

Nöral Tüp Defekti ve İniensefali ile Komplike Olmuş Jarcho-Levin Sendromu

Ali GEDİKBAŞI *, Gökhan YILDIRIM *, Banu BİNGÖL **, Reshad İSMAYİLZADE ***, Özgü ÇELİKKOL ***, Yavuz CEYLAN *

ÖZET

Jarcho Levin sendromu, spondilokostal / spondilotorasik disostozun özel bir şeklidir. Bu patolojinin pek çok farklı sınıflaması bulunmakla birlikte, temel olarak 2 grup içinde incelenmektedir (spondilotorasik displazi ve spondilokostal displazi) ve her ikisinin de prognozları farklıdır. Sunumunu yaptığımız gebelik, obstetrik öyküsünde herhangi bir özellik göstermeyen, aile öyküsü de normal olan, prenatal saptanmış bir olgudur. Postnatal düz grafiler ve otopsi ile birlikte prenatal tanı kesinleştirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Jarcho-Levin sendromu, prenatal tanı

SUMMARY

The Jarcho-Levin syndrome is a specific form of spondylo-costal / spondylothoracic dysostosis. There have been various classifications of this syndrome, but it is mainly classified in two subgroups (spondylothoracic dysplasia and spondylocostal dysplasia) with different outcomes. We present a pregnancy with unremarkable obstetric and family history, and prenatal diagnosis. Postnatal x-ray exploration and autopsy confirmed our prenatal diagnosis

Key words: Jarcho-Levin syndrome, prenatal diagnosis

GİRİŞ

Jarcho Levin sendromu (JLS) ilk kez 1938 yılında tanımlanmış⁽¹⁾, omurga ve kostaların disostozu ile seyreden ve kendini cücelik, dar göğüs boşluğu, kosta anomalileri ve vertebra defektleri ile gösteren bir patolojidir⁽²⁾. JLS sınıflaması için Solomon ve ark.⁽³⁾, tanının, prognozun ve tekrarlama riskinin daha iyi değerlendirildiği bir alt sınıflama önermiştir: spondilotorasik displazi (STD) ve spondilokostal displazi (SKD).

STD ölümcül bir klinik durum olup, vertebra cimciklerinin deformasyonu ve kaburgaların yelpaze şeklinde düzleşmesi ile giden bir patolojidir. Puerto Riko kökenli insanlarda daha sık olmakla birlikte, tüm etnik gruplarda görülebilmektedir. Bu şeklinin otozo-

mal resesif kalıtım gösterdiği kabul edilmektedir⁽²⁻⁴⁾.

Buna karşın SKD, yine vertebra ve kaburgaların deformitesi ile gitmektedir, ancak kaburgaların düzleşmediği görülür ve daha iyi bir prognoza sahiptir⁽⁵⁾. Bu olgular otozomal dominant geçiş göstermekte olup, kosta ve vertebraların dışında, multipl anomaliler ile seyreder. Bu grup hastaların destekle yaşama olasılığı olmakla birlikte, yaşamlarının ilerleyen dönemlerinde skolyoz, sinir köklerine bası bulguları, nörolojik disfonksiyon ve parapleji gibi bulgular görülebilir⁽⁶⁻⁸⁾.

Literatürde JLS için pek çok yayın olmakla birlikte, prenatal tanının konduğu yayınlar sınırlı sayıdadır^(4,9-20).

