

18 TRIZOMİ

(Edwards Sendromu, E Trizomi)

Dr. Kâmil TANYERİ(x)

ÖZET

Kliniğimizde tesbit ettiğimiz bir 18 trizomi vakası takdim edildi. Sendromun etiyojisi üzerinde duruldu. Beraber görülen multipl anomaliler ve ilgili literatür gözden geçirildi.

Giriş :

18 trizomi ilk defa 1960 yılında Edwards ve ark. tarafından tanımlanan, düşük ağırlık, ileri derecede mental ve psikomotor gerilik, çıkıntılı oksiput, elde ikinci parmağın üçüncü parmak üzerine binmesi, küçük çene, düşük kulak, düz ve geniş burun gibi anomalilerle beraber giden otozomal bir bozukluktur (1-6). E grubunda ekstra bir kromozom bulunduğundan E trizomi olarak da bilinir. Yeni doğanlarda 100.000 de 0.3 nisbetinde görülür. Down sendromunda olduğu gibi yaşlı

annelerin çocukları arasında daha sıktır. Kızlarda erkeklere oranla üç kere daha fazladır. Doğum ağırlığı düşük, ortalama 2250 gramdır. Şimdiye kadar 18 trizomi ile beraber bulunan en az 130 değişik konjenital anomali tesbit edilmiştir. Yaşama süresi erkeklerde iki hafta, kızlarda ise 19 hafta kadardır.

Bu yazıda Kliniğimizde tesbit ettiğimiz ve otopsiyi tetkik etme imkânı bulduğumuz bir 18 trizomi vakası takdim edilecektir.

Vaka Takdimi :

N.Ö. (Protokol 329/72). Hikâyesinden 38 haftalık bir hamileliği takiben dünyaya geldiği, babasının (40 yaşında) ve bir erkek kardeşinin(13

yaşında) sağ ve sıhhatle oldukları, annesinin (40 yaşında) daha evvel yalnız bir doğum yaptığı, kendi arzusu ile 10 defa kürtaj olduğu, hamilelik süre-

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Doçenti.

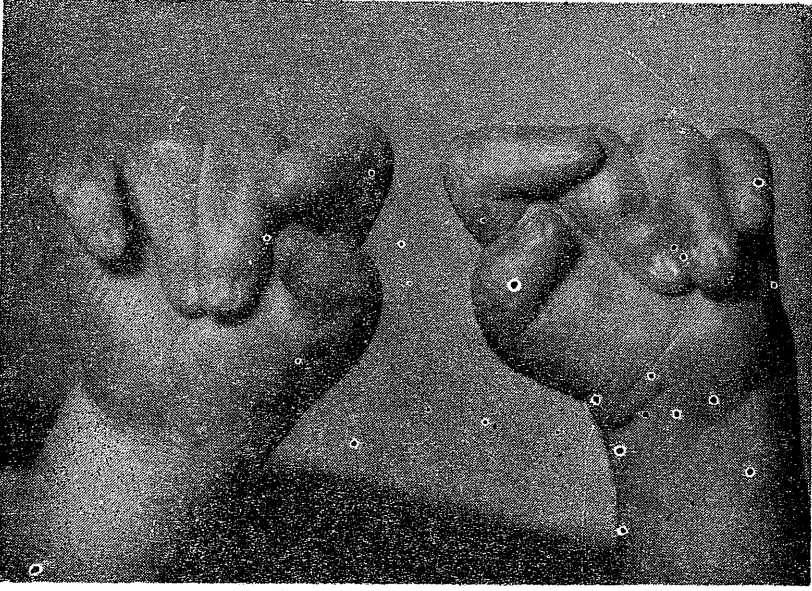
Şince röntgen ışını almadığı, ateş, hipertansiyon ve vajinal kanama tarif etmediği öğrenildi.

Doğumda hidramniyos, plasentada dekolman tesbit edildi. Fizik muayenede ağırlık 2250 gr., boy 35 cm. idi. Oksiput çıkıntılıydı. Çene ve ağız küçük, damak yüksek, burun düz ve genişti. Kulaklar küçük ve düşük, boyun kısa ve yele boyun şeklinde (webbed neck) idi. Göğüs düz ve geniş, sternum kısa idi. İki meme arası mesafe normalden fazlaydı. Elde ikinci parmak üçüncü parmak üzerine binmiş vaziyetteydi, fleksiyon kontraktürü mevcuttu. Testisler skrotuma inmemişti. Sağ ayakta pes ekinovarus konjenitus mevcuttu, sol ayak normaldi (Resim 1,2,3).

