

Trizomi 18 Sendromu: Olgu Sunumu

Ali Karaman¹, Hasan Kahveci², Fuat Laloğlu²

¹Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi, Erzurum

²Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Yenidoğan Ünitesi, Erzurum

ÖZET

Trizomi 18 sendromu: Olgu sunumu

Sık görülen kromozomal hastalıklardan biri olan trizomi 18 (Edward's) sendromunda, olguların çoğu yaşamın ilk yılında ağır kardiyak patolojiler nedeniyle kaybedilmektedir. Solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize getirilen 1100 g ağırlığında bir kız prematüre bebeğin muayenesinde, düşük kulak, yüksek damak, mikrognati, kısa ve yele boyun, mikrosefali, el parmaklarında fleksiyon ve ayağında pes ekinovarus mevcuttu. Ekokardiyografik incelemede, patent duktus arteriozus anomalisi tespit edildi. Burada yeni doğan döneminde belirgin klinik bulguları olan Edward sendromlu bir olguyu sunduk.

Anahtar kelimeler: Trizomi 18 sendromu, yeni doğan, pes ekinovarus

ABSTRACT

Trisomy 18 syndrome: Case report

In trisomy 18 (Edward's) syndrome, which is one of the most common chromosomal disorders, most of the cases are lost during their first year of life because of severe cardiac pathologies. A female premature newborn with a weight of 1100 g was referred to our clinic by dyspnea. At the physical examination, low ears, high arched palate, micrognathia, short and webbed neck, microcephaly, flexed hand fingers and pes equinovarus of foot were present. At the echocardiography examination, patent ductus arteriosus has been detected. Herein we presented this case with Edward's syndrome with clear clinical evidence in newborn period.

Key words: Trisomy 18 syndrome, newborn, pes equinovarus

Bakırköy Tıp Dergisi 2012;8:44-46

GİRİŞ

Trizomi 18 (Edward's) sendromu, canlı doğumlar arasında sık görülen kromozomal bir bozukluktur. Farklı çalışmalarda yeni doğanların 3/10000'ünde görüldüğü belirtilmiştir. Kız çocuklar erkek çocuklara göre 3 kez daha sık etkilenir (1-3). Olguların %5'inde mozaizm görülür. Mozaik olguların klinik bulguları daha hafif seyreder. Edward sendromlu bebeklerin çoğunun en karakteristik özellikleri intrauterin gelişme geriliği, mikrosefali, mikrognati, düşük kulaklar, ekstremitte anomalileri gibi özelliklerdir. Yapılan incelemelerde bu bebeklerin %90'ından fazlasında kalp anomalileri ve yine önemli bir kısmında böbrek ve sindirim sistemi patolojileri saptanmıştır (1,4). Edward sendromu ağır bir klinik seyir gösterir, bebeklerin %80'i doğumdan sonraki ilk haftada, geri kalanların çoğu ilk yılında kaybedilir. Yaşayan olgularda ciddi düzeyde

mental retardasyon mevcuttur (5-7). Bu çalışmada, PDA dışında bir kalp anomalisi bulunmayan trizomi 18 sendromlu bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

28 yaşındaki annenin üçüncü çocuğu idi. 27 haftalık olarak, vajinal yoldan doğan prematür olgu, respiratuar distres sendromu (RDS) tanısı ile yeni doğan kliniğine yatırıldı. Hastanın muayenesinde; vücut ağırlığı 1100 gr, baş çevresi 27 cm, boyu 34 cm, tansiyonu 125/68 mmHg, nabız 138/dak, solunum sayısı 56/dak, nörolojik refleksleri zayıf idi. Olgumuzda, bilateral düşük kulak, mikrognati, mikrosefali, kısa ve yele boyun (Resim 1A) ve iki el parmaklarında parmakların üst üste binmiş fleksiyon görünümü vardı. Sağ ayağında pes ekinovarusu mevcuttu (Resim 1B). Ekokardiyografik incelemede patent duktus arteriozus (PDA) gösterildi. Batın ultrasonografisinde bir patoloji tespit edilmedi. Kromozom analizinde 47 XX+18 tespit edildi. Olgu mekanik solunum cihazına bağlandı ve nazogastrik ile beslendi. RDS tedavisi için vankomisin HCl, meropenem, aminokardol ve deksametazon başlandı.

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Ali Karaman
Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi Genetik Ünitesi, Erzurum

Telefon / Phone: +90-442-317-2295/1407

Elektronik posta adresi / E-mail address: alikaramandr@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 20 Temmuz 2010 / July 20, 2010

Kabul tarihi / Date of acceptance: 24 Şubat 2011 / February 24, 2011



Resim 1: Trizomi 18 sendromlu vakanın yüz görünümü (A); sağ ayağındaki pes ekinovarus anomalisi (B)

TARTIŞMA

Trizomi 18 (Edward's) sendromu ilk kez 1960'da Edward tarafından tanımlanmıştır (6). Edward sendromunun oluşumunda genetik ve çevresel faktörler suçlanmaktadır. Nussbaum ve arkadaşları ile Naguib ve arkadaşları, Edward's sendromunun etyolojisinde anne ve babanın germ hücrelerinin gelişim sırasında tam ayrışmamasının, çevre kirliliğinin ve anne yaşının etkili olduğunu belirtmiş ve kısmen sosyoekonomik faktörlerin de etkili olduğunu rapor etmişlerdir (7,8). Yaşayan yenidoğan bebekler arasında Trizomi 21'den sonra en sık görülen ikinci otozomal trizomidir. Patogenezinde özellikle artmış anne yaşı ile ilişkili hatalı kromozomal dağılım gösterilmesine rağmen, ancak 20 yaş gibi genç annelerde de trizomi 18 tanımlanmıştır (9). Olgumuzunda anne yaşı gençti. Gebeliği doktoru tarafında izlenen anneye, prenatal tanı uygulanmıştı. Amniyosentez sonucu fetusun trizomi 18 olduğu rapor edilmiş olmasına rağmen, aile gebeliğin devamı yönünde karar vermişti. Gebelik 27. haftasında preterm doğumla sonlanmıştı.

