

Sindaktili Tip II İle Hipertansiyon Arasındaki İlişki

RELATIONSHIP BETWEEN SYNDACTYLY TYPE II AND HYPERTENSION

Gülsüm ÖZET**, Yavuz BAYKAL*, Zafer ÇALIŞKANER*, Bayram KOÇ*,
Refik MAS*, Bilgin CÖMERT*, Mustafa TURAN***, Fikri KOCABALKAN*

* Dr.,GATA İç Hastalıkları AD,

** Dr.,Ankara Numune Hastanesi İç Hastalıkları,

***Dr.,GATA Hidroklimatoloji AD, ANKARA

Özet

Sindaktili tip II otozomal dominant geçişli toplumda nispeten sık rastlanan bir anomalidir. Bu anomali tek başına bulunabileceği gibi, başka anomalilerle de birlikte olabilmektedir. Kliniğimizde hipertansiyon nedeni ile incelenen 3 hastada sindaktili tip II görülmesi üzerine, bu iki hastalık arasında birlikteliği değerlendirmek için daha geniş bir seride araştırma yapmak istedik ve yaptığımız çeşitli literatür taramalarında sindaktili ile birlikte hipertansiyon ilişkisini gösteren bir yayına rastlamadık.

Çalışmamızda sindaktili tip II olan erkek erişkinlerde, kontrol grubuna göre, hem sistolik hem de diastolik kan basıncının anlamlı olarak yüksek olduğunu saptadık. Kadın hasta grubunda ise arteriel kan basıncı değerleri kontrol grubu değerine göre yüksek olmasına rağmen fark istatistiksel açıdan anlamlı bulunmadı. Kontrol vakaları ile karşılaştırıldığında çocuk yaş grubunda hipertansiyon mevcut değildi.

Anahtar Kelimeler: Sindaktili tip II, Hipertansiyon

T Klin Tıp Bilimleri 1998, 18:185-189

Summary

Syndactyly type II is a common anomaly that is inherited as autosomal dominant. This anomaly can either seen together other anomalies or alone. We observed this anomaly in three patients whom hospitalized due to hypertension. This result led us to desing this study in a large group of patients to determine whether or not any relationship between these disorders. We didn't found any report in the medical literature which is determining the relationship between hypertension and syndactyly type II.

We found significantly higher both systolic and diastolic blood pressures in adults males with syndactyly, than the age and sex match controls. Blood pressures were also higher in females, but results were not statistically significant. Hypertension did not determined in childhood group.

Key Words: Syndactyly type II, Hypertension

T Klin J Med Sci 1998, 18:185-189

Sindaktili tip II dominant geçiş gösteren, büyük bir çoğunlukla alt ve üst ekstremiteleri simetrik olarak birlikte tutan, nispeten sık rastlanan bir anomalidir. Çoğunlukla orta ve yüzük parmağı arasında görülmekte olup, erkeklerde, kadınlardan daha siktir (1). Sindaktili olgularında bazen sadece deride birleşme varken, ağır durumlarda her iki parmağın tırnaklarında, kemiklerinde, hatta sinir ve

tendonlarında da birleşme görülür. Sindaktili ve polidaktilinin çeşitli anatomik tipleri Mc Kusick tarafından belirlenmiştir (2). Sindaktili ve polidaktilinin diğer bir sınıflaması son zamanlarda Winter ve arkadaşları (3) tarafından önerilmiştir. Ayrıca sindaktili ve polidaktilinin birlikte bulunması sindaktili tip II (sinpolidaktili) olarak tanımlanmaktadır. Sindaktili tip II genellikle el ve ayak parmaklarının 3. ve 4. parmaklarını tutan bir anomalidir. Deformite ağır olduğu zaman, Apert sendromunda olduğu gibi her iki elin bütün parmaklarında yapışıklıklar olabilir. Sindaktili ve polidaktili triploidi ve trizomi şeklindeki kromozom anoma-

Geliş Tarihi: 25.01.1997

Yazışma Adresi: Dr.Yavuz BAYKAL
GATA İç Hastalıkları AD
Etlik, ANKARA

T Klin J Med Sci 1998, 18

185

lileri ile birlikte görülebilmektedir. Yine sindaktili, ektodermal displazi ve mental retardasyonla birlikte olan vakalar bildirilmiştir (4). Ayrıca literatürde anoftalmi ile sindaktili birlikteliğini gösteren yayınlar mevcuttur (5).

