

Ağır kalp defektli Edward's sendromu vakası

Alpay Çakmak, Mustafa Kösecik, Abdurrahim Çekin, A. Himmet Karazeybek

Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Şanlıurfa

Amaç: Sık görülen kromozomal hastalıklardan biri olan Edward's sendromunda, olguların çoğu yaşamın ilk yılında ağır kardiyak patolojiler nedeniyle kaybedilmektedir. Yenidoğan döneminde ağır kardiyak anomalileri nedeniyle kaybedilen Edward sendromlu bir olguyu sunmak amaçlandı. **Olgu sunumu:** Solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize getirilen 2250 g ağırlığında (% 3 persentilden az) bir erkek yenidoğan bebeğin muayenesinde, düşük kulak, yüksek damak, mikrognati, kısa ve yele boyun, mikrosefali, el parmaklarında fleksiyon mevcuttu. Doppler ekokardiografik incelemede ventriküler septal defekt, patent duktus arteriozus, pulmoner hipertansiyon, biküspit aortik valv, displastik pulmoner ve aortik kapak anomalileri tespit edildi. Olgu yaşamının 21. gününde kardiyopulmoner arrest nedeniyle kaybedildi. **Sonuç:** Edward's sendromunda konjenital kalp defektleri yaşamın erken dönemlerinde hayatı tehdit eden önemli komplikasyonlardır.

Anahtar kelimeler: Edward's sendromu, kalp anomalisi, yenidoğan

A case with trisomy 18 (Edward's syndrome)

Objective: In Edward's syndrome, which is one of the most common chromosomal disorders, most of the cases are lost during their first year of life because of heavy cardiac pathologies. The aim was to present a case with Edward's syndrome lost during newborn period due to heavy cardiac anomalies. **Case report:** A male term newborn weighing 2250 g (less than 3%) was referred to our clinic by dyspnea. At the physical examination, low ears, high palate, micrognathia, short and webbed neck, microcephaly and flexed hand fingers were present. At the doppler echocardiography examination, ventricular septal defect, patent ductus arteriosus, pulmonary hypertension, bicuspid aortic valve, displastic pulmonary and aortic valve anomalies have been detected. The newborn died at the 21st day of its life with cardiopulmonary arrest. **Conclusion:** Congenital heart anomalies in Edward's syndrome are life threatening complications for early life period.

Key words: Edward's Syndrome, cardiac anomaly, newborn

Genel Tıp Derg 2008;18(1):39-41

Edward's sendromu (trizomi 18), Down sendromundan sonra canlı doğumlar arasında en sık görülen kromozomal bozukluktur. Değişik çalışmalarda yenidoğanların 1/3500-1/7000'nda görüldüğü belirtilmiştir. Kız çocuklar erkek çocuklara göre 3 kez daha sık etkilenir (1-4). 18 numaralı kromozom 2 yerine 3 adettir. Yüzde beş mozaizm görülür. Bu olgularda bulgular daha hafif seyreder. Doğan bebeklerin çoğunun en dikkati çeken özellikleri belirgin şekilde düşük kilolu olmaları, mikrosefali, mikrognati, kulakların normalden daha

aşağı konumda yer almaları, ekstremité anomalileri gibi özelliklerdir. Yapılan ayrıntılı incelemelerde bu bebeklerin % 90'ından fazlasında kalp anomalileri ve yine önemli bir kısmında böbrek ve sindirim sistemi anomalileri bulunduğu saptanır. İnmemiş testis, sendromu taşıyan erkek bebeklerde sıklıkla gözlenen diğer bir durumdur (5,6). Edward sendromu ağır bir anomali türüdür ve ne yazık ki bebeklerin % 80'i doğumdan sonraki ilk haftada genellikle ağır kardiyak patolojiler nedeniyle, geri kalanların çoğu ilk yılda kaybedilir. Yaşayan olgularda ciddi düzeyde mental retardasyon mevcuttur (7-12). Bu çalışmada yenidoğan döneminde ağır kardiyak anomalileri nedeniyle kaybedilen Edward sendromlu bir olguyu sunmayı amaçladık.

