

Nöral Tüp Defekti Bulunan Spondilotorasik Dizositoz Tip Jarcho-Levin Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Abdülhamit Tüten¹, Emre Dincer¹, Selahattin Akar¹, Tülin Gökmen Yıldırım¹, Güner Karatekin¹, Hüsnü Fahri Ovalı¹

ÖZET:

Nöral tüp defekti bulunan spondilotorasik dizositoz tip Jarcho-Levin sendromu: Bir olgu sunumu

Jarcho-Levin sendromu sayısal ve yapısal kosta-vertebral anomalileri içeren nadir bir konjenital sendromdur. Spondilotorasik dizositoz ve spondilokostal dizositoz olmak üzere iki alt tipi bulunmaktadır. Kosta ve vertebralarda yaygın deformite olduğu için solunum sıkıntısına, sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarına neden olmaktadır. Bu olgu sunumunda, nadir olması nedeniyle, yenidoğanda meningomyeloselin eşlik ettiği, ağır hidrosefali nedeniyle ventrikülo-peritoneal şant takılan ve göğüs deformitesine bağlı olarak solunum cihazından ayıramadığımız spondilotorasik dizositoz tip Jarcho-Levin Sendromu olgusu sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Jarcho-Levin Sendromu, nöral tüp defekti, meningomyelosel, spondilotorasik dizositoz

ABSTRACT:

Case report: spondylothoracic dysostosis type Jarcho-Levin syndrome with neural tube defect

Jarcho-Levin syndrome is rare a congenital disorder characterized by numerical and structural costo-vertebral abnormalities. The subtypes of this syndrome are, spondylothoracic and spondylocostal dysostosis. Rib and vertebrae aberrations cause respiratory insufficiency and result in recurrent respiratory infections. Since it is a rare entity, a newborn diagnosed as spondylothoracic dysostosis with meningomyelocele, who had ventriculoperitoneal shunting due to severe hydrocephalus and could not be weaned from respiratory support due to chest deformity, is presented in this case report.

Key words: Jarcho-Levin Syndrome, neural tube defect, meningomyelocele, spondylocostal dysostosis

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2016;50(3):241-3



¹Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul - Türkiye

Yazışma Adresi / Address reprint requests to: Abdülhamit Tüten, Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul - Türkiye

E-posta / E-mail: dr.a.hamid@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 24 Kasım 2014 / November 24, 2014

Kabul tarihi / Date of acceptance: 15 Haziran 2015 / June 15, 2015

GİRİŞ

Jarcho-Levin sendromu (JLS) ilk defa 1938 yılında Jarcho ve Levin tarafından tanımlanan ağır kostovertebral anomalilerin eşlik ettiği bir sendromdur. Sendromun spondilokostal dizositoz ve spondilotorasik dizositoz olmak üzere iki alt tipi bulunmaktadır. Nadir görülen bu sendromun prevalansı 0.25/ 10000 olup erkek ve kızlarda eşit oranda görülür (1).

Bu yazıda hidrosefali ve meningomyeloselin eşlik

ettiği spondilotorasik dizostozlu bir JLS olgusu literatürde nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Otuz yaşındaki annenin dördüncü gebeliğinden yaşayan dördüncü bebek olarak sezaryan ile doğan, 1. ve 5. dakika apgar skorları sırasıyla 3 ve 5 olan kız hasta solunum sıkıntısı ve meningomyelosel nedeniyle entübe edilerek yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Anne ve baba arasında ikinci derece-



