

Spondilotorasik Displazi (Jarcho-Levin Sendrom)

Erkan ÇAKIR (*), Betül CENGİZ (**), Betül ÇAKIR (*), Fazilet METİN (**), Sevil ÖZÇAY (***)

SUMMARY

Spondylothoracic Dysplasia

Spondylothoracic dysplasia is a syndrome that is due to a defect during the segmentation process of the axial system presenting with multiple vertebral and costal malformation. Majority of affected individuals die in the infancy with cardiopulmonary insufficiency. The chief features of this syndrome are; short trunk with short neck and "crab-like" rib cage, spina bifida, multiple vertebral and rib defects. Our case is presented to the clinic with respiratory distress. In his x-ray of thoracic cage, multiple costovertebral defects are detected. In his spinal MRI images, cervical and lumbar lordosis, dorsal kyphosis, scoliosis, generalized butterfly and hemivertebra anomalies are identified. This case is diagnosed with his clinical and imaging findings as spondylothoracic dysplasia and reported due to its rarity in the neonatal period.

Key words: Spondylothoracic dysplasia, costovertebral anomalies

Anahtar kelimeler: Spondilotorasik displazi, kostavertebral anomaliler

OLGU

Prenatal döneme ait patolojik bir özelliği olmayan 2800 gr ağırlığında normal spontan yol ile miadında doğan kız bebek, kliniğimize ikinci gününde nefes almada zorluk şikayeti ile getirildi. Anne-baba arasında 2. derece akrabalık vardı. Fizik muayenede kısa boyun, fiçi şeklinde göğüs, çıkık karın, zayıf ekstremiteler, hipotonisite vardı. Her iki hemitoraks solunuma eşit katılmakta ve bilateral solunum sesleri doğal alınmaktaydı. Kardiyovasküler, gastrointestinal, genitouriner sistem muayeneleri normaldi.

Hastanın laboratuvarında; tam idrar tetkiki normal, tam kan sayımında Hb 13.8 g/dl, Htc % 42, lökosit 17.500 mm³ bulundu. Kan biyokimyasında patolojik değer yoktu. Ön arka ve yan akciğer grafilerinde multipl kostovertebral anomalileri mevcuttu. Servikal ve dorsolomber vertebralara yönelik yapılan manyetik rezonans incelemede servikal ve lomber lordoz, dorsal kifoz, skolyoz, yaygın hemivertebra ve kelebek vertebra anomalileri saptandı. Olgu muayene ve görüntüleme yöntemleri ile elde edilen bulgular sonucunda spondilotorasik displazi

tanısı aldı. Sendroma eşlik edebilecek nöral tüp, genito-üriner, kardiyak ve kraniyal anomaliler açısından araştırıldı. Kraniyal manyetik rezonans görüntülemeye 3. ve lateral ventriküllerde dilatasyon görüldü. Elektroensefalografisinde zemin aktivitesi düzensizliği, sağda hafif amplitüt depresyonu görüldü. Batın ultrasonografisinde patoloji saptanmazken ekokardiyografisinde minimal patent foramen ovale tespit edildi. Spinal ultrasonografisi diyastometamiyeli ile uyumlu idi.

TARTIŞMA

Spondilotorasik displazi, aksiyal sistemdeki segmentasyon bozukluklarından kaynaklanan vertebral ve kostal anomalilerle seyreden heterojen klinik bir durumdur. Genelde otozomal resesif geçiş görülmektedir (1,2,5). Çok nadir görülen bu sendromun sıklığı bilinmemektedir. Literatürde toplam 21 olgu bildirilmiş olup, etkilenen bireylerin çoğu Porto Rico'ludur. Asya kıtasında ilk defa 1992 yılında Çin'li bir bebekte bu sendrom tanımlanmıştır (9). Olgumuz, ülkemizde bizim bildiğimiz yayınlanan ilk olgudur.

Hastalığın klinik bulguları arasında kısa gövde, kısa boyun, geniş asimetrik fiçi şeklinde göğüs, çıkık karın, zayıf uzamış ekstremiteler, hipotonik kaslar sayılabilir (3,4). Multipl yarı kama şeklinde vertebralalar, spina bifida, kostalarda sayı ve şekil anomalileri, sinostozlar görülmektedir. Sendroma; hipoplastik böbrek, atnalı böbrek, hidronefroz, megaüreter, çift üreter gibi genitouriner sistem anomalileri yanında kardiyovasküler bozukluklar, skolyoz, lordoz, polidaktili, sindaktili gibi anomaliler de eşlik edebilmektedir (1,3-5,8). Bizim olgumuzda da santral sinir sistemi, kardiyovasküler ve iskelet sistemine ait patolojiler mevcuttu.

Hastalığın etyolojisinde sklerotom gelişiminde olabilecek reseptör bozuklukları sorumlu tutulmaktadır (5,6,8). Henüz hastalığa ait bir kromozom anomalisi tespit edilememiştir. Nöromental gelişimleri normal olan bu

hastalar kardiyovasküler ve respiratuar problemleri nedeniyle erken yaşta kaybedilmektedirler (1,5).

Prenatal ultrasonografi hastalığın erken tanınmasına imkan sağlamakta ve viabilite sınırının altındaki gebeliklerin sonlandırılması gerçekleştirilmektedir. Tedavide dekompresyon, anteroposterior füzyon gibi düzeltici ortopedik operasyonlar yapılabilmektedir. Literatürde en uzun yaşayan olgunun 36 aylıkken kaybedildiği belirtilmiş olup, bizim olgumuz 8 aylıkken solunum yetersizliği sonucu kaybedilmiştir.

Ayrırcı tanıda kosta ve vertebraları tutan Klippel Feil sendromu, VATER semptom kompleksi, Goldenhor sendromu gibi hastalıklar göz önünde bulundurulmalıdır. Özellikle, otosomal resesif veya dominant geçebilen, kostavertebral malformasyonlar gösteren, fakat radyografik olarak kostalarda yaygınlaşma ve füzyon göstermeyen daha selim seyirli spondilokostal dizostozdan ayrılmalıdır. Hastalar, ortopedik bakımları yanında

pulmoner infeksiyonlara karşı mümkün olduğunca korunmaya çalışılmalıdır (6-8).

KAYNAKLAR

1. **Sklepek J, Vlach O:** Spondylothoracic dysplasia. Acta Chir Orthop Traumatol Cech 57(4):313-317, 1990.
2. **Ho NK:** Spondylothoracic dysplasia in a Chinese baby. J. Paediatr Child Health 28(6):465-466, 1992.
3. **Wong G, Levine D:** Jarcho-Levin syndrome: two consecutive pregnancies in a Puerto Rican couple. Ultrasound Obstet Gynecol 12(1):70-73, 1998.
4. **Jarcho S, Levin PM:** Hereditary malformations of the vertebral bodies. Johns Hopkins Med J 62:216, 1938.
5. **Perez Comas, and Garcia-Castro JM:** Occipitofacial-cervicothoracic-abdomino-digital dysplasia: Jarcho-Levin syndrome of vertebral anomalies. J Pediatr 85:388, 1974.
6. **Poor MA, et al:** Nonskeletal malformations in one of three siblings with Jarcho-Levin syndrome of vertebral anomalies. J Pediatr 103:270, 1983.
7. **Karnes PS, et al:** Jarcho-Levin syndrome: Four new cases and classification of subtypes. Am J Med Genet 40:264, 1991.
8. **McCall CP, et al:** Jarcho-Levin syndrome: Unusual survival in a classical case. Am J Med Genet 49:328, 1994.