OLGU

Olgu G2P1Y1, 26 haftalık gebelik ve nöral tüp defekti şüphesi ile kliniğimize refere edilmişti. Antenatal izlemi düzensiz olan ve tarama testlerini yaptırmamış olan hastanın ultrason ile değerlendirmesinde (GE Voluson 730 Expert, GE Medical

Alındığı tarih: 16.2.2010

Kabul tarihi: 5.4.2010

* S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Ünitesi

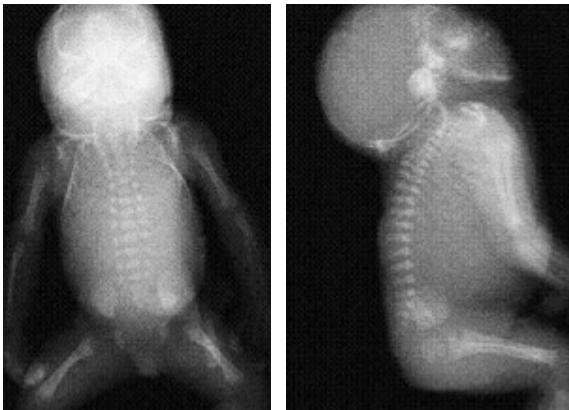
** Gayrettepe Florence Nightingale Hastanesi, İstanbul Bilim Üniversitesi

*** S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

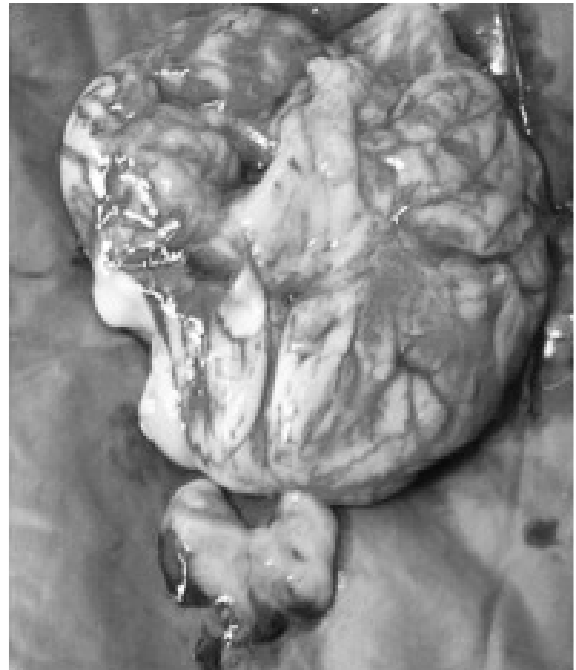


Şekil 1. Sagittal planda açık nöral tüp defekti ile birlikte anormal oksiput şekli dikkat çekmektedir.

Systems, Austria), fetal biyometrinin 3 hafta geri olduğu görüldü ve torako-lomber alanda açık bir nöral tüp defekti saptandı. Yapılan ek değerlendirmede, nöral tüp defektine bağlı olarak serebellumun herniye olduğu ve hipoplazik gelişim gösterdiği görüldü. Bunun yanı sıra alınan koronal kesitlerde, eksik kosta sayısı saptandı. Fetusun sagittal görüntülerinde, başın hiperekstansiyonda olduğu görülerek, vertebranın iniensefali durumu saptandı (Şekil 1). Transvers kesitlerin değerlendirmesinde, toraksın dar gelişim gösterdiği ve kardiyo-torasik indeksin artmış olduğu görüldü. Aileye, klinik bulgular ve prognoz konusunda danışma verilerek, hasta perinatoloji – neonatoloji konseyinde görüşüldü. Yapılan görüşme sonrası, aile bilgilendirilerek, gebeliği sonlandırma seçeneği sunuldu.



Şekil 2. Düz grafide servikal vertebraların patolojik formasyonu ile vertebranın iniensefali şekli ve eksik kostalar görülmektedir.



Şekil 3. Torakolomber spina bifida ve hipoplazik serebellum.

