

Seckel Sendromu: İki Kız Kardeş Sunumu

SECKEL SYNDROME: REPORT OF TWO SISTERS

Hüseyin ÇAKSEN*, Ahmet ÇİFTÇİ**, Vedat ÇIKRIKÇI**, Selim KURTOĞLU***,
Şaban YÜKSEL**, A.Fatih KISAARSLAN****, Ekrem GÜLER**

* Pediatri Uzmanı. KAYSERİ

** Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

*** Prof.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAYSERİ

Özet

Seckel sendromu otozomal resesif geçişli, kuş benzeri yüz görünümü, büyüme ve zeka geriliği ile karakterize seyrek görülen bir tablodur. Bu makalede, büyüme geriliği yakınmaları ile getirilen ve Seckel sendromu tanısı alan biri iki, diğeri dört yaşında iki kız kardeş sendromu seyrek görüldüğünden dolayı son literatür bilgileri de gözden geçirilerek takdim edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Seckel sendromu

T Klin Pediatri 1997, 6:125-127

Seckel sendromu (SS), fasiyal hipoplazi, mikrognati, kuş benzeri yüz görünümü, büyüme ve zeka geriliği ile karakterize, muhtemelen otozomal resesif geçiş gösteren ve 1/10.000 den daha az sıklıkta görülen bir tablodur. Sendromu ilk defa 1959 yılında Mann ve Russell bildirmiş, ancak ayrıntılı bir şekilde 1960'da Seckel tarafından tarif edilmiştir (1-5).

Bu makalede, SS tanısı alan biri iki diğeri dört yaşında iki kız kardeş seyrek görülmeleri nedeniyle ilgili literatür bilgileri gözden geçirilerek sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Olgu 1

Dört yaşında kız hasta, büyüme geriliği yakınlaması ile getirildi. Öyküsünden, yaklaşık bir yıl kadar önce büyümesinin yavaşladığından geri olduğu-

Geliş Tarihi: 26.11.1996

Yazışma Adresi: Dr.Hüseyin ÇAKSEN

Sahabiye mahal. Boylar sok No: 4/2

38010 KAYSERİ

T Klin JPediatr 1997, 6

Summary

Seckel syndrome is a rare malformation, inherited as an autosomal recessive trait. It is characterized by failure to thrive, mental retardation and bird-like malformation of the face. In this article, two sisters (2-year-old and 4-year-old) with Seckel syndrome admitted with the complaint of growth retardation, are presented due to uncommon presentation in the light of the last literature.

Key words: Seckel syndrome

T Klin JPediatr 1997, 6:125-127

nun farkedildiği, özgeçmişinde miadında evde ebe yardımıyla düşük doğum ağırlıklı doğduğu, altı aylık iken ilk dişini çıkardığı, bir yaşındayken yürümeğe başladığı, soygeçmişinde anne ile baba arasında birinci dereceden akrabalık bulunduğu, iki çocuklu ailenin ilk çocuğu olup, ikinci çocuğun da (2 nolu olgumuz) büyümesinin geri olduğu öğrenildi.

Fizik incelemesinde, ağırlığı 12.300 g (3-10 persentil), boyu 98 cm (10-25 persentil), baş çevresi 40 cm (3. persentilin altında) idi. Cilt incelemesinde ksifoidin sol tarafında üç adet birkaç cm büyüklüğünde kafeola lekesi vardı. Baş mikrosefali görünümünde, burun ve maksillalar belirgin olup, mikrognatisi vardı, ayrıca bilateral klinodaktilisi olup, bir ile ikinci ayak parmakları arasındaki aralık normalden geniş idi (Şekil 1). Diğer sistem inceleme bulguları normal idi.

Laboratuvar incelemesinde, rutin idrar ve kan tetkikleri normal idi. Sella, akciğer, pelvis ve ekstremiteler grafipleri normal olup, kemik yaşı Greulich-Pyle yöntemi ile değerlendirildiğinde, 4 yaş ile uyumlu idi. Kranyum grafisinde kraniosinostozis vardı. Elektrokardiyografik ve ekokardiyografik incelemeleri normal olup, kromozom analizi 46 XX idi.

125



Şekil 1. Hastalarımızın genel görünümleri izlenmektedir.

Olgu 2

İki yaşında kız hasta, büyüme geriliği yakınması ile getirildi. Öyküsünden, doğumundan itibaren büyümesinin yaşıtlarına kıyasla geri olduğu, özgeçmişinden miadında, hastanede ebe yardımı ile doğduğu, doğum ağırlığının düşük olduğu, yedi aylık iken ilk dişini çıkardığı, altı aylık iken oturmaya, bir yaşındayken yürümeye başladığı, soygeçmişinde anne ile baba arasında birinci dereceden akrabalık bulunduğu, ailenin ikinci çocuğu olup, ilk çocuğun da büyümesinin geri olduğu (1 nolu olgumuz) öğrenildi.

Fizik incelemesinde, ağırlığı 7500 g (3. persentilin altında), boyu 75 cm (3. persentilin altında), baş çevresi 38 cm (3. persentilin altında) idi. Burun ve maksillalar belirgin olup, mikrosefalisi, mikrog-natisi ve bilateral klinodaktilisi vardı (Şekil 1). Diğer sistem inceleme bulguları normal idi.

