

Roberts Sendromuna Benzerlik Gösteren Tetrafokomeli Olgusunun Sunumu

Zehra Kurdođlu, Mertihan Kurdođlu, Erkan Elçi

Özet

Amaç: Fokomeli, herhangi bir veya daha fazla ekstremitede uzun kemiklerin eksikliği veya tamamen yokluğu yanında el ve ayakların (ya da benzeri yapıların) doğrudan gövdeye ekli bulunması ile karakterize nadir konjenital bir hastalıktır. Bu çalışmada, 17. gebelik haftasında tespit edilmiş ve ultrasonografi bulguları ile Roberts Sendromuna benzerlik gösteren bir tetrafokomeli olgusunun sunulması amaçlanmıştır.

Olgu: On beş yaşında, G1P0 olan gebe hastanın rutin antenatal ultrasonografik incelemesinde bilateral fetal humerus, radius, ulna, femur, tibia ve fibula kemikleri izlenmemiş ve bipariyetal çap (BPD), 17 hafta ile uyumlu olarak ölçülmüştür. Aileye önce amniyosentez sonrasında gebelik terminasyonu önerilmiş ancak aile terminasyonu kabul etmemiş ve rutin gebelik takibine devam etmeye karar vermiştir. Gebelik takiplerine düzenli gelmeyen hastanın 4 ay sonraki kontrolünde BPD, 32 hafta; abdominal çevre (AC), 25 hafta ile uyumlu olarak ölçülmüştür. Mevcut anomalilere ek olarak fetusta bilateral yarık damak ve dudak anomalisi de tespit edilmiştir. Otuz altıncı gebelik haftasında ablasyo plasenta ve intra uterin ex fetus tanılarıyla hospitalize edilen hasta, spontan vajinal yolla 2000 gram ex erkek bebek doğurmuştur. Postpartum herhangi bir komplikasyon gelişmemiş ve hasta, doğumdan 24 saat sonra taburcu edilmiştir.

Sonuç: Fokomelinin prenatal tanısı ultrasonografi ile kolaylıkla konulabilir. Ultrasonografik incelemede, ekstremité defektleri ile birlikte yarık damak ve dudak anomalileri de saptanabilir. Ayrıca hastaların düzenli gebelik takiplerine gelmesiyle bu gibi nadir konjenital anomaliler erken gebelik haftalarında kolaylıkla tespit edilebilir.

Anahtar kelimeler: Yarık damak ve dudak, roberts sendromu, tetrafokomeli.

Fokomeli (Yunanca phoco φώκη = "fok" ve meli μέλιος = "uzuv") herhangi bir veya daha fazla ekstremitede uzun kemiklerin eksikliği veya tamamen yokluğu olup el ve ayakların doğrudan gövdeye ekli bulunduğu nadir bir konjenital hastalıktır. Tek başına görülebileceği gibi multipl konjenital anomaliler ile birlikte olan sendromlara da eşlik edebilir (1, 2, 3). Etyolojisinde pek çok neden yer almakla birlikte sebebi ne olursa olsun embriyogenezin 4-8. haftaları arasında gerçekleşen patoloji sonucu oluşmaktadır (4). Bu makalede, antenatal dönemde 17. gebelik haftasında ultrasonografik

inceleme sonucunda fokomeli tespit edilen bir vakanın sunulması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

On beş yaşında, özgeçmişinde akraba evliliği olmayan ve gebelik boyunca ilaç kullanmayan G1P0 hasta kliniğimize ilk kez, gebeliğinin 17. haftasında başvurmuştur. Yapılan rutin obstetrik ultrasonografide bilateral fetal humerus, radius, ulna, femur, tibia ve fibula kemikleri izlenmemiştir (tetrafokomeli). Bilateral el ve ayak tomurcuklarının doğrudan gövdeye bağlandığı görülmüştür (Şekil 1A ve 1B). Hastaya öncelikle fetal kromozom analizi için amniyosentez önerilmiş fakat aile kabul etmemiştir. Daha sonrasında gebelik terminasyonu da önerilmiş ancak aile rutin gebelik takiplerine devam etmeye karar vermiştir. Ancak, gebelik takiplerine düzenli gelmeyen

*Bu olgu, 10 Uludağ Jinekoloji ve Obstetri Kış Kongresi, 02-06 Mart 2011, Bursa' da poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi: Dr. Zehra Kurdođlu

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları

ve Doğum Anabilim Dalı, Van.

