

OLGU SUNUMU

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu (Saldino-Noonan)

Safiye AKTAŞ, Sülen SARIOĞLU, Hasan ÖZKAN, Şemsettin YUNUS, Erdener ÖZER, Bilge ÇELİKKOL, Tuğrul PINAR
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, İZMİR

ÖZET

KISA KOSTA POLIDAKTİLİ SENDROMU (SALDİNO-NOONAN)-OLGU SUNUMU

iskelet displazilerinin otopsi tanısı bu olguların birçok formunun ender görülmesi ve sınıflandırılmalarının kompleks oluşları nedeniyle sıklıkla zordur. Pek çok olgu 16-24 haftalarda anormal ultrasonografik bulgularla tanınabilmektedir. Kısa kosta polidaktili sendromları iskelet displazilerinin ender görülen formlarından biridir. Bu makalede 36. haftada postnatal ve postmortem radyografi ve morfoloji ile tanısı konmuş, Saldino-Noonan tipte kısa kosta polidaktili sendromu olgusu sunulmaktadır. Ana bulgular polidaktili, hipoplazik akciğerler, kısa kosta, kısa ekstremiteler ve displastik pelvistir.

Anahtar Kelimeler: İskelet displazisi, polidaktili, kısa kosta, akciğer hipoplazisi.

SUMMARY

SHORT RIB-POL YDACTYL Y SYNDROME (SALDINO-NOONAN)-CASE REPORT

The autopsy diagnosis of skeletal dysplasias is often difficult due to the rarity of many forms of these conditions and to a complex classification scheme. Many cases have been diagnosed with abnormal sonographic findings between 16th and 24th weeks. In this report, a case of Saldino-Noonan type short rib-polydactyly syndrome diagnosed by postnatal and postmortem radiologic and morphologic examination is presented. Main findings are polydactyly, pulmonary hypoplasia, short rib, short limbs and dysplastic pelvis.

Key Words: Skeletal dysplasia, polydactyly, short rib, pulmonary hypoplasia.

İskelet displazileri (osteokondrodizplazi) jeneralize iskelet büyüme ve gelişme anormallikleri ile karakterize, bir grup heterojen bozukluktan oluşmaktadır. Sınıflama radyolojik görünüm ve gros morfoloji temel alınarak yapılmaktadır. Prenatal tanı ultrasonografiyle ikinci trimester içinde konulabilmektedir. Fetal radyografi kesin tanıya yardımcıdır (1,2). Postmortem inceleme radyoloji, kondroosseöz morfoloji ve bazı biyokimyasal ve moleküler çalışmaları içermekte, ayrıntılı klinik bilgi eşliğinde tanısall sonuçlar vermektedir.

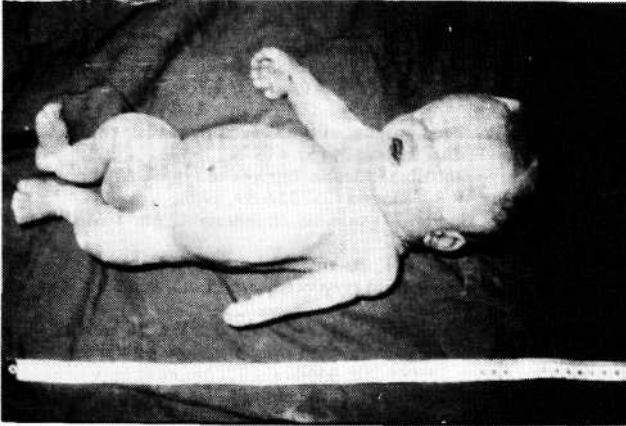
Kısa kosta polidaktili sendromları iskelet displazileri içerisinde ender görülen bir bozukluktur. Kısa ekstremiteler, polidaktili, dar toraks ve horizontal kosta ile karakterizedir. İlk kez 1971'de Majewski formunu diğerlerinden ayırmışlardır (3).

OLGU SUNUMU

Yirmisekiz yaşındaki annenin 4. gebeliği olan 36 haftalık olgu sezaryen ile doğurtulmuş aynı gün içinde solunum yetmezliğinden kaybedilmiştir. Annenin 1. gebeliği 7 aylık kız ölü doğum iken, 2'si erkek bebek olup, doğduktan 10 dakika sonra solunum yet-

mezliği ve kardiyak arrestten kaybedilmiştir. 3. gebelik düşükle sonuçlanmış. Ancak bu olgulara otopsi yapılmamıştır. Ale öyküsünde akraba evliliği, ailesel hastalık öyküsü yoktur. Gebelik döneminde anne sigara, alkol ya da ilaç kullanmamıştır. Olgu daha önceki gebeliklerinden yaşayan çocuğu olmadığı için riskli gebelik kabul edilerek sezaryen ile doğurtulmuştur.

