



Otopsi ile tanısı konan bir psödo trizomi 13 olgusu

A pseudotrismy 13 case diagnosed by autopsy

Mustafa Kara*, Emel Kıyak Çağlayan

Bozok Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Yozgat

MAKALE BİLGİLERİ

Makale geçmişi

Geliş 14 / 07 / 2010
Kabul 09 / 12 / 2010

* Yazışma Adresi:

Mustafa Kara
Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Adnan Menderes Bulvarı
No:190 66200 Yozgat
E-posta: mustafa.kara@bozok.edu.tr

Anahtar Kelimeler:

Trizomi 13
Ultrasonografi
Yarık damak
Holoprozensefali
Omfalosele
Gebelik

Keywords:

Trisomy 13
Ultrasonography
Cleft palate
Holoprosencephaly
Omphalocele
Pregnancy

ÖZET

Yaklaşık 10000 doğumda bir görülen Trizomi 13 (Patau Sendromu) spontan abortusların en sık nedenlerinden biridir. Doğum sonrasında otopsi ile Trizomi 13 tanısı konan bir olguyu sunmayı amaçladık. 36 yaşında, gravida 7, parite 6, yaşayan 5 olan hasta kliniğimizde normal spontan vaginal yol ile doğum yaptı. Ölü doğan yenidoğanın makroskopik bulguları ve otopsisine göre tanı kondu. Hastalık 13. kromozomun ayrılmaması (nondisjunction) sonucu meydana gelir ve etkilenen bebeklerde yüz anomalileri başta olmak üzere kalp, böbrek, mide gibi iç organ anomalileri görülür. Otozomal sitogenetik anomaliler ve Trizomi 13 ileri anne yaşında (özellikle 35 yaş üzeri) daha sık görülür. İleri yaşta gebeler perinatoloji kliniklerinin mevcut olduğu tersiyer merkezlerde izlenmeli ve bu ailelere gerektiğinde genetik danışmanlık verilmelidir. Patau Sendrom'u bu olguyu nadir görülmesi ve kliniğimizdeki ilk tecrübemiz olması nedeniyle sunmak istedik. *J. Exp. Clin. Med., 2011; 28:192-194*

ABSTRACT

Trisomy 13 (Patau Syndrome) which is seen in one of 10000 delivery is one of the most frequent causes. We aimed to present a case which was diagnosed Trisomy 13 by autopsy after the delivery. 36 year-old, gravida 7, parity 6, live 5 patient had normal spontan vaginal delivery in our clinic. The diagnosis was made according to the macroscopic findings and autopsy of the stillbirth newborn. The disease occurs because of the nondisjunction of the 13. chromosome and especially facial anomalies heart, kidney and stomach anomalies are seen in influenced babies. Autosomal cytogenetic anomalies and Trisomy 13 are seen more prevalent in advanced maternal age (especially above 35 ages). The pregnant with advanced ages must be followed in tertiary centers which contain perinatology clinic and genetic counseling were given to these families if necessary. We wanted to present this case with Patau Syndrome because of rarely seen and become the first experience in our clinic. *J. Exp. Clin. Med., 2011; 28:192-194*

© 2011 OMÜ Tüm hakları saklıdır

1. Giriş

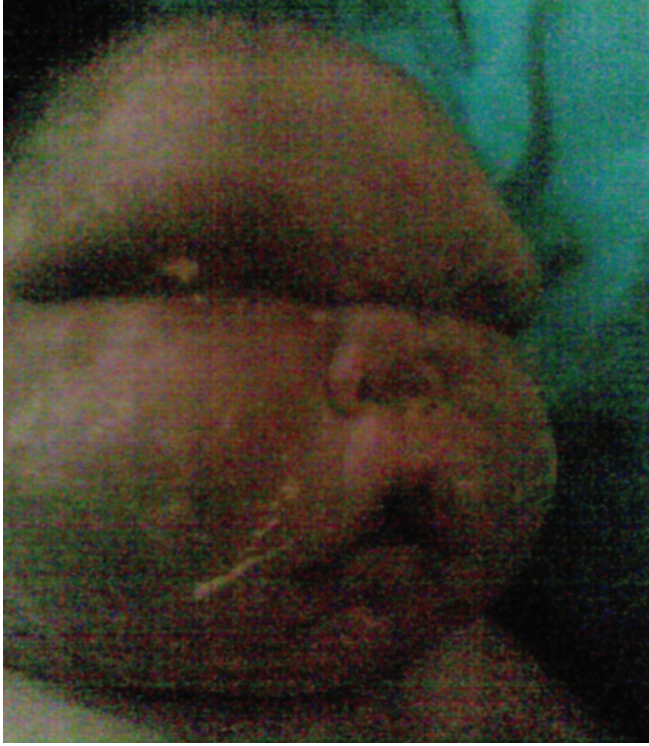
Patau Sendromu 13. kromozomun tamamının ya da bir kısmının 3 tane olmasıyla karakterize bir bozukluk olup 11-14 haftalık gebeliklerde % 30'a varan oranda erken başlangıçlı intra uterin gelişme geriliği (IUGR) ve başta holoprozensefali olmak üzere şiddetli beyin anomalilerine yol açmaktadır (Snijders et al., 1999). Hastalık ilk kez Erasmus Bartholin tarafından 1657'de gözlenmiş, klinik özellikleri ve kromozomal yapısı Klaus Patau ve arkadaşları tarafından 1960 yılında, genotipik özellikleri ise Smith tarafından 1976'da tanımlanmıştır (Patau et al., 1960; Smith, 1976). Trizomi 13 vakalarının yaklaşık % 75'i kromozomal ayrılma (nondisjunction), % 20'si translokasyon (özellikle 13. ile 14. kromozomlar arasında), % 5'i de mozaizm ile mey-

