

## OLGUSUNUMU

# Bir Olguda Trizomi 18'in Prenatal Tanısı

Filiz BAL, Adnan MENEVŞE, Akgün YILDIZ, İzzet ŞAHİN, Gönül OĞUR  
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik ABD

## ÖZET

**BİR OLGUDA TRİZOMİ 18'İN PRENATAL TANISI**

Gebeliklerin rutin ultrasonografik incelenmeleri süresinde, saptanabilecek fetal anomaliler, kromozomal bozukluklarla birliktelik göstermektedirler. Birden fazla anomalinin, özellikle intrauterin gelişme geriliği ile beraber olabildiği durumlarda, fetal kromozomal bozukluk oranı %30'lara kadar çıkabilmektedir. Bu çalışmada 4. gebeliğinin 25. haftasında fetal ultraso-nografide belirgin intrauterin gelişme geriliği ve polihidramnios saptanan 28 yaşındaki annenin sitogenetik amniyosentez sonucu (fetal karyotip 47, XX+18), fetusun klinik ve histopatolojik bulguları bildirilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Trizomi 18, Amniyosentez, Prenatal Tanı

## SUMMARY

**A CASE REPORT: PRENATAL DIAGNOSIS OF TRISOMY 18**

Fetal abnormalities found in routine ultrasound scanning are associated with the chromosomal abnormalities of the fetus. The ratio of the chromosomal abnormalities is at least % 30 if more than one fetal abnormalities are found. In this study, one case with the cytogenetic result of amniotic cell culture (47.XX+18) of, a 28 years old woman who had polihydroamnios and intrauterin growth retardation is presented.

**Key Words:** Trisomy 18, Amniocentesis, Prenatal Diagnosis

## OLGU SUNUMU

**O**lgu, aralarında akrabalık bulunmayan 28 yaşındaki anne ve babanın 4. gebelik ürünüdür. Önceki 3 gebeliği istemli küretajla sonlanan anneye gebeliğinin 25. haftasında rutin ultrasonografik tetkik uygulanmış, biparietal çap, femur uzunluğu ve karın çevresi ölçümleri ile son adet tarihine uyan gebelik yaşına göre 3 haftalık gerilik ve amniyon sıvısı miktarında artış saptanmıştır. Fetal ultrasonografi-deki bu patolojik verilerle genetik konsültasyonu istenen aile, genetik danışma sonucunda amniyosentez yaklaşımını kabul etmiş, gerçekleştirilen amniyotik hücre kültürü sonunda fetal karyotip 47, XX-18 (Edwards Sendromu) olarak belirlenmiştir (Fotoğraf-1). Tekrarlanan genetik danışmada aileye trizomi 18 hakkında bilgi verilerek, birlikte olan anomaliler ve gelişebilecek problemler açıklanmış, prognoz ve sonraki gebeliklerde tekrarlama riskleri aktarılmıştır. Ailenin gebeliğinin devam etmemesi yönünde aldığı karar ve kurul onayı ile gebelik sonlandırılmıştır.

Postmortem muayenede; 27 haftalık kız fetus, ağırlık 500 gram, tepe topuk mesafesi 32 cm., baş çevresi 23 cm., göğüs çevresi 18 cm., karın çevresi 15 cm. olarak saptanmıştır. 24. gebelik haftasıyla uyumlu olan bu değerler, prenatal fetal ultrasonografide saptanan gelişim geriliğini doğrulayıcı nitelikte olmuştur.

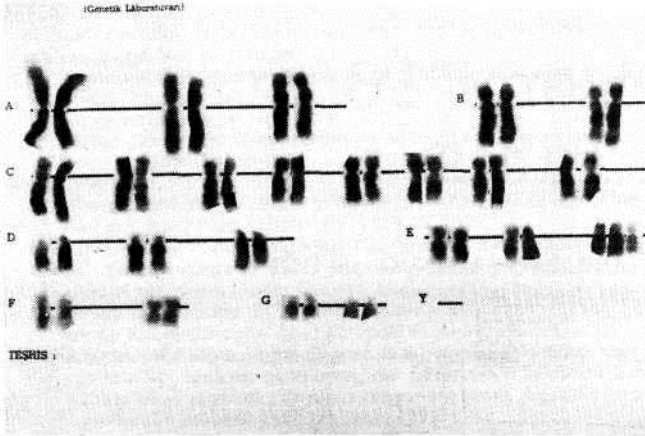
Fizik muayenede ayrıca hipertelorizm, mikrognati, geride ve yukarıda bulunan kulaklar, yumruk şeklinde eller (her iki elde ikinci parmak üçüncü parmak üzerinde, birinci parmak 2 ve 3- parmak arasında olmak üzere) (Fotoğraf-2) ve "rocker-bottom feet" (Fotoğraf-3) tesbit edilmiştir.

