

Turner Sendromunda Fetal Kistik Higroma ve Hidropsun Sonografik Tanısı

Dilek ÖZTÜRK, Ertan ADALI, Hilal BERBER, Mualla ÖZTÜRK, Necdet SÜER
SSK Göztepe Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği - İSTANBUL

ÖZET

TURNER SENDROMUNDA FETAL KİSTİK HİGROMA VE HİDROPSUN SONOGRAFİK TANISI

Amaç: Bu yazıda fetal Turner Sendromu ön tanısı konulup ileri invaziv tanı yöntemlerini ret eden ailelerde gebeliği sonlandırma endikasyonunun verilmesinde ultrasonografinin değeri tartışılmıştır.

Olgu: Amniyosentezi ret eden bir ailede kistik higroma ve jeneralize ödem ultrasonografiyle tespit edilip Turner Sendromu ön tanısı konulmuştur. Gebelik ebeveynlerin isteği ve dikkatli ultrasonografik bir değerlendirme sonucunda sonlandırılmış, nekropsi ve postmortem kromozom analizi fetal Turner Sendromu tanısını doğrulamıştır.

Sonuç: Ultrasonografik inceleme fetal higroma kolli ve ilişkili fetal malformasyonları olan gebeliklerin sonlandırılma kararının verilmesinde aile önerilen ileri invaziv tanı yöntemini ret ediyorsa önemli bir araçtır.

Anahtar kelimeler: Fetal kistik higroma, Turner Sendromu, ultrasonografi, terminasyon

SUMMARY

SONOGRAPHIC DIAGNOSIS OF FETAL CYSTIC HYGROMA AND HYDROPS IN TURNER SYNDROME

Background: The purpose of this case report is to illustrate the importance of sonography in detecting Turner Syndrome and giving the decision of terminating these pregnancies based upon sonography when parents decline further invasive prenatal examination.

Case: We report a case in which cystic hygroma and generalized edema in the fetus was diagnosed and the parents declined further invasive prenatal diagnosis. The pregnancy was terminated. Necropsy and postmortem chromosomal analysis revealed Turner Syndrome.

Conclusion: Careful ultrasonographic examination of hygroma colli and associated malformations may help giving the decision to terminate an existing pregnancy when parents decline further invasive prenatal diagnosis.

Key words: Fetal cystic hygroma, Turner Syndrome, ultrasonography, termination

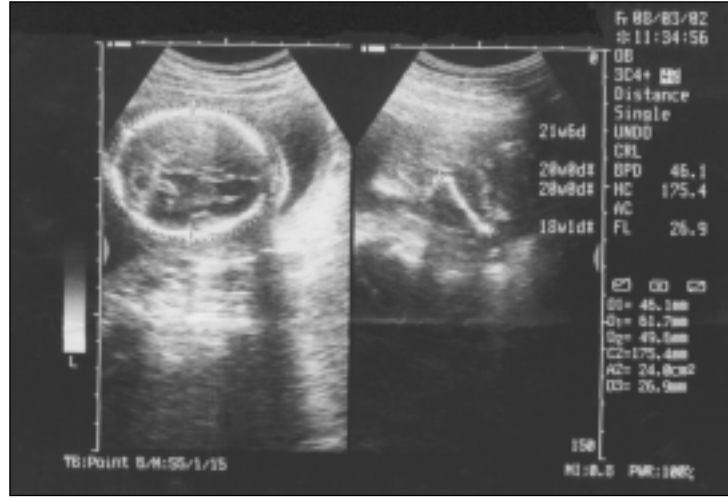
Sonografide kistik higromanın, jeneralize ödemin ve nonimmün hidropsun tespiti sıklıkla fetal Turner Sendromu ile ilgilidir. Çoğunlukla anormal bir karyotipin de eşlik ettiği bu tarz gebeliklere sonlandırma endikasyonu verilir. Sunduğumuz olgu sonografik olarak posterior nukal kistik higromaya eşlik eden fetal hidropsu olan bir Turner Sendromudur.

Sunumumuzun amacı Turner Sendromunun tanısında ultrasonografinin önemini belirtmek ve

ileri invaziv tanı yöntemlerini ret eden ebeveynlerde bu gebeliği sonlandırma endikasyonunun karar aşamasında ultrasonografinin değerini vurgulamaktır.

