

Olgu Sunumu

Ardışık Gebeliklerde Tekrarlayan Pierre Robin Sendromu Olgu Sunumu

Mansur Kamacı*, Recep Yıldızhan*, Tuna Dalbudak*, Ertan Adalı*, Numan Çim*, Serdar Ceylaner**

Özet

22 yaşındaki Gravida 2, Parite 2 olan ve 2 yıldır evli olan hasta her iki doğumunu da kliniğimizde sezaryenle yapmıştır. İlk gebeliği 32. gebelik haftasında ablasyo plasenta ve preterm eylem tanısıyla sezaryen operasyonu ile baş gelişli 2000 gram ağırlığında, 5-9 apgarlı, Pierre Robin Sendromlu, kız bebek doğurtulmuştur. Yenidoğan ünitesinde izlenirken doğumdan 24 saat sonra eksitus oldu. Preterm eylem, makat prezentasyon ve fetal distres tanısı ile ikinci kez de sezaryen ile kız ve 1700 gram ağırlığında Pierre Robin Sendromlu bebek olarak dünyaya gelen olgu, yenidoğan yoğun bakım koşullarında ancak 9 saat yaşamıştır. Literatür taramasında, rekürrens gösteren PRS'li bebek nadir rastlandığı için bu olgu sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Rekürrens pierre robin sendromu, mikrognati, glossoptosis, damak yarığı

Pierre Robin Sendromu (PRS), ilk defa 1920 yılında Fransız Ortodontist olan Pierre Robin tarafından; mikroganati, glossoptosis ve damak yarıklığından oluşan triyad olarak tanımlanmıştır (1). PRS insidansının 8500-30000 doğumda bir görüldüğü bildirilmektedir (2, 3).

Mandibula hipoplazisine bağlı olarak dilin farenkse yerleşmesi engellenmekte, bu da glossoptoziye yol açarak hava yolunu kapatmaktadır. Buna bağlı olarak uzun dönemde solunum, beslenme ve gelişme yetersizliğine sebep olabilen kombine bir sendromdur. Prenatal dönemde ultrasonografik olarak tanısı konulabilmektedir.

Stickler sendromu; otozomal dominant geçişli artro-oftalmopati olup değişik derecede okuler belirtiler, artritlik değişiklikler, orofasiyal özellikler ve sağırlıkla karakterize herediter bir klinik tablodur (4). Stickler ve Velokardiyofasiyal Sendrom'un kraniyofasiyal

morfolojisi benzemesine karşın faringeal ve hava yolu morfolojisi ve sefalometrisinde birçok değişikliğin olması prognozu belirleyici olmamaktadır (5). Fransız genetikçiler, sporadik ve toplu karşılaşılan PRS olgularında, SOX9 geninde misregülasyon olup olmadığının değerlendirilmesinden bahsetmektedirler (6).

Mikrognati; üç teori ile açıklanmaktadır. Birincisi, mekanik teori olup intrauterin mandibulanın gelişimindeki eksiklik ve glossoptosisinin katkısı sonucunda füzyon yetersizliğine bağlı olarak aynı zamanda yarı damak ve dudak meydana geldiği, ikinci nörolojik teori ile dışarı sarkan dilin mandibula egzersizlerini engellemesi, üçüncü teori disregülasyon teorisi olup rhombonsefalon ontogenezindeki kusurdan söz edilmektedir (7).

Bu olgu sunumunda, ardışık gebeliklerinde tekrarlayan Pierre Robin Sendrom' lu bebek doğuran olgunun tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

Evlilik süresi 2 yıl ve 22 yaşındaki Gravida 2, Parite 2, Abortus 0, Yaşayan 0 ve 2. derece akraba evliliği olan olgu, her iki doğumunu da kliniğimizde sezaryen ile yapmıştır. İlk gebeliğinde; 32. gebelik haftasında ablasyo plasenta ve preterm eylem tanısıyla sezaryen ile 2000 gram ağırlığında, 5-9 apgarlı Pierre Robin

*Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD. Van

**İntergen Genetik Merkezi. Ankara

Yazışma Adresi: Dr. Mansur KAMACI

Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD. Van

Makalenin Geliş Tarihi: 05.08.2011

Makalenin Kabul Tarihi: 14.10.2011



Resim 1. Pierre Robin Sendromlu yenidoğan (mikrognati, damak yarıklığı, yetersiz gelişimli aurikula, respiratuvar distres).

