

Asfiktik Torasik Distrofili Bir Olgu

A CASE OF ASPHYXIATING THORACIC DYSTROPHY

Öznur DÜZOVALI*, Özlem ÇORUMLU*, Güral YENDUR*, Gülten İNAN*

* Dr., Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, İZMİR

ÖZET

Asfiktik torasik distrofi (Jeune Sendromu), dar toraks yapısı, kısa ekstremiteler gibi iskelet gelişim bozuklukları ile seyreden, otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalarda genellikle yenidoğan dönemi ya da erken çocukluk çağında ağır solunum yetmezliği sonucu ölüm görülmektedir. Bu raporda Jeune Sendromu tanısı alan 36 günlük erkek hasta sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Torakal distrofi, Kısa kosta sendromu

TKlin Pediatri 1996, 5:113-115

Displaziler grubunda yer alan Kısa kosta polidaktili sendromları (Short Rib-Polidactily Syndromes-SRP): otozomal resesif kalıtılan, kısa kostalar, dar toraks yapısı, pulmoner hipoplaziye sekonder ağır solunum güçlüğü ile ortaya çıkan hastalıklardır. SRP I (Saldino-Noonan), SRP II (Majewski), SRP III (Verma-Naumoff) sendromları yenidoğanın letal iskelet displazileri grubunda yer alırlar. Jeune sendromu ve Ellis-van Creveld sendromu (EVC, kondroektodermal displazi) yaşarla bağdaşabilen iskelet displazileri grubunda incelenmektedir (1-3).

Jeune sendromu, sıklıkla yaşamın ilk bir yılında solunum yetmezliği, ya da ileri yaşlarda renal yetmezlik ile letal seyir gösteren solunum güçlüğü, kemik displazisi, kısa boy ve değişik derecelerde renal ve hepatik malformasyonlarla karakterize tablodur (1,2). Jeune sendromu tanısı alan olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Otuzaltı günlük erkek hasta sık solunum nedeniyle başvurdu, özgeçmişinden, annenin dördüncü gebeliğinden, evde normal spontan doğum ile miyadında 3100 g ağırlığında doğduğu, göğüs deformitesi ve bronkopnömoni 'anılarıyla ilk kez hastanede yattığı, soy geçmişi-

Geliş Tarihi: 08.03.1996

Yazışma Adresi: Dr Öznur DÜZOVALI
1875 Sok. 9/1, 1/2
35600 Karşıyaka, İZMİR

TKlin J Pediatr 1996, 5

SUMMARY

Asphyxiating thoracic dystrophy is a rare, autosomal recessive inherited disease that is caused by abnormality of skeletal growth. It is characterized by life-threatening respiratory distress, short extremities and osseous dystrophy. The death is generally occurred during the early period of life because of respiratory difficulties. This article is a report on a 36-days-old male of Jeune Syndrome.

Key Words: Thoracic dystrophy, Short rib syndrome

T Klin J Pediatr 1996, 5:113-115

den anne ve baba arasında birinci dereceden akrabalık olduğu öğrenildi.

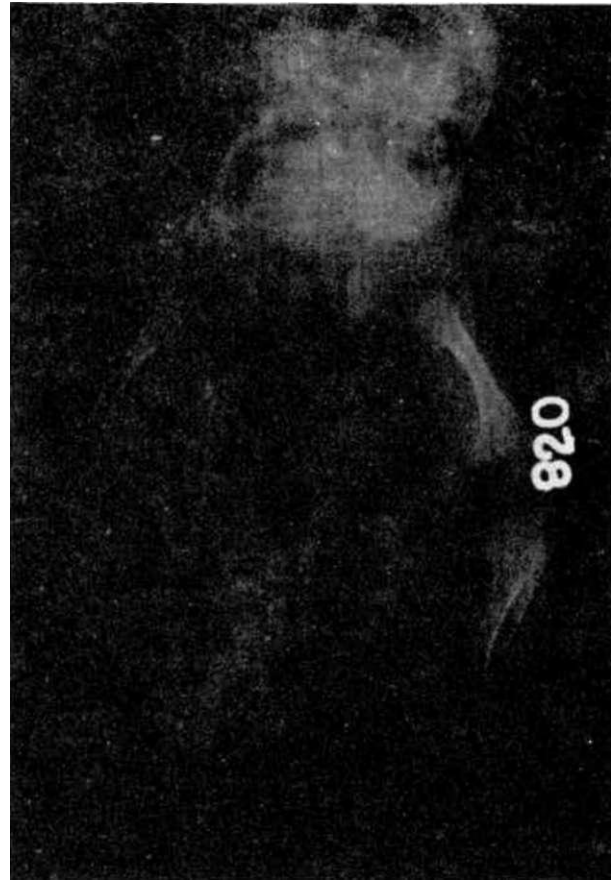
Hastanın fizik incelemesinde; vücut ısısı 39.2°C (rektal), vücut ağırlığı 3750 g (10.persentil), boyu 54 cm (25.persentil), göğüs çevresi 28 cm (3.persentil), nabız 200/dakika, TA 100/70 mmHg, solunum sayısı 54/dakika bulundu. Solukluk, peroral siyanoz, azalmış deri altı yağ dokusu, dar toraks yapısı ve interkostal çekilmeler dikkati çekiyordu. Her iki akciğer dinleme alanlarında yaygın ince raller duyuluyordu. Batın kurbağa karnı görünümünde, karaciğer klaviküler orta hatta 6 cm, dalak 1-2 cm ele geliyordu. Konjenital kalp hastalığı, tırnak hipoplazisi, polidaktili gibi ek anomaliler saptanmadı. Diğer sistem incelemeleri normaldi.

