



Göz Bulgularının Eşlik Ettiği Trizomi 13 Vakası Sunumu

Trisomy 13 Presenting Mostly with Ocular Findings: Case Report

Kazım Darka, Arif İsmet Çatak, Erhan Karaarslan

Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Tokat, Türkiye

ÖZ

Trizomi 13; ilk defa 1960'ta tanımlanmış olup, mikrosefali, mikroftalmi, yarık damak dudak, mental retardasyon, polidaktili, konjenital kalp anomalileri, üriner sistem anomalileri ve santral sinir sistemi gelişim anomalileri sıklıkla eşlik etmektedir. Klasik trizomi, 47, XX/XY + 13, şeklinde olup daha nadir olarak translokasyon ve mozaizim gibi kromozomal düzensizlikler de görülmektedir. Vaka: Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Hastanesi'nde takip edilen 30 yaşındaki annenin G2P2Y2 olarak 32 haftalıkken sezaryen ile 1405 gr olarak dünyaya gelen kız bebeğinin APGAR skoru 1. dakikada 5 ve 5. dakikada 6 idi. Fizik muayenesinde; kilosu 1405 gram (3 persentil altı), boyu 41 cm (3 persentil altı), baş çevresi 26 cm (3 persentil altı) idi. Dismorfik görünümü ve ön fontanel boyutu 3x4 cm olan hastanın mikrosefaliyle birlikte, skalpte sol pariyetal alanda aplasia kutis konjenita, sağ gözde mikroftalmi, sol gözde anoftalmi, yarık damak ve dudak mevcuttu. Üç ekstremitede polidaktili olduğu görüldü. Abdomen ultrasonografi (USG), kranial USG ve beyin bilgisayarlı tomografide bir patoloji görülmedi. Ekokardiyografisi normal olarak değerlendirildi. Sağ gözde konjenital katarakt ve mikroftalmi mevcutken; sol göz anoftalmikti. Tartışma Trizomi 13'ün yaklaşık insidansı 10.000 canlı doğumda birdir. Vakamızda; FISH analizi trizomi 13 ile uyumlu bulunan hastadan moleküler karyotiplendirme ise yine 47, XX, + 13 olarak bulunmuştur. Trizomi 13 sendromunun en sık görülen bulguları motor ve mental gerilik, mikrosefali, mikroftalmi, holoprosensefali, hipotelorizm, yarık damak ve/veya yarık dudak, kardiovasküler, genitouriner ve oküler malformasyonlardır. Mikroftalmi, yarık damak ve yarık dudak, polidaktili olması bu sendrom için karakteristiktir. Vakamızda yarık damak-dudak, polidaktili, sol göz anoftalmi, sağ göz mikroftalmi ve konjenital katarakt, mikrosefali, mikrognati eşlik etmektedir. Bununla birlikte Trizomi-13 vakalarında görülme sıklığı yüksek olan kardiyak anomali, santral sinir sistemi gelişim anomalisi, üriner sistem anomalisi görülmemiştir.

Anahtar Kelimeler: Trizomi 13, aplasia kutis, prematüre

ABSTRACT

Trisomy 13 was first described in 1960, and microcephaly, microphthalmia, cleft palate lip, mental retardation, polydactyly, congenital heart anomalies, urinary system anomalies and central nervous system development anomalies are frequently accompanied. Mostly classical trisomy (47 is XX/XY + 13) is present, but translocation and mosaicism are also seen. Case: A female infant was born at the 32 weeks of gestation via cesarean section to a 30-year-old mother who was followed up in Tokat Gaziosmanpaşa University Hospital. The APGAR score of the, was 5 at the 1st minute and 6 at the 5th minute. She was small for her gestational age; 1405 gr in weight, 41 cm in height and 26 cm in her head circumference. The patient had a dysmorphic appearance with anterior fontanel size of 3x4 cm. She had microcephaly, aplasia cutis congenita in the left parietal area of the scalp, congenital cataract and microphthalmia in the right eye, anophthalmia in left eye, cleft palate and lip. Polydactyly was observed in three extremities. Abdominal and cranial ultrasonography, brain computed tomography did not reveal any pathology. Echocardiography was evaluated as normal. Discussion: The approximate incidence of trisomy 13 is one in 10,000 live births. In our case; The molecular karyotyping of the patient whose FISH analysis was found to be compatible with trisomy 13 was again found to be 47, XX, + 13. The most common findings of trisomy 13 syndrome are motor and mental retardation, microcephaly, microphthalmia, holoprosencephaly, hypotelorism, cleft palate and/or cleft lip, cardiovascular, genitourinary and ocular malformations. Microphthalmia, cleft palate and cleft lip, polydactyly are characteristic for this syndrome. In our case, cleft palate-lip, polydactyly, anophthalmia in left eye, microphthalmia and congenital cataract in right eye, microcephaly, micrognathia were accompanied. However, cardiac anomaly, central nervous system developmental anomaly, and urinary system anomaly, which have a high incidence in Trisomy-13 cases, were not observed.

