



Kocaeli Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Neonatoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

13 Şubat 2019
Dr. Reşat Gürpınar



Şikayet:Solunum sıkıntısı ve multipl konjenital anomali

Hikaye:G3P3Y3D0, 38 yaşındaki anneden, 37+4 gestasyonel haftada, APGAR 6/7, 1960gr kız bebek NSVY ile doğdu.Solunum sıkıntısı nedeni ile nasal kanül aracılığı ile oksijen desteği altında servisimize yatırıldı.

Prenatal: Düzenli takipli

Soygeçmiş:Anne 38 yaşında,sağlıklı

Baba 37 yaşında,sağlıklı

Akrabalık yok

6 ve 3 yaşlarında iki erkek çocuk,sağlıklı

Fizik Muayene:

- 1960 gr (10-25p), boy 42cm (<3p),baş çevresi 30cm (<3p)
- Aplasia cutis(saçlı deri yokluğu), sağa eğimli tortikollis,
- Düşük kulak,basık burun kökü, yarık damak dudak,
- Bilateral ellerde simian çizgisi ile 2. ve 3. parmakların avuç içine sıkıca dönük olduğu, 5. ve 1. parmağın ise onları çaprazladığı yumruk hali,
- Ayak parmaklarında ise 2. ve 3. parmağın birbirini çaprazladığı ve rocker-bottom feet bulgusu saptandı.

Laboratuvar: Hemogram, kan elektrolit, karaciğer enzimleri, kan şekeri, üre, kreatinin, bilirübin değerleri normal aralıklarda görüldü.

Görüntüleme: Karın ultrasonografi (USG) normal olarak görülürken, Elektrokardiyogram (EKO) ile Fallot tetralojisi, iki yönlü geniş ASD ile 3.5mm patent duktus arteriosus (PDA), biventriküler hipertrofi, AV kapaklarda nodularite ile aort ve pulmoner kapaklarda doming olduğu gösterildi.

Klinik seyir: İlk yatışında nCPAP desteğine alındı. OGS ile tamamen enteral beslenmeye başlandı. Sırası ile PN 2. günde hood desteğini, 3. günde ise oda havası ile solunumu tolere etti. PN 4. gününde, oda havasında, tamamen enteral beslenir şekilde, 1940gr olarak taburcu edildi.









MUHTEMEL
TANILAR?

TRIZOMI 13 (PATAU SENDROMU)

Dr. Reşat Gürpınar
Yenidoğan Yoğun Bakım

Sunum Planı

- 1- TANIM
- 2- SIKLIK (NEDEN SUNUYORUZ)
- 3- GENEL BİLGİLER
- 4- KLİNİK ÖZELLİKLER
- 5- OLGU SUNUMLARI
- 6- SONUÇ VE TARTIŞMA

Öğrenim Amaçları

- Patau Sendromu hakkında bir derleme yapmış ve bizim hastalarımızı sunmuş olmanın yanı sıra,

daha önce Patau sendromlu çocukları olmuş aileye bilgi verirken ve/veya servislerde bu hastaları takip ederken;

1-Yaşam şansı ve oranları ne kadardır?

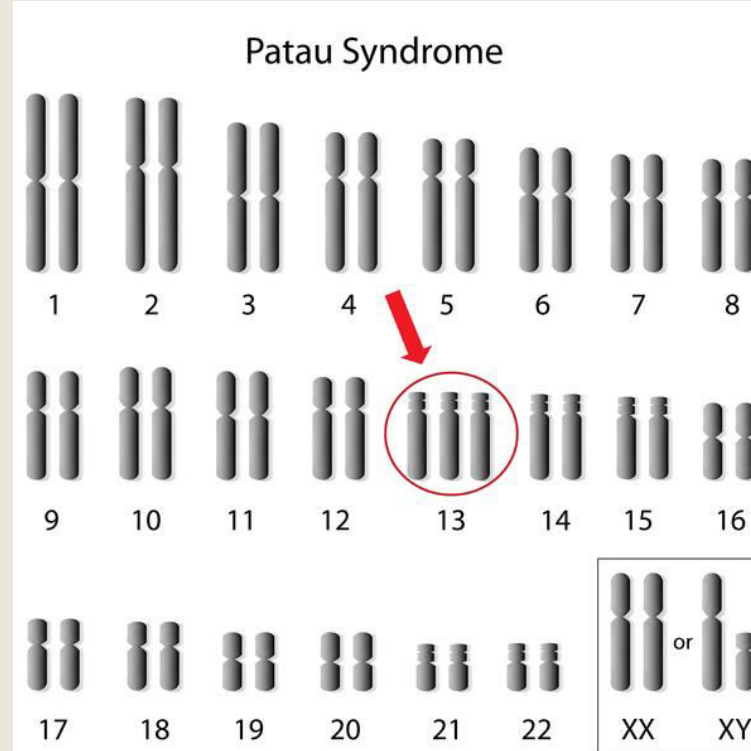
2-İleri anne yaşı bir etken midir?

