

# Thanatophoric Displazi Vakasının Prenatal Dönemde Ultrasonografik Tanısı

*PRENATAL ULTRASONOGRAPHIC DIAGNOSIS  
OF A THANATOPHORIC DYSPLASIA CASE*

DnAhmet ERK\*, Dr.Turhan USLU\*\*, Dr.Fadıl KARA\*\*

\* Alman Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum, İSTANBUL

\*\* Zübeyde Hanım Doğumevi Kadın Hastalıkları ve Doğum, ANKARA

## ÖZET

*Konjenital anomalilerin prenatal dönemde tanınması ultrasonografik incelemenin ana gayelerinden biridir. Anomalinin tipinin belirlenmesi için tüm veriler çok iyi değerlendirilmelidir, çünkü obstetrik tedavi planı buna bağlıdır. İskelet sistemi displazileri en nadir rastlanan anomali grubunu oluşturmaktadır. Thanatophoric displazi 100.000 vakada bir rastlanan nadir bir durumdur. Bu vakaların hepsi iethal olduğundan, tesbit edildiğinde gebeliğin biran önce sonlandırılmasında fayda vardır.*

Anahtar Kelimeler: Thanatophoric displazi, Ultrasonik teşhis

TKlinJinekoloObst1991, 1:51-53

Fetal iskelet sistemi anomalileri tüm anomaliler değerlendirildiğinde en nadir anomalilerin tesbit edilebildiği sistemdir. İskelet sistemi anomalileri nadir olmaları nedeni ile fetal iskelet sisteminin ultrasonografik incelenmesinde yeterli bilgi birikimi mevcut değildir. Bu konudaki yayınlar çoğunlukla bir veya birkaç vakadan oluşmaktadır (1,2,3,4,5).

Thanatophoric displaziye 100.000 doğumda 1 vakada rastlanmaktadır. Genetik geçişi tam olarak bilinmemektedir. Opitz ve Sprangerin iddiasına

Geliş Tarihi: 17.3.1991

Kabul Tarihi: 8.6.1991

Yazışma Adresi: Dr.Ahmet ERK

Alman Hastanesi Kadın Hastalıkları ve  
Doğum, İSTANBUL

## SUMMARY

*Prenatal diagnosis of congenital abnormalities is one of the major goals of ultrasonic examinations. Skeletal anomalies are the rarest reported anomalies. Attempts should be made to identify the type of anomaly present, because the obstetrical management depends upon to this diagnosis. Thanatophoric dysplasia is a rare condition occurring 1 in 100.000 births and since it is lethal in every case we suggest the termination of pregnancy. If the diagnosis is certain.*

Key Words: Thanatophoric Dysplasia, Ultrasonic diagnosis

Anatolian J Gynecol Obst 1991, 1:51-53

göre 2 tip thanatophoric displazi mevcuttur. Birinci tip Cloverleaf (yonca yaprağı) kafatası yapısına sahip olan, otozomal ressesif geçiş gösteren şekildir ve bu vakalarda uzun kemiklerde düz kısalma mevcuttur. İkinci tipte ise cloverleaf kafatası yapısı yoktur ve uzun kemiklerde kısalma ve eğilme mevcuttur. Bu tipin genetik geçişi bilinmemekte olup sporadik vakalar şeklinde ortaya çıkmaktadır (6,7,8).

Thanatophoric displazi vakalarında göğüs kafesi küçük, armut şeklindedir, kaburgalar kısadır ve kaburgalarda gelişme geriliği mevcuttur. Karın genişlemiştir. Thoraks çevresinin karın çevresine oranı düşmüştür. Thanatophoric Displazide Hidrosefali nadir görülmez. Koronal ve lamboid sütürlerin erken kapanması sonucunda cerebrum basınç altında kalır ve açık sagittal sütür triloblu veya coverleaf kafatası yapısını oluşturur. Pelvis küçük,

kısa ve düzdür. Bu sendroma eşlik eden anomaliler omphalosele, biküspit aortik valv, atrial septal defekt veya tek alriumdur (7,8,9,10).

### VAKA TAKDİMİ

Bn. Y. A. (35) prot:2483, 37 haftalık gebe olan hasta prenatal kontrol için ilk defa kliniğimize başvurdu. Gebeliğinde hiç şikayeti olmamıştı ve bu gebeliğinde daha önce prenatal kontrole gitmemişti. Son iki haftadır karnında aşırı büyüme ve nefes darlığı şikayeti başladığını belirtti. Fetal hareketleri gebeliğin 5. ayında hissetmeye başlamıştı. Akraba evliliği mevcut değildi. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Daha önceki iki gebeliği de normal seyretmiş 3000 ve 3400 gm iki sağlıklı bebek vajinal yolla doğurmuştu, kan grubu 0 Rh (+) ve rutin laboratuvar tetkikleri normal sınırlardaydı. Sistemik muayenesinde patoloji saptanmadı. Obstetrik muayenede fundus-pubis mesafesi 41 em, karın çevresi ise 112 cm olarak ölçüldü. Abdominal muayenede fetal pozisyon değerlendirilemedi. Uterus tonusu artmıştı. Yapılan vajinal muayenede dilatasyon 4 cm, effesman %60 ve su kesesi inlakttı. Önde gelen kısım ayak olarak değerlendirildi.

