

DOWN SENDROMLU OLGULARDA PRENATAL BULGULAR

PRENATAL FINDINGS IN DOWN SYNDROME CASES

Muhsin ELMAS¹, Cansu ÇIKLA², Enes Doğukan SÖZBİLİCİ², İrem YARIKTAŞ², Sefa SİLAY², Oğuzhan KEP²,
Sıdıka BOZTEKE², Başak GÖĞÜŞ¹, Ümit Can YILDIRIM¹, Murat DEMİREZEN³, İsmet DOĞAN⁴

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dönem 3 Öğrencisi

³Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı

⁴Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Ana Bilim Dalı

ÖZ

AMAÇ: Yirmibirinci kromozomun 3 adet olması ile karakterize olan Down Sendromu, Trizomi 21 olarak da bilinir. Down Sendromu 800 - 1200 kişide bir görülür. Sendrom ilk kez 1846'da tanımlanmıştır. Bu çalışmada amaç, kesin tanısı konulmuş Down Sendromlu hastaların prenatal bulgularını tespit etmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu çalışmada; 2014 - 2019 yılları arasında Tıbbi Genetik polikliniğine başvuran; 42 kız, 38 erkek olmak üzere karyotip analizi sonucu ile Down Sendromu tanısı kesinleşmiş 80 hastanın dosyası taranmış ve değerlendirilmiştir.

BULGULAR: Çalışmamızdaki 80 olguyu incelediğimizde; %1,3'ünde annede Diyabetes Mellitus (DM) varlığı, %1,3'ünde fetal hipokinezi ve beraberinde IUGR, %6,3'ünde ense kalınlığı, %1,3'ünde ense kalınlığı ve oligohidramniyoz, %1,3'ünde ense kalınlığı ve Pes Ekinovarus (PEV), %1,3'ünde hidrosefali ve beraberinde Atrioventriküler Septal Defekt (AVSD), %1,3'ünde IVF gebelik, %2,5'inde şant lezyonlar, %1,3'ünde şant lezyonlarına eşlik eden plevral efüzyon, %1,3'ünde kalpte hiperekojenik odak, %1,3'ünde ense kalınlığı artışı ve kalp hastalığı bulgusu, %3,8'inde oligohidramniyoz, %1,3'ünde perikardiyal efüzyon ve polihidramniyoz, %1,3'ünde sadece polihidramniyoz, %1,3'ünde polihidramniyoz ve eşlik eden ense kalınlığı, %1,3'ünde ise ventrikülomegali ve ense kalınlığı tespit edilmiştir.

SONUÇ: Down Sendromu prenatal bulgulardan ense kalınlığı, hiperekojenik bağırsak, konjenital kalp hastalığı gibi birçok çeşitli bulgular ile birlikte görülebilmektedir. Bebeklerin ayrıntılı muayenesi ve düzenli takibi hastaların erken teşhisi ve yaşam kalitesi açısından son derece önemlidir.

ANAHTAR KELİMELE: Downsendromu, Trizomi21, Prenatal, Oligohidramniyoz

ABSTRACT

OBJECTIVE: Down Syndrome, also known as Trisomy 21, is characterized by the presence of three copies of chromosome 21. It's seen one in 800 - 1200 people. The syndrome was first described in 1846. The aim of this study is to detect prenatal findings of the patients with a definitive diagnosis of Down syndrome.

MATERIAL AND METHODS: In this study, the files of 80 patients (42 female, 38 male) that were admitted to the Medical Genetics Department between 2014 - 2019 and diagnosed with Down Syndrome as a result of karyotype analysis were scanned and evaluated.

RESULTS: It was detected that the mothers of 1,3% of the patients had Diabetes Mellitus (DM); 1,3% of the patients had fetal hypokinesia and IUGR; 6,3% had increased Nuchal Translucency and oligohydramnios; 1,3% had increased Nuchal Translucency and Pes Equinovarus (PEV); 1,3% had a hydrocephalus and Atrioventricular Septal Defect (AVSD); 1,3% had IVF pregnancy; 2,5% had shunt lesions; 1,3% had shunt lesions and pleural effusion; 1,3% had hyperechogenic focus in heart; 1,3% had increased Nuchal Translucency and heart disease findings; 3,8% had oligohydramnios; 1,3% had polyhydramnios and pericardial effusion; 1,3% had solely polyhydramnios; 1,3% had polyhydramnios and increased Nuchal Translucency; 1,3% had ventriculomegaly and increased Nuchal Translucency.

