



Olgu Sunumu/Case Report

Nadir Görülen Bir Olgu: Patau Sendromu (Trizomi 13)

Mehmet GEYİK¹, Mehmet TEKİN¹, Tarık KOÇ¹, Gökhan ÖZEL¹

¹ Adiyaman University, School Of Medicine, Pediatrics, Adiyaman, Turkey,

Öz

Patau sendromu, ilave kromozom 13 kopyasının varlığı ile karakterize olan nadir bir kongenital bozukluktur. Patau sendromu (Trizomi 13), Trizomi 21 (Down sendromu) ve Trizomi 18'den (Edward sendromu) sonra en yaygın olarak görülen üçüncü otozomal trizomili kromozom düzensizliğidir. Eşlik eden semptom ve bulguların oranı ve şiddeti olgudan olguya değişebilir. Bununla beraber etkilenen yenidoğanların çoğu kafatası, yüz bölgesi, kalp ve böbrek anormalilerine sahiptir. Etkilenen bebeklerin yaşam süresi ağır malformasyonlar nedeniyle kısadır. Bu çalışmada Patau sendromu olgusu nadir olması nedeni ile sunuldu.

Anahtar kelimeler: Patau sendromu, süt çocuğu, trizomi 13,

A Rare Case: Patau Syndrome

Abstract

Patau syndrome is a rare congenital disorder which presence of an extracopy of chromosome 13. Trisomy 13, or Patau syndrome, represents the third autosomal trisomy in order of frequency, after trisomy 21 (Down syndrome) and trisomy 18 (Edwards syndrome). Associated symptoms and findings may vary in range and severity from case to case. However, many affected newborns have abnormalities of skull, facial region, cardiac and renal abnormalities. The life span of babies affected by the severe malformations are shortened. Here we presented a rare case of Patau syndrome.

Keywords: Patau syndrome, infant, trisomy 13,

Yazışmadan Sorumlu Yazar

Mehmet Geyik

Adiyaman University, School Of Medicine,
Pediatrics, Adiyaman, Turkey,
Tel :+90 543 3058111

Email: drmehmetgeyik@hotmail.com

DOI:10.30569/adiyamansaglik.408448

Geliş Tarihi: 23.03.2018

Kabul Tarihi: 30.05.2018

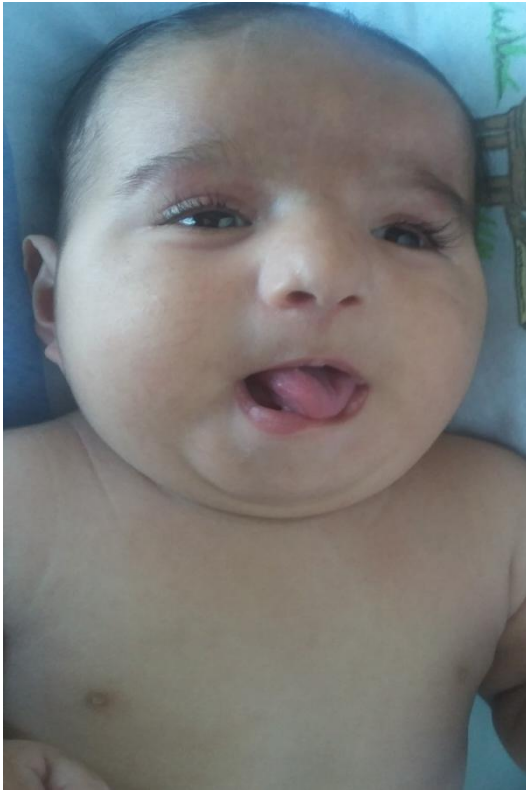
Giriş

Patau sendromunun sitogenetik tanımlaması ilk kez Patau ve arkadaşları tarafından 1960 yılında yapılmıştır (1). Trizomi 13 yaklaşık olarak 12.000 ile 29.000 arasında değişen sayıdaki canlı doğumda bir görülür (2). Trizomi 13 olgularında diğer trizomilerde olduğu gibi kalp, sindirim sistemi ve diğer sistemlere ait anormallikler yüksek oranda bulunur. Major fenotipik özellikler genellikle yüz, göz ve beyin defektlerinden oluşur (3). Bununla birlikte Patau sendromunun klinik triadı; mikroftalmi, yarık dudak/damak, polidaktili olarak tariflenmiştir. Bu üç klinik özellik, etkilenmiş bireylerde en sık bulunan özellikler olarak bildirilmiştir (4,5). Biz burada süt çocuğu servisine başvuran trizomi 13 saptadığımız 7 aylık bir olguyu sunuyoruz.

