

# Szkizofréniával társuló Turner-szindróma

Róka Eszter Sarolta dr. ■ Bálint Sára ■ Tombor László dr.

Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Pszichiátriai és Pszichoterápiás Klinika, Budapest

A szerzők egy mozaik karyotipusú, Turner-szindrómában szenvedő fiatal nő esetét ismertetik, akit komorbid szkizofréniára miatt vettek komplex nappali kórházi pszichiátriai kezelésbe. A beteg távoli pszichiátriai anamnézisében enyhe mentális retardáció és depressziós tünetek kapcsán egy alkalommal ambuláns ellátás szerepelt. Szomatikus anamnézisében ovariumelégtelenség és autoimmun pajzsmirigy-alulműködés miatti szubsztitúciós kezelések, egy alkalommal, évekkel korábban baleset kapcsán elszenvedett politrauma szerepelt. Első megjelenésekor a Turner-szindrómára jellemző fizikális jegyek mellett évek óta, krónikusan fennálló fonemikus hallucinációkat, paranoid téveszmét és szekunder indulatkezelési és társas beilleszkedési nehézségeket észleltünk. Agyi képalkotó vizsgálata globális atrophiat, mellékletként kis méretű frontális meningeomát igazolt. Neuropszichológiai vizsgálata enyhe mentális retardációt, a verbális készségek irányában eltolt, kiegyensúlyozatlan intelligenciaprofil talált. Gyógyszeres kezelés mellett társas készségfejlesztésben vett részt, ambuláns gondozásba vettük. Tíz hónapos utánkövetése során az antipszichotikum-kezelés mellett jelentős terápiás válasz állt fenn, de teljes remisszió nem következett be. Esetünket a rendelkezésre álló irodalmi adatok tükrében, azok összegzésével együtt mutatjuk be.

Orv Hetil. 2023; 164(19): 753–757.

**Kulcsszavak:** Turner-szindróma, szkizofréniára, mentális retardáció, X-kromoszóma-rendellenesség

## A case of Turner syndrome associated with schizophrenia

The authors present the case of a young woman with mosaic karyotype Turner's syndrome who was admitted to a partial hospitalization program due to comorbid schizophrenia. Psychiatric history of the patient included the diagnosis of mild mental retardation and an outpatient appointment due to depressive symptoms. Medical history included hormone replacement therapy due to primary ovarian insufficiency and autoimmune thyroiditis as well as a single case of physical polytrauma due to a road traffic accident years before her admission. On admission, the physical characteristics of Turner's syndrome, chronic phonemic hallucinations and paranoid delusion were found with secondary anger management and social adjustment problems. Brain imaging revealed global cerebral atrophy and a clinically not significant frontal meningioma. Neuropsychological tests confirmed the mild mental retardation and an imbalanced intelligence profile with better verbal than non-verbal functioning. Medication therapy was initiated with social skill training and outpatient follow-ups. Ten months after the initial admission, the antipsychotic monotherapy resulted in a good therapeutic response without a full remission of symptoms. We present our case in the context of a literature review.

**Keywords:** Turner's syndrome, schizophrenia, intellectual disability, X chromosome abnormality

Róka ES, Bálint S, Tombor L. [A case of Turner syndrome associated with schizophrenia]. Orv Hetil. 2023; 164(19): 753–757.

(Beérkezett: 2023. február 14.; elfogadva: 2023. március 6.)

### Rövidítések

anti-TPO = tiro-peroxidáz elleni antitest; BPRS = (Brief Psychiatric Rating Scale) Rövid Pszichiátriai Értékelési Skála; CT = (computed tomography) komputertomográfia; DSM-5 = (Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th edition) Mentális zavarok diagnosztikai és statisztikai kézikönyve, ötödik kiadás; GPR50 = (G-protein-coupled receptor 50) G-fehérjéhez kapcsolt receptor-50; HOPA = human opposite

paired-containing gene; IQ = (intelligence quotient) intelligenciahányados; MAOB = monoamin-oxidáz B; MRI = (magnetic resonance imaging) mágnesesrezonancia-képalkotás; SCID = Structured Clinical Interview for DSM-5; TIQ = (total intelligence quotient) teljes intelligenciahányados; TSH = thyreoideastimuláló hormon; WAIS-IV = (Wechsler's Adult Intelligence Scale) Wechsler Felnőtt Intelligenciateszt

