

MULTIPL PTERIGIUM SENDROMU

Dilara SÜLEYMANOVA, Kübra TEMOÇİN***

Anahtar Terimler:Multipl Pterigium Sendromu, otozomal resesif kalıtım, genetik danışma.

Key Words:Multiple Pterygium Syndrome, autosomal recessive inheritance, medical genetic counselling.

ÖZET

Konjenital malformasyonları bulunması nedeniyle polikliniğimize gönderilen iki hastada genetik araştırmalar (aile ağacı ve sitogenetik analiz) yapıldı ve Multipl Pterigium Sendromu (MPS) tanısı konarak ailelerine genetik danışma verildi.

SUMMARY

Multiple Pterygium Syndrome

Two patients who applied to our Genetics Unit with multiple congenital anomalies were examined for pedigree and cytogenetical analyses. The patients were diagnosed as Multiple Pterygium Syndrome(MPS) and medical genetic counselling was given to the patients families.

GİRİŞ

MPS; kısa boy, eklem kontraktürleri, vertebral (özellikle servikal) füzyonlar, çok sayıda deri kıvrımları (pterygium), tipik yüz görünümü ile karakterize, az rastlanan bir otozomal resesif hastalıktır (1,2,3).

İlk defa 1976'da Gillin ve Pryse-Davies tarafından sunulan letal tip MPS'de ise klinik tablo daha ağırdır ve yukarıdaki bulgulara ek olarak akciğer ve kalp hipoplazileri, nadir olarak da kemik displazileri bulunur (4).

Önceleri diz arkasında pterigium olan hastalar yayınlanmış (5), hemen arkasından, sadece bu bulgu görülmeyen hastaların farklı fenotipik bulguları saptanmış ve tanıları MPS olarak literatüre geçmiştir.

1984'de Hall tarafından bu sendromun spinal füzyon ve konjenital kemik füzyonu gösteren iki formu bildirilmiştir(6).

OLGULAR

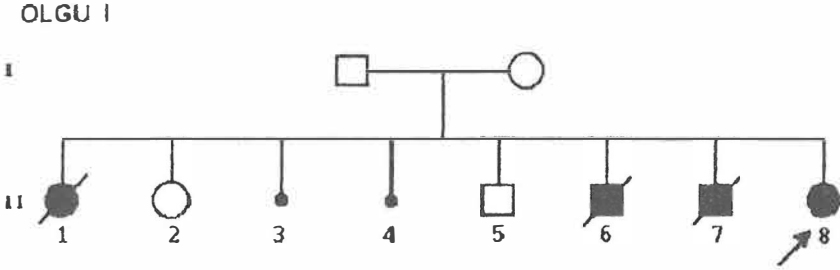
Olgu I:Proband, annenin 8. gebeliğinden doğan 2.5 aylık kız çocuk olup, ebeveynleri sağlamdı ve akraba evliliği bulunmuyordu (Şekil I). Daha önceki gebeliklerinden iki sağlam çocuk ile,aynı bulguları gösteren beş çocuğunun da

* Çukurova Üniv.Tıp Fakültesi Genetik Ünitesi Doç.Dr.

** Çukurova Üniv.Tıp Fakültesi Genetik Ünitesi Yrd.Doç.Dr.

Bu olgular 3.Ulusal Tıbbi Biyoloji Kongresinde (Antalya 1994) poster olarak sunulmuştur.

olduğu, bunlardan ikisinin ölü (3. ve 4. gebeliklerden erkek çocuklar) üçünün ise canlı doğduğu (1,6 ve 7.gebelikten, ilki kız, diğerleri erkek) öğrenildi. Canlı doğup ölen malformasyonlu çocukların 10 gün ile 3 yıl arasında yaşadıkları belirtildi. G-bantlama ile yapılan kromozom incelemesinde karyotip normal bulundu.