Şekil-1: Direk grafide olgunun kosto-vertebral anomalileri

den akrabalık saptandı. Öyküsünden annenin herhangi bir ilaç kullanmadığı, ailede benzer hastalık öyküsü bulunan çocuk olmadığı ve hastaya prenatal meningomyelose tanısının konulduğu öğrenildi. Doğum ağırlığı 2800 gr (10-25p), boyu 49 cm (25-50p), baş çevresi 38 cm (>97p) olarak belirlendi. Fizik muayenede patolojik olarak ön fontanel genişliği, sütürlerde açıklık, asimetrik ve kısa göğüs yapısı, kısa boyun ve meningomyelose saptandı (Şekil-1). Solunum sıkıntısı olan hasta entübe olarak mekanik ventilatörde izleme alındı. Laboratuvar testlerinde tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Akciğer grafisinde skolyoz, hemivertebra, füzyon defektleri, yengeç şeklinde kosta anomalileri görüldü. Kranial ultrasonografisinde (USG) hidrosefalisi tespit edilen hastaya meningomyelose operasyonu yapılarak ventriküloperitoneal şant konuldu. Renal USG'de bilateral hidronefroz saptanan hastaya temiz aralıklı kateterizasyon uygulandı. İdrar kültüründe klebsiella üremesi nedeniyle 14 gün meronem ve amikasin tedavisi verildi. İdrar yolu enfeksiyonu profilaksisi için amoksisilin başlandı. Üç hafta sonra yapılan kontrol renal USG'de hidronefrozun gerilediği görüldü. Ekokardiyografik

değerlendirmesi normal saptandı.

Bu klinik ve radyolojik bulgularla spondilotorasik dizostoz tip Jarcho-Levin Sendromu tanısı konulan hastanın solunum sıkıntısının devam etmesi nedeniyle postnatal 76. gününde trakeostomi açılarak mekanik ventilatörde izlemine devam edildi. Hasta postnatal 120. gününde solunum yetmezliği nedeniyle kaybedildi.

TARTIŞMA

Jarcho-Levin sendromu, nadir görülen konjenital bir hastalık olup spondilotorasik dizostoz ve spondilokostal dizostoz olmak üzere iki alt tipe ayrılır. Spondilotorasik dizostoz otozomal resesif geçişli olup omurganın değişik seviyelerinde bulunabilen çok sayıda vertebra anomalileriyle birlikte ve kosta anomalilerinin bulunması şart değildir (2). Bu tipte vertebral anomaliler daha ağır olduğu için hastalar daha erken dönemde solunum yetmezliği ve araya giren enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilirler. Spondilokostal dizostozlu olgularda ise genişlemiş veya çatallaşmış kostalar, pervane kanadı veya yengeç görümlü kostalar ve asimetrik füzyon defektleriyle karakterize intrinsek kostal anomalilere rastlanmaktadır. Spondilokostal dizostoz otozomal dominant veya otozomal resesif kalıtım göstermekle birlikte prognozu spondilotorasik dizostozla göre daha iyidir (3). Spondilotorasik dizostozda en çok 2. kromozomun uzun kolunda (2q-32,1), spondilokostal dizostoz tipte ise 19. kromozomda delta-like 3 gen (DLL3) ve MESP2 gen mutasyonu önemlidir (4). Olgumuzda gen mutasyonu çalıştırılmamakla birlikte anne ve babası arasında akrabalık olması, ağır kliniğinin ve vertebral anomalilerin eşlik etmesi nedeniyle spondilotorasik dizostoz tip JLS tanısı konuldu. Aileye gebelik planlanmadan önce genetik danışmanlık önerildi.

Jarcho-Levin spondilotorasik dizostozda; kısa boyun ve toraks, batin distansiyonu, inguinal herni, multipl kosta ve vertebra anomalileri, konjenital kalp defektleri, genitoüriner malformasyonlar, konjenital diyafragmatik herni, ekstremitte anomalileri, nöral tüp defektleri bulunabilir. Daha nadir olarak Arnold-Chari malformasyonu, spina bifida, meningomyelose, diastematomyeli, yarı damak-dudak, anal atrezi, diyafragma hernisi gibi anomalilere rastlanır (5).

Bizim olgumuzda kısa boyun ve toraks, yengeç görümlü kosta, hemivertebra, füzyon defekti, meningomyelose, şant gerektiren hidrosefali, hidronefroz, batın distansiyonu vardı. Hastamızdaki bu klinik ve radyolojik bulgularla JLS tanısı konulmuştur.