Sindaktili ile birlikte uzamış QT sendromuna sahip kişilerde ani ölüm görülebileceğine dair yayınlar vardır (6). Fraser sendromunda sindaktili ile birlikte kriptoftalmi, Pfeiffer sendromunda kraniosinostoz ile sindaktili, Poland sendromunda konjenital torasik anomaliler ile birlikte sindaktili bulunur (7-9). Şaylı ve arkadaşları(10); belirli bir yerleşim merkezinde ikamet eden sindaktili tip II özelliği gösteren 182 kişilik bir örnek yayınladılar.

Kliniğimizde hipertansiyon nedeni ile incelenen 3 hastada sindaktili tip II görülmesi üzerine, bu iki hastalık arasında birlikteliği değerlendirmek için daha geniş bir seride araştırma yapmak istedik ve yaptığımız çeşitli literatür taramalarında sindaktili ile birlikte hipertansiyon ilişkisini gösteren bir yayına rastlamadık.

Materyel ve Metod

Çalışma, Türkiye'de Afyon ilinin, Bayat ilçesine bağlı Derbent ve Kurudere köylerinde yaşayan, aile gruplarıyla ilişki gösteren, sindaktili tip II olan 36 erişkin (23 erkek 13 kadın) ve 21 çocuk üzerinde yapılmıştır. Kontrol grubu çevresel ve genetik faktörlerin etkisini ayırt etmek açısından, aynı yerleşim merkezinde yaşayan, olgu grubuyla akrabalık bağları bulunan 32 kişiden (21 erkek, 11 kadın) oluşturulmuştur. Bu yerleşim merkezlerinde benzer anomalilere sahip 200 kadar kişi mevcut olmakla beraber, çeşitli nedenlere bağlı olarak bunların ancak 57'si üzerinde çalışma yapılabilmektedir.

Çalışma sırasında hastalar; sindaktili tip II, arteriyel kan basınçları, batın ultrasonografileri ve elektrokardiografik QT uzunlukları yönünden değerlendirildi. Ortalama arteriyel kan basıncı=diastolik kan basıncı + 1/3 nabız basıncı şeklinde hesaplandı. Çalışma grupları 15 yaş öncesi çocuk yaş grubu, 15 yaş sonrası ise erişkin yaş grubu olmak üzere ikiye ayrıldı. Çalışma sırasında hasta grupları diğer anomaliler açısından da araştırıldı. Hastaların ultrasonografik incelemeleri RT-50 3.5 Mhz'lik taşınabilir ultrasonografi cihazı, EKG

çekimleri ise Cardiofax marka elektrokardiografi cihazı ile yapıldı.

Hasta ve kontrol gruplarının istatistik analizleri Student's t ve Mann Whitney testi ile yapılmıştır.

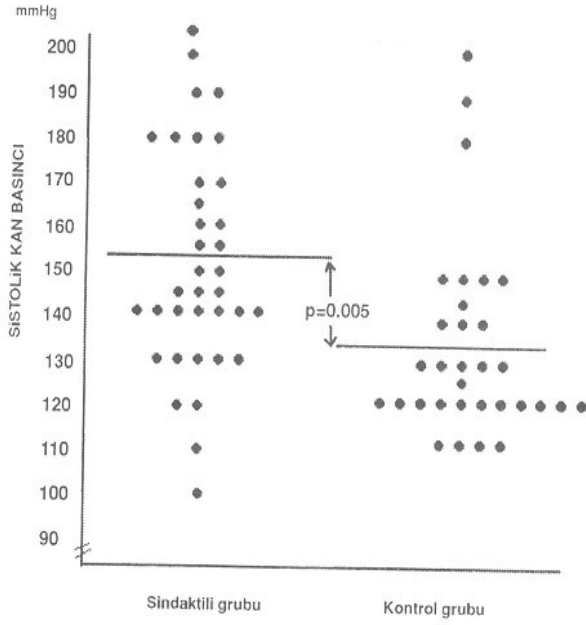
Bulgular

Çalışma içerisinde değerlendirilen sindaktili tip II vakaların belli aile gruplarında görüldüğü tespit edildi. Araştırmaya alınan erişkin hasta grubunun (n=36) yaş ortalaması 48.4±16.6 yıl, kontrol grubunun (n=32) yaş ortalaması 49.8±13.9 yıl idi. Hasta çocuk grubunda ise yaş ortalaması 9.13 ± 5.8 yıl idi. Erişkin hasta grubunun sistolik kan basıncı ortalaması (SKBO) 153.7±28.8 mmHg (Şekil 1), diastolik kan basıncı ortalaması (DKBO) 92.9±1.7 mmHg (Şekil 2) ve ortalama kan basıncı ortalaması (OKBO) 112.6 ±15.9 mmHg bulundu. Erişkin kontrol grubunun sistolik kan basıncı ortalaması 135.3±23.7 mmHg, diastolik kan basıncı ortalaması 85.5±8.4 mmHg ve ortalama arteriyel kan basıncı ortalaması 12.7±11.7 mmHg bulundu (Tablo 1).