Postmortem incelemede bebeğin ağırlığı ve dış ölçümler 36. hafta ile uyumlu idi. Gros olarak her dört ekstremitelerde postaksiyel polidaktili, ekstremitelerde kısıklık, dar toraks, yaygın ödem dikkati çekmekteydi (Resim 1,2). Yarık dudak, damak yoktu. Anüs perfore idi. Erkek olan bebekte skrotal ödem olduğu için mikropenis değerlendirilemedi. İç muayenede akciğerlerde hipoplazi izlendi. Sağ kalpte ventrikül hipertrofisi dışında, kalpte atrial septal defekt, ventriküler septal defekt, aort koarktasyonu, büyük damar transpozisyonu gibi bulgular yoktu. Böbrekler gros olarak özellik göstermemekteydi. Üreterler normal görünümde idi. Olgunun plasentasına incelemeye gönderilmediği için histopatolojik inceleme yapılamadı. Histolojik incelemede her iki böbrekte tübüllerde kistik genişlemeler, bazı glomerüllerde skleroz dikkati çekmekteydi. Karaciğer ve pankreasta patoloji izlenmedi. Kostalardan yapılan mikroskopik incelemede kondrositler normal görünümde idi an-



Resim 1. Olgunun dış görünümü: Ekstremitelerde kısalık, dar toraks, yaygın ödem, polidaktili.

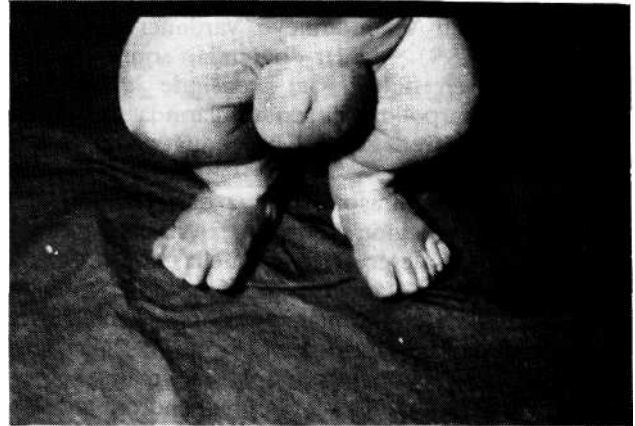
cak kemik kartilaj geçiş zonunda düzensizlikler görüldü. Postmortem radyolojik incelemede kısa kostaların horizontal görünüm aldığı, pelvis kemiklerinde, ileumda daha belirgin olmak üzere displastik-hipoplazik değişiklikler, os fibula ve diğer tübüler kemiklerde kısalık ve metafizlerinde aşırı düzensizlikler, bu kemiklerin uçlarında, yanlarda metafizial çıkıntılar ve ortada konveksosantral ossifikasyon, çanaklaşma, endokondral ossifikasyon bozuklukları, vertebrada hipoplazik gelişim dikkati çekmekteydi (Resim 3). Bu bulgular eşliğinde olgu kısa kosta polidaktili sendromu tip 1 (Saldino Noonan) olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA

İyi tanımlanmış yaklaşık 125 iskelet displazisi içinde, 50 kadarının kliniği belirgindir ve doğumda tanımlanabilir. Bu bozukluklar içerisinde en sık olanları osteogenesis imperfekta, tanatoforik displazi, kampomelik displazi ve akondrogenesis tip II'dir (2). İskelet displazilerinin prevalansı yenidoğan döneminde oldukça sıktır ve 10000 olguda 3-4.5 olarak tahmin edilmektedir. Perinatal ölümler içerisinde ise yaklaşık % 0.9 oranında bir payı vardır (1).

Kısa kosta polidaktili sendromları iskelet displazilerinin ender görülen bir formudur. Kendi içerisinde Saldino Noonan (Tip 1), Majewski (Tip 2), Verma Maumoff (Tip 3) ve Beemer Langer (Tip 4) olarak 4 alt tipe ayrılır. Tip 1 ve Tip 3'ün tek bir alt tipin iki farklı varyasyonu olduğu düşünülmekte ve bu iki tip, Non-Majewski olarak isimlendirilmektedir (3). Tip 1'de dişiler, Tip 3'de erkekler daha baskındır (5).