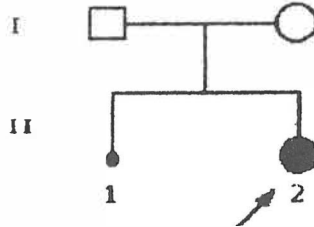


- II-1 multipl konjenital malformasyonlu kız çocuk, 2 yaşında eks.
- II-2 sağlam 10 yaşında kız çocuk
- II-3 ölü konjenital malformasyonlu erkek çocuk
- II-4 ölü konjenital malformasyonlu erkek çocuk
- II-5 sağlam 4 yaşında erkek çocuk
- II-6 multipl konjenital malformasyonlu erkek çocuk, 2 ayda eks.
- II-7 multipl konjenital malformasyonlu erkek çocuk, 10 günde eks.
- II-8 proband

Şekil I:I.olguya ait pedigr

Olgu II: Annenin 2.gebeliğinden doğan 3 aylık kız çocuğu olup, ebeveynleri sağlandı ve akraba evliliği yoktu (Şekil II) ilk gebelikten ölü doğan erkek çocukta da aynı bulguların bulunduğu öğrenildi. Probandın karyotip analizi normaldi.

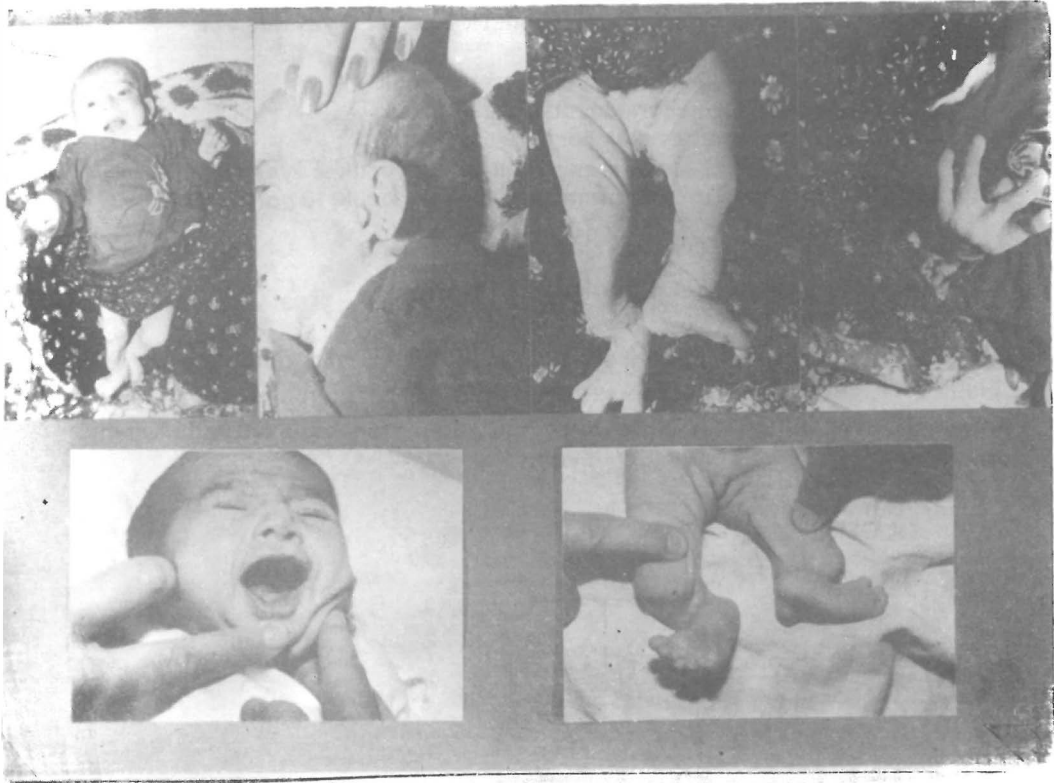
OLGU II



- II -1 ölü multipl konjenital malformasyonlu erkek çocuk
- II -2 proband

Şekil II:II.olguya ait pedigr

Olguların ikisinde de tipik yüz görünümü; hipertelorizm, antimongoloid görünüm, mikrognati, uzun filtrum, yassı burun kökü ve burun kanatları hipopazisi ile kemik ve kas atrofisi ve çok sayıda deri kıvrımları mevcuttu (Resim I). Ayrıca kemik displazileri bulunmaktaydı.



