

Kraniyosinostozun Eşlik Ettiği Yarık El/Ayak Malformasyonu

Split-Hand/Split-Foot Malformation Associated with Craniosynostosis: Case Report

Habip ALMIŞ,^a
Cengiz YAKINCI^a

^aÇocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Malatya

Geliş Tarihi/Received: 23.08.2011
Kabul Tarihi/Accepted: 09.04.2012

Yazışma Adresi/Correspondence:
Habip ALMIŞ
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
Malatya,
TÜRKİYE/TURKEY
drhabipalmis@yahoo.com

ÖZET Doğumsal yarık el/yarık ayak deformitesi, ekstremitelerde orta hatta yarıkla seyreden falanks, metakarp veya metatars aplazisi veya hipoplazisinin eşlik ettiği nadir görülen bir durum olup elektrodaktili olarak da isimlendirilmektedir. Kraniyosinostoz ise kraniyal sütürlerin erken kapanması ile karakterizedir. Kraniyosinostoz, primer veya sekonder olabilir. Santral sinir sisteminin gelişimsel bozuklukları, kafa içi basınç artışı ve kafa şekil bozuklukları primer kraniyosinostozla bağlı gelişen önemli problemlerdir. Kraniyosinostoz gelişmesine genetik bozukluklar, metabolik hastalıklar ve çevresel faktörler neden olmaktadır. Kraniyosinostoz, çocuk yaş grubunda tek başına veya kraniyofasiyal bir sendromun bulgusu olabilir. Yazımızda, daha önce literatürde bildirilmeyen ve ilk kez tarafımızdan tanımlanan metopik sinostozun eşlik ettiği yarık el ve ayak malformasyonu bulunan bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ayak deformiteleri, doğumsal; el deformiteleri, doğumsal; kraniyosinostoz

ABSTRACT Congenital split-hand/split-foot deformities is a rarely limb malformation with median clefts of the hands and feet and aplasia/hypoplasia of the phalanges, metacarpals and metatarsals and known ectrodactyly. Craniosynostosis is characterized by premature closure of cranial sutures. Craniosynostosis may be primer or secondary. Developmental defects of the brain, increased intracranial pressure, and calvarial shape disturbance are developed by primer craniosynostosis. Although genetic disorders, metabolic disorders and environmental factors may be causes of craniosynostosis. Craniosynostosis may be isolated or present as part of a craniofacial syndrome in the childhood. In this report we are presented a newborn with metopic synostosis accompanied split-hand/split-foot deformities. However in the literature there is no any report associated with ectrodactyly and metopic synostosis. According to our knowledge, this association is reported by us for the first time.

Key Words: Foot deformities, congenital; hand deformities, congenital; craniosynostoses

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2012;21(3):193-6

Yarık el ve ayak malformasyonu; ekstremitelerde orta hatta yarıkla seyreden falanks, metakarp veya metatars aplazisi veya hipoplazisinin eşlik ettiği nadir görülen bir durumdur. Yarık el/yarık ayak malformasyonu ile elektrodaktili aynı anlamlarda kullanılan terimlerdir. Nadir rastlanan konjenital deformiteler arasında olan yarık el ve yarık ayak deformiteleri yaklaşık 1/18 000 sıklıkta görülmektedir.¹ Otozomal dominant, otozomal resesif ve X'e bağlı geçiş gösterebilir.^{2,3} Bu yazıda, yarık el/yarık ayak malformasyonu bulunan bir yenidoğan olgusunu birlikte metopik sinostoz bulunması nedeniyle yaptığımız literatür taramasında daha önce böyle bir birliktelikten bildiğimiz kadarıyla bahsedilmemiş olmasından dolayı sunmaktayız.

OLGU SUNUMU

El ve ayaklarında yarık saptanması üzerine anomali bebek ön tanısıyla hastanemize sevk edilen 15 günlük erkek olgumuzun, aralarında birinci derece kuzen evliliği tariflenen ebeveynlerin, 5. gebeliğinden yaşayan 2. çocuk olarak, miadında normal yolla 2400 gram doğduğu öğrenildi. Soy geçmişinde; annenin iki gebeliğinin iki ve üç aylıkken spontan düşükle bir gebeliğinin ise altı aylıkken intrauterin ölümle sonuçlandığı öğrenildi. Anne ve babası sağlıklı olan olgumuzun, yaşayan tamamen sağlıklı bir kardeşi mevcuttu.

