

Koroid Plexus Kisti ve 46,XY,der(5)t(5;18)(p12;q11) pat Fetal Karyotip

CHOROID PLEXUS CYST AND 46,XY,der(5)t(5;18)(p12;q11) pat FETAL CARYOTYPE

Filiz BAL*, Ayşe BALCI*, Yiğit ÖZGENÇ***, Fatma HORASAN***, Cüneyt TANER****

* Uz.Dr., GENTAN Genetik Tanı Merkezi,

** Dr., GENTAN Genetik Tanı Merkezi,

*** Uz.Dr., SSK Tepecik EGE Doğumevi,

****Doç.Dr., SSK Tepecik EGE Doğumevi, İZMİR

Özet

Amaç: Koroid pleksus kistleri (KPK) izole olgularda %1 oranında kromozomal anomalilerle birlikte iken, multiple anomalilerin eşlik ettiği durumlarda %37'ye varan oranlarda anormal karyotip birlikteliği göstermektedir.

Olgu Sunumu: Bu sunuda KPK nedeniyle prenatal sitogenetik tanı yapılan olguda saptanan 46,XY,der(5),t(5;18)(p12;q11) pat karyotipli fetus tartışılmaktadır.

Sonuç: Olgu, patolojik ultrasonografi varlığında yapılan fetal karyotipin, tanısal değer yanında genetik danışma için önemini de ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Koroid pleksus kisti, Doğum öncesi tanı, Resiprokal translokasyon

T Klin Jinekoloj Obst 2003, 13:236-237

Summary

Objective: 1% of the isolated choroid plexus cysts (CPC) are associated with chromosomal abnormalities and this ratio increases to 37% with additional abnormalities.

Case Report: In this report, we described a fetus with 46,XY,der(5),t(5;18)(p12;q11)pat karyotype that was found in prenatal diagnosis for CPC.

Results: This case also shows the importance of fetal karyotyping and genetics counselling during the presence of abnormal fetal ultrasonographic findings.

Key Words: Choroid plexus cysts, Prenatal diagnosis, Reciprocal translocation

T Klin J Gynecol Obst 2003, 13:236-237

Koroid Pleksus Kistleri (KPK) lateral ventrikül içinde oluşan ekojen yapılardır. Erken gebelik döneminde %0.18-2.5 (1) sıklıkla saptanan KPK'lerinin kromozomal anomalilerle birlikte görülme oranı izole KPK'de %1, multiple anomalinin eşlik ettiği durumlarda ise %37'dir (2). KPK'li olgularda saptanan anormal karyotiplerin %79'u trizomi 18, %13'ü Down sendromu, %1.5'u trizomi 13, %2'si triploidi ve %3'ü de diğer karyotip anomalileridir (2).

Bu sunuda, KPK nedeniyle prenatal tanı yapılan bir olguda, ailesel resiprokal translokasyonun bir sonucu olan 46,XY,der(5),t(5;18)(p12;q11) pat karyotipli fetus sunulmakta ve ailesel resiprokal translokasyon tartışılmaktadır.

Olgu

Olgu, aralarında eş akrabalığı bulunmayan 21 yaşında anne ve 25 yaşında babanın 3. gebelik ürünüdür. Reprodüktif öyküde, 6.5 aylık ölü doğumla sonlanan anomalili fetus ve 3,5 aylık spontan abortus bulunmaktadır. Fetal ultrasonografide koroid pleksus içinde 8.2x13.3 mm'lik izole kist (Şekil 1) izlenmesi nedeniyle 17.gebelik haftasında amniosentez yapılmıştır.

Flask yöntemi ile yapılan amniotik hücre kültürü ve GTG bantlama ile fetal karyotip 46,XY,der(5)t(5;18)(p12;q11) (Şekil 2) olarak saptanmıştır. Ebeveynlerin

kromozom analizinde babanın karyotipi 46,XY,t(5;18)(p12;q11) (Şekil 3), annenin karyotipi 46,XX olarak belirlenmiştir.

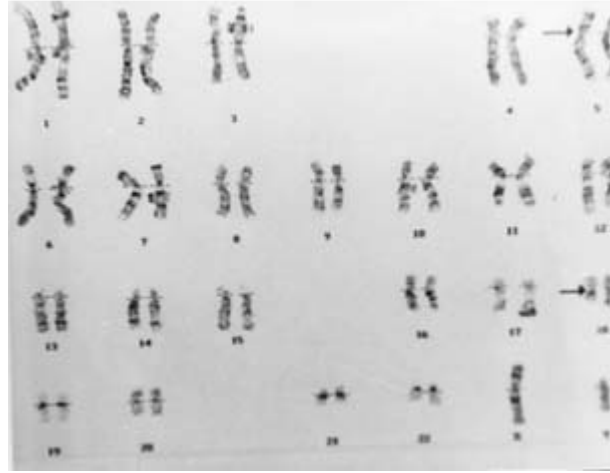
Aileye genetik danışma verilerek ailesel resiprokal translokasyonun getirdiği riskler, dengesiz karyotipli fetusun oluşum ve prognozu anlatılarak ailenin kararı ve kurul onayı ile gebelik sonlandırılmıştır. Terminasyon sonrası alınan kordon kanı ile karyotip doğrulanmıştır. Otopside fetusta mikrotalmi, yarık damak-dudak, pes ekinovarus deformiteleri saptanmıştır.