Gebeliğin sonlandırılmasını takiben fetal cilt fibroblast kültürü ve intrakardiyak kan lenfosit kültürleri gerçekleştirilmiş, 47,XX+18 olarak tesbit edilen fetal karyotip prenatal sitogenetik tanıyı doğrulayıcı nitelikte olmuştur. Otopsi raporunda kalpte atrial septal defekt bildirilmiştir.

## TARTIŞMA

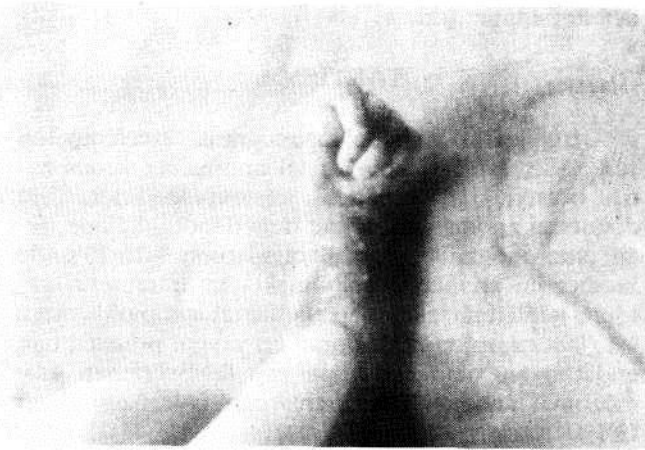
Gebeliklerin rutin ultrasonografik incelenmeleri sürecinde, saptanabilecek fetal anomaliler kromozomal bozukluklarla birliktelik göstermektedirler. Tüm doğumsal anomaliler birlikte değerlendirildiğinde, fetal ultrasonografik anomali olgularının %16-20'sinde kromozom anomalisi bulunmaktadır. İntrauterin gelişme geriliğinin eklendiği olgularda anöploid oranı %30'lara çıkmaktadır. Bu oran en yaygın prenatal tanı endikasyonu olan ileri anne yaşı ile belirlenen kromozomal anomali risk oranlarının çok üzerindedir (3).

Trizomi 18 yaklaşık 6000 canlı doğumda bir görülen ikinci en yaygın anöploididir. Gebelik döneminde



Resim 1. Amniyotik hücre kültürü sonunda tesbit edilen fetal karotip. (47,XX+18)

daha yüksek olan bu insidans, anne yaşı ile de doğrusal orantılıdır. Diğer bir deyişle anne yaşı arttıkça trizomi 18 görülme sıklığıda artmaktadır (2). Trizomi 18'in klinik özelliklerinin başında gelişme geriliği, zihinsel özür ve kalp anomalileri gelir. Ortalama doğum ağırlığı 2.300 gramdır, genel hipertonsite tipiktir. Belirgin oksiput, mikrognati, malforme kulaklar başa ait bulgulardır. Parmaklar üst üste binerek oluşturulan el görünümü oldukça patognomoniktir. inguinal veya umblikal herni, "rocker-bottom feet" diğer anomalilerdir(1). Olgumuzda da prenatal ultrasonog-rafi ve fizik muayenede belirgin gelişme geriliği saptanmış ayrıca fizik muayenede hipertelorizm, mikrog-nathi, geride ve yukarıda yerleşmiş kulaklar, yumruk şeklinde tipik el görüntüsü ve "rocker-bottom feet" tesbit edilmiştir (Fotoğraf 2-3). Otopsi sonunda kalpte atrial septal defekt varlığı gösterilmiştir. Mikrognati, malforme kulaklar, yumruk şeklinde el görünümü, hipertonsite ve "rocker-bottom feet" prenatal ultraso-nografi ile tanımlanmaları güç olan klinik özelliklerdendir (1). Bizim olgumuzda da sözü edilen fenoti-pik özellikler prenatal fetal ultrasonografide gösterilememiştir.



Resim 2. Trizomi 8'li fetusta tipik yumruk el görünümü.