3-Hastalık tekrarlar mı?

gibi sorulara cevap verebiliyor olmaktır.

1-TANIM

- Trizomi 13, hücrelerin DNA diziliminde yer alan **kromozom 13** ün tamamının veya bir kısmının 3 tekrar halinde bulunması ile oluşan ender görülen kromozomal hastalıktır. Hastalığa sıklıkla (%85) klasik trizomi 47, XX +13'ün yanı sıra daha nadir olarak sırasıyla translokasyon (%10), yapısal değişiklikler ve mozaicism (%5) gibi diğer kromozomal düzensizliklerde neden olmaktadır.



2-SIKLIK

- Amerika verilerine göre 12,000 *canlı doğumda* bir görülmektedir.

Yurdakök Pediatri (2017)



Tablo 10.19 • Yenidoğanda İzlenen Kromozomal Anomalilerin İnsidansları

Anomali	İnsidans (10.000 Doğumda)
Trizomi 13	2
Trizomi 18	3
Trizomi 21	15
45,X	1-2
47,XXX	10
47,XXY	10
47,XYY	10
Dengeli yapılanmalar	30
Dengesiz yapılanmalar	10
Toplam	90

- Spotan abortuslarda bu oran çok daha fazladır.(yaklaşık 100 kat daha sık)
- Bizim hastanemizde 2011-2018 yılları arasındaki 8 yılda 8400 canlı doğum gerçekleşmiş, 3 tanesi genetik doğrulanmış Trizomi 13 hastası tespit edilmiştir. (3,57/10,000)