Olgunun yapılan fizik muayenesinde; genel durumu iyi, vücut sıcaklığı 36,8°C, solunum sayısı 38/dakika, nabız 128/dakika, oksijen saturasyonu %97, vücut ağırlığı 2715 g (3-10 p), boyu 46,2 cm (75 p) ve baş çevresi 32,5 cm (<3 p) idi. Mikrosefali, trigonosefali ve mikrognati saptanan olgunun göğüs orta kısmında 1x1,5 cm boyutta hemanjiyom ile uyumlu lezyon mevcuttu. Ayrıca dört ekstremitesinde yarıklar izlendi (Resim 1, 2). Olguda sağ elde 2 ve 3. parmaklarda agenezi, 4 ve 5. parmaklarda sindaktili, sol elde 4-5. parmaklarda sindaktili ve 3. parmakta agenezi mevcut iken sol elde 2. parmakta hipoplazi saptandı (Resim 3). Ayaklarda bilateral 2, 3 ve 4. parmaklarda agenezi mevcuttu (Resim 4).

Laboratuvar olarak; kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, elektrolit düzeyleri ile kromozom analizi normal (46, XY) olarak sonuçlandı. Eşlik edebilecek kardiyak anomali açısından yapılan ekokardiyografide patent foramen ovale ve küçük patent duktus arteriyozus saptandı. Direkt grafi incelemelerinde; metatars ve metakarp eksiklikleri saptandı (Resim 5, 6). Kraniyal manyetik re-



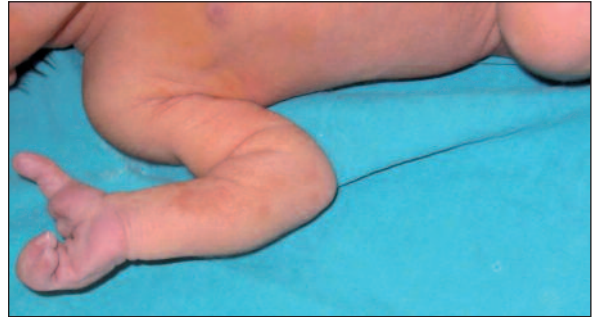
RESİM 1: Olgunun genel görünüşü.

(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)



RESİM 2: Olgunun yüz görünümü.

(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)



RESİM 3: El yarığının yakından görünüşü.

(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)

zonans görüntüleme (MRG) normaldi. Üç boyutlu bilgisayarlı tomografi (BT)'de mikrognati ve metopik sütürde sinostoz saptandı (Resim 7). Ektodermal displazi açısından dermatoloji ile konsültasyonu yapılan olguda ektodermal displazi düşünülmeydi. Ektrodaktili açısından ortopedi ile konsülte edildi. Cerrahi düzeltme açısından takibe alındı.

Olgumuzun ailesinden olgu sunumu da dâhil olmak üzere hastayla ilgili yapılan bütün incelemelerin kullanılmasını kabul ettiğine ve izin verdiğine dair ailenin yazılı izni alındı.

TARTIŞMA

Ektrodaktili; el ve ayaklarda orta hattı tutan yarıklarla karakterize ayrıca beraberinde sindaktili ile birlikte falanks, metakarp ve metatarslarda aplazi ve/veya hipoplazinin izlendiği bir anomalidir. Ektrodaktili, sendromik veya izole tipte ortaya çıkabi-



RESİM 4: Ayak yarığının yakından görünüşü.
(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)



RESİM 5: Direkt grafide metakarp eksiklikleri.