Trizomi 18 sendromunun intrauterin gelişme geriliği, kraniyofasial dismorfizm, ekstremitte anomalileri ve majör organ malformasyonları ile klinik tanısı mümkün olabilir, ancak kesin tanı kromozom analizi ile konur. Narlı ve arkadaşları, trizomi 18 sendromlu üç olguyu sundukları çalışmalarında, olguların hepsinde düşük doğum ağırlığı, karakteristik yüz görünümü ve kardiyak anomali tespit etmiş, bir olguda ek olarak parmaklarda fleksiyon deformitesi ve renal anomali saptamışlardır (10). Tekin ve

arkadaşları, trizomi 18 sendromu tespit ettikleri bir olguda, kraniyofasial dismorfizm bulgularına ek olarak sol elde radial hipoplazi tespit etmişlerdir (5). 27 haftalık doğan 1100 gr olan olgumuzda yüz anomalileri ile beraber sağ ayağında pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Ekokardiyografik incelemede ise PDA anomalisi saptandı. Ayrıca hastamızda RDS vardı.

Trizomi 18 sendromunda yaşama şansı sınırlıdır. Oluşan gebeliklerin %95'i embriyonik ya da fetal hayatta ölümle sonuçlanırken, etkilenmiş çocukların sadece %5-10'u bir yılın ötesinde canlı kalabilmektedir. Yüksek mortalite genellikle kardiyak ve renal anomalilerin varlığına, beslenme bozukluklarına, sepsis ve santral sinir sistemi defektlerinin neden olduğu apneye bağlıdır (1,4,5,10). Trizomi 18 sendromlu olgularda en sık ventriküler septal defekt (VSD) olmak üzere, atrial septal defekt (ASD), PDA ve pulmoner valv displazisi gibi konjenital kalp anomalileri gösterilmiştir (7,11,12). Olgumuzda ise PDA anomalisi vardı.

Prenatal incelemede muhtemelen yutmadaki yetersizliğe bağlı olarak polihidramnios, bazen tam aksi olarak böbrek anomalilerine bağlı oligohidramnios saptanabilir. Trizomi 18 sendromlu vakaların büyük bir kısmında intrauterin gelişme geriliği vardır (13).

Olgumuza RDS nedeniyle tedavi başlandı ve klinik takibe alındı. Yaşamın ilk haftalarında çoğunlukla kaybedilen trizomi 18 sendromlu olguların prenatal tanısı önemlidir. Bu nedenle biyokimyasal tarama testlerinde risk tespit edilen ve/veya fetal ultrasonda şüphelenilen olgulara mutlaka prenatal tanı uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Jones K (Ed). Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: WB Saunders Company; 2006: p. 13-17.
2. Taylor AI. Autosomal trisomy syndromes: a detailed study of 27 cases of Edward's syndrome and 27 cases of Patau's syndrome. J Med Genet 1968; 5: 227-252.
3. Parker MJ, Budd JL, Draper ES, Young ID. Trisomy 13 and trisomy 18 in a defined population: Epidemiological, genetic and prenatal observations. Prenat Diagn 2003; 23: 856-860.
4. Shephard B, Kupke KG. Specific genetic disorders presenting in the newborn. In: Taeusch HW, Ballard RA (Eds). Avery's disease of the newborn. Philadelphia; WB Saunders Company; 1998; p. 209-228.
5. Tekin N, Akşit A, Gürpınar M. Trisomi 18 Sendromlu Bir Olguda Unilateral Radius Aplazisi. Perinatoloji Derg 2001; 9: 262-264
6. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. Lancet 1960; 1: 787-790.
7. Naguib KK, Al-Awadi SA, Bastaki L, et al. Clustering of Trisomy 18 in Kuwait: Genetic predisposition or environmental? Ann Saudi Med 1999; 19: 197-200.
8. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Principles of clinical cytogenetics. In: McInnes RR (Ed). Thompson and Thompson Genetics in Medicine. Philadelphia: WB Saunders Company; 2001: p. 140- 144.
9. Kelly M, Robinson BW, Moore JW. Trisomy 18 in a 20-year-old woman. Am J Med Genet 2002; 112: 397-399.
10. Narlı N, Satar M, Süleymanova D. Trizomi 18 (Edward's sendromu): Üç olgu sunumu. Klinik Gelişim Dergisi 1998; 11: 486-489.
11. Lin HY, Lin SP, Chen YJ, et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. Am J Med Genet 2006; 140: 945-951.
12. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18 data from Switzerland. Am J Med Genet 2006; 140: 952-959.
13. Tosun M, Yanık F. Trizomi 18: Olgu Sunumu. OMÜ Tıp Dergisi 2004; 21: 98-99.