

Trizomi 18: Olgu Sunumu

Dr. Miğraci TOSUN¹, Dr. Filiz YANIK²

¹SSK Samsun Bölge Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, SAMSUN

²Başkent Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, ANKARA

- ✓ Trizomi 18, 1000 canlı doğumda 0,3 oranında görülme sıklığıyla trizomi 21'den sonra en sık rastlanan kromozom anomalisidir. İleri anne yaşı en önemli risk faktörü olmakla birlikte daha genç anne adaylarında da görülebilmektedir. Ciddi psikomotor ve birçok sistemi ilgilendiren konjenital anomaliler içerdiğinden, düşük riskli populasyonda ultrasonografik bulgular saptandığında akla gelebilecek tanılar arasında yer almalıdır.

Anahtar kelimeler: Trizomi 18.

✓ Trisomy 18: Case Report

Trisomy 18, being the second most common chromosomal anomaly after trisomy 21, has the incidence of 0.03 % among liveborn children . However the advanced maternal age is the most important risk factor , the disorder may be also observed in the younger mothers. Since the condition is characterized by severe psychomotor and many somatic congenital malformations, the diagnosis should be considered when the associated findings are observed during the routine ultrasonographic examination in the low risk population.

Key words: Trisomy 18.

GİRİŞ

Artan anne yaşı ile birlikte en sık görülen fetal anöploidi Trizomi 21 olmakla beraber, daha nadir olarak Trizomi 18 (Edwards Syndrome) de karşımıza çıkabilmektedir. Trizomi 18 yaklaşık her 1000 canlı doğumda 0,3 oranında görülürken tipik bulguları arasında intrauterin gelişme geriliği ile birlikte polihidramnios ve çok sayıda konjenital anomaliler yer almaktadır⁽¹⁾. İçerdiği multipl anomaliler nedeniyle, düşük riskli gebe populasyonunda ultrasonografik bulgular saptandığında öntanılar arasında düşünülmesi gerekir.

OLGU BİLDİRİMİ

Kırk yaşında gravidası 3, paritesi 1 ve abortus sayısı 1 (G₃P₁A₁) olan hastaya ileri anne yaşı nedeniyle 16. gebelik haftasında amniosentez uygulandı. Fetal karyotipin 47,XX,+18 olarak belirlenmesi üzerine, yapılan ayrıntılı ultrasonografide tek taraflı koroid pleksus kisti, bilateral yarı dudak, üst üste binmiş par-

maklarla karakterize "clenched hand" (Resim 1) ve mikrognati (Resim 2) bulguları gözlemlendi. Onsekiz hafta 5 günlük olan gebelik anne ve babanın istemiyle vajinal yolla sonlandırıldı. Makroskopik incelemede intrauterin olarak



Resim 1. Trizomi 18'de görülen birbirinin üzerine binmiş parmaklarla karakterize tipik el bulgusu ("clenched hand").



Resim 2. Trizomi 18 olgularında izlenebilen mikrognati bulgusu.

gözlenen mikrognati, bilateral yarık dudak ve tipik “clenched hand” bulguları teyid edildi.

TARTIŞMA

Trizomi 18, birbirlerinden habersiz olarak ilk defa 1960 yılında Edwards ve Smith tarafından tanımlanmıştır^(1,2). Yaşayan yenidoğan bebekler arasında Trizomi 21’den sonra en sık görülen ikinci otozomal trizomidir. Patogenezinde özellikle artmış anne yaşı ile ilişkili hatalı kromozomal dağılım vardır. Ancak 20 yaş gibi genç annelerde de trizomi 18 tanımlanmıştır⁽³⁾. Oluşan gebeliklerin % 95’i embriyonik ya da fetal hayatta ölümle sonuçlanırken, etkilenmiş çocukların sadece %5–10’u bir yılın ötesinde canlı kalabilmektedir⁽⁴⁾. Yüksek mortalite genellikle kardiyak ve renal anomalilerin varlığına, beslenme bozukluklarına, sepsis ve santral sinir sistemi defektlerinin neden olduğu apneye bağlıdır. Trizomi 18’li fetüslerin %80–85’inde tesbit edilebilir bir anomali vardır⁽⁴⁾. Vakaların yaklaşık %80’i bizim vakamızda da olduğu gibi kızdır. Prenatal incelemede muhtemelen emme ve yutmadaki yetersizliğe bağlı olarak polihidramnios, bazen tam aksi olarak böbrek anomalilerine bağlı oligohidramnios saptanabilir. Trizomi 18’li vakaların en azından %87’sinde gelişme geriliği vardır. Lynch ve arkadaşları yaptıkları çalışmada birinci trimesterde trizomi 18’li fetüslerde başpopo mesafesini beklenenden beş gün daha az

bulduklarını bildirmişlerdir⁽⁵⁾. Trizomi 18’de gözlenen el ve ayak anomalileri tipiktir (“clenched hand”, yumru ayak ya da “rocker-bottom feet”), ve yapılan çalışmalarda en sık dikkati çeken bulgu fetal parmakların anormal pozisyonudur⁽⁶⁾. Bizim vakamızda da tipik el bulgusu görülmüştür (Resim 1). Diafragmatik herni ve omfalosel gibi anomalilere de rastlanabilir. Trizomi 18’li fetüslerin %99’da en sık ventriküler septal defekt (VSD) olmak üzere konjenital kalp hastalıkları vardır⁽⁷⁾. Özellikle polihidramnios varlığında, olguların %50’sinde, kendi vakamızda da izlediğimiz gibi mikrognati izlenebilir (Resim 2).

SONUÇ

Trizomi 18’de kesin tanıya karyotip analiziyle varılmaktadır. Ancak, rutin ultrasonografi sırasında fetal anomali saptandığında kesin tanısı konmasa da, birçok sistemi ilgilendiren anomaliler ile birlikteliğinden dolayı trizomi 18 de ön tanımlar arasında yer almalıdır.

Geliş Tarihi : 28.05.2004

Yayına kabul tarihi : 10.08.2004

Yazışma adresi:

Dr. Miğraci TOSUN

Bahçelievler Mah. İstiklal Cad. Kat: 7 208/15

SAMSUN

KAYNAKLAR

1. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH. A new trisomic syndrome. *Lancet* 1960; 1: 787–789.
2. Smith DW, Patau K, Therman E. A new autosomal trisomy syndrome: Multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. *J Pediatr* 1960; 57: 338–345.
3. Kelly M, Robinson BW, Moore JW. Trisomy 18 in a 20-year-old woman. *Am J Med Genet* 2002; 112: 397–399.
4. Nyberg DA, Kramer D, Resta RG. Prenatal sonographic findings of trisomy 18: Review of 47 cases. *J Ultrasound Med* 1993; 12:103.
5. Lynch L, Berkowitz RL: First trimester growth delay in trisomy 18. *Am J Perinatol* 1989; 6: 237–39.
6. Laurence E.S, Leslie A.C, Karin M.S. Ultrasonographic Diagnosis of Trisomy 18. *J Ultrasound Med* 1998; 17: 327–331.
7. Copel JA, Pulu G, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Associations and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol* 1986; 154: 1121.