

Serebro-Kosto-Mandibular Sendromu

Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome: Case Report

Dr. Rabia Gönül SEZER,^a
Dr. Abdülkadir BOZAYKUT,^a
Dr. İlke ÖZAHİ İPEK,^a
Dr. Lale PULAT SEREN,^a
Dr. Cem PAKETÇİ,^a
Dr. Selma GÜMRÜKÇÜ^a

^aSütçocuğu Servisi,
Zeynep Kamil Kadın Doğum ve
Çocuk Sağlığı Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 26.04.2010
Kabul Tarihi/Accepted: 15.10.2010

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Rabia Gönül SEZER
Zeynep Kamil Kadın Doğum ve
Çocuk Sağlığı Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Sütçocuğu Servisi, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
rabiagonul@hotmail.com

ÖZET Dört aylık erkek hasta nefes almada güçlük ve öksürük şikâyetleri ile hastanemize getirildi. Fizik muayenesindeki mikrognati, retrognati, yüksek damak, düşük kulak, hipertelorizm, pektus ekskavatam gibi konjenital anomaliler ve akciğer grafisindeki kosta defektleriyle serebro-kosto-mandibular sendromu tanısı konuldu. Serebro-kosto-mandibular sendromu mikrognati, kosta defekti ve gelişme geriliği ile karakterize nadir görülen bir sendromdur. Kosta deformiteleri kostanın tam agenezisinden psödoartroza kadar değişen seviyelerde görülebilir. Solunum yetmezliğine bağlı ölüm hayatın ilk günleri ya da aylarında sık görülür. Kosta deformitelerinin ağırlığı zamanla düzelleme gösterebileceğinden, erken teşhis, acil cerrahi ve medikal müdahale hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital; dispne; mikrognatizm; retrognatizm; kaburgalar

ABSTRACT A 4-month-old boy with difficulty in breathing, coughing is admitted to hospital. Rib deformities seen in chest radiography combined with the congenital anomalies such as micrognathia, retrognathia, hypertelorism, low-set ears, pectus excavatum in physical examination lead to the diagnosis of cerebro-costo-mandibular syndrome. Cerebro-costo-mandibular syndrome is a rare congenital syndrome characterized by micrognathia, posterior rib-gap defects and developmental delay. Rib deformities range from complete absence of rib ossification, posterior rib-gap defects to pseudoarthrosis. Death due to severe respiratory failure in the first days or months of life is usual. So upon diagnosis, prompt medical and surgical treatment can be life-saving as the spontaneous reduction in the extension of rib defects can occur by time.

Key Words: Congenital; dyspnea; micrognathism; retrognathism; ribs

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2011;20(3):261-3

Serebro-kosto-mandibular sendromu (SKMS), ilk olarak 1966 yılında tanımlanmış mikrognati ve kosta defektleri ile karakterize prenatal büyüme defektidir.¹

Sendromun karakteristik özellikleri mikrognati, kosta deformiteleri; özellikle arka kosta açılanma defektleri ve serebral gelişimsel geriliktir. Yarı damak ve dilde pitoz sıklıkla eşlik eder ve yenidoğan döneminde başlayan solunum sıkıntısına katkıda bulunur. Prenatal ve postnatal gelişme geriliği sıklıkla görülür.² Beslenme ve konuşma problemleri, mental retardasyon sık görülürken, ileti tipi işitme kaybı hastaların yaklaşık %10'unda

görülmektedir. Kıkırdak ve kemik anomalileri kalça, dirsek ya da trakeada da olabilir. Ventriküler septal defekt, polikistik böbrek, meningoel gibi başka konjenital anomalilerin görülme sıklığı SKMS'da artmıştır.³

Bu yazıda solunum sıkıntısı ile başvuran 4 aylık SKMS olgusu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Dört aylık erkek hasta öksürük, nefes almakta zorluk ve doğumdan beri devam eden hırıltı şikâyetleriyle hastanemiz acil polikliniğine getirildi.

Aralarında akrabalık bulunmayan anne ve babadan, sorunsuz gebelikten sonra zamanında 3000 g olarak doğan hastanın daha önce 2 kez pnömoni tanısı ile hastaneye yatırılarak tedavi edildiği ve sayısız defalar da ayaktan bronkodilatör tedavisi aldığı öğrenildi. Gebelik süresince ilaç kullanımı, teratojen maruziyeti saptanmadı. Annenin bir kez düşük yapma hikâyesi mevcut idi. Solunum şikâyetleri nedeniyle başvurdıkları çocuk göğüs hastalıkları tarafından yapılan bronkoskopide laringomalazi, trakeomalazi ve bilateral bronkomalazi saptanmıştı.

Yapılan fizik muayenesinde taşipne, taşikardi, subkostal retraksiyonlar, hipotoni haricinde, mikrognati, retrognati, yüksek damak, düşük kulak, hipertelorizm, pektus ekskavatum göze çarpan konjenital anomalilerdi (Resim 1, 2). Çekilen akciğer grafisinde kosta açılanma defekti, kosta kalınlı-



RESİM 1: Hastamızın genel görünümü.

