

## Olgu Sunumu

# Trisomi 18 Sendromlu Bir Olguda Unilateral Radius Aplazisi

Neslihan TEKİN, Arif AKSIT, Müge GÜRPINAR

Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı-ESKİSEHIR

### OZET

#### **TRISOMİ 18 SENDROMLU BİR OLGUDA UNILATERAL RADIUS APLAZİSİ**

**Amaç:** Radius aplazisi sendromun oldukça nadir görülen ancak intrauterin dönemde ultrasonografi ile tanımlanabileceğinin prenatal tanı olanağı sağlayıcı önemli bir bulgusudur.

**Olgu:** Unilateral radius aplazili yenidoğan olgusu trisomi 18 tanısı almıştır. Diğer eşlik eden bulguları kısa ve yele boyun, kısa palpebral fissür, mikrognati, yank damak, bilateral inguinal herni, ASD, beyin tomografisinde mega sisterna magna ve kavum septum pellucidum anomalisi idi.

**Sonuç:** Yaşam kapasitesi sınırlı Trisomi 18 olgularının antenatal tanısı oldukça önemlidir. Ekstremite aplazisi saptanan olgularda ayrıntı tanında düşünülmeli gereken sendromlar arasında Trisomi 18 de yer almmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** Trisomi 18, Radius aplazisi

### ABSTRACT

#### **UNILATERAL APLASIA OF RADIUS IN A CASE WITH TRISOMY 18 SYNDROME**

**Background:** Although radius aplasia is an extremely rare feature of this syndrome, it can be helpful for prenatal diagnosis.

**Observation:** A newborn infant with unilateral aplasia diagnosed as trisomy 18 was presented. Other associated features were micrognathia, short and webbed neck, short palpebral fissures, cleft palate, ASD, bilateral inguinal hernia, mega cisterna magna and cavum septum pellucidum anomaly in brain.

**Conclusion:** Antenatal diagnosis is important in cases of trisomy 18 who had limited capacity for survival. Trisomy 18 must be taken into consideration in cases of radius aplasia.

**Key words:** Trisomy 18, Aplasia of radius

**T**risomi 18, 3000-7000 canlı doğumda bir görülen, başlıca bulguların belirgin oksiput, düşük malformasyonlar, küçük ağız, mikrognati, üst tıste binmiş parmaklar, dar pelvis, inguinal herni ve kardiyak anomaliler olan yaşam kapasitesi sınırlı bir sendromdur (1,2). Bugüne kadar literatürde 130 dan fazla eşlik eden bulgu bildirildiği için birlikte olan anormallikler, %50'den sık görülenler, %10-50 sıklıkta görülenler ve %10'dan az sıklıkta görülenler olarak 3 gruba ayrılmıştır (1). Radius aplazisi %10'dan daha az sıklıkta görülen grupta yer alan ancak intrauterin dönemde ultrasonografi ile tanımlanabileceğinin prenatal tanı olanağı tanıyan önemli bir bulgudur.

Burada 24 günlükken kliniğimize getirilen fizik muayenesinde kısa ve yele boyun, kısa palpebral fissür, mikrognati, yank damak, bilateral inguinal

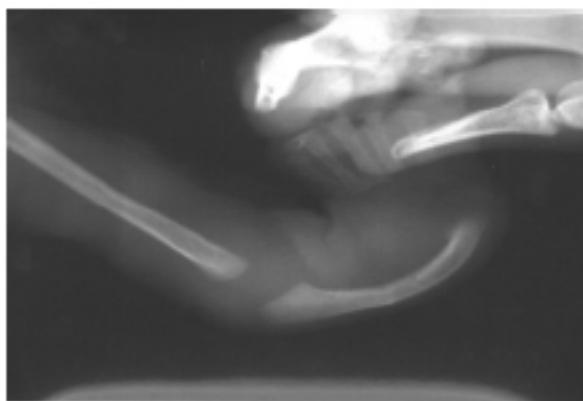
herni, atriyal septal defekt (ASD), beyin tomografisinde mega sisterna magna ve kavum septum pellucidum anomalisi saptanan trisomi 18 sendromlu olgu, eşlik eden unilateral radius aplazisinin nadir olması nedeniyle sunulmuştur.