Tartışma

Ultrasonografide saptanan bazı fetal anomaliler spesifik kromozomal sendromlarla birlikte bulunmaları nedeniyle genetik danışma ve prenatal sitogenetik tanı gerektirirler. Önceleri KPK varlığı fetal karyotipleme için yeterli bir endikasyonda günümüzde ise izole kabul edilen KPK varlığında aileye genetik danışma verilmesi ve fetal karyotipleme yapılmaması görüşü yaygındır (3). KPK'ne eşlik eden diğer anomalilerin ultrasonografi incelemesi sırasında saptanabilmesi fetal karyotipleme kararının alınmasında belirleyicidir. Bu nedenle yetkin bir uygulayıcı tarafından yüksek rezolusyonlu bir cihazla yapılacak detaylı anatomik fetal değerlendirmenin önemi büyüktür.



Şekil 1. KPK'nin ultrasonografik görüntüsü.



Şekil 3. Babanın karyotipi 46,XY,t(5;18)(p12;q11).



Şekil 2. Fetal karyotip 46,XY,der(5),t(5;18)(p12;q11)pat.

KPK ile birlikte gözlenen anormal karyotipler içinde en fazla trizomi 18 görülmele birlikte diğer anöplöidilere de raslanmaktadır. Olgumuzun karyotipi KPK'leri varlığında saptanan nadir bir karyotip örneğidir. Dengeli resiprokal translokasyon taşıyıcısı bir babadan kalıtılan derivatif 5'i içeren bu fetal karyotip, parsiyel trizomi 18'i (trizomi 18q) ve parsiyel monozomi 5'i (5p delesyon) ifade etmektedir. Literatürde trizomi 18 KPK birlikteliğini gösteren çok sayıda örnek olmakla birlikte KPK ile 5p delesyonu bildirilen sadece bir olgu bulunmaktadır (4).

Trizomi 18 olgularının %54'ünde ikinci trimester USG'de KPK saptanmaktadır (2). Parsiyel trizomi 18 olgularında klinik, trizomik segmentin niteliğine göre belirlenmektedir. Parsiyel trizomi 18 olgularında trizomik bölge 18. kromozomun kısa kolunu içeriyorsa nonspesifik bir tablo oluştururken, uzun kolunu içeren parsiyel trizomilerde klinik ful trizomi 18'den ayırt edilemez (5). Olgumuz nadir görülen karyotip yapısı ile KPK ve trizomi 18 birlikteliğine yeni bir örnek olmuştur.

Olguda yapılan fetal karyotipleme, ailede bulunan resiprokal translokasyon taşıyıcılığını da tanımlamamızı sağlamıştır. Dengeli kromozomal düzenlenimler olan translokasyonlar, taşıyıcı bireylere kromozomal olarak dengesiz gamet oluşturmak açısından yüksek risk getirmektedir. Translokasyon taşıyıcısı ebeveynin %10-15 oranında kromozomal anomalili çocuk sahibi olma riski vardır (6). Bu nedenle ailesel translokasyonlar prenatal tanı programı kapsamında izlenmesi gereken olgulardır.

Bu olgu göstermiştir ki, patolojik fetal ultrasonografi varlığında yapılan fetal karyotiplemede saptanan karyotipin niteliği, indeks olgu için tanı değeri taşımakla birlikte sonraki gebelikler için verilecek genetik danışmayı yönlendirmesi açısından da büyük önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. DeRoo TR, Harris RD, Sargent SK. Fetal choroid plexus cyst prevalence. Clinical significance and sonographic appearance. *AJR Am J Roentgenol* 1988;151:1179-81.
2. Peleg D, Yankowitz J. Choroid plexus cysts and aneuploidy. *J Med Genet* 1998;35:554-7.
3. Ghidini A, Strobelt N, Locatelli A, Mariani E, Piccoli MG, Vergani P. Isolated fetal choroid plexus cysts: Role of ultrasonography in establishment of the risk of trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol* 2000;182: 972-7.
4. Sano AP Jr, Polzin WJ, Kaqlish VB. Fetal choroid plexus cysts in association with cri du chat (5p-) syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1993;169:1614-5.
5. Jones KL. *Smith's recognizable pattern of human malformation*, 5th ed. Saunders Company 1997;14-7.
6. Connor JM, Ferguson S. *Chromosomal disorders*, Essential Medical Genetics Oxford. 1993 :127-8.

Geliş Tarihi: 05.06.2002

Yazışma Adresi: Dr.Filiz BAL
GENTAN Genetik Tanı Merkezi
Şair Eşref Bulvarı 65/2, Alsancak, İZMİR
drfilizbal@hotmail.com