

Multiple Pterjium Sendromu: Olgu Sunumu

Ali KARAMAN *, Zeynep TÜRKYILMAZ **, Hasan KAHVECİ **, Tuba DEMİRCİ ***,
F. Necati ARSLAN **

* Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi

** Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Yenidoğan Ünitesi

*** Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Embriyoloji Ünitesi

ÖZET

Multiple pterjium sendromu (MPS) anormal yüz görünümü ve antekübital, servikal, popliteal, interdigital alanlarda ve boyunda deri katlantıları, eklemlerde fleksiyon kontraktürü ile karakterize nadir konjenital bir bozukluktur. Bu makalede, MPS'li bir hasta sunulmuş, klinik özellikleri literatür eşliğinde tartışılmıştır. Parmak aralarında, her iki el ve popliteal bölgesinde pterjiumlar, ve multipl eklem kontraktürleri olan bir yenidoğan değerlendirildi. Bu hasta, hastanemizde multiple pterygium sendromunun karakteristik özellikleriyle ilk olgudur.

Anahtar kelimeler: multiple pterjium sendromu, fleksiyon kontraktürü

SUMMARY

Multiple Pterygium Syndrome: Case Report

Multiple pterygium syndrome (MPS) is a rare congenital disorder characterized by abnormal facial appearance and skin folds on antecubital, cervical, popliteal, neck and interdigital areas and flexor contractures of joints. In this article, a patient with MPS was presented and the clinical features were discussed in the light of the literature. A newborn who had pterygium in his interdigital areas, both hands and popliteal regions and multipl joint contracture was evaluated. This patient is the first case with multiple features of the MPS syndrome in our hospital.

Key words: multiple pterygium syndrome, flexion contracture

GİRİŞ

Multiple pterjium sendromu (MPS) gelişme geriliği, dismorfik yüz görünümü ve antekübital, servikal, popliteal, interdigital alanlarda ve boyunda deri katlantılarıyla (pterjium) karakterizedir ^(1,2). Eklemlerde fleksiyon kontraktürü, anormal vertebral füzyon, torakal deformiteler, rocker bottom (golf sopası) ayak, sindaktili, kamptodaktili, yarık damak ve anormal yüz yapısıyla birlikte görülebilen diğer patolojilerdir ⁽³⁻⁵⁾. Çoğunlukla otozomal resesif kalıtım görülmele birlikte, otozomal dominant ve X'e bağlı geçiş de görülebilir ^(6,7). Bu olgu, hastanemizde görülen multiple pterjium sendromunun çok sayıda özelliğini gösteren ilk olgu olması nedeniyle sunuldu.

OLGU

Yirmi yaşındaki anne ile 22 yaşındaki baba 2. derece akraba (kuzen) idi. Annenin 1. gebeliğinde 1. çocuk olarak, hastanemizde normal spontan vajinal yolla 27 haftalık olarak doğdu. APGAR 1. dk.'da 1, 5. dk.'da 0 idi. Genel durumu kötü, bradikardikti, solunum çabası çok azdı. Resusitasyona yanıt vermeyen hasta eksitus oldu. Fizik muayenede; tam gelişmemiş göz kapakları, yarık dudak, mikrognati, kısa boyun, dismorfik eller ve interdigital pterjiumlar, eller prejiumlar ile ağız kenarına yapıştı, popliteal bölgede pterjiumlar, diz ve dirsekte fleksiyon kontraktürü, dismorfik ayaklarda interdigital pterjiumlar, sağ ayak hipoplazisi ve pes ekino-varus tespit edildi. Dış genital organları tam

Alındığı tarih: 19.08.2011

Kabul tarihi: 25.12.2011

Yazışma adresi: Dr. Ali Karaman, Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi, 25070, Erzurum

e-posta: alikaramandr@hotmail.com



Resim 1. Hastamızın genel görünümü.

gelişmemiştir (ambigus genitalia) (Resim 1). Hastamızın ailesinden bilgilendirilmiş olur alındı.

TARTIŞMA

MPS, klasik bulguları multipl pterjiumlar ve eklem kontraktürleri ile karakterizedir (8). Literatürde bu temel özelliklere eşlik edebilen birçok anomali tarif edilmiştir. MPS'li hastalar genellikle kliniklere eklemdeki pterjiumlar nedeni ile başvururlardır. Bu hastalarda sıklıkla kamptodaktili, sindaktili olmak üzere, çok çeşitli el anomalileri görülebilir (9). Olgumuzda hipoplazik eller ve interdigital pterjiumlar mevcuttu.

MPS, pterjium colli sendromu, Escobar sendromu veya pterjium sendromu olarak da bilinir. MPS'da gözlenen dismorfik yüz görünümü, göz kapağında yapışıklık, küçük ağız, geniş kısa

burun, yarık damak, mikrognati ve kulak anomalisi gibi patolojileri içermektedir (1,8). Kısa boyun ile birlikte servikal bölgede pterjiumlar, bu sendromu gösteren hastaların önemli bir bulgusudur (1). Ayrıca skolyoz, hipotoni, alt ekstremitte anomalileri gibi kas-iskelet sistemiyle ilgili anomaliler oldukça sık gözlenir (1,9). İskelet kas sistemiyle ilgili anomalilerin nöromusküler patolojiler nedeniyle oluşabileceği rapor edilmiştir (10). Hastalarda genital anomaliler görülebilmektedir, ancak birçok olgunun uzun dönem takiplerinde, ikincil seks karakterlerinin normal geliştiği görülmüştür (11). Hastamızın dış genital organları tam gelişmemiştir (ambigus genitalia).