Yazışma adresi: Dr.Alpay Çakmak, Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Şanlıurfa

e-posta: alpaycakmak@gmail.com

Olgu sunumu

35 yaşındaki annenin yedinci çocuğu olarak normal vajinal yoldan makat gelişi ile zamanında dünyaya gelen yenidoğan olgu (6 günlük), solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize getirildi. Annenin anamnezinde; 2.5 aylık 3 kez abortus hikayesi mevcut olup, gebelik döneminde ilaç alımı, sigara kullanımı, radyasyona maruz kalma hikayesi yoktu. Olgunun muayenesinde; vücut ağırlığı 2250 g (% 3 persentilden az), baş çevresi 31 cm (% 3 persentilden az), ön fontanel 3x3 cm, açık, pulsasyon yok, nörolojik refleksler azalmış durumda idi. Fizik muayenede; bilateral düşük kulak, mikrognati, dil altında 0.5x0.5 cm kistik oluşum, mikrosefali, kısa ve yele boyun, iki el parmaklarında fleksiyon ve parmakların üst üste binmiş görünümü, bilateral inmemiş testis mevcuttu (Şekil 1,2). Doppler ekokardiyografik incelemede geniş perimembranöz ventriküler septal defekt (VSD), patent duktus arteriozus (PDA), pulmoner hipertansiyon, biküspit aortik valv, displastik pulmoner aortik kapaklar mevcuttu. Batın ultrasonografisinde sol böbrek orta hat yerleşimli ve polikistik olarak tespit edildi. Kromozom analizi sonucunda trizomi 18 tespit edildi. Olgunun tedavi ve takibinde antibiyoterapi, küvöz bakımı, nazogastrik beslenme, oksijen tedavisinin yanında, mevcut soldan sağa şanlı kardiyak patolojiler nedeniyle anti-konjestif tedavi (digoksin ve diüretik) başlandı. Olgu yaşamının 21. gününde kardiopulmoner arrest ile kaybedildi.



Şekil 1. Edward's Sendromlu olgunun genel görünümü



Şekil 2. Edward's Sendromlu olgunun iki elindeki belirgin fleksiyon deformitesi görünümü.

Tartışma

Edward's sendromu ilk kez 1960'da Edward tarafından tanımlanmıştır (8). Edward sendromunun oluşumunda genetik, çevresel ve sosyoekonomik faktörler sorumlu tutulabilir. Naguib ve arkadaşları (9) etyolojisi de anne ve babanın germ hücrelerinin gelişim sırasında tam ayrışamamasının, çevre kirliliğinin ve anne yaşının etkili olduğunu saptamış ve olguların prenatal tanısının mevcut olması nedeniyle sosyo ekonomik faktörlerin kısmen etkili olduğunu belirtmişlerdir. Bizim olgumuzda da anne yaşı ileri ve öncesine ait 3 abortus olmasına rağmen gebelik süresince doktor kontrolüne gidilmemiş, prenatal tanı uygulanamamıştır.

Edward's sendromunun intrauterin gelişme geriliği, kraniofasial dismorfizm, ekstremitte anomalileri ve majör organ malformasyonları ile klinik tanısı mümkündür. Kromozom analizi klinik tanıyı destekler niteliktedir. Narlı ve arkadaşları (10) Edward's sendromlu üç olguyu sundukları çalışmalarında, olguların hepsinde düşük doğum ağırlığı, karakteristik yüz görünümü ve kardiyak anomali tespit etmiş, bir olguda ek olarak parmaklarda fleksiyon deformitesi ve renal anomali saptamışlardır. Tekin ve arkadaşları (7) Edward's sendromu tespit ettikleri bir olguda, kraniofasial dismorfizm bulgularına ek olarak sol elde radial hipoplazi tespit etmişlerdir. Tüysüz ve arkadaşları (11) intrauterin gelişme geriliği, kraniofasial dismorfizm, fleksiyon kontraktürleri, konjenital kalp

anomalisi ve kliteromegalisi olan 45 günlük bir kız çocuğuna klinik olarak trisomi 18 tanısı koymuşlardır. Miadında doğmasına rağmen doğum ağırlığı düşük olan olgumuzda yüz anomalileri ile beraber iki el parmaklarında fleksiyon deformitesi ve bilateral inmemiş testis mevcuttu. Batın ultrasonografisinde polikistik böbrek, ekokardiyografik incelemede ise geniş perimembranöz VSD, PDA, ciddi pulmoner hipertansiyon, biküspit aortik kapak, displastik pulmoner ve aortik kapak saptanmıştı.