Sendromlu kız bebek doğurtulmuştur. Fetal distres tanısı ile yenidoğan ünitesinde izlenirken postpartum 24 saat sonra eksitus olmuştur. Bir yıl sonra preterm eylem, eski sezaryen ve fetal distres tanısı ile ikinci kez de sezaryen ile kız ve 1700 gram ağırlığında, ileri derecede siyanotik bebek doğurtulmuştur. Bebeğe mikrognati, damak yarıklığı, her iki kulak kepçesinin gelişmediği ve dış kulak deliğinin kapalı olduğu, 1. ve 5. dakika Apgar skorunun 4-7 olduğu tespit edilmiştir. Bunun üzerine bebeğe ağız ve farenks aspirasyonu sonrası endotrakeal tüp uygulanmış ve oksijenize edilerek yenidoğan yoğun bakım ünitesine transport edilmiştir. Yenidoğan ünitesinde; respiratuvar distres, hipotoni ve Pierre Robin Sendromu ön tanıları ile yatırılmıştır. Genel durumu iyi, ateş;33.5C°, TA.42/27mmHg, fizik muayenede: yarı damak, makroglossi, dış kulak yolunun görülmediği, bilateral aurikulanın gelişimini tamamlamadığı saptanmıştır (Resim1). Göğsün simetrik ve oskültasyonda akciğerlerde bilateral krepitan raller, kalpte ise 2/6 sistolik üfürüm alındığı, femoral ve radial arterde nabızın alındığı karaciğerin palpabl olduğu tespit edilmiştir.

Takipnesi olan ve plörezi düşünülen olgunun; posterior-anterior akciğer grafisinde; buzlu cam görüntüsü olması üzerine sürfaktan uygulanmış ve asidoz nedeniyle NaHCO₃ günlük 80cc/kg planlandığı ve 2 cc/dakika NAHCO₃ verildiği. hipotansiyona yönelik 10mcg/dk dopamin uygulanmış. Daha sonra ağır RDS+hipotermi tanısı ile 23.04.2010 saat 05.30'da doğumdan

yaklaşık 9 saat sonra eks olduğu görüldü. Olgunun Ankara'daki Genetik Merkezindeki kromozom analizinde; periferik kan örneğinden yapılan hücre kültürleri ve HRB hücre kültürü ile elde edilen, GTG ve HRB bantlama yöntemi ile boyanan metafaz plaklarında yapılan değerlendirmelerde sayısal ve yapısal değişiklikler rastlanılmamış olup, 46, XX (Normal Konstüsyonel Karyotip) olarak raporlanmıştır.

Tartışma

İlk trimesterde transvaginal ultrasonografi ile 13. gebelik haftasında küçük mandibula ve geride çeneden oluşan anormal yüz profili tanısının konulduğu 15. gebelik haftasında yapılan amniosentez sonucunun normal karyotip saptandığı bildirilmektedir (8-9). Ayrıca intrauterin inferior fasiyal açı ve mandibula genişliğinin maksilla genişliğine oranı ölçülerek retrognati ve mikrognatiyi değerlendirmek için 3D ve 4D sonografik değer yapılmakta olduğu bildirilmektedir (10).

Kraniofasial anomaliler arasında en sık yarı damak - dudak görülür. Yarı damak ile birlikte en sık görülen sendromun ise PRS olduğu bilinmektedir (8). Bu kliniği ağırlaştırıcı sıklıkla solunum sorunlarıdır. Bunun nedeni ise, yarı damakla birlikte, glossopitozun olması, dilin yarı damak arasına kaçması ve oral kavitenin mikrognati nedeniyle daha küçük olmasıdır (10-13). Tanımlanan olguda yarı damak, mikrognati olmasına, glossopitoz olmamasına karşın

yenidoğan yoğun bakım ünitesi izlemi süresince solunum sorunu gelişen olgu tüm yoğun bakım imkanları ve surfaktan uygulanmasına karşın RDS nedeniyle doğumdan 9 saat sonra eksitus olmuştur.