A Turner-szindróma a nőket érintő leggyakoribb kromoszomális, veleszületett genetikai betegség, mely kb. 2500 lány újszülött közül egyet érint. A kórkép az X-kromoszómához kötött. Lényege, hogy a szokásos két kópia helyett egy X-kromoszóma teljesen vagy részlegesen hiányzik [1]. A leggyakoribb a 45,X karyotypus, mely a Turner-szindrómával élő páciensek 60%-ában van jelen, de léteznek mozaikossággal társuló formák is (például 45,X/46,XX) amikor a sejtvonalak egy része a normális 46,XX karyotypussal rendelkezik.

A Turner-szindróma klinikailag számos testi malformációban nyilvánulhat meg, ezek közül a leggyakoribbak a nyaki bőrrödök, a széles mellkas távol álló mellbimbókkal, a jellegzetes arcvonások (alacsonyan ülő fülek, alacsony hátsó hajhatár, hátraeső vagy kicsi állkapocs, magas és keskeny szájad), a valgus cubitus, az alacsony testmagasság és cardialis defektusok. A növekedés üteme a normálnál lassabb, a testmagasság jellemzően alacsony. A gonadok fejlődése tipikus esetben elmarad, és a páciensek terméketlenek, mert az ovariumszövet helyét kötőszövet foglalja el. Kivételes esetekben, amennyiben mozaikosság áll fenn, és az ovarium szövete normális (46,XX) karyotypussal rendelkezik, létrejöhet terhesség. Bár a Turner-szindrómát okozó X-kromoszóma-rendellenességnek jelenleg nem létezik gyógymódja, a minél korábbi diagnózis felállítása – akár prae-natalis diagnosztikus módszerekkel [2] – az ismert morbiditási és mortalitási adatok tükrében mégis fontos. Az érintettek körében a 2-es típusú cukorbetegség, a csontritkulás, az ischaemiás szívbetegség, a magas vérnyomás és a stroke kialakulásának kockázata fokozott, egyes vizsgálatok szerint a mortalitás is magasabb, mint az átlagpopulációban [3].

Más krónikus kórképekhez hasonlóan [4], a szomatikus társbetegségek mellett a Turner-szindrómában is gyakoribbak a pszichés nehézségek és a pszichiátriai zavarok. A Turner-szindrómában szenvedők sajátos megjelenésük miatt gyakrabban szenvednek el pszichológiai bántalmazást, és ennek következtében körükben magasabb a szorongásos és depressziós tünetképzés aránya [5]. Ezen túlmenően Turner-szindrómában gyakoribbak a szkizofréria- és autizmuspektrum-zavarok, az uni- és bipoláris affektív zavarok és a mentális retardáció is [6].

## Esetismertetés

A 31 éves páciens pszichiátriai anamnézisében egy pszichiátriai ambuláns vizsgálat szerepelt az első észlelésünket két évvel megelőzően, alacsonyabb fekvésű hangulat miatt. Ekkor poszttraumás stressz-zavar diagnózist állapítottak meg, eszticalopramterápiát javasoltak, melyet a páciens nem kezdett el.

Szomatikus anamnézise zavartalan terhességből, 3000 grammal és 48 centiméterrel a 38. gesztációs héten történt születést követő meglassult súlyfejlődéssel indult, testmagasságának kortársaihoz való elmaradását 6 évesen észlelték. 6 éves korában szövettani vizsgálat alapján Ito-