### OLGU

24 günlük iken kliniğimize getirilen hastanın öyküsünden; 23 yaşındaki sağlıklı annenin ikinci gebeligidenden, miyadında, akut fetal distress nedeniyle sezaryen ile, 2100 gram ağırlığında, birinci ve beşinci dakika Apgar skorları sırasıyla 5 ve 6 olarak doğan erkek bebek olduğu, doğumdan sonra; subkostal ve interkostal çekilmeleri olması üzerine ventilatörde nasal CPAP (devamlı pozitif havayolu basıncı) ile oksijen desteği verildiği, nazogastrik sonda ile beslendiği, anomalileri mevcut olması nedeniyle tanı ve izlem amacıyla kliniğimize refere edildiği öğrenildi. Antenatal öyküsünden, annenin gebelik süresince düzenli doktor kontrolünde ol-



**Resim 1.** Trisomi 18'li olgunun görünümü, sol kola şeklinde boyakluğu.



**Resim 2.** Sol kol radius aplazisi radyolojik görünümü.

madiği, herhangi bir sistemik hastalığının olmadığı, travmaya maruz kalmadığı; soygeçmişinden; annenin ilk gebeliginin 1.5 aylık iken düşük ile sonlandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı: 1950 gr (5. persentilin altında), boy: 43 cm (5. persentilin altında), baş çevresi: 31 cm (5. persentilin altında), genel durum orta, yaygın kutis marmoratus, sol göz kapağı alt kısmında epikantus, mikrognati, kısa ve yele boyun, yan damak, bilateral inguinal herni mevcuttu. Sol ön kol kısa, sol el radial deviasyondaydı, yakalama refleksi sağda alınamıyordu (Resim 1). Testisler skrotumda palpe edilemiyordu. Ekstremiteler grafilerinde solda radius aplazisi (Resim 2), Doppler ekokardiografisinde; açık foramen ovale, göz muayenesinde; sağ gözde retinada hemoraji, kraniyal tomografisinde; posterior fossada mega sisterna magna ile uyumlu görünümlü, her iki serebral hemisferlerde yaygın hipodansiteler, sağ lateral ventrikülde kavum septum pellucidum kisti ile uyumlu olabilecek görünümlü saptandı. Batın ultrasonografisi normal bulundu. Kromozom analizi sonucu; Trisomi 18 idi. Klinigimizdeki izle-

minde sürekli hipoaktif olduğu gözlenen hasta yaşışının 13. gününden kardiyopulmoner arrest gelişerek eksitus oldu.

### TARTIŞMA

Radius aplazisinin eşlik ettiği TAR sendromu, Fanconi pansitopenisi, Holt-Oram sendromu en iyi bilinenleri olmak üzere çok sayıda sendrom bildirilmiştir (3). Trisomi 18 sendromlu olgularda doğum sonrası fizik muayene bulguları tanışal önem taşır ve radius aplazisi ile giden diğer sendromlardan fenotipik özelliklerile aynıdır (2). Terme yakın doğan ve 1500-2500 gram ağırlığında olan olgularda sık saptanan bulgular başın küçük ve dar oluşu, belirgin oksiput, metopik sütturnin açık olması, düşük kulak; kulak memesinin arkaya doğru kıvınlaması ve gelişmemesi, küçük ağız ve mikrognati, kısa sternum ile karakteristik bir bulgu olarak parmakların fleksiyonda ve üst üste binmesidir. Tırnaklar hipoplazik, ayak başparmağı kısa ve dorsofleksiyonda, topuklar dışa doğru çöküntülü, ayak tabanı konvektir (1,2).

