

OLGU BİLDİRİMİ

Pentazomi X Karyotipli Olgu Sunumu***Fatma ÇOLAK, Banu DEĞİRMENÇİ, Çetin SAATÇI, Munis DÜNDAR**

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Kayseri.

ÖZET

Pentazomi X hipotonisite, gelişme geriliği, orta dereceden ağır dereceye kadar zeka geriliği, kısa boy, kraniyofasiyal anomaliler ve kas-iskelet sistemi bozuklukları ile karakterize nadir görülen bir cinsiyet kromozom anöploidi bozukluğudur. Mikrocefali, hipertelorizm, upslent palpebral fissürler, düz burun kökü, mikrognați, kulak anomalileri, kısa boyun ve düşük saç çizgisi gibi kraniyofasiyal anomaliler görülür. Küçük el ve ayaklar, kamptodaktily, klinodaktily yaygın bulgulardır. Ayrıca konjenital kalp defektleri, renal hipoplazi ve küçük uterus bulunabilir. Pentazomi X in prevalansı bilinmemektedir fakat literatürde şimdiye kadar yaklaşık 30 vaka tanımlanmıştır. Bu çalışmada 49,XXXXX karyotipli 6 günlük bir yenidoğanı sunduk. Vakanın fenotipik özellikleri değerlendirildi ve literatürle karşılaştırıldı.

Anahtar Kelimeler: Pentazomi X. Penta X sendromu. Pentazomi kromozom X. XXXXX.**A Case With Pentasomy X****ABSTRACT**

Pentasomy X is a rare sex chromosomal aneuploidy disorder characterized by hypotonia, developmental delay, moderate to severe mental retardation, short stature, craniofacial anomalies and musculoskeletal abnormalities. The craniofacial anomalies may include microcephaly, hypertelorism, upslanting palpebral fissures, a flat nasal root, micrognathia, ear malformations and a short neck with a low hairline. Small hands and feet, camptodactyly, clinodactyly are common findings. Congenital heart defects, renal hypoplasia and small uterus may also be present. The prevalence of the pentasomy X is unknown but about 30 cases have been described in the literature so far. We report a 6 day-old newborn with a karyotype 49,XXXXX in this study. The phenotypic characteristics of the case are evaluated and compared with the literature.

Key Words: Pentasomy X. Penta X syndrome. Pentasomy chromosome X.

Pentazomi X iki yerine beş X kromozomunun varlığı ile karakterize nadir görülen bir seks kromozom sayısal bozukluğudur¹. Literatürde tanımlanmış ilk pentazomi X vakası 1963 yılında yayınlanmıştır². 47,XXX, 47,XXY, 47,YYX ve 45,X gibi seks kromozomlarının sayısal anomalileri yaklaşık olarak 400 canlı doğumda 1 görülür. Pentazomi X daha nadir olarak karşılaşılan bir seks kromozomal anöploidisidir³. Günümüze kadar yaklaşık 30 pentazomi X vakası tanımlanmıştır. Anöploidi sıklıkla maternal veya kombine maternal ve paternal kaynaklı mayotik ayrılmama kusurlarından dolayı oluşur. Sıklıkla maternal mayotik ayrılmama

kusurları ile ortaya çıkar¹. 49,XXXXX karyotipi ile karakterize fenotip, trizomi X ve tetrazomi X'e göre daha ağırdır⁴.

Olgu Sunumu

32 yaşında babanın ve ilk gebeliği ektopik olduğu için küretaj yapılmış 30 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 41 haftalık olarak 2380 gram olarak doğan hasta değerlendirildi. Anne ile baba arasında akrabalık olmayıp soygeçmişinde ailede herhangi bir özellik yoktu. Olgumuz 6 günlük kız hasta prenatal dönem fetal ultrasonografi görüntülemesinde intrauterin gelişme geriliği olduğu söylenmiş. Hastanın yapılan muayenesinde; boy, kilo, baş çevresi 3. persentilin altındaydı. Ayrıca alın saç çizgisi düşük, yele boyun, hipertelorizm, upslanting palpebral fissürler, epikantus, periorbital dolgunluk, düşük kulak, geniş burun kökü, yüksek damak, haricen dişi dış genitalya, bilateral ayak parmaklarında overlapping mevcuttu. Pelvik-renal ultrasonografik inceleme normal olarak değerlendirildi. Ekokardiyografik inceleme sonucu, geniş VSD, PDA, PFO, kritik pulmoner stenoz, displastik pulmoner

* 1. Ulusal Çocuk Genetik Kongresi'nde bildiri olarak sunulmuştur.

Geliş Tarihi: 23 Haziran 2014
Kabul Tarihi: 18 Aralık 2014

Dr. Fatma ÇOLAK
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı,
Kayseri.
Tel. 0 352 207 66 66
e-posta: drfatmakurt@gmail.com

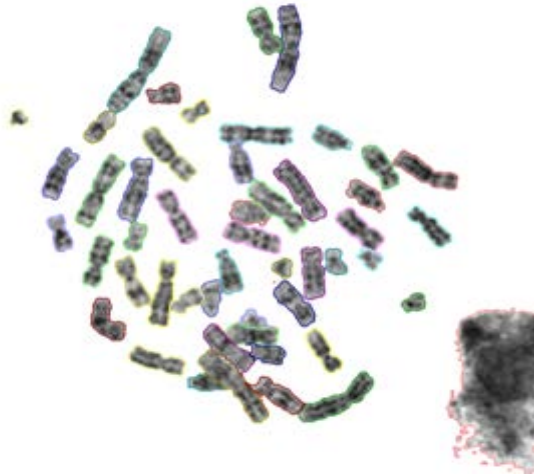
kapak olarak raporlandı. Hastaya tedavi amaçlı balon valvüloplasti yapılması planlandı. Olgumuzun diğer muayeneleri normaldi.