féle hypomelanosist állapítottak meg. 8 éves korában a meglassult szomatikus fejlődés kapcsán citogenetikai vizsgálatot végeztek, amely X-monosomiát igazolt (45,X), azonban a további kiegészítő vizsgálatok során mozaikos sejtvonalat találtak: 21 sejtosztódásban a 46. kromoszóma mezocentrikus kis markerként ábrázolódott (45,X/46,X+mar). Intellektuális fejlődése a korcsoportjához képest elmaradt, nyolcéves korában a teljes (nonverbális) IQ 89, 20 évesen már csak 65 volt. Hypogonadismus miatt szintetikus hormonkezelést kezdtek. 13 éves korától ösztrogén-, 16 éves korától ösztrogén és progeszteron kombinált terápiát kapott. 14 éves korában panaszaiban háttérében pajzsmirigy-szcintigráfia fokális Hashimoto-thyreoiditis fennállását valószínűsítette, amit az emelkedett anti-TPO-érték megerősített (600 U/l). Az autoimmun thyreoiditis okozta hypothyreosis miatt pajzsmirigyhormon-pótló terápia indult. Kétoldali vezetékes halláscsökkenés miatt hallókészüléket visel. Anamnéziséből kiemelendő még, hogy 28 éves korában (azaz évekkal a jelenlegi esetközlés idejét megelőzően) vonatbalesetet szenvedett: figyelmetlenségből a vonat elé lépett, amely elsodorta. A páciens és hozzátartozó elmondása szerint sem öngyilkossági kísérlet történt, hosszas traumatológiai kezelése során pszichiátriai szakorvosi konzílium nem történt. A baleset intenzív osztályos kezelést tett szükségessé szegycsonttörés, jobb oldali sorozat-bordatörés, haemothorax, pneumothorax, fedett máj- és lépsérülés miatt. Mivel koponyatraumát is elszenvedett, agyi képalkotó vizsgálat (koponya-CT) készült, amely jobb frontálisan a convexitas mellett minimális subarachnoidealis vérzést írt le. Mellékleteként szintén jobb frontálisan meningeoma ábrázolódott.

Nappali kórházunkba a társas kapcsolatok kialakításában tapasztalt nehézségek, súlyosbodó dühkitörések miatt kért segítséget hozzátartozója nyomására. A felvételi interjú során évek óta fennálló, ez idő alatt változó intenzitású akusztikus hallucinációk (becsmérő és kommentáló fonemikus hallucinációk), valamint perzekutoros téveszme jelenlétére derült fény. Pszichomotorosan kissé meglassult, tétova volt, a beszéde alogiás, a feltett kérdésekre nagy latenciával, rövid tömondatokban válaszolt. A szemkontaktus fenntartása nehézséget okozott, érzelm kifejezését sívár affektusok jellemezték. Bár tüneteit valósnak élte meg, ennél fogva ez bizonyos mértékben a magatartását is alterálta, a realitáskontroll annyiban megtartott volt, hogy pszichoedukációt követően elfogadta, hogy pszichotikus élményei esetlegesen nem valóság, hanem egy mentális betegség tünetei, és ezért a gyógyszeres terápia lehetőségébe beleegyezett. Édesanyjától származó heteroanamnézis szerint a hozzátartozó már a páciens húszas éveinek elején is észlelt hallucinációk lehetséges fennállására utaló indirekt viselkedési jeleket, ám ezek a felvételét megelőző években váltak kifejezettebbé és állandóvá. Ekkor jelentkeztek az első dührohamok, gyakrabban beszélt magában, ingerültebb volt, nehezebb volt vele kapcsolatot létesíteni. Összességében a társas kapcsolati nehézségek és a produktív pszichoti-

kus tünetek között egyértelmű összefüggés látszott. Szomatikus statusában alacsony testmagasság, enyhe elhízás, cubitus valgus, alacsonyan ülő fülek és alacsony hajhártya, a törzsön kétoldalt hipopigmentált maculák voltak észlelhetők.

Tekintve, hogy a fent leírt krónikus pszichotikus tünetek az első vizsgálat alapján nem lehetetlenítették el a páciens készségfejlesztő csoportban való részvételét, a részvételre előjegyeztük, egyúttal nappali kórházi kerek között pszichiátriai kivizsgálást és gyógyszeres kezelés beállítását is javasoltuk. Ezt a páciens elfogadta. A pszichotikus állapot etiológiája ekkor még pszichiátriai szempontból tisztázatlan volt. A mentális alapbetegség diagnosztikája érdekében az ismételt sztenderd pszichiátriai explorációk mellett a SCID strukturált klinikai interjút [7] használtuk, amely a szkizofrénia diagnózisát erősítette meg. A tünetek súlyosságát a Brief Psychiatric Rating Scale (BPRS) [8] segítségével 61 pontnak mértük. Rutin-laborvizsgálata érdemi eltérést nem mutatott. A pajzsmirigyfunkció-vizsgálat latens alulműködést igazolt (TSH 6,112, T4 17,71). Pszichózis miatti első észlelés indikációjával koponya-MR-vizsgálatot kértünk. Ez diffúz cerebrális atrophiat írt le, melyet a neuroradiológiai véleményezés során a már ismert neurocutan zavar, az Ito-féle hypomelanosos részjelenségeként értelmeztek. Jobb frontálisan a már korábban is észlelt meningeoma változatlan képet mutatott. Bal opercularisan, a tentorium cerebelli felett krónikus subduralis mikrovérzés-maradványt írtak le, melyet a korábbi koponyatrauma következményének tartottak.