Yapılan ultrasonografik incelemede plasenta fundusta lokalize grade 2, amnion mayi miktarında aşırı artma mevcuttu, umbilikal kord normal olarak değerlendirildi. Makadi preseantasyonda tek fetus olarak değerlendirildi. Baş normalden büyük, thoraks yapısı dar ve kostalar kısa idi. Kranyum ve columna vertabralisteki kemik densiteleri normaldi, kalbin incelenmesinde, kalb thoraksın büyük bir kısmını kaplamaktaydı, görünüm olarak normal yapıda idi ve 4 boşluk belirgin olarak görülmek-

teydi. Karın organlarının incelenmesinde anormallik saptanmadı. Ekstremitelerin incelenmesinde ham alt, hemde üst ekstremitelerde aşırı derecede kısalık ve eğrilik tesbit edildi (Şekil 1,2). Bu bulgularla dayanılarak vakanın thanatophoric displazi olduğu sonucuna varıldı. Doğumun bir an önce başlatılmasına karar verildi. Yapılan induksiyon sonucunda 4 saat içinde vajinal doğum gerçekleşti. 3100 gm ve 41 em boyunda erkek bebek doğurtuldu. Birinci dakikada apgar 1-2 idi ve bebek ilk beş dakika içinde kaybedildi.

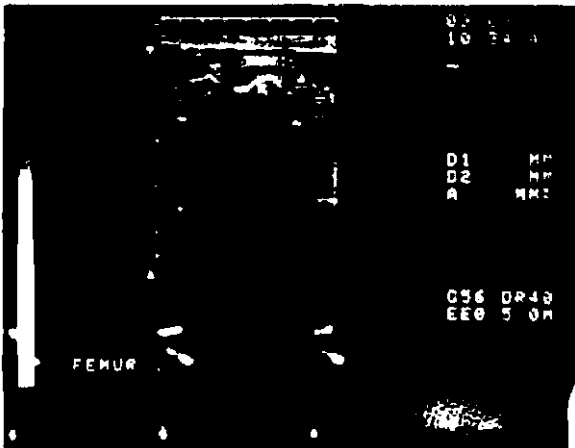
Bebek dış görünüşü olarak, baş vücuda göre büyük görünümde idi, kulaklar düşük, burun basıktı. Armut tipinde dar thoraks yapısı mevcuttu. Tüm ekstremitelerin hem proksimal hemde distal kısımlarında aşırı kısalık dikkati çekiyordu. Alt ekstremitelerde daha belirgin olmak üzere aşırı eğrilik vardı (Şekil 3).

Postmortem dönemde yapılan radyolojik incelemede kafada koronal ve lambdoid sütürlerin erken füzyonuna bağlı olarak yonca yaprağı görünümü vardı. Thoraks dar ve armut şeklinde ve kostalarda kısalık belirgindi. Omurgalarda H şekli tipikti ve kısa bükülmüş ekstremiteler görülmekteydi. Kemikler mineralizasyon bakımından normaldi (Şekil 4).

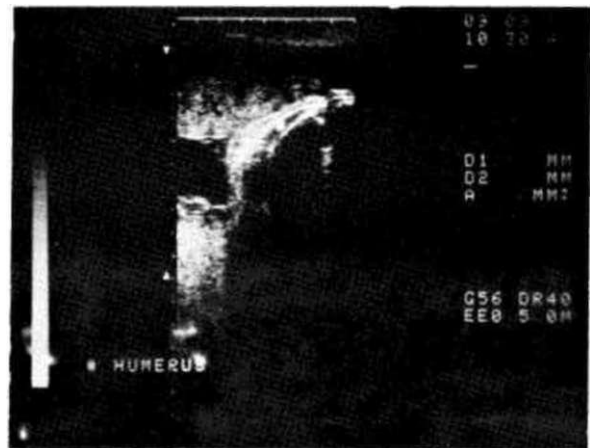
Hasta postpartum ikinci günde laklasyon inhibisyonunu takiben taburcu edildi.

### TARTIŞMA VE SONUÇ

Fetal anomalilerin prenatal dönemde tanınabilmesi obstetrik tedavi planı için önemlidir ve tanı ne kadar erken yapılabilirse o kadar faydalıdır. Tesbit edilen anomalinin tipinin belirlenmesi için tüm gayretler sarfedilmelidir. İskelet sis-



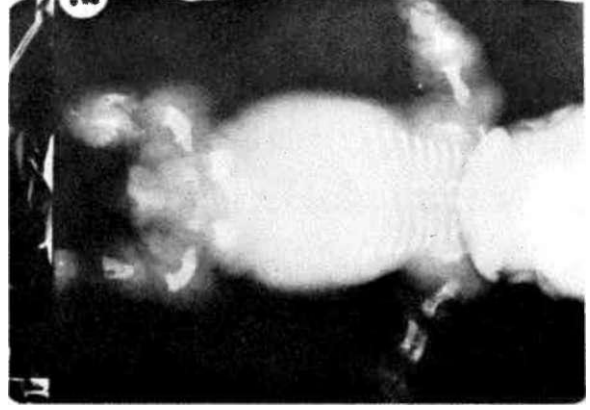
Şekil 1. Fetal femurun ultrasonografik görünümü.