Laboratuvar incelemesinde, rutin idrar ve kan tetkiklerinde patolojik bulgu yoktu. Sella, akciğer, pelvis ve ekstremiteler grafleri normal olup, kemik

yaşı Greulich-Pyle yöntemine göre bir yaş ile uyumlu idi. Krankim grafisinde kraniosinostozisi vardı. Elektrokardiyografik ve ekokardiyografik incelemeler normal olup, kromozom analizi 46 XX idi.

Polikliniğimize büyüme geriliği yakınması ile getirilen hastalarımızda, ağırlık, boy ve baş çevresinin belirgin derecede geri olması, kuş benzeri yüz görünümünün bulunması, ayrıca bilateral klinodaktilinin varlığı gibi klinik bulgularla Seckel sendromu tanısı kondu. Ailelerine hastalıkları hakkında bilgi verilerek gönderilen hastalarımız, halen düzensiz aralıklarla kontrollere gelmektedirler.

Tartışma

Seckel sendromlu hastalarda prenatal dönemde başlayan büyüme geriliği, mental retardasyon, pre-matür sinostozisin eşlik ettiği mikrosefali, fasiyal hipoplazi, mikrog-nati, belirgin maksilla, burun ve gözler, düşük yerleşimli, malforme veya lobul eksikliği ile seyreden kulaklar, klinodaktili, Simian çizgisi, falangeal epifizlerde eksiklik, proksimal radius ve proksimal fibulada hipoplazi, kalça çıkığı, bir ile ikinci ayak parmak arasının ayrık olması, 11 çift kosta ve kriptoörşitizm sık görülen anormallikler arasında sayılmaktadır (1-3).

Nadiren fasiyal asimetri, strabismus, antimon-goloid görünümlü palpebral fissürler, parsiyel anodontia, enamel hipoplazi, saçlarda seyreklik, skol-yoz, talipes equinovarus, pes planus, eksternal genital organlarda hipoplazi görülebilmektedir (1-3). Bunlardan başka pseudopolikori (6), multipl intestinal atrezi (7), aplastik anemi (5,8) ve patent duktus arteriosus (4) ve atrial septal defekt (9) gibi konjenital kalp hastalıklarıyla birlikte seyreden olgular da rapor edilmiştir. Olgularımızın her ikisinde de prenatal dönemde başlayan büyüme geriliği, mikrosefali, fasiyal hipoplazi, belirgin maksilla, burun ve gözler ve bilateral klinodaktili saptandı. Bunlara ek olarak bir nolu olgumuzda bir ile ikinci ayak parmak arasının normalden geniş olduğu ve cafe' au lait lekesi, iki nolu olgumuzda da kemik yaşı geriliği saptandı.

Seckel sendromlu bir olguda Legg-Calve-Perthes hastalığı bildirilmiş olup, iki hastalığın birlikte bulunması rastlantısal olabileceği gibi, Legg-Calve-Perthes hastalığı endokrin cüceliklerle birlikte sık görüldüğünden Seckel sendromlularda (SS) da normal çocuklardan daha sık görülebileceği belirtilmektedir (10). Bir başka olguda hepatoma saptanmış, bu olguda da her iki hastalığın birlikte

görülmesi rastlantı sonucu olabileceği gibi, ikisi arasında bir ilişki de söz konusu olabileceği ileri sürülmektedir (11). Corona ve arkadaşları (12) antikönvülzan tedavi gören epileptik bir anneden doğan SS'lu bir olgu bildirmişler ve hastalığın gelişmesinde epilepsinin veya antikönvülzan ilaçların rolünün olup olamayacağını sorgulamışlardır.

Stoppolino ve arkadaşları (13) birbirleri ile akraba olmayan üç ailede, beş SS'lu olgu tarif etmişlerdir. Bu olguların immünolojik ve sitogenetik çalışmaları yapıldığında, olguların imimin yetersizlik ve kromozomal frajilite yönünden normal oldukları görülmüştür. HLA fenotip çalışmasında, olguların aynı haplotipe sahip oldukları saptandığından, sendromun HLA lokusu ile ilişkili olabileceği bildirilmiştir. Yine aynı çalışmada, üç olguda kraniumun magnetik rezonans ile incelenmesinde herhangi bir anomaliye rastlanmadığı, olguların birinde 7 yaşında iken erken puberté geliştiği gözlenmiştir. Diğer taraftan normal beyin yapısına sahip olgular yanında, ağır derecede beyin displazisi gösteren olgular da tarif edilmiştir (14). Yirmi dokuz haftalık SS'lu bir olgunun nöropatolojik incelemesinde, nöroblast yapımında azalma ile birlikte telensefali mikransefali, hipofiz glandının fonksiyonel farklılaşmasında gecikme ve tipik kraniofasiyal görünüm ile birlikte jeneralize hipotrofi bildirilmiştir (15). Anne ve baba arasında birinci dereceden akrabalık bulunan bir olguda, düşük serum human koryonik gonadotropin düzeyi ile birlikte hafif derecede hipofizer hipoplazi rapor edilmiştir (16).

