



LETTER TO  
THE EDITOR  
EDİTÖRE  
MEKTUP

## Evaluation of Pregnant Learned Baby Trisomy 18 in Terms of Family Medicine: A Case Report

*Bebeğinin Trizomi 18 Olduğunu Öğrenen Anne Adayının Aile Hekimliği Açısından Değerlendirilmesi: Olgu Sunumu*

Sebahat Gücük

### Sayın Editör,

Trizomi 18, 3000-7000 canlı doğumda bir görülen, başlıca bulguları belirgin oksiput, düşük malforme kulaklar, küçük ağız, mikrognatı, üst üste binmiş parmaklar, dar pelvis, inguinal herni ve kardiyak anomaliler olan yaşam kapasitesi sınırlı bir sendromdur (1). Oluşan gebeliklerin %95'i embriyonik ya da fetal hayatta ölümle sonuçlanırken, etkilenmiş çocukların sadece %5-10'u bir yılın ötesinde canlı kalabilmektedir (2).

Aile açısından genetik hastalık ve doğumsal anomaliler ya da bunların risklerini taşıma psikolojik açıdan rahatsızlık verici bir durumdur ve sorunun genetik faktörlere dayandığının tespitiyle ailede yoğun bir suçluluk ve günahkârlık duygusu yaşanır. Bu aşamada verilen danışmanlık ailenin tanı, hastalık süreci ve tedaviye ilişkin tıbbi gerçekleri anlamalarına yardım eder, bu durumla baş etmeleri ve tercihleri için yol gösterir (3).

Özel bir hastaneye, ilk gebeliğinin takibi amacıyla başvuran 27 yaşındaki olguda akraba evliliği yoktu ve 27 yaşındaki bir erkekle evli olup, her ikisi de fenotip olarak normal görünümüydü. Prenatal takibi sırasında hastaya yapılan ikili test sırasında PAPP-A (gebeliğe özgü plazma proteini-A) 158,50 mIU/L (0.07; beklenen normal değer), free B-Hcg (koriyonik gonadotropinin serbest kısmı) 9.7 IU/L (0.24), NT (fetal ense kalınlığı) 0.8 mm (0.61) olarak ölçülürken Trizomi 18/13 risk: 1/39 (cut off 1/300) olarak belirlendi. Yapılan ultrasonografi sırasında lateral ventriküllerde genişleme üst ekstremitelerde anomali belirlenen gebe yüksek riskli gebelik ünitesi olan merkeze yönlendirildi. Orada yapılan ultrasonografi sonucunda bu bulgular doğrulandı. 16 haftalık yapılan üçlü test sonucu AFP (Alfa-feto protein) 44.4 ng/ml (1.02), uE3 (serbest estriol) 0.09 ng/mL (0.07), T- hCG (koriyonik gonadotropin) 1.3 IU/mL (0.05) olarak saptanarak trizomi 18 için yüksek riskli olduğu söylenerek tahliye önerildi.

Gebenin, bebeğin gebelik sırasında ya da doğumdan hemen sonra kesin öleceği düşüncesiyle dinsel gerekçelerle bebeğin tahliye talebini ret etmeye karar verdiği öğrenildi. Aile sağlığı merkezimizde bebek kalp atımı açısından takip edilirken fetüsün kalp atımlarının hala alınıyor olması gebenin endişesini artırmaktaydı. Gebeliğinin 33'üncü haftasında intra uterin ex olan fetüs, 18 saatlik zor bir süreçten sonra vajinal yolla alındı. Fetüste bulunan belirgin oksiput, aşağı yerleşimli gözler ve kulaklar, küçük çene, ellerde üst üste binen parmaklar morfolojik olarak tanıyı doğrular nitelikteydi.

Gebeliklerde ailede beklenen sağlıklı bir çocuğun doğumudur ancak çocuk engelli ise beklentiler değişecektir (4). Anne adayı bebeğin tahliyesine kendi rızası ile karşı çıkmış ve bu kararına ailesi tarafından saygı gösterilmişti. Buna rağmen 'Bebeğin haftası ilerliyordu ve doğumu nasıl olacaktı?' 'Bebeğin bu kadar yaşayacağını düşünmemişti, acaba kararı baştan yanlış mıydı?' sorgulamaları ve suçluluk duyguları yoğunlukta idi.

