

Robert Sendromu (*)

Turhan TOPOĞLU (**), Suar ÇAKI (**), F. Fetül CENGİZ (***), Fazilet METİN (***), Sevil ÖZÇAY (**)

SUMMARY

Robert's Syndrome

Robert's syndrome is a rare autosomal recessive disorder characterized primarily by symmetric reduction anomalies of all limbs, prenatal and postnatal growth retardation and craniofacial abnormalities. A diagnosis of Robert's syndrome clinical and genetical features was made. This disease is presented because it is seen rarely.

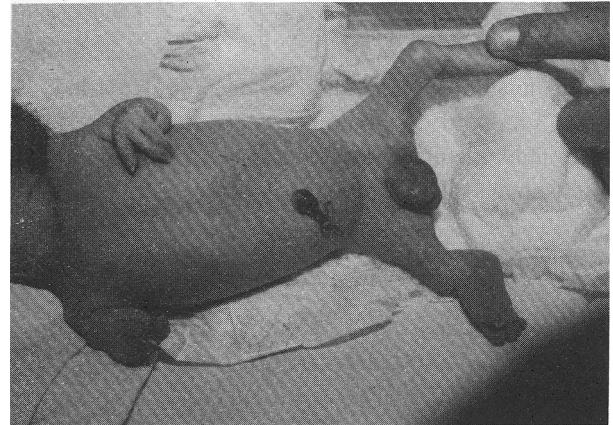
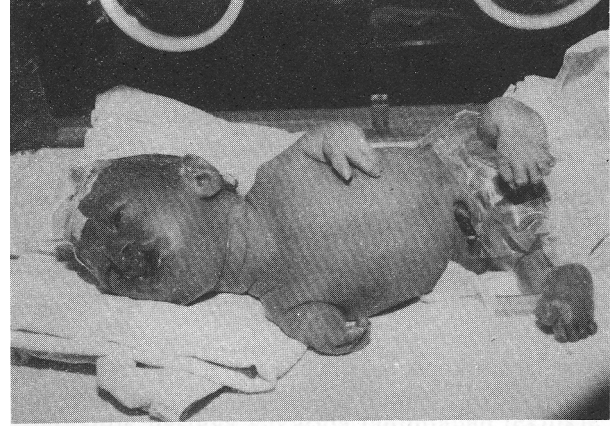
Key words: Robert's syndrome, craniofacial abnormalities, growth retardation

Anahtar kelimeler: Robert sendromu, kraniyofasiyal anomaliler, büyüme geriliği

Robert sendromu; ilk olarak Robert tarafından 1. dereceden kuzen anne-babanın etkilenen üç çocuğunda tanımlanmıştır. Otosomal resesif geçişli olan bu sendromun başlıca özellikleri; tüm ekstremitelerde simetrik kısalık anomalisi, prenatal ve postnatal büyüme geriliği ve kraniyofasiyal anomalilerdir. Ayrıca; mikrobrakisefali, yarık dudak ve/veya yarık damak, hipertelorizm, midfasiyal kapiller hemanjiom, ince burun kanatları, yüzeysel orbita, prominent gözler, mavi sklera, seyrek saçlar, hipomelia, kriptorşidi, fallus büyüklüğü, hipospadias veya kliteromegali, ciddi mental gerilik görülebilir (1).

OLGU

Postnatal 1. gün hastanemize sevk edilen bebek, aralarında 2. derece akrabalık bulunan 21 yaşında anne ve 23 yaşında babanın birinci çocuğuydu. Prenatal özellik yoktu. Normal spontan vaginal yolla, miadında doğmuştu. Fizik muayenede ağırlık 1800 g (<3. p), baş çevresi 29 cm (<3. p), boy 36 cm (<3 p) genel durum orta, aktif yenidoğan refleksleri canlı, cilt pembe, ön fontanel açık, doğal, prominent gözler, hipotrikosis, ince burun, mikrognati, tavşan dudak, yüksek damak, her iki elde üçer parmak, alt ve üst ekstremitelerde hipomeli mevcuttu (Resim 1, 2). Sistem muayenelerinde patoloji tespit edilmedi.