CONCLUSIONS: In Down Syndrome, findings such as increased Nuchal Translucency, hyperechogenic intestines, congenital heart disease can be seen in the prenatal period. Detailed examination and regular follow-up are essential for early diagnosis and life quality of individuals with Down Syndrome.

KEYWORDS: Down, Down Syndrome, Trisomy 21, Oligohydramnios

Geliş Tarihi / Received: 14.02.2020

Kabul Tarihi / Accepted: 04.09.2020

Yazışma Adresi / Correspondence: Dr.Öğr.Üyesi Muhsin ELMAS

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

E-mail: drmelmas@gmail.com

Orcid No (Sırasıyla): 0000-0002-5626-2160, 0000-0002-7178-168X, 0000-0003-0750-2292, 0000-0002-4290-1769, 0000-0003-4964-7449, 0000-0002-7593-9915, 0000-0001-9174-7131, 0000-0002-5601-8555, 0000-0002-9368-8689, 0000-0002-3198-7077, 0000-0001-9252-3564

GİRİŞ

Down Sendromu; tipik dismorfik yüz görünümü, avuç içinde Simian çizgisi, 1. ve 2. ayak parmakları arasındaki mesafede artış, motor-mental gerilik, konjenital kalp defektleri, duodenal stenoz veya atrezi, Hirschsprung hastalığı, kaslarda hipotoni, eklem gevşekliği, immün sistem bozuklukları, lösemi riskinde artış ile karakterizedir.

Fenotipik özellikler bireyler arasında değişiklik göstermektedir. Sendrom ilk kez 1846 yılında tanımlanmıştır ve 800 - 1200 canlı doğumda bir görülmektedir (1). Down Sendromlularda en sık görülen malformasyon olan doğumsal kalp hastalıklarının (DKH) sıklığı % 7 ile % 55,9 oranında değişmektedir (2). Down Sendromu, en sık görülen kromozomal anöploididir ve mental retardasyonun da toplumdaki en sık genetik nedenidir. Down Sendromu, 21. kromozomun 3 adet olması ile karakterize olduğundan Trizomi 21 olarak da adlandırılmaktadır. Trizomilerin nedeni genellikle mayotik ayrılama (non-disjunction) veya zigot sonrası mitotik bölünmede meydana gelen patolojilerdir. Trizomiye yol açan mayotik hatanın %80'i maternal, %20'si paternal kaynaklıdır. Anne kaynaklı mayotik ayrılama olanların yaklaşık %75'i mayoz-I evresinde, %25'i ise mayoz-II evresinde meydana gelmektedir. Paternal kaynaklı bölünme patolojilerinin ise daha çok Mayoz-II'de oluştuğu tespit edilmiştir. Maternal kaynaklı mayoz-I ve mayoz-II evresindeki non-disjunction nedeni olarak ileri anne yaşı gösterilmiştir (1).

Down Sendromu (Trizomi 21) sitogenetik olarak üç ana grupta değerlendirilir. Bunlar; regüler tip, translokasyon tipi ve mozaik tiptir. Karyotip sonuçları, özellikle tekrarlama riski açısından önemli farklar oluşturur, bundan dolayı genetik danışmada yol gösterici olmaktadır. Regüler tip Down Sendromu'nun tekrarlama riski, Down Sendromlu doğan bir çocuktan sonra toplumdaki normal risk ile aynı orandadır. 30 yaş altındaki anneler için tekrarlama riski % 1.4, daha ileri yaştaki anneler içinse risk yaşa bağımlı olarak toplumdaki genel risk yüzdeleri ile benzerdir.

Anne ve baba normal, çocuk mozaik ise ailenin diğer çocuk fertlerinde tekrarlama riski %1 civarındadır. 21. kromozoma ilişkin Robertsonian

tipi translokasyon taşıyıcısı olan ebeveynlerin çocuklarının dengesiz translokasyona sahip olma riskleri fazladır. Translokasyon alt tipleri içinde toplumda en sık görülen 14/21 translokasyon riski açısından annenin taşıyıcı olması durumunda fetusun Down Sendromlu olma olasılığı %10-15 dolaylarında iken, babanın taşıyıcı olması durumunda bu oran % 1-2 dir. 21/21 translokasyon taşıyıcısı olan ebeveynde dengesiz translokasyonun tekrarlama ihtimali %100'dür. Bunun kaynağının anne veya baba olması risk düzeyini değiştirmemektedir (3).

