

Seckel Sendromunda Görüntüleme Bulguları

Imaging Findings in Seckel's Syndrome: Case Report

Dr. Fatma CAN,^a
Dr. Gülgün YILMAZ OVALI,^a
Dr. Mine ÖZKOL,^a
Dr. Serdar TARHAN^a

^aRadyoloji AD,
Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Manisa

Geliş Tarihi/Received: 10.03.2008
Kabul Tarihi/Accepted: 02.06.2008

Bu çalışma, XXVIII. Ulusal Radyoloji Kongresi (27-31 Ekim 2007)'nde poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Fatma CAN
Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Radyoloji AD, Manisa,
TÜRKİYE/TURKEY
fatmacan7@yahoo.com.tr

ÖZET Seckel sendromu düşük doğum ağırlığı, orantılı boy kısalığı, mikrosefali, zeka geriliği, fasiyal anomalilerle karakterize otozomal resesif geçişli bir sendromdur. Akciğer enfeksiyonu ve nöbet şikayeti ile başvuran olguda tipik yüz görünümü nedeni ile Seckel sendromu ön tanısı ile kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tetkiki yapılmıştır. İskelet sistemi bulgularını tanımlamak amacıyla direkt grafiler çekilmiştir. Kranial MRG tetkikinde lizensefali bulguları ve korpus kallosum hipoplazisi izlenmiştir. Direkt grafilerinde lateral kraniyogramda sendromun fenotipik karakteristiklerini oluşturan kemik bulguları saptanmıştır. Olgunun ailesinden bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır. Bu çalışmada, nadir görülmesi nedeni ile Seckel sendromlu bir olgunun düz grafi ve MRG bulguları sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Lizensefali; manyetik rezonans görüntüleme; cücelik

ABSTRACT Seckel syndrome is an autosomal recessive syndrome characterized with low birth weight, proportional length shortness, microcephaly, mental retardation, and facial anomalies. The patient with the typical face appearance of Seckel syndrome was revealed to our hospital for lung infection and seizures. Cranial magnetic resonance imaging (MRI) and X-rays were performed. Lissencephaly and corpus callosum hypoplasia were defined in cranial MRI. Lateral cranial radiograms shows fenotypic characteristic of syndrome. Informed consent was taken from child's parents. In this manuscript X-ray and MRI findings of a child with Seckel syndrome are revealed as this is seen very rarely.

Key Words: Lissencephaly; magnetic resonance imaging; dwarfism

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2009;18(4):328-31

Seckel sendromu (SS) ya da kuş başlı cücelik ilk kez 1960 yılında Seckel tarafından tanımlanan primordial cüceliğin "dwarfism" ender bir formudur.¹ SS düşük doğum ağırlığı, orantılı boy kısalığı, mikrosefali, ılımlı düzeyden şiddetli dereceye değişkenlik gösteren zeka geriliği, geri çekilmiş alın ve çene, belirgin gaga burun ve geniş ve şişkin gözleri içeren fasiyal anomalilerle karakterize otozomal resesif geçişli bir sendromdur.² SS tanılı bir olgunun kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve direkt grafiler ile iskelet sistemi bulguları sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Akciğer enfeksiyonu ve nöbet şikâyeti ile getirilen 30 günlük yenidoğan olguda tipik yüz görünümü nedeni ile SS tanısı konulmuş ve nöbetlere yönelik kranial MRG tetkiki yapılmıştır (Resim 1).



RESİM 1: Otuz günlük yenidoğan olguda tipik yüz görünümü, geri çekilmiş alın ve çene, belirgin gaga burun ve geniş ve şişkin gözleri içeren fasiyal anomaliler.

Olguya eşlik edebilecek solid organ anomalilerini değerlendirebilmek için batin ultrasonografisi (USG) ve akciğer enfeksiyonuna yönelik toraks bilgisayarlı tomografi (BT) tetkiki yapılmıştır. İskelet sistemi bulgularını tanımlamak amacıyla direkt grafiler çekilmiştir.

Kranial MRG tetkikinde ventriküler sistemde bilateral temporal hornlarda belirgin genişleme, frontalde belirgin olmak üzere subaraknoid mesafede genişleme, her iki serebral hemisfer frontal ve temporal bölgelerde belirgin olmak üzere sulkuslarda düzleşme saptanmıştır. Her iki Sylvian fissür sığ ve geniş olup, serebral hemisferlerin görünümü lizensefali ile uyumlu izlenmiştir (Resim 2a). Korpus kallozumda hipoplazi saptanmıştır (Resim 2b).

