

## Patau sendromu (Trizomi 13): Olgu sunumu

### Patau syndrome (Trizomi 13): a case report

Meltem Aksu,<sup>1</sup> Oytun Erbaş<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicana International Ankara Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Bilim Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizyoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

#### ÖZ

Trizomi 13 ya da Patau sendromu, trizomi 21 (Down sendromu) ve trizomi 18'den (Edward sendromu) sonra en yaygın görülen üçüncü otozomal trizomi kromozom düzensizliğidir. Etkilenen fetüslerin yaşam süresi bu kromozom anormalliği nedeniyle kısadır. İlişkili semptomların oranı olgudan olguya değişebilir. Bununla birlikte, etkilenen fetüslerin çoğunun kafatası ve yüz anormallikleri; kalp, böbrek, gastrointestinal malformasyonları veya diğer fiziksel anormallikleri vardır. Bu yazıda, hastanemiz kadın hastalıkları ve doğum polikliniğine sevk edilen, 20 haftalık gebeliği bulunan ve dörtlü tarama testinde trizomi riski yüksek görülmesi nedeniyle yapılan amniyosentezin fetüste 47, XY, +13 karyotipi gösterdiği bir olgu sunuldu. Detaylı ultrason görüntüleme sonucunda fetüste lobar prosensefali + iki taraflı yarık damak ve dudak + doğuştan kalp hastalığı ve sol ventrikül hipoplazisi, her iki böbrekte pelvikaliektazi, her iki el ve ayakta polidaktili tespit edildi. Gebelik misoprostol indüksiyonu ile vajinal yoldan doğurtularak sonlandırıldı. Aileye gelecekteki tüm olası gebeliklerde prenatal tanı almaları önerildi.

**Anahtar sözcükler:** Yarık damak ve dudak; doğuştan kalp hastalığı; lobar prosensefali; polidaktili; renal pelvikaliektazi; trizomi 13.

#### ABSTRACT

Trisomy 13, or Patau syndrome, is the third most common autosomal trisomy chromosome disorder after trisomy 21 (Down syndrome) and trisomy 18 (Edwards syndrome). Lifetime of affected fetuses is short due to this chromosome abnormality. The rate of associated symptoms may vary from case to case. However, the majority of affected fetuses have skull and face abnormalities; heart, kidney, gastrointestinal malformations; and/or other physical abnormalities. In this study, we report a case who was referred to our hospital's gynecology and obstetrics polyclinic with 20-week pregnancy and who was performed amniocentesis due to detection of high trisomy risk in quad screen test, which revealed 47, XY, +13 karyotype in the fetus. As a result of detailed ultrasound imaging, lobar prosencephaly + cleft lip and palate, congenital heart disease and left ventricular hypoplasia, pelviccaliectasis in both kidneys, and polydactyly in both hands and feet were detected in the fetus. Pregnancy was terminated vaginally with misoprostol induction. We recommended the family to obtain prenatal diagnosis for any future pregnancies.

**Keywords:** Cleft lip and palate; congenital heart disease; lobar prosencephaly; polydactyly; renal pelvicaliectasis; trisomy 13.

Patau sendromu (Trizomi 13 sendromu), bu hastalıkta görülen anomalilerin birlikteliği ve yeni bir otozomal trizomi ile ilişkilendirilmesi ilk olarak Patau ve ark.<sup>[1]</sup> tarafından tanımlanmıştır. Patau sendromu, canlı doğumlarda 1/12.000-1/29.000 görülmekle birlikte ani düşüklere (spontan abortus) canlı doğuma oranla çok daha fazladır.<sup>[2]</sup> Gebelik kayıpları ve ölü doğumları içeren gebelikler de dahil edildiğinde bu oran 5000 gebelikte 1'e yükselir<sup>[3]</sup> Trizomi 13 oldukça