Down Sendromu, 1980'lere kadar anne yaşı ile saptanmaya çalışılıyordu, sonrasında üçlü test (beta hCG, AFP, Estriol) kullanılmaya başlandı. 1990'ların başında ise Down Sendromlu fetusların 1. trimester ultrasonlarında ense kalınlığında (EK) artış olduğu fark edilmiştir. Fetal Ense Kalınlığı, anne yaşı ve anneye ait serumun biyokimyası ile birlikte, hamileliğin 11-14. haftaları arasında yapılan 1. trimester tarama testi ile değerlendirilmektedir (4).

Prenetal tanısı kesinleşmiş Down Sendromlu hastalarda görülen bir diğer prenatal bulgu çarpık ayak anomalisi (Pes Equinovarus, PEV)'dir. Çarpık ayak, ayağın konjenital bir deformitesi olarak günümüzde en sık karşılaşılan pediatrik doğumsal yapısal bozukluktur. Literatürdeki çalışmalar, çarpık ayak olgularının 1000 doğumda bir görüldüğü ve yıllık 150.000'den fazla yeni olgunun tespit edildiğini göstermektedir. Çarpık ayak risk faktörleri incelendiğinde ise, hem genetik hem de embriyolojik ve mekanik etmenler gibi çevresel faktörlerin yer aldığı görülmektedir (5).

Yenidoğan dönemi, doğumsal kalp hastalıklarının tanısının zor ve ayrı bir emek ile çalışma gerektirdiği dönemdir. Rutin fizik muayene ile tespit edilebilen doğumsal kalp hastalıklarının yenidoğanlar arasında görülme sıklığı % 0.75 olarak tahmin edilmektedir. Birçok olguda doğumsal kalp hastalıklarının nedeni saptanamaz.

Yenidoğan döneminde doğumsal kalp hastalıklarının klinik bulguları anatomik bozukluğa göre değişkenlik gösterir. Solunum zorluğu, siyanoz, şok tablosu gibi ağır belirtiler olabileceği gibi tek başına üfürüm de görülebilir ya da genetik bir sendromun bir parçası olarak da göz-

lenebilir. Tanının erken konularak tedavi planlanması, doğumsal kalp hastalıklı çocukların morbidite ve mortalitesini azaltabilme açısından önemlidir (6). Araştırılan bir diğer prenatal bulgu hiperekojen bağırsaktır. Hiperekojen bağırsak; USG'de bağırsağın, çevresindeki kemiklerle (krista iliaka ve vertebra dansitesi ile) benzer veya daha fazla ekojenitede olmasıdır. Bazı kaynaklar da akciğer veya karaciğer ekojenitesine göre karşılaştırma önermektedir. 20. gebelik haftasından önce görülen izole hiperekojen bağırsak genellikle geçicidir, ilerleyen haftalardaki seri ultrasonografilerde gözden kaybolmaktadır. Bu durum genellikle yeni doğanlarda bağırsak fonksiyonlarında herhangi bir patolojinin oluşmaması ile sonuçlanır. 3. trimesterde persiste eden hiperekojenik ince bağırsak daha çok altta yatan patolojiyi yansıtsa da normal bir sonuçla da karşılanabilmektedir. Normalin bir varyantı olabileceği gibi, primer gastrointestinal patoloji, konjenital viral enfeksiyonlar, kistik fibrozis, Down Sendromu gibi anöploidilerde ve intraabdominal hemorajilerde de hiperekojen bağırsak ile karşılaşılabilmektedir (7).

Amniyon sıvısının normalden fazla miktarlarda bulunmasına (>1500-2000 ml) polihidramniyoz, normalinden az olmasına (<400 ml) ise oligohidramniyoz denir. Hem polihidramniyoz tablosunda hem de oligohidramniyoz tablosunda doğumsal kalp hastalıklarına ilişkin risk artar.

