



# Editör'e Mektup

## Turner Sendromunda Fetal Kistik Higroma ve Hidropsun Sonografik Tanısı

Perinatoloji Dergisi'nin bu sayısında Dilek Öztürk ve arkadaşlarının "Turner Sendromunda Fetal Kistik Higroma ve Hidropsun Sonografik Tanısı" başlıklı yazılarında: makalede 19. gebelik haftasında kistik higroma koli ve fetal hidrops tanısı konulan, gebelik sonlandırılmasını takiben karyotip analizi ile Turner Sendromu olduğu tespit edilmiş bir olgu sunulmakta ve bu vesile ile Turner Sendromunun prenatal tanısı, prognozu ve yönetimi tartışılmaktadır.

Kistik higromalar, yumuşak doku içinde tek veya çoklu kistlerle karakterize, sıklıkla boynun arka kısmında görülmele beraber (kistik higroma koli), aksiller veya servikomedial yerleşimli de olabilen, lenfatik sistem anormallikleridir. Embriyoda lenfatik sistem juguler lenfatik keseciklere drene olur. Bu primitif lenfatik keseciklerse juguler vene drene olurlar ve bu iki yapı arasındaki bağlantı yaklaşık konsepsiyon sonrası 40. günde kurulur. Bu bağlantının oluşmadığı başarısızlık, lenfatik staza ve juguler lenfatik keseciklerin dilatasyonuna neden olarak servikal bölgede kistik higromayı oluşturur. İzole kistik higromalı fetusların %52'sinde, diğer anomalilerin eşlik ettiği olguların ise %71'inde kromozom anomalisi tespit edilmiştir (1). Dolayısıyla bu makalede belirtildiği gibi, eğer kistik higroma koli tanısı konulmuşsa, aileye mutlaka karyotip incelemesi önerilmelidir. Ancak, her ne kadar kistik higroma koli olgularında en sık karşımıza çıkan karyotip anomalisi Turner Sendromu (45x0) olsa da, trizomi 21, trizomi 18, trizomi 13, Noonan Sendromu gibi bazı genetik sendromlar ve 13 q-, 18 q-, triploidi gibi diğer karyotip anormallikleri de hesaba katılmalıdır. Ayrıca, kistik higroma kolilerin %20'sinde normal karyotip bildirilmiştir (2). Dolayısıyla bu olguya prenatal olarak tanısı konulmuş bir Turner Sendromundan ziyade, bir higroma koli olgusu olarak yaklaşmak daha doğru olacaktır. Her kistik higroma koli olgusu Turner Sendromu değildir.

İlk trimesterde tanı konulan kistik higromalarda, 14. haftadan sonra tanı konulanlara göre fetal anöploidi oranı azdır ve bunların içinde trizomi 21 ve diğer karyotip anormalliklerinin oranı daha yüksektir. Ville ve ark (3), ilk trimesterde higroma koli tanısı konulan olguların %29'unda karyotip anomalisi saptarken, bunların %38'i trizomi 18, %31'i trizomi 21, %25'i Turner Sendromu, %6'sı 47, XXX olarak bildirilmiştir. Ayrıca servikal bölge dışında yerleşmiş kistik higromalarda karyotip anomalisi insidansı düşüktür ve kromozom analizi önerilmez. Yine bu olguda olduğu gibi, fetal hidropsun eşlik ettiği kistik higromalarda prognoz çok kötüdür ve %100'e yakın ölümlü sonuçlanır. Bu olgularda karyotipin

normal olması prognozu değiştirmez (4). Dolayısıyla kistik higromanın eşlik ettiği non-immun hidrops olgularını diğer non-immun hidrops olgularından ayırmak gereklidir, çünkü ilkinde kromozom anormalliklerinin oranı çok daha yüksektir ve prognoz çok daha kötüdür.

Kistik higromaları, boyun bölgesinde ortaya çıkabilen hemanjioma, meningosel, sefalosel, fetal guatr ve teratom gibi diğer kistik anomalilerden ayırmak gereklidir. Ayırıcı tanıda, lezyonun lokalizasyonu (anterior, posterior, orta hatta vb.), simetrik ya da asimetrik oluşu, bilateral ya da unilaterale oluşu, iç yapısının ekojenitesi, septasyon içerip içermediği, dış duvarlarının kalınlığı ve Doppler sinyali olup olmaması gibi kriterlerden yararlanılabilir. Bu kriterlerin dikkatlice araştırılması ile makalede belirtilen %70'lere varan yanlış tanı oranı düşürülebilir.

Sonuç olarak prenatal olarak, ultrasonografi ile tanısı konulmuş bir kistik higroma vakasının yönetiminde ve aileyi bilgilendirirken dikkat edilmesi gereken noktalar şunlardır:

1. Kistik higroma koli gebeliğin hangi döneminde ortaya çıkarsa çıksın, mutlaka karyotip önerilmelidir.
2. Özellikle 14. haftadan sonra tanı konulmuş olgularda, karyotip normal olsa bile bu prognozun iyi olduğunu göstermez.
3. Hidropsun eşlik ettiği vakalar hemen her zaman fatal seyrederek ve gebelik terminasyonu önerilmelidir.
4. Karyotip anormalliği olan olgularda rekürrens düşükken, karyotipi normal higroma koli olguları otozomal resesif olarak geçiş gösterebilirler ve %25 rekürrens riski vardır; aile bu konuda mutlaka bilgilendirilmelidir.
5. Higroma koli tanısı konulan olgularda aile bilgilendirilirken Turner Sendromu dışındaki kromozom anormalliklerinden ve normal karyotip olasılığından da mutlaka bahsedilmelidir.

Saygılarımla.

## Yeşim Bülbül Baytur

1. Snijders RJM, Nicolaides KH. Ultrasound markers for fetal chromosomal defects. London: Parthenon 1996
2. Azar GB, Snijders RJM, Gooden C, Nicolaides KH. Fetal nuchal cystic hygroma: Associated malformations and chromosomal defects. Fetal Diag Ther 1991; 6: 46-57
3. Ville Y, Lalondrelle C, Doumerc S, Daffos F, Frydman et al. First-trimester diagnosis of nuchal anomalies: significance and outcome. Ultrasound Obstet Gynecol 1992; 2: 314-316
4. Varma TR. Cystic hygroma, colli. 1992-12.07.01.www.TheFetus.net