lir. İzole ekto-daktili genellikle sadece ele veya ayağa sınırlıdır.³

Ekto-daktilin eşlik ettiği 50'nin üzerinde sendrom vardır. Bunlardan en sık görülen ekto-daktili, ekto-dermal displazi, yarık damak ve dudak triadından oluşan EEC sendromudur. EEC sendromuna lakrimal kanal atrezisi, saç, diş, tırnak ve deri bulguları eşlik edebilir.⁴ Roelfsema ve ark.nın yaptığı bir çalışmada, 230 EEC sendromlu hasta incelenmiş; 193 (%84) hastada ekto-daktili, 178 (%77) hastada ekto-dermal displazi, 156 (%68) hastada yarık dudak/damak, 135 hastada lakrimal kanal anomalileri ve 52 hastada ise ürogenital anomali saptanmıştır.⁵ Ayrıca ekto-daktiliye tibia/fibula aplazisi gibi ekstremitte anomalileri ve sağrlık eşlik edebilir.^{6,7} Olgumuzda ekto-daktili mevcut olmakla birlikte ekto-dermal displazi, yarık damak ve yarık dudak bulunmadığından EEC sendromu dışlandı. Yine EEC sendromunda izlenen lakrimal kanal ve ürogenital anomaliler de olgumuzda mevcut değildi.

Akro-kardiyo-fasiyal sendromda (CCGE) ise ekto-daktiliye yarık damak, yarık dudak, fasiyal anomaliler, genital anomaliler ve konjenital kalp hastalığı eşlik edebilmektedir. Giannotti ve ark. tarafından iki kardeş olguda yarık damak, doğumsal kardiyak defekt, genital anomali ve ekto-daktili bulunduğu bildirilmiştir.⁸ Olgumuzda bu olgulara benzer şekilde ekto-daktili ve kardiyak anomaliler bulunsa da bu olgulardan farklı olarak kraniyosinostoz mevcuttu. Ayrıca hastamızda bu sendromdan farklı olarak yarık damak, yarık dudak ve genital anomali yoktu.

Ekto-daktili, holoprozensefali ve mental retardasyon birlikteliği Hartsfield sendromu olarak bilinir.⁹ Olgumuzda santral sinir sistemi anomalisi



RESİM 6: Direkt grafide metatars eksiklikleri.



RESİM 7: Üç boyutlu BT'de metopik sütün sinostozu.

bulunmamaktaydı. Bu nedenle bu sendrom da dışlandı.

Pfeiffer ve ark. tarafından bildirilen bir olguda; mental retardasyon, bilateral iris kolobomu, asimmetrik yarı el malformasyonu, ayak parmaklarında sindaktili, hipospadias ve sagittal sütürde kraniyosinostoz bildirilmiş olup MA/MR sendromu olarak tanımlanan bu olgudan farklı olarak olgumuzda ayaklarda da yarıklar mevcuttu.¹⁰ Aynı zamanda olgumuzun kraniyosinostozu farklı olarak metopik sütürde izlendi. Olgumuzda hipospadias ve iris kolobomu olmadığından bu sendrom da dışlandı.

Kraniyosinostoz, kraniyal sütürlerin erken kapanması ile karakterizedir. Tek bir sütürde izlenebileceği gibi birden çok sütürü de etkileyebilir. Kraniyosinostoz sıklığı yaklaşık olarak 10 000 doğumda 3,1-4,8'dir.¹¹ Kraniyosinostoz, primer veya sekonder olabilir. Primer kraniyosinostoz, idiyopatik veya ailesel nedenlerle ortaya çıkar. Ailesel kraniyosinostoz genellikle kraniyofasiyal sendromların bir birleşeni olarak saptanır. İzole kraniyosinostoz, yaklaşık olarak %80-90 arasında izlenirken sendromik olgular, vakaların %10-20'sini oluşturur.¹² Kraniyosinostozun eşlik edebildiği sendromlar; Pfeiffer, Apert, Crouzon ve Muenke sendromlarıdır.¹³ Yaptığımız literatür taramasından bildiğimiz kadarıyla bugüne kadar ekto-daktili ile metopik sinostoz birlikteliğinden bahseden herhangi bir yayın bulunmamaktadır. Sekonder kraniyosinostozda ise alta yatan hiperkalsemi, hipertiroidi, talasemi ve D vitamini eksikliği gibi metabolik bir hastalık bulunmaktadır. Olgumuzda yapılan laboratuvar tetkiklerinde herhangi bir patoloji saptanmadı.

