

Multiple Pterygium Sendromu: Olgu Sunumu, Fetal Akinezi Sekansı ve Pterygium Sendromu ile Karşılaştırılması

Multiple Pterygium Syndrome: A Case Report, Comparison with Fetal Akinesia Sequence and Pterygium Syndrome

**Fatih Mehmet Kışlal,
Rukiye Pınar, Serdar Ceylaner*,
Uğur Dilmən, Nazlı Cürüt****

Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı
Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Ankara

* Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı
Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Genetik Bölümü, Ankara

** Keçiören Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Ankara, Türkiye

Yazışma Adresi/Address for Correspondence:

Dr. Nazlı Cürüt
Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Ankara, Türkiye
Tel.: +90 312 356 90 00
E-posta: nazhayat1@hotmail.com

Geliş Tarihi/Received: 12.05.2009

Kabul Tarihi/Accepted: 16.7.2009

© Güncel Pediatri Dergisi, Galenos Yayıncılık tarafından basılmıştır. Her hakkı saklıdır.

© The Journal of Current Pediatrics, published by Galenos Publishing. All rights reserved.

Giriş

Multiple pterygium sendromu (MPS) kısa boy, anormal yüz görünümü ve antekübital, servikal, popliteal, interdigital alanlarda ve boyunda cilt katlantılarıyla karakterize olup, pterygium colli sendromu, Escobar sendromu veya pterygium sendromu olarak da bilinir (1).

Eklemlerde fleksiyon kontraktürü, anormal vertebral füzyon (skolyoz), torakal deformiteler, "rocker bottom" (golf sopası) ayak, sindaktili, kamptodaktili, yarı damak ve anormal yüz yapısıyla birlikte görülebilen diğer bulgu-

ÖZET

Multiple pterygium sendromu (MPS) anormal yüz görünümü ve antekübital, servikal, popliteal, interdigital alanlarda ve boyunda cilt katlantıları, eklemlerde fleksiyon kontraktürü ile karakterize olup, pterygium colli sendromu, Escobar sendromu veya pterygium sendromu olarak da bilinir. Bu yazıda bir annenin 19 yıl süren infertil periyodundan sonra invitro fertilizasyon ile 28 haftalık ikiz eşi olarak MPS ile doğan bir olgu sunulmuştur. Dünyada yılda yaklaşık 3 milyon doğum yardımcı üreme teknikleri ile meydana gelmektedir. Yardımcı üreme teknikleri ile gerçekleşen gebeliklerde perinatal morbidite ve mortalite artmıştır. Multiple pterygium sendromunun karakteristik özelliklerini içeren ve bildiğimize göre invitro fertilizasyon sonucu görülen ilk olgu olması nedeniyle okuyucuların dikkatine sunduk. (*Güncel Pediatri 2009; 7: 101-3*)

Anahtar kelimeler: Multiple pterygium sendromu, yenidoğan

SUMMARY

Multiple pterygium syndrome (MPS) is characterized by abnormal facial appearance and skin folds on antecubital, cervical, popliteal, neck and interdigital areas and flexor contractures of joints. It is also known as pterygium colli syndrome, Escobar syndrome or pterygium syndrome. This case report describes an infant with MPS born as a twin with a 28-week-gestational period to an in vitro fertilized mother after 19 years of infertility period. All over the world, approximately 3 million births per year occur by means of assisted reproductive methods. Perinatal morbidity and mortality rate increase in pregnancies implemented by reproductive techniques. To the best of our knowledge, this is the first case with multiple features of the MPS syndrome accompanying in-vitro fertilization. (*Journal of Current Pediatrics 2009; 7: 101-3*)

Key words: Multiple pterygium syndrome, neonate

lardır (2). Başlıca otozomal resesif kalıtım görülmekle birlikte, otozomal dominant ve X'e bağlı geçiş de görülebilir (3). Bu olgu, MPS sendromunun özelliklerini içeren ilk in vitro fertilizasyon sonrası görülen ilk olgu olması nedeniyle sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Otuz altı yaşındaki annenin 19 yıl süren infertil periyodundan sonra, invitro fertilizasyon ile birinci gebeliğinden, 28 haftalık, 1350 gr kız ikiz eşi olarak dünyaya geldi. Hasta

dismorfik yüz görünümü, prematürite ve solunum sıkıntısı nedeniyle yoğun bakım ünitesine alındı. Hastanın ikiz eşi erkek ve fizik muayene bulguları, takipne dışında normaldi.