Resim 1 ve 2. Olgumuzun görünümü

Haricen erkek, testisler skrotumda bilateral palpe ediliyordu. Ürogenital anomaliye rastlanmadı. Kan biyokimyası, hemogram ve tam idrar tetkiklerinde patoloji saptanmadı. Yenidoğan servisimize interne edilen hastanın fizik muayenesinde morfolojik patolojilere rastlanması üzerine tetkikleri planlandı. Kemik grafilerinde üst ekstremitelerde radius, ulna, alt ekstremitelerde tibia ve fibula görülmedi. Serebral ve batın US normal olarak değerlendirildi. Ekokardiyografide patoloji saptanmadı. Göz muayenesinde bilateral konjonktivit dışında patoloji yoktu. Sitogenetik analiz yapılan hastada 46 XY kromozom yapısı ve erken sentromer ayrımı görüldü.

Türk Pediatri Kurumu 35. Ulusal pediatri Kongresi'nde (1999 Ankara) Poster olarak sunulmuştur*; SSK Göztepe Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Asist. Dr.**; Uz. Dr.***; Klinik Şefi****

TARTIŞMA

Hastamızda özellikle alt ekstremitelerde belirgin kısalık, boy, baş ve çevresi ve doğum tartısının <3. persentil olması Robert sendromunu ilk düşündüren bulgulardı. Anne ve babası arasında yakın akrabalık (dayı-hala çocukları) mevcuttu. Literatürde rastlanan olgularda akrabalık en göze çarpan bulgudur ve otosomal resesif geçişi desteklemektedir. Çok nadir olan bu sendromun etyolojisi bilinmemekle birlikte, annenin hamileliđi sırasında bir antihipertansif olan klonidin kullanmasının etkili olacağına dair yayınlar vardır (2). Hastamızın annesinde ilaç alımına ait bir öykü yoktu. Sitogenetik çalışmada erken sentromer ayrımının saptanması önemli bir bulgudur. Nükleer morfolojik analiz normal gruptan istatistiki olarak anlamlıdır. Profaz ve metafazdaki erken ayrılmanın nükleer hücre proliferasyonunun azalmasına, sonuçta büyüme geriliđi ve ekstremitte anormalliklerine yol açtığı görülmüştür (1).

Literatürde, nadir de olsa normal hücre divisyonu ile birlikte görülen Robert sendromu olguları mevcuttur (3). Yedinci gebelik haftasında sadece bu dönemde gelişen organların etkilenmesine neden olur (4). Hastamızdan periferik kandan kısa süreli hücre kültürü ile yapılan si-

togenetik çalışmada değerlendirilen tüm hücrelerde erken sentromer ayrılması görüldü. Ekstremiteler dışında diđer organlar da etkilenmektedir. Korneal opasiteler, mikrosefali, kardiyak defektler (ASD gibi) göze çarpan bulgulardır. Olgumuzda bu bulgulara rastlanmadı.

Sonuç olarak; akraba evliliklerinin sık görüldüğü toplumlarda aynı aileden birkaç bireyi etkileyebilen (*literatürde aynı aileden dört kardeşin de etkilendiđi olgular mevcuttur*) ciddi fiziksel özörlere ve mental geriliđe neden olabilen bu sendromun prenatal tanısı mevcuttur. Gebeliđin 8. haftasında koryon villus biyopsisi ile tanı konulabilir ve doğum önlenabilir. Nadir görölmesine rağmen prenatal tanısının olduđunun bilinmesi bu sendromdan daha fazla bireyin etkilenmesini önleyebilir.

KAYNAKLAR

1. Pavlopoulos PM, Konstantinidou AE, Agapitos E, et al: Cell proliferation rate and nuclear morphometry in Roberts syndrome. Clin Genet 54(6):512-6, 1998.
2. Stoll C, Levy JM, Beshara D: Roberts's syndrome and clonidine: J Med Genet 16(6):486-7, 1979.
3. Keppen LD, Gollin SM, Seibert JJ, et al: Roberts sendrome with normal cell division: Am J Med Genet 38(1):21-4, 1991.
4. Freeman MV, Williams DW, Schimke RN, et al: The Roberts syndrome: Br Defects Orig Artic 10(5):87-95, 1974.