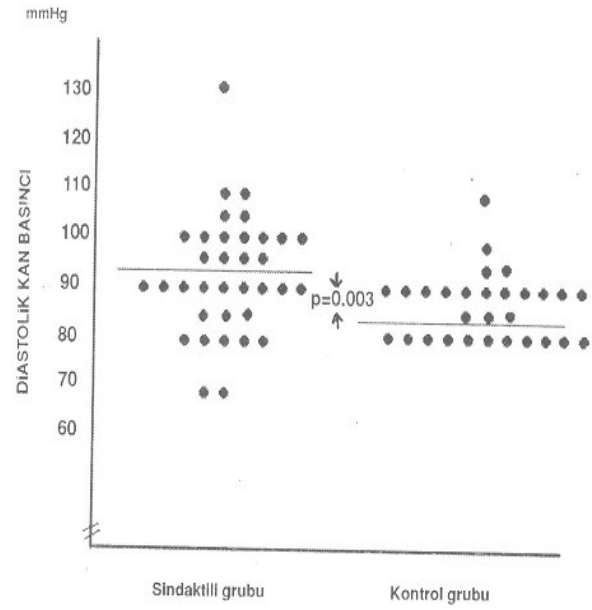
Hasta grubu cinsiyet ve yaş bakımından incelendiğinde; erkek hasta grubunun (n=23) ortalama sistolik kan basıncı 151.5±28.7 mmHg (Şekil 3), ortalama diastolik kan basıncı 93.2±11.9 mmHg (Şekil 4), ortalama arteriyel basınçlarının ortalaması ise 112.2±11.1mmHg bulundu. Bu grupta kontrol grubunun (n=21) değerleri sırası ile 130±24.3, 86.2±7.9, 100.8 ±11.4 mmHg idi (Tablo 2). Kadın hasta grubunun sistolik kan basıncı ortalaması 148.3±16.9 mmHg, diastolik kan basıncı ortalaması 88±9.3 mmHg ve ortalama kan basınçlarının ortalaması 107.7±14.7 mmHg bulundu. Kontrol grubunun değerleri ise sırasıyla 145±4.8, 84 ± 8.1, 104.4±12.3 mmHg idi.

Çocuk hasta grubunun sistolik kan basıncı ortalaması 102.3±7.9 mmHg, diastolik kan basıncı ortalaması 69.4±5.9 mmHg, ortalama arteriyel kan basıncı ortalaması 80.9±6.3 mmHg bulundu. Hasta ve kontrol gruplarının ortalama arteriyel kan basınçları karşılaştırıldığında aralarında anlamlı bir fark yoktu (Tablo 4).

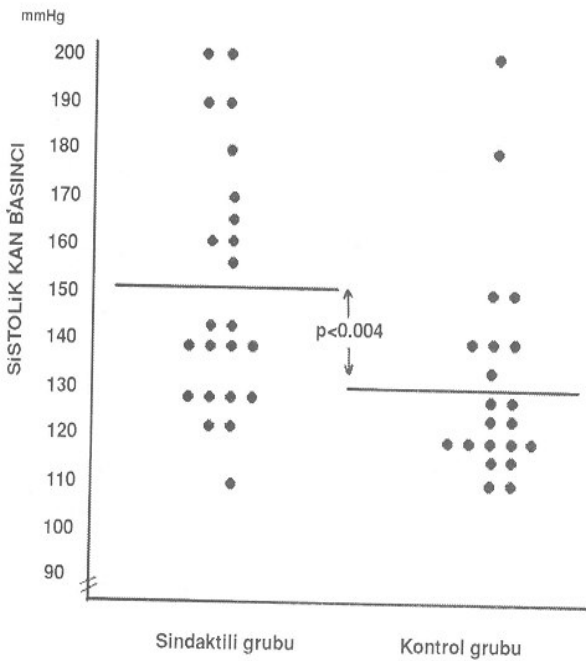
Toplam 57 kişilik hasta grubunun elektrokardiografileri incelendiğinde sadece bir vakada uzun