Jarcho-Levin sendromunda nöral tüp defekti görülme sıklığı %25'dir (6). Bizim hastamızda da meningomyelose saptanmış olup postnatal altıncı gününde opere edilmiş, sonraki gebeliklerinde yüksek doz folik asit desteği alması konusunda aile bilgilendirilmiştir. JLS radyolojik bulguları; skolyoz, vertebra anomalileri; daha sık olmak üzere hemivertebra, hipoplastik vertebra, kelebek vertebra gibi çoklu vertebral segmentasyon defektleri şeklindedir. Kosta anomalileri ise parsiyel kosta füzyonu, sayı ve kalınlıkta asimetri ve şekil bozukluğu biçimindedir. Etyolojisi net bilinmemekle birlikte anomalilerin intrauterin 4-8. haftaları arasında olduğu tahmin edilmektedir. Oluşan kostal deformitelerin notokordal vertebra kırıkdağındaki anormal gelişime bağlı olduğu ve 4 ile

5. haftalardaki somitlerdeki yetersiz segmentasyon gelişiminin vertebra deformitelerine yol açtığı düşünülmektedir (7). Bizim hastamızda da vertebral segmentasyon defektleri, kostovertebral bileşkede füzyon ve skolyoz mevcut idi.

Torakal vertebra ve kostaların karakteristik bulgularının prenatal USGde 12-16. hafta sonrası görülmesiyle hastalığın tanısından şüphelenir. Eliyahu ve arkadaşları, 12-13. gebelik haftasında prenatal USG'de vertebra anomalisi ve yengeç şeklinde göğüs kafesi tespit edilmiş spondilotorasik dizostozis olgusu sunmuşlardır (8). Ancak hastalığın nadir görülmesi nedeniyle hastamızda olduğu gibi prenatal tanı konulamaz.

Prenatal erken tanı aileye prognozla ilgili bilgi vermek açısından önemlidir. JLS'nun kalıtsal geçişli bir hastalık olması ve farklı klinik şekillerde seyrebilmesi nedeniyle ailelerin sonraki gebelikleri planlamadan önce genetik danışmanlık almaları ve gebelik süresince düzenli izlenmeleri yararlı olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Jarcho S, Levin PM. Hereditary malformation of the vertebral bodies. *Johns Hopkins Hosp* 1938; 62: 216-26.
2. Kaufman E, Roman H, Baru G, et al. Case report: A prenatal case of Jarcho-Levin Syndrome diagnosed during the first trimester of pregnancy. *Prenat Diagn* 2003; 163-5. [CrossRef]
3. Kulkarni ML, Navaz SR, Vani HN, Manjunath KS, Matani D. Jarcho-Levin syndrome. *Indian J Pediatr* 2006; 73: 245-7.
4. Cornier AS, Staehling-Hampton K, Delventhal KM, Saga Y, Caubet JF, Sasaki N, et al. Mutations in the MESP2 Gene Cause Spondylothoracic Dysostosis/Jarcho-Levin syndrome. *Am J Hum Genet* 2008; 82: 1334-41. [CrossRef]
5. Dias MS, Walker ML. The embryogenesis of complex dysraphic malformations: A disorder of gastrulation? *Pediatr Neurosurg* 1992; 18: 229-53. [CrossRef]
6. Chen CP. Syndromes, Disorders and Maternal Risk Factors Associated With Syndromes, Disorder and Maternal Risk Factors Associated With Neural Tube Defects (II). *Taiwan J Obstet Gynecol* 2008; 47: 10-7. [CrossRef]
7. Vazquez-Lopez M, Lopez-Conde M, Somoza-Rubio C. Anomalies of vertebra and ribs: Jarcho-Levin Syndrome. Description of a case and literature review. *Joint Bone Spine* 2005; 72: 275-7. [CrossRef]
8. Eliyahu S, W Gyneiner E, Lahav D, Shalev E. Early sonographic diagnosis of Jarcho-Levin syndrome: Absted prospective screening in one family. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 9: 314-8. [CrossRef]