Gebeliği sonlandırma kararı sonrası gebe, perinatoloji kliniğine yatırılarak fetosit uygulandı ve doğum için induksiyon başlandı. Doğum sonrası, fetustan alınan grafilerde (ön-arka ve yan grafiler), eksik kos-



Şekil 4. Torakotomi sonrası servikal vertebralardaki füzyon defekti, kostaların patolojik ve eksik yapılanması.

talar ile vertebranın servikal ve torakal deformiteleri gösterildi (Şekil 2). Yapılan otopside, prenatal olarak saptanmış torakolomber açık nöral tüp defekti gözlemlendi ve kraniyotomi sonrası hipoplazik kalmış serebellum görüldü (Şekil 3). Torakotomi sonrası vertebralardaki patolojik servikal ve torakal alanlardaki defektler ile kostaların patolojik gelişimi görüldü (Şekil 4).

TARTIŞMA

JLS'na ait tanımlar genellikle postnatal olarak konulmaktadır⁽⁴⁾. 1938'ten beri literatürde 130'dan fazla tanısı konmuş olgu olmakla birlikte, bunun ancak çok az bir kısmı prenatal olarak saptanmıştır^(4,9-20).

Olgumuzda görüldüğü gibi, STD'nin karakteristik şekilleri, kısa bir gövdenin oluşturduğu cücelik durumu, kostaların yelpaze tarzında düzleşmesi ve açılması ile vertebrada kifoskolyoz ve nöral tüp defekti gibi patolojiler görülebilmektedir. Ek olarak vertebranın füzyon defektlerine bağlı olarak, olgumuzda görüldüğü gibi vertebranın sayısal eksiklikleri veya hemivertebra ve "kelebek şekilli vertebra" gibi malformasyonlar da görülebilir. JLS'u ile birlikte "club feet", üriner anomaliler, herniler, anal atrezi, yarık damak ve kalp anomalileri de eşlik edebilir⁽¹⁹⁻²¹⁾. Kostovertebral patolojiler ile vertebra ve nöral dokular arasındaki birliktelik ve yaygınlık, başka yayınlarda da gösterilmiştir⁽²²⁾. Bununla birlikte JLS' nun her iki tipi arasında ayırımı gitmek önemlidir; bunun da

nedeni STD'lerin büyük oranda ölümcül seyretmesindedir. Bu iki tip patolojinin ayırımında da en önemli yardımcı faktör kostaların yapılanmasıdır. STD'lerde "yengeç-göğüs" benzeri yapılanma, kostaların posterior uçlarının füzyonundan kaynaklanmaktadır. Bunun dışında herhangi bir kromozom, genetik veya biyokimyasal değerlendirmenin ayırt edici bir katkısı yoktur. STD tanısı almış hastalarda postpartum mortalite oranı % 45 oranındadır ve doğum sonrası daha da artmaktadır. SKD tanılı hastalarda daha iyi bir prognoz gözlenmekte olup, bunun da nedeni torakal yapılardaki asimetrik gelişim ve buna bağlı olarak daha az restriktif bir göğüs yapısının varlığıdır⁽²³⁾.