Laboratuvar incelemelerinde; lökosit sayısı 15.200/ml, eritrosit sayısı 3.710.000/ml, hemoglobin 11.2 g/dl, hematokrit %33.8, trombosit sayısı 493.000/ml, MCV 91 u3, formül lökositinde %46 nötrofil, %44 lenfosit, %9 monosit, %1 bazofil saptandı, idrar incelemesi, kan, üre, kreatinin, şeker, ALT, AST, total bilirubin, direkt bilirubin, alkalin fosfataz, elektrolitler normal sınırlarda bulundu. Kan gazı incelemesinde, pH 7.12, pCO₂ 78 mmHg, pO₂ 55.8 mmHg, BE-ECF -4.2 mmol/L, BE-B -4.3 mmol/L, HCO₃ -24.8 mmol/L, O₂ satürasyonu %69.4 saptandı.

Radyolojik incelemelerinde, dar toraks yapısı, kısa, kaba yapılı, horizontal duruşlu, turunu tamamlamamış, düzensiz kostokondral birleşme gösteren kostalar, uzun kemik metafizlerinde genişleme, relatif olarak uzun ve



Şekil 1. Hastanın akciğer grafisi. Dar göğüs kafesi, turunu tamamlayamamış, horizontal duruşlu, kısa kostalar, yay şeklinde ve göreceli olarak uzun klavikülalar görülmektedir.



Şekil 2. Hastanın pelvis ve alt ekstremiteler uzun kemik grafileri. Hipoplastik iliak kanatlar, horizontal asetabüler çatılar ve siyatik yarıkların alt kenarında dikensi çıkıntılar, uzun kemiklerde kısalık, metafizlerde genişleme görülmektedir.

yay şeklinde klavikülalar (bisiklet direksiyonu görünümü), pelvis direkt grafilerinde hipoplastik iliak kanatlar, horizontal asetabüler çatılar ve siyatik yarıkların alt kenarında dikensi çıkıntılar saptandı. Kraniyografi ve batin ultrasonografisi normal bulundu (Şekil 1,2).

Hasta bu klinik ve laboratuvar bulgularıyla Jeune sendromu tanısı aldı. Aile öyküsünde benzer bulgular tanımlanmadı. Hastaneye yatışının üçüncü gününde solunum yetmezliği ile kaybedildi. Hastanın otopsi yapılmadı.

Yenidoğan döneminde farkedilemeyebilen hastalığın interkosta çekilmeler, siyanoz gibi solunum sıkıntısı belirtileriyle birkaç hafta ya da ay içinde ortaya çıkabileceği bildirilmektedir (2,6). Hastamızda bulgular yenidoğan döneminde ortaya çıkmıştır. Yenidoğan döneminde Jeune sendromu ve EVC sendromunun ayırıcı tanısı iki hastalıkta da torasik displaziye ikincil solunum güçlüğü, kısa ekstremiteler, polidaktili görülebilmesi nedeniyle güç olabilmektedir. SRPI, II, III ve EVC sendromunda özellikle atrial septal defekt gibi konjenital kalp hastalıkları ve natal diş, üst dudakta multipl frenulum, yarık dudak ya da damak gibi diğer ektodermal anomali-

ler görülebilmektedir. Jeune sendromunda ise polidaktili olmayabileceği ya da yalnız ellerde görülebileceği, kardiyak anomalilerin sık saptanmadığı, dudak değişikliklerinin olmadığı bildirilmektedir (1,2,6). Hastamızda polidaktili, konjenital kalp hastalığı, anal atrezi, urogenital sinüs, yarık dudak ya da damak, hipoplazik epiglottis saptanmaması, pelvis yapısının normal olması nedeniyle EVC, SRP I ve II sendromu düşünülmemiştir.