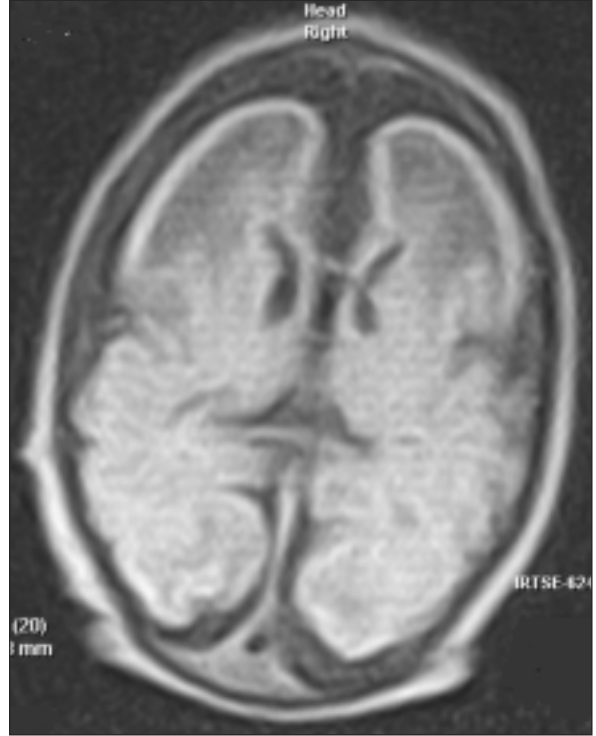
Batin USG'sinde abdominal solid organ patolojisi saptanmamıştır. Toraks BT tetkikinde enfeksiyona bağlı her iki hemitoraksta konsolidasyon, ateletaksi ve perfüzyon asimetrisi saptanmıştır.

Direkt grafilerinde lateral kraniogramda sendromun fenotipik özelliklerini belirleyen kafa ön arka çapında artış, kraniumda basıklaşma, mandibulada hipoplazi, frontal kemikte hipoplazi ve yassılaşma, frontoparietal ve parietookspital suture hatlarında basamaklanma izlenmiştir (Resim 3a). Torakolomber

bölgede vertebral kolonda torakal bölgede açıklığı sola; lomber bölgede açıklığı sağa bakan S şeklinde rotoskolyoz saptanmıştır (Resim 3b).

TARTIŞMA

SS nadir görülen bir "dwarfism" formudur.¹ Otozomal resesif geçiş gösteren bu sendromda santral



RESİM 2a: FLAIR, aksiyal kesitte her iki Sylvian fissür sığ ve geniş, serebral hemisferlerde lizensefali görünümü.



RESİM 2b: T1A sagittal kesit, korpus kallozumda hipoplazi.



RESİM 3a: Lateral radyogramda kafa ön arka çapında artış, kraniyumda basıklaşma, mandibülada hipoplazi, frontal kemikte hipoplazi ve yassılaşıma, frontoparietal ve parietookspital sütün hatlarında basamaklanma.

sinir sistemi (SSS), iskelet sistemi, renal, kardiyak ve hematolojik çeşitli patolojiler görülebilir.^{1,2} Bu olgularda eşlik edebilecek anomalilerin gerekli incelemeler ile değerlendirilmesi gerekmektedir.

İskelet sisteminde tanımlanmış anomaliler radius başında dislokasyon, radiusun proksimal ucunda hipoplazi, falanks epifizlerinin yokluğu, beşinci parmakta klinodaktili, birinci ve ikinci ayak parmağı arasında aralık-yarık, kalça dislokasyonu, proksimal fibulanın hipoplazisi, patellanın yokluğu, 11 çift kot gibi anomalilerdir.³ Ayrıca Cherian ve ark. tarafından üç kız kardeşte kranial sütünlerde erken kapanma, torasik skolyoz, metakarpal kemiklerin psödoepifizi gibi kemik deformiteleri bildirilmiştir.⁴ Radyolojik olarak iskelet sisteminde fildişi epifiz görünümü, proksimal falankslarda epifizlerin konileşmesi, interkarpal ve karpofalangial uyumsuz kemik matürasyonu, el kemiklerinin uzunluğunda değişiklik, küçük karpal kemiklerde nispeten açılı dizilim ve metakarplarda normal ya da artmış kortikal kalınlık görülür.⁵ Bizim olgumuzda torakal vertebralarda skolyoz ve lateral kraniogramda sendromun fenotipik özelliklerine bağlı kafa ön-arka çapında artış, kraniyumda basıklaşma, mandibülada hipoplazi, frontal kemikte hipoplazi ve yassılaşıma, frontoparietal ve parietookspital sütün hatlarında basamaklanma dışında iskelet sistemi bulgusu saptanmamıştır.

