

MİKROSEFALİ, MENTAL RETARDASYON VE SPASTİK DİPLEJİ SENDROMUNUN KALITSAL GEÇİŞİ

*Dilara SÜLEYMANOVA**, *A.Kübra TEMOÇİN***, *Bilgin YÜKSEL****, *Mustafa YILMAZ*****, *Mustafa GÖĞEBAKAN*****, *Meltem PIRT*****, *Mehdi TASAUJİ*****

Anahtar Terimler: Mikrosefali, spastik dipleji, zeka geriliği.

Key Words: Microcephaly, spastic diplegia, mental retardation.

ÖZET

Mikrosefali, zeka geriliği ve spastik dipleji bulguları olan üç çocuğa genetik konsültasyon yapıldı.

SUMMARY

Heredity of Microcephaly Mental Retardation and Spastic Diplegia Syndrome
Genetic consultation was given to three children with microcephaly, mental retardation, and spastic diplegia.

GİRİŞ

Bu sendrom ilk kez 1973'de Seemanova ve arkadaşları tarafından mikrosefali ve spastik diplejili iki kardeşte saptanarak yayınlanmıştır(1). Bazı bulguları farklı olmakla beraber Paine tarafından 1960'da sunulan hastalıkla(2) aynı olabileceği belirtilmiştir(1,3).

Bu sendromun ayırıcı tanısı zordur. Başlıca belirtisi olan mikrosefali birçok sendromda da bulunmaktadır(4,5,6). Buna rağmen hastaların hekime başvuru nedeni spastik diplejidir. O nedenle bu hastalarla en sık pediatrik nörologlar karşılaşır. Bu çocuklarda psikomotor gerilikle birlikte kramplar gözlenir(önceleri "petit mal", daha sonra "grand mal"). Bazı hastalarda spastik dipleji yerinde tetrapleji de gelişebilir. Krampların sıklığı yaşla artarken genellikle 3 ile 8 yaş arasında ölümle sonuçlanır.

OLGULAR

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Genetik Ünitesine başvuran 3 ailenin fenotipik bozuklukları olan çocuklarına genetik araştırma yapıldı(Resim 1).

I.Olgu: Annenin ikinci gebeliğinden doğan, üç yaşında erkek çocuk olup, anne ve babası akraba idi. Hastanın, birbuçuk yaşında ölen ablasının da aynı bulguları gösterdiği öğrenildi(Şekil 1).

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

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

*** Çukurova Üniv.Tıp Fakültesi Pediatri ABD.Yrd.Doç.Dr.

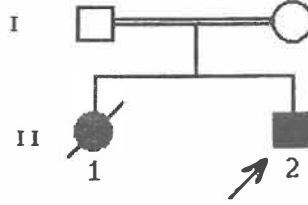
**** Çukurova Üniv.Tıp Fakültesi Pediatri ABD.Arşt.Gör.Dr.

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



Resim 1: Olguların fenotipik özellikleri

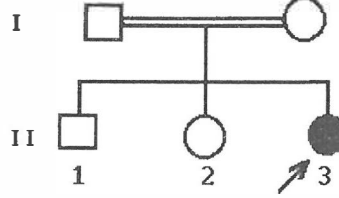
OLGU I



Şekil 1:Olgu I'e ait pedigrri

II.Olgu: Annenin üçüncü gebeliğinden doğan on yaşında kız çocuk olup, ebeveynleri akraba, ağabeyi ve ablası sağlamdı(Şekil 2). Hastanın bilgisayarlı beyin tomografisinde(BBT) korpus kallosum agenezisi mevcuttu.

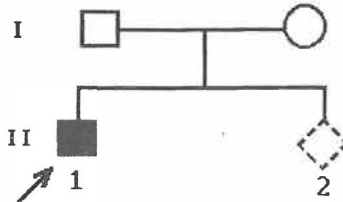
OLGU II



Şekil 2:Olgu II'ye ait pedigrri

Olgu III: Annenin ilk gebeliğinden doğan dört yaşında erkek çocuk olup, anne ve babası akraba değildi. Annesi ikinci çocuğuna gebeydi(Şekil 3). İki aylıktan beri jeneralize konvülsiyonları olan hastanın elektroensefalografisinde(EEG) subkortikal aktivite bozukluğu ve manyetik rezonans görüntüleme yöntemiyle(MRI) kortikal atrofi saptandı.

OLGU III



Şekil 3:Olgu III'e ait pedigrri

Her üç hastada mental retardasyon, değişik derecelerde mikrosefali ve alt ekstremitelerde dipleji mevcuttu. Hastaların ebeveynleri fenotipik olarak normaldi.

Tüm hastaların G-bantlama ile yapılan karyotipleri normal bulundu.

TARTIŞMA

Bu sendromun populasyon sıklığı belli değildir. Seemanova'ya göre hastalık X'e bağlı resesif geçiş gösterir, buna rağmen erkek ve kız çocukta görülme oranı 1:1'dir. Bizim olgularımızdan birinci probandin ablasında da aynı hastalığın bulunması, ikinci probandin kız çocuğu olması ve ilk iki olgunun ebeveynlerinde akrabalık bulunması nedeniyle bu sendromda otozomal resesif geçişi de düşünmek olasıdır.

KAYNAKLAR

- 1- Seemanova E, Lesny I, Hyanck J, et al:X-chromosomal recessive microcephaly with epilepsy, spastic tetraplegia and absent abdominal reflex:new variety of Paine syndrome? Humangenetics 20:113-117, 1973.
- 2- Paine RS:Evaluation of familial biochemically determined mental retardation in children, with special reference to aminoaciduria. New Eng.J.Med.262:658-665, 1960.
- 3- McKusick VA:Mendelian Inheritance In Man, (Tenth Edition), The Johns Hopkins University Press, Baltimore and London. 1992.V:2, p1942.
- 4- Opitz JM, Holt MC:Microcephaly:general considerations and aids to nosology:Pap.Soc.Craniofacial Genet. 12th Annu.Symp.Boston, Mass, July. 1989:Selec.Pap.J.Craniofacial Genet. and Dev.Biol.10(2)p.175-204, 1990.
- 5- Marles SL, Chudley AE:Another case of microcephaly, facial clefting, and preaxial polydactyl. J.Med.Genet. 27(9), 593-594, 1990.
- 6- Hannekam RCM, Renckens-Wennen EG:Acquired alopecia, mental retardation, short stature, microcephaly, and optic atrophy. J.Med.Genet. 27(10), 635-636, 1990.