Kraniyosinostoz tanısında spiral BT görüntüleme ve 3 boyutlu BT görüntüleme önerilmektedir.¹⁴ Sıklık sırasına göre sagittal, koronal, metopik ve lambdoit sütür tutulmaktadır. Hastaların çoğu hayatın erken döneminde intrakraniyal basınç artışı, mental retardasyon, görme kaybı nedeniyle tanı alırlar.¹⁵⁻¹⁷ Olgumuzda trigonosefali bulunması üzerine çekilen 3 boyutlu BT ile metopik sinostoz saptandı. Ayrıca olgumuzun göz muayenesinde görmesi normal ve radyolojik görüntülemelerinde intrakraniyal basınç artışına ait herhangi bir bulgu yoktu. Gebelik döneminde düzenli takip yapılmadığından dolayı olgumuzda yarı el/yarık ayak malformasyonu ve kraniyosinostozun prenatal tanısı mümkün olmamıştır.

Sonuç olarak; nadir görülen bir malformasyon olan ekto-daktilin tekrarlama riskinin yüksek olması nedeniyle, ailenin çocuk sahibi olmak istemesi durumunda gebelik öncesinde genetik danışmanlık almaları gerekmektedir. Ayrıca ekto-daktiliye nadir de olsa kraniyosinostoz eşlik edebileceğinden erken dönemde kraniyosinostozun ortaya konması intrakraniyal basınç artışı, görme kaybı gibi problemler gelişmeden müdahale edilebilmesine olanak sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

- Basel D, Kilpatrick MW, Tsipouras P. The expanding panorama of split hand foot malformation. *Am J Med Genet A* 2006;140(13):1359-65.
- Ahmad M, Abbas H, Haque S, Flatz G. X-chromosomally inherited split-hand/split-foot anomaly in a Pakistani kindred. *Hum Genet* 1987;75(2):169-73.
- Zlotogora J. On the inheritance of the split hand/split foot malformation. *Am J Med Genet* 1994;53(1):29-32.
- Winter RM, Baraitser M. The London Dysmorphology Database. *J Med Genet* 1987;24(8):509-10.
- Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin Dysmorphol* 1996;5(2):115-27.
- Pinette M, Garcia L, Wax JR, Cartin A, Blackstone J. Familial ectrodactyly. *J Ultrasound Med* 2006; 25(11):1465-7.
- Menke LA, Bijlsma EK, van Essen AJ, van den Boogaard MJ, van Rijn RR, Cobben JM. Ectrodactyly with fibular aplasia: a separate entity? *Eur J Med Genet* 2008;51(5):488-96.
- Giannotti A, Digilio MC, Mingarelli R, Dallapiccola B. An autosomal recessive syndrome of cleft palate, cardiac defect, genital anomalies, and ectrodactyly (CCGE). *J Med Genet* 1995;32(1):72-4.
- Vilain C, Mortier G, Van Vliet G, Dubourg C, Heinrichs C, de Silva D, et al. Hartsfield holoprosencephaly-ectrodactyly syndrome in five male patients: further delineation and review. *Am J Med Genet A* 2009;149A(7):1476-81.
- Pfeiffer RA, Tietze U, Welte W. An unusual, possibly "new" MA/MR syndrome with sagittal craniosynostosis. *Eur J Pediatr* 1987;146(1):74-5.
- Ocal E, Sun PP, Persing JA. Craniosynostosis. In: Albright AL, Pollack IF, Adelson PD, eds. *Principle and Practice of Pediatric Neurosurgery*. 1st ed. New York: Thieme Medical; 2007. p.265-85.
- Sarılar C, Ünlü A. [Craniosynostosis]. *Turkiye Klinikleri J Pediatr Sci* 2007;3(1):50-6.
- Jabs EW. Toward understanding the pathogenesis of craniosynostosis through clinical and molecular correlates. *Clin Genet* 1998;53(2):79-86.
- Tartaro A, Larici AR, Antonucci D, Merlino B, Colosimo C, Bonomo L. [Optimization and diagnostic accuracy of computerized tomography with tridimensional spiral technique in the study of craniosynostosis]. *Radiol Med* 1998;96(1-2):10-7.
- Aviv RI, Rodger E, Hall CM. Craniosynostosis. *Clin Radiol* 2002;57(2):93-102.
- Kotrikova B, Krempien R, Freier K, Mühling J. Diagnostic imaging in the management of craniosynostoses. *Eur Radiol* 2007;17(8):1968-78.
- Kabbani H, Raghuveer TS. Craniosynostosis. *Am Fam Physician* 2004;69(12):2863-70.