Edward's sendromunda yaşama şansı sınırlıdır. Bebeklerin % 80'i yenidoğan döneminde, genellikle ağır kardiyak patolojiler nedeniyle kaybedilir (7,12). Narlı ve arkadaşları (10) Edward's sendromlu üç olgularından ikisini kardiyak anomali nedeniyle erken dönemde kaybederken, bir olgu ailenin isteği üzerine taburcu edilmiştir. Tekin ve arkadaşları (7) radius aplazisi nedeniyle vurguladıkları Edward's sendromlu olguda ASD tespit etmişler ve olgu yaşamın ilk ayında kardiyopulmoner arrest nedeniyle kaybedilmiştir. Shephard ve Kupke (6) olgularında ASD, VSD, PDA, pulmoner stenoz ve aort koarktasyonu bulunduğunu bildirmişlerdir. Lin ve arkadaşlarının (13) 39 olguluk serilerinde % 94 VSD, % 77 PDA, % 68 ASD olup bunlardan % 32'si kompleks konjenital kalp defekti olarak bildirilmiştir. Niedrist ve arkadaşları (14) 18 olguluk serilerinde % 67 oranında VSD major konjenital kardiyak defekt olarak tespit etmişlerdir. Naguib ve arkadaşları (9) 118 vakalık serilerinde görülen kalp defektlerini VSD, PDA, pulmoner valv displazisi olarak bildirmektedirler. Moyano ve arkadaşları (15) fetal dönemde yaptıkları ekokardiyografik incelemede fetuslarda VSD, Fallot tetralojisi, sol kalp hastalığı, ASD saptamışlardır.

Bizim olgumuzda mevcut kardiyak patolojiler nedeniyle antikonjestif tedavi (digoksin ve diüretik) başlandı ve bebek klinik izleme alındı. Medikal tedaviye yanıtı göre sonraki aşamada cerrahi müdahale (pulmoner banding veya defekt kapatılması) planlandı. Fakat hastamız erken dönemde kardiyopulmoner arrest nedeniyle kaybedildi.

Sonuç

Belirgin kardiyak anomaliler nedeniyle yaşamın ilk yılında çoğunlukla kaybedilen Edward's sendromlu olguların prenatal tanısı önemlidir. Bu nedenle fetal ultrasonda şüphelenilen olgulara gecikmeden karyogram yapılmalı ve aileye genetik danışma verilmelidir.

Kaynaklar

1. Bharucha BA, Agarwal UM, Savliwala AS, Kolluri RR, Kumta NB. Trisomy 18. Edward's syndrome (a case report of 3 cases). J Postgrad Med 1983;29:129-32.
2. Garfinkel J, Porter IH. Trisomy 18 in New York State. Lancet 1971;25:1421-2.
3. Taylor AI. Autosomal trisomy syndromes. A detailed study of 27 cases of Edward's syndrome and 27 cases of Patau's syndrome. J Med Genet 1968;5:227-52.
4. Parker MJ, Budd JL, Draper ES, Young ID. Trisomy 13 and trisomy 18 in a defined population: Epidemiological, genetic and prenatal observations. Prenat Diagn 2003;23:856-60.
5. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1997:14-5.
6. Shephard B, Kupke KG. Specific genetic disorders presenting in the newborn. In: Taeusch HW, Ballard RA (eds). Avery's disease of the newborn. 7th ed. Philadelphia, W.B. Saunders Company; 1998, 209-28.
7. Tekin N, Akşit A, Gürpınar M. Trisomi 18 Sendromlu Bir Olguda Unilateral Radius Aplazisi. Perinatoloji Derg 2001;9:262-4
8. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. Lancet 1960;1:787-90.
9. Naguib KK, Al-Awadi SA, Bastaki L, Moussa MA, Abulhassan SA, Tayel SM, K Murth. Clustering of Trisomy 18 in Kuwait: Genetic predisposition or environmental? Ann Saudi Med 1999;19:197-200.
10. Narlı N, Satar M, Süleymanova D. Trizomi 18 (Edward's sendromu): Üç olgu sunumu. Klinik Gelişim Dergisi 1998;11:486-9.
11. Tüysüz B, Yanar U, Özgür B, Erginel A, Cenani A. Trisomi 18 (Edwards) Sendromu. Türk Pediatri Arşivi 1996;31:293-6.
12. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. Am J Med Genet 1994;49:175-88.
13. Lin HY, Lin SP, Chen YJ, Hung HY, Kao HA, Hsu CH, et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. Am J Med Genet 2006;140:945-51.
14. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18--data from Switzerland. Am J Med Genet 2006;140:952-9.
15. Moyano D, Huggon IC, Allan LD. Fetal echocardiography in trisomy 18. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2005;90:520-2.