

Fetal Megacistis ve Triploidi: 14. Gebelik Haftasında Saptanan Bir Olgu

Uğur Keskin, Saadetin Güngör, Ümit Göktolga, Temel Ceyhan, Ali Ergün

GATA, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Etlik, Ankara

Özet

Amaç: Bu çalışmanın amacı erken gebelik haftasında ortaya çıkan fetal megacistis ile birlikte gösteren triploidi olgusunu sunmaktır. Triploidi kaynaklı fetal megacistis oldukça nadir görülen bir durumdur.

Olgu: Hastanın 14. gebelik haftasında yapılan ultrasonografik incelemesinde longitudinal mesane çapı 34 mm olarak ölçüldü. Tanı koryonik vil-lüs örnekleme ile doğrulandı. Olguda fetal karyotiplenme sonucu 69 XXY (Triploidi) tespit edildi. Terminasyon işlemi uygulandı.

Sonuç: Fetal megacistis olgularında fetal triploidi birlikteliği oldukça nadirdir. Bizim erişebildiğimiz mevcut literatürde fetal megacistis olgularında bir adet triploidi olgusu bildirilmiştir. Biz literatüre yeni bir olgu eklemek istedik.

Anahtar Sözcükler: Fetal megacistis, triploidi, erken gebelik.

Fetal megacistis associated with triploidy: a case diagnosed at 14th week of pregnancy

Background: The aim of this study was to present the case of early fetal megacistis and triploidy. Fetal megacistis caused by triploidy has rarely been described.

Case: The fetal longitudinal bladder diameter was measured 34 mm at 14 th gestational age by ultrasonography. The diagnosis was confirmed by chorionic villus sampling. The result was reported as triploidy 69 XXY. The fetal termination was performed.

Result: The fetal megacistis associated with triploidy is uncommon. Only one case in the literature has reported megacistis with triploidy. We wanted to add a new case to the literature.

Keywords: Fetal megacistis, triploidy, early gestation.

Giriş

Fetal megacistis herhangi bir gestasyonel dönemde normal sınırlardan daha yüksek oranda genişlemiş mesane olarak tanımlanır. Bazı olgularda geçici bir fenomen olarak ortaya çıkarken, bazen de erken alt üriner sistem obstrüksiyonunun göstergesi olabilir.¹ İkinci ve üçüncü trimesterde megacistis tanısı subjektif olarak değerlendirilirken birinci trimesterde (10-14. gebelik haftası) longitudinal mesane çapının 7 mm ve üzerinde olması fetal megacistis olarak tanımlanır.² 1. trimesterde longitüdi-

nal mesane çapının 8-11 mm arasında olması Grade 1 (Hafif), 12-15 mm arasında olması Grade 2 (Orta), 15 mm üzerinde olması Grade 3 (Şiddetli) olarak sınıflandırılmaktadır. Birinci trimesterde megacistis prevalansı ile ilgili farklı çalışmalarda değişik oranlar bildirilmekte iken bu konuda yapılmış en geniş çalışmada Sebire ve arkadaşları birinci trimesterde değerlendirdikleri 24.492 ultrasonografide 15 fetal megacistisli olgu saptamışlardır (1/1633).² Bu yazıda megacistis ve triploidinin birlikte olduğu nadir bir olgu sunuldu.