Olgu sunumu

Yedi aylık kız hasta, öksürük ve hırıltı yakınmaları ile başvurduğu poliklinikten servisimize bronkopnömoni tanısı ile yatırıldı. Hastanın akrabalık öyküsü olmayan 28 yaşındaki anne ve 33 yaşındaki babadan dünyaya geldiği ve doğum öncesi takiplerinin yapılmadığı öğrenildi. Ailenin üçüncü çocuğu olarak miadında ve normal spontan vajinal yol ile doğduğu, doğum tartısının 3000 gr (10-25. persantil), boyunun 50 cm (50. persantil) ve baş çevresinin 32 cm (25. persantil) olduğu öğrenildi. Hastanın fizik bakışında tartısı 7kg (3-10. persantil), baş çevresi 38 cm (<3persantil) ve ön fontanel genişliği 4X3 cm idi. Hastanın bilinci açık idi ancak göz teması yoktu. Hastanın göz hareketleri her yöne serbest, pupiller izokorik idi, direk ve indirekt ışık refleksleri bilateral alınıyordu. Yaygın hipotonisitesi olan hastanın derin tendon refleksleri normoaktif, babinski refleksi bilateral negatif idi. Dismorfik kaba yüz görünümü vardı (**Resim 1**). Kardiyovasküler sistem muayenesinde sağ koltuk altına yayılan, mezokardiak odakta 3/6 sistolik üfürüm saptandı. Umblikal herni, vücutta telenjiektazi, sağ el ve ayakta polidaktili mevcut idi (**Resim 2**). Tam kan sayımında lökosit

14.000/mm³, C-reaktif protein düzeyi negatif, kan elektrolitleri, karaciğer enzimleri, kan şekeri, üre ve kreatinin değerleri normal olarak saptandı. Ön arka akciğer grafisinde kostalarda düzleşme ve havalanma artışı olduğu için akut bronşiyolit ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastaya uygun dozda antibiyotik ve inhaler salbutamol tedavisi düzenlendi. Sendromik yüz görünümü nedeni ile gönderilen karyotip analizinde trizomi47,XY+13 anomalisi saptandı. Kranial ultrasonografide korpus kallozum displazisi tespit edildi. Odiyolojik değerlendirmede ileri derecede işitme kaybı raporlandı. Görme fonksiyonları normal olarak değerlendirildi. Ekokardiyografide atrial septal defekt (ASD) ve ince patent duktus arterious (PDA) saptandı.



Resim 1. Trizomi 13 (Patau Sendromu) olgusunun kaba yüz görünümü



Resim 2. Trizomi 13 (Patau Sendromu) olgusunundapolidaktili görünümü

Tartışma

Patau Sendromu 13. Kromozomun fazlalığı ile karakterize olan bir otozomal kromozom anomalisidir (1). Patau sendromlu hastaların büyük çoğunluğunda, fazla olan kromozom maternal orjinlidir. Hastaların çoğu izole olgular olduğu için, ebeveyn karyotip analizi endikasyonu bulunmamaktadır (6). Kesin tanı için kromozom analizinin yapılması gereklidir. Olgumuzda trizomi 47, XY+13 anomalisi saptandı.