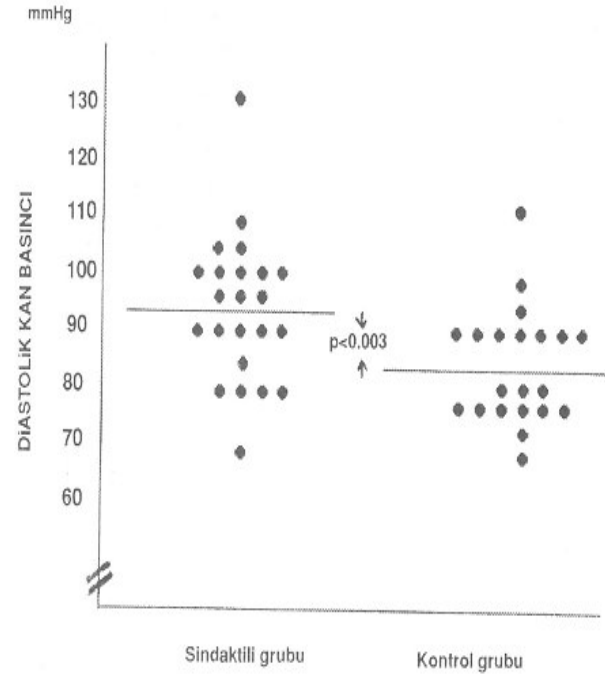
Şekil 1. Sistolik kan basıncının hasta ve kontrol grubundaki dağılımı.



Şekil 2. Diastolik kan basıncının hasta ve kontrol grubundaki dağılımı.



Şekil 3. Erkek hastaların sistolik kan basınçları ve ortalama değeri.



Şekil 4. Erkek hastaların diastolik kan basınçları ve ortalama değeri.

QT bulgusu mevcuttu. Vakaların iki tanesinde iskemik kalp hastalığı lehine yorumlanabilecek ST-T değişiklikleri vardı.

Hastaların ultrasonografik incelemelerinde 2 vakada 20 mm ve 25 mm çapında birer adet soliter renal kist, 1 vakada böbrek taşı, aynı ailede iki

Tablo 1. Erişkin gruba ait ortalama değerler

	Yaş	Sistolik (mmHg)	Diastolik (mmHg)	Ort. kan basıncı
Hasta grubu (n=36)	48.4 ± 16.6	153.7 ± 28.2	92.9 ± 12.7	112.6 ± 15.9
Kontrol grubu (=32)	49.8 ± 13.9	135.3 ± 23.7	85.5 ± 8.4	102.7 ± 11.7
P değeri	P>0.5	P=0.005	P=0.003	P=<0.002

Tablo 2. Erişkin erkek grubuna ait değerler

	Yaş	Sistolik (mmHg)	Diastolik (mmHg)	Ort. kan basıncı
Hasta grubu (n=23)	48.3 ± 17.1	151.5 ± 29.7	93.2 ± 11.9	112.2 ± 11.1
Kontrol grubu (=21)	49.4 ± 14.1	130.2 ± 24.3	86.2 ± 7.9	100.8 ± 11.4
P değeri	P>0.5	P<0.004	P<0.003	P=<0.006

Tablo 3. Erişkin kadın grubuna ait değerler

	Yaş	Sistolik (mmHg)	Diastolik (mmHg)	Ort. kan basıncı
Hasat grubu (n=13)	46.7 ± 16.8	148.3 ± 16.9	88.0 ± 9.3	107.7 ± 14.7
Kontrol grubu (=11)	48.9 ± 14.3	145.0 ± 24.8	84.0 ± 8.1	104.4 ± 12.3
P değeri		P=0.3	P=0.5	P=0.6

Tablo 4. Çocuk grubuna ait ortalama değerler

	Yaş	Sistolik (mmHg)	Diastolik (mmHg)	Ort. kan basıncı
Hasta grubu (n=21)	8.85 ± 5.3	102.3 ± 7.95	69.4 ± 5.95	80.9 ± 6.3
Kontrol grubu (=22)	9.13 ± 5.8	103.6 ± 8.1	67.8 ± 6.4	81.18 ± 7.3
P değeri	P>0.5	P>0.5	P>0.5	P>0.5

vakada renal transpozisyon, 2 vakada safra kesesi taşı tesbit edildi. Çocuk yaş grubunda bir hastada anemi görülmesine rağmen aneminin incelemesini tam olarak yapmak mümkün olmadı.

Tartışma

Sindaktili toplumda nispeten sık rastlanan bir anomalidir. Literatürde sindaktili ile birlikte olan çeşitli anomaliler tanımlanmıştır. Winter ve arkadaşları (3) sindaktilinin morfogenezisteki retinoid metabolizmasındaki değişikliklere bağlı olarak meydana geldiğini ileri sürdüler. Sarfarazi ve arkadaşları (11) 2q31 bölgesine lokalize HOXD8 genini saptadılar.

