

## KISA KOSTA POLİDAKTİLİ SENDROMLARI (OLGU SUNUMU)

Erdener ÖZER\*, Sermin ÖZKAL\*, Hakan KANIT\*\*

D.E.Ü.Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı\*  
SSK Ege Doğumevi\*\*

### ÖZET

İskelet displazilerinin otopsi tanısı, bu olguların çoğunun ender görülmesi ve sınıflandırmalarının kompleks oluşları nedeni ile sıklıkla zordur. Pekçok olgu gebeliğin 16-24. haftalarında anormal ultrasonografik bulgularla tanınabilmektedir. Kısa kosta-polidaktili sendromları iskelet displazilerinin ender görülen formlarından biridir.

Bu makalede 14. gestasyonel haftada prenatal sonografik ve postmortem tanısı konmuş, bir kısa kosta-polidaktili olgusu sunulmaktadır. Prenatal sonografik tanı, postmortem radyografi ve morfoloji ile korele edilmiştir. Ana otopsi bulguları kısa ekstremiteler, polidaktili, kısa kosta ve polikistik böbrektir.

**Anahtar sözcükler:** İskelet displazisi, kısa kosta, polidaktili

### SUMMARY

The diagnosis of skeletal dysplasias at postmortem examination is often difficult due to their complexity and rarity. Most cases are diagnosed by ultrasonography at 16th-24th weeks of gestation. Short rib polydactyly syndrome is one of the rare forms of skeletal dysplasia.

This paper reports a case of skeletal dysplasia diagnosed by ultrasonography and postmortem examination at 14<sup>th</sup> week of gestation. Prenatal sonographic findings are correlated with postmortem radiography and morphology. Main necropsy findings are short limbs, polydactyly, short rib and polycystic kidney.

**Key words:** Polydactyly, short rib, skeletal dysplasia

İskelet displazileri (osteokondrodisplazi) genelize iskelet büyüme ve gelişme anormallikleri ile karakterize, bir grup heterojen bozukluktan oluşmaktadır. Sınıflama radyolojik görünüm ve gros morfoloji temel alınarak yapılmaktadır. Prenatal tanı ultrasonografi ile 2. trimester içinde konulabilmektedir. Fetal radyografi kesin tanıya yardımcıdır (1). Postmortem inceleme radyoloji, kondroosseöz morfoloji ve bazı biyokimyasal ve moleküler çalışmaları içermekte, ayrıntılı klinik bilgi eşliğinde tanısal sonuçlar vermektedir.

İyi tanımlanmış yaklaşık 125 iskelet displazisi içinde 50 kadarının kliniği belirgindir ve doğumda tanınabilir. Bu bozukluklar içerisinde en sık olanları osteogenezis imperfekta, tanatoforik displazi, kantomelik displazi ve akondrogenesis tip II'dir (2). İskelet displazilerinin prevalansı yenidoğan döneminde oldukça siktir ve 10000 olguda 3-4.5 arası olarak tahmin edilmektedir. Perinatal ölümler içerisinde ise yaklaşık % 0,9 oranında bir payı vardır.

Kısa kosta-polidaktili sendromları iskelet displazileri içerisinde ender görülen bir

\* XII. Ulusal Patoloji Kongresi'nde (Ankara 12-15 Ekim 1996) tebliğ edilmiştir.

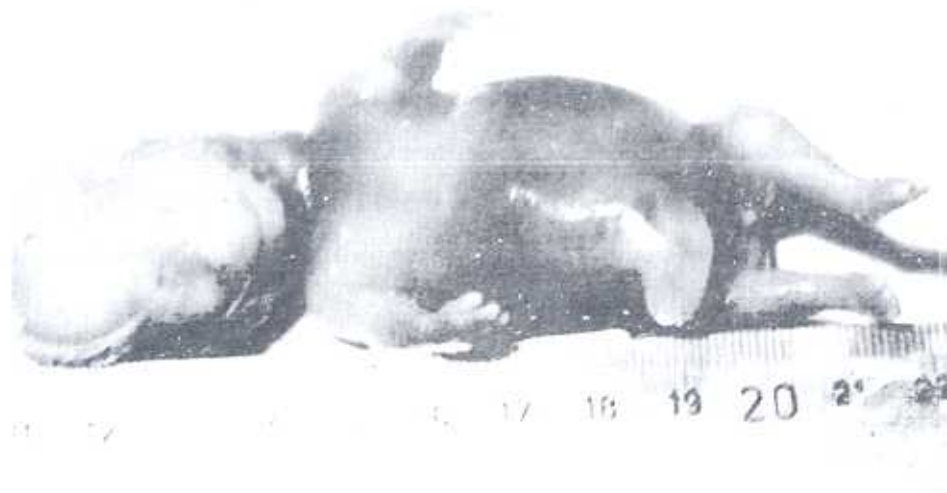
bozukluktur. Kısa ekstremite, polidaktili, dar toraks ve horizontal kosta ile karakterizedir. İlk kez 1971'de Majewski ve ark. tarafından tanımlanmış, daha sonra 1972'de Saldino ve Noonan, 1977'de Verma ve Naumoff ve 1983'de Beemer farklı formlarını bildirmişlerdir (3,4). Spranger ve ark. 1974 yılında Majewski formunu diğerlerinden ayırmıştır (3).

