

Özofagus atrezisi ve meningocele birlikteliği olan Edward's sendromu olgusu

A case of Edward's syndrome with esophageal atresia and meningocele

Selvi Gülaşı, Ali Haydar Turhan, Yalçın Çelik, Etem Akbaş, Aytuğ Atıcı

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

Özet

Çoğu olgunun ilk yaşta kaybedildiği Edward's sendromunda 130'dan fazla yapısal bozukluğun görüldüğü bildirilmiştir. Sıkça rastlanan bozukluklar ön planda olmadığında tanı daha geç konduğundan nadir görülen bulgular da önem taşımaktadır. Edward's sendromunda şimdiye kadar özofagus atrezisi ve oksipital meningocele birlikteliği tanımlanmamış olduğundan 1400 gram ağırlığındaki kız hasta sunulmuştur. (*Türk Ped Arş 2011; 46: 174-6*)

Anahtar sözcükler: Meningocele, özofagus atrezisi, trizomi 18, yenidoğan

Summary

Most of patients die before one year in Edward's syndrome. More than 130 different anomalies have been reported in infants with trisomy 18. A female preterm infant weighing 1400 grams is presented because esophageal atresia together with meningocele has not been reported to date in Edward's syndrome. (*Turk Arch Ped 2011; 46: 174-6*)

Key words: Esophageal atresia, meningocele, newborn, trisomy 18

Giriş

Otozomal trizomiler içinde Down sendromundan sonra en sık görülen ikinci sendrom olan Edward's sendromuna (Trizomi 18) 1/6000-1/8000 canlı doğumda bir rastlanmaktadır (1). Özgün bulguları arasında rahim içi büyüme geriliği, kafada şekil bozukluğu, alt çene küçüklüğü, kısa boyun, düşük kulak, küçük ağız, parmaklarda fleksiyon bozukluğu, topuklarda dışa doğru belirginleşme, kasık fıtığı, dar pelvis, kalp ve böbrekte yapısal bozukluklar yer almaktadır (2). Bebeklerin çoğu yenidoğan döneminde (%80), diğerleri ise ilk bir yıl içinde olmak üzere, sıklıkla kalp bozuklukları nedeniyle kaybedilirler (3). Sağ kalan bebeklerde, kızlarda daha ağır olmak üzere zekâ geriliği görülür (4). Sendromun kız çocuklarda daha sık görüldüğü bildirilmektedir (5).

Edward's sendromuna eşlik eden 130'dan fazla yapısal bozukluk bildirilmiş olup, özofagus atrezisi ve meningocele nadir görülen bulgular arasında yer almaktadır. Ancak bildirilen olgular arasında özofagus atrezisi ve meningocele gibi iki nadir bulgunun birlikteliğine rastlanmamıştır. Bu nedenle olgumuz sunulmaya değer bulunmuştur.

Olgu Sunumu

Sağlıklı ve 22 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, sezaryen ile 40 haftalık olarak doğan bebek, solunum sıkıntısı ve özofagus atrezisi şüphesiyle hastanemize gönderilmişti. Fiziksel incelemede vücut ağırlığı 1400 gram (<%3), boy 40 cm (<%3), baş çevresi 30 cm (<%3), koltuk altı bölgesinden ölçülen vücut sıcaklığı 36,7 °C, kalp

tepe atımı 160/dak, solunum sayısı 70/dak ve kan basıncı 70/40 mmHg bulundu. Genel durumu iyi değildi, belirgin olarak solunum sıkıntısı bulguları vardı. Kulaklar düşük yerleşimli ve şekilleri bozuktu, alt çene küçüktü, kısa ve yele boyun mevcuttu (Resim 1). Oksipital bölgede 5x5 cm büyüklüğünde meningesel mevcuttu (Resim 2). Her iki elde işaret parmağı orta parmak üzerine binmişti (Resim 3), ayaklarda 2 ve 3. parmakları birbirine yapışık ve topuklarda dışa doğru belirginleşme dikkati çekiyordu (Resim 4). Her iki göğüs yarısında solunum sesleri eşit olarak duyuluyordu ve her iki tarafta krepitan ralleri vardı. Mezokardiyak odakta II/VI° sistolik üfürümü mevcuttu. Diğer sistemlerin incelenmesinde bir özellik yoktu.

