

DOWN SENDROMU TRIZOMİ 21
(Bir olgu nedeniyle)

Dr. Sinan SÖNMEZ *
Dr. Oya KAYA**
Dr. Yasemin SÖNMEZ**

ÖZET :

Bu yazıda Down sendromunun tipik bulgularını gösteren 2 aylık bir erkek bebeğin sitogenetik ve fizik bulgularının demonstratif olması nedeniyle tartışılmasını istedik.

GİRİŞ :

Mongolizm, Down sendromu veya Trizomi 21 adlarıyla bilinen hastalık ilk kez 1866 yılında John Langden Down tarafından tarif edilmiştir. Hastalığa özgü kromozomal patoloji ise 1959 yılında Lejeune ve arkadaşları tarafından gösterilmiştir (1).

Görülme sıklığı canlı doğumlarda 1/500 ile 1/700 arasında değişmektedir. Anne yaşı büyüdükçe bu oran artmaktadır. Anne yaşı 45 olduğunda oran 1/50'ye kadar çıkabilmektedir (1). Ayrıca coğrafi olarak da dünyanın değişik bölgelerinde bu oranlarda ufak değişimler görülmektedir (2). İnsidans fetusda daha yüksektir, fakat bunların % 60'dan fazlası abortusla sonuçlanır (3,9).

Hastalığa ait genel semptomlar:

Fizik Muayene Bulguları:

En tipik bulgular; hipotiroidi, brakisefali, fontanel ve sütürlerde geç kapanma, hipertelorizm, yuvarlak yüz, yukarı doğru çekik palpebral aralıklar ve epikantüs, irisde Brushfield lekeleri, burun kökünde basıklık, küçük ve kıvrık kalaklar, skrotal dil, kısa ve geniş boyun, gevşek boyun derisi, konjenital kalp malformasyonları (özellikle endokardiyal yastık defekti) ve duodenal atrezidir. Ayrıca bu hastaların lösemi eğilimleri artmıştır ve IQ'ları 50'den düşüktür. Katarakt, epilepsi, atlanto-aksiyel instabilite daha nadir görülen klinik bulgulardır (1,3,4,5,6,7,8).

* A.Ü. Tıp Fak. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı Arş. Gör.

** A.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar Anabilim Dalı Arş. Gör.

Dermatoglifik:

Elde, 5. falanksta iki yerine tek fleksiyon çizgisi, avuç içinde Simian çizgisi ve distal aksiyal triradyus (t"), parmak izlerinde artmış ulnar ilmek örneği bulunur. Ayakta, 1. ve 2. parmaklar arasında açıklık, ayak tabanında halluks ve 2. parmak aralığında longitudinal bir çizginin olması en sık görülen özelliklerdir (3,4,5,6,7,8).

Sitogenetik:

Vakaların % 95'inde kromozomal formül, 47, XX,+21 veya 47,XY+21 (trizomi 21: 21. kromozom iki yerine üç adet) dir. Patolojinin nedeni çoğunlukla 1. bazen de 2. meiyotik, bölünmedeki nondisjunktiona bağlıdır. Fazla olan 21. kromozomun % 80 anneden, % 20 babadan geldiği belirtilmektedir (3). Bu kromozoman translokasyona da katıldığı rapor edilmektedir. Translokasyona katılan bant 21q22.1 bantıdır. Bu bulgu adı geçen bantın yukarıda anlatılan fenotipten sorumlu olduğunu düşündürmektedir. Ayrıca 46 kromozomlu ve dengeli translokasyona sahip hastalarda yapılan biyokimyasal analizlerde superoksidge dismutase-I (SOD-I) adlı enzimin aktivitesinin % 50 oranında arttığı bulunmuştur. Daha sonra yapılan DNA sekans analizlerinde bu enzimin 21. kromozomdaki 21q22.1 bantı tarafından kodlandığı anlaşılmıştır (4). 46 kromozomlu ve Down fenotipli hastalarda SOD-I aktivitesinin ölçümü tanı koymayı kolaylaştırabilir. Geri kalan % 1 vakada ise mozaizm görülmektedir. Mozaik vakaların fenotipik bulguları daha hafif olmaktadır.

VAKA :

Hasta 2 aylık, erkek bebek;

Şikayeti; nefes almada zorluk, ağlamakla ve meme emerken morarma.

Hikayesi; yukarıdaki şikayetlerle A.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları kliniğine başvurduğu, tetkik ve tedavi amacıyla yatırıldığı öğrenildi.

Öz ve Soy geçmişi:

Annenin gebeliği boyunca herhangi bir hastalık ve kaza geçirmediği, ilaç almadığı, ameliyat ve X-ışınına maruz kalmadığı saptandı. Doğumun zamanında, doğal yolla ve hastanede gerçekleştiği belirtildi. Fakat doğumdan sonra canlanmakta güçlük çeken hastanın morarmasının olduğu ve oksijen verildiği öğrenildi. Verem aşısının doğuşta yapıldığı ve doğduğundan beri anne sütü aldığı belirtildi.

Ailenin ilk çocuğu olan hastanın anne yaşının 18, baba yaşının 20 olduğu, anne ve baba arasında akrabalık olmadığı, ailede kalıtsal ve kronik bir hastalık bulunmadığı tespit edildi.

Fizik Muayene:

Genel durumu bozuk, Őuuru aŐık, perioral siyanoz saptanan hastanın ateŐi 37°C., nabzı 144/dakika, solunum sayısı 56/dakika olarak tespit edildi. AĐırlıĐı 3000 gr., boyu 50 cm., baŐ ևevresi 32.5 cm. ve g6ĐĐs ևevresi 32.5 cm. olarak 6lçĐldĐ.