KAYNAKLAR

1. Jarcho S, Levin P. Hereditary malformation of the vertebral bodies. Bull Johns Hopkins Hosp 1938; 62:216-26.
2. Karnes PS, Day D, Berry SA, Pierpont ME. Jarcho-Levin syndrome: four new cases and classification of subtypes. Am J Med Genet 1991; 40:264-70.
3. Solomon L, Jimenez R, Reiner L. Spondylothoracic dysostosis: report of two cases and review of the literature. Arch Pathol Lab Med 1978; 102:201-5.
4. Romero R, Ghidini A, Eswara M, Seashore M, Hobbins J. Prenatal findings in a case of spondylocostal dysplasia type I (Jarcho-Levin syndrome). Obstet Gynecol 1988; 71:988-91.
5. Lorenz P, Rupprecht E. Spondylocostal dysostosis: dominant type. Am J Med Genet 1990; 35:219-21.
6. Poor M, Alberti O, Griscom N, Driscoll SG, Holmes LB. Nonskeletal malformations in one of three siblings with Jarcho-Levin syndrome of vertebral anomalies. J Pediatr 1986; 103:270-2.
7. Martinez-Frias M, Bermejo E, Paisan L, Martin M, Egues S, Lopez JA. Severe spondylocostal dysostosis associated with other congenital anomalies: a clinical / epidemiologic analysis and description of ten cases from the Spanish Registry. Am J Med Genet 1994; 51:203-12.
8. McCall C, Hudgins L, Cloutier M, Greenstein R, Cassidy S. Jarcho-Levin syndrome: unusual survival in a classical case. Am J Med Genet 1994; 49:328-32.
9. Tolmie J, Whittle M, McNay M, Gibson AA, Connor JM. Second trimester prenatal diagnosis of the Jarcho-Levin syndrome. Prenat Diagn 1987; 7:129-34.
10. Marks F, Hernanz-Schulman M, Horii S, Greenland VC, Lustig I, Snyder J, Young BK, Greco MA, Subramanyam B, Genieser NB. Spondylothoracic dysplasia. Clinical and sonographic diagnosis. J Ultrasound Med 1989; 8:1-5.
11. Eliyahu S, Weiner E, Lahav D, Shalev E. Early sonographic diagnosis of Jarcho-Levin syndrome: a prospective screening program in one family. Ultrasound Obstet Gynecol 1997; 9:314-8.
12. Apuzzio JJ, Diamond N, Ganesh V, Desposito F. Difficulties in the prenatal diagnosis of Jarcho-Levin syndrome. Am J Obstet Gynecol 1987; 156:916-8.
13. Lawson ME, Share J, Benacerraf B, Krauss CM. Jarcho-Levin syndrome: prenatal diagnosis, perinatal care, and follow-up of siblings. J Perinatol 1997; 17:407-9.
14. Wong G, Levine D. Jarcho-Levin syndrome: two consecutive pregnancies in a Puerto Rican couple. Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 12:70-3.
15. Hull AD, James G, Pretorius DH. Detection of Jarcho-Levin syndrome at 12 weeks' gestation by nuchal translucency screening and three-dimensional ultrasound. Prenat Diagn 2001; 21:390-4.
16. Kauffmann E, Roman H, Barau G, Dumas H, Laffitte A, Fourmaintraux A, Bintner M, Randrianaivo H. Case report: a prenatal case of Jarcho-Levin syndrome diagnosed

- during the first trimester of pregnancy. *Prenat Diagn* 2003; 23:163-5.
17. **del Río Holgado M, Martínez JM, Gómez O, Casals G, Bargalló N, Fortuny A, Puerto B.** Ultrasonographic diagnosis of Jarcho-Levin syndrome at 20 weeks' gestation in a fetus without previous family history. *Fetal Diagn Ther* 2005; 20:136-40.
 18. **Dane C, Yayla M, Dane B.** Prenatal diagnosis of Jarcho-Levin syndrome in the first trimester. *Gynecol Obstet Invest* 2007; 63:200-2.
 19. **Dane B, Dane C, Aksoy F, Cetin A, Yayla M.** Jarcho-Levin syndrome presenting as neural tube defect: report of four cases and pitfalls of diagnosis. *Fetal Diagn Ther* 2007; 22:416-9.
 20. **Basaran A, Deren O, Onderoğlu LS.** Prenatal Diagnosis of Jarcho-Levin Syndrome in Combination with Inguinoscrotal Hernia. *Am J Perinatol* 2009 Jul 24. [Epub ahead of print]
 21. **Mortier GR, Lachman RS, Bocian M, Rimoin DL.** Multiple vertebral segmentation defects: analysis of 26 new patients and review of the literature. *Am J Med Genet* 1996; 61:310-9.
 22. **Duru S, Ceylan S, Guvenç S.** Segmental costovertebral malformations: association with neural tube defects. *Pediatr Neurosurg* 1999; 30:272-7.
 23. **Cornier AS, Ramirez N, Carlo S, Reiss A.** Controversies surrounding Jarcho-Levin syndrome. *Curr Opin Pediatr* 2003; 15:614-20.