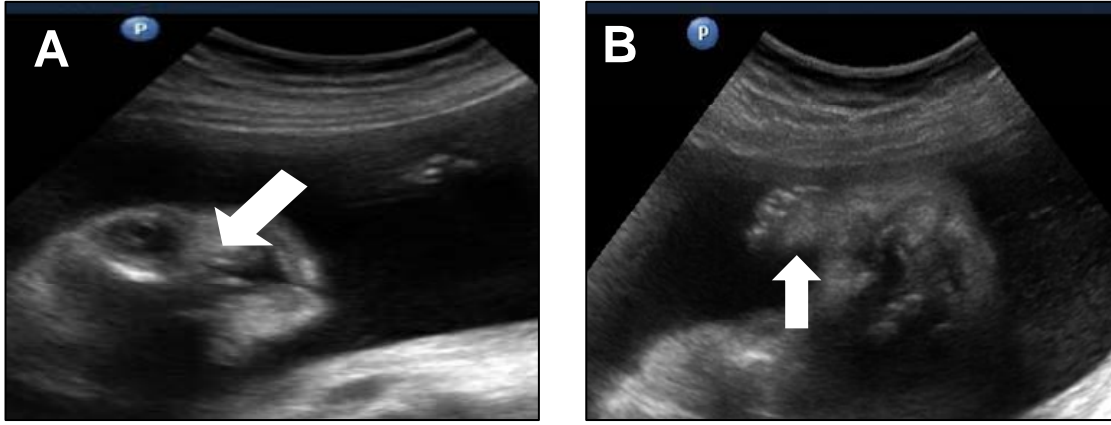
Tel: 0432150471-6739

E- mail: zehrakurdoglu@hotmail.com

Makalenin Geliş Tarihi: 04.04.2011

Makalenin Kabul Tarihi: 22.06.2011

Kurdođlu ve ark.



Şekil 1. Prenatal ultrasonografide yarık damak ve dudak (A) ile direkt gövdeden çıkan ayak tomurcuđu (B) gösterilmektedir.

hastanın 4 ay sonraki kontrolünde BPD, 32 hafta; abdominal çevre (AC), 25 hafta ile uyumlu ölçülmüştür. İntrauterin büyüme geriliđi düşünölen hastaya umbilikal arter doppler ultrasonografisi yapılmıř ve normal olarak deđerlendirilmiřtir. Aileye bilgi verilmesine rađmen gebelik takiplerine gelmeyen hasta kliniđimize sancılarının başlaması üzerine başvurmuř ve yapılan ultrasonografide 36. gebelik haftasında plasentası ablate, ex fetus tespit edilmiřtir. Vaginal muayenesinde servikal tam açıklık saptanan hastaya normal spontan vaginal yolla dođum yaptırılmıřtır. 2000 gr ađırlıđındaki ex erkek fetusun muayenesinde bilateral yarık damak ve dudak, tetra fokomeli, parmak sayılarında azlık (oligodaktili), mikrognati, oköler hipertelorizm, ince burun delikleri, dıř kulak malformasyonu, büyümuř penis, sol gözde mavi sklera tespit edilmiřtir (Şekil 2).



Şekil 2. Tetrafokomeli, yarık damak ve dudak anomalileri olan erkek bebeđin dođum sonrası görünümü.

Ek anomalilerin de olabileceđi düşünölenek postpartum fetal otopsi önerilmiř ancak aile otopsiyi de reddetmiřtir.

Tartıřma

Fokomeli, etyolojisinde pek çok etkenin rol oynadıđı nadir görölen bir hastalık olup insidansı 4 milyon dođumda 1'dir (5). Bu tür ekstremitte anomalilerinin sebepleri arasında ilaç kullanımı, çevresel ve genetik (otozomal resesif) faktörler yer alabileceđi gibi sporadik formları da görölebilir. Özellikle talidomid etken maddeli ilacın 1950'lerin sonunda gebelerde sedasyon amacı ile kullanımı sonrasında fokomeli insidansında artış görölmüřtür. Daha sonra bu ilacın kullanımı sınırlandırılarak fokomeli vakalarının sayısında azalma sađlanmıřtır (6, 7). Fokomeli, bazı sendromların bir parçası olarak da görölebilir. Robert-SC fokomeli sendromu, Thrombocytopenia with radial aplasia (TAR), Fuhrmann sendromu ve Al-Awadi/Raas-Rothschild/ Schinzel Phocomelia Sendromu bunlardan bazılarıdır (8).

Annenin teratojenik ilaç kullanım öyküsünün olmaması, özgeçmiřinde eři ile akrabalıđının bulunmaması, ailede aynı hikayeye sahip başka aile fertlerinin olmaması nedeniyle olgumuzda sporadik fokomeli olabileceđini düşünmekle birlikte genetik inceleme yapılamadıđından bunu kesin olarak söyleyememekteyiz. Ancak olgumuzda tetrafokomeli, parmak sayılarında azlık (oligodaktili), bilateral yarık damak ve dudak, mikrognathi, oköler hipertelorizm, ince burun delikleri, dıř kulak malformasyonu, büyümuř penis, fetal gelişim geriliđi, sol gözde mavi sklera gibi anomalilerin mevcudiyeti Robert-SC fokomeli sendromu'nu da akla

getirmektedir. Ailenin amniyosentez ve fetal otopsiyi reddetmesi nedeniyle sitogenetik inceleme yapılamamıştır.

