

# Seckel Sendromu

## SECKEL SYNDROME: CASE REPORT

Dr. A. Neşe ÇITAK KURT,<sup>a</sup> Dr. Saadet AKARSU,<sup>a</sup> Dr. Abdullah KURT,<sup>a</sup> Dr. Erdal YILMAZ,<sup>a</sup>  
Dr. F. İlknur VAROL,<sup>a</sup> Dr. A. Denizmen AYGÜN<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, ELAZIĞ

### Özet

Seckel sendromu otozomal resesif geçişli, nadir rastlanan, belirgin büyüme geriliği ve mental gerilik, mikrosefali, atipik yüz görünümü ile karakterize bir hastalıktır. Hastalarda kardiyovasküler, hematolojik, endokrin ve santral sinir sistemi anomalileri de eşlik edebilir. Tanımlanan yenidoğan kız hastanın, atipik yüz görünümü, belirgin intrauterin gelişme geriliği, mikrosefali, mikrognati ve gaga burnu vardı.

**Anahtar Kelimeler:** Seckel sendromu, yenidoğan

**Türkiye Klinikleri J Pediatr 2006, 15:126-128**

### Abstract

Seckel syndrome is a rare autosomal recessive disorder and its characteristic features are marked growth and mental retardation, microcephaly, atypical facial appearance. Additional abnormalities have been described in the cardiovascular, hematopoietic, endocrine and central nervous systems. In this report, we describe a female newborn with atypical facial appearance marked intrauterine growth retardation, microcephaly, micrognathia and convex nose.

**Key Words:** Seckel syndrome, newborn

**S**eckel sendromu otozomal resesif geçişli nadir görülen, düşük doğum ağırlığı, kısa boy, mikrosefali, mental retardasyon ve atipik yüz görünümü (gaga burun, küçük alın, mikrognati) ile tanımlanan bir hastalıktır. Cinsiyet ayırımının olmadığı ve sıklığının 1/10.000 olduğu bilinmektedir.<sup>1,2</sup> Hastalarda hematolojik, renal, kardiyak, santral sinir sistemi gibi değişik sistemlerle ilgili eşlik edebilen anomaliler de tanımlanmıştır.<sup>3-9</sup>

Klinik bulguları ile kolayca tanımlanabilen bu hastaların özellikle anomaliler açısından yakın izlemi ile bulunabilecek ek patolojiler tanımlanabilir ve yaşam kaliteleri artırılabilir. Burada nadir görülen Seckel sendromu tanımlanmış olmasının nedeni ile sunuldu.

**Geliş Tarihi/Received:** 09.08.2005

**Kabul Tarihi/Accepted:** 21.04.2006

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. A. Neşe ÇITAK KURT  
Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ELAZIĞ  
dmesekurt@hotmail.com

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri

### Olgu Sunumu

Otuz yaşındaki annenin altıncı gebeliğinden dördüncü canlı doğum olarak zamanından iki ay önce sezaryen (durdurulamayan travay nedeni ile) ile hastanemizde doğan kız hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine zamanından önce doğması nedeni ile yatırıldı. Öz ve soygeçmişinde anne-baba akrabalığı dışında özellik yoktu. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 1.000 gram (<3 persantil), boy 38 cm (<3 persantil), baş çevresi 25 cm (<3 persantil) olarak ölçüldü ve 34 hafta ile uyumlu prematürite bulguları vardı. Vücut ısısı 36.5 °C, kalp tepe atımı 156/dakika ve solunum sayısı 56/dakika olarak saptandı. Genel durumu orta, baş mikrosefalik görünümde, süturalar kapalı palpe edildi. Düşük kulak, belirgin burun ve mikrognatisi mevcuttu (Resim 1). Diğer sistem muayeneleri doğal olup laboratuvar incelemelerinde özellik yoktu. Hastaya klinik bulgularına göre Seckel Sendromu tanısı konuldu ve eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan batın ultrasonografisi, kranyal tomografisi ve ekokardiyografik değerlendirmesinde patoloji



**Resim 1.** Hastanın yenidoğan dönemindeki genel görünümü.

saptanmadı. Kromozom analizinde cinsine uygun olarak 46XX sonucu alındı. Hiperbilirubinemi nedeniyle fototerapi uygulaması başlandı. İkinci günden sonra enteral beslenmeye geçildi. Elli iki gün sonunda genel durumunun iyi olması ve vücut ağırlığının 1700 gramı geçmesi üzerine taburcu edildi. Yenidoğan dönemi sonrasında herhangi bir sorunu olmayan hastanın yedinci ayında yapılan muayenesinde; vücut ağırlığı 2700 gram, boyu 44 cm, baş çevresi 30 cm ve tüm ölçülerinin 3 persantil altında olduğu ancak başını dik tutabildiği ve destekli olarak oturabildiği ve ek bir sorun gelişmediği görüldü (Resim 2).