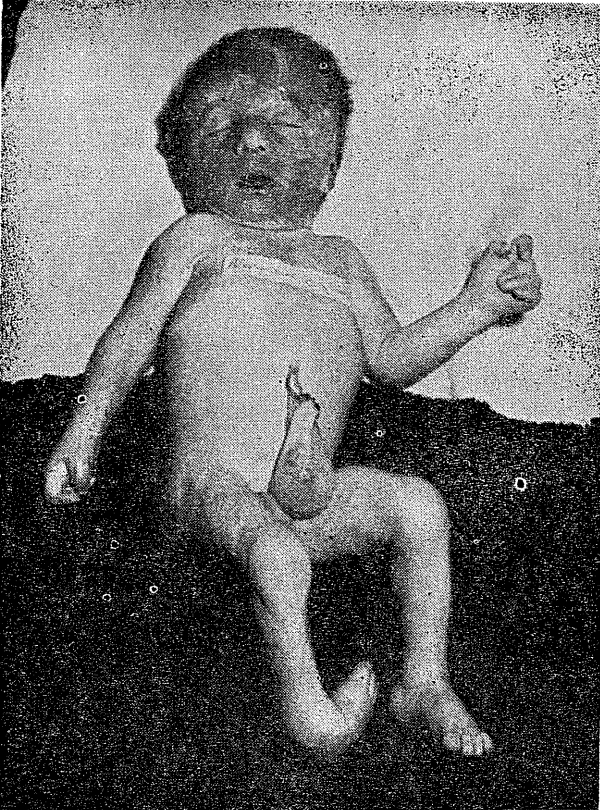
Çocuk doğumda siyanotikti. İki dakika sonra ağladı. Apne nöbetlerine giriyordu. Sık sık aspire edildi ve oksijen verildi. Kalp yetmezliği bulguları tespit edildiğinden dijitallendi. Genel durumu düzelmedi, aynı gün vefat etti. Otopside, mikrognatia, düşük ve malforme kulak, elde ikinci parmağın üçüncü parmak üzerine binmesi, parmaklarda fleksiyon kontraktürü dışında beşinci parmakta tırnak hipoplazisi, kısa sternum, kriptorşidizm, ventriküler septal defekt, patent duktus arteriozus, oriküler septal defekt, at nalı böbrek (Resim 4), adrenal hipoplazi, pilor stenozu gibi konjenital anomaliler tesbit edildi.



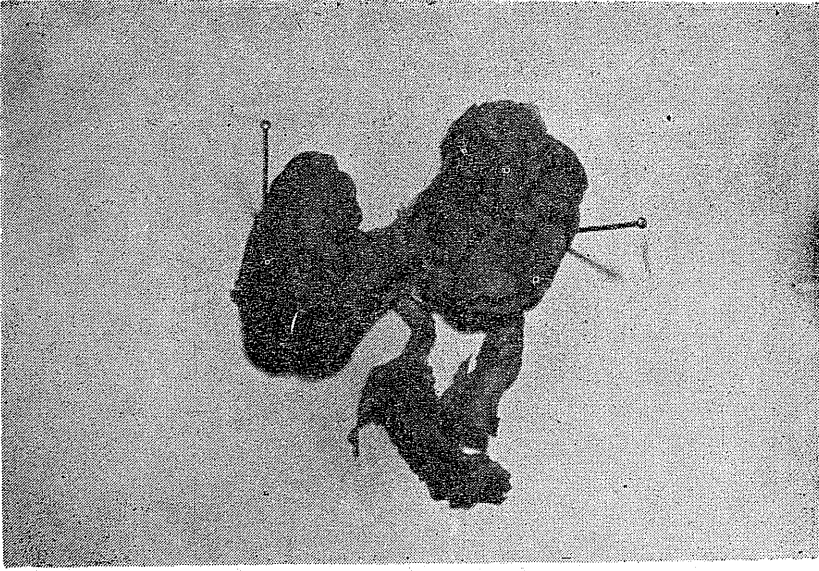
Resim: 1- Hastada tipik yüz görünümü. Küçük çene, düşük ve malforme kulak, çıkıntılı oksiput ve kısa boyun.



Resim: 2- Hastada el parmaklarında fleksiyon kontraktürü ve ikinci parmağın üçüncü parmak üzerine binmesi.



Resim: 3- Hastada kısa ve geniş göğüs, düz ve kasık burun ile ayaktaki karakteristik deformiteler.



Resim: 4- Hastada at nalı böbrek.

