

Trizomi 13, Patau Syndrome: Bir Olgu Sunumu

Deniz Reçber , Süleyman Özen

Özet:

Trizomi 13' ün görülme sıklığı 10.000 canlı doğumda birdir. Etkilenen bebeklerin yaşam süresi bu kromozom anormalliği nedeniyle kısadır. Eşlik eden semptom ve bulguların oranı ve şiddeti vakadan vakaya değişebilir. Bununla beraber etkilenen yenidoğanın çoğu kafatası ve yüz bölgesi anormalliklerine; kalp, böbrek, mide malformasyonlarına; ve/veya diğer fiziksel anormalliklere sahiptir. Trizomi 13'teki çok sayıda malformasyonların birarada izlendiği nadir bir yenidoğan otopsi olgusunu sunduk.

Anahtar kelimeler: Trizomi 13, holoprozonsefali, omfalosel.

Trizomi 13, sitogenetik olarak ilk defa Patau ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (1). Klinik fenotipi ise Smith tanımlamıştır (2). Trizomi 13 yaklaşık olarak 10.000 canlı doğumda bir görülür (3). Anne yaşındaki artışla birlikte görülme sıklığı artar (4). Trizomi 13 genel olarak spontan abortusla sonuçlanır. Abortus erken gebelikte olabileceği gibi 20. haftaya kadar gecikebilir ya da erken doğum olabilir (5). Trizomi 13'lü 200 canlı doğan infantın izlendiği geniş serili bir çalışmada; %28'inin yaşamın ilk haftasında, %44'ünün ilk ayında , %73'ünün ilk 4 ay içerisinde öldükleri bildirilmiştir (6). Bu bebeklerde en belirgin anormallikler beyne ve yüze ait olanlardır. Holoprozonsefali de beynin ön kısmı ve orta hat yüz yapılarının gelişimi bozulmuştur. En ileri şekli olan siklopide, orta hatta yalnız bir tane göz bulunur. Trizomi 13' de diğer trizomilerde olduğu gibi kalp, sindirim sistemi ve diğer sistemlere ait anormallikler yüksek oranda bulunur (7). Abdominal malformasyonlardan en sık oranda omfalosel görülür (8).

Olgu Sunumu

35 yaşında, son adet tarihine göre 7,5 aylık gebeliği olan anneye yapılan USG'de, fötusta omfalosel ve hidrosefali tespit edildi. Bu tanıla ilave olarak annede ortaya çıkan ablatio plasenta nedeniyle sezeryan ile doğum yaptırıldı. Sezeryan sonrası doğan ölü erkek bebeğe patoloji laboratuvarında tıbbi otopsi yapıldı.

Bebek; 2300 gram ağırlığında, tepe topuk uzunluğu 38 cm, ayak taban uzunluğu 5,5 cm olan erkek bir fetustu. Harici muayenede bebeğin gözlerinin ve burnunun seçilemediği, bu lokalizasyonda 2,5x1,5 cm ölçülerinde deri defektinin olduğu dikkati çekti. Bu bölgenin eksplorasyonunda burun ve gözlerle uyumlu olabilecek rudimente yapıların varlığı izlendi. Deri defektinin 1 cm üstünde 2x1x 0,8 cm ölçülerinde polipoid bir yapı görüldü. Abdominal bölgede göbek üzerinde 5 cm çapında içinde barsaklar bulunan omfalosel ile uyumlu kistik bir yapı dikkati çekti (Resim 1-2). Boşlukların incelenmesinde kafatası boşluğunun sıvı ile dolu olduğu , tek lob halindeki beynin küçülmüş olduğu izlendi. Beyin kesitlerinde içi sıvıyla dolu tek ve büyük genişlemiş ventrikül varlığı dikkati çekti. Diğer boşluklar içerisinde özellik görülmedi .

Tartışma

Trizomi 13, yaklaşık olarak 10.000 canlı doğumda bir görülür (3). Trizomi 21' deki kadar belirgin olmasa da anne yaşının ilerlemesi ile trizomi 13 insidansı arasında bir bağıntı olduğu bilinmektedir (4). Olgudaki anne yaşı 35 olup, literatür ile uyumlu olarak trizomi 13 ile ileri anne yaşı arasındaki ilişkiyi ortaya koyar. Orta hat defektleri denilen premaksiller agenezi, sebosefali, etnosefali, siklopi, holoprozonsefali trizomi 13'ün klasik fenotipik anomalileridir. Diğer klasik eksternal fenotip anomalileri mikrognați, malforme kulaklar, polidaktili, skalpın açık deri lezyonları (aplazi kutis konjenita), omfalosel, genital malformasyonlardır (7). Bu olguda; holoprozonsefali, siklopi, aplazi kutis konjenita, omfalosel ile beraber hidrosefali gözlenmiştir. Hidrosefali trizomi 13'de daha önceden de tanımlanmıştır (4). Trizomi 13'ün klasik fenotipik anomalileri ile olguda gözlenen

*XVI. Ulusal Patoloji Kongresinde (29-31 Mayıs 2003, Konya) poster bildiri olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi: Dr. Deniz Reçber
Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD
Maraş Caddesi Araştırma Hastanesi
65300 VAN



Resim 1. Patau sendromlu fötusun görünümü.

anomaliler karşılaştırıldığında karyotip değerlendirmesi olmaksızın bu olgunun trizomi 13 olabileceği kanısına varılmıştır.

Trisomy 13, Patau Sendromu: A Case Report

Abstract:

Trisomy 13 occurs with a frequency of about 1 in 10,000 livebirth. The lifespan of babies affected by this chromosome abnormality is shortened.

Associated symptoms and findings may vary in range and severity from case to case. However, many affected newborns have abnormalities of skull and facial region; cardiac, renal, gastric malformations; and/or other physical abnormalities. A rare case report of newborn with multiple malformations associated at trisomy 13 is presented.

Key words: Trisomy 13, holoprosencephali, omphalosele.

Kaynaklar

1. Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP: Multiple congenital anomaly caused by an extra chromosome. Lancet 1:790,1960.
2. Smith DW: Recognizable patterns of human malformations. 2nd Edition, Philadelphia, WB Saunders, 1976.
3. Eubanks SR, Kuller JA, Amjadi D, Powell CM: Prenatal diagnosis of mosaic trisomy 13: A case report. Prenatal Diagnosis, 18 (9):971-974, 1998.
4. Misanovic V, Jonuzi F, Biscevic E, Uzicanin S, Vegar S: The Patau syndrome. Med Arh, 56(3 Suppl 1):42-43, 2002.
5. [Brewer CM, Holloway SH, Stone DH, Carothers AD, FitzPatrick DR](#): Survival in trisomy 13 and trisomy 18 cases ascertained from population based registers. J Med Genet, 39(9):54, 2002.
6. Warkany J, Passarge E, Smith LD: Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. Am J Dis Child, 112:502,1966.

7. Fuloria M: The newborn examination I: Emergencies and common abnormalities involving the skin, head, neck, chest and respiratory and cardiovascular systems. American Family Physician, 65(1):61-68, 2002.
8. Rygl M, Kalousova J, Pycha K, Styblova J, Snidauf J: Current results in treatment of omphalocele and gastroschisis. Ceska Gynecol, 69(1):55-59, 2004.