Hikayesinden gebelik süresince ilaç kullanımı, X-ray maruziyeti ve ciddi bir hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Anne-baba arasında akrabalık veya yakın akrabalarında benzer bir hastalık öyküsü yoktu.

Fizik muayenesinde kilo, boy ve baş çevresi 1350 gr, 38,5 cm ve 28 cm, solunum sıkıntısı, takipne (70-80/dk), subkostal çekilme, taşikardi (180/dk) vardı, kardiyak dinlemede patolojik ses ve üfürüm yoktu. Diğer patolojik fizik muayene bulguları; mikrognati, yüksek damak, düşük yerleşimli büyük kulak, kısa boyun, antekübital, popliteal bölge ve boyunda bilateral deri kıvrımları, skolyoz, diz ve dirsekte fleksiyon kontraktürü, sol ayak agenezisi, sağ ayakta pes ekinovarus ve "rocker bottom", kısa ve rudimenter sol ön kol ve sindaktili olan dismorfik el, anal atreziyle birlikte eksternal genital yapılar kız ve büyük labium hipoplazik görünümdeydi (Resim 1,2). Kan biyokimyasında kalsiyum seviyesi 7,6 mg/dl olup diğerleri normal idi. Torakoabdominal grafisinde torakal skolyoz dışında normal akciğer ve kalp gelişimi görüldü. Ekstremitte grafilerinde sol fibula agenezisi, rudimenter sol radius ve el



Resim 1. Hastanın posterior-kaudal yönden görünümü



Resim 2. Hastanın önden görünümü

parmakları vardı. Transfontanel USG'de grade-1 periventriküler hemoraji görüldü. Hastanın ekokardiyografisi, abdominal ultrasonografisi normal sınırlarda ve kromozom incelemesi normal görünümde 46, XX olarak rapor edildi.

Hastanın takibinde mekanik ventilasyon ihtiyacı artarak devam etti ve üçüncü gününde dolaşım ve solunum yetmezliği ile eksitus oldu.

Tartışma

Multiple pterygium sendromu (MPS), pterygium colli sendromu, Escobar sendromu veya pterygium sendromu olarak da bilinir. Karşılaştırmada kolaylık sağlamak amacıyla fetal akinezi sekansı, multiple pterygium sendromu (lethal tip) ve pterygium sendromu özellikleriyle tablo halinde sunulmuştur (Tablo 1).

Pterygium sendromunda gözlenen dismorfik yüz görünümü, göz kapağında yapışıklık, küçük ağız, geniş kısa burun, yarık damak, küçük çene, yaygın kulak anomalisi içermektedir (1,4). Kısa boyun ile birlikte servikal bölgede deri katlantısı, bu sendromu gösteren hastaların karakteristik bulgusudur (1). Ayrıca skolyoz, hipotoni, alt ekstremitte anomalileri gibi kas-iskelet sistemiyle ilgili anomaliler oldukça sık gözlenir (1,5). İskelet kas sistemiyle ilgili anomalilerin nöromusküler patolojiler tarafından oluşturulabileceği bildirilmiştir (6). Hastalarda genital anomaliler görülebilmektedir, ancak birçok vakanın uzun dönem izlemlerinde, ikincil seks karakterlerinin normal gelişebildiği görülmüştür (7). Hastamızın antekübital ve popliteal bölgedeki deri kıvrımları ile birlikte fleksiyon kontraktürü, skolyoz, hipotonisite belirgindi. Yaygın pterygium olduğundan, sadece alt ekstremitteyi tutan popliteal pterygium sendromu tanıda dışlandı (2).

Bu hastalık başlıca otozomal resesif geçişlidir ve nadiren diğer kalıtım mekanizmalarıyla da geçiş gösterir (1,4). Goh ve arkadaşları (8) 4 yaşında kısa boylu, aksiller ve antekübital pterygiumlu bir erkek vaka bildirmiştir. Bunun sporadik veya otozomal kalıtım göstermiş olabileceği yönünde görüş beyan etmiştir. Mc Keown ve Haris (9) MPS'lu annenin üç çocuğunda otozomal dominant kalıtım bildirmiştir. Hastalarda şiddetli skolyoz, hemivertebra ve pitozis görülmüştür. Carnevale ve arkadaşları (10) 7 olguda 3 dekad boyunca X'e bağlı dominant kalıtım bildirmiştir. Etkilenen babaların tüm kızlarında MPS görülmüş, erkek çocukları etkilenmemiştir (10).

