

HURLER SENDROMUNUN PRENATAL TANISI (MUKOPOLİSAKKARİDOSİS TİP 1)

Fahri KARAGÖZLÜ*, **Yakup Erkan ERATA****

**Lefkoşe Devlet Hastanesi Lefkoşe-KKTC, **Dokuz Eylül Üniv. Tıp Fak. Kadın Hast. ve Doğum ABD, İzmir*

GİRİŞ: Hurler sendromu 1919 yılında ilk kez Hurler tarafından tanımlanan mukopolisakkaridosis çeşitlerinden biridir. Primer defekt tüm dokularda α -L-iduronidase fermentinin yokluğudur. Bunun patolojik sonucu ise parenkimal ve mesenkimal dokularda mukopolisakkaridlerin birikimi ve nöronal dokularda lipidlerin depolanmasıdır. Ölüm genellikle çocukluk yıllarında respiratuvar ve kardiak komplikasyonlara bağlı olarak olmaktadır.

VAKA TAKDİMİ: Daha önce mental retardasyonlu çocuğu olması nedeniyle, mevcut gebeliğinde prenatal tanı amacıyla başvuran hastanın çocuğunun fenotipi dikkat çekiciydi. Yaşına göre boyu kısa, kaba yüz yapısı, büyük dili, hipertelorismi, şiş karnı olan çocukta Hurler sendromu düşünüldü. Çocuktan alınan heparinize kan ve 16. gebelik haftasında amniosentez ile elde edilen amniotik mayi her iki örnekte de α -L-iduronidase ve amniotik sıvıda glikosaminoglikanların tayini için İngilterede "GUY'S hospital"e gönderildi. Yapılan tetkiklerde çocuk kanının plasma ve lökositlerinde ve amniotik sıvı hücre kültüründe α -L-iduronidase'nin yok denecek düzeyde az olduğu, ve yine amniotik sıvıda iki boyutlu elektroforez yöntemiyle glikosaminoglikanların (dermatan sulfat ve heparan sulfat) varlığı gösterildi. Çifte yaşayan çocukta Hurler sendromu olduğu, tüm gebeliklerinde % 25 olma riski olan bu hastalığın mevcut gebelikte de olduğu söylendi. Gebelik 19. haftada termine edildi.

TARTIŞMA: Mukopolisakkaridlerin tümü Hunter sendromu dışında otosomal resesif kalıtım gösterip tümünün enzimatik statüleri tam olarak tanımlanmıştır ve tüm tipler için prenatal tanı mümkündür. Bazı vakalarda dişi taşıyıcı fetüslerin azalmış enzim seviyeleri sonuçların izahını güçleştireceğinden amniotik sıvıda glikosaminoglikanların tanımlanması son derece önemlidir. Hurler sendromunun taşıyıcılık statüsü henüz yapılamamaktadır. Mutasyon yerinin saptanıp spesifik probun yapılabilmesi için yapılan çalışmalar henüz başarılı değildir. Alfa-L-iduronidase geninin üzerinde iki polimorfizm olduğu bildirilmiştir. Normal populasyon ve Hurler sendromlu hastalarda bu iki polimorfizm için allel ve haplotip frekanslarının analizi "gen kompozisyonlarında" dengesizliği düşündürmüştür. 2,2 allelinin frekansı normal populasyonda % 37 iken Hurler sendromunda % 57 olarak saptanmıştır. Bu bulgu Hurler sendromunun taşıyıcılık statüsünün saptanması için yapılan çalışmalara yol göstericidir. Taşıyıcılık statüsünün saptanabilmesi hastalıklı çocukların doğmasını önleyecektir.

PRENATAL TANIDA KORDOSENTEZ

İskender BAŞER, Tansu KÜÇÜK, Rüştü ERGÜR, Ali ERGÜN, Saffet DİLEK, İnal ÜRGENALP

GATA Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Ocak 1992-Ağustos 1993 tarihleri arasında, GATA Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'na müracaat eden 51 olgu, prenatal tanı için kordosentezle değerlendirilmiştir. Bunların % 66.6'sını ultrasonografik bir anomali saptanan gebelikler oluşturmuştur. En sık rastlanan endikasyon % 19.6 ile nöral tüp defekti idi. Maternal yaş ortalaması 26.5 yıl iken, gestasyonel yaş ortalaması 28.3 hafta idi. Başarılı kordosentez oranı % 98'dir. Olguların % 94'ünde örneklem, kordonun plasental insersiyon yerinden yapılmıştır. Bradikardi oranı % 6 iken, iğne giriş yerinden kanama oranı % 88'dir. İşleme bağlı ölüm, sadece bir olguda saptanmıştır. Dişi fetüsler hem çalışma grubunun tümünde, hem de anomali grubta çoğunlukta idi (% 61). Bu yüksek riskli çalışma grubunda toksoplazma insidansını % 22, sitomegalovirüs insidansını % 2 olarak saptadık. Hiçbir olguda kromozom anomalisi izlenmedi. Merkezimizde prenatal tanı yöntemi olarak kordosentezin güvenilir olduğu ve endikasyonların genişletilerek tedaviye yönelik işlemler yapılabilceği kanısına vardık.