SSS anomalileri için şimdiye kadar literatürde değişik olgular tanımlanmıştır. Shanske ve ark. bir

hastada korpus kallozumda agenezi, serebellar vermisin hipoplazisi ve pakigri ile serebral kortikal displazi ve medialde lokalize dorsal kist tanımlanmışlardır.⁶ Krishna ve ark. giral kıvrımları azalmış küçük bir serebrum, göreceli olarak geniş bir serebellum ve muhtemelen konjenital orta hatta yerleşmiş araknoid kist saptamışlardır.⁷ Sugio ve ark. iki aylık olguda geniş boş intrakranial alan ile sonuçlanan hipoplastik serebrum ve serebellum tanımlanmışlardır.⁸ Arnold ve ark. kan bağı olmayan SS bir Kafkas ailesinden ağır hidrosefalili üç kardeşi bildirmiştir.⁹ Howanitz ve ark. da dokuz yaşındaki bir çocukta hidrosefali bulguları tanımlamıştır.¹⁰ SS'de tanımlanan diğer SSS'ne ait bulgular agiri, araknoid kist, korpus kallozumun agenezisi, serebral disgenezi, anormal nöronal migrasyonun işaretleri ve multipl intrakranial anevrizma-



RESİM 3b: Torakolomber bölgede vertebral kolonda torakal bölgede açıklığı sola, lomber bölgede açıklığı sağa bakan S şeklinde rotoskolyoz.

dır.^{6,7,9,11,12} Shanske ve ark. tanımladıkları bulgular üzerine nöronal migrasyon anomalilerinin bu sendromun temelini oluşturduğunu bildirmişlerdir.⁶ Ancak Carfagnini ve ark.nın olgusunda olduğu gibi literatürde bazı olgularda görülmüştür ki, bu sendromun klinik kriterleri varlığına rağmen, rutin MRG'de serebral malformasyon ya da migrasyon

anomalisi saptanmayan olgular da vardır.² Bizim olgumuzda literatürde tanımlanan korpus kallozum disgenезisi ve lizensefali bulguları görülmüş, hidro-sefali saptanmamıştır.

Nadir görülen primordial cücelik tipi olan SS tipik yüz görünümüne sahip olup, düz grafi ve MRG ile kraniofasiyal anomaliler gösterilebilir.

KAYNAKLAR

1. Seckel HPG. Bird Headed Dwarfs: Studies in Developmental Anthropology Including Human Proportions. 1st ed. Springfield: C. C. Thomas; 1960. p.241.
2. Carfagnini F, Tani G, Ambrosetto P. MR findings in Seckel's syndrome: report of a case. *Pediatr Radiol* 1999;29(11):849-50.
3. Dähnert W. Obstetrics and Gynecology. In: Joyce-Rachel J, Snyder A, eds. *Radiology Review Manual*. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams&Wilkins; 2003, p.1056.
4. Cherian MP. Seckel-like syndrome or Seckel variants? *Ann Saudi Med* 2004;24(6):469-72.
5. Poznanski AK, Iannaccone G, Pasquino AM, Boscherini B. Radiological findings in the hand in Seckel syndrome (bird-headed dwarfism). *Pediatr Radiol* 1983;13(1):19-24.
6. Shanske A, Caride DG, Menasse-Palmer L, Bogdanow A, Marion RW. Central nervous system anomalies in Seckel syndrome: report of a new family and review of the literature. *Am J Med Genet* 1997;70(2):155-8.
7. Krishna AG, Scrimgeour EM, Zawawi TH. Seckel syndrome in a Yemeni family in Saudi Arabia. *Am J Med Genet* 1994;51(3):224-7.
8. Sugio Y, Tsukahara M, Kajii T. Two Japanese cases with microcephalic primordial dwarfism: classical Seckel syndrome and osteodysplastic primordial dwarfism type II. *Jpn J Hum Genet* 1993;38(2):209-17.
9. Arnold SR, Spicer D, Kouseff B, Lacson A, Gilbert-Barness E. Seckel-like syndrome in three siblings. *Pediatr Dev Pathol* 1999;2(2):180-7.
10. Howanietz H, Frisch H, Jedlicka-Kobler I, Stegar H. Seckel Dwarfism based on a Personal Observation. *Klin Pediatr* 1989;201(2):139-41.
11. D'Angelo VA, Ceddia AM, Zelante L, Florio FP. Multiple intracranial aneurysms in a patient with Seckel syndrome. *Childs Nerv Syst* 1998;14(1-2):82-4.
12. Di Bartolomeo R, Polidori G, Piastra M, Viola L, Zampino G, Chiaretti A. Malignant hypertension and cerebral haemorrhage in Seckel syndrome. *Eur J Pediatr* 2003;162(12):860-2.