Konjenital kalp hastalıkları (ASD; VSD; PDA, pulmoner stenoz, koarktasyon), yank damak, talipes ekinovarus, omfolosel, kolon malrotasyonu, göz anomalileri, vertebra anomalileri başta olmak üzere birçok farklı major malformasyon trisomi 18'e eşlik eder (1,2). Sunulan olguda intrauterin gelişme geriliğine eşlik eden multipl konjenital malformasyonlar kromozomal anomalilerle de trisomi 18 açısından anlamlı bulundu ve kromozom analizi tanımıuzu doğrular nitelikte idi.

Nadir görülen anomaliler içinde yer alan radius aplazisi radial-ray reduction malformasyonları (RRRMs) içinde değerlendirilmektedir (4). RRRMs li 7 fetusun verileri değerlendirildiğinde spesifik tanı alan 5 olgunun 3'ü Edward's sendromu (Trisomi 18), 1'i Poland, 1'i Vacterl olarak saptanmıştır (4). Bir başka çalışmada 12 radial aplazili fetusta kolumnar yapısı araştırılmak üzere diske edildiğinde; 3 tip vasküler değişim gözlenmiştir. Orta hat üzerinde tek bir yüzeyel damar olup, radyal ya da ulnar arterin olmadığı 1. Tip Trisomi 18 saptanmış, Tip II'de radyal arterin hiç olmadığı, embryonik median arterin eşlik ettiği ya da etmediği 3 fetus da etyolojisi saptanamayan multipl malformasyonlar bulunmakta imiş. Radial arterin olduğu fakat trassinin farklı olduğu TAR sendromlu olgu (trombosistopeni-radius yokluğu) tip III olarak değerlendirilmiştir (5).

Trisomi 18'li fetuslarda prenatal dönemde club feet, ayak tabanının konveks oluşu, ellerde anomal pozisyon siklikla tanımlanan bulgulardır. Olgumuzda ise bu bulguların hiçbirisi yoktu. Sepulveda ve arkadaştan (6) diğer bulgulan ile trisomi

18 sendromundan kuşkulandıkları ve radyal aplazi saptadıkları 3 olgu bildirmişler ve prenatal dönemde preaksiyel üst ekstremité eksikliğinin tanısal değeri üzerinde durmuşlardır.

Trisomi 18 sendromlu bebeklerin %50 si ilk hafıta içinde, geri kalanın çoğuda ilk 12 ay içinde ölüür. Ancak %5-10 kadarı 1 yaşını geçirebilir; ciddi düzeyde mental retardasyon (7). Intrauterin tanımlanabilecek radius aplazisi Trisomi 18'in erken tanısı için değerli bir bulgudur.

#### KAYNAKLAR

1. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1997:14-5
2. Shephard B, Kupke KG. Specific genetic disorders presenting in the newborn. In: Tausch HW, Ballard RA (eds). Avery's disease of the newborn. 7th ed. Philadelphia, W.B. Saunders Company; 1998; p: 209-28
3. Şenocak F, Ozkullu S, Nurhayat E. Holt-Oram sendromunda patent duktus arteriozus (bir olgu dolayısıyla). MN Klinik Bilimler 1995;1: 123-4.
4. Brons JT, van der Harten HJ, van Geijn HP, Vladimiroff JW, Niermeijer MF, Lindhout D, Stuart PA, Meijer CJ, Arts NP. Prenatal ultrasonographic diagnosis of radial-ray reduction malformations. Prenat Diagn 1990; 10: 279-88
5. Van Allen MI, Hoyme HE, Jones KL. Vascular pathogenesis of limb defects. I. Radial artery anatomy in radial aplasia. J Pediatr 1982; 101: 832-38
6. Sepulveda W, Treadwell MC, Fisk NM. Prenatal detection of preaxial upper limb reduction in trisomy 18. Obstet Gynecol 1995; 85: 847-50
7. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. Am J Med Genet 1994;49: 175-88