Keywords: Trisomy 13, aplasia kutis, premature

GİRİŞ

Trizomi 13; ilk defa 1960'ta tanımlanmış olup, mikrosefali, mikroftalmi, yarık damak dudak, mental retardasyon, polidaktili, konjenital kalp anomalileri, üriner sistem anomalileri ve santral sinir sistemi gelişim anomalileri sıklıkla eşlik etmektedir (1). Trizomi 13'ün klasik triadı ise: yarık damak/dudak, mikroftalmi, polidaktili olarak tanımlanmıştır (2,3).

Klasik trizomi, 47, XX/XY + 13, şeklinde olup daha nadir olarak translokasyon ve mozaizim gibi kromozomal düzensizlikler de görülmektedir (4,5). Trizomi 13 ya da Patau Sendromu, Trizomi 21 (Down Sendromu) ve Trizomi 18'den (Edward sendromu) sonra en yaygın görülen otozomal trizomi sendromudur (6).

Corresponding Author: Kazım Darka

Address: Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Tokat, Türkiye

E-mail: kazimdarka123@gmail.com

Başvuru Tarihi/Received: 03.01.2022

Kabul Tarihi/Accepted: 23.06.2022



Annenin ileri yaşta olması, görülme sıklığını artırmaktadır. Trizomi 13 görülen gebeliklerde spontan düşük sıklığı, canlı doğumuna göre yüz kat daha fazladır. Trizomi 13, tüm spontan düşüklerin yaklaşık %1'inden sorumludur (7).

Bu vakada, aplasia kutis ve göz bulgularının eşlik ettiği Trizomi 13 vakası sunulmuştur.

OLGU

Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Hastanesi'nde, otuz yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayan olarak 32 haftalıkken sezaryen ile doğdu. Anne ve baba arasında akrabalık yok.

Takipli gebelik olup; taramalar sonucu IUGR eşlik etmesi nedeniyle perinatoloji takibi önerilmiş. Perinatoloji takibinde yarık damak dudak tespit edilmiş olup bebeğin terminasyonu önerilmiş fakat aile gebeliğin devamını istemiş. Annede gestasyonel diyabet mevcut olup gebelikte insülin kullanım öyküsü var. Fetal distres nedeniyle acil sezaryen doğum sonrası bebeğinin APGAR skoru 1. dakikada 5 ve 5. dakikada 6 idi. Solunum çabasının yeterli olmaması nedeniyle ameliyathane salonunda entübe edildi.

Fizik muayenesinde; ağırlığı 1405 gram (3 persentil altı), boyu 41 cm (3 persentil altı), baş çevresi 26 cm (3 persentil altı) idi. Dismorfik görünümü ve ön fontanel boyutu 3x4 cm olan hastada mikrosefali, skalpte sol paryetal alanda aplasia kutis konjenita, sağ gözde mikroftalmi, sol gözde anoftalmi, yarık damak ve dudak mevcuttu (**Resim 1,2**). Üç ekstremitede polidaktili olduğu görüldü (**Resim 3**).



Resim 1.



Resim 2.



Resim 3.

Abdomen ultrasonografi (USG), kranial USG ve beyin bilgisayarlı tomografide patoloji görülmedi. Ekokardiyografisi normal olarak değerlendirildi. Sağ gözde konjenital katarakt ve mikroftalmi mevcutken; sol göz anoftalmikti.

TARTIŞMA

Trizomi 13'ün yaklaşık insidansı 10.000 canlı doğumda birdir (1). Patau sendromlu hastalarda genelde, fazla olan kromozom anne kaynaklıdır. Hastaların çoğu izole vakalar olduğundan dolayı, anne-baba karyotip analizi endikasyonu bulunmamaktadır (8).