### OLGU

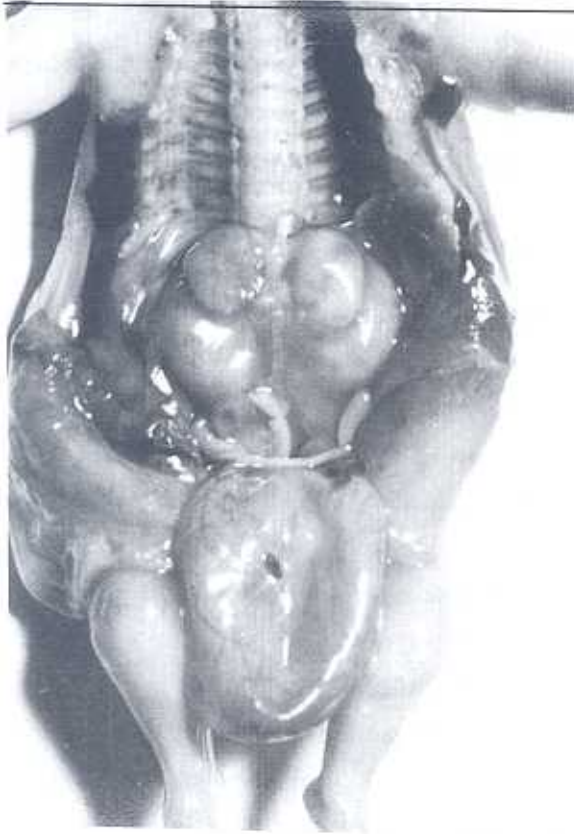
Yirmiiki yaşındaki ammenin 4. gebeliği, 14. gebelik haftasında ultrasonografide (Toshiba SSH-140A, 3.75 mHz probe) uzun kemiklerde kısalık, dar toraks ve polidaktili saptanması üzerine sonlandırıldı. Olguda akraba evliliği ve gebelik döneminde ilaç ya da sigara-alkol kullanımı öyküsü yoktu. İlk bebek enfeksiyon sonucu 6 aylıkken, 2. ve 3. bebek 7. gebelik ayında kaybedilmişti. Son bebek postmortem

incelemede Saldino-Noonan tanısı almıştı.

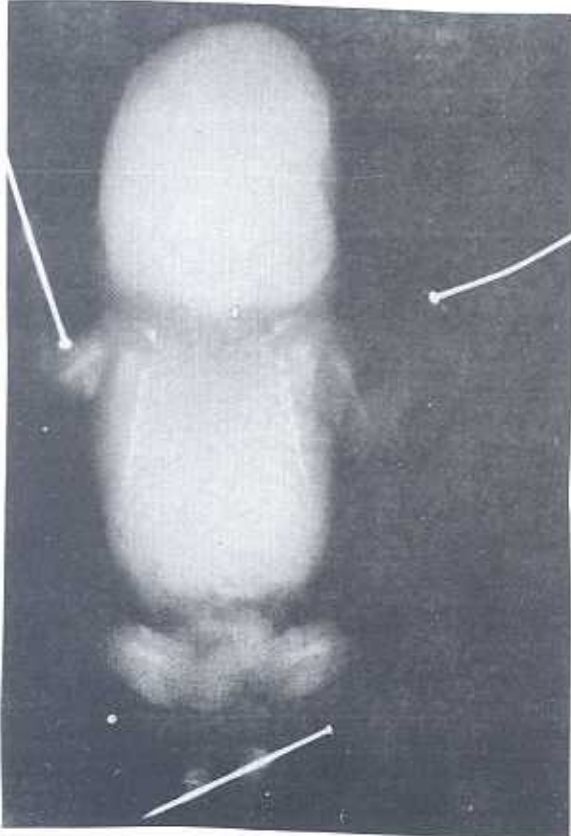
Postmortem incelemede fetüsün ağırlık ve ölçümleri 14. gestasyonel hafta ile uyumlu idi. Gros olarak kısa ekstremite, malforme kulak-ellerde ve sol ayakta 6 adet parmak izlendi (Şekil 1). Yarık damak-dudak yoktu. Anüs perforé idi ve dış genital organlar normal dışı görünümdeydi. Karın distansiyon göstermekteydi ve iç muayenede mesanenin oldukça dilate ve her iki böbreğin kistik olduğu saptandı (Şekil 2). Histolojik incelemede böbreklerde displastik özellikler bulunmaktaydı. Postmortem radyolojide kostaların horizontal görünüm aldığı, pelvisin ve uzun kemiklerin hipoplazik olduğu gözlemlendi (Şekil 3). Plesanta, kalp, beyin ve diğer organların normal gelişmiş olduğu görüldü. Bulguların eşliğinde olgu kısa kosta-polidaktili sendromu içinde değerlendirildi.



