

APERT SENDROMU (ACROCEPHALOSYNDYACTYLIA)
(Olgu Bildirimi)

OSMA, E., KÖSE, G., ÖZKAN, H.

ÖZET : Apert Sendromu ilk defa 1906'da tarif edilmiş, nadir görülen bir patolojidir. Kraniosinostoz ve sindaktili ile karakterizedir. Kranyum ön, arka çapının azalması, koronal sütte sinostoz, maksiller hipoplazi, digital işaretlerde artma, sadece yumuşak doku veya birlikte osseöz sindaktili en belirgin özelliklerdir. Bunlara ek olarak bazen hidrosefali, mental gerilik ve diğer organ anomalileri görülebilir.

ABSTRACT : Emine OSMA, Dokuz Eylül University Faculty of Medicine Radiology Department, Galip KÖSE, Hasan ÖZKAN, Department of Pediatric. Apert's Syndrome is a rare entity that was first described in 1906. It is characterized by the association of craniosynostosis with syndactyly. Obliteration of the coronal suture, reduced fronto-occipital diameter, maxillary hypoplasia, increased digital marking and osseous or cutaneous syndactyly are the prominent features. In addition to these malformations occasionally there may be hydrocephalus, mental retardation and other organ anomalies.

Anahtar Sözcükler : Apert Sendromu, akrosefalosindaktili.
Key Words : Apert's Syndrome, acrocephalosyndactylia.

İlk defa 1906'da Apert tarafından etraflıca tarif edilen bu sendrom, kraniosinostoz ve dört ekstremitede sindaktili ile karakterize bir semptomlar grubudur. Seyrek olarak otozomal genle intikal eden herediter familya formda olabileceği gibi resesif gen veya mutasyonlara bağlı olan sporadik formları da vardır. Malformasyonlar gelişimin mezankimal devresine dayanır. Bazen diğer organlarda da eş zamanlı gelişim anomalileri olabilir. Görülme sıklığı 100.000 doğumda bir, genel dünya nüfusunda ise 200.000'de bir olarak bildirilmektedir (1,2,3).

Apert Sendromlu çocuk doğumıyla neticelenen hamileliklerde yüksek oranda polihidramnios görülmesi ve bu hamilelikten önce birkaç yıllık