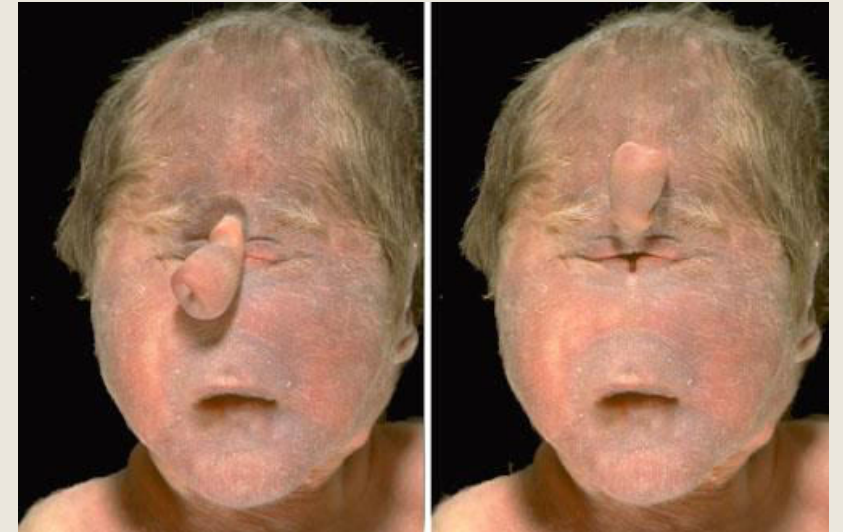
3- Genel Bilgiler

- **Patau sendromu** klinik triadı; **mikrooftalmi, yarık dudak/damak, polidaktili** olarak tariflenmiştir. Sendromda görülen diğer özellikler; **santral sinir sistemi anomalileri** (holoprozensefali), **kardiak anomaliler**, **orta hat defektleri** (omfalosel, tek umblikal arter), **ürogenital sistem anomalileri**, **skalpin açık deri lezyonları** (konjenital kutis aplazisi), **gelişme geriliği**dir.
- Patau sendromu tanılı 172 hastanın değerlendirildiği çalışmada ölüm oranı; **ilk bir haftada %28, bir ayda %44, bir yılda %86** olarak bildirilmiştir (1). Bir yaşını geçmiş olan hasta sayısı, oldukça azdır (2).
- Patau, Down ve Edward sendromu için **ilerlemiş anne yaşı, risk faktörüdür**. 35 yaş üzeri ileri anne yaşı sayılmaktadır. (İstatistiksel olarak 35 yaş üzeri annelerde daha fazla komplikasyon görülmesinden dolayı, bu yaş sınır kabul edilmiştir.)
- Translokasyon ve mozaik tipi trizomik olgularda anne ya da baba taşıyıcı olabilir ve sonraki çocukları hastalık riski taşıyabilir. Anne veya baba taşıyıcı değilse, **tekrarlama riski %1'den daha azdır**.

4-Klinik Özellikler

- Trizomi 13'de hemen tüm organ sistemleri etkilenebilir. Ancak karakteristik bulgusu holoprozensefalidir. Olguların yaklaşık üçte ikisinde holoprozensefali görülür.
- Holoprozensefaliye; mikrosefali, hipotelorizm ve tek burun deliğinden, probozise kadar değişen çeşitli burun anomalileri eşlik edebilir.
- Trizomi 13'lü bebeklerde kardiyak defektler %90 oranında görülür. Nöral tüp defektleri, mikroftalmi, yarık damak dudak, omfalosel, kistik renal displazi, polidaktili, rocker-bottom feet (biflik ayak) belirtisi trizomi 13'ü düşündüren bulgulardır.

Probozis örnek:



5-OLGU SUNUMLARI

Olgu 1/3: Bebek amlica

33+2 GH'de C/S ile ağırlık olarak 1660 gr (10-25p), boy 42cm cm (10-25p),baş çevresi 29cm (10-25p) doğan erkek hasta, solunum sıkıntısı ve prematürite nedeni ile servisimize yatırıldı. Prenatal öyküsünde oligohidroamniyos ve IUGR olan hastanın, **41** yaşındaki anne ve 50 yaşındaki babası arasında akrabalık yoktu. Ailenin ikinci çocuğı olan hastanın fizik muayenesinde; cutis aplasia, 1/6 sistolik üfürüm, hepatomegali, göbek kordonunda 1 arter,1 ven, haricen erkek? Kuşkulu genitalya ile inmemiş testis, her iki elde aksesuar parmak ve kas tonusunun hipoton olduğı saptandı..

Hemogram, kan elektrolit, karaciğer enzimleri, kan şekeri, üre, kreatinin, bilirübin değerleri gönderildi.Hipoglisemi,hipokalsemi ve indirek hiperbilirubinemi saptandı, tedavileri düzenlendikten sonra normal değerlere geldikleri görüldü.Karın ultrasonografi (USG)'de hepatomegali saptanan hastanın kranial USG sonucu normal olarak görüldü.Elektrokardiyogram (EKO) ile Fallot tetralojisi, per,membranöz VSD ile 2mm patent duktus arteriosus (PDA) olduğı gösterildi. PN 8. gününde intestinal perforasyon nedeni ile opere edildi.PN 18. gününde solunum yetmezliğı nedeni ile exitus kabul edildi.Karyotip analizi sonucu 47, XY,+13 olduğı gösterildi.

5-OLGU SUNUMLARI

Olgu 2/3 Bebek Acar

37+4 GH'de NSVY ile ağırlık olarak 1960 gr (10-25p), boy 42cm cm (<3p),baş çevresi 30cm (<3p) doğan kız hasta, solunum sıkıntısı nedeni ile servisimize yatırıldı. Prenatal takiplerinde amniyosentez yapılmış ve karyotip analizi sonucu 47, XX,+13 olduğu gösterilen hastanın, **38** yaşındaki anne ve 37 yaşındaki babası arasında akrabalık yoktu. Ailenin üçüncü çocuğu olan hastanın fizik muayenesinde; aplasia cutis, sağa eğimli tortikollis, düşük kulak, basık burun kökü, yarık damak dudak, bilateral ellerde simian çizgisi ile 2. ve 3. parmakların avuç içine sıkıca dönük olduğu, 5. ve 1. parmağın onları çaprazladığı yumruk hali, ayak parmaklarında ise 2. ve 3. parmağın birbirini çaprazladığı ve rocker-bottom feet bulgusu saptandı.