Rodini ve arkadaşları (2) sindaktili ile birlikte ektodermal displazi ve mental retardasyonu olan bir kız çocuğu vakasını yayınladılar. Bizim vakalarımızda mental reterdasyon ve ektodermal displazi gösteren yoktu. Yine Şaylı ve arkadaşları (5) anoftalmi ile birlikte sindaktilisi olan iki erkek kardeşi yayınlamışlardır. Bizim vakalarımızda da anoftalmik vaka yoktu.

Marks ve arkadaşları (6) sindaktilik bazı vakalarda elektrokardiografik uzun QT bulgusu olan kişilerde ani ölüm gelişebileceğini yayınladılar. Bizim çalışmamızdaki 57 vaka arasında sadece 1 vakada elektrokardiografik olarak uzun QT bul-

gusu mevcuttu. Turko ve arkadaşları (12) polikistik böbrek ile birlikte sindaktili ve polidaktiliyi de içeren multipl iskelet anomalileri gösteren (Potter sendromu) bir vaka yayınladılar. Bizim çalışmamızdaki vakaların ikisinde sağ böbrekte 20 mm ve 25 mm çapında birer soliter kist, birinde 8 mm çapında bir adet böbrek taşı ve iki vakada ise böbrek normal yerinden daha yukarıda (transpozisyon) bulundu. Yine kadın vakaların ikisinde safra kesesi taşı mevcuttu.

Çalışmamızda erkek hasta grubunda arteriyel kan basıncı değerleri kontrol grubuna göre yüksek bulundu. Kadın hasta grubunda ise arteriyel kan basıncı değerleri kontrol grubu değerine göre yüksek olmasına rağmen fark istatistiksel açıdan anlamlı bulunmadı. Çalışmamızda kontrol vakaları ile karşılaştırıldığında çocuk yaş grubunda hipertansiyon mevcut değildi. Erişkin yaş grubunda ise kontrol grubu ile karşılaştırıldığında sindaktili tip II'li erkek olgularda hem sistolik hem de diastolik kan basıncı daha yüksekti. Mevcut bulgular doğrultusunda sindaktilisi olan erkek erişkinlerde kan basıncı yüksekliği esansiyel hipertansiyon özelliğindedir.

Sonuç olarak sindaktili tip II'li erkek olgularda sistolik ve diastolik kan basıncı daha yüksek olmaktadır. Bu birlikteliğin ilişkisini araştırmak için moleküler ve genetik düzeyde araştırmalara ihtiyaç vardır.

KAYNAKLAR

1. Blackfield DH, Hause DP. Syndactylism. *Plas. Reconstr. Surg.* 1995; 16:37
2. Mc Kusick VA. Mendelian inheritance in man. 10th ed. The Johns Hopkins University Press 1992.
3. Winter RM, Tickle O. Syndactylies and polydactylies embryological overview and suggested classification. *Eur J Hum Gen* 1(1):98-04:993
4. Rodini ES, Richieri CA. Autosomal recessive ectodermal dysplasia, mental retardation, cleft lip/palate and syndactyly. *Am J Med Gen* 1990; 36(4):473-6.
5. Şaylı BS, Akarsu AN, Altan S. Anophthalmos-syndactyly syndrome without oligodactyly of toes. *J Med Gen* 1995; 58(4):18-20.
6. Marks ML, Trippel DI, Kealing MT. Long QT syndrome associated with syndactyly identified in females. *Am J Cardiol* 1995; 76(10):744-5.
7. Özgünen T, Evruke O, Kadayıfçı O, Demirci C, Arıdoğan N, Vardar MA. Fraser syndrome. *Int J Gynaecol-Obst* 1995; 49(2):187-9.
8. Moore MH, Cantrell SA, Jroot JA, Davit OD. Pfeiffer syndrome a clinical review. *Oleft-Plate-Craniofac* 1995; 32(1):62-70.
9. Fabian MO, Ficher JD. A variant of Poland's syndrome. *Can. J. Surg* 1994; 37(1): 67-9.
10. Şaylı BS, Akarsu AN, Şaylı U, Akhan O, Ceyhaner S, Sarfarazi N. A large Turkish kindred with Syndactyly type II (Synpolydactyly). *J Med Gen* 1995; 32(6):421-34.
11. Sarfarazi M, Akarsu AN, Şaylı BS. Localisation of the syndactyly type II locus to 2q31 region and identification of tight linkage to HOXD8 intragenic marker. *Hum. Mol. Gen* 1995; 4(8): 1453-8.
12. Turco AE, Padova EM, Chiaffoli Peissel A, Rossetti S. Molecular genetic diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Med Genet* 1993; 30(6): 419-22.