OLGU

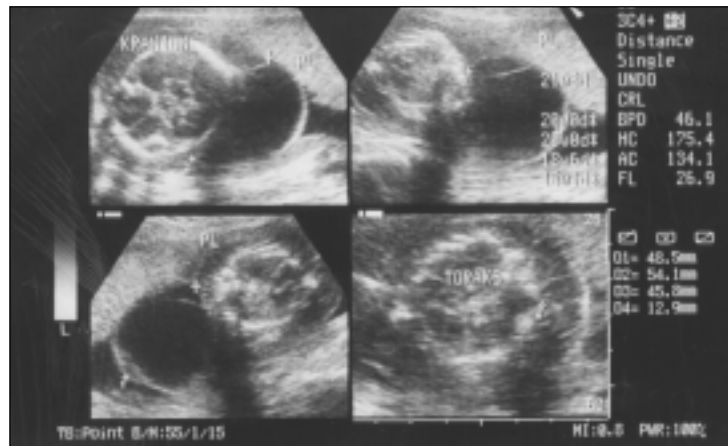
Son adet tarihine göre 21 hafta 6 günlük gebeliği olan 19 yaşında primipar bir hastada fetal biyometrik ölçümlere göre ortalama 19 hafta 1 günlük gebelik, masif fetal asit ve hafif polihidramnios tespit edilmesi üzerine hasta ünitemize refere edilmiştir. Hastaya gebeliğinin ilk dönemlerinde fetal ultrasonografi yapılmamıştır. Ünitemizde yapılan 2. düzey ultrasonografi ile nukal bölgede en büyüğü 5x6 cm çapında olan septalı kistler tespit edilmiştir. Bu nukal genişlemeye



Resim 1: Olgunun biparietal ve femur ultrasonografi görüntüsü.

kistik higroma tanısı konulmuştur. Kraniumu, boynunu, toraksı ve abdomeni çevreleyen deride diffüz kalınlaşma görülmüş, peritoneal sıvı kolleksyonu yüzünden barsakların bir tarafa itilmiş olduğu tespit edilmiştir. Bu bulgular jeneralize lenfajektazi ile uyumlu bulunmuştur. Spina bifida ya rastlanılmamıştır. Mikrognati, hipotelorizm görülmüştür. Perikardial ve plevral effüzyon dışında fetal ekokardiografide bir özellik bulunmamıştır. Anne babada bir Rh uyumsuzluğu tespit edilmemiştir. Maternal hemoglobin elektroforezinde talasemi taşıyıcılığı saptanamamış, sifiliz, toksoplazma, sitomegalovirüs, rubella ve parvovirüs için yapılan serolojik testler negatif bulunmuştur. Böylece maternal biyokimya değerleri immün veya nonimmün hidropsu doğrulamamıştır. Nonimmün hidropsun etiyolojisinde yata-

bilen kardiyak anomaliler, fetal kardiyak aritmiler, konjenital malformasyonlar saptanamamıştır. Bulguların toplamının fetal Turner Sendromu ile ilişkili olduğu düşünülmüştür. Çifte amniosentez teklif edilmiş ancak aile bunu ret etmiştir. Bunun üzerine Turner Sendromlu bir yenidoğanın prognozu ile ilgili ayrıntılı bir danışmanlık yapıp bilgi verildikten sonra ultrasonografik bulgulara dayanılarak ebeveynlerin de isteği üzerine gebelik sonlandırılmıştır. Çift otopsi için dilekçe vermiş ve yapılan nekropsi prenatal ultrasonografik bulguları doğrulanmıştır. İntestinal lenfajektazi, karaciğer ve dalakta ekstrameduller hematopoez, kemik iliğinde eritroid hiperplazi, pulmoner hemoraji tespit edilmiştir. Turner Sendromunda sık görülen intestinal lenfajektazinin asitin etiyolojisi olduğu düşünülmüştür.



Resim 2: Kistik higromanın değişik ultrasonografik görüntüleri.

Postmortem kromozomal analiz için plasenta ve umbilikal kord gönderilmiş ve Turner Sendromunu (45-X0) doğrulamıştır.

TARTIŞMA

Turner Sendromu genellikle X-kromozomunun monozom olması ile karakterizedir. Bu sendroma sahip fetüsler sıklıkla erken abortus ile kaybedilir. İleri evrelere kadar büyürler ise çoğunlukla gross malformasyonlar göstermektedir. Erken spontan düşüklüklerin %50'sinde kromozom anomalileri sık görülür. Bunlardan en sık tespit edilen anomali Turner Sendromudur (1).

Turner Sendromlu çocukların çoğu karakteristik bir büyüme paterni ve karakteristik fiziksel özelliklere sahip olduklarından intrauterin dönemde prenatal veya yenidoğan döneminde klinik olarak tanıları hızlı konulmaktadır. Boyları kısa olup, ayaklarda ve ellerde belirgin lenfödem görülür, nukal bölgedeki kistik higromaların dışavurumu olarak ensede "webbing" vardır.