dana gelir. Oluşan klinik tablonun derecesi anormallik içeren hücrelerin yüzdesi kadar trizomik olan kromozomun tutulma yerine ve lokalizasyonuna bağlıdır. On üçüncü kromozom, 21. kromozomdan daha büyük olduğu için Trizomi 13'teki anomaliler Down Sendromu'ndan daha fazla ve şiddetlidir. Ultrasonografide, orta hat anomalileri, fasiyal defektler, holoprozensefali, kalp defektleri, omfalosele, polikistik böbrek ve polidaktili dikkat çekicidir (Önderoğlu, 1997). Trizomi 13 genellikle spontan abortusla sonuçlanır. Hastalık spontan abortuslarda canlı doğumlardan 100 kat daha sık görülür (Nielsen ve Sillesen, 1975).

2. Olgu

36 yaşında, gravida 7, parite 6, yaşayan 5 olan hasta dış mer-

kezden kliniğimize "Miadında ağrılı gebe" tanısı ile başvurdu. Hasta antenatal dönemde hiç doktora gitmemiştir ve hiç ultrasonografi yapılmamıştır. Vaginal tuşede 5 cm açıklık, % 50 efasman ve sefalik prezentasyon mevcuttu. Fetal kalp atışı yoktu ve olgu "miadında gebelik+intra uterin eks fetus" olarak kabul edildi ve Bishop skoru uygun olduğu için normal doğuma bırakıldı. Hasta normal spontan vaginal yolla 2900 g, 48 cm ölü erkek bebek dünyaya getirdi. Bebekte makroskopik değerlendirmede mikrognati, yarık dudak, balık ağzı görünümü mevcut olup geniş, düz bir burun vardı ve burun kökü basıktı. Oküler hipertelörizm, palpebral epikantal katlantı ve



Şek. 1. Trizomi 13'lü bebeğin yüz görünümü. Makroskopisinde mikrognati, yarık dudak, balık ağzı görünümü, hipertelörizm dikkat çekmektedir.



Şek. 2. Trizomi 13'lü bebeğin yüz görünümü. İlk resimde belirtilen anomalilere ek olarak burun kökü basıklığı ve palpebral epikantus izlenmektedir.

aşağı yerleşimli, malforme kulaklar mevcuttu (Şek. 1, 2)

Makroskopik olarak eşlik eden başka bir anomali yoktu. Otopside beyin parankim dokusu normalden küçüktü ve holoprozensefali mevcuttu. Trizomi 13 olgularında sıklıkla görülen omfalosel, kardiyovasküler anomaliler, kas-iskelet sistemi anomalileri, polikistik böbrek ya da polidaktili gibi anomaliler bizim olgumuzda izlenmedi. Olgunun obstetrik ve aile hikayesinde daha önce anomalili doğum öyküsü yoktu.

3. Tartışma

Trizomi 13 ölümcül bir hastalıktır. Trizomi 13'lü 200 canlı doğan infantın izlendiği geniş serili bir çalışmada; % 28'inin yaşamın ilk haftasında, % 44'ünün ilk ayında, % 73'ünün ilk 4 ay içerisinde öldükleri bildirilmiştir (Warkany, 1966). İngiltere ve Galler'de 2008 ve 2009 yıllarında 172 prenatal Patau Sendromu tanısı konmuş ve bu olguların 111'ine elektif abortus uygulanmış, 14 olgu ölü doğmuş, 17 canlı doğum olmuş, 30 olgu ise takiplere gelmemiştir (Yıllık Rapor 2008/9). Magenis ve arkadaşları Patau sendromlu olguların % 86'sının bir yıl içinde öldüğünü bildirmişlerdir. Taylor Trizomi 13'lü olguların ortalama yaşam sürelerini 89.2 ± 29.9 gün olarak bildirmiştir (Magenis et al., 1968; Taylor, 1968). Bizim olgumuzda fetus literatürde anlatılanlara benzer şekilde ölü doğmuştur.

Anne yaşı 35'in üzerinde olduğunda Trizomi 13 sıklığının arttığını gösteren çalışmalar vardır (Goldstein ve Nielsen, 1988; Misanovic, 2002). Bizim olgumuzda da benzer şekilde anne yaşı 36 idi.