Polihidroamniyozun en önemli nedenleri idiyo-patik (% 35), maternal diyabet (% 25), santral sinir sistemindeki defektler ve doğumsal bozukluklar (anensefali gibi) veya fetüsün amniyon sıvısını yutmasını engelleyen gastrointestinal defektler (özofagus atrezisi gibi) olarak sıralanabilir. Daha seyrek olarak da renal agenezinin bir sonucu olarak oligohidramniyoz görülebilir. Gebeliklerin %10'unda özellikle ikiz gebeliklerde sıklıkla rastlanan erken amniyon rüptürü, erken doğumların en sık nedenidir. Bunun yanı sıra; oligohidramniyoz, PEV ve akciğer hipoplazisine neden olabilir. Rüptürün nedenleri henüz tam olarak bilinmemekle birlikte bazı olgularda travmanın rolü olduğu görülmüştür (8). Bu çalışmada amaç, kesin tanısı konulmuş Down Sendromlu hastaların prenatal bulgularını tespit etmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma retrospektif dosya taraması olarak planlanmıştır. 2014 - 2019 yılları arasında Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurup yapılan genetik test sonucu kesin olarak Down Sendromu tanısı konulan hastaların prenatal dönem bulguları tespit edilmiştir. Bu çalışmada; 42 kız, 38 erkek olmak üzere karyotip analizi sonucu Down Sendromu tanısı kesinleşmiş 80 hastanın dosyası taranmış ve değerlendirilmiştir. Bu hastalardan alınan kan sonuçları ve karyotip analizlerinden kesin Down Sendromu oldukları tespit edilmiştir.

Ultrasonografik görüntüleri değerlendirilmiş ve hastaların doğum şekli (sezeryan/normal doğum), doğum haftası (miyadında/37 hafta altında), doğum kilosu tespit edilmiştir. Hipoksik-ischemik doğum varlığı, kalp bulguları, prenatal bulgulardan ense kalınlığı, hiperekojen bağırsak, oligohidramniyoz, polihidramniyoz, PEV (çarpık ayak anomalisi) ve ailenin soy geçmişiyle birlikte ebeveynlerdeki akrabalık düzeyleri değerlendirilmiştir. Veriler SPSS (20.0 versiyonu) kullanılarak yüzde (%), ortalama (\pm) ve standart sapma olarak sunulmuştur.

ETİK KURUL

Bu çalışma Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıbbi Etik Kurulu tarafından 03.01.2020 tarih ve 2020/54 sayılı kararı ile onaylanmıştır.

BULGULAR

Araştırmamıza 38 (% 47.5) erkek ve 42 (% 52.5) kız hasta olmak üzere toplam 80 hasta dahil edilmiş ve cinsiyet dağılımları verilmiştir (**Tablo 1**).

Tablo 1: Cinsiyet Dağılımı

Cinsiyet	Hasta Sayısı	Hasta Yüzdesi
Kız	42	52,5
Erkek	38	47,5
Toplam	80	100,0

Tablo 2'de bu araştırmaya dahil olan hastalarda annede diyabetes mellitus (DM) varlığı, fetal hipokinezi, ense kalınlığı (EK), oligohidramniyoz, çarpık ayak anomalisi (PEV), hidrocefali, atriyoventriküler septal defekt (AVSD), in-vitro fertilizasyon (IVF gebelik), şant lezyonlar, plevral efüzyon, kalpte hiperokojenik odak, kalp hastalığı bulguları, perikardiyal efüzyon, polihid-

ramniyoz, ventrikülomegali bulgularının varlığı özetlenmiştir. Araştırılan hastaların %71,3'ünde hiçbir bulgu tespit edilmeyip normal olarak raporlanmıştır. %1,3'ünde annede DM varlığı, %1,3'ünde fetal hipokinezi ve beraberinde IUGR tanısı, %6,3'ünde ense kalınlığı, %1,3'ünde ense kalınlığı ve oligohidramniyoz, %1,3'ünde ense kalınlığı ve PEV, %1,3'ünde hidrosefali ve beraberinde AVSD, %1,3'ünde IVF gebelik, %2,5'inde şant lezyonlar, %1,3'ünde şant lezyonlarına eşlik eden plevral efüzyon, %1,3'ünde kalpte hiperkojenik odak, %1,3'ünde NT artışı ve kalp hastalığı bulgusu, %3,8'inde oligohidramniyoz, %1,3'ünde perikardiyal efüzyon ve polihidramniyoz, %1,3'ünde sadece polihidramniyoz, %1,3'ünde polihidramniyoz ve eşlik eden ense kalınlığı, %1,3'ünde ise ventrikülomegali ve ense kalınlığı tespit edilmiştir (**Tablo 2**).