Turner Sendromunun prenatal tanısı sıklıkla ultrasonografide kistik higroma kolli veya nonimmün hidrops fetalisin tespitiyle konulmaktadır (2). Bu anomalilerin lenfatik sistemdeki malformasyon sonucunda oluştuğu, bunun da sonucunda fetal ölüme yol açabilen nonimmün hidropsun meydana geldiği düşünülmektedir (3,4).

Bizim olgumuzda da nonimmün hidrops ve septalı kistik higroma kolli tespit edilmiştir. Fetal asitin etiolojisinin Turner Sendromunda bahsedilen jeneralize lenfatik hipoplaziyle birlikte görülen intestinal lenfanjektazinin olduğu otopsi raporuyla kanıtlanmış olup postmortem kromozom analizi sonucunda Turner Sendromu saptanmıştır.

Ultrasonografide kistik higroma tespit edilen fetüslerde karyotip mutlaka bakılmalıdır. Prenatal olarak kistik higroma tespit edilen fetüslerde ek anomali olsun olmasın prognozun kötü olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. İntrauterin veya neonatal ölüm sıklığıdır (5,6,7).

Bu olgu sunumu prenatal kistik higroma tespitinde danışmanlık konularının zorluğunu göstermektedir. Fetal yaşam sırasında kistik higroma görüldüğünde tüm fetüsün ikinci düzey ultrasonografik tetkiki yapılmalı ve fetal karyotip belirlenmelidir. Sunduğumuz olguda ebeveynler ileri invaziv tanı yöntemini (amniosentez) ret ettiklerinden sonografik bulgulara dayanarak istekleri üzerine gebelik sonlandırılmıştır.

Ancak izole kistik higroması olup ek anomalisi bulunmayan vakalarda sonografi bizi yanıltabilir. Fetal kistik higromanın kromozomal anomalilerle birlikte görülme sıklığı yüzünden sadece bu bulguya dayanarak gebeliği sonlandırmak hatalı olabilir. Fisher ve arkadaşları ultrasonografiyle izole kistik higroma tanısı alan 89 fetüsün sadece 28'inde bu tanıyı doğrulayabilmiş ve bu olguların ultrasonografi ile prenatal tanısının yaklaşık %70 hata potansiyeline sahip olduğunu bildirmişlerdir (7,8). Bu bilginin ışığında kistik higroma saptanan bir fetüste mutlaka ek anomali de araştırılmalı ve karyotip analizi yapılmalıdır. Prenatal tanının rutin bir parçası olan ultrasonografi gebeliğin değerlendirilmesinde önemli rol oynamaktadır. Kistik higromaya ek olarak bizim olgumuzda ileri derecede bir hidrops saptanmış ve ailenin amniosentezi ret etmesi üzerine bu iki bulguya dayanılarak ebeveynlerin isteği ile gebelik sonlandırılmıştır.

Bu olgu sunumu Turner Sendromunun tanısında ultrasonografinin önemini belirtip invaziv tanı yöntemlerini ret eden ebeveynlerde böyle bir gebeliği sonlandırma endikasyonunun karar aşamasında ultrasonografinin değerini vurgulamaktadır.

KAYNAKLAR

1. Boue' A, Boue' J, Gropp A. Cytogenetics of pregnancy wastage. *Annu Rev Genet.* 1985;14:1
2. Bronshtein M, Zimmer EZ, Blazer S. A characteristic cluster of fetal sonographic markers that are predictive of fetal Turner syndrome in early pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2003; 188(4):1016-20
3. Schroder W. Hygroma colli in the ultrasound image as an early indication of fetal Ullrich-Turner Syndrome. *Z Geburtshilfe Perinatal* 1990;194 (6). 283-5
4. Chervenak FA, Isaacson G, Blakemore KJ et al. Fetal cystic hygroma, cause and natural history. *N Engl J Med* 1983;309 (14):822-5
5. Has R. Non-immune hydrops fetalis in the first trimester: a review of 30 cases. *Clin Exp Obstet Gynecol.* 2001;28(3):187-90
6. Descamps P, Jourdain O, Toutain A et al. Etiology, prognosis and management of nuchal cystic hygroma: 25 new cases and literature review. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1997;71(1):3-10
7. Tanrıverdi HA, Hendrik HJ, Ertan AK et al. Hygroma colli cysticum: prenatal diagnosis and prognosis. *Am J Perinatol.* 2001;18(8):415-20
8. Fisher R, Partington A, Dykes E. Cystic hygroma: comparison between prenatal and Postnatal diagnosis. *J Pediatr Surg.* 1996;31(4):473-6