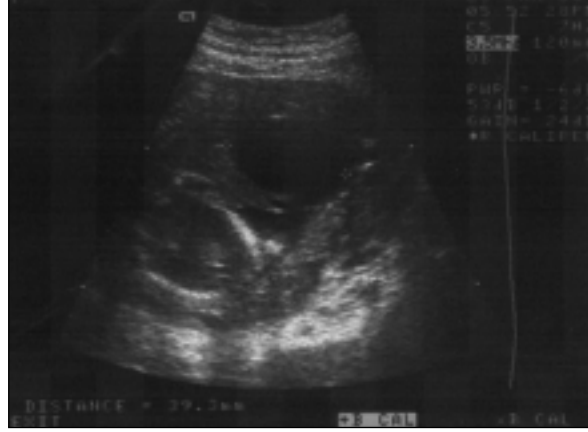
Olgu

Olgumuz bir üniversite hastanesi ve eğitim merkezi olan bir kurumda, rutin antenatal izlem sırasında saptanmıştır. Hastamızın yaşı 25, eşinin yaşı 33 idi. Gravida 2, parite 0 idi. Hastada bir yıl öncesinde anembriyonik gebelik nedeni ile uygulanmış D&C öyküsü mevcuttu. Bireyler arasında akraba evliliği mevcut değildi. Hastanın 6. gestasyonel haftadaki ilk başvurusunda yapılan ultrasonografik incelemesinde 19 mm çaplı gestasyonel sac izlenmişti. 11. gebelik haftasında yapılan ultrasonografik incelemesinde ense saydamlığı ölçümü 1.6 mm olarak tespit edildi. Bu sırada gebelik haftası ile uyumlu ultrasonografik bulgular izlendi. 14. gebelik haftasında yapılan ultrasonografik değerlendirilmesinde fetal megasistis saptandı. Longitudinal mesane çapı 34 mm olarak tespit edildi (Şekil 1 ve 2).

Hastanın yüksek riskli gebelik ünitesinde değerlendirildi. Bilgilendirilmiş onamı alındıktan sonra Koryonik villüs örnekleme (CVS) uygulandı. Daha sonra hastanın bilgilendirilmiş onamı alınarak, misoprostol 200 mcg/6 saat protokolü ile gebelik terminasyonu gerçekleştirildi (cytotec 200 mcg blister, vajinal yol ile). Terminasyon işlemi 6 dozun sonrasında 36. saatte tamamlandı (Total doz: 1200 mcg). Fetusun makroskopik incelemesinde batın ileri derecede distandü olarak izlenirken, patolojik inceleme üretral atrezi olarak değerlendirildi. Koriyonik villüs örneklemesinden yapılan kültür sonucu, fetusun karyotipleme 69 XXY (Triploidi) olarak rapor edildi. Maternal ve paternal karyotipleme normal olarak değerlendirildi.

Tartışma

Nadir görülmekte olan fetal megasistis olgularında mevcut literatürde kromozomal defekt oranı yaklaşık %21 olarak rapor edilmiştir. Mevcut kromozomal anomaliler arasında en sık yer olan trizomi 13 iken, triploidi oldukça nadir görülmektedir. Literatürde fetal megasistis olgularında yapılan kromozomal çalışmalarda Sebire ve arkadaşları 15 olguda yalnızca 3 tanesinde kromozomal defekt saptamıştır.² Bu olgulardan bir tanesinde Trizomi 13, 1 tanesinde Trizomi 21, 1 tanesinde dengesiz trans-



Şekil 1. Fetal megasistis: fetal mesanenin longitudinal görünümü.



Şekil 2. Fetal megasistis: fetal mesanenin transvers görünümü.

lokasyon 14/20 gözlenmiştir. Favre ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmada toplam 16 olgu bildirilmiş. Bu olgulardan izole megasistis olgularında karyotipleme sonucu kromozomal defekt saptanmaz iken, eşlik eden diğer anomalisi mevcut olan olgulardan dördünde kromozomal defekt izlenmiştir. Bunlarda iki tanesi trizomi 13, bir tanesi trizomi 21, bir tanesi trizomi 18 idi.³ Liao ve arkadaşlarının serisinde 145 fetal megasistis olgusundan 30'unda kromozomal defekt tespit edilmiştir. Bu olgulardan 17'sinde trizomi 13, yedisinde trizomi 18, ikisinde trizomi 21, bir tanesinde trizomi 4, bir tanesinde mozaik trizomi 15, bir tanesinde dengesiz translokasyon saptanırken, yalnız bir olguda triploidi gözlenmiştir.⁴

Bizim olgumuzda ise 14. gebelik haftasında longitudinal mesane çapı 34 mm iken kromozomal analiz sonucu triploidi olarak saptanmıştır. Fetal triploidi megasistis ile birlikteliği oldukça nadirdir.

Kaynaklar

1. Sepulveda W, Megacystis in the first trimester. *Prenatal Diagnosis* 2004; 24: 144–9.
2. Sebire NJ, Von Kaisenberg C, Rubio C, Nicolaides K, Fetal megacystis at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 387-90.
3. Favre R, Kohler M, Gasser B, Muller F, Nissand I. Early fetal megacystis between 11 and 15 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 14: 402- 6.
4. Liao AW, Sebire NJ, Geerts L, Cicero S, Nicolaides K,. Megacystis at 10- 14 weeks of gestation: Chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21:338-41.