

Jeune Sendromu – Beş Olgunun Sunumu

JEUNE'S SYNDROME- PRESENTATION OF FIVE CASES

Bülent KARADAĞ*, İlke ÖZAHİ**, Fazilet KARAKOÇ*,
Refika ERSU*, Ömer CERAN***, Elif DAĞLI****

* Uz.Dr., Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları,

** Uz.Dr., Zeynep Kamil Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,

*** Doç.Dr., Haydarpaşa Numune Eğitim Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,

****Prof.Dr., Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları, İSTANBUL

Özet

Jeune Sendromu nadir görülen bir iskelet displazisi olduğundan tanıda gecikmeler yaşanabilmektedir. Hastalığın prognozunu göğüs deformitesinin ağırlığı belirlemekte ve hastaların çoğu solunum problemleri ile ilk yaşta kaybedilmektedir. Bu makalede kliniğimizde Jeune sendromu tanısı alan beş olgu sunulurken hastalığın klinik özelliklerine dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Olguların tanı alma yaşları 2 saat ile 10 ay arasındaydı. Yaşam süreleri ise 5 gün ile 13 ay arasında değişiyordu. Olguların üçünde hepatik tutulum izlenirken, bir olguda böbrek taşı, bir olguda ise parmak anomalisi belirlendi.

Hafif seyirli olgularda cerrahi tedavi denenebileceğinden solunum güçlüğü ve göğüs deformitesi olan bebeklerde ayırıcı tanıda Jeune sendromu da mutlaka düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Jeune Sendromu, Çocuk

T Klin Pediatri 2004, 13:84-90

Summary

Jeune Syndrome is a rare skeletal dysplasia and for that reason diagnosis can be delayed. Prognosis of the disease is due to the severity of chest deformities and most of the patients are lost in their first year because of respiratory problems. In that article, we aimed to describe clinical features of the disease by presenting five cases diagnosed as Jeune's syndrome in our outpatient clinics.

In this group of patients, while ages of diagnosis were ranging between two hours and 10 months, durations of survival were ranging between five days and 13 months. Of all the cases, three had hepatic involvement, one had renal calculi and one had syndactily.

In milder patients surgery can be an option, so Jeune syndrome should be investigated in the differential diagnosis for infants with respiratory distress and chest deformity.

Key Words: Jeune syndrome, Child

T Klin J Pediatr 2004, 13:84-90

Jeune Sendromu 1954'te ilk kez dar rijid göğüs kafesi ve multipl kıkırdak anomalileri olan bir yenidoğanda tanımlanan ve 1/100.000-130.000 sıklıkta görülen nadir bir iskelet displazisidir (1). Otozomal resesif geçen hastalığın ana özelliği dar göğüs kafesi ve kısa ekstremiteler ile beraber genel kondrodistrofidir. Hastaların çoğu ilk yaşta solunum yetmezliği veya bronkopnömoni nedeniyle kaybedilmektedir. Bu dönemi atlatan hastalarda akciğer havalanmasında düzelme görülürken böbrek yetmezliği gelişebilir. Jeune sendromuna hepatik ve biliyer fibrozis, pelvik anomaliler, polidaktili, retinal pigmentasyonlar ve dejenerasyonlar gibi klinik durumların eşlik edebileceği bildirilmiştir (2-5).

Bu makalemizde Ekim 1998-Haziran 2000 tarihleri arasında kliniğimize başvurarak Jeune sendromu tanısı alan beş hastayı sunarak bu sendromun ana özelliklerine dikkat çekmeyi amaçladık.

Olgular

Jeune sendromu tanısı alan olguların genel özellikleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

Olgu 1

Babaları amca çocuğu olan eşlerin evliliği sonucu normal spontan doğumla 2570 gr. olarak miadında doğan kız çocuğunun öyküsünden, başka bir hastanede doğar doğmaz solunum sıkıntısı