Sonuç

Yaşayan Pierre Robin sendromlu olgular; gelişme yetersizliği, gastroösefajiyal reflü gibi digestif sistem sorunları için özel bakım gerekli olup, solunum komplikasyonları olarak glossoptozise sekonder gelişen uyku apnesi, kronik otitis media, işitme kaybı, konuşma bozukluğu, küçük çenenin neden olduğu anormal diş dizilimi gibi yüz anomalisinden kaynaklanan kişisel psikolojik problemlerin çözümüne yönelik multidisipliner yaklaşımın gerekli olduğu düşünülmektedir.

Recurrent pierre robin syndrome in consecutive pregnancies: A case report

Abstract

A 22-year-old, gravida 2, parity 2 woman being married for 2 years delivered her both babies in our clinic by cesarean section. In her first pregnancy, a 2000 gr., vertex presentation female baby with Pierre Robin Syndrome was delivered by cesarean section at the 32nd week of gestation with the indications of ablatio placenta and preterm labor. Her Apgar scores were 5 and 9 at first and fifth minutes. She died 24 hours after delivery while being followed at the neonatal intensive care unit. The patient delivered a 1700 gr. female baby in her second cesarean section performed with the indications of preterm labor, breech presentation and fetal distress. The baby was diagnosed as Pierre Robin Syndrome and lived only 9 hours at the neonatal intensive care unit conditions. This case is reported since recurrent Pierre Robin Syndrome is very rare in the literature.

Key words: Recurrent pierre robin syndrome, micrognathi, glossoptosis, cleft palate

Kaynaklar

1. Pierre Robin. La glassptose, Son diagnostic, consequences, Son treatment. Journal de Medicinede de Paris 1923; 43:235-237.

2. St-Hilaire H, Buchbinder D. Maxillofacial pathology and management of Pierre Robin sequence. Otolaryngol Clin North Am 2000; 33:1241-1256.
3. Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome). Br J Plast Surg 1983; 36:434-437.
4. Soulier M, Sigaudy S, Chau C, Philip N. Prenatal diagnosis of Pierre-Robin sequence as part of Stickler syndrome. Prenat Diagn 2002; 22:567-568.
5. Benko S, Gordon CT, Amiel J, Lyonnet S. Disruptions of highly conserved non-coding genomic elements distant from the SOX9 gene in the Pierre Robin sequence. Biol Aujourdhui 2011; 205:111-124.
6. Glander K 2nd, Cisneros GJ. Comparison of the craniofacial characteristics of two syndromes associated with the Pierre Robin sequence. Cleft Palate Craniofac J 1992; 29:210-219.
7. Hegde RJ, Mathrawala NR. Pierre robin sequence: report of two cases. J Indian Soc Pedod Prev Dent 2010; 28:326-330.
8. Bronshtein M, Blazer S, Zalel Y, Zimmer EZ. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy. Am J Obstet Gynecol 2005; 193:1561-1564.
9. Teoh M, Meagher S. First trimester diagnosis of micrognathie a presentation of Pierre Robin Syndrome. Ultrasound in Obstetrics and Gynecology 2003; 21:616-618.
10. Rotten D, Levailant JM, Marrtinez H, Ducou le Pointe, Vicaut E. The fetal mandibles a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. Ultrasound Obst Gynecol 2002; 19:122-130.
11. Milerad J, Larson O, PhD D, Hagberg C, Ideberg M. Associated malformations in infants with cleft lip and palate: a prospective, population-based study. Pediatrics 1997; 100:180-186.
12. Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. Cleft Palate Craniofac J 1992; 29:224-231.
13. Carey JC, Fineman RM, Ziter FA. The Robin sequence as a consequence of malformation, dysplasia, and neuromuscular syndromes. J Pediatr 1982; 101:858-864.