Patau Sendromu başta holoprozensefali ve mikrosefali olmak üzere sinir sistemi, kas-iskelet sistemi, kraniyo-fasiyal anomaliler (ki bunlar içinde; yarık dudak, yarık damak, mikrognati, oküler hipertelörizm, burun kökü basıklığı daha sık görülür), kardiyak anomaliler ve ürogenital anomalilere sebep olabilir. Bizim olgumuzda holoprozensefali ve mikrosefali gibi sinir sistemi anomalileri ile kraniyo-fasiyal anomaliler saptanmıştır.

Trizomi 13'te görülen multipl anomaliler başta Trizomi 18 ve Trizomi 21 gibi aneuploidi vakaları olmak üzere daha çok kromozom bozukluklarında da görülmektedir. Ayırıcı tanıda diğer trizomiler ve psödo trizomi 13 sendromu akla gelmelidir.

Trizomi 13'ün kesin tanısı kromozom analizi yapılarak konmaktadır. Bizim olgumuzda kromozom analizi yapılmamıştır ancak; tespit edilen anomaliler incelendiğinde bu anomalilerin Trizomi 13'te görülen fenotipik anormalliklerle aynı olduğu anlaşılmıştır. Bu noktadan hareket edilerek de olgunun Trizomi 13 olabileceğine karar verilmiştir.

Trizomi 13'ün tedavisi vakaya özgü ve daha çok yenidoğanın karşılaşılabileceği fiziksel problemleri ortadan kaldırmaya yöneliktir. Birçok infant mortalitesi yüksek olan ciddi nörolojik problemler ya da kompleks kalp defektleri nedeniyle erken dönemde kaybedilir. On'lu yaşlara ulaşabilen çok az vaka rapor edilmiştir (Zoll et al, 1993; Reçber ve Özen, 2005).

Bu olgu sunumu ile nadir görülen, erken dönemde abortusla sonuçlanan, yaşayanlarda ölümcül seyreden bir kromozom bozukluğu olan Trizomi 13'e dikkat çekmek istedik. Sonuç olarak, trizomi 13 bilinen en eski kromozom hastalıklarından biridir. Spontan abortuslarda, anne yaşı 35'in üstünde ise otozomal sitogenetik anomalilerin olabileceği akla getirilmelidir ve ailelere genetik danışmanlık önerilmelidir. Gebeler perinatoloji kliniklerinde takip edilerek anomalili fetusun erken tanısı yapılabilir (Kılınç ve ark., 2005).

KAYNAKLAR

- Goldstein, H., Nielsen, K.G., 1988. Rates and survival of individuals with trisomy 13 and 18. Data from a 10-year period in Denmark. *Clin. Genet.* 34, 366-372.
- Kılınç, N., Demir, B., Diclehan, O., Yayla, M., 2005. Patau sendromu (Trizomi 13):Otopsi olgusu: *Perinatoloji Derg.* 13, 169-172.
- Magenis, E.R., Hecht, F., Milham, S., 1968. Trisomy 13 (D9 syndrome:studies on parental age, sex ratio, and survival. *J. Pediatr.* 73, 222-228.
- Misanovic, V., Jonuzi, F., Biscevic, E., Uzicanin, S., Vegar, S., 2002. The patau syndrome. *Med. Arh.* 56 (Suppl 1), 42-43.
- Nielsen, E., Sillesen, J., 1975. Incidence of chromosome aberrations arising in 11, 148 newborn children. *Hum. Genet.* 30, 1.
- Önderoğlu, L.S., 1997. Dismorfik sendromların tanısında ultrasonografi. *Obstetrik ve Jinekolojik Sürekli Eğitim Derg.* 145-146.
- Patau, K., Smith, D.W., Therman, E., Inhorn, S.L., Wagner, H.P., 1960. Multiple congenital anomaly caused by an extra chromosome. *Lancet* 1, 790.
- Reçber, D., Özen, D., 2005. Trizomi 13, Patau Syndrome: bir olgu sunumu. *Van Tıp Derg.* 12, 29-31.
- Smith, D.W., 1976. Recognizable patterns of human malformations. 2nd Edition, Philadelphia, WB Saunders.
- Snijders, J.M.R., Sebire, N.J., Nayr, R., 1999. Increased nuchal translucency in trisomy 13 fetuses at 10-14 weeks of gestation. *Am. J. Med. Genet.* 86, 205-207.
- Taylor, A.J., 1968. Autosomal trisomy 13 (Patau's syndrome):a detailed 27 cases of Edward's syndrome and 27 cases of Patau's syndrome. *J. Med. Genet.* 5, 227-252.
- The National Down Syndrome Cytogenetic Register for England and Wales: 2008/9 Annual Report.
- Warkany, J., Passarge, E., Smith, L.D., 1966. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am. J. Dis. Child.* 112, 502.
- Zoll, B., Wolf, J., Lensing-Hebben, D., Pruggmayer, M., Thorpe B., 1993. Trisomy 13 (Patau syndrome) with an 11-year survival. *Clin. Genet.* 43, 46-50.