Tablo 1. Jeune Sendromu tanısı alan olguların genel özellikleri

Olgular	Tanı yaşı	Yaşam süresi	Solunum yetmezliği	Karaciğer tutulumu	Böbrek tutulumu	Parmak anomalisi
Olgu 1	3 ay	6 ay	+	+	-	-
Olgu 2	1.5 ay	5 ay	-	+	-	-
Olgu 3	10 ay	13 ay	+	-	Taş	-
Olgu 4	1 ay	12 ay	+	+	-	-
Olgu 5	2 saat	5 gün	+	-	-	Sindaktili

olması üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındığı, küçük yaşta kaybedilen kardeş veya akraba öyküsünün bulunmadığı, intrauterin 34 haftalık iken yapılan ultrasonografide tüm tubuler kemiklerde özellikle femur ve humerusta kısalık saptanarak akondroplazi olabileceğinin belirtildiği, beş gün mekanik ventilatöre bağlı kaldığı, ekokardiyografi yapılarak patent ductus arteriozus ve pulmoner hipertansiyon saptandığı, yoğun bakımda 56 gün tedavi görüp akondroplazi ön tanısıyla taburcu olduktan bir gün sonra morarma ve nefes almada zorluk şikayetleri ile acile başvurduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde ağırlığı 3000 gr (<3. persantil), boyu 56 cm (10. persantil) idi, göğüs kafesi transvers çapı belirgin olarak dardı. Solunum sesleri bilateral kaba idi. Dakika solunum sayısı 88 olan hastada göğüs çevresi (GÇ) 31 cm (<3. persantil), abdomen çevresi (AÇ) 39 cm (GÇ/AÇ: 0.79), karaciğer kot altında 4 cm, dalak ise 2 cm palpabl idi. Hastanın pulse oksimetre ile oksijen saturasyonu oda havasında %75, 1 lt/dk oksijen alırken %94 idi. Biyokimyasal incelemelerde AST 111 IU/lt, ALT 47 IU/lt, LDH 859 IU/lt dışındaki değerler normal idi. Kan gazı pH 7.32, pCO₂: 54 mmHg, pO₂: 47 mmHg olarak saptandı. Radyolojik incelemede kardiyomegali belirgin, göğüs kafesi dar, kostalar kısa, dar ve anteriorda horizontal, ekstremiteler belirgin olarak kısa ve metafizler geniş idi. Batın ve kraniyel ultrason, göz dibi incelemesi normal bulundu. Bu bulgularla hasta üç aylık iken Jeune sendromu tanısı aldı. Tekrarlanan ekokardiyografide hafif patent duktus arteriozus ve orta derecede pulmoner hipertansiyon saptandı. Evde oksijen ihtiyacını karşılamak üzere 1 lt/dk

oksijen verilmeye başlandı. Hastanın AST ve ALT değerleri düşüş göstermekle beraber 45-107 değerleri arasında seyretti. Dört ve altı aylık iken alt solunum yolu infeksiyonu nedeni ile iki kez hastaneye yatış öyküsü olan hasta ikinci yatışta solunum yetmezliği ile kaybedildi.

Olgu 2

Dedeleri teyze çocuğu olan eşlerin evliliği sonucu ikiz eşi olarak doğan kız çocuğunun öyküsünden, sezaryen doğum ile 2800 gr. olarak miadında dünyaya geldiği, kırk günlük iken sarılık şikayeti ile doktora başvurduğu, karaciğer büyümesi olduğu söylenerek ileri tetkik için hastanemize gönderildiği öğrenildi (Şekil 1). Hastanın göğüs deformitesi ve sarılığı olan ve sekiz aylık iken evde kaybedilmiş bir kardeş öyküsü ve iki sağlıklı kardeşi vardı. Fizik muayenesinde ağırlığı 3600 gr (3-10. persantil),



Şekil 1. Jeune sendromu olan 2 no'lu olgunun göğüs kafesinin darlığı dikkati çekmektedir.

boyu 55 cm (25-50. persantil), skleraları subikterik, göğüs kafesi dardı. Dakika solunum sayısı 52, karaciğer 5 cm. palpabl ve umbilikal hernisi vardı. Göğüs çevresi ölçümü 29.3 cm (<3. persantil), abdomen çevresi 37.5 cm (GÇ/AÇ: 0.78) idi. Hastanın oksijen saturasyonu oda havasında %94 olarak saptandı. Batın ultrasonografik incelemesinde hepatosteatoz ve hafif derecede hepatomegali mevcuttu. Biyokimyasal incelemede AST 93 IU/l, ALT 67 IU/l, total bilirubin 3.4 mg/dl, direkt bilirubin 1 mg/dl, GGT 939 IU/l, LDH 840 IU/l idi. Hepatit markerleri ve TORCH negatif olarak bulundu. Kraniyel ultrasonografi ve göz dibi normaldi. Hastanın radyolojik incelemesinde toraks dar, ekstremiteler ise belirgin olarak kısa saptanarak 1.5 aylık iken Jeune sendromu tanısı aldı, taburcu edilen hasta daha sonra kontrollere gelmedi. Aile ile yapılan görüşmede hastanın 5 aylık iken evde kaybedildiği öğrenildi.