Trizomi 18 olgularında prenatal fetal ultrasonog-rafi ile saptanabilen bulguların başında gelişme geriliği ve/veya polihidramnios gelir (1). Fetal gelişme geriliğinin polihidramnios ile birlikteliği çok nadirdir. Bu iki patolojik bulgu yaygın olarak trizomi 18 olgularında birlikte bulunmaktadır. Daha önce bildirilen, prenatal teşhis edilmiş trizomi 18 olgularının çoğunda intrauterin gelişme geriliği ve polihidramnios varlığı, prenatal fetal ultrasonografide tesbit edilmiştir (4,5). Söz konusu olgumuzda da rutin gebelik ultra-sonografisinde saptanan intrauterin gelişme geriliği ve polihidramnios, genetik konsültasyon isteği ve genetik danışma gerekliliğini ortaya çıkarmış ve fe-tusda kromozom anomalisi varlığını uyarıcı nitelikte olmuştur.

Amniyotik sıvı artışı ile trizomi 18'in birlikteliğinin nedeni tam olarak bilinmemektedir. Polihidramniosu açıklayabilecek karın ön duvar defekti veya özefajial atrezilerin varlığı çok az sayıdaki olguda gösterilmiştir (4).

Erken ve simetrik büyüme geriliği, küçük plasenta, polihidramnios, makat geliş trizomi 18 olgularının %80'inde bildirilmektedir. Bu anomaliler sezeryan gerektirebilmektedirler. Nitekim trizomu 18 olgularında sezeryan sıklığı %40 olarak belirlenmiştir (5). Trizomu 18'li fetusların doğum öncesinde teşhis edilmeleri trizomi 18 olgularında % 40 olan sezeryan sıklığını azaltacaktır. Çünkü trizomi 18'li fetusların yaşama yeteneklerinin az olması ve kötü prognoza sahip olmaları, fetal distres anında doğum hekiminin müdahale etmemesi görüşünün ağırlık kazanmasına neden olmaktadır. Olgumuzda da gebeliğinin 27. haftasında trizomi 18 tanısının konulmuş olması bu görüşler temelinde anneyi belkide olası bir sezeryan-dan korumuş, böylece takip edecek gebeliklerinde daha sağlıklı bir reproduktif yaşam olanağı sağlamıştır.

Trizomi 18, ölü doğumlarda en yaygın kromozom anomalisidir (4). Fetusun kromozom analizi yapılmadan fetal ölüm söz konusu olurise doğum sonrası maserasyona bağlı olarak dismorfik görünüm maskeleyip, farkedilmeyebilir ve fetal dokudan kromozom



Resim 3. Trizomi 18'li fetusa ait "rocker-bottom feet" görünümü.

elde edilemeyebilir. Bu ise reproduktif öyküde "nedeni açıklanamayan ölü doğum" ifadesini oluşturacaktır. Oysa sonraki gebeliklerin planlanmasında ve takibinde anne ve babaya getireceği riskler ve tekrarlama olasılıklarının belirlenmesinde fetusa ait karyotipin bilinmesi son derece önemlidir.

Çalışmamızın verilerini değerlendirdiğimizde, gebeliklerde rutin fetal ultrasonografinin önemi, fetal anomali saptanan olgularda genetik danışma ve sito-genetik incelemenin gerekliliği dikkat çekicidir. Fetal trizomu 18 tanısı, söz konusu aileye takip edecek her gebelikte fetal ultrasonografik anomali saptanmasa bile prenatal sitogenetik tanı endikasyonunu getirecek niteliktedir.

## KAYNAKLAR

1. **Alan E. Donnemfield, M.D. and Michael T. Mennuti, M.D.** Sonographic findings in Fetuses With Common Chromosome Abnormalities, *Obstet Gynaecol.* 31: 80-96, 1988
2. **Susan Root and John C. Carey.** Survival in Trisomy 18. *Am J Med Genet.* 49: 170-174, 1994
3. **Sylvie Gagnon, William Fraser, Bertrand Fouquette, Adrien Bastide, Marc Bureau et al.** Nature and frequency of chromosomal abnormalities in pregnancies with abnormal ultrasound findings: an analysis of 117 cases with review of the literature. *Prenat Diagn.* 12:9-18, 1992
4. **Liagn S.T., Yam A.W.C., Tang M.H.Y. and Ghosh a.** Trisomy 18: The value of late prenatal diagnosis. *Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol.* 22: 95-97, 1986
5. **Stevens M.J., Duman J., Jacquemy Y., Van Roy B., Delbeke L., Gerris J., Buytaert P.** Antenatal Ultrasonographic diagnosis of trisomy 18 (Edwards Syndrome) *Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol.* 26: 353-358, 1978