Tablo 2: Prenatal Bulgular

Prenatal Bulgular	Hasta Sayısı	Hasta Yüzdesi
Annede DM	1	1,3
Fetal Hipokinezi, IUGR	1	1,3
Ense Kalınlığı	5	6,3
Ense Kalınlığı, Oligohidramniyoz	1	1,3
Ense Kalınlığı, PEV	1	1,3
Hidrosefali, AVSD	1	1,3
IVF Gebelik	1	1,3
Şant Lezyonları	2	2,5
Şant Lezyonları, Plevral Efüzyon	1	1,3
Kalpte Hiperkojenik Odak	1	1,3
Normal	57	71,3
NT Artışı, Kalp Hastalığı Bulgusu	1	1,3
Oligohidramniyoz	3	3,8
Perikardiyal Efüzyon, Polihidramniyoz	1	1,3
Polihidramniyoz	1	1,3
Polihidramniyoz, Ense Kalınlığı	1	1,3
Ventrikülomegali, Ense Kalınlığı	1	1,3
TOPLAM	80	100,0

Bu çalışmaya dahil olan hasta grubunda 9 (%11,2) prematüre doğmuş hasta bulunurken, 71 (%88,8) hasta zamanında doğmuştur (**Tablo 3**).

Tablo 3: Doğum Zamanı

Doğum Zamanı	Hasta Sayısı
Prematüre	9
Miyadında	71
TOPLAM	80

Araştırılan hastaların 34 (%42,5)'ü normal vajinal yolla doğmuş, 46 (%57,5)'sının doğumu ise sezeryan ile gerçekleşmiştir (**Tablo 4**).

Tablo 4: Doğum Şekli

Doğum Şekli	Hasta Sayısı	Hasta Yüzdesi
Normal	34	42,5
Sezeryan	46	57,5
TOPLAM	80	100,0

Araştırmadaki hastaların hipoksik iskemi doğum varlığı araştırılmış; 62 (%77,5) tanesinde hipoksik-iskemik doğum öyküsünün olmadığı, 14 (17,5)'ünde ise hipoksik-iskemik doğum öyküsü bulunduğu tespit edilmiştir, 4 (%5) hastada ise bu bilgiye ulaşılamamıştır. Tablo 5'te hipoksik iskemik doğum yüzdesi belirtilmiştir (**Tablo 5**).

Tablo 5: Hipoksik İskemik Doğum Varlığı

Hipoksik İskemik Doğum Varlığı	Hasta Sayısı	Hasta Yüzdesi
Bilinmiyor	4	5,0
Yok	62	77,5
Var	14	17,5
TOPLAM	80	100,0

Araştırılan hastaların ebeveyn akrabalık öyküsü değerlendirildiğinde 57 (%71,3) hastanın ebeveynleri arasında akrabalık ilişkisinin bulunmadığı tespit edilmiştir. 10 (%12,5) hastanın ebeveynlerinin birinci derecede kuzen (amca-teyze/dayı-hala çocukları) olduğu tespit edilmiştir. 13 (%16,3) hastanın ebeveynleri ise aynı köyden olduğu saptanmıştır (**Tablo 6**).

Tablo 6: Aile ve Akrabalık Öyküsü

Aile Akrabalık Öyküsü	Hasta Sayısı	Hasta Yüzdesi
Yok	57	71,3
Birinci Derece Kuzen	10	12,5
Aynı Köy	13	16,3
TOPLAM	80	100,0

Yapılan araştırmada kız hastaların doğum kiloları maksimum 4160 g, minimum 1500 g ve ortalama 2779,26 g'dır. Erkek hastaların doğum kiloları maksimum 3790 g, minimum 1100 g ve ortalama 2928,39 g'dır. Tablo 7'de cinsiyete göre hastaların doğum kiloları verilmiştir (**Tablo 7**).

Tablo 7: Cinsiyetlere Göre Hasta Ağırlığı (Gram)

DOĞUM AĞIRLIĞI (GRAM)	Kız	ERKEK
Maksimum	4160	3790
Minimum	1500	1100
Ortalama	2779,26	2928,39

Yapılan araştırmada 79 hastanın doğum kilosu öğrenilmiş olup 1 hastanın bilgisine ulaşılamamıştır. Hastalar minimum 1100 g, maksimum 4160 g olarak doğmuş ve hastaların doğum kiloları ortalama olarak 2851,65 g'dır. Tablo 8'de toplam hasta kiloları verilmiştir (**Tablo 8**).