Kromozom incelemesi 47 XX+18 olarak saptandı (Resim 5).

Ekokardiyografik incelemede duktus arteriyozus açıklığı ve ventriküler septal defekt (VSD); beyinin manyetik rezonans yöntemiyle incelenmesinde oksipital meningesel,

korpus kallozumda incelmeye, Dandy Walker varyantı; göğsün tomografik incelemesinde solda diyafram yüksekliği; baryumlu özofagus grafisinde özofagus atrezisi saptandı. Diğer laboratuvar incelemeleri normaldi.

Yenidoğan Yoğun Bakım Birimi'ne yatırılan bebek entübe edilerek mekanik ventilasyon desteği sağlandı. Özofagus atrezisi ve eşlik eden trakeoözofageal fistül uygun şekilde düzeltildi, yapılan ameliyatla ilgili olarak herhangi bir sorun yaşanmadı. Duktus arteriyozus açıklığı ağız yoluyla verilen ibuprofen ile kapatıldı. İzlemi sırasında akciğer enfeksiyonu ve kalp yetersizliği gelişen bebeğe uygun antibiyotik ve inotrop tedaviler verilmesine rağmen tam düzelme sağlanamadı ve bebeğin oksijen ihtiyacı devam etti. Bebek yaşamın 102. gününde ailesinin de onayı alınarak, bakım ve tedavisine ikinci düzeyde hizmet veren bir yenidoğan birimine devam edilmek üzere gönderildi. Aileye genetik danışma hizmeti verildi.



Resim 1. Edward's sendromu saptanan bebeğin genel görünümü



Resim 3. Parmaklarda fleksiyon bozukluğu



Resim 2. Oksipital bölgede meningesel



Resim 4. Topuklarda dışa doğru belirginleşme

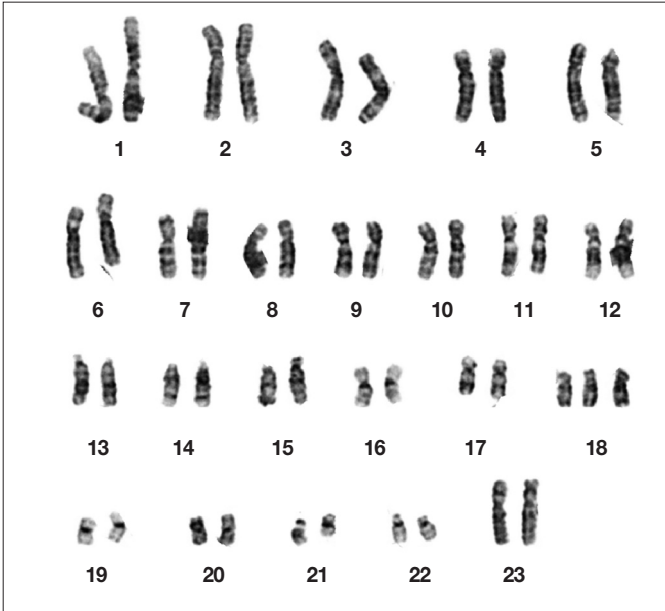
Tartışma

Edward's sendromu ilk kez 1960 yılında Edward's ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (6). Bu sendroma birçok organdaki ağır bozukluklar eşlik etmektedir. Birinci ayın sonunda beklenen sağ kalım oranı %38,6 iken, birinci yaşın sonunda bu oran %8,4'e gerilemektedir. Ortalama yaşam süresi 14,5 gün olarak bildirilmiştir (7). Yaşayan bebeklerde ağır büyüme ve gelişme geriliği ortaya çıkmaktadır. Bugüne kadar bildirilen en uzun yaşam süresi 50 yıldır (8). Olguların %80'i bizim olgumuzda olduğu gibi kız olarak bildirilmiştir (9).

Edward's sendromu anne ve babanın üreme hücrelerinin mayoz bölünmesi sırasında 18. kromozomun tam ayrışmaması nedeniyle oluşmaktadır. Bunun oluşmasında ileri anne yaşı, çevresel etmenler ve düşük sosyoekonomik düzeyin rol oynadığı düşünülmektedir (10). Olgumuzda anne yaşı ileri değildi, ancak ailenin sosyoekonomik düzeyi düşüktü.