A pszichológiai vizsgálat során a WAIS-IV [9] magyar változata mellett részletes neuropszichológiai vizsgálatra is sor került. Az IQ-teszt eredménye alapján az intellektus az enyhe mentális retardáció övezetében helyezkedett el (TIQ: 57). A vizuális megértést vizsgáló alteszteken az eredménye elmaradt a verbalitást vizsgáló altesztekhez képest, jelentősen csökkent teljesítmény volt detektálható mind a feldolgozási sebesség, mind a logikai gondolkodás területén (verbális megértés: 72,

perceptuális következtetés: 54, munkamemória: 66, feldolgozási sebesség: 50). A részletesebb neuropszichológiai tesztek eredményei emellett a praefrontalis folyamatokban, a tervezés, szervezés, váltás és absztrakt gondolkodás terén is nehézséget jeleztek.

A pszichotikus tünetek miatt riszperidon beállítását kezdtük meg napi 2 mg dózisban. A készségfejlesztő tréningen a várakozásoknak megfelelően képes volt részt venni, a csoportos tréning kereteit tartotta. Ugyanakkor mentalizációs és megértési nehézségei a csoportos helyzetben markánsan jelentkeztek. A tréning lezárulását követően ambuláns gondozásba vettük. Hat hétig tartó riszperidonterápiát követően a pozitív tünetek regredáltak, de teljes remissziót nem mutattak. Napközbeni szedáció, az antipszichotikum-kezelés kezdete óta megjelenő és romló tendenciát mutató depresszió és motivációscsökkenés lépett fel, melyet a riszperidon pszichés mellékhatásainak tartottunk. Keresztitralással aripiprazolra állítottuk át. Négyhetes aripiprazol-monoterápia mellett a fenti mellékhatások szanálódtak, aktivitása, motivációs szintje, hangulata euthym irányba mozdult (BPRS-pontszám: 47). A hallucinációk továbbra is jelen voltak, de intenzitásuk és gyakoriságuk csökkent, viselkedését igen kis mértékben befolyásolták. Kommunikációs és érzelmi deficitjei klinikailag enyhe javulást mutattak, exploráció közben a szemkontaktust jobban tartotta, kérdésekre kevesebb latenciával és jobb érzelmi rezonabilitással válaszolt. Tíz hónapos utánkövetést követően hangulata már huzamosabb ideje euthym. Mindennapi funkcionális javult, akusztikus hallucinációinak intenzitása csökkent, viselkedését nem befolyásolják, realitáskontrollja megtartott (BPRS-pontszám: 33).

## Megbeszélés

A szexkromoszómákat érintő aneuploidia és az egyes mentális zavarok (szkizofrénia, bipoláris affektív zavar, autizmuspektrum-zavar, major depresszió) közötti kap-

1. táblázat | A Turner-szindróma és a szkizofrénia együttes előfordulását bemutató esetközlések összefoglaló táblázata

Közlemény (év)	Karyotypus	Intellektus (IQ)	Képalkotó lelet (modalitás)	Terápia	Kimenetel
Jung és mtsai (2014)	45X,46XX	Alacsony (IQ: 52)	A hipofizisnél megvastagodása (MRI)	Ziprazidon (? mg)	Szignifikáns klinikai javulás teljes remisszió nélkül a 10 hónapos utánkövetés alatt
Langgartner és mtsai (2016)	45X	Nincs adat	Szignifikáns globális corticalis atrophia (MRI)	Kvetiapin (350 mg) Amisulprid (400 mg) EKT (10 ülésben)	Korlátozott terápiás válasz, perzisztáló akusztikus hallucinációk, önálló életvitelre nem képes
Carlone és mtsai (2016)	Nincs adat	Nincs adat	Nincs adat	Aripiprazol retard szuszpenziós injekció (400 mg/4 hét im.) Valproinsav 500 mg/nap	Kedvező terápiás válasz (50%-os tünetredukció)
Prior és mtsai (2000)	45X,46XX,47,XXX	Határövezet (IQ: 81)	Tág belső liquorterek, bifrontális atrophia (CT)	Zuklopentixol-dekanoát (100 mg/2 hét im.)	„Jó” terápiás válasz

