

Freeman-Sheldon Sendromlu Bir Olgu Sunumu (Whistling-Face)

Freeman-Sheldon Syndrome (Whistling-Face): Case Report

Yrd. Doç.Dr.Arif TÜRKMEN
Dr. Metin TEMEL
Dr. Ertan GÜNAL
Dr. Koray ÇELEBİ
Doç.Dr. Mehmet BEKERECİOĞLU

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi AD

Gaziantep Tıp Dergisi 2010;16(2):39-41.

Özet

Freeman Sheldon Sendromu, kemik anomalileri, eklem kontraktürleri ve tipik yüz görünümüyle karakterize nadir konjenital bir hastalıktır. Olguların çoğunda aile hikâyesi olmadan sporadik olarak ortaya çıkmaktadır. Her iki cinsten eşit oranda görülmektedir. Hastalığın etyolojisi halen tam olarak aydınlatılmamıştır. Erken tanı ve erken cerrahi tedavi yaklaşımları iyi sonuçların elde edilmesi için önemlidir. Şimdiye kadar literatürde yaklaşık olarak 100 vaka rapor edildiğinden, bu çalışmada Freeman Sheldon Sendromlu bu hastayı sunuyoruz.

Anahtar kelimeler: Freeman Sheldon Sendromu, Isık çalan yüz görünümü.

Abstract

Freeman-Sheldon Syndrome is a well-defined rare congenital syndrome characterized with skeletal anomalies, joint contractures and typical facial appearance. Most of the cases of Freeman-Sheldon Syndrome are sporadic without family history. Etiology of this syndrome is inadequately understood. It affects the males and females equally. Early diagnosis and early successful surgical management is important to achieve good results. Since almost one hundred cases have been reported in the literature upto today, we want to present a case with Freeman-Sheldon Syndrome in this study.

Key words: Freeman-Sheldon Syndrome, Whistling face.

Giriş

Freeman sheldon sendromu, distal artrogripozis adı verilen bir gurup hastalığın içinde yer alan ve kemik anomalileri, eklem kontraktürleri ve tipik yüz görünümüyle kombine dismorfik yapıyla karakterize nadir konjenital bir hastalıktır. Olguların çoğunda aile hikâyesi olmadan sporadik olarak ortaya çıkmaktadır. Bunun yanında otozomal dominant ve otozomal resesif vakalar da bildirilmiştir. Her iki cinsten eşit oranda görülmektedir. Hastalığın etyolojisi halen tam olarak aydınlatılmamıştır. Freeman-Sheldon sendromu oldukça nadir görülen bir sendromdur. Literatürde yüz civarında rapor edilmiş bu vakayı, erken tanı ve cerrahi girişimler ile iyi sonuçlar alındığı konusuna dikkatleri çekmek amacıyla sunmaya değer bulduk.

Olgu

Kliniğimize 9 yaşında erkek hasta, yüzündeki anormal görünüm nedeniyle başvurdu. Hastanın hikâyesinde ebeveynlerinin akraba olmadığı ve soy geçmişinde kardeşlerinin sağlıklı olduğu öğrenildi. Fizik muayenede tüm ölçümleri 3. persentilin altında olan olgunun ısıklık çalan benzeri yüz görünümü, mikrostomi, derin yerleşimli göz yapısı alae nasilerinde hipoplazi, uzun filtrum, alt dudak ve çene ucu arasında derin "H" şeklinde skar dokusu ve bilateral prominent ear, olduğu görüldü. Ayrıca üst ekstremitelerde bilateral radius başı çıkığına bağlı spinasyon ve pronasyonda kısıtlılığı, ön kolda tenar ve hipotenar bölgede kas atrofi ve palmar krizlerin hipoplazik olduğu görüldü. Olgu klinik bulguları ile Freeman-Sheldon sendromu tanısı aldı. Ortopedi kliniğine konsülte edilen hastaya müdahale düşünülmedi. Hastanın laboratuvar incelemeleri sonucu AST 49 (8-38) olduğu görüldü.

Preoperatif yapılan anestezi konsültasyonu sonucu ağız açıklığının 1,5-2 cm olduğunda zor entübasyon olarak değerlendirildi ve AST yüksekliği nedeniyle karaciğer koruyucu anestezi verilmesi uygun görüldü. Genel anestezi altında konka rezeksiyonu tekniği kullanılarak keçe kulak onarımı yapıldı.