Doğum öncesi dönemde polihidramniyoz, orantısız küçük plasenta varlığı, göbek arterinin tek olması, rahim içi büyüme geriliği, azalmış fetal hareketler olması Edward's sendromundan şüphelenmeyi gerektirir. Olgumuzun annesi gebeliği süresince tıbbi bakım almadığı için bu tür bulguların varlığı gösterilememiştir.

Edward's sendromuna eşlik eden çok sayıda yapısal bozukluk olup, özofagus atrezisi nadir görülen bozukluklar arasındadır. Özofagus atrezili olguların ise %1'inde trizomi 18 saptanır (11). Özofagus atrezisi ile birlikteliği olan korpus kollozumun kısmi yokluğu olan bir Edward's sendromlu



Resim 5. Hastamıza ait 47,XX+18 bozukluğu gösteren karyotip örneği

olgu bildirilmiştir (12). Hastamızda trakeoözofageal fistül ile beraber özofagus atrezisi ve korpus kollozumunda incelleme saptanmıştır.

Trizomi 18 olgularının %97'sinde en az üç organda yapısal bozukluk bulunur. Edward's sendromunda VSD %67, üreme organlarının gelişmemesi %50, at nalı böbrek %32, omfalosel %14, diyafram fitiği %11 ve özofagus atrezisi %11 oranında bildirilmiştir (13). Meningoselin eşlik ettiği sadece iki olgu bulunmaktadır (14,15). Ancak özofagus atrezisi ve meningoel gibi iki nadir bulgunun birlikte olduğu Edward's sendromuna rastlanmamıştır. Olgumuzda özofagus atrezisi, meningoel ve korpus kollozumda incelleme gibi trizomi 18'de nadir görülen bulgular bir arada saptanmıştır. Bu ilginç ve nadir birlikteliğin sunulması ile konuya dikkat çekilmek istenmiştir.

Çıkar çatışması: Bildirilmedi.

Kaynaklar

1. Smith DM. Trisomy 18 Syndrome. In: Jones KL ed. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations. 4th ed. Philadelphia: Saunders, 1988: 16-9.
2. Descartes M, Carroll AJ. Cytogenetics. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, Stanton BF, (eds). Nelson Textbook of Pediatrics 18th ed. Philadelphia: Saunders, 2007: 510-1.
3. Tekin N, Akşit A, Gürpınar M. Trizomi 18 sendromlu bir olguda unilateral radius aplazisi. Perinatoloji dergisi 2001; 9: 262-4.
4. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. Am J Med Genet 1994; 49: 175-88.
5. Pant SJ, Robbins JM, Bird TM, et al. Congenital malformations among liveborn infants with trisomy 18 and 13. Am J Med Genet A 2006; 140:1749-56.
6. Edwards Jh, Harnden Dg, Cameron Ah, Crosse Vm, Wolff Oh. A new trisomic syndrome. Lancet 1960; 1: 787-90.
7. Weber WW. Survival and sex ratio in trisomy 17-18. Am J Hum Genet 1976; 19: 369-77.
8. Bhanumathi B, Neelam AG, Mishro ZA. Trisomy 18 in a 50 year old female. Indian J Hum Genet 2006; 12: 146-7.
9. Parker MJ, Budd JL, Draper ES, Young ID. Trisomy 18 in a defined populations: epidemiological, genetic and prenatal observations. Prenat Diagn 2003; 23: 856-60.
10. 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.
11. Gonzales-Zamora JF, Villegas-Alvares F. Esophageal atresia and chromosomal abnormalities in a Mexican children population: descriptive analysis. Cir Pediatr 2005; 18: 196-9.
12. Suranyi A, Bito T, Vojda G, et al. Unusual clinical history of a male infant with Edward's syndrome. Pathol Oncol Res 2009; 15: 147-52.
13. Steffensen TS, Opitz JM, Gilbert-Barness E. Congenital perineal hernia in a fetus with trisomy 18. Fetal Pediatr Pathol 2009; 28: 95-9.
14. Bick D, Markowitz RI, Horwich A. Trisomy 18 associated with ectopia cordis and occipital meningocele. Am J Med Genet 1988; 30: 805-10.
15. Scorta A, Franceschini P, Pilotti G. [On a case of trisomy 18 with spina bifida and meningocele]. Minerva Ginecol 1966; 18: 31-6.