Fokomeli tanısında erken dönemde ultrasonografi ve karyotip analizi yardımcı olabilir. Literatürde, antenatal fokomeli tanısının transvajinal ultrasonografi ile en erken 12. haftada konulabileceği bildirilmiştir (9). Ultrasonografi ile fetal yapısal anomalilere tanı koyma oranı % 41-65 olarak bildirilmiştir (10, 11). Bundan dolayı erken gebelik haftalarında ultrasonografi, fokomeli gibi bazı konjenital anomalilerin tanısında oldukça faydalıdır. Olgumuz kliniğimize ilk kez 17. gebelik haftasında başvurmuş ve yapılan obstetrik ultrasonografide tetrafokomeli tespit edilerek aileye bilgi verilmiş ve ailenin istemi üzerine gebelik takiplerine devam edilmiştir. Bir sonraki ultrasonografide de ek olarak bilateral yarık damak ve dudak anomalisi saptanmıştır.

Sonuç

Fokomeli, ultrasonografi ve genetik inceleme ile gebeliğin ilk trimesterinde tanı konulabilen nadir bir konjenital hastalıktır. Eşlik eden anomaliler ile birlikte bir sendromun parçası olabilir ya da sporadik olarak gözlenebilir. Bu gibi ekstremité anomalilerinin erken dönemde saptanabilmesi ve gerekli danışmanlığın verilebilmesi için gebelerin rutin gebelik kontrollerine devam etmesi ve 1. trimesterde ultrasonografi ile fetusun ayrıntılı şekilde incelenmesi önemli olabilir.

A case with tetraphocomelia which shows similarity to Roberts Syndrome

Abstract

Aim: *Phocomelia is a rare congenital disease characterized by the lack or complete absence of one or more of the long bones together with the attachment of the hands and feet (or similar structures) directly to the trunk of the body. In this report, we aimed to present a case of phocomelia diagnosed by ultrasonography at the 17 weeks of gestation.*

Case: *On the routine antenatal ultrasonographic examination of the fifteen years old, G1P0 pregnant patient, bilateral fetal bones of humerus, radius, ulna, femur, tibia and fibula were not detected and biparietal diameter (BPD) was measured as compatible with a 17 weeks of gestation. The termination of pregnancy was offered to the family but they did not accept it and decided to continue the*

routine follow-up. The patient did not come to her visits regularly and after 4 months, BPD and abdominal circumference (AC) were measured as compatible with 32 and 25 weeks of gestation. A cleft lip and palate anomaly was also detected in the fetus. On the thirty-sixth week of gestation, the patient was hospitalized with a diagnosis of placental abruption and intrauterine ex fetus, and delivered a 2000 g ex male fetus, vaginally. No complication was seen in the postpartum period and the patient was discharged 24 hours after the delivery.

Discussion: *The prenatal diagnosis of phocomelia is easy by ultrasonography. On the ultrasonographic examination, the cleft lip and palate anomalies may also be detected together with the extremity defects. These rare congenital anomalies may be detected easily at the early weeks of gestation, if the pregnant women come to their antenatal visits regularly.*

Key words: *Cleft palate and lip, Roberts Syndrome, tetraphocomelia.*

Kaynaklar

1. Al-Awadi SA, Teebi AS, Farag TI, Naguib KM, el-Khalifa MY. Profound limb deficiency, thoracic dystrophy, unusual facies and normal intelligence: a new syndrome. J Med Genet 1985; 22:36-38.
2. Raas-Rothschild A, Goodman RM, Meyer S, Katznelson MB, Winter ST, Gross E, Tamarkin M, Ben-Ami T, Nebel L, Mashlach S. Pathological features and prenatal diagnosed in the newly recognized limb/pelvis-hipoplasia/aplasia syndrome. J Med Genet 1998; 25:687-697.
3. Evliyaoglu N, Temocin AK, Altintas DU, Duman N, Satar N, Süleymanova D. Phocomelia, ectrodactyly, skull defect and urinary system anomaly: Schinzel-phocomelia syndrome? Clin Genet. 1996; 49:70-73.
4. Kozin SH. Upper-extremity congenital anomalies. J Bone Joint Surg Am 2003; 85:1564-1576.
5. Denton A, Cooly M.D, The human body how it Works, human developments 2009:85-86.
6. Lenz W. Thalidomide and congenital abnormalities. Lancet 1962; 1:45.
7. Toms D. Thalidomide and congenital limb abnormalities. Lancet 1962; 2:400.
8. Song SY, Chi JG. Tri-amelia and phocomelia with multiple malformations resembling Roberts syndrome in a fetus: is it a variant or a new syndrome? Clin Genet 1996; 50:502-504.
9. Olney RS, Hoyme HE, Roche F, Ferguson K, Hintz S, Madan A. Limb/pelvis hypoplasia/aplasia with skull defect (Schinzel phocomelia): distinctive features and prenatal detection. Am J Med Genet 2001; 103:295-301.

Kurdođlu ve ark.

10. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Lazanakis ML, Kadir RA, Economide DL. The value of sonography in early pregnancy for the detection of fetal abnormalities in an unselected population. Br J Obstet Gynaecol 1999; 106:929-936.
11. Gaffney G, Manning N, Boyd PA, Rai V, Gould S, Chamberlain P. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias: A report of the diagnostic and prognostic accuracy in 35 cases. Prenat Diagn 1998; 18:357-362.