Kesin tanı için periferik kan örneğinden kromozom analizi yapılması gereklidir. Patau sendromlu vakaların %90'ında Trizomi 13, %5-10'unda dengesiz Robertsonian 13;14 translokasyonu ve az sayıda vakada mozaik trizomi 13 saptanır (6). Vakamızda; hastanın periferik kandan yapılan moleküler karyotip analizi 47, XX, +13 ile uyumlu olup, FISH analizi sonucu trizomi 13 ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

Trizomi 13 sendromunun en sık görülen bulguları motor ve mental gerilik, mikrosefali, mikroftalmi, holoprozensefali, hipotelorizm, yarık damak ve/veya yarık dudak, kardiovasküler, genitoüriner ve oküler malformasyonlardır. Mikroftalmi, yarık damak ve yarık dudak, polidaktili olması bu sendrom için karakteristiktir (9,10). Patau sendromu olgularında %60-80 oranında yarık damak-dudak, %60-70 oranında holoprozensefali, %60-70 oranında göz anomalileri, %60-70 oranında polidaktili görülmektedir (11). Vakamızda yarık damak-dudak, polidaktili, sol göz anoftalmi, sağ göz mikroftalmi ve konjenital katarakt, mikrosefali, mikrog-nati eşlik etmektedir.

Bununla birlikte Trizomi 13 vakalarında görülme sıklığı yüksek olan kardiyak anomali, santral sinir sistemi gelişim anomalisi, üriner sistem anomalisi ise görülmemiştir.

İleri anne yaşı bu sendrom için en önemli risk faktörleri arasındadır. Anne yaşı kromozom ayrılmamasına (non-disjunction) neden olmaktadır. Bu olgularda ortalama anne yaşı 30.9 olarak bildirilmiştir (12). Bizim vakamızda anne yaşı 30 idi.

SONUÇ

Trizomi 13 antenatal dönemde tanı konulabilen ve yüksek derecede ölümcül seyreden bir kromozom bozukluğudur. Olgumuzda ileri anne yaşı da göz önüne alındığında sonraki gebeliklerde genetik danışmanlık alması önerilmiştir.

ETİK BEYANLAR

Aydınlatılmış Onam: Bu çalışmaya katılan hasta(lar)dan yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirme Süreci: Harici çift kör hakem değerlendirmesi.

Çıkar Çatışması Durumu: Yazarlar bu çalışmada herhangi bir çıkarıya dayalı ilişki olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışmada finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Yazar Katkıları: Yazarların tümü; makalenin tasarımına, yürütülmesine, analizine katıldığını ve son sürümünü onayladıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP. Multiple congenital anomaly caused by an extra chromosome. *Lancet* 1960;1:790.
2. Carey JC. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of genetic syndromes*, 2. ed. New York: Wiley-Liss, 2005:555-68.
3. Hsu HF, Hou JW. Variable expressivity in Patau syndrome is not all related to trisomy 13 mosaicism. *Am J Med Genet A* 2007;143(15):1739-48.
4. Önderoğlu LS. Dismorfik sendromların tanısında ultrasonografi. *Obstetrik ve Jinekolojik Sürekli Eğitim Derg* 1997;145-6.
5. Nanjiani A, Hossain A, Mahgoub N. Patau Syndrome. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2007;19(2):201-2.
6. Elbayiyev S, Büyükeren M, Kiper PÖŞ, Yurdakök M. Akalvarya birlikteliği ile giden Patau sendromu (Trizomi 13): Bir vaka takdimi. *Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Derg* 2021;64.
7. Chromosomal Syndromes: Common and Well-Known Syndromes. In: Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE (eds). *Gorlin's Syndromes of The Head and Neck* (5th ed) New York: Oxford University Press, 2010:49-92.
8. Plaiasu V, Ochiana D, Motei G, Anca I, Georgescu A. Clinical relevance of cytogenetic stopediatic practice. Postnatal findings of Patau syndrome - Review of 5 cases. *Maedica* 2010;5(3):178-85.
9. Kılınç N, Demir B, Orhan D, Yayla M. Patau sendromu (Trizomi 13): otopsi olgusu *Perinatoloji Derg* 2005;132 (3):169-7.
10. Rios A, Furdon SA, Adams D, Clark DA. Recognizing the clinical features of Trisomy 13 syndrome. *Adv Neonatal Care* 2004;4(6):332-4.
11. Geyik M, Tekin M, Koç T, Özel G. Nadir görülen bir olgu: patau sendromu (Trizomi 13). 2018.
12. Başaran N. Otozomal Kromozomlar ve Otozomal Kromozom Hastalıkları. Bölüm editörü: Başaran N. *Tıbbi Genetik*. 8. Baskı. Bursa; Güneş & Nobel Tıp Kitabevi; 2002. s. 229-31.