Şekil 1: Alt ve üst ekstremitelerde belirgin kısalık, abdomen distansiyon göstermekte.



Şekil 2: Mesane önde ve kistik görünümde, abdomende kistik böbrekler yer almakta.



Şekil 3: Postmortem grafide kostalar kısa ve horizontal pozisyonda.

## TARTIŞMA

Kısa kosta-polidaktili sendromları iskelet displazilerinin ender görülen bir grubudur. Kendi içerisinde Saldino-Noonan (Tip I), Majewski (Tip II), Verma-Naumoff (Tip III) ve Beemer-Langer (Tip IV) olarak dört alt tipe ayrılır. Tip I ve Tip III'ün tek bir alt tipin iki farklı varyasyonu olduğu düşünülmekte ve bu iki tip, Non - Majewski tipi olarak da isimlendirilmektedir. Bu tipin kesin insidansı bilinmemekte ve doğumun ilk birkaç saatinde pulmoner hipoplaziye sekonder solunum yetmezliği ile ölüm gelişmektedir (3). Tip I'de dişiler, tip III'te erkekler daha baskındır (5).

Majewski ve Non-Majewski tiplerinde ortak özellikler polisindaktili, kısa ekstremiteler, dar toraks ve horizontal kostadır. Majewski tipinde yarık damak-dudak, düşük malforme kulak, oval tibia, böbrekte glomerül kisti ve hipoplazik larinks görülür. Non-Majewski tipinde ise küçük pelvis, polikistik böbrek, metafizel düzensizlik, hipoplazik penis, perfore anüs, kardiyak ve kloakal anomaliler dikkati çeker. Tip IV'de ise, farklı olarak polidaktilin olmaması, hidrops ve yarık dudak bulunuşu belirgin bulgulardır (6). Tüm tiplerde prenatal tanı ultrasonografik olarak ikinci trimesterden itibaren konulabilmektedir (7).

Tüm tipler için otozomal resesif geçiş paterni geçerlidir (3). Moleküler çalışmalarda 4. ve 17. kromozomda saptanan inversiyon özelliğinin tiplendirmeye yardımcı olabileceği bildirilmiştir (8,9). Olgular doğumdan sonra birkaç saat içerisinde solunum yetersizliği ile kaybedilirler (3). Kısa kosta-polidaktili sendromunda rekürrens riskinin bulunduğu raporlar vardır (10).

Olgumuz sonografik, radyografik ve otopsi bulgularının ışığında, Non-Majewski tip kısa kosta-polidaktili sendromu olarak değerlendiril-

miştir. Olgu 14. hafta gibi çok erken dönemde prenatal tanısının konması ve rekürrens olması nedeni ile özellik taşımaktadır.

#### KAYNAKLAR

1. Sharony R, Browne C, Lachman RS, Rimolin DL. Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias. Am J Obstet Gynecol 1993; 169 (3) :668-675.
2. Lachman RS. Fetal imaging in the skeletal dysplasias: overview and experience. Pediatr Radiol 1994; 24 (6):413-417.
3. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: W. B. Saunders Co., 1988; 286-289.
4. Beemer FA. Short rib syndrome classification. Am J Med Genet Suppl 1987; 3:209-210.
5. Sillence D, Kozłowski K, Barziv J, Fuhrman A, Fuhrman W et al. Perinatally lethal short rib-polydactyly syndrome. Pediatr Radiol 1987; 17 (6):474-480.
6. 6-Balcı S, Erçal MD, Önel B, Çağlar M, Doğan A et al. Familial short rib syndrome, type Beemer, with pyloric stenosis and short intestine. Clin Genet 1992; 39:298-303.
7. Benecerraf BR. Prenatal sonographic diagnosis of short rib-polydactyly syndrome type II. J Ultrasound Med 1993; 12 (9): 552-555.
8. Chen H, Mirkin D, Yang S. De novo 17q paracentric inversion mosaicism in a patient with short rib-polydactyly syndrome. Am J Med Genet 1994; 53 (2):165-171.
9. Urioste M, Martinez ML, Bermejo E, Jimenez N, Romero D et al. Short rib-polydactyly syndrome and pericentric inversion of chromosome 4. Am J Med Genet 1994; 49.(1): 94-97.
10. Wu MH, Kuo PL, Lin SJ. Prenatal diagnosis of recurrence of short rib-polydactyly syndrome. Am J Med Genet 1995; 5 (3): 279-284.