Olgu 3

Akraba olmayan ebeveynin 4. erkek çocuğu olarak gün aşımı nedeniyle sezaryen ile 3500 gr. olarak doğan hastanın öyküsünden, iki günlük iken bilinmeyen nedenle kaybedilen bir kardeş öyküsünün olduğu, beş aylık iken sık nefes alıp verme, kaburgalarda içe çöküklük şikayetleri ile hastanede bronşiyolit tanısı konularak 7 gün tedavi edildiği, sonrasında sık sık aynı şikayetler ile defalarca doktora götürüldüğü öğrenildi. Bölge üniversite hastanesinde splenomegali ve göğüs deformitesi nedeniyle 10 gün interne edilen hastanın ortopedi konsültasyonunda osteogenesis imperfecta tarda olabileceği söylenmiş. On aylık iken nefes darlığı ve kaburgalarda içe çöküklük şikayetleri ile hastanemize başvuran hastanın fizik muayenesinde kilosu 5400 gr.(<3. persantil), boyu 69 cm (10-25. persantil), dakika solunum sayısı 48 idi. Akciğer oskültasyonunda bilateral kreptan raller duyulurken, midklavikuler hatta karaciğer 5 cm., dalak 4 cm. palpabl idi. Göğüs çevresi 37 cm (<3. persantil), abdomen çevresi 48 cm. (GÇ/AÇ: 0.77) olarak saptandı. Hastanın oksijen saturasyonu oda havasında %95 olarak saptandı. Çekilen akciğer grafisinde bilateral infiltrasyon ve

dar göğüs kafesi dikkati çekmekteyken el bileği grafisi rikets ile uyumluydu. Laboratuvar tetkiklerinde Hb 9.6 g/dl, AST 30 IU/l, ALT 22 IU/l, kalsiyum 9.2 mg/dl, fosfor 3.2 mg/dl, alkalen fosfataz 400 IU/l olarak bulundu. Gözdibi incelemesi normal idi. Batın ultrasonunda sağ böbrekte 3x4 mm. boyutlarında taş vardı. Jeune sendromu tanısı alan hastaya alt solunum yolu enfeksiyonu ve rikets açısından uygun tedavi verildi. Takibinde iki kez solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle hospitalize edilen hasta, 13 aylık iken solunum yolu enfeksiyonu esnasında gelişen solunum yetmezliği ile kaybedildi.

Olgu 4

Akraba evliliği öyküsü olmayan ve 3630 gr olarak sezaryen ile doğan hastanın öyküsünden, doğar doğmaz morarma şikayetinin olduğu, daha önce dört saatlik iken solunum sıkıntısı ile kaybedilen bir kardeş öyküsünün mevcudiyeti öğrenildi. Hasta bir aylık iken doğduğundan beri olduğu ifade edilen solunum sıkıntısı ile başvurdu. Hastanın ağırlığı 4500 gr (50. persantil), boyu 53 cm (25-50. persantil) idi. Göğüs çevresi 31 cm (<3. persantil), abdominal çevresi ise 41 cm olan hastada GÇ/AÇ oranı 0.75 olarak saptandı. Dakika solunum sayısı 80 olan hastanın fizik muayenesinde solunum sesleri kaba, yer yer sibilan raller alınıyordu. Karaciğer 5 cm., dalak 1 cm. palpabl ve sol inguinal hernisi mevcuttu. Hastanın toraks ön-arka çapının darlığı ve radyolojik incelemeleri sonucu Jeune sendromu tanısı konuldu (Şekil 2). Oda havasında oksijen saturasyonu %89, 1 lt/dk oksijen alırken ise %94 olarak saptanan hastaya evde oksijen uygulamasına başlandı (1lt/dk.). Laboratuvar tetkiklerinde AST 173 IU/l, ALT 158 IU/l, GGT 490 IU/l, LDH 509 IU/l olarak saptandı, kan gazı değerleri normaldi. Hasta 3.5 aylık iken nefes darlığı ve zorlu nefes alma şikayeti ile başvurdu, serviste tedaviye alınan hastanın kalp yetmezliği tablosu gelişti, digitalize edildi. Başlangıç kan gazında solunumsal asidozu mevcut iken tedavi ile normal değerler saptandı. Hastanede 6 gün tedavi gören hasta genel durumunun düzelmesi üzerine taburcu edildi. Hastanın tekrarlayan wheezing ile beraber