Trizomi 13 sendromunun majör bulguları mikrosefali, mikroftalmi, holoprozensefali, hipotelorizm, yarı damak ve/veya yarı dudak, motor ve mental gerilik, kardiovasküler, genitoüriner, oküler malformasyonlardır. Mikroftalmi, yarı damak/dudak ve polidaktili triadı sendrom için karakteristiktir (7,8). Yarı damak/dudak, Patau sendromlu hastalarda, % 60-80 oranında görülmektedir (6). Sendromda sık görülen bir anomali olan holoprozensefali, serebral hemisferlerin iki loba tam olarak ayırlanamaması sonucu oluşan, ileri derecede fasiyal anomalilerle karakterize gelişimsel bir defekt olup hastaların % 60-70'inde görülmektedir (5). Göz anomalileri, hastaların % 60- 70'inde bildirilmiştir (5). Polidaktili, sendroma % 60-70 oranında eşlik etmekte olup post aksial yerleşimlidir. El ve/veya ayaklarda görülebilir (5). Plaiasu ve ark. Patau sendromu olan 5 hastanın değerlendirmesini yaptıkları çalışmada, klinik triad özelliklerinin hepsini içeren hastalarının olmadığını, bu nedenle Patau sendromu tanısı için, sendromun klinik triadı dışında diğer spesifik bulguların da göz önüne alınması gerektiğini belirtmektedirler (6). Olgumuz klasik trizomi 13 sendromlu olmasına rağmen, klinik triad özelliklerinin hepsini içermeyip sadece polidaktilisi mevcut idi.

Patau sendromlu hastalardaki çoklu konjenital düzensizlikler hayatla bağdaşmaz. Hastaların ilk 1 yıl içinde ölüm oranı, %86 olarak bildirilmiştir. En sık ölüm nedeni, kardiyopulmoner komplikasyonlardır. Hastaların %80'inde, konjenital kalp defekti bulunur (6). En

sık ASD, PDA ve ventriküler septal defekt (VSD) görülmektedir (9). Olgumuzda ASD ve PDA saptandı.

Trizomi 13 olguları nadir görüldüğünden ve çoğunlukla erken bebeklik döneminde kaybedildiğinden dolayı daha ileri yaşlardaki olgularda atlanabilmektedir. Bu olgu sunumu ile sütçocuğu dönemine kadar trizomi 13 olgularının yaşayabileceğini, dolayısıyla fenotipi benzeyen olgularda akla gelmesinin ve anomali taramalarının yapılmasının önemini vurgulamak istedik. Sonuç olarak, nadir görülmesi nedeni ile çok sayıda malformasyon ile karakterize Patau sendromlu bir olgu, literatür bilgileri ışığında tartışıldı.

Kaynaklar

1. Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP. Multiple congenital anomaly caused by an extrachromosome. *Lancet*1960;9(1):790-3.
2. Brewer CM, Holloway SH, Stone DH, Carothers AD, FitzPatrick DR. Survival in trisomy13 and trisomy 18 cases as ascertained from population based registers. *J MedGenet* 2002;39:54.
3. Fuloria M, Kreiter S. The newborn examination: Part I. Emergencies and common abnormalities involving the skin, head, neck, chest and respiratory and cardiovascular systems. *American Family Physician* 2002;65(1):61-68.
4. Carey JC. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of genetic syndromes*, 2. ed. New York: Wiley-Liss, 2005:555-68.
5. Hsu HF, Hou JW. Variable expressivity in Patau syndrome is not all related to trisomy 13 mosaicism. *Am J MedGenet A* 2007;143(15):1739-48.
6. Plaiasu V, Ochiana D, Motei G, Anca I, Georgescu A. Clinical relevance of cytogenetic stopediatic practice. Postnatal findings of Patau syndrome - Review of 5 cases. *Maedica* 2010;5(3):178-85.
7. Kılınç N, Demir B, Orhan D, Yayla M. Patau sendromu (Trizomi 13):otopsi olgusu.*Perinatoloji Dergisi* 2005;132(3):169-7.
8. Tunca Y, Kadandale JS, Pivnick EK. Long-term survival in Patau syndrome. *Clin Dysmorphol* 2001;10(2):149-50.
9. Tennstedt C, Chaoui R, Körner H, Dietel M. Spectrum of congenital heart defects and extracardiac malformations associated with chromosomal abnormalities: Results of a seven year necropsy study. *Heart* 1999;82(1):34-9.