

OLGU SUNUMU

EDWARD SENDROMU'NUN EŐLİK ETTİĐİ KİSTİK HİGROMA VE HİDROPS OLGUSU

CASE OF CYSTIC HYGROMA AND HYDROPS ASSOCIATED BY EDWARD'S SYNDROME

Külal ÇUKUROVA
Hakan YETİMALAR
Meltem SEĐMEN
Burcu KASAP
Hüseyin İVİT
Adnan KEKLİK
AŐkın YILDIZ

ÖZET

Ultrasonografiyle fetal kistik higroma ve yaygın ödem saptanan bir gebe olguda gebelik ebeveynin isteđi ile sonlandırılmış, postmortem karyotip analizi ile Fetal Edward Sendromu tanısı konulmuŐtur. Sonuç olarak intrauterin fetal higroma ve iliŐkili malformasyonlar saptanan gebeliklerin sonlandırılma kararının verilmesinde ultrason önemli bir araçtır ve bu fetüslere postmortem karyotip analizinin yapılması aileye genetik danışmanlık verilmesinde esastır.

Anahtar Sözcükler: Edward sendromu, Fetal kistik higroma, Gebelik sonlandırılması, Ultrasonografi

SUMMARY

The pregnancy in which fetal cystic hygroma and generalised edema were detected by ultrasound was terminated at the instance parent's option and diagnosed as Fetal Edward's Syndrome after postmortem karyotype analysis. As a result, ultrasound is an important tool in determining the termination of pregnancies in which intrauterine fetal hygroma and related malformations detected and it is essential to perform postmortem karyotype analysis to afford genetic counselling to the family.

Key Words: Edward's syndrome, Fetal cystic hygroma, Termination of pregnancy, Ultrasonography

GİRİŞ

Kistik lenfanjioma olarak da adlandırılan kistik higroma, fetus boynunda arkaya veya kenarlara doğru tařan, geniş, sıklıkla septalı; ii sıvı dolu keseler řeklinde ortaya ıkan lenfatik sistemin dođuřtan malformasyonudur. Higromalar tek bařına olabileceđi gibi, bir kromozom anomalisiyle birlikte saptanabilir. Yaklařık %60-70'i fetal anöploidi ile beraberdir; bunların %75'ini 45,X (Turner Sendromu) oluřtururken geri kalanını Trisomi 21, 18, 13 ve mozaik anöploidiler oluřturur (1). İzole olabileceđi gibi özellikle kromozomal anomalilerle birlikteliđi sık olup imün olmayan hidrops ve oligohidramnios eřlik edebilir. Kistik higromalar septalı ya da septasız olabilirler. Büyük boyut ile birlikte septaların varlıđı kötü bir prognostik iřaret olup sıklıkla kromozomal anomaliye eřlik ederler (2). Higroma sıvısı iindeki yüksek protein konsantrasyonunun hipoproteinemiye sebep olarak yaygın ödem oluřturduđu ileri sürülmektedir (3). Ayrıca progresif periferik subkutan ödem, seröz kaviterlerde sıvı birikimi (plevral ve perikardial effüzyon), fetal asit ve plasental kalınlařma izlenebilir. Artan lenfödem plevra ve perikard gibi seröz kaviterlerde ve abdomende effüzyona yol aar. Bu geniřlemiş kaviterler venöz dönüřü engelleyerek kalp yetmezliđine sebep olabilir. Edward Sendromu'nun (Trisomi 18) karyotipi 47XX veya XY+18'dir ve nondisjunction sonucu geliřir. İnsidansı 1:8000'dür. Riski maternal yařla artar. Edward Sendromu'nun belirteleri koroid pleksus kisti, brakisefali, düşük kulak ve mikrognati, ekstremite kısalıđı, üstüste binmiş parmaklar, rocker bottom ayak, tek umbilikal arter ve kardiak anomalilerdir.

OLGU

Otuz sekiz yařında, ev hanımı olan (G) ve son adet tarihine göre 14 haftalık gebede yapılan obstetrik ultrasonografide CRL (Crown-rump length, bař gluteus mesafesi) ölçümleri 13 hafta ile uyumlu olan tek bir canlı fetus gözlemlendi. Amnion sıvı hacmi yeterli, plasenta kalınlıđı ve eko yapısı normal olarak saptandı. Fetus bař/boyun bölgesinde posterior ve sol lateral yerleřimli, 9 cm kalınlıđında, 11 cm. uzunluđunda aneikoik kistik oluřum saptandı. Kistik oluřum septasyonlar göstermekteydi. Fetal deri ödemli idi. Toraksta aneikoik yapıda sıvı birikimi (plevral effü-

yon) saptandı. Abdominal yapılar ve iskelet normal izlendi.