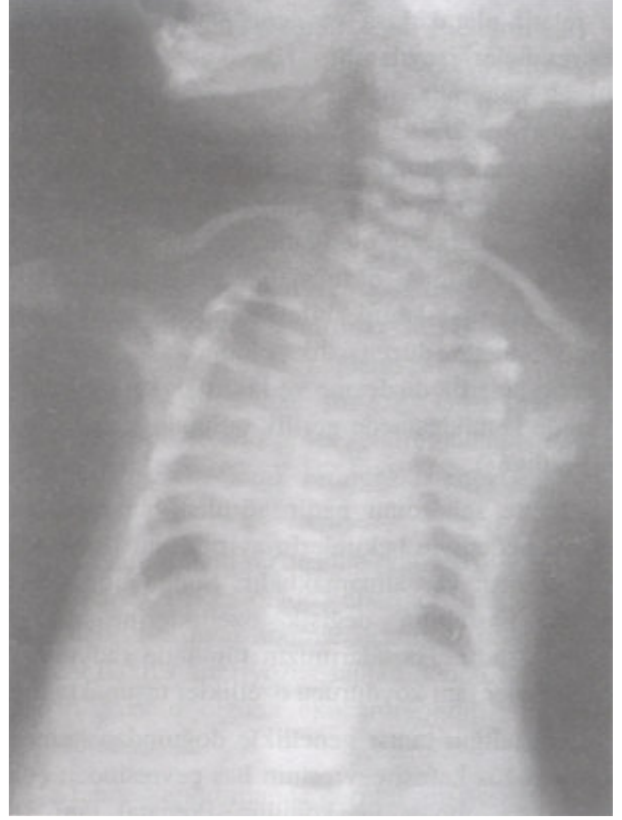
olan solunum problemleri mevcut olduğundan inhale steroid ve bronkodilatör tedavisi başlandı. Ara ara solunum şikayetleri tekrarlayan hasta 12 aylık iken solunum sıkıntısı ile tekrar hastaneye yatırıldı. Solunum yetmezliği şikayetlerine ek olarak kalp yetmezliği gelişen hasta yatışının 3. gününde kaybedildi.

Olgu 5

Miadında evde doğan erkek hastanın doğum ağırlığı 3350 gr. (50. persantil) olup ebeveyni birinci derecede akrabaydı. Ailede hastalık öyküsü bulunmamaktaydı, hastanın sağlıklı bir kardeşi vardı. Hasta doğar doğmaz morarması ve inlemesi olması üzerine iki saatlik iken hastanemize getirildi. Hastanın boyu 49 cm. (25. persantil), göğüs çevresi 26 cm. (<3. persantil), batin çevresi ise 36 cm idi (GÇ/AÇ:0.72). Fizik muayenede renk siyanoze, göğüs kafesi ileri derecede dar, alt ekstremiteler kısa ve sindaktilisi mevcuttu. Hastanın subkostal ve interkostal çekilmeleri vardı, dinlemekle bilateral kaba raller duyuluyordu. Mezokardiyak ve mitral odakta 2/6'lık sistolik üfürüm alınmaktaydı, batin gergindi ve 4 cm. hepatomegali vardı. Oksijen saturasyonu oda havasında %82, 1 lt/dk. oksijen alırken %88 idi. Radyolojik incelemeleri sonucu Jeune sendromu tanısı konuldu. Pelvik grafide uzun kemikler kısa, iliak kemikler kareleşmişti (Şekil 3). Kan gazı değerleri solunumsal asidozla uyumlu olan hastanın oksije-nizasyonu düzelmediği için mekanik ventilatöre bağlandı. Hasta, 5. günde yoğun desteğe rağmen kaybedildi.

