

İLERİ GESTASYONEL HAFTADA SAPTANAN TRİZOMİ 13 VE MULTİDİSİPLİNER TERMİNASYON SÜRECİ: BİR OLGU SUNUMU

Ruken DAYANAN¹

GİRİŞ

Trizomi 13 (Patau sendromu), 13. kromozomun her hücrede üç kopyasının bulunmasıyla oluşan nadir ancak ciddi bir genetik durumdur. Canlı doğum insidansı yaklaşık 1/5.000 civarında olup, semptomları yüz, beyin, kalp ve diğer organların gelişimini etkiler (1). Bu sendromda çoklu yapısal anomaliler görülür; tipik bulgular arasında yarı dudak-damak, mikroftalmia, kafa kemik anomalileri, kalp defektleri, polidaktili ve merkezi sinir sistemi malformasyonları (özellikle holoprosensefali) sayılabilir (2). Trizomi 13'ün prenatal tanısı genellikle anomalili fetal anatomiye gösteren detaylı ultrasonografi ve genetik testlerle konur. Yaşam beklentisi son derece kısadır; bebeklerin çoğu intrauterin veya neonatal dönemde kaybedilir. Yapılan çalışmalarda bu vakaların %80'inin gebelik ortasında veya neonatal dönemde kaybedildiği, medyan sağkalım süresinin yaklaşık 7 gün olduğu, ilk yaşta yaşamda kalma oranının ise %5'in altında olduğu rapor edilmiştir (3).

¹ Op. Dr., Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Perinatoloji Kliniği, rukendayan@gmail.com, ORCID iD: 0000-0002-8192-8841



SONUÇ

Trizomi 13 (Patau sendromu), multisistemik ve genellikle yaşamla bağdaşmayan ağır yapısal anomalilerle karakterize nadir bir kromozomal bozukluktur. Bu olgu sunumunda, gebeliğin ileri haftasında saptanan ve prenatal dönemde alobar holoprosensefali, orta hat yüz defektleri, mikrofthalmi, bilateral multikistik displastik böbrekler ve plevral efüzyon gibi Trizomi 13 ile uyumlu majör malformasyonları içeren fetal anomali paterni tanımlanmıştır. Geç tanı konulan bu olguda, detaylı ultrasonografi ve sitogenetik testlerle kesin tanı doğrulanmış, multidisipliner konsey ve aile danışmanlığı sürecinin ardından fetosid uygulanarak sezaryen ile doğum gerçekleştirilmiştir. Bu süreç, hem klinik hem etik açıdan dikkatle yönetilmesi gereken, geç başvurulmuş ve yüksek riskli gebelikler için önemli bir örnek teşkil etmektedir. Trizomi 13 gibi letal fetal anomalilerde, erken gestasyonel haftalarda yapılan tarama testleri ve zamanında genetik analizler, aileye daha geniş bir karar aralığı sunar. Ancak geç tanı durumlarında da uygun bilgilendirme, etik danışma ve güvenli terminasyon yöntemleri ile hasta merkezli bir yaklaşım mümkün olabilir. Bu tür vakaların yönetiminde, erken tanı olanaklarını artırmaya yönelik halk sağlığı stratejileri, etkili genetik danışmanlık hizmetleri ve multidisipliner klinik yaklaşımın önemi bir kez daha vurgulanmaktadır.

KAYNAKLAR

1. Bahari H, Hajaj H, Ayyad A, Messaoudi S, Amrani R. Trisomy 13 With Bilateral Congenital Anophthalmia: A Case Report. *Cureus*. Mayıs 2024;16(5):e60264.
2. Turan O, Hirfanoğlu IM, Beken S, Biri A, Efetürk T, Atalay Y. Prenatally detected congenital cystic adenomatoid malformation and postnatally diagnosed trisomy 13: case report and review of the literature. *Turk J Pediatr*. 2011;53(3):337-41.
3. Longworth DJK Heather. GeNotes. (a.yer 29 Mayıs 2025). Patau syndrome (trisomy 13) — Knowledge Hub. Erişim adresi: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/patau-syndrome-trisomy-13/>
4. Prenatal Diagnosis of Trisomy 13 Analysis of 28 Cases | Request PDF. ResearchGate (Internet). (a.yer 29 Mayıs 2025); Erişim adresi: https://www.researchgate.net/publication/7212712_Prenatal_Diagnosis_of_Trisomy_13_Analysis_of_28_Cases
5. Tran DC, Dang AL, Nguyen TBV, Tran VA, Nguyen TH, Le TMP, vd. Typical Morphological Features on Prenatal Ultrasound of Fetuses With Trisomy 13 (Patau's Syndrome). *Journal of Clinical Gynecology and Obstetrics*. 08 Nisan 2023;12(1):8-14.
6. Zhang Y, Xu H, Zhang W, Liu K. Non-invasive prenatal testing for the detection of trisomy 13, 18, and 21 and sex chromosome aneuploidies in 68,763 cases. *Front Genet*. 15 Eylül



- 2022;13:864076.
7. Kayapınar M, Bütün Z, Akça Salık E. Termination of pregnancy for fetal anomaly: evaluation of single centre results. *Anatolian Curr Med J / ACMJ / acmj*. 28 Ekim 2024;6(6):351-4.
 8. Kruszk P, Muenke M. Syndromes Associated with Holoprosencephaly. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. Haziran 2018;178(2):229-37.
 9. Tran DC, Dang AL, Nguyen TBV, Tran VA, Nguyen TH, Le TMP, vd. Typical Morphological Features on Prenatal Ultrasound of Fetuses With Trisomy 13 (Patau's Syndrome). *Journal of Clinical Gynecology and Obstetrics*. 08 Nisan 2023;12(1):8-14.
 10. Williams GM, Brady R. Patau Syndrome. İçinde: *StatPearls* (Internet). Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 (a.yer 29 Mayıs 2025). Erişim adresi: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538347/>
 11. Cleveland Clinic (Internet). (a.yer 29 Mayıs 2025). Trisomy 13 (Patau Syndrome): Symptoms, Causes & Outlook. Erişim adresi: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24647-trisomy-13-patau-syndrome>
 12. Williams GM, Brady R. Patau Syndrome. İçinde: *StatPearls* (Internet). Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 (a.yer 29 Mayıs 2025). Erişim adresi: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538347/>