Yenidoğan döneminde belirgin solunum sistemi komplikasyonları görülmeyen ve yaşayan hastaların büyük bölümünde çocukluk çağında renal displazi sonucu interstisyel fibrozis ile renal yetmezlik gelişebileceği bildirilmektedir (5). Yapılan otopsi çalışmalarında hastalığın birçok sistemi tuttuğu, safra yolları anormallikleri ve renal kistik hastalık görülebileceği belirtilmektedir. Sistinüri, pankreatik ve hepatik fibrozis ile birlikte görülen olgular bildirilmiş; bu nedenle Jeune sendromu tanısıyla izlenen tüm hastaların hepatik fonksiyon bozukluğu açısından incelenmesi gerektiği vurgulanmıştır (2,5,7). Hastamızda renal ve hepatik fonksiyon bozukluğu olmaması açısından henüz yenidoğan döneminde bulunması nedeniyle yorum yapılamamaktadır.

Radyolojik incelemelerde dar toraks yapısı, kısa kaba yapılı, horizontal duruşlu, turunu tamamlayamamış, önde birleşmemiş kostalar, metafizleri geniş, epifizleri koni şeklinde uzun kemikler, femur başında erken ossifikasyon, relatif olarak uzun ve "bisiklet direksiyonu" şeklinde klavikuların saptanmasının tanı koydurucu olduğu bildirilmektedir. Ek olarak karpal füzyon ve tibial plato değişikliklerinin olmamasıyla EVC sendromundan ayrılabilceği belirtilmektedir (6). Hastamızda Jeune sendromunun tipik radyolojik özellikleri bulunmaktaydı.

Jeune sendromunun spesifik bir tedavisinin olmadığı bildirilmektedir. Toraksın genişletilmesine yönelik cerrahi girişimlerin uygulanabileceği belirtilmekteyse de başarı oranlarına ilişkin çelişkili sonuçlar bulunmaktadır (5). Ayrıca uzun süreli devamlı pozitif basınçlı solunum uygulamasının yararlı olabileceği belirtilmektedir. Solunum sistemi enfeksiyonlarının uygun tedavisi ve fizik tedavi rehabilitasyon programlarının uygulanması önerilmektedir.

Özellikle ağır toraks displazisi ve akciğer hipoplazisi olan hastalar genellikle yaşamın ilk ayında kaybedilmekte ancak daha hafif bulgularla yaşayan hastalar tanımlanmaktadır (2,6). Hastamız erken dönemde kaybedilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Balcı S. Büyüme geriliğinin genetik nedenleri: Neonatal iskelet displazileri. *Katkı Pediatri Dergisi* 1994; 15(5):382-3.
2. Rinaldi S, Dionisi-Vici C, Gofredo B, Dallapiccola B, Rizzon G. Jeune syndrome and cystinuria, report of two sisters. *Am J Med Genet* 1990; 37(3):301-3.
3. Pımar T, Balcı S, Çağlar M. Short rib Polydactyly Saldino-Noonan Syndrome. *Turk J Pediatr* 1982; 24:175-82.
4. Nagai T, Nishimura G, Kato R, Hasegawa T, Ohashi H, Fukushima V. Del (12) (p11.21 p12.2) associated with an asphyxiating thoracic dystrophy or chondroectodermal dysplasia -separate entities or disease spectrum. *J Med Genet* 1990; 27(4):252-5.
5. 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(4):252-5.
6. Edeiken J, Dalinka M, Karasick D. Familial asphyxiating thoracic dystrophy. In: Edeiken J, Dalinka M, Karasick D, eds. *Roentgen diagnosis of disease of bone*. Baltimore: Williams and Wilkins, 1990:1489-93.
7. Hudgins L, Rosengren S, Treem W, Hyams J. Early cirrhosis in survivors with Jeune thoracic dystrophy. *J Pediatr* 1992; 120(5):754-6.