Tartışma

Otozomal resesif geçiş gösteren Jeune sendromunun 12. kromozomun kısa kolunda taşındığı düşünülmektedir (6). Sendromun en belirgin özelliği dar çan şeklinde göğüs kafesi ve abdomenin belirgin, öne çıkmış olmasıdır. Tanıda radyolojik incelemeler önemlidir. Karakteristik radyoloji bulguları, göğüs kafesinin dar ve çan şeklinde olması, kaburgaların kısa ve düzleşmesi ile kaburgalarda kemik ve kırık dokunun birleştiği yerlerde kabarıklığıdır. Göğüs kafesi hem transvers, hem de sagittal akslarda dardır ve



Şekil 2. Olgu no 4'ün akciğer grafisinde göğüs kafesi dar, kostalar kısa, dar ve anteriora horizontal olarak görülmektedir.



Şekil 3. Olgu 5'in pelvik grafisinde uzun kemikler belirgin olarak kısa ve metafizler geniş olarak görülmektedir.

kaburgaların düzleşmiş olmasından dolayı solunum hareketi kısıtlıdır (Şekil 2). Kostal kırık dokü hastalarda olduğu gibi belirgin ve

düzensizdir. Kostokondral bileşkenin mikroskopik incelemesinde kaburga kısalığına neden olan düzensiz ve bozuk ilerleyen endokondral kemikleşme saptanır. Bu sendroma eşlik eden iskelet anomalileri arasında relatif olarak kısa ve geniş kemikler ve kısa ekstremiteler sayılabilir. Klavikular sabit ve yüksek konumda, pelvis küçük ve hipoplastiktir. Hastaların 2/3'ünde femur başında erken kemikleşme doğumda bile belirgindir (1). Yang ve arkadaşları radyolojik bulgulara göre Jeune sendromunda iki tip olduğunu ileri sürmüş, 1. tipte metafiz uçlarında düzensizlik ve histopatolojik olarak kıkırdak-kemik bileşkesinde hipertrofi ve kemikleşmede düzensizlik olduğu, 2. tipte ise metafiz uçlarda düzleşme ve kıkırdak-kemik bileşkesinde kemikleşmede gerilik bulunduğunu belirtmişlerdir (7).

Jeune sendromu nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle hekimlerin ayırıcı tanı listesinde çoğu zaman yer almamaktadır. Sunduğumuz beş olguda hastalığın değişik özelliklerine dikkat çekilmektedir. Hastalarımızın tümünde radyolojik incelemeler tanı koydurucu özellikler taşımaktadır.

Hastalığın tanısı genellikle doğumdan hemen sonra göğüs kafesi çevresinin baş çevresinden çok daha kısa olması ile konulur. Prenatal tanı 18 haftalıktan itibaren göğüs çevresi/abdominal çevre oranının 0.85'ten düşük olması ile mümkün olabilmektedir (8). Ancak 19-22. haftalarda yapılan incelemeleri normal iken ancak 3. trimesterde prenatal tanının konulabildiği Jeune sendromlu üç kardeşin bildirilmesi bu konudaki güçlüklerle işaret etmektedir (9). Olgu 1'in öyküsünden 34 haftalıkken yapılan ultrasonografide ekstremitelerdeki kısalığın dikkati çektiği ancak akondroplazi olabileceğinin düşünüldüğü öğrenilmiştir. Bu olgu, intrauterin ekstremitelerdeki kısalığın saptanması halinde Jeune sendromunun da ayırıcı tanıları arasında değerlendirilmesi gerekliliğini ortaya koymaktadır. Literatürde vakaların yaklaşık %50'si ilk ayda teşhis edilirken, bunların da %39'u ilk 24 saatte kaybedildiği bildirilmektedir (1). Bizim olgularımızın ise ancak bir tanesi doğumda tanı alabilmiş, ilk ayda olguların %40'ı tanınabilmiştir.

En erken kaybedilen olgu 5 gün yaşayabilmiştir (Olgu 5). Genetik defekt net tanımlanabildiğinde prenatal tanı kolaylıklar sağlanacaktır.

Jeune sendromunda akciğer tutulumunun şiddet derecesi farklılık gösterebilmekte ve yaşam süresini belirlemektedir. İlk bildirilen olgular yenidoğan döneminde ölümlü sonuçlanmış olup daha sonraki bildirimlerde hastalar için çok değişik yaşam süreleri verilmiştir (10). Bizim olgularımızdan üçü 6 aydan önce kaybedilmiş, diğer ikisi 12. ve 13. aylara dek yaşatılabilmektedir.