Dünyada, yılda yaklaşık 3 milyon doğum yardımcı üreme teknikleri ile meydana gelmektedir. Yardımcı üreme teknikleri ile gerçekleşen gebeliklerde perinatal morbidite ve mortalite artmıştır ve özellikle çoğul gebeliklerle ilişki-

Tablo 1. Fetal akinezi sekansı, multiple pterygium sendromu (lethal tip) ve pterygium sendromlarının özellikleri			
Bulgular	Fetal akinezi sekansı	Multiple pterygium sendromu (lethal tip)	Pterygium sendromu
“Small for gestational age”. Intrauterine büyüme geriliği	+	+	+
Kistik higroma “Webbed neck”	+	+	+
Rijid, maske yüz	+	+	+
Mikrognati	+	+	+
Küçük, arkaya dönük kulaklar	+	+	+
Çıkkık gözler, kısa palpebral fissürler, hipertelorizm, telekantus, pitoz	+	+	+
Basık burun ucu, düz burun	+	+	-
Yarı damak, yüksek damak	+	+	+
Pterji	+	+	+
Pulmoner hipoplazi	+	+	-
Küçük göğüs	+	+	-
Kriptorşidizm	+	-	+
Labia major hipoplazisi veya agenezi	+	-	+
Büyük eklem ankilozu	+	+	+
Kamptodaktili	+	+	+
“Rocker-bottom” ayaklar, talipes ekinovarus	+	+	+
Skolyoz, diğer vertebra anomalileri	+	+	+
Nöromusküler sistem bulguları	Hidrocefali, mikrogiri, serebellar hipoplazi, septum pellucidum agenezi, nörojenik kas atrofisi, kavum septum pelucidum	Genel amiyoplazi	Kas güçsüzlüğü, miyopati

lendirilmektedir. Major malformasyonların intrasitoplazmik sperm enjeksiyon (ICSI) ve invitro fertilizasyon (IVF) gebeliklerde %30 daha fazla olduğu bildirilmiştir. Kromozom bozukluklarının ise IVF/ICSI işleminden mi yoksa ebeveynlerden mi kalıtıldığı tam ayırt edilemeyebilir (11).

Vakamızın anne-babasinda akrabalık yoktu, MPS ile ilgili bulguya sahip değillerdi ve birinci derece akrabalarında da bildirilmemişti. Bu nedenle biz otozomal resesif veya dominant kalıtımı ve X'e bağlı kalıtımı düşünmedik. İnvitro fertilizasyonla gelişmiş sporadik bir vaka olduğunu düşündük. MPS sendromunun karakteristik özelliklerini içeren ve bildiğimize göre invitro fertilizasyon sonucu görülen ilk vaka olması nedeniyle dikkatinize sunduk.

Kaynaklar

1. Kenneth Lyons Jones, M.D. Escobar Syndrome (Multiple Pterygium Syndrome) Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 5 th Edition. 1997. p.306-7.
2. McKusick VA. Pterygium syndrome (multiple pterygium syndrome: pterygium colli syndrome). In McKusick VA (ed) Mendelian Inheritance in Man (tenth ed) Baltimore: John Hopkins University Pres 1992. p.1652-64.
3. Thompson EM, Donnai D, Baraitser M, Hall CM, Pembrey ME, Fixsen J. Multiple pterygium syndrome evolution of the phenotype J Med Genet 1987;24:733-49.
4. Hunter A. The popliteal pterygium syndrome: report of a new family and review of the literature. Am J Med Genet 1990;36:196-208.
5. Spranger S, Spranger M, Meinck HM, Tariverdian G. Two sisters with Escobar syndrome. Am J Med Genet 1995;57:425-8.
6. Di Gennaro GL, Gregg T, Parisini P. Scoliosis in Escobar syndrome (multiple pterygium syndrome). Description of two cases. Chir Organi Mov 1996;81:317-23.
7. Fryns JP, Volcke P, Van Den Berghe H. Multiple pterygium syndrome type Escobar in two brothers. Followdata from childhood to adulthood. Eur J Paediatr 1988;147:550-2.
8. Goh A, Lim KW, Rajalingam V. Multiple pterygium syndrome (Escobar syndrome)-a case report. Singapore Med J 1994;29:208-10.
9. McKeown C ME, Haris R. An autosomal dominant multiple pterygium syndrome. J Med Genet 1988;25:96-103.
10. Carnevale A, Hernandez AL, De los Cobos L. Familial pterygium syndrome with probably dominant transmission linked to the X chromosome. Rev Invest Clin 1973;25:237-44.
11. Helmerhorst FM, Perquin DAM, Donker D, et al. Perinatal outcome of singletons and twins after assisted conception: a systemic review of controlled studies. BMJ 2004;328:261-5. Epub 2004.