Ailenin onayıyla anneye tıbbi abortus uygulandı. Tıbbi abortus iin 400 mg misoprostol (cytotec) vajinal olarak her üç saatte bir uygulandı. Postnatal incelemede fetus hidropik görünümde idi. Boynun arkasındaki kistik yapı dođum eylemi sırasında delindi.

Düşük materyali kültürü ile yapılan sitogenetik tanı sonucunda karyotip 47 XXX+18 trizomi olarak belirlendi (Gentan-Genetik Tanı Merkezi İzmir).

Patolojik incelemede fetal kistik higroma ile uyumlu sonuç geldi (Prot. No: 10872274).

TARTIřMA

Her 6000 gebelikte bir görülen kistik higroma lenfanjiomaların en sık řeklini oluřtururlar.

Kistik higromalar lenfatik tıkanmanın sonucu olarak ortaya ıkar. Bař bölgesinin lenfatik sıvısı normalde kalp yakınlarında juguler vene drene olur. Eđer bu bađlantının oluřumu gebeliđin 40. günü civarında aksarsa, lenf juguler lenfatik kesede birikir. Bu da servikal bölgede kistik higroma oluřumuna neden olur. Bazı olgularda kendiliđinden gerileme bildirilmektedir (4). Kendiliđinden gerileme %10-15 oranındadır (4) Bu tür olgularda ge de olsa lenfatiklerle juguler ven arasında bađlantının oluřtuđu ve bunun sonucu kistik oluřumun gerilediđi bildirilmiştir. Gerileme özellikle septasyon göstermeyen olgularda görülebilir. Bu olgularda lenfatik sistemdeki artmış basıncın kısmi tıkanmayı ařtıđı düşünülür (2).

Kistik higromalar ultrason esnasında ve belirte tarama testlerindeki bozukluklarda da ortaya ıkabilir. Bunun nedeni eřlik eden fetal anöploidi veya beta hCG ve alfa-fetoprotein düzeylerinde yükselmeye yol aabilen hidropik deđiřiklikler olabilir. İlk üç ayda higroma koli tanısı konulan olguların %29'unda karyotip anomalisi saptanırken, bunların % 38'i Trizomi 18, % 31'i Trizomi 21, % 25'i Turner Sendromu, % 6'sı 47 XXX olarak bildirilmiştir (6). Bizim olgumuzda karyotip analizi sonucunda Trizomi 18 saptadık.

Bu olgularda %33 oranında intrauterin ölüm olmaktadır. Olgumuzda ki gibi, fetal hidropsun eřlik ettiđi kistik higromalarda prognoz ok kötüdür ve % 100'e yakın ölümle sonuçlanır. Bu olgularda karyotipin normal olması prognozu deđiřtirmez (6). Prognoz, tanı

anındaki gebelik yařına, karyotipe, septasyonların varlıđına ve diđer eřlik eden anomalilere bađlıdır (7).

SONUÇ

Sonuç olarak, kistik higroma ilk üç aydaki ultrasonografi ile saptanabilmektedir. Kistik higroma gebeliđin hangi döneminde saptanırsa saptansın mutlaka kromozom analizi yapılmalıdır. Kromozom anomalisi saptanırsa, aile bu konuda bilgilendirilmeli ve daha sonraki gebeliklerinin izlemi bu bilgiler eřliđinde yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Johnson M.P, Holzgreve W; Isada N.B., Wapner R.J., Treadwell M.C., Heeger S. et al. First-Trimester Simple Hygroma: Cause and Outcome. Am J Obstet Gynecol. 1993; 168: 156-61.
2. Brumfield CG, Wenstrom KD, Davis RO, Owen J, Cospers P. Second – trimester cystic hygroma: prognosis of septated and nonseptated lesions. Obstet Gynecol 1996; 88: 979-82.
3. Gallagher PG, Mahoney MS, Gosche JR. Cystic hygroma in the fetus and newborn. Semin Perinatol 1999; 23: 341-56.
4. Dahnert W. Radiology Review Manual. 3 Baltimore: Williams-Wilkins. 1996; 285.
5. Ville Y, Lalondrelle C, Doumerc S, Daffos F, Frydman. First-trimester diagnosis of nuchal anomalies: significance and outcome. Ultrasound Obstet Gynecol 1992; 2: 314-6
6. Varma TR. Cystic hygroma, colli. 1992-12.07.01. www. The Fetus. net
7. Rosati P, Guariglia L. Volume measurements of cystic hygroma detected by transvaginal scan in early pregnancy. Prenat Diagn 1997; 17:883-90.

İLETİŐİM

Op. Dr. Klal ÇUKUROVA
Atatrk Eđit. ve Arař. Hast.
3. Kadın Hastalıkları ve Dođum Kliniđi
Yeřilyurt-İZMİR

Başvuru : 30.12.2009
Kabul : 01.03.2010