Hipoplastik kaburgalar, göğüs kafesinin çok küçük ve hareketsiz olmasına bağlı olarak akciğerlerin yetersiz havalanmasına dolayısıyla birçok hastanın solunum yetmezliği ile doğumdan hemen sonra kaybedilmesine neden olmaktadır. Dört aylık iken kaybedilen bir bebekte otopside saptanan morfometrik ölçümler, göğüs kafesinin göreceli hareketsizliğinin pulmoner hipertansiyon ile birlikte vasküler yapının bozulmasına neden olduğunu göstermiştir (11). Bununla birlikte çoğu hastada bronş gelişiminin normal olduğu ve alveol sayısında ve bronş dallanmasında azalma olmadığı bulunmuştur (11).

Nadir olarak hafif formlarda yenidoğan devresinde hiç solunum semptomlarının olmadığı veya solunum yetmezliğinin süt çocukluğuna kadar gecikebildiği bildirilmiştir. Bu hastalarda göğüs kafesi darlığı, akciğer gelişiminin yetersiz olması, tekrarlayan pnömoniler veya ateletazi solunum yetmezliğinin başlıca nedenleridir (12).

Jeune sendromu olan çocuklarda karaciğer tutulumu da bildirilmiştir (2,5). Bu tutulum kendisini yenidoğan sarılığı veya erken hepatik siroz şeklinde gösterebilmektedir (2). Hastaların toraks hacminin küçüklüğünden dolayı akciğerler genişleyebilmek için diyafragmayı batın içine itmekte, bu nedenle de hastalarda hepatosplenomegali varmış gibi saptanabilmektedir. Fizik muayenede bu noktaya dikkat edilmelidir. Progresif seyredilen karaciğer hastalığının takibinde transaminaz ve gama-glutamil transferaz seviyeleri kullanılabilir (5). Olgularımızın üçünde karaciğer enzimleri yüksek seyretmiştir. Olgu 2 sarılık şikayetiyle başvurmuş olup batın

ultrasonografisinde hepatosteatoz saptanmıştır. Takibe gelmeyen ve 5 aylık iken kaybedilen hastamızın karaciğer hastalığının progresyonunu saptamak mümkün olmamıştır. Hiçbir olguda otopsi olmaması karaciğer tutulumu konusunda kesin fikir sahibi olmamızı engellemiştir.

Safra yolları proliferasyonu ve portal fibrozis de Jeune sendromu ile ilişkilidir ve iki erken siroz vakası bildirilmiştir (2). Karaciğer hastalığında prognoz kötü olmakla beraber ursodeoksikolik asit uygulaması ile hastalığın ilerlemesi kontrol altına alınabilmiştir (5).

Hafif vakalarda ileri dönemlerde biliyer siroz veya böbreklerde diffüz interstisyel fibrozis görülebilmektedir (2,13). Solunum bulguları şiddetli olmayan hastalarda kronik böbrek yetmezliği progresif seyrederek ileri yaşlardaki en sık ölüm nedeni olarak saptanmaktadır (14,15). Daha nadir olarak pankreasın kistik lezyonları, retinal pigmentasyonlar ve dejenerasyonlar, körlük, korpus kallozum agenezisi, Dandy-Walker sendromu, diş ve tırnak defektleri görülebilmektedir (1,3,4).

Ayırıcı tanıda öncelikle, genellikle ekstremitelerin distal bölümlerinin kısa olduğu, polidaktili, parmak tırnaklarının hipoplazisi ve konjenital kalp hastalığının (%50-60 sıklıkta, atriyal septal defekt ve tek atriyum şeklinde) görüldüğü Ellis-van Creveld sendromu (EvC) düşünülmelidir. Ancak bu sendromda göğüs deformitesi daha hafif, akra-balık oranı ise daha yüksektir. Polidaktili de ana bulgulardan biridir. Jeune sendromunda polidaktili nadiren görülmekte ve saptandığında genellikle hem ellerde hem de ayaklarda görülürken, EvC sendromunda ise ayakların tutulumu nadir olmak-tadır. Jeune sendromu olan hastalar genellikle solunum yetmezliği ile kaybedilirken EvC sendromunda sıklıkla konjenital kalp hastalıkları mortali-teden sorumludur (16). Hastalarımızda EvC’de görülen kardiyak, parmak ve tırnak anomalilerinin görülmemesinden dolayı tanıda EvC’yi düşündürmemiştir. Kısa kaburga polidaktili (SRP) sendromları olarak bilinen bozukluklar da ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Genellikle letal seyreden bu