Hemogram, kan elektrolit, karaciğer enzimleri, kan şekeri, üre, kreatinin, bilirübin değerleri normal aralıklarda görüldü. Karın ultrasonografi (USG) normal olarak görülürken, Elektrokardiyogram (EKO) ile Fallot tetralojisi, iki yönlü geniş ASD ile 3.5mm patent duktus arteriosus (PDA), biventriküler hipertrofi, AV kapaklarda nodularite ile aort ve pulmoner kapaklarda doming olduğu gösterildi. PN 3. gününde orogastrik sonda ile enteral beslenir şekilde taburcu edildi.





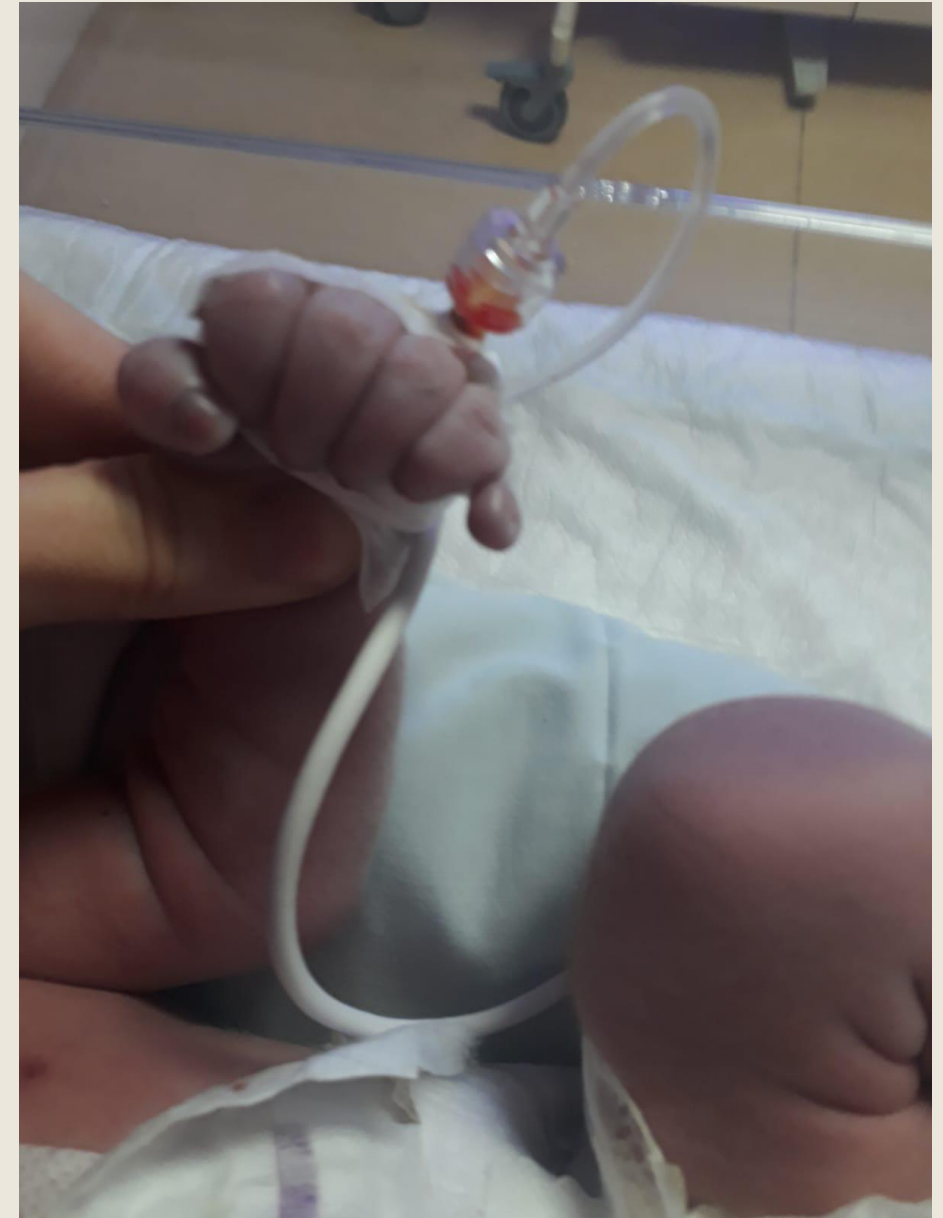


5-OLGU SUNUMLARI

Olgu 3/3 Bebek Bayburtlu

36+6 GH'de C/S ile ağırlık olarak 2400 gr (10-25p), boy 44cm cm (10-50p), baş çevresi 32cm (10-50p) doğan erkek hasta, solunum sıkıntısı nedeni ile servisimize yatırıldı. Prenatal öyküsünde oligohodroamniyos, aort stenozu ve aksesuar parmak nedeni ile takip edilen hastanın, **32** yaşındaki anne ve 36 yaşındaki babası arasında akrabalık yoktu. Ailenin ikinci çocuğu olan hastanın fizik muayenesinde; düşük kulak, yüz proporsiyonuna göre büyük burun ve basık burun kökü, 2/6 sistolik üfürüm, mikropenis ? Kuşkulu genitalya, sol elde aksesuar parmak ve her iki ayak tabanında sandalet bulgusu saptandı.

Hemogram, kan elektrolit, karaciğer enzimleri, kan şekeri, üre, kreatinin, bilirübin değerleri normal sınırlarda görüldü. Karın ve kranial ultrasonografi (USG)'de patoloji saptanmayan hastada ,elektrokardiyogram (EKO) ile sekundum küçük ASD , 2mm patent duktus arteriosus (PDA) ile aort kapakta nodularite olduğu gösterildi. PN 8. gününde intestinal perforasyon nedeni ile opere edildi. Karyotip analizi sonucu 47, XY,+13 olduğu gösterildi. PN 12.gününde OGS ile tam enteral beslenir şekilde taburcu edildi.