**Resim 2.** Hastanın yedinci ayındaki genel görünümü.

## Tartışma

Seckel sendromu, belirgin gelişme geriliği, mikrosefali, mikrognati ile tanımlanan ve nadir görülen bir sendromdur. Kalıtım şekli otozomal resesif olduğundan ülkemiz gibi akraba evliliklerinin fazla olduğu toplumlarda daha sık olduğu sanılmaktadır. Tanımlanan olguda da anne- baba arasında akrabalık mevcuttu. Çoğunlukla öncesinde tanı almamış olan bu hastalar ilerleyen yaşlarda farklı nedenlerle (santral sinir sistemi, renal, hematolojik, kardiyak) sağlık kuruluşuna başvurduklarında ancak tanınabilmektedir.<sup>10-12</sup> Yenidoğan döneminde tanımlanan bu olguya da eşlik edebilecek ek sorunlar açısından gerekli incelemeler yapıldı ancak herhangi bir ek anomali saptanamadı.

D'Angelo ve ark.<sup>12</sup> Seckel sendromu tanısı olan 17 yaşında kız hasta beyin kanaması kliniği ile başvurduğunda yapılan incelemelerinde çok sayıda intrakranial anevrizma olduğunu saptamışlardı. Yine başka bir olguda kranyal görüntüleme lateral ventrikülde genişleme ve okuler sorunlar tanımlanmıştı.<sup>13</sup> Ancak olgumuzun kranyal görüntülemesi normal olup yapılan oküler değerlendirmesinde de ek patoloji saptanmadı.

Kromozom anomalileri de olabileceğinden yapılan kromozom analizi sonucunda da patoloji saptanmadı.<sup>3</sup> Uçar ve ark.<sup>4</sup> ise Seckel sendromlu bir erkek olguda geniş atriyoventriküler kanal defektini tanımlamışlardı. Fakat tanımlanan olgunun ekokardiyografik değerlendirmesinde herhangi bir patoloji izlenmedi.

Bu hastalar ileri yaşlarda nadir de olsa ciddi diş sorunları (mikrodontia, enamel hipoplazisi, dentin displazisi) ile karşılaşabilirler. Seymen ve ark.<sup>5</sup> Seckel sendromu olarak tanımlanan yedi yaşında erkek olguda atipik yüz görünümü yanı sıra boyunun kısa olduğunu, ancak motor ve mental gerilik olmayıp ön planda ciddi diş sorunlarının olduğunu saptamışlardı. Bu nedenle tanımlanan olgunun ileride gelişebilecek diş sorunları açısından da izlemi planlandı.

Sonuç olarak; mikrosefali, mikrognati, düşük doğum ağırlığı saptanan her yenidoğanın Seckel sendromu olabileceği düşünülmesi gerektiğinin; ayrıca eşlik edebilecek ek sorunlar açısından da

multidisipliner yaklaşımla değerlendirilmesinin daha uygun olacağı kanısına varıldı.

#### KAYNAKLAR

1. Carfagnini F, Tani G, Ambrosetto P. MR findings in Seckel's syndrome: report of a case. *Pediatr Radiol* 1999;29:849-50.
2. Kutlu R, Alkan A, Kutlu O, Yakinci C. Seckel Syndrome with Polyarteritis Nodosa. *Indian Pediatr* 2004;41:1158-61.
3. Casper AM, Durkin SG, Arlt MF, Glover TW. Chromosomal instability at common fragile sites in Seckel syndrome. *Am J Hum Genet* 2004;75:654-60.
4. Ucar B, Kilic Z, Dinleyici EC, Yakut A, Dogruel N. Seckel syndrome associated with atrioventricular canal defect: a case report. *Clin Dysmorphol* 2004;13:53-5.
5. Seymen F, Tuna B, Kayserili H. Seckel syndrome: report of a case. *J Clin Pediatr Dent* 2002;26:305-9.
6. Murthy J, Seshadri KG, Ramanan PV, Rajamani A, Hussain A. A case of cleft lip and palate associated with Seckel syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 2004;41:202-5.
7. Rajamani A, Kamat V, Murthy J, Hussain SA. Anesthesia for cleft lip surgery in a child with Seckel syndrome-a case report. *Paediatr Anaesth* 2005;15:338-41.
8. Özgür S, Kültürsay N, Yıldırım E. Seckel Sendromu (Kuş Kafalı Cücelik). *İzmir Çocuk Hastanesi Tıp Bülteni* 1986; 1: 44-51.
9. Oğuz A, Gökalp A, Gültekin A, Sezgin İ. Seckel Sendromu. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 1985; 28:233-7.
10. Guirgis MF, Lam BL, Howard CW. Ocular manifestations of Seckel syndrome. *Am J Ophthalmol* 2000;132:596-7.
11. Sorof JM, Dow-Smith C, Moore PJ. Severe hypertensive sequelae in a child with Seckel syndrome (bird-like dwarfism). *Pediatr Nephrol* 1999;13:343-6.
12. D'Angelo VA, Ceddia AM, Zelante L, Florio FP. Multiple intracranial aneurysms in a patient with Seckel syndrome. *Child Nerv Syst* 1998;14:82-4.
13. Arnold SR, Spicer D, Kouseff B, Lacson A, Gilbert-Barnes E. Seckel-like syndrome in three siblings. *Pediatr Dev Pathol* 1999;2:180-7.