CT = komputertomográfia; EKT = elektrokonvulzív terápia; im = intramuscularis; IQ = intelligenciahányados; MRI = mágnesesrezonancia-képezés

csolat régóta dokumentált klinikai megfigyelés. Az X-kromoszóma rendellenességei tekintetében alacsony esetszámú genetikai vizsgálatok a szám feletti X-kromoszómának a szkizofrén páciensek körében való gyakoribb előfordulását többször mutatták ki, mint a Turner-szindrómára jellemző karyotipusokat [10]. Ennek ellenére a Turner-szindróma és a szkizofrénia együttes előfordulásának esélye így is háromszoros a normálpopulációhoz képest [6, 11]. A korábbi irodalom az ismert magasabb rizikó ellenére is csak néhány esetközlést tartalmaz, melyeket az 1. táblázatban foglaltunk össze.

*Jung és mtsai* [12] egy 21 éves, Turner-szindrómával diagnosztizált nőbeteg esetét közlik, aki két hónappal kórházi felvétele előtt szociálisan visszahúzódó lett, majd bizarr viselkedés, vizuális és akusztikus hallucinációk jelentkeztek. A tünetekre ziprazidonterápia indult, melynek hatására a tünetek egy hónap alatt jelentősen regrediáltak, de teljes remisszió nem volt elérhető. Egy másik publikált tanulmány egy 32 éves, Turner-szindrómával diagnosztizált páciens esetét közli, akit második pszichotikus epizódja kapcsán hospitalizáltak magas progresszivitású pszichiátriai osztályon insomnia, agitáció, téveszmék és viselkedését alteráló akusztikus hallucinációk kapcsán. Az osztályos kezelés során számos antipszichotikum egyikére sem volt megfelelő terápiás válasz, ezért váltás történt klopazinra. Ezt a páciens neutropenia miatt nem tolerálta, így elektrokonvulzív kezelést és mellette második generációs antipszichotikumok kombinációját alkalmazták. Így is szubkompenzált állapotban, csak támogatott lakhatás keretei közé tudták emittálni [13]. *Carlone és mtsai* egy 52 éves, krónikus szkizofréniával és Turner-szindrómával élő beteg esetét ismertetik, akinél húsz éve tartó pszichiátriai gondozása során nem megfelelő terápiás adherencia és különböző mellékhatások miatt számos antipszichotikum-váltásra kényszerültek, mígnem az indexhospitalizáció során orális, majd hosszú hatású aripirazolinjekció és valproinsav kombinációjával kielégítő, de nem teljes terápiás választ értek el [14]. *Prior és mtsai* két mozaik karyotipusú Turner-szindrómás páciens esetét ismertetik. Egyikük szkizofreniform pszichózis miatt szorult pszichiátriai osztályos kezelésre, és zuklopentixol-monoterápia mellett teljes remissziót tudtak elérni. A közleményben bemutatott másik páciens bipoláris affektív zavarban szenvedett, pszichiátriai kezelését pszichotikus tünetekkel járó depressziós epizód és gyógyszer mellékhatások miatt kezdeményezték. Olanzapin-monoterápia mellett teljes remisszióba került [11].

Ahogy a fentiekben is látszik, a publikált esetek döntő többsége mozaik karyotipusú páciensek esetét közli, igen ritka a tiszta X-monosomia. Az általunk bemutatott páciens is mozaik karyotípussal rendelkezik. A pszichiátriai (és részben az autoimmun) komorbiditás kialakulásában az X-kromoszóma inaktiválási folyamatának zavarát feltételezik. Normálesetben a két X-kromoszóma közül az egyik X-kromoszóma autoszomális részén elhelyezkedő gén (Xist) által szabályozottan, random módon inak-

tiválódik. Amennyiben ez az X-kromoszóma aneuploidia esetén zavart szenved, megnő a mentális zavarok és az autoimmun betegségek kockázata [15, 16]. A szkizofrénia kialakulásában potenciálisan szerepet játszó konkrét gének közül a neuronok fejlődésében és differenciálódásában fontos *HOPA* (human opposite paired-containing gene, Xq13), a neurotranszmitter-anyagcserében részt vevő *MAOB* (monoamino-oxidáz B, Xp11) és az intracelluláris jelátvitel szabályozásában szerepet játszó *GPR50* (G-protein-coupled receptor 50, Xq28) esetében van irodalmi adat [10].

