

Fetal Megasis ve Trizomi 18 Birlikteliği: Olgu Sunumu

Ercan Yılmaz, Mustafa Kara, İbrahim Avcı, Tufan Öge

Ağrı Kadın Hastalıkları ve Doğum Hastanesi, Kadın Doğum Kliniği, Ağrı

Özet

Amaç: Kromozomal anomaliler ile birlikteliği sıklıkla izlenen fetal megasist varlığı sunumunu amaçladık.

Olgu: Ağrı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesinde otuzbir yaşında ve gebeliğinin 14. haftasında fetal megasist saptanan bir olgunun 16. gestasyonel haftada yapılan amniosentez sonucu Trizomi 18 olarak saptanması üzerine hastanın gebeliği Ağrı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesinde termine edildi.

Sonuç: Megasist, gebeliğin 10-14.haftasındaki fetal mesane longitudinal çapı 7-15 mm üzerinde olan fetusların %25inde kromozomal defektler saptanmaktadır. Bu defektlerden en sık görülenleri Trisomi 13 ve bizim olgumuzda olduğu gibi trisomi 18'dir. Kromozomal olarak normal olan grupta sonrasında herhangi bir sekel ya da yan etki gelişmeksizin olguların %90'ında spontan düzelme saptanmaktadır. Megasist ve kalın NT nedeniyle amniyosentezde uygulanan ve trizomi 18 tanısı konulan olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar Sözcükler: Fetal megasistis, ultrasonografi, trizomi 18.

Fetal megasistis and trisomy 18 association: Case Report

Objective: We aimed fetal megasistis existence, which is frequently seen together chromosomal anomalies, to discuss a case report.

Case: The pregnancy of a patient who is 31 years old and whose pregnancy is detected fetal megasistis in 14 weeks and detected trisomy 18 by amniocentesis which is made in 16 weeks is terminated in Ağrı Maternity and Children Hospital.

Conclusion: In Fetal Megasistis, it is detected 25 chromosomal defects of fetuses whose fetal bladder longitudinal diameter between 7-15mm. From this defects the most frequently seen are Trisomy 13 and likely in our case Trisomy 18. 90% of the cases recover not to develop any sequela or adverse effects in chromosomally normal group. In this case report, we discussed a case which is cooperated with fetal megasistis and Trisomy 18.

Keywords: Fetal megasistis, ultrasonography, trisomy 18.

Giriş

Gebeliğin 10-14. haftalarında fetal mesane longitudinal çapının > 7 mm olması olarak tanımlanan fetal megasist 1/1500 doğumda görülür. Mesane, mide ile birlikte fetal batin içinde en kolay ve hızlı tanısı konan organdır.¹ Gebeliğin 18-20.haftasındaki rutin anomali taramasın-

da 15-20 dakikalık inceleme sırasında, mesane vakaların hemen hepsinde mutlaka görülmelidir. Normal bir fetus düzenli olarak miksiyon yapar; ama mesane asla tam olarak boşalmaz ve daima bir miktar rezidü idrar içerir.² Fetal megasist iki ana sebeple oluşur. Birincisinde mesanenin dışındaki idrar akımında problem olabi-

lır, bu durum sıklıkla erkeklerde üretranın yanlış gelişiminin bir sonucu olarak meydana gelir.³ Anomalilerin spektrumu komplet üretral atreziden membranöz/prostatik üretra etrafında oluşan üretral valflere kadar değişkenlik gösterir. Kadında mesane obstrüksiyonu genellikle ürogenital sistem gelişimindeki daha kompleks defektlerin bir sonucudur ve kloakal yatak anomalileri olaral isimlendirilir. İkinci grup ise obstrüktif olmayan sebeplere bağlı mesane büyümesidir. Bunlar altta yatan kompleks patolojiler nedeniyle heterojen bir gruptur. Bunlar arasında nöropatik mesane, düz kaslardaki dejenerasyona bağlı olarak ince barsaklarda obstrüksiyon, mikrokolon ve megasist ile giden Megasist mikrokolon intestinal hipoperistaltizm sendromu ve Prune Belly sendromu yer alır.⁴

Olgu

Kliniğimize ilk defa 14. gebelik haftasında başvuran 31 yaşındaki gravida 5, parite 4, yaşayan 4 olan hastanın fizik muayenesinde özellik yoktu. Aile öyküsünde özellik saptanmadı, laboratuvar testleri normaldi. Obstetrik ultrasonografisinde fetal mesane longitudinal çapı 19

mm olup amniyon sıvısı normaldi (Resim 1). NT ölçümü 3.2 mm, CRL: 32.4 mm idi. Ultrasonografide başka bir özellik saptanmadı. Hastanın 16. haftada yapılan ultrason muayenesinde de aynı bulgulara rastlanınca amniosentez yapıldı. Amniosentez sonucu Trisomi 18 çıkan hastanın gebeliği ailesinin de izni alınarak sonlandırıldı. Abortus sonrası aile yakınları otopsi için izin vermedi.

