

Trizomi 18 Sendromu: Olgu Sunumu

Cemalettin Güneş *, Sevil Bilir Göksüğü **, Mervan Bekdaş **, Fatih Demircioğlu **

* Bolu İzzet Baysal Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ** Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

ÖZ

Trizomi 18 (Edwards sendromu), 18. kromozomun fazlalığı zemininde ortaya çıkan, çoklu konjenital anomalilerle karakterize bir sendromdur. Edwards sendromlu bebeklerde intrauterin gelişme geriliği, mikrognati, mikrosefali, düşük kulaklar, kardiyak anomaliler, üriner sistem anomalileri, gastrointestinal sistem anomalileri ve ekstremitte anomalileri gibi bulgular sık görülmektedir. Burada çoklu konjenital anomalisi olan ve Edwards sendromu tanısı konulan 2 aylık bir olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar kelimeler: trizomi 18, konjenital kalp hastalığı, ekstremitte anomalisi

ABSTRACT

Trisomy 18 Syndrome: A Case Report

Trisomy 18 (Edwards syndrome), is a syndrome characterized by multiple congenital anomalies, occurring together with excess 18. chromosome. Intrauterine growth retardation, micrognathia, microcephaly, low-set ears, cardiac abnormalities, urinary tract abnormalities, gastrointestinal tract anomalies and limb anomalies are the findings which are commonly encountered in infants with Edwards Syndrome. Here we aimed to present a case of 2 months old infant with multiple congenital anomalies and diagnosed as Edwards Syndrome.

Keywords: trisomy 18, congenital heart disease, limb abnormalities

GİRİŞ

Trizomi 18 (Edwards sendromu), fazladan bir 18. kromozom bulunmasıyla meydana gelen çoklu konjenital anomalilerle karakterize bir sendromdur ⁽¹⁾. Canlı doğumlar arasında Down sendromundan sonra en sık görülen trizomi sendromudur. Yenidoğanlarda 3/10.000 sıklıkta görüldüğü belirtilmiştir. Kız çocuklarda 3 kat daha fazla görülmektedir ⁽²⁻⁴⁾. İntrauterin gelişme geriliği, mikrognati, mikrosefali, düşük kulaklar, kardiyak anomaliler, üriner sistem anomalileri, gastrointestinal sistem anomalileri ve ekstremitte anomalileri Edwards sendromunun sık görülen klinik bulgularından biridir ⁽⁵⁾. İntrauterin gelişme geriliği (IUGR), kulak ve konjenital kalp hastalığı nedeniyle izlenen ve kliniğimizde Edwards sendromu tanısı konulan 2 aylık kız hastayı sunmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

İki aylık kız hasta çoklu konjenital anomali nedeniyle tarafımıza başvurdu. Özgeçmişinde miadında C/S ile 1900 g doğduğu, doğum sonrası solunum sıkıntısı nedeni ile 18 gün yenidoğan yoğun bakımında izlendiği,

konjenital kalp hastalığı saptandığı, pes ekinovarus nedeniyle atel takıldığı ve poliklinik kontrollerine gelmek üzere taburcu edildiği öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede vücut ağırlığı 3,5 kg (<3 P) boyu 55 cm (3 P) , baş çevresi 34 cm (<3 P) idi. Baş boyun muayenesinde mikrognati, sol kulak yolu agenezisi, kulak kepçesi gelişiminde defekt mevcuttu (Resim 1). Tüm odaklarda 4/6 sistolik üfürüm ve trill mevcudiyeti yanında, her iki ayakta pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Diğer sistem muayenesi olağandı.

Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri, elektrolitler normaldi. İntrauterin infeksiyon açısından gönderilen TORCH serolojisinde anormallik saptanmadı. Transtorasik Ekokardiyografide (EKO) ventriküler septal defekt (VSD), atriyal septal defekt (ASD), pulmoner hipertansiyon (PH) ve patent duktus arteriozus (PDA) tespit edildi. Eşlik eden olası anomali açısından çekilen beyin MRI'da mega sisterna magna dışında anormallik saptanmadı. Batın ultrasonografisi (USG) normal olarak değerlendirildi.

Alındığı Tarih: 19.04.2014

Kabul Tarihi: 08.09.2014

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Cemalettin Güneş, İzzet Baysal Devlet Hastanesi, Bolu
e-posta: gunesdr@gmail.com



Resim 1. Mikrognati ve kulak anomalisi görülmekte.



Resim 2. Ekstremitte anomalisi görülmekte.



Resim 3. Fazladan bir 18. kromozom görülmekte.

İntrauterin gelişme geriliği, konjenital kalp hastalığı, kulak anomalisi ve atipik yüz görünümü nedeni ile etiyo-lojiyi aydınlatmaya yönelik kromozom analizi istendi. Kromozom analizi sonucu 47,XX,+18 (Resim 3) olarak

geldi ve hastaya Edwards sendromu tanısı konuldu.

TARTIŞMA

Trizomi 18 ilk kez 1960 yılında Edward tarafından tanımlanmış olup, hastalığın oluşumunda genetik ve çevresel faktörlerin kombine etkisi suçlanmaktadır. Edwards sendromunun oluşumunda, ebeveynlerin germ hücrelerinin gelişim sırasında tam ayrılamaması, çevre kirliliği ve anne yaşı yanında sosyoekonomik düzeyin de etkili olduğu birçok çalışmada bildirilmiştir⁽⁶⁻⁸⁾.