G6zler ևekik ve hipertelorik, burun k6kĐ basık ve burun kĐçĐk, kulaklar dĐŐĐk, perioral mukoza siyanotik, dil bĐyĐk, boyun kısa ve derisi gevŐek, g6ĐĐste interkostal retraksiyonlar mevcut ve dinlemekle akciĐerlerde yaygın kre-pitan raller duyuldu. Kalbin oskĐltasyonunda ise apekte 3/6 Őiddetinde sistolik ūfĐrĐm tespit edildi. Ūrogenital b6lgede diaper dermatit g6zlendi.

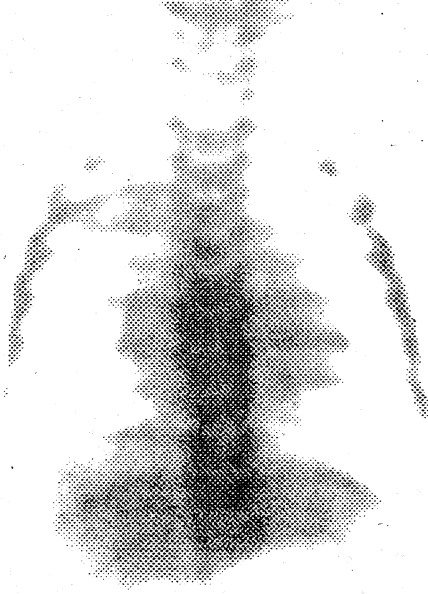
Ūst ekstremitede her iki avuŐta Simian ևizgisi ve parmak izlerinde 6 adet ulnar ilmek 6rneĐi saptandı. Alt ekstremitede 1. ve 2. parmaklar arasındaki aŐıklıĐın normalden fazla olduĐu bulundu (Őekil 1).



(Őekil- 1:)

LABORATUVAR :

Biyokimyasal ve hematolojik veriler normal. Radyolojik olarak telcradyografide kardiyotorasik oranda artma, kalp ekografisinde ise foramen ovale açıklığı (ASD) tespit edildi (Şekil-2).

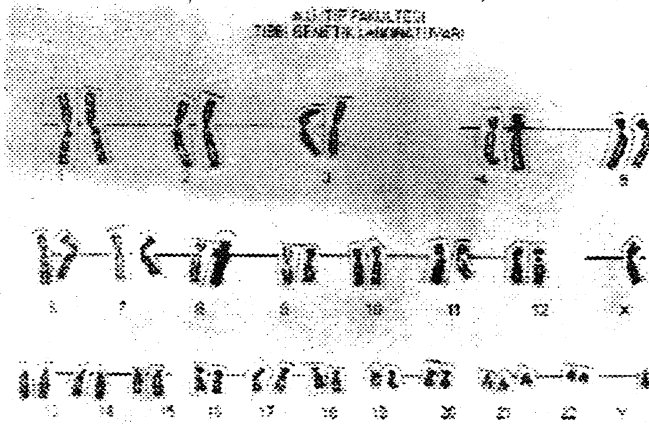


(Şekil-2:)

Sitogenetik laboratuvarında yapılan kromozom analizinde, sayılan 42 plaktan 40'ında kromozom sayısının 47 olduğu tespit edildi. Bir plakta ise 92 kromozom sayıldı (4n). 47 kromozomlu plakların fotoğrafları çekilip karyotipleri yapıldığında 21. kromozomun üç adet olduğu görüldü. Kromozom formülü 47,XY,+21 olarak saptandı. (Şekil-3,4).



(Şekil- 3.)



(Şekil- 4.)

SONUÇ :

Bu vakada Down sendromunun tipik özelliklerine sahip olan hastanın anne yaşının oldukça küçük olması (18) nadir görülen bir durumdur. Atriyal septal defekt de saptanan hastanın sitogenetik laboratuvarında yaptığımız karyotiplerinde, trizomi 21 (Down sendromu) teşhisi konuldu. Bu tip hastalarda tanının küçük yaşlarda konulması ile özel eğitim ve rehabilitasyona tabi tutularak fizik ve mental geriliğin kısmen telafisinin mümkün olacağını düşünmekteyiz.

SUMMARY :

DOWN SYNDROME-TRISOMY 21 (A Case Report)

In this report we discuss a case of 2 month old male baby expressing all the characteristic features of Down syndrome. Chromosomal formulae was determined to be 47,XY,+21.

KAYNAKLAR :

- 1- Başaran , N. Tıbbi Genetik . 4. baskı. 1986 Bilim Teknik Yayınevi. İstanbul
- 2- Kallen, B., Knudsen, L.B. Effects of maternal age distribution and prenatal diagnosis on the population rates of Down syndrome-a comparative study of nineteen populations. Hereditas. 110: 55-60. 1989.
- 3- Connor, J. M., Ferguson-Smith, M.A. essential Medical Genetics. 2nd ed., 1987 Blackwell Scientific Publications. Oxford.
- 4- de Grouchy. J. and Turleau, C. Autosomal disorders. in Emery. A. E.H., Rimoin, D.L. (eds). Principles and Practice of Medical Genetics, Vol. 1. 2nd ed. Churchill Livingstone. New York. 1990.
- 5- Thompson, J.S., Thompson. M. W. Genetics in Medicine 4th ed. 1986 W.B. Saunders Company. Philadelphia.
- 6- Levitan, M. Textbook of Human Genetics. 3rd ed. Oxford University Press. New York, Oxford. 1987.
- 7- Behrman, R.E., Vaughan, V.C. Nelson Textbook of Pediatrics. 13th ed. 1987 W. B. Saunders Company. Philadelphia, London, Toronto Montreal, Sydney, Tokyo.
- 8- Taysi, K., Say, B. Tıbbi Genetik 1975 Hacettepe Yayınları. Ankara.