Tablo 8: Toplam Hasta Ağırlığı (Gram)

Ağırlığı Bilinen Hasta Sayısı	79
Ağırlığı Bilinmeyen Hasta Sayısı	1
Ortalama	2851,65
Ortanca	2900,00
Standart Sapma	567,232
Minimum	1100
Maximum	4160

TARTIŞMA

Down Sendromunda 21. kromozomdaki farklılıklar 3 tipte olabilir. Yaklaşık %95 oranında regüler (basit) tip kromozomal değişiklik (ekstra kromozomun mayoz sırasında tesadüfi gelişen non-disjunction sonucu oluşması) görülür. Diğerleri; translokasyon ve % 2 - 3 oranında görülebilen mozaik Trizomi 21'dir. Regüler tipte anne

yaşının ileri olması önemli bir faktördür. Translokasyon ve mozaik tip Trizomi 21 anne yaşına bağlı değildir (9). Ense kalınlığı, Down Sendromu için ilk tanımlanan, sensitivite ve spesifitesi en yüksek olan belirteç olarak kabul edilmektedir. Artmış ense kalınlığı, aksiyel kesitte transerebellar planda (kavum septum pellucidum, serebral pedinküller ve serebellar hemisferler görünecek şekilde) oksipital kemik dış kenarından cilt dış kenarına kadar alınan ölçümün 6 mm ve üzerinde olması olarak tanımlanır. Yapılan çalışmaların %26'sında Down Sendromlu hastalarda artmış ense kalınlığı tespit edilmiştir (10). 80 hasta üzerinde yapılan çalışmada; artmış ense kalınlığı bulgusu görülme sıklığı %11,5 olarak tespit edilmiştir. Bu çalışmada ense kalınlığı görülme sıklığı genel literatüre göre biraz düşük bulunmuştur; bu farklılık hastaların sosyokültürel ve sosyoekonomik durumlarına, hasta sayısına, örneklem seçimi ve yeterli ultrason takibine dikkat edilmemesi ile ilgili olabilir.

Hiperekojenik bağırsak; fetal barsakların kemik ile aynı ekojenitede izlenmesidir. Down Sendromlu fetüslerin %13'ünde, muhtemelen bağırsak motilitesinin azalmasına bağlı yavaşlamış mekonyum pasajına sekonder ekojenik bağırsak izlenmektedir (10). Bu çalışmada hiperkojenik bağırsak bulgusu taşıyan Down Sendromlu hasta tespit edilmemiştir. Down Sendromlu hastaların % 40 - 60'ında konjenital kalp hastalığı görülmektedir. Başlıca ASD ve endokardiyal yastık defekti görülür (9). Hastalar pediatrik kardiyoloji kliniği tarafından değerlendirilerek Ekokardiyografi raporlarına göre tasnif edilmiştir.

Bu çalışmada konjenital kalp hastalığı görülme sıklığı %10,3'tür. Bu oran genel literatürün altında kalmıştır. Bunun nedeni, farklı ülkelerden hatta aynı ülkeden farklı merkezlerde yapılan çalışmalarda; Down Sendromunda konjenital kalp hastalığı (AVSD, Şant Lezyonları, Plevral Efüzyon, Kalpte Hiperkojeni Odak, Kalp Hastalığı Bulgusu) görülme sıklığı ve tipleri ile ilgili farklı veriler elde edilmesidir. Ayrıca bu çalışmanın yapıldığı tarihte hastaların en son çekilen ekokardiyografileri taranmıştır ve konjenital kalp hastalıkları belirli bir yaştan sonra kaybolabileceği için, elde edilen veriler literatüre göre düşük saptanmıştır. Yapılan bir araştırmada 80 polihidramniyozlu hastanın 6'sında Down Sen-