Materyal ve Metod

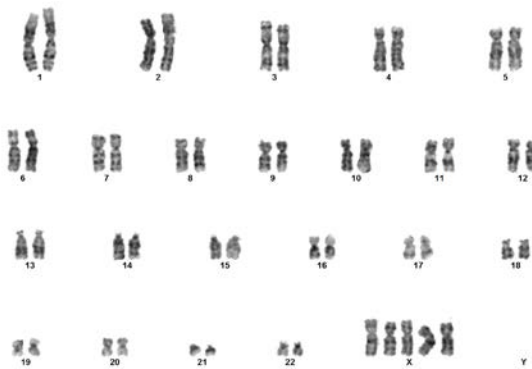
Periferik kan kültürü yöntemi ile kromozom analizi yapılmış ve Giemsa kromozom bantlamayla (GTG) iki ayrı kültürden 4 preparat hazırlanmıştır. Hastalarda 20 metafaz plağı incelenmiştir. İncelenen metafaz plağındaki kromozomlar sayısal ve yapısal düzensizlikler yönünden değerlendirilmiştir.

Sonuç

Hastamızın karyotip analizi 49,XXXXX olarak raporlandı. Anne ve babadan kromozom analizi yapıldı. Annenin kromozom analizi sonucu 46,XX, babanın karyotipi 46,XY,inv⁹ (p11q12) olarak raporlandı. Babada klinik olarak herhangi bir şikayet ve muayene bulgusunun olmaması üzerine babada bulunan inv 9 normalin varyantı kromozomal değişiklik olarak değerlendirildi.



Şekil 1.
Vakanın metafaz görüntüsü



Şekil 2.
Vakanın karyotip görüntüsü

Tartışma

Pentazomi X nadir olarak karşılaşılan bir seks kromozomu sayısal anomalisidir³. Literatürde günümüze kadar yaklaşık 30 pentazomi X vakası rapor edilmiştir. Anöploidi sıklıkla maternal veya kombine maternal ve paternal kaynaklı mayotik ayrılmama kusurlarından dolayı oluşur. Sıklıkla maternal mayotik ayrılmama kusurları ile ortaya çıkar¹. Pentazomi X vakalarında klinikte genellikle gelişme geriliği, mental retardasyon, konuşmada gecikme, hipotonisite, kısa boy, mikrosefali, hipertelorizm, epikantal katlantı, yele boyun, yarık damak, yüksek damak, strabismus, iris kolobomu, dişlerde düzensizlik gibi kraniofasiyal anomaliler, küçük el ve ayaklar, kamptodaktili, klinodaktili, tali-pes equinovarus, skolyoz, çeşitli eklemlerde sublukasyon gibi iskelet ve ekstremitte anomalileri, konjenital kalp defektleri (genellikle patent ductus arteriosus veya ventriküler septal defekt) ve küçük uterus, böbrek hipoplazisi görülebilir⁴⁻⁶.

Bizim hastamızda 6 günlük yenidoğan döneminde boy, kilo, baş çevresi ölçümleri 3. persentilin altındaydı. Hastamızın kraniofasiyal bulguları literatürle uyumlu bulunmuştur. Pelvik-renal ultrasonografik incelemesi normal olarak sonuçlanan hastanın ekokardiyografik inceleme sonucu, geniş VSD, PDA, PFO, kritik pulmoner stenoz, displastik pulmoner kapak olarak raporlandı.

Pentazomi X vakalarında görülen dismorfik yüz görünümü özellikleri klinik olarak Down Sendromunda görülen özelliklere benzerdir. Bu yüzden kesin tanı sitogenetik analiz gerektirir¹. 49,XXXXX karyotipi ile karakterize fenotip, X trizomi ve tetrazomilere göre daha ağırdır⁴. Hastaların gelişme geriliği, kraniofasiyal anomaliler, iskelet ve eklem anomalileri (eklem dislokasyonları, kalça hipoplazisi, pes equinovarus) açısından değerlendirilmesi gerekir. Renal displazi, küçük uterus açısından genitouriner değerlendirme, kalp anomalileri açısından da kardiyolojik muayene ve inceleme önerilir⁴⁻⁶. Hastaların gelişme geriliği, mental retardasyon ve eşlik eden diğer sistem bulgularına yönelik klinik takibi gerekmektedir. Ailede kromozom sayısal kusurlarının görülme sıklığı genel toplumda görülme sıklığına göre artmıştır. Bu durum hakkında aileye genetik danışmanlık verilmesi, sonraki gebelikleri için ayrıntılı ultrasonografi takibi ve prenatal tanı yapılması uygundur.

Kaynaklar

1. Y G Cho, D S Kim, Hs Lee, et al. A case of 49, XXXXX in which the extra X chromosomes were maternal in origin. J clin pathol 2004;57:1004-1006.
2. Kesaree N, Woolley PV. A phenotypic female with 49 chromosome, presumable XXXXX. J Pediatr 1963;63:1099-103.

Pentazomi X

3. Alan S, Issac S, Dinesh KP, et al. An adult with 49,XYYYY karyotype: casereport and endocrine studies. *Am J Med Genet* 1998;80:103-6.
4. Moraes LM, Cardoso LC, Moura VL, Moreira MA, et al. Detailed analysis of X chromosome inactivation in a 49,XXXXX pentasomy. *Molecular Cytogenetics*. 2009;2:20.
5. Schoubben E, Decaestecker K, Quaegebeur K, Danneels L, Mortier G, Cornette L. Tetrasomy and pentasomy of the X chromosome. *Eur J Pediatr*. 2011;170:1325-7.
6. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Fourth Edition 1988;73.

