан. Уз адекватну терапију кортикостероидима сви случајеви увеитиса су излечени без смањења видне оштрине.

Дијагноза ТС се поставља на основу кариотипа, клиничке слике, букални брис на Барово телашце (X-хроматин) је негативан, а у адолесценцији се раде хормонска испитивања.

Лечење ТС може бити конзервативно и хируршко.

ЗАКЉУЧАК

Турнеров синдром је релативно ретко конгенитално обољење из групе гонозомопатија које је често праћено офталмолошким манифестацијама. Офталмолози могу помоћи у идентификацији и дијагностици ових пацијената те је за постављање дијагнозе Турнеровог синдрома неопходна обавезна консултација офталмолога. Захваљујући савременој медицини прогноза за живот и његов квалитет код болесница са ТС је добра и сваки дан све повољнија. Родитељима и пацијентима са ТС је неопходна генетичка информација што ће их охрабрити за следеће прокреације.

ЛИТЕРАТУРА

1. Accorinti M, La Cava M, Speranza S, Pivetti-Pezzi P.: Uveitis in Turners syndrome. Graefes Arch clin Exp Ophthalmol. 2002 jul; 240(7):529-32. Epub 2002.
2. Bateman BJ Cataracts. In: Traboulsi EI(ed) Genetic diseases of the eye. Oxford University Press, Oxford, 1998.
3. Čupak K., Gabrić N., Cerovski B.: Oftalmologija, Nakladni zavod globus, Zagreb, 2004.
4. Dacou-Voutetakis C, Kakourou T.: Psoriasis and blue sclerae in girls with Turner syndrome. J Am Acad Dermatol 35:1002-1004, 1996.
5. Gotoh M, Yamamoto M, Kawasaki T, Shigetoh M, Inomata H.: Two cases of unilateral retinal neovascularization in Turner syndrome. Am J Ophthalmol 126:144-146, 1998.
6. Lessel S, Forbes AP: Eye signs in Turners syndrome. Arch Ophthalmol 76:211-213, 1966.
7. LLoyd IC, Haigh PM, Clayton-Smith J, Price DA, Ridgway AEA, Donnai D: Anterior segment dysgenesis in mosaic Turner syndrome. Br J Ophthalmol 81:639-643, 1997.
8. Macsai M, Maguen E, Nucci P: Keratoconus and Turners Syndrome. Cornea 16:534-536, 1997.
9. Turner HH. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus. Endocrinology 1938. 23:566-574.
10. Zulian F, Schumacher HR, Calore A, Goldsmith DP, Athreya BH: Juvenile arthritis in Turners syndrome: a multicenter study. Clin Exp Rheumatol 16:489-494, 1998.