

Olgu Sunumu

30 HAFTALIK PREMATÜRE DOĞAN AMBİGUS GENİTALİA'NIN EŞLİK ETTİĞİ KROMOZOM 13 RİNG OLGUSU

Selçuk GÜREL¹

ÖZET

Kromozom Ring 13 sendromu; bir çift 13. Kromozomunun sadece birinin kısa kolunda meydana gelen bir grup gen kaybı sonrası, uzun ve kısa kollarının birleşerek halka şeklini alması ile bazı gelişimsel ve morfolojik değişimlerin görüldüğü bir hastalıktır. Bu hastalık klinik olarak 1968 yılında gösterilmiş olsada ilk defa genetik analizlerinin yapılmasından sonra tanımlanabilmiştir¹. (Resim 1)

Gelişim sürecinde gecikme, beslenme bozuklukları, özellikle ayakta olmak üzere iskelet anomalileri, yüksek damak, anüs anomalileri, küçük alçak çene, böbrek anomalileri, kalp bozuklukları, normal olmayan beyin yapısı ve anormal göz yapısı gibi belirtiler bu hastalığa eşlik etmektedir².

Bizim olgumuz; aralarında akrabalık bağı bulunmayan 28 yaşındaki anne ile 30 yaşında ki bir babanın ilk çocuklarıdır. 30 haftalık olarak C/S ile erken doğumla meydana gelen bebekte doğduğu zaman prematürite+ RDS'sinin yanında imperfore anüs, ambigusgenitalia ve prenatal dönemde saptanan kardiak ve serebralanomaliler mevcuttu. İlk yapılan gözlemlerde kromozom 13 sendromunun mevcut olduğu düşünülmüştür. Bu çalışmanın amacı; sunulacak olan olgumuzla hastalığı literatür ışığında tekrar gözden geçirmektir.

Anahtar Kelimeler: Kromozom Ring 13, AmbigusGenitalia

A premature infant who is 30 weeks gestational age with Ring Chromosome 13 and Ambiguous Genitalia: A case report ABSTRACT

Ring chromosome 13 syndrome is a disease where some developmental and morphological changing have been seen, because of a group of missing gene on only one of the 13 chromosome pair at short arm, small and long arms have fused together to form a ring. Although this syndrome were showed clinically in 1968, the first describing of it has been defined after analysis of genetic.

Development delay, feeding difficulties, unusual bone structure most commonly foot anomaly, high palate, anus anomalies, small low jaw, kidney anomalies, heart defects, abnormal brain structure and abnormal eye structure accompany this disease.

Our fact is a first baby of a mother at the age of 28 and a father 30 who do not have any line of descent. When the baby was born at just 30 weeks by C/S, (sezeryan) along side being premature + RDS it had also imperforate anus, ambigus genitalia, cardiac and cerebral anomalies which were determined at prenatal period. During the first monitoring, it was thought that there was chromosome 13 syndrome. The purpose of this essay is to reconsider this disease in the light of literature with our fact will be presented.

KeyWords: Chromosome Ring 13, Ambigus Genitalia

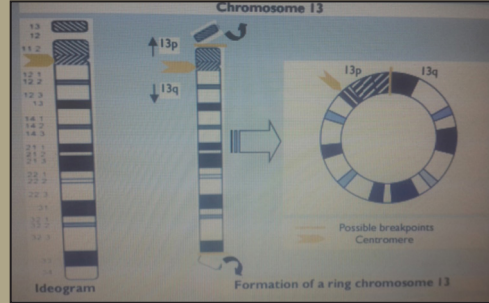
1. Özel Yalova Hastanesi Yenidoğan Bakım Ünitesi Cerrahi Kliniği

OLGU

28 yaşında G1P1 anneden 30 hft olarak C/S ile doğan kız bebek doğduğunda ağlamıyordu nefes alıp vermiyordu. Hasta radyant ısıtıcı altına alınarak kurulandı. Ağız içi aspire edildi. KTA (kalp tepe atımı) <100 olan hastaya pozitif basınçlı ventilasyon uygulandı. KTA>100 olan rengi pembeleşen hastanın subkostal ve interkostal çekilmeleri mevcuttu. DSS(dakika solunum sayısı):84 olan hasta entübe edilerek MV(mekanik ventilatör) e bağlandı. SIMV modunda takibe alındı. PEEP:5 PIP:20 FİO2:70 FREKANS:60 olarak ayarlandı. Hastanın göbek ven kataterizasyonu yapıldı. Hasta ya ET(entübasyon tüpü) den 200 mg/kg dan surfaktan ugulandı. Kan kültürü alındıktan sonra amprik olarak ampisilin+ gentamisin antibiyoterapi tedavisi başlandı. OGS(orogastrik sonda) takılarak serbest drenaja alındı. (Resim2),Enteral beslenmesi başlanmadı.300 mg/kg dan 4 dozda kalsiyum glukonat tedavisi başlandı. Iv mayisi 70 cc/kg dan düzenlendi. Kvit 1 mg im uygulandı. Hastanın fm sinde Genel durumu kötü/ vücut ağırlığı: 1350 gr, boy:41 cm, baş çevresi:31, batin çevresi:29 cm/ ön fontanel 2x2 cm ve genişti. yenidoğan refleksleri(-)arama , yakalama , emme refleksleri (-) olarak görüldü. Abdomino torasik solunumu mevcuttu. Taşipneik, dispneik ve asidotik solunumu mevcuttu. Subkostal interkostal çekilmeleri mevcuttu. 2/6 sistolik üfürm mevcuttu.anal açıklık kapalıydı. Büyük klitoris görümlü fallus mevcut olup ambigus genitalya ile uyumluydu. Hastanın genital measından gaita çıkışı gözlenince rektoüretral bir fistül ün de eşlik ettiği düşünöldü. (Resim3),