Tartışma :

Hastamızda çıkıntılı oksiput, düşük ve malforme kulak, yüksek damak, küçük çene, düz ve geniş burun, kısa sternum, el ve ayaklardaki belirtiler ile kriptorşidizm gibi tipik 18 trizomi bulguları mevcuttu (Resim 1,2,3). Çocuk doğumda siyanotikti, teneffüsü muntazam değildi. Kalp yetmezliği nedeni ile doğduğunun ilk günü vefat etti. 18 trizomili çocuklarda doğum ağırlığı düşüktür. Yenidoğan devresinde çoğu kere apne nöbetleri görülür ve ressusitasyon icap edebilir. Emme zayıftır, nazogastrik tüple beslemek gerekir.

Vakamızda tesbit ettiğimiz gibi 18 trizomide değişik konjenital anomaliler beraber bulunur. Bunlar arasında çıkıntılı oksiput, küçük çene, düşük ve malforme kulak, hipertoni, parmaklarda fleksiyon kontraktürü, erkeklerde kriptorşidizm hemen hemen

her vakada mevcuttur. Ventriküler septal defekt, patent duktus arteriozus, arteriyal septal defekt, büyük arterlerin transpozisyonu ve koarktasyon gibi konjenital kalp anomaliler (% 90), düz ve geniş göğüs, kısa sternum (% 85), çıkıntılı kalkaneus (% 75), birleşik (at nalı) böbrek, çift renal pelvis (% 60), Meckel divertikülü (% 40), evantrasyon ve diyafragma incelmeleri (% 40), meningomiyelose (% 10) sık rastlanan diğer anomalilerdir.

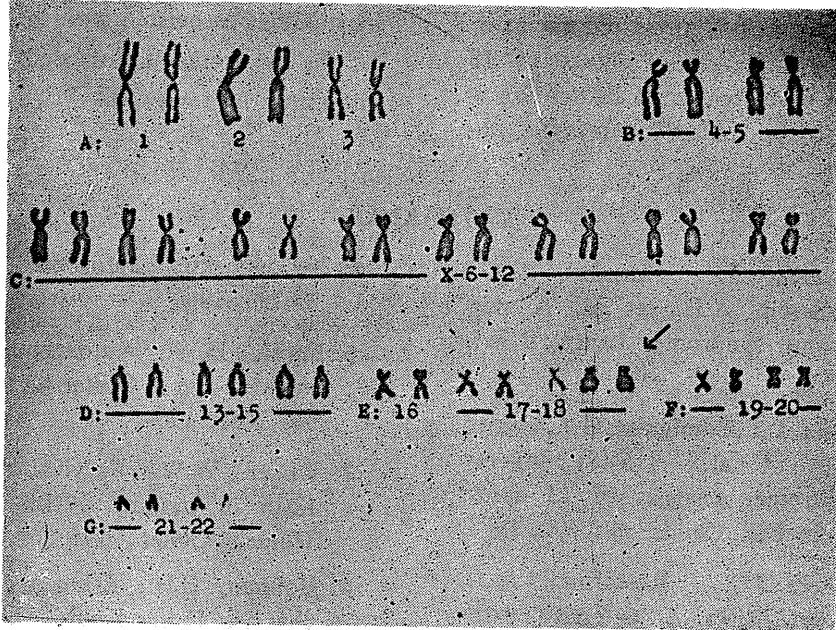
Ekstremitelerde, özellikle ellerde tipik bulgular vardır. Eldeki bulgular birçok yazarlar tarafından 18 trizomi için spesifik kabul edilir. Parmaklar fleksiyondadır, ikinci parmak üçüncü parmak üzerine binmiştir. Ayak parmakları kısa ve kalındır, sindaktili, baş parmakta dorsofleksiyon, ekino-varus talipes, kalkaneovalgus, beşik ayağı (rocker bottom) görünümündeki

ayak ile kemiklerde ageneziye rastlanabilir. Kaburgalar ince ve düzdür. Pelvis küçüktür, ilyak kemikler öne doğru rotasyon gösterir. Asetabulum tavanı sığdır ve obliktir. Konjenital kalça çıkığı mevcuttur. Kalça Down sendromundakinin aksine antimon-goloid görünümündedir (12).

18 trizomide total kromozom sayısı 46 yerine 47, E grubundaki kromozom sayısı 6 yerine 7 tanedir. Başlangıçta Edwards tarafından ekstra kromozomun

17 numarada olduğu düşünülmüştü(1). Son yıllarda kromozomlardaki DNA sentezi örneklerine bakılarak vakaların hemen hemen hepsinde ekstra kromozomun 18 pozisyonunda olduğu gösterilmiştir(13).