Butler ve arkadaşları (8) pansitopeni ve kromozomal instabilite ile birlikte seyreden iki olgu tarif etmişler ve buna dayanarak SS'lu olgularda kromozomal instabilite ve hematolojik problemlerle seyreden bir subgrup olabileceğini ileri sürmüşlerdir. Olgularımızda, immünolojik, sitogenetik ve beynin tomografik ve/veya magnetik rezonans ile görüntüleme gibi tetkikler yapılmadığından, bu sistemlerle ilgili anomalilerin olup olmadığı konusunda yorum yapılamadı.

Olgularda gestasyonel süre uzamış olabilir. Doğum ağırlıkları 450 ile 2000 g, boyları 34 ile 43 cm arasında değişmektedir. Boy ortalaması 90-105 cm'ye kadar ulaşabilmektedir. Hastalarda erken motor gelişme normale yakın olmakla birlikte, genellikle orta veya ağır derecede mental retardasyon görülmektedir (1-5). Hastalarımızda gestasyonel süre normal olup, doğum ağırlıkları ve boy-

ları bilinmiyordu. Her ikisinin de motor gelişimleri normal olmakla birlikte, orta derecede mental retardasyonları vardı. Olgularımızın anne ve babaları arasında yakın akrabalık bulunması, genetik geçişin otozomal resesif olduğunu düşündürdü.

Seckel sendromlu hastalar genellikle hiperkinetik olup, samimi ve arkadaş canlısı olmağa eğilimlidirler. Eklemelerin ve eklemleri destekleyen yapıların gelişimi zayıf olduğundan kalça ve dizlerde çıkıklar ve daha ileriki dönemlerde kifoz ve skolyoz gelişebilmektedir. Yetmişbeş yaşma kadar yaşayan hastalar rapor edilmiştir (1).

KAYNAKLAR

1. Smith DW, Jones K.L. Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: WB Saunders, 1988: 96-7.
2. Tunnessen WW. Common syndromes with morphologic abnormalities. In: Oski FA, DeAngelis CD, Feigin RD, Mcmillan JA, Warshaw JB, eds. Principles and Practice of Pediatrics. Philadelphia: JB Lippincott, 1994: 2176-200.
3. Martyn LJ. Disorders of the eye and ear. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan III VC (eds). Textbook of Pediatrics. Philadelphia: WB Saunders, 1992: 1561-99.
4. Rappen U, Von Brenndorff AI. Cardiac symptoms in 2 patients with Seckel syndrome. Monatsschr Kinder 1993; 141: 584-6.
5. Esperou-Bourdeau H, Leblanc T, Scliaison G, Gluckman E. Aplastic anemia associated with "bird-headed" dwarfism (Seckel syndrome). Nouv Rev Fr Hematol 1993; 35: 99-100.
6. Maumenee III. Seckel's syndrome with pseudopolycoria. Ophthal Paediatr Genet 1986; 7: 137.
7. Ramirez-Gutierrez V, Chavez-Rojas G. Seckel syndrome and multiple intestinal atresia. Bol Med Hosp Infant Mex 1987; 44: 108-11.
8. Butler MG, Hall BD, Maclean RN, Lozzio CB. Do some patients with Seckel syndrome have hematological problems and/or chromosome breakage? Am J Med Genet 1987; 27: 645-9.
9. Fukuda S, Morishita Y, Hashiguchi M, Taira A. Seckel's syndrome associated with atrial septal defect: a case report and review of the literature in Japan. Kyobu Geka 1991; 44: 411-3.
10. Rubbini L, Preti P, Sudanese A, Brillahte C. Seckel's syndrome: presentation of a case associated with Legg-Calve-Perthes disease. ChirOrgani Mov 1991; 76: 193-5.
11. Sail MG, Badiane M, Kuakuvi N, Sow FID, Senghor G. Seckel's nanism: apropos of 1 case. Dakar Med 1990; 35: 46-8.
12. Corona MF, Lazzini F, Arioni C, Bertani R, de Toni T. Seckel syndrome. Minerva Pediatr 1991; 43: 45-7.
13. Stoppoloni G, Stabile M, Rinaldi MM, Prisco F, et al. Seckel syndrome: report of three sibships with the type I primordial dwarfism. Possible linkage with HLA locus. Ann Genet 1992; 35: 213-6.
14. Sugio Y, Tsukahara M, Kajii T. Two Japanese cases with microcephalic primordial dwarfism: classical Seckel syndrome and osteodysplastic primordial dwarfism type II. Jpn J Hum Genet 1993; 38: 209-17.
15. Hori A, Tamagawa K, Eber SW, Westmeier M, Hansniann I. Neuropathology of Seckel syndrome in fetal stage with evidence of intrauterine developmental retardation. Acta Neuropathol (Berl) 1987; 74: 397-401.
16. DÍ Blasi S, Belvedere M, Pintacuda S, Di Blasi U, et al. Seckel's syndrome: a case report. J Med 1993; 24: 75-96.