Prenatal USG'de saptanan ense deri kalınlığında artış, IUGR, polihidramnios, bilateral koroid pleksus kistleri, serebellar hipoplazi, kalp anomalisi, at nalı böbrek, yarı dudak-damak, omfalosel ve diyafragma hernisi gibi patolojilerin mevcudiyetinde istenen sitogenetik analiz ile prenatal tanı konulabilmektedir⁽⁹⁾. Olgumuzda prenatal yapılan USG ile İUGR ve konjenital kalp hastalığı tespit edilmiş fakat etiyo-lojiye yönelik herhangi bir çalışma yapılmamıştı.

Edwards sendromlu bebeklerde İUGR, mikrog-nati, mikrosefali, düşük ve malforme kulak, kardiyak anomaliler, üriner sistem anomalileri, gastrointestinal sistem anomalileri ve ekstremitte anomalileri gibi bulgular sık görülmektedir. Konjenital kalp hastalıkları içinde en sık ventriküler septal defekt, patent duktus arteriosus, atriyal septal defekt, pulmoner hipertansiyon görülmektedir⁽⁵⁾. Hastamızda da 4/6 pansistolik üfürüm duyulması üzerine yapılan EKO'da literatürle uyumlu olarak VSD, ASD, PDA ve PH saptandı. Ayrıca bu hastalarda düşük kulak ve kulak kepeği anomalisinin % 90 oranında görüldüğü bildirilmiştir⁽⁵⁾. Bizim hastamızda da bu bulgular mevcut idi.

Trizomi 18'li çocukların, eşlik eden anomalilere göre değişmekle birlikte, büyük çoğunluğu intrauterin veya yaşamın ilk günlerinde ölmekte, ender olarak 1 yaşın üstünde yaşamaktalar. Mortalitenin en sık nedenleri konjenital kalp hastalıkları, aspirasyon pnömonisi, nöbetler, sepsis ve böbrek yetmezliği olduğu bildirilmiştir^(10,11). Olgumuz konjenital kalp hastalığının hemodinamiyi bozacak kadar büyük olmaması, erken dönemde tanı konup tedavi başlanması nedeniyle 2. ayın sonunda sorunsuz olarak yaşamakta idi.

Klinik bulgular ve fetal USG ile çoklu konjenital ano-

malisi saptanan veya şüphelenilen olgularda, doğum sonrası görülebilecek komplikasyonları öngörmek, erken müdahale ile mortalite-morbiditeyi azaltmak amacıyla kesinlikle prenatal tanı yapılmalıdır. Ayrıca doğum sonrası da çoklu konjenital anomalisi mevcut yenidoğanlarda ayırıcı tanı açısından kesinlikle kromozom analizi yapılmalıdır. Hastamızda İUGR, konjenital kalp hastalığı, atipik yüz görünümü, kulak yolu anomalisi, ekstremitte anomalisi gibi çoklu organ patolojileri olmasına rağmen, gerek prenatal, gerekse postnatal inceleme yapılmamış, bizde yapılan sitogenetik incelemede Trizomi 18 tespit edilmiştir.

Sonuç olarak, multiple konjenital anomalisi olan hastalarda ayırıcı tanı açısından erken dönemde kesinlikle sitogenetik inceleme yapılmalı, olası eşlik eden anomaliler yönünden görüntüleme yöntemlerine başvurulmalı ve ailelere genetik danışmanlık verilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Root S, Carey JC. Survival in trisomy 18. *Am J Med Genet* 1994;49(2):170-174. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320490203>
2. Jones K. Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: WB Saunders Company; 2006, 13-17.
3. Parker MJ, Budd JL, Draper ES, Young ID. Trisomy 13 and trisomy 18 in a defined population: Epidemiological, genetic and prenatal observations. *Prenat Diagn* 2003;23(10):856-860. <http://dx.doi.org/10.1002/pd.707>
4. Kelly M, Robinson BW, Moore JW. Trisomy 18 in a 20-year-old woman. *Am J Med Genet* 2002;112(4):397-399. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.10638>
5. Lin HY, Lin SP, Chen YJ et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in taipei, 1988-2004. *Am J Med Genet A* 2006;140(9):945-951. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31173>
6. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. *Lancet* 1960;1:787-790. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(60\)90675-9](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(60)90675-9)
7. Naguib KK, Al-Awadi SA, Bastaki L et al. Clustering of trisomy 18 in kuwait: Genetic predisposition or environmental? *Ann Saudi Med* 1999;19(3):197-200.
8. Nussbaum R, McInnes R, Willard H, Boerkoei C. Principles of clinical cytogenetics. Thompson and Thompson genetics in medicine. Philadelphia: Saunders. 2004:135-154.
9. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18--data from switzerland. *Am J Med Genet A* 2006;140(9):952-959. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31172>
10. Belengeanu V, Boia M, Diaconescu G, Andreescu N, Farcas S, Stoian M. Trisomy 18 and agenesis of corpus callosum: A case report. *Jurnalul Pediatrului* 2007;10:3-5.
11. Carey JC. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. In: Management of genetic syndromes. John Wiley&Sons, Inc., 2005. <http://dx.doi.org/10.1002/0471695998.mgs047>