Resim I: Olguların fenotipleri

TARTIŞMA

Lethal tip MPS çoğunlukla intrauterin ölümle sonuçlanır ve literatürde bildirilmiş vaka sayısı çok değildir (2). Van Regemorter ve ark.1984'de, ebeveynleri 1.dereceden kuzen olan ve geç spontan abortusla kaybedilmiş iki főtusta lethal MPS bildirmişlerdir (7).

1987'de sunulan ve 11 MPS'li çocuęun izlendięi bir alıřmada, olgularda fenotipik bulguların dıřında iřitme bozuklukları ve sık solunum yolları enfeksiyonları bulunduęu vurgulanmıřtır. İzlenen ocukların 6'sının ebeveynleri akraba (Pakistan'lı ve Ürdün'lü ailelerdi) idi. Dördünün ebeveynleri İngiliz, birinin ise annesi İngiliz, babası Hint'liydi. Bu arařtırıcılara göre otozomal resesif geiř gösteren bu sendrom, Avrupa ve Müslüman toplumlarında farklı sıklıkta görölmektedir (8). Bir bařka alıřmada; bu sendromun müslüman bir ölke olan Kuveyt'de görecesol olarak yüksek sıklıkta bulunduęu bildirilmiřtir(9).

Literatüre göre ölü veya canlı doęan her 1000 bebekten 3'ünde kemik displazileri görölmektedir (10). Bu displazilerin izole malformasyon mu yoksa bir sendromun semptomu mu olduęunu saptamak her zaman mümkün olamamaktadır. Bizim olgularımızın malformasyonlu doęan kardeřlerinin hibirine otopsi yapılmamıřtı. Klinik tablo aęır olduęundan ve ailelerin anamnezlerinde aynı bulguları gösteren ölü doęmuř ya da kısa süre yařamıř kardeř öyküleri bulunduęu için olgulara lethal tip MPS tanısı kondu.

Hastalarımızın anne ve babalarının saęlam olması ve aynı malformasyonu gösteren her iki cinsiyette kardeřlerinin bulunması otozomal resesif kalıtıma uymaktadır. bu nedenle sonraki her gebelik için ailelere % 25 risk verildi ve hastalıęın antenatal tanısı mümkün olduęundan (11) gebelięin 16.haftasından itibaren 4 haftada bir düzenli olarak ultrasound kontrolünün yapılması önerildi.

KAYNAKLAR

- 1- Balcı S, Eral MD:Multipl Pterigium Sendromu:2 Vakanın Takdimi. ocuk Saę.ve Has.Der. 36:155-159, 1993.
- 2- Die-Smulders C.E.M, Schrander-Stumpel C.T.R.M, Fryns JP:The letal multiple pterygium syndrome:a nosological approach. Genet.Couns.1(1):13-23, 1990.
- 3- Galasso C, Arci F, Carnazza S et al:(Multiple pterygium syndrome:description of a new clinical case).Ped.Med.Chir. 15(1):111-114, 1993.
- 4- Gillin ME and Pryse-Davies J:Pterygium syndrome J.Med.Genet.13:249-251, 1976.
- 5- Norum RA, James VL and Mabry CC:Ptergium syndrome in three children in a recessive pedigree pattern. Birth Defects Orig.Art.Ser.2:233-235, 1969.
- 6- Hall JG:The lethal multiple pterygium syndromes(Editorial) Am.J.Med.Genet.17:803-807, 1984.
- 7- van Regemorter N, Wilkin P, Englert Y, et al:Lethal multiple pterygium syndrome.Am.J.Med.Genet. 17:827-834, 1984.
- 8- Thompson EM, Donnai D, Baraitser M, et al:Multiple pterygium syndrome:evolution of the

phenotype. *J. Med. Genet.* 24:733-749, 1987.

- 9- Teebi AS and Daoud AS: Multiple pterygium syndrome: a relatively common disorder among Arabs. (Letter) *J. Med. Genet.* 27:791 only, 1990.
- 10- Fernandez Toral J, Alonso VM, Barreiro DJ, et al: Genética de las displasias óseas. *Bol. pediat.* 30(134):368-373, 1989.
- 11- Martin NJ, Hill JB, Cooper DH, et al: Lethal multiple pterygium syndrome: three consecutive cases in one family. *Am. J. Med. Genet.* 24:295-304, 1986.