sendromlar Saldino-Noonan (Tip I), Majewski (Tip II), Verma-Naumoff (Tip III) ve Beemer-Langer (Tip IV) sendromlarıdır. Bu sendromların tümüne polidaktili hemen her zaman eşlik etmektedir. SRP I ve III’te anal atrezi ve ürogenital sinüs gibi anomaliler sık saptanırken, SRP II ve IV’te yarık damak-dudak, laringeal ve epiglottik anomaliler yüksek oranda görülmektedir. SRP sendromları ve Jeune sendromunu histolojik olarak ayırmak çok güç olup bir ailede iki kardeşinde hafif formda Jeune sendromu olan ve SRP III tanısı alan bir olgu olması bu sendromların tek bir hastalığın değişik şekilleri olabileceği sorusunun akla getirmektedir (17). Jeune ve SRPIII tanısı alan hastaların ailelerinde yapılan bir genetik çalışmada 4. kromozomun EvC sendromu ile ilişkili olduğu düşünülen bölümüyle bağlantı analizi yapılmış, ancak ilişki saptanamamıştır (18). Otozomal dominant geçiş gösteren Barnes sendromunda ise toraks patolojisine ek olarak laringeal stenoz da görülmektedir (19).

Olgularımızın hiçbirinde polidaktili görülmezken sadece 5 nolu olguda ellerinde sindaktili saptanmıştır. Kardiyak anomali açısından olgu no 1’de patent duktus arteriyozus saptanırken, üfürüm saptanan 5 nolu olguda ekokardiyografik inceleme yapılamamıştır.

Jeune Sendromunda cerrahi girişimlerin başarısı sınırlı kalmıştır. Tüm girişimlerde sternum uzunlamasına ikiye ayrılarak intratorasik hacmi arttırmak için her iki hemitoraks arası mesafe genişletilmektedir. Kaburga greftleri, çelik kasnaklar, metal plaka fiksasyonları ile iliak kemik greftleri ve akrilik protezler bu sternal ayırmanın devamını sağlayabilmek için kullanılmıştır. Ülkemizde 13 aylık bir hastada akrilik protez kullanılarak yapılan bir müdahaleden iki ay sonra kaybedildiği bildirilmiştir (20). Bu cerrahi girişimlerin başarısı altta yatan pulmoner hipoplazi derecesine göre değişmektedir (21). Son yıllarda lateral torasik genişletme operasyonunun bir yaşın üstündeki hastalarda etkili olabileceği bildirilmiştir (22). Hastalarımızda cerrahi girişim denenememiştir.

Jeune Sendromu nadir rastlanan bir anomali olduğundan klinisyenlerce tanınmamakta ve tanı

gecikmektedir. Olgularda göğüs deformitesi ağır olduğunda sadece destekleyici tedavi kullanılmaktadır. Ancak hafif deformitesi olan hastalarda erken tanı sağlanabilirse sınırlı da olsa cerrahi girişimden fayda görülebileceği ve olası akciğer, karaciğer ve böbrek komplikasyonlarının önlenebileceği unutulmamalıdır.