Dr. Ertan GÜNAL, Gaziantep Üniversitesi Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı
Adres: Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi AD. Şehitkamil/GAZİANTEP
Gsm: 0532 607 92 81 **Faks:** 0342 360 34 46 **E-mail:** ertangunal@hotmail.com

Geliş Tarihi: 04.01.2010 **Kabul Tarihi:** 09.04.2010

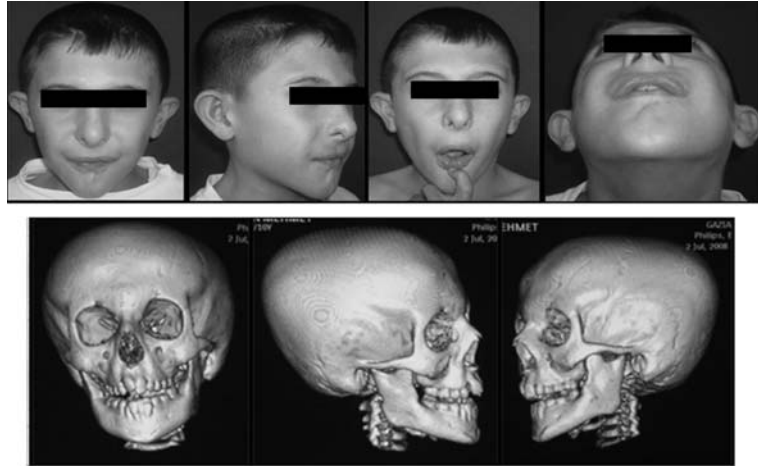


Figure 1. Operasyon öncesi fotoğraflar ve 3 boyutlu CT görüntüleri.



Figure 2. Operasyon sonrası fotoğraflar.

Alar rimdeki çentiklenme ve alt dudak mukozasındaki doku fazlalığı için eliptik eksizyon ile düzeltim yapıldıktan sonra, mentumda lokalize daha önceki operasyonlara bağlı gelişen skar için revizyon yapıldı.

Tartışma

Freeman-Sheldon sendromu (Isıklı çalan yüz sendromu, Kraniyokarpotarsal distrofi), ilk kez 1938 yılında Hall ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (1,2). Artrogripozisli 3000 yeni doğandan birinde bir kas hastalığına bağlı multipl eklem kontraktürü vardır. En sık görülen tip, el ve ayakların etkilendiği distal tip artrogripozistir.

Pek çok olgu sporadik olmasına rağmen, Distal artrogripozis (DA), Freeman –Sheldon sendromu (FSS) gibi genetik sendrom içinde de kalıtılmaktadır (1).

Freeman-Sheldon sendromu yüz bulgularının daha belirgin olduğu distal artrogripozistir. FS Sendromunun karakteristik özellikleri sıralanacak olursa; ısıklı çalan yüz görünümü ve maske benzeri görünüm (mikrostomi, küçük burun, uzun filtrum ve çenede "H" biçiminde dimple), el ve ayakta distal artrogripozise eşlik eden parmaklarda ulnar deviasyon ve fleksiyon kontraktürleri, el deformiteleri; uzlar deviasyon, kamplodaktili, başparmağın hipoplazisi, rezistan talipes ekinovarus, kısa vücut yapısı (3,4) ile karakterizedir. Son yıllarda yapılan bazı genetik çalışmalar sonucu FSS'nun otozomal dominant kalıtılmakla birlikte bireyler arasında penetrans eksikliği ve ekspresivite farkı nedeniyle klinik yansıması çok hafiften ağır forma kadar değişkenlik göstermektedir.

Toydemir ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada X-kromozom 17p13.1 bölgesinde kodlanan embryonic myosin heavy chain (MYH3) genindeki mutasyonun hastalığın oluşmasına neden olduğu bildirilmiştir (3).

Krakowiak ve arkadaşlarını yaptığı diğer bir genetik çalışmada ise Freeman sheldon sendromundan (FSS) 9. kromozomda lokalize beta-tropomyozini kodlayan TMP2 genindeki defektin sorumlu olduğu düşünülmektedir (5). FSS 'un bir varyantının da troponin I'i kodlayan DA2B genindeki defektten kaynaklandığı gösterilmiştir (5). Hastalığın etyolojisi halen tam olarak aydınlatılamamıştır.