Down sendromu ve 13-15 trizomide olduğu gibi etiyolojide genellikle meiosis safhasında kromozomlardaki ayrılma hatası (non-disjunction) rol oynar(Resim 5).



Resim: 5- 18 Trizomili bir hastada karyo tipi.

18 trizomili çocuklarda yaşama süresi mevcut konjenital anomalilerin cinsi ile ilgilidir, genellikle kısadır. Örneğin vakaların % 30 u ilk ay içinde ve % 50 si ilk iki ay içerisinde ölür. Ancak % 10'u bir yaşına kadar yaşar. Yaşayan vakalarda ileri derecede zekâ geriliği vardır(7). İyi bir beslenmeye

rağmen intrauterin devrede olduğu kadar postnatal devrede de gelişme geriliği göze çarpar (8,9) . On yıl kadar yaşayan ender vakalar yayınlanmışsa da (10,11), ortalama yaşama süresi 90 gündür. Erkeklerde hayat süresi kızlara göre belirgin derecede kısadır. Muhtemelen bu nedenle, yaşayanlar

arasında 18 trizomiye kızlarda daha fazla rastlanmaktadır(12).

18 trizomili ailelerde ikinci bir 18 trizominin görülme şansı eğer translokasyon yoksa normal ailelerdekinden farklı değildir. Fakat çocukta translokasyon mevcutsa anne ve babada da kromozom çalışması yapılmalıdır. Eğer balanse translokasyon tesbit edilirse

18 trizominin tekrarlama şansı yüksektir. Bununla beraber 18 trizomilerin büyük bir kısmı embriyonik veya fetal hayatta öldüklerinden veya spontan abortuslar görüldüğünden canlı doğumlarda risk % 1 in altındadır. 18 trizomililerde ve kardeşlerinde XXX sendromu, XXY sendromu ve diğer bazı kromozomal anomaler de beraber bulunabilir.

SUMMARY

18 TRISOMY

The clinical features and the major necropsy findings in a case of 18 trisomy were presented. Attention is drawn to the multiple congenital ab-

normalities associated with it. Etiology of the syndrome is discussed and the literature is reviewed.

KAYNAKLAR

1. Edwards, J.P., Harnden, D.G., Cameron, A.H., et al: A new trisomy syndrome. *Lancet*, 1:787, 1960.
2. Butler, L.J., Snodgrass, G.J., France N.E. et al.: (16-18) trisomy syndrome: Analysis of 13 cases. *Arch. Dis. Child.*, 40: 600, 1965.
3. Miller, J.Q., Rostafinki, M.J., Hyde, M.S.: A defective extra chromosome associated with clinical 17-18 trisomy syndrome. *Pediatrics*, 36: 135, 1965.
4. Punnett, H.H., Pinsky, L., DiGeorge, A.M., et al: Familial reciprocal C/18 translocation. *Amer. J. Human Genet.*, 18: 572, 1956.
5. Patau, K., Smith, D.W., Therman, E., Inhorn, S.L., Wagnes, H.P.: Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *Lancet*, 1: 790, 1960.
6. Smith, D.W.: Autosomal abnormalities. *Am. J. Obstet. and Gynec.*, 90: 1055, 1964.
7. Weber, W.W.: Survival and sex ratio in trisomy 17-18. *Am. J. Human Genet.*, 19: 369, 1967.
8. Holman, E.H., Erkman, B., Zacharias, D.L., Koch, H.F.: The 18 trisomy syndrome, two new clinical variants. *New Eng. J. Med.*, 268: 982, 1963.
9. Zelweger, H., Beck, K., Hawtrey, C.E.: Trisomy 18. *Arch. Int. Med.*, 113: 598, 1964.
10. Smith, D.W., Patau, K., Therman, E., Inhorn, S.L.: The no. 18 trisomy syndrome. *Journal Pediatrics*, 60:513, 1962.

11. Weber, W.W., Mamunes, P., Day, R., Muller, P.: Trisomy 17-18 (E): Studies in long term survival with report of two autopsied cases. *Pediatrics*, 34: 533, 1964.
12. Weber, W.W.: Survival and the sex ration in trisomy 17-18 *Am. J. Human Genet.*, 19: 369, 1967.
13. Townes, P.L., Kreuther, K.A., Dreutner, A., Manny, J.: Observations on the pathology of the trisomy 17-18 syndrome. *Journal Pediatrics*, 62: 703, 1963.