Tartışma

Gebeliğin 10-14. haftalarında fetal mesane longitudinal çapı 7-15 mm arasında olan fetusların %25'inde kromozomal defektler saptanmaktadır. Bu defektlerden en sık görülenleri Trisomi 13 ve bizim olgumuzda olduğu gibi trizomi 18'dir. Kromozomal olarak normal olan grupta sonrasında herhangi bir sekel ya da yan etki gelişmeksizin olguların %90'ı iyileşmektedir. Tersine mesane çapı >15mm olan megasistis vakalarında kromozomal anomali oranı %10'dur ama; bu gruptaki kromozom anomalisi olmayan olgular hemen daima progressif obstrüktif üropati ile birlikte dir.⁵ Megasistin tedavisi altta yatan patolojiye bağlı olarak değişmek-



Resim 1. Fetüsün görünümü.

tedir. Megacistis gabeliğin erken döneminde gelişirse sıklıkla sebep üretral atrezidir ve bu vakalar fatal seyreder. Obstrüksiyonun tam ya da parsiyel oluşu tedaviyi etkiler. Obstrüksiyonun miktarını belirlemede en iyi yöntem amniyon sıvı miktarını ölçmektir. Obstrüksiyon arttıkça amniyon sıvı miktarı azalır. Oligohidramnios vakalarında vesiko-amniotik şant yapılarak mesane boşaltılmalıdır. Bu işlem arka arka 3-4 kez yapılabilir. Böylece oligohidramnios vakalarında gelişmesi muhtemel olan pulmoner hipoplazinin de önüne geçilmiş olur. Amnios mayı miktarı normal olan grupta bekleme tedavisi yapılabilir. Mesane distansiyonunun nöropatik sebeplerini değerlendirmek daha zordur ve bu sebeplerin inutero tedavisinin değeri açık değildir ve bu konuda uzun süreli randomize çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.^{1,6} Megacistis kromozomal anomalili olguların %75'inde ve kromozomal olarak normal olguların da %30'unda artmış NT ile birliktelik gösterir. Fetal megacististeki NT artışının altında yatan mekanizma torasik kompresyon olabilir.⁵ Megacistis 7-15 mm olduğu vakalarda fetal karyotip normal ise anne-babalara vakaların %90'ında megacistis-tin böbrek gelişim ve fonksiyonunda herhangi bir yan etkiye yol açmadan iyileşeceği anlatılmalıdır. Mesane düz kasları ve otonomik innervasyonu 13. haftadan sonra geliştiği için; 13. haftadan önceki gebeliklerde mesane duvarı epitelyum ve kontraktıl element içermeyen bağ

dokusundan oluşur. Bu nedenle bu grup hastaların değerlendirilmesi mesanenin tam olarak geliştiği 14. haftaya bırakılmalıdır.⁵

Sonuç

Fetal Megacististe, gebeliğin 10-14. haftasındaki fetal mesane longitudinal çapı 7-15 mm arasında olan fetusların %25'inde kromozomal defektler saptanmaktadır. Bu defektlerden en sık görülenleri Trisomi 13 ve bizim olgumuzda olduğu gibi trisomi 18'dir. Kromozomal olarak normal olan grupta sonrasında herhangi bir sekel ya da yan etki gelişmeksizin olguların %90'ı iyileşmektedir. Bu olgu sunumunda da fetal megasis ve trizomi 18 saptanan bir olguyu tartıştık.

Kaynaklar

1. McHugo J, Whittle M. Enlarged fetal bladders: aetiology, management and outcome. *Prenat Diagn* 2001; 21: 958-63.
2. Chih-Ping C, Chin Yuan T, Wayseen W. Prenatal diagnosis of cystic bladder distention secondary to obstructive uropathy. *Prenat Diagn* 2000; 20: 260-63.
3. Michael G P, Jacquelyn B, Joseph RW, Angelina C. Enlarged Fetal Bladder: Differential Diagnosis and Outcomes. *J Clin Ultrasound* 2003; 31: 6-14.
4. Sebire NJ, Von Kaisenberg C, Rubio C, Snijders RJ, Nicolaides KH. Fetal megacistis at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 387-90.
5. Liao AW, Sebire NJ, Geerts N, Cicero S, Nicolaides KH. Megacistis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 338-41.