Hastamızın el ve ayak interdigital alanda ve popliteal bölgesinde pterjiumları vardı ve fleksiyon kontraktürleri belirgindi. MPS başlıca otozomal resesif geçişlidir ve nadiren diğer kalıtım mekanizmalarıyla da geçiş gösterir (1,8). Goh ve ark. (12), 4 yaşında kısa boylu, aksiller ve antekübital pterjiumlu bir erkek olgu bildirmişti. Bunun sporadik veya otozomal kalıtım göstermiş olabileceği yönünde görüş beyan etmişlerdi. Mc Keown ve Haris (13), MPS'lu annenin üç çocuğunda otozomal dominant kalıtım bildirmişti. Hastalarda şiddetli skolyoz, hemivertebra ve pitozis görülmüştü. Carnevale ve ark. (14), 7 olguda 3 dekad boyunca X'e bağlı dominant kalıtım bildirmişti. Etkilenen babaların tüm kızlarında MPS görülmüş, erkek çocukları etkilenmemişti (15). Olgumuzun diğer aile bireylerinde ve akrabalarında MPS'yi düşündürecek bir patoloji tarif edilmedi.

MPS'li olguların yaklaşık % 6'sı ilk bir yıl içinde küçük toraks ve kifoskolyoza sekonder gelişebilen pnömoni, dispne ve apne nöbetleri gibi respiratuar sorunlar nedeniyle kaybedilir. Bu hastalar için, erken, etkin fizik tedavi eklem hareketliliğinin korunması için önemlidir.

Skolyozis, hastaların genelinde 5 yaşından önce gelişir ve cerrahi tedavi gerektiren bir durumdur. Bu hastalar normal entelektüel kapasiteye sahiptir ⁽¹⁾.

MPS'nin tekrarlama riski nedeniyle, bu annelere sonraki gebelikleri için gelişmiş ultrasonografi ile gebelik takibi yapılması, prenatal tanı için büyük önem taşımaktadır. Bu hasta, hastanemizde görülen multiple pterjium sendromunun çok sayıda özelliğini taşıyan ilk olgu olması nedeniyle rapor edildi.

KAYNAKLAR

1. **Jones KL.** Escobar Syndrome (Multiple Pterygium Syndrome) Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 6th Edition. 2006;346-7.
2. **Özkinay FF, Özkinay C, Akın H, Azarsız S, Gunduz C.** Multipl pterygium syndrome. *Indian J Pediatr* 1997;64:113-6.
<http://dx.doi.org/10.1007/BF02795791>
3. **McKusick VA.** Pterygium syndrome (multiple pterygium syndrome: pterygium colli syndrome). In McKusick VA (ed) Mendelian Inheritance in Man (tenth ed) Baltimore: John Hopkins University Pres 1992. p.1652-1664.
4. **Ogun TC, Tosun Z, Arazi M, Kapıcıoğlu MS.** A case of a New syndrome or a variant of the rare popliteal pterygium syndrome. *J Muskuloskel Res* 2001;5:73-7.
[http://dx.doi.org/10.1016/S0218-9577\(01\)00042-8](http://dx.doi.org/10.1016/S0218-9577(01)00042-8)
5. **Gupta M, Jora R.** Images in clinical practice popliteal pterygium syndrome Indian, *Pediatrics* 2006;43:450-1.
6. **Thompson EM, Donnai D, Baraitser M, Hall CM, Pembrey ME, Fixsen J.** Multiple pterygium syndrome evolution of the phenotype, *J Med Genet* 1987;24:733-49.
<http://dx.doi.org/10.1136/jmg.24.12.733>
PMid:3430553 PMCid:1050402
7. **Dundar M, Demiryılmaz F, Demiryılmaz I, Kumandas S, Erkilic K, Kendirci M.** An autosomal recessive adducted thumb-club foot syndrome observed in Turkish cousins. *Clin Genet* 1997;51:61-4.
<http://dx.doi.org/10.1111/j.1399-0004.1997.tb02417.x>
8. **Hunter A.** The popliteal pterygium syndrome: report of a new family and review of the literature. *Am J Med Genet* 1990;36:196-208.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320360213>
PMid:2164325
9. **Spranger S, Spranger M, Meinck HM, Tariverdian G.** Two sisters with Escobar syndrome. *Am J Med Genet* 1995;57:425-8.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320570312>
PMid:7677145
10. **Di Gennaro GL, Gregg T, Parisini P.** Scoliosis in Escobar syndrome (multiple pterygium syndrome). Description of two cases. *Chir Organi Mov* 1996;81:317-23.
PMid:9009416
11. **Fryns JP, Volcke P, Van Den Berghe H.** Multiple pterygium syndrome type Escobar in two brothers. Followdata from childhood to adulthood. *Eur J Paediatr* 1988;147 550-52.
<http://dx.doi.org/10.1007/BF00441989>
PMid:3409934
12. **Goh A, Lim KW, Rajalingam V.** Multiple pterygium syndrome (Escobar syndrome)-a case report. *Singapore Med J* 1994;29:208-210.
13. **McKeown C ME, Haris R.** An autosomal dominant multiple pterygium syndrome. *J Med Genet* 1988;25:96-103.
<http://dx.doi.org/10.1136/jmg.25.2.96>
PMid:2831369 PMCid:1015450
14. **Carnevale A, Hernandez AL, De los Cobos L.** Familial pterygium syndrome with probably dominant transmission linked to the X chromosome. *Rev Invest Clin* 1973;25:237-44.
PMid:4757629
15. **Michalk A, Stricker S, Becker J, Rupps R, Pantzar T, Miertus J, Botta G, et al.** Acetylcholine Receptor Pathway Mutations Explain Various Fetal Akinesia Deformation Sequence disorders, *The American Journal of Human Genetics* 2008;82:464-76.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2007.11.006>
PMid:18252226 PMCid:2427255