DA den sorumlu patojenik mekanizma tam olarak anlaşılmamakla birlikte bazı hastalarda tendonların olmadığı ya da yanlış yerleştiği, hipoplastik olduğu gösterilmiştir (6,7). Bazen tek bulgu distal interfalangeal çizgilerin bulunmayışı ve üst üste binen ayak parmakları olabilmektedir (6,7). Bizim olgumuzda da el anomalileri içinde sadece distal palmar çizgilerinin hipoplazik olması ve ayrıca literatürde rastlamadığımız şekilde bilateral radius başı çıkığı da eşlik etmekteydi. Son yıllarda distal artrogripozisin dokuz farklı tipi tanımlanmıştır (5), (Tablo 1). Hall ve ark.'nın sınıflamasının kapsamadığı distal eklem kontraktürü olan bozuklukları içeren yeni sınıflama Bamshad ve ark.'ları tarafından yapılarak sınıflama revize edilmiştir (8). Hastanın bu gruplardan hangisine girdiğinin belirlenmesi, prognoz ve rekürrens riski hakkında hastaya daha doğru danışmanlık verebilme imkânı sağlar (8). FSS'da özellikle santral sinir sisteminde deformite ile kombine olanlarda mental retardasyon bildirilmiştir. FSS'li çocuklarda konuşma bozukluğu ve hipoakuzi görülebilmektedir.

Tablo 1. (Distal Artrogripozislerin sınıflaması)

Sendrom	Eski sınıflama	Yeni sınıflama
Distal artrogripozis tip 1	DAI	DA1
Distal artrogripozis tip 2 (Freeman-Sheldon sendromu)	Yok	DA2
Distal artrogripozis tip 3 (Gordon sendromu)	DAIIA	DA3
Distal artrogripozis tip 4 (skolyoz)	DAIIB	DA4
Distal artrogripozis tip 5 (Oftalmopleji, pitozis)	DAIID	DA5
Distal artrogripozis tip 6 (Sensorinöral işitme kaybı)	Yok	DA6
Distal artrogripozis tip 7 (Trismus psödokamptodaktili)	Yok	DA7
Distal artrogripozis tip 8 (O.D. pterijyum sendromu)	Yok	DA8
Distal artrogripozis tip 9 (Konjenital kontraktüral araknodaktili)	Yok	DA 9

Hastalarda disfaji, büyüme geriliği, orofarenks ve üst hava yollarındaki yapısal anomalilere bağlı hayatı tehdit eden respiratuar komplikasyonlar sıklıkla görülür.

FSS'lu hastaların klinik tanısı konulduktan sonra gelişimini engelleyen microstoma ve ciddi respiratuar problemler oluşturan orofarenks ve üst hava yolu defektlerinin bir an önce düzeltilmesi önemlidir. Yine diğer sorunları açısından hastalar ortodontik ve ortopedik operasyonlara ihtiyaç duyarlar. Ayrıca bu hastaların konuşmalarının ve işitmelerinin takibi de çok önemlidir.

Kaynaklar

1. Wagner LA, Mazarel G. Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome: contracting new genotypes. Clin Genet. 2006;70:192-197.
2. Freeman EA, Sheldon JH. Cranio-carpotarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. Arch Dis Child. 1938;13:277-283.
3. Toydemir RM, Rutherford A, Whitby FG, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Mutations in embryonic myosin heavy chain (MYH3) cause Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome. Nature Genet. 2006;38:561-565.
4. Buyukavcı M, Tan H, Eren S, Balcı S. A whistling face syndrome case with bilateral skin dimples. Genet Couns. 2005;16(1):71-73.
5. Krakowiak PA, Bohnsack JF, Carey JC, Bamshad M. Clinical Analysis of a Variant of Freeman-Sheldon Syndrome (DA2B). Am J Med Genet. 2006;76(1):93-98.

6. Hall JG, Reed SD, Green G. The distal arthrogryposis: Delineation of new entities-review and nosologic discussion. Am J Med Genet. 1982;11:185-239.

7. Hall JG. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Etiology, Genetics, Classification, Diagnostic Approach and General Aspects. J Pediatr Orthop B. 1997;6(3):159-166.

8. Bamshad M, Bohnsack JF, Jorde LB. Distal Arthrogryposis Type 1: Clinical Analysis of a Large Kindred. Am J Med Genet. 1996;65:282-285.