KAYNAKLAR

- Poggiani C, Gasparoni MC, Mangili G, Colombo A. Asphyxiating thoracic dysplasia in a lethal form: radiological and sonographic findings. *Minerva Pediatr* 2000; 52: 63-7.
- Wilson DJ, Rosengren S, Treem W, Hyams J. Early cirrhosis in survivors with Jeune thoracic dystrophy. *J Pediatr* 1992; 120: 754-6.
- Karjoo M, Koop CE, Cornfield D, Holtzappla PG. Pancreatic exocrine enzyme deficiency associated with asphyxiating thoracic dystrophy. *Arch Dis Child* 1973; 48: 445-6.
- Wilson DJ, Weleber RG, Beals RK. Retinal dystrophy in Jeune's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1987; 105: 651-7.
- Labrune P, Fabre M, Trioche P, Estournet-Mathiaud B, Grangeponce MC, Rambaud C, Maurage C, Bernard O. Jeune syndrome and liver disease: report of three cases treated with ursodeoxycholic acid. *Am J Med Genet* 1999; 87: 324-8.
- Nagai T, Nishimura G, Kato R, Hasegawa T, Ohashi H, Fukushima Y. Del (12)(p11.21p12.2) associated with an asphyxiating thoracic dystrophy or chondroectodermal dysplasia-like syndrome. *Am J Med Genet* 1995; 55: 16-18.
- Yang SS, Langer LO, Cacciarelli A, Dahms BB, Unger ER, Roskamp J, Dinno ND, Chen H. Three conditions in neonatal asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune) and short rib-polydactyly syndrome spectrum: a clinicopathologic study. *Am J Med Genet Suppl* 1987; 3: 191-207.
- Das BB, Nagaraj A, Fayemi A, Rajegowda BK, Giampetro PF. Fetal thoracic measurements in prenatal diagnosis of Jeune syndrome. *Indian J Pediatr* 2002; 69(1): 101-3.
- Kajantie E, Andersson S, Kaitila I. Familial asphyxiating thoracic dysplasia: Clinical variability and impact of improved neonatal intensive care. *J Pediatr* 2001; 139: 630-3.
- Giorgi PL, Gabrielli O, Bonifazi V, Catassi C, Coppa GV. Mild form of Jeune syndrome in two sisters. *Am J Med Genet* 1990; 35: 280-2.
- Williams AJ, Vawter G, Reid LM. Lung structure in asphyxiating thoracic dystrophy. *Arch Pathol Lab Med* 1984; 108: 658-61.
- Canet E, Praud JP, Bureau MA. Chest wall diseases and dysfunction in children. In: Chernick V, Boat TF, Kendig EL (eds). *Kendig's disorders of respiratory tract in children*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1998; 787-815.
- Donaldson MDC, Warner AA, Trompeter RS, Haycock GB, Chantler C. Familial juvenile nephronophthisis, Jeune's syndrome, and associated disorders. *Arch Dis Child* 1985; 60: 426-34.
- Amirou M, Bourdat-Michel G, Pinel N, Huet G, Gaultier J, Cochat P. Successful renal transplantation in Jeune's syndrome type 2. *Pediatr Nephrol* 1998; 12: 293-4.
- Özçay F, Derbent M, Demirhan B, Tokel K, Saatçi U. A family with Jeune syndrome. *Pediatr Nephrol* 2001; 16(8): 623-6.
- Brueton LA, Dillon MJ, Winter RM. Ellis-van Creveld syndrome, Jeune syndrome, and renal-hepatic-pancreatic dysplasia. Separate entities or disease spectrum? *J Med Genet* 1990; 27: 252-5.
- Ho NC, Francomano CA, van Allen M. Jeune asphyxiating thoracic dystrophy and short-rib polydactyly type III (Verma-Naumoff) are variants of the same disorder. *Am J Med Genet* 2000; 90(4): 310-4.
- Krakow D, Salazar D, Wilcox WR, Rimoin DL, Cohn DH. Exclusion of the Ellis-van Crefeld region on chromosome 4p16 in some families with asphyxiating thoracic dystrophy and short rib-polydactyly syndromes. *Eur J Hum Genet* 2000; 8(8): 645-8.
- Burn J, Hall C, Marsden D, Matthew DJ. Autosomal dominant thoracalaryngopelvic dysplasia: Barnes syndrome. *J Med Genet* 1986; 23(4): 345-9.
- Sarımurat N, Elçioğlu N, Tekant GT, Eliçevik M, Yeker D. Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn. *Eur J Pediatr Surg* 1998; 8(2): 100-1.
- Weber TR, Kurkchubashe AG. Operative management of asphyxiating thoracic dystrophy after pectus repair. *J Pediatr Surg* 1998; 33: 262-5.
- Davis JT, Heistein JB, Castile RG, Adler B, Mutabagani KH, Villalobos RE, Ruberg RL. Lateral thoracic expansion for Jeune's syndrome: midterm results. *Ann Thorac Surg* 2001 Sep; 72(3): 872-7.

Geliş Tarihi: 11.09.2002

Yazışma Adresi: Dr.Bülent KARADAĞ
Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Göğüs Hastalıkları
bkaradag@hotmail.com