ölümcüldür ve çoğu etkilenmiş fetus 10 hafta ile 38 hafta arasında kaybedilir. Trizomi 13'lü fetüslerin az bir kısmı doğuma kadar gelebilir. Bunu başaranların, doğumdan sonra bir haftalık süreçte sağkalım oranları %40'tır. Bir yıllık sağkalım oranı ise sadece %3'tür.<sup>[4]</sup> Canlı doğan trizomi 13'lü 200 infantın izlendiği geniş serili bir çalışmada; %28'inin yaşamın ilk haftasında, %44'ünün ilk ayında, %73'ünün ilk dört ay içerisinde öldükleri bildirilmiştir.<sup>[5]</sup> Hastalığa sıklıkla (%85) klasik

**Geliş tarihi:** 22 Ocak 2016 **Kabul tarihi:** 25 Ocak 2016

**İletişim adresi:** Dr. Meltem Aksu, Medicana International Ankara Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, 06520 Söğütözü, Ankara, Türkiye  
Tel: 0505 - 500 80 51 e-posta: aksumeltem@yahoo.com

trizomi 47, XX +13'ün yanı sıra daha nadir olarak sırasıyla translokasyon (%10), yapısal değişiklikler ve mozaizm (%5) gibi diğer kromozomal düzensizlikler de neden olmaktadır.<sup>[6]</sup> Trizomi 13'de hemen tüm organ sistemleri etkilenebilir. Ancak karakteristik bulgusu holoprozensefalidir. Olguların yaklaşık üçte ikisinde holoprozensefali görülür ve holoprozensefaliye; mikrosefali, hipotelorizm ve tek burun deliğinden, probozise kadar değişen çeşitli burun anomalileri eşlik edebilir.<sup>[7]</sup> Trizomi 13'lü bebeklerde kardiyak defektler %90 oranında görülür.<sup>[8]</sup> Nöral tüp defektleri, mikroftalmi, yarık damak dudak, omfalosel, kistik renal displazi, polidaktili, rocker-bottom feet (beşik ayak) belirtisi trizomi 13'ü düşündüren bulgulardır.

## OLGU SUNUMU

Otuz altı yaşında kadın olgu, G2P1, son adet tarihine göre 20 haftalık gebe idi. Kırk iki yaşındaki bir erkekle evli olup, her ikisi de fenotip olarak tamamen normal görünümlü idi ve aralarında akrabalık bağı bulunmamaktaydı. Olgunun önceki gebeliğinde kromozom anomalili bir bebek öyküsü yoktu. Hastanın öyküsünden, prenatal takip sırasında 18. gebelik haftasında yapılan dördü tarama testi sonucunda trizomi 21 riski 1/67 olarak raporlandığı, hastaya bu konuda bilgi verildiği ve amniyosentez önerildiği, yapılan amniyosentez işlemi sonucunda fetal karyotip 47, XY, +13 saptandığı ve hastanın bu bul-

gular ve öneriler sonucunda, hastanemiz kadın hastalıkları ve doğum kliniğine tahliye istemi ile başvurduğu öğrenildi. Hastaya fetal anomalili taraması amacıyla detaylı ultrason yapıldı. Değerlendirme sonucunda 20 haftalık tek canlı fetus izlendi, amniyotik sıvı yeterli idi, fetus beyin incelemesinde lobar prozensefali saptandı (Şekil 1), yüz taramasında yarık damak ve dudak, kardiyak incelemede, mitral kapak ve aort çıkışında darlık, sol ventrikül hipoplazisi, batın incelemesinde iki taraflı renal pelvikalektazi, kordon kisti, ekstremitelerin incelenmesinde; el ve ayaklarda polidaktili gözlemlendi. Fetal multipl doğuştan anomalili + (trizomi 13) tanısı ile hastanın talebi üzerine hastanemiz hekim konseyinin tahliye kararı onayı alınarak hasta kadın doğum servisine yatırıldı. Hasta yapılacak işlemler hakkında bilgilendirildi ve bilgilendirilmiş hasta onamı alındı. Vajinal uygulanan misoprostol tablet indüksiyonu ile 230 gr ağırlığında 20 cm boyunda fetus vajinal yoldan doğurtuldu. Fetusun dış görünümünde belirgin yarık damak ve yarık dudak gözlemlendi (Şekil 2, 3), el ve ayak parmaklarında polidaktili gözlemlendi (Şekil 4, 5).