Esetünk pszichiátriai jellegzetességei közül említést érdemel, hogy a páciensnél több mérési pontból rendelkezünk IQ-adattal. Ezek számszerűen eltérnek egymástól, de a legmagasabb, egyben legrégibb adat is a normál-alsó tartományban elhelyezkedő IQ-t erősíti meg, kiegyensúlyozatlan profillal. A későbbi (és a jelen ellátása során felvett) adatok ennél alacsonyabb értéket mérnek, aminek oka az indexhospitalizáció idején a pszichotikus állapot is lehetett, de további követése javasolt az esetleges progresszív kognitív hanyatlás detektálására. Az alacsonyabb IQ-n kívül esetünkben is a végrehajtó funkciók, a társas kogníció és a térbeli-vizuális készségek markánsabb deficitjét észleltük a verbális képességekhez képest, ami a Turner-szindrómára jellemző pszichológiai konstelláció [17]. A mentális retardáció vagy a premorbid kognitív károsodás gyakran társul erre rakódó szkizofréniával ('pfropfszkizofrénia') [18], ahogyan azt esetünkben és más, korábban közölt esetekben is láthatjuk. Az elvégzett agyi MR-vizsgálat globális agyi atrophíát igazolt, melyet a radiológiai lelet a neurocutan szindrómák közé tartozó Ito-féle hypomelanososis részjelenségének értelmezett, de Turner-szindrómában sem ritka, hogy MRI-morfometrián alapuló, a kognitív deficittel összefüggésbe hozható strukturális eltéréseket írnak le [19]. Páciensünk tíz hónapos utánkövetése során sem sikerült a pszichotikus tünetek szempontjából teljes remissziót, csak kedvező terápiás választ elérni. Az irodalmi adatok tükrében ez egyáltalán nem ritkaság, ugyanakkor hangsúlyozzuk, hogy ezt a beteg által jól tolerálható antipszichotikum-monoterápiával sikerült biztosítani.

## Következtetés

Esetünk érdekességét a ritkasága adja, valamint az, hogy tudomásunk szerint korábban hazánkban nem közölték Turner-szindróma és szkizofrénia együttes fennállását. A Turner-szindróma számos autoimmun és egyéb szomatikus betegséggel járhat együtt, de nem hanyagolható el a mentális zavarokkal való komorbiditás sem. Ezek alapját egy feltehetőleg összefüggő, de eddig részleteiben nem tisztázott nemi kromoszomális genetikai hajlam adja. A pszichotikus betegségeknek, így a szkizofréniának a kezelése az antipszichotikumok gyakori metabolikus mellékhatásai miatt minden esetben multidiszciplináris megközelítést igényel. Ez különösen fontos a veleszületett genetikai szindrómák, így a Turner-



szindróma esetében is. Végezetül esetünk arra is felhívja a figyelmet, hogy megfelelő együttműködés és interperszonális támogatás esetén akár pszichotikus szintű mentális zavarok is elláthatók nappali kórházi keretek között.

**Anyagi támogatás:** A szerzők a kézirat elkészítéséért anyagi támogatásban nem részesültek.

**Szerzői munkamegosztás:** R. E. S. az esetismertetésben közölt páciens T. L. szupervíziója mellett nappali kórházi osztályon kezelte, és ambuláns követését szintén T. L. szupervíziója mellett jelenleg is ellátja. B. S. a páciens neuropszichiátriai kivizsgálását és kontrolljait végezte. A kéziratot R. E. S. készítette el, B. S. kiegészítéseivel és jelentős mértékű hozzájárulásával. A kézirat megírásához T. L. szupervíziót adott. A kézirat végleges változatát valamennyi szerző elolvasta és jóváhagyta.