Şekil 2. Fetal humerusun ultrasonografik görünümü.



Şekil 3. Doğum sonrası bebeğin onden görünümü



Şekil 4. P -Mili. II,III 1.,1.,1.,1. A IIIaKilit

İcimi anomalilerinin çok nadir olması nedeni ile bu konuda yeterli birikim mevcut değildir. Bu nedenle tüm fetal iskelet sistemi anomalilerinin ultrasonografik bulguları belirlenememiştir. Eğer bir vakada iskelet sistemi anomalisi düşünülüyorsa tüm yardımcı metodlardan faydalanılmalıdır. Bu metodlar içinde en değerlisi radyolojik incelemedir. Gebelikte ve doğumdan sonra radyolojik tetkikler yapılmalıdır. Doğum sonrası letal patolojilerde ise lani patolojik incelemelerle kesinleştirilmelidir (1,3).

Thanatophoric displazilerde ilk prenatal tanı 1971 yılında Campbell tarafından radyolojik metodla konulmuştur. Ultrasonografik metodla ise 1977 yılında Cremin ve Shaff tarafından tanı konulmuştur. Daha sonraki yayınlarda da çeşitli iskelet displazilerindeki ultrasonografik bulguları tanımlanmıştır.

Thanatophoric displazideki ultrasonografik bulgular, büyük kafa kısa ve eğilmiş uzun ekslemile kemikleri ve thorakstaki daralmasıdır. Göğüs çevresinin karın çevresine oranı azalmıştır. BPD, baş çevresi, ve baş/vücut oranında artma mevcuttur (4,5,8).

Radyolojik tetkikte büyük cloverleaf kafatası, daralmış göğüs yapısı dar ve kısa kaburgalar ve 11 şeklindeki tipik omurga yapısı ve ekslemile kemiklerinde kısalma ve eğilmedir (5,8).

Thanatophoric displazi vakalarında polihidramnios, prematürile, malpresantasyon ve baş pelvis uygunsuzluğu görülme şansı fazladır. Çoğu vakada üçüncü trimesterde polihidramniosun ortaya çıkması ile tanı için girişimlerde bulunulur. Ultrasonografi ve radyolojik tetkiklerle tanı kolaylıkla konur. Erken tanı erken doğum ve düşükle gebeliğin sonlandırılması ile bu letal

anomalide doğum sırasında çıkabilecek komplikasyonları azaltmak mümkündür.

Gençlik geçiş hiç olmazsa bazı vakalarda önemli olduğundan bu tip ailelerde prenatal muayenede daha dikkatli olunması gerekmektedir. Rutin olarak ultrasonografik tetkikin gebelerde uygulanması ile konjenital anomalilerin erken dönemde yakalanma şansını arttırır.

#### KAYNAKLAR

1. Hık A. Uslu T. et al: Letal iskelet sislenil anomalilerinin ultrasonografik değerlendirilmesi. Orf. Trav. ve Rehab. Dergisi 1989.2(4): 169-74.
2. Ultrasonography in obstetrics and gynecology: I Iobbins JC. Wmsberg 1. cı al: Willams and Wilkins. 2. edition 1983. 15S-67.
3. Domke VN. Ltickert G. et al: Thanatophoric /werguchs. YM Gynecol 1985. 107 (11):705-9.
4. Boos R. Schmidt W: Prenatale Diagnose eines ihanoiophoicr /werg Wuchses mit kleeblattschadcl 2. (iebunsh u.Perinal 1986. 190:225-8.
5. WladimirofT .IW. Niermeijer ML, et al: Prenatal diagnosis of skeletal dysplasia by real time ultrasound. 1984. 63 (3):360-5.
6. İilajaldc BR: Llajadc MM: Thanatophoric dysplasia. Am J Med Genetics 1985. 22:669-83.
7. Diagnostic ultrasound applied to obstetirics and gynecology. Rudy li. Sabbagha JB. I.ippincoti Comp Philadelphia 2. edition 1987. 399-413.
8. Loong LPL: The importance of early prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia With respect to obstetirics manegement. İiur.I Obstet Gynecol Reproduct Biol 1987. 25:145-52.
9. Muller I.M. Cremin B.I: Ultrasonic demonstration of fetal skeletal dysplasia. S Air Med J 1985. 67:222-6.
10. McGuire J. Manning Iı et al: Antenatal diagnosis of skeletal dysplasia using ultrasound. Birth Defects 1987, 23 (1): 367-384.