romu tespit edilmiştir. Bu çalışmada ise 80 hasta üzerinde yapılan çalışma sonucu Down Sendromlu hastalarda bu oranın %3,75 olduğu tespit edilmiştir. Yapılan çalışmanın sonucu literatüre yakın bulunmuştur (11). Yapılan literatür taramasında 60 Down Sendromlu fetüsün 1'inde oligohidramniyoz tespit edilmiştir (12). Bu çalışmada ise Down Sendromu tanısı almış hastalarda oligohidramniyoz bulgusu %5,1 tespit edilmiştir. Sonuç olarak çalışma yüzdesi literatürün üzerinde bulunmuştur. Bunun sebepleri genetik faktörler, sosyokültürel yapı gibi çeşitli etmenler olabilir. PEV, Down Sendromunda sık görülen bir deformitedir. Bu çalışmadaki hastaların %1,3'ünde PEV saptanmıştır. Mehtap ACAR ve ark. yaptığı çalışmada 100 Down Sendromlu hastanın 1'inde (%1) PEV deformitesi tespit edilmiştir. Her iki çalışmadaki sonuçlar birbirine yakın bulunmuştur (13). Down Sendromu prenatal tanılardan ense kalınlığı, hiperekojenik bağırsak, konjenital kalp hastalığı gibi birçok çeşitli bulgular ile birlikte görülebilmektedir. Bu bulguların hekim tarafından takip edilmesi oldukça önemlidir. Yapılan bu çalışmada bazı veriler farklı ülkelerde aynı konuda yapılan çalışmalardaki literatüre uygundur. Bazı veriler ise bu literatüre göre farklılıklar göstermektedir. Bu farklılıkların daha iyi anlaşılabilmesi için daha geniş kapsamlı çalışmalar yapılabilir.

TEŞEKKÜR

Hasta ve hasta yakınlarına bilgilerini paylaştıkları için teşekkür ederiz.

KAYNAKLAR

1. Kara M, Kargün K, Köse H, AYGÜN AD, Şen A. Double Trizomiye (48, XXX,+ 21) Sahip Down Sendromlu Bir Çocuk: Olgu Sunumu. Fırat Tıp Derg 2013;18(2):126-9.
2. Kuzucu A, Vidinlisan S, Kibar AE, Ekici F, Alpan N, Çakır HT. Down Sendromunda konjenital kalp hastalığı sıklığının ve ekokardiyografik bulguların değerlendirilmesi. Genel Tıp Derg 2008;18(3):105-10.
3. Alp MN, Oral D, Budak T. Down Sendromu ön tanılı 584 olguda sitogenetik çalışma. Dicle Tıp Derg 2007;34(4):283-9.
4. Uyar EE, Göksalan H, Kavak ZN. Ense Kalınlığı ile Down Sendromu Taraması. Türkiye Aile Hekim Derg 2007;8(4):174-6.
5. Konya MN, Elmas M, Özdemir Ç. Analysis of Musculoskeletal Dystrophic Abnormalities of 20 fetuses. Eklemler Hastalıkları Cerrahisi 2017; 28(2):114-20.

- 6.** Bulut G, Ballı Ş, Atlıhan F, Meşe T, Çalkavur Ş, Olukman Ö. Yenidoğan servisinde izlenen doğumsal kalp hastalığı olanların retrospektif değerlendirilmesi. İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hast Derg 2012;2:141–7.
- 7.** Şahin B, Cura G, Çelik F, Şahin B. Antepartum Hiperekomen Barsak Tanısı Konan Fetusda Postpartum Anal Atrezi Tespiti. Pamukkale Tıp Derg 2018; 11(3):355–9.
- 8.** Gartner LP, Hiatt JL. Color Textbook of Histology. 2nd ed., Philadelphia: WB Saunders Company, 2001;251–5.
- 9.** Öztürk N. Down Sendromlu Birey ve Ailesinin Demografik Özelliklerinin İncelenmesi, Ailelerin Bilgi, Duygu ve Düşüncelerinin Belirlenmesi (Ankara İli Örneği). J Curr Res Heal Sect 2016;6(2):27–50.
- 10.** Kahyaoğlu S. 10. Down Sendromu ile ilgili hastane-mizde yapılmış bilimsel çalışmalar. Her yönüyle Down Sendromu, 2018;67(1).32-34 .
- 11.** Stoll CG, Alembik Y, Dott B. Study of 156 cases of polyhydramnios and congenital malformations in a series of 118,265 consecutive births. Am J Obstet Gynecol 1991;165(3):586–90.
- 12.** Şahin B , Cura G , Çelik F , Şahin B. Antepartum Hiperekomen Barsak Tanısı Konan Fetusda Postpartum Anal Atrezi Tespiti Pamukkale Tıp Der 2018; 11(3):355 - 359.
- 13.** Mehtap A, Zorlu P, Tos T, Koca SB, Şenel S. Down Sendromlu Hastaların Demografik ve Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi. Türkiye Çocuk Hast Derg 2014;8(2):71–4.