Patau sendromu klinik özellikleri ile hastalarımızın bulgularının karşılaştırılması.

Patau sendromuna eşlik edebilen anomaliler	Literatüre göre sıklığı (%)	1.Hasta (çamlıca)	2.Hasta (acar)	3.Hasta (bayburtlu)
Konjenital kalp defekti	80	Fallot Pentalojisi+ PDA	PDA,geniş ASD, biventriküler hipertrofi,AV kapaklarda nodularite+aort ve pulmoner kapaklarda doming	ASD,PDA,aort kapakta nodularite
Santral sinir sistemi defekti	75	-	-	-
Holoprosensefali	60-70	-	-	-
Yarık dudak/damak	60-80	-	+	+
Polidaktili	60-70	Bilateral ellerde	-	Sol el
Göz anomalileri	60-70	-	-	-
Skalp defekti	35-50	Konjenital kutis aplazisi	Konjenital kutis aplazisi	-
Böbrek problemleri	37	Sol grd 1 hidronefroz	-	-
Genital anomali	30	Kuşkulu genitalya, mikropenis?	-	Kuşkulu genitalya, mikropenis?,in memiş testis
Tek umblikal arter	13-28	+	-	-
İntrauterin büyüme geriliği	27	-	+	-
Prematüre	19	+	-	-
Polihidroamnios	15-27	-	-	-
Oligohidroamnios	10-13	+	-	+
Omfalosel	13	-	-	-
Meckel divertikülü	11	-	-	-
Hidrosefali	5-7	-	-	-
Nöral tüp defekti	3-9	-	-	-

- Özellikle Trizomi 13 ve Trizomi 18, prenatal düzenli takip edilen annelerde, amniyosentez yardımı ile bebek doğmadan tanı almaktadır. Böylelikle doğum öncesi gebeliğin sonlandırılması için aile ile istişare edilebilmektedir.

Kaynaklar

- 1. Magenis RE, Hecht F, Milham SJr. Trisomy 13 (D1) syndrome: studies on prenatal age, sex ratio, and survival, J Pediatr 1968;73(2):222-8.
- 2. Iliopoulos D, Sekerli E, Vassiliou G, et al. Patau syndrome with a long survival (146 months): A clinical report and review of literature. Am J Med Genet A 2006; 140(1):92-3.