ğında asimetri, şekil bozuklukları ve solda 3. kot agenezisi saptandı (Resim 3). Hastanemize yatışındaki tam kan sayımı, biyokimya tetkikleri, C-reaktif protein değeri yaşına göre normal sınırlarda, kan gazı değerlerinden pH 7.36, pCO₂ 46.6 mmHg, pO₂ 61.8 mmHg, HCO₃ 26'ydı. Genetik konsültasyonunda yapılan kromozom analizi normal erkek; 46, XY bulundu. Kranial ve batin ultrasonografileri, metabolik hastalık taramasında TANDEM mass spektrometre ve otoakustik emisyon normal olarak saptandı. Fizik muayenedeki konjenital anomaliler ve akciğer grafisindeki bulgular ile hastaya SKMS tanısı konuldu.

Aileye sendromun seyri hakkında bilgi verildi, ilerideki gebeliklerde risk ve erken prenatal tanının önemi anlatıldı. Hastamız halen ayaktan göğüs hastalıkları polikliniğinden takip edilmektedir. Bu olgunun sunulması, resimlerin çekilmesi için aileden bilgilendirilmiş olur alınmıştır.

TARTIŞMA

SKMS'nin nedeni bilinmemektedir. Etiyolojisinde etkili olduğu söylenen genler miyojenik faktör 5 (MYF₅), "gooseoid homeobox (GSC)" ve "runt-related" transkripsiyon faktör 2 (RUNX₂) genleridir. İleri düzey moleküler çalışmalar nedeni ortaya çıkarmak için gereklidir.⁴ Ulaşabildiğimiz kadarıyla 60'ın üzerinde SKMS olgu bildirimini vardır ve bunların da yaklaşık yarısı ailevi olgulardır.⁵ Olguların çoğu sporadik olmasına rağmen literatürde otozomal resesif geçişli ve otozomal dominant kalıtımla babadan oğula geçen olgular bildirilmiştir.⁶ Bizim olgumuzda anne ve baba anamnez alınarak ve akciğer grafisi çekilerek taranmıştır, fakat fiziksel ve radyolojik olarak SKMS ile uyumlu bulguya rastlanmamıştır.

Prenatal tanı seri ultrasonografi takipleri ile konulabilir: Onbirinci haftada artmış fetal nukal translusensi, 12. haftada mikrognati ve 18. haftada kaburga oluşumunun gösterilememesi ile teşhis mümkündür.⁷ Hastaların çoğu hayatın ilk aylarında solunum sıkıntısı ile hayatlarını kaybetmektedir. Seri halinde akciğer grafi takiplerinde kosta defektlerinin kademeli olarak azaldığı gösterildiğinden, tanı konulduktan sonra verilen destek tedavisi



RESİM 2: Yüzdeki konjenital anomaliler: mikrognati, retrognati ve düşük kulak.



RESİM 3: Akciğer grafisindeki kosta defektleri.

çok önemlidir.⁸ Literatürde bildirilen en uzun yaşam süreleri ulaşılabildiğimiz kadarıyla 12 ve 36 yaş arası olgu sunan bir seridendir.⁹

SKMS nadir görülen bir dispne sebebidir. Mikrognati, dilde pitoz ve kosta defekti kombinasyon-

ları SKMS'nin hayatı tehdit edici unsurlarını oluşturur. Hızlı ve yerinde yapılan cerrahi ve medikal tedaviler hayat kurtarıcıdır. Erken tanı, tedavi ve multidisipliner takip ile hastaların yaşam süresi ve kalitesi artırılabilir.

KAYNAKLAR

1. Smith DW, Theiler K, Schachenmann G. Rib-gap defect with micrognathia, malformed tracheal cartilages, and redundant skin: a new pattern of defective development. *J Pediatr* 1966;69(5):799-803.
2. Silverman FN, Streffling AM, Stevenson DK, Lazarus J. Cerebro-costo-mandibular syndrome. *J Pediatr* 1980;97(3):406-16.
3. Silverman FN. Cerebro-costo-mandibular syndrome. *Birth Defects Encyclopedia*. 1st ed. Cambridge: Blackwell Scientific Publications; 1990. p.301-2.
4. Su PH, Chen JY, Chiang CL, Ng YY, Chen SJ. Exclusion of MYF5, GSC, RUNX2, and TCOF1 mutation in a case of cerebro-costo-mandibular syndrome. *Clin Dysmorphol* 2010; 19(2):51-5.
5. James PA, Aftimos S. Familial cerebro-costo-mandibular syndrome: a case with unusual prenatal findings and review. *Clin Dysmorphol* 2003;12(1):63-8.
6. Wilcox BK, Tatum SA. Cerebro-costo-mandibular syndrome presenting as Pierre Robin sequence. *Am J Otolaryngol* 2004;25(4):258-62.
7. Ibba RM, Corda A, Zoppi MA, Floris M, Todde P, Monni G. Cerebro-costo-mandibular syndrome: early sonographic prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10(2): 142-4.
8. Williams HJ, Sane SM. Cerebro-costo-mandibular syndrome: long term follow-up of a patient and review of the literature. *AJR Am J Roentgenol* 1976;126(6):1223-8.
9. van den Ende JJ, Schrandt-Stumpel C, Rupprecht E, Meinecke P, Maroteaux P, de Die-Smulders C, et al. The cerebro-costo-mandibular syndrome: seven patients and review of the literature. *Clin Dysmorphol* 1998; 7(2):87-95.