Gebeler yolunda giden bir gebelik sürecinde aile hekimi tarafından ortalama altı kez görülmektedir. Sonuçlar ölümcül fetal anomaliler teşhis edildiğinde çiftlere psikolojik danışmanlık verilmesi gerektiğini desteklemektedir. Moral ve kültürel değerler ile bilinçdışı unsurların gözden geçirilmesi, gebelik sonlandırıldıktan sonrada uzun süre devam edebilen suçluluk ve emosyonel travma riskini azaltmada ve karar verme sürecinde destek sağlar (5).

Mevcut sağlık hizmeti sunumunda 2. ve 3. basamak sağlık kuruluşlarının iş yükü hala oldukça fazla gibi görünmektedir. Belki de bu yoğunlukta hasta açısından önemli bazı konulara yeteri kadar zaman ayırmak mümkün olamayabilir. Tarafımızdan sık olarak görülen ve çok yönlü destek ve bilgi vermeye çalıştığımız vakamız sonraki olabilecek gebelikler için de prenatal genetik konsültasyon amacıyla klinik genetik uzmanının olduğu bir merkeze

İzzet Baysal Aile Sağlığı  
Merkezi, Aile Hekimliği,  
Bolu, Türkiye

Submitted/Geliş Tarihi  
08.02.2012

Accepted/Kabul Tarihi  
22.01.2013

Correspondance/Yazışma  
Dr. Sebahat Gücük,  
İzzet Baysal Aile Sağlığı  
Merkezi, Aile Hekimliği,  
14300 Bolu, Türkiye

Phone: +90 374 270 24 53  
e.mail: sebahatgu@yahoo.com

©Copyright 2013  
by Erciyes University School of  
Medicine - Available on-line at  
www.erciyesmedicaljournal.com  
©Telif Hakkı 2013  
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Makale metnine  
www.erciyesmedicaljournal.com  
web sayfasından ulaşılabilir.

yönlendirildi. Bu aşamada ofis olarak vakamızın hem ilgili mevcut durumu mümkün olduğu kadar zarar görmeden yaşamasını hem de geleceğe yönelik umutla bakabilmesini sağlamaya çalıştığımızı düşünüyoruz.

---

**Conflict of Interest**

No conflict of interest was declared by the author.

**Peer-review:** Externally peer-reviewed.

---

**Çıkar Çatışması**

Yazar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

**Hakem değerlendirmesi:** Bağımsız hakemlerce değerlendirilmiştir.

**Kaynaklar**

1. Tekin N, Akşit A, Gürpınar M. Trisomi 18 Sendromlu Bir Olguda Unilateral Radius Aplazisi . Perinatoloji Dergisi 2001; 9(4): 264-6.
2. Forrester MB, Merz RD. Trisomies 13 and 18: prenatal diagnosis and epidemiologic studies in Hawaii, 1986-1997. Genet Test 1999; 3(4): 335-40. [\[CrossRef\]](#)
3. Dikencik BK, Akın N, Yavan T, Coşkun A. Perinatal dönemde çocuk kaybı olan ebeveynlerin duygusal tepkileri ve bunlara yönelik hemşirelik yaklaşımı. Perinatoloji Dergisi 1999; 7(1): 9-14.
4. Yıldırım DS, Arslan E. Engelli çocuğu olan annelerin sürekli kaygı düzeyi ile durumluk kaygı düzeylerinin karşılaştırılması. Selçuk Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi 2008; 1(19): 542-53.
5. Benute GR, Nomura RM, Liao AW, Brizot Mde L, de Lucia MC, Zugaib M. Feelings of women regarding end-of-life decision making after ultrasound diagnosis of a lethal fetal malformation. Midwifery 2012; 28(4): 472-5. [\[CrossRef\]](#)