Hastanın prenatal usg sinde lateral ventriköllerde hidrosefali, serebellumda hipoplazi, sisterna manga da obliterasyon,sağ el de clenodaktili kardiyak olarak da vsd ve trunkus saptanmıştı. (Resim4,5) Hastanın yapılan EKO (ekokardiografisinde) hastada ASD, VSD, PDA olduğu rporlanmıştır. Yapılan transfontanel usg sinde:büyük bir monoventrikül ve onu çevreleyen ince bir nöral parankim izlenmiş talamuslarda kısmi füzyon mevcuttur posterior interhemisferik fissür ile ayrılmış oksipital loblar izlenmektedir.bulgular semilobar holoprozensefali ile uyumludur, şeklinde rapor edilmiştir. Batın usg sinde ise bilateral inguinal kanal distalinde yaklaşık 1 cm boytlarında normal her iki testis izlenmektedir şeklinde rapor edilmiştir. Hastanın metabolik tarama açısından gönderilen TANDEM MS testlerinde ve açıl karnitin profilin-

Resim 1



(Understanding chromosome disorders unique dergisi RING 13 2006)

Resim 2



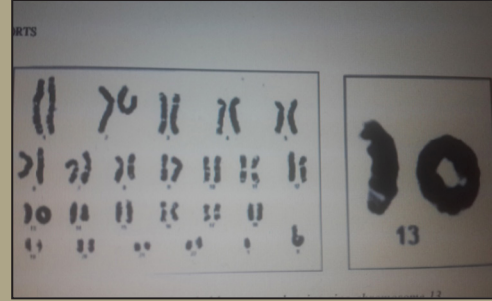
Resim 3



Resim 4



Resim 7



de bir patoloji saptanmamıştır. (Resim6)

Resim 5

Oran	1	2	3	Oran	U.A.	SD
MPG	Hafiflik	4.54	6	4.54	cm	21*0.98 ± 0.22
AC	Hafiflik	12.52		12.52	cm	19*1.6 ± 0.40
PL	Hafiflik	3.06		3.06	cm	19*1.38 ± 0.39

Resim 6

TEST ADI	SONUÇ	BİRİM	REFE
MA İZ			
PLGAD			

*Tandem mass spektrometre ile yapılan çalışmada açılkanın profilini normal bulunmuştur.

TARTIŞMA

Hastada mevcut gelişimsel gerilik kardiyak defektler ve anal atrezi açısından ROCA-WEIDEMANN Sendromu³. kardiyak ve serebral malformasyonlar açısından RITSCHER-SCHINZEL Sendromu⁴. ağırlıklı olarak , kardiyak malformasyonlar, holoprozensefali ve ambigus genitalia ya eşlik eden imperfore anüs bulguları ile ring kromozom 13'e uyumlu olduğu görüldü⁵ ve alınan kan örnekleri genetik ve kromozom analizi açısından bursa genetik lab a gönderildi. Aile nin de genetik analizi açısından Kocaeli üniversitesi tıp fakültesi genetik bölümüne yönlendirildi. Hastamızın genetik analiz sonucu ring kromozom 13 le uyumlu olarak bulundu.(Resim7). Hastamız 31 gün boyunca MV de entübe takip edildi. Ve öncelikli olarak geişen kalp yetmezliği ve dolaşım bozukluğuna bağlı olarak exitus gerçekleşti.

KAYNAKLAR

1. Understanding chromosome disorders unique dergisi RING 13 2006
2. Irene m. jones,' Catherine g. Palmer, David D. Weaver, and M. E. Hodes. Study of Two Cases of Ring 13 Chromosome Using High-Resolution Banding .Am J Hum Genet 33:252-261, 1981
3. Giuseppe Zampino1,* , Francesca Balducci1, Paolo Mariotti2, Anna Dickmann3and Pierpaolo Mastroiacovo1 Growth and developmental retardation, ocular ptosis, cardiac defect, and anal atresia: Confirmation of the ROCA-Wiedemann syndrome
4. Leonardi, M.L.,Pai, G.S.,Wilkes, B.,Lebel,R.R. Ritscher-Schinzel cranio-cerebello-cardiac (3C) syndrome: report of four new cases and review. Am. J. Med. Genet. 102: 237-242, 2001
5. V.H. Sankar Shubha R. Phadke . Ring Chromosome 13 in an Infant with Ambiguous Genitalia. Indian Pediatrics 43:258-260, 2006