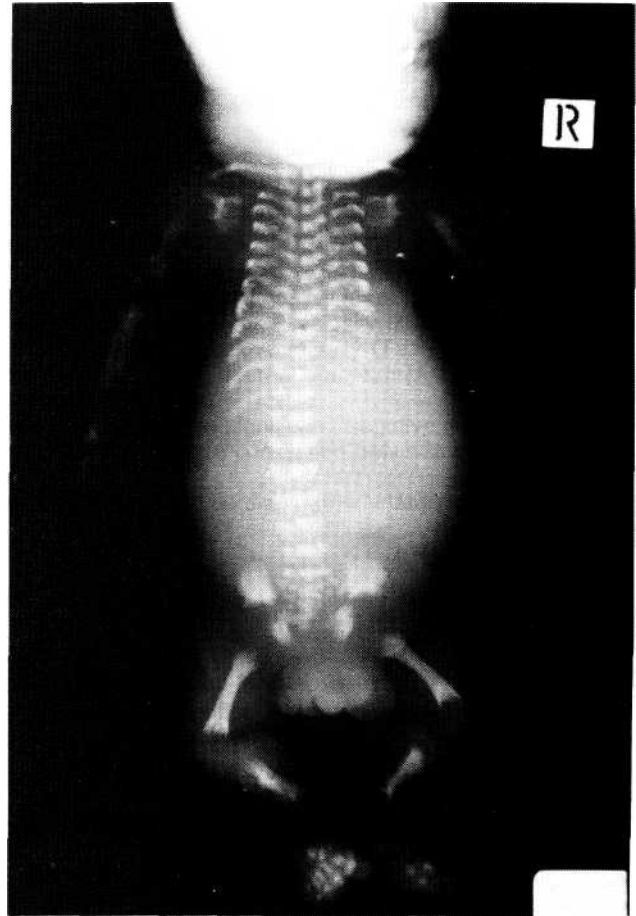
Farklı tiplerde ortak özellikler polisindaktili, kısa ekstremiteler, dar toraks ve horizontal kostadır. Saldino-Noonan tipinde displastik pelvis, metafizer düzensizlik, displastik böbrek izlenir. Majewski tipinde yarık damak dudak, düşük malforme kulak, oval tibia, böbrekte glomerül kisti ve hipoplazik larinks görülür. Ayrıca Non-Majewski grubunda polikistik böbrek, hipoplazik penis, perfore anüs, kardiyak ve kloakal anomaliler izlenebilir. Tip 4'de ise farklı olarak polidakti-



Resim 2. Alt ekstremitelerde belirgin izlenen postaksiyel polidaktili.

linin olmaması, hidrops ve yarık dudak bulunuşu belirgin bulgulardır (6). Tüm tiplerde prenatal tanı, ultrasonografik olarak 2'nci trimestirden itibaren konulabilmektedir (7).

Tüm tipler için otosomal resesif geçiş paterni geçerlidir (3). Moleküler çalışmalarda, Saldino-Noonan olgularında 4. ve 17. kromozomda saptanan inversi-



Resim 3. Olgunun postmortem radyografisi: Kısa horizontal kosta, displastik pelvis, tübüler kemiklerde kısalık.

yon özelliğinin tiplendirmeye yardımcı olabileceği bildirilmiştir (8,9)- Olgular doğumdan sonra solunum yetersizliğinden birkaç saat içerisinde kaybedilirler (3)- Kısa kosta polidaktili sendromlarında sonraki gebeliklerde rekürrens riskinin bulunduğu dair raporlar vardır.

Prenatal tanı ultrasonografi ya da fetal radyografi ile 2. trimestir içinde konabilmektedir. Dar toraks, polidaktili, orta derecede mikromelia, kısa kostaların saptanması kesin tanıya yardımcıdır (1,2,7). Olgumuzda prenatal tanı konamamış olması gebeliğin erken sonlandırılma şansını kaybettirmiştir. Daha önceki gebelikleri sonucunda otopsi yapılmamış olması nedeniyle otozomal resesif olan bu sendrom ancak 4. gebelikte saptanabilmektedir.

Sonuç olarak olgumuz klinik, radyoloji ve otopsi bulguları ışığında Saldino-Noonan, tip 1 kısa kosta polidaktili sendromu olarak değerlendirilmiştir. Olgu bu sendromun pek çok komponentini içermesi, rekürrens olasılığı olması ve belirgin radyolojik bulguları bulunması nedeniyle ilginç bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Sharony R, Browne C, Lachman RS, Rimolin DL. Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias. Am J Obstet Gynecol, 169 (3): 668-75, 1993.
2. Lachman RS. Fetal imaging in the skeletal dysplasias: overview and experience. Pediatr Radiol, 24 (6): 413-17, 1994.
3. Jones KL: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: W.B. Saunders Co., 286-89, 1988.
4. Beemer FA. Short rib syndrome classification. Am J Med Genet Suppl, 3:209-10, 1987.
5. Silience D, Kozlowski K, Barziv J, Fuhrman A, Fuhrman W et al. Prenatally lethal short rib Polydactyly syndrome. Pediatr Radiol, 17 (6): 474-80, 1987.
6. Bala S, Erçal MD, Önel B, Çağlar M, Doğan E et al. Familial short rib syndrome, type Beemer, with pyloric stenosis and short intestine. Clin Genet, 39:298-303, 1991.
7. Benecerraf BR. Prenatal sonographic diagnosis of short rib-polydactyly syndrome type II. J Ultrasound Med, 12 (9): 552-5, 1993.
8. Chen H, Mirkin D, Yang S. De novo 17q Paracentric inversion mosaicism in a patient with short rib-polydactyly syndrome. Am J Med Genet, 53 (2): 165-71, 1994.
9. Urioste M, Martinez ML, Bermejo E, Jimenes N, Romero D et al. Short ribpolydactyly syndrome and pericentric inversion of chromosome 4. Am J Med Genet, 49 (51): 94-7, 1994.
10. Wu MH, Kuo PL, Lin SJ. Prenatal diagnosis of recurrence of short rib-polydactyly syndrome. Am J Med Genet, 5 (3): 279-84, 1995.