

AĞIR KONJENİTAL KALP DEFECTİ VE EKSTREMİTE ANOMALİLERİ İLE SEYREDEN TRİZOMİ 18 OLGUSU

Ezgi BİLİCEN¹

| GİRİŞ

Trizomi 18 bilinen adıyla Edwards Sendromu; fazladan bir 18. kromozom varlığı ile karakterizedir (1). Trizomi 18' li hastalarda doğum öncesi dönemde başlayan ciddi büyüme geriliği, karakteristik kraniyofasiyal özellikler, çeşitli visseral ve iskelet malformasyonları ve doğum sonrası önemli psikomotor, mental gerilik vardır (2). Trizomi 18 olan vakaların yaklaşık yarısı intrauterin dönemde kaybedilmektedir (3). Sendromdan etkilenmiş olarak doğan bebeklerin ise sadece %5-10' u doğum sonrası bir yıl yaşayabilmektedir (4).

| OLGU SUNUMU

Otuz bir yaşında ikinci gebeliği, bir abortus öyküsü, hipotiroidi ek hastalığı mevcut ve buna bağlı levotiron tedavisi almakta olan, eşi ile akrabalık ilişkisi olmayan gebe hastaya yapılan birinci trimester tarama testi sonucunda Trizomi 18 için 1/50 yüksek risk sonucu verilmiş. Hastaya gebeliğinin 16. haftasında amniyosentez yapılmış. Genetik karyotip sonucu (47, XY,+18) olarak sonuçlanmış. Hastaya bu karyotip sonucu ile gebelik terminasyon seçeneği sunuldu ancak hasta ve eşi gebeliğe devam etmek istediğini belirtti. Hastaya yapılan ultrasonog-

¹ Uzm. Dr., Uşak Eğitim Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, ezgibilicen@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0001-6522-5452



Kardiyak anomaliler arasında; ventriküler septal defekt, atriyal septal defekt, patent duktus arteriosus, büyük arterlerin transpozisyonu, Fallot tetralojisi, aort koarktasyonu, dektrokardi, anormal subklavyen arter, pulmoner stenoz ve bi-küspit aort veya pulmoner kapak bulunur (10, 12).

Bu ortamda ortaya çıkan formları, ventriküler septal defektler, atrioventriküler septal defektler, sol kalp hastalığı ve Fallot tetralojisi en sık görülenler olmak üzere büyük ölçüde değişkenlik göstermektedir. Pratik açıdan bakıldığında neredeyse tüm karmaşık kalp malformasyonlarının trizomi 18 ile ilişkili olabileceği öngörüldüğü gibi tersine kalp malformasyonu olmayıp ekstrakardiyak malformasyonları olan bir fetüste de trizomi 18 tespit edilebilir (12). Trizomi 18’li fetüslerde polihidramnios ve fetal gelişim kısıtlılığının alışılmadık kombinasyonu olabilir (13).

SONUÇ

Trizomi18; ağır fiziksel anomali ve motor – mental gelişim geriliği ile seyreden ölümcül bir genetik hastalıktır. Ultrasonografide görülen anomaliler ile şüphe oluşsa bile kesin tanı prenatal invaziv testler ile konulabilmektedir. Tanı konan fetüslerin ailelerine genetik danışmanlık verilmesi mutlak bir ihtiyaçtır. Doğum kararı alan gebelerin takibi olası intrauterin ölüm açısından dikkatle yapılmalı ve doğum yenidoğan müdahalesinin aksamadan yapılabileceği merkezlerde gerçekleştirilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960 Apr 9;1(7128):787-90. doi: 10.1016/s0140-6736(60)90675-9. PMID: 13819419.
2. Carey JC. 2001. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. In: SB Cassidy, JE Allenson, editors. *Management of genetic syndromes*. 2nd edition. New York: Wiley-Liss. p 417-436.
3. Lakovscek IC, Streubel B, Ulm B. Natural outcome of trisomy 13, trisomy 18, and triploidy after prenatal diagnosis. *Am J Med Genet A*. 2011 Nov;155A(11):2626-33. doi: 10.1002/ajmg.a.34284. Epub 2011 Oct 11. PMID: 21990236.
4. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003 Apr;111(4 Pt 1):777-84. doi: 10.1542/peds.111.4.777. PMID: 12671111.
5. Silva C, Ferreira MC, Saraiva J, Cancelinha C. Trisomy 18-when the diagnosis is compatible with life. *Eur J Pediatr*. 2022 Jul;181(7):2809-2819. doi: 10.1007/s00431-022-04477-w. Epub 2022 May 6. PMID: 35522316.
6. Goel N, Morris JK, Tucker D, de Walle HEK, Bakker MK, Kancherla V, Marengo L, Canfield



- MA, Kallen K, Lelong N, Camelo JL, Stallings EB, Jones AM, Nance A, Huynh MP, Martínez-Fernández ML, Sipek A, Pierini A, Nembhard WN, Goetz D, Rissmann A, Groisman B, Luna-Muñoz L, Szabova E, Lapchenko S, Zarante I, Hurtado-Villa P, Martinez LE, Tagliabue G, Landau D, Gatt M, Dastgiri S, Morgan M. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. *Am J Med Genet A*. 2019 Dec;179(12):2382-2392. doi: 10.1002/ajmg.a.61365. Epub 2019 Sep 30. PMID: 31566869; PMCID: PMC6848757.
7. Lynch L, Berkowitz RL: First trimester growth delay in trisomy 18. *Am J Perinatol* 1989; 6: 237-39
 8. Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis* (Internet). Springer Science and Business Media LLC 2012; 7(1):81.
 9. Barani K, Padmavathy R. Trisomy 18 – a case report. *Int J Pathol* 2013; 15(1):1–4.
 10. Schreinemachers DM, Cross PK, Hook EB. Rates of trisomies 21, 18, 13 and other chromosome abnormalities in about 20 000 prenatal studies compared with estimated rates in live births. *Human genetics* 1982; 61(4):318–24
 11. Rosa RF, Rosa RC, Zen PR, et al. Trisomy 18: a review of clinical, etiological, prognostic and ethical aspects. *Revista Paulista de Pediatria* 2013; 31(1):111–20
 12. Moyano D, Huggon IC, Allan LD. Fetal echocardiography in trisomy 18. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2005 Nov;90(6):F520-2. doi: 10.1136/adc.2004.070342. Epub 2005 May 24. PMID: 15914547; PMCID: PMC1721973.
 13. Nyberg DA, Kramer D, Resta RG, Kapur R, Mahony BS, Luthy DA, Hickok D. Prenatal sonographic findings of trisomy 18: review of 47 cases. *J Ultrasound Med*. 1993 Feb;12(2):103-13. doi: 10.7863/jum.1993.12.2.103. PMID: 8468736.