**Érdekltség:** A szerzőknek nincsenek érdekltségeik.

## Köszönetnyilvánítás

A szerzők köszönetüket fejezik ki dr. Igaz Péter professzor úrnak, aki a beteg endokrinológiai társbetegségei miatt gondozza, és aki a páciens pszichiátriai kezelése során készséggel konzultálta az esetet.

## Irodalom

- [1] Boman UW, Möller A, Albertsson-Wikland K. Psychological aspects of Turner syndrome. *J Psychosom Obstet Gynaecol.* 1998; 19: 1–18.
- [2] Tidrenczel Zs, P. Tardy E, Böjtös I, et al. The significance of rare chromosomal abnormalities and fetoplacental mosaicism in prenatal diagnosis in the non-invasive prenatal testing era. [A ritka kromoszóma-rendellenességek és a fetoplacentalis mozaikosság jelentősége a praenatalis diagnosztikában a nem invazív szűrővizsgálatok tükrében.] *Orv Hetil.* 2021; 162: 1156–1165. [Hungarian]
- [3] Stochholm K, Juul S, Juel K, et al. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006; 91: 3897–3902.
- [4] V. Módos L, Szántó A, Bugán A. Psychological features of primary Sjögren syndrome. [A primer Sjögren-szindróma pszichológiai vonatkozásai.] *Orv Hetil.* 2021; 162: 1558–1566. [Hungarian]
- [5] Kiliç BG, Ergür AT, Ocal G. Depression, levels of anxiety and self-concept in girls with Turner's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2005; 18: 1111–1117.
- [6] Björlin Aydic H, Butwicka A, Nordenström A, et al. Neurodevelopmental and psychiatric disorders in females with Turner syndrome: a population-based study. *J Neurodev Disord.* 2021; 13: 51.
- [7] First MB, Williams JB, Karg RS, et al. Structured clinical interview for DSM-5® disorders – Clinician version (SCID-5-CV). American Psychiatric Association, Arlington, VA, 2016.
- [8] Overall JE, Gorham DR. The brief psychiatric rating scale. *Psychol Rep.* 1962; 10: 799–812.
- [9] Wechsler D. Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS-IV), 4th ed. NCS Pearson, San Antonio, TX, 2008.
- [10] Zhang X, Yang J, Li Y, et al. Sex chromosome abnormalities and psychiatric diseases. *Oncotarget* 2017; 8: 3969–3979.
- [11] Prior TI, Chue PS, Tibbo P. Investigation of Turner syndrome in schizophrenia. *Am J Med Genet.* 2000; 96: 373–378.
- [12] Jung SY, Park JW, Kim DH, et al. Mosaic Turner syndrome associated with schizophrenia. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2014; 19: 42–44.
- [13] Langgartner S, Strube W, Oviedo T, et al. Treatment-resistant schizophrenia and global cortical atrophy in a patient with Turner syndrome. *Pharmacopsychiatry* 2016; 49: 262–263.
- [14] Carlone C, Pompili E, Silvestrini C, et al. Aripiprazole once-monthly as treatment for psychosis in Turner syndrome: literature review and case report. *Riv Psichiatr.* 2016; 51: 129–134.
- [15] Fieremans N, Van Esch H, Holvoet M, et al. Identification of intellectual disability genes in female patients with a skewed X-inactivation pattern. *Hum Mutat.* 2016; 37: 804–811.
- [16] Kanaan SB, Onat OE, Balandraud N, et al. Evaluation of X chromosome inactivation with respect to HLA genetic susceptibility in rheumatoid arthritis and systemic sclerosis. *PLoS ONE* 2016; 11: e0158550.
- [17] Hong DA, Scaletta Kent J, Kesler S. Cognitive profile of Turner syndrome. *Dev Disabil Res Rev.* 2009; 15: 270–278.
- [18] Doody GA, Johnstone EC, Sanderson TL, et al. 'Pifrofschizophrenie' revisited: schizophrenia in people with mild learning disability. *Br J Psychiatry* 1998; 173: 145–153.
- [19] Hong DS, Reiss AL. Cognition and behavior in Turner syndrome: a brief review. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2012; 9(Suppl 2): 710–712.

(Róka Eszter Sarolta dr.,  
Budapest, Balassa u. 6., 1083  
e-mail: roka.eszter@med.semmelweis-univ.hu)