## TARTIŞMA

Holoprosensefali, embriyonik dönemde önbeynin (prosensefalon) nadir görülen gelişimsel bir anomalisidir. Serebral hemisferlerde lateral plan- da; telensefalon ve prosensefalon bileşkesinde



Şekil 1. Lobar prozensefali.



Şekil 2. Yirmi haftalık fetus.



**Şekil 3.** Yarık damak ve yarık dudak.



**Şekil 4.** El parmaklarında polidaktili.

transvers planda ayrılma defekti vardır. Yüz ve önbeyni etkileyen patoloji, birçok sendromun komponenti olarak da seyredebilir.<sup>[9]</sup> Olguların yaklaşık üçte ikisinde holoprosensefali görülür ve holoprosensefaliye; mikrosefali, hipotelorizm ve tek burun deliğinden, probozise kadar değişen çeşitli burun anomalileri eşlik edebilir.<sup>[7]</sup> Bizim olgumuzda da lobar prozensefali tespit edilmiş olup hastamızda fasiyal dismorfik bulgular ve yarık dudak-damak

mevcut idi. İleri yaş gebeliklerde Patau sendromunun görülme sıklığı artmaktadır.<sup>[10]</sup> Anne yaşı kromozom ayrılmamasına (nondisjunction) neden olmaktadır. Bu olgularda ortalama anne yaşı 30.9 olarak bildirilmiştir.<sup>[11]</sup> Bizim olgumuzda anne yaşı 36 idi. Translokasyon ve mozaik tipi trizomik olgularda anne ya da baba taşıyıcı olabilir ve sonraki çocukları hastalık riski taşıyabilir. Anne-baba taşıyıcı değilse, tekrarlamaya riski %1'den daha azdır. Olgumuzun yaşı da dikkate alınarak daha sonraki olası gebeliklerinde genetik danışma alması ve perinatoloji kliniklerinde takip edilerek olası anomalili fetusun erken tanısının yapılması önerildi.



**Şekil 5.** Ayak parmaklarında polidaktili.

#### **Çıkar çakışması beyanı**

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

#### **Finansman**

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

### **KAYNAKLAR**

1. Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP. Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *Lancet* 1960;1:790-3.
2. Misanovic V, Jonuzi F, Bisevcic E, Uzicanin S, Vegar S. The Patau syndrome. *Med Arh* 2002;56:42-3. [Abstract]

3. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:349-64.
4. Tennant PW, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet* 2010;375:649-56.
5. Warkany J, Passarge E, Smith LB. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am J Dis Child* 1966;112:502-17.
6. Nanjiani A, Hossain A, Mahgoub N. Patau syndrome. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2007;19:201-2.
7. Solomon BD, Rosenbaum KN, Meck JM, Muenke M. Holoprosencephaly due to numeric chromosome abnormalities. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2010;154:146-8.
8. Shipp TD, Bromley B, Lieberman E, Benacerraf BR. The frequency of the detection of fetal echogenic intracardiac foci with respect to maternal race. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;15:460-2.
9. Moore KL, Persaud TVN. *The developing human: clinically oriented embryology*. 5th ed. Philadelphia: Saunders Company; 1993.
10. Savva GM, Walker K, Morris JK. The maternal age-specific live birth prevalence of trisomies 13 and 18 compared to trisomy 21 (Down syndrome). *Prenat Diagn* 2010;30:57-64.
11. Başaran N. Otozomal Kromozomlar ve Otozomal Kromozom Hastalıkları. Bölüm editörü: Başaran N. *Tıbbi Genetik*. 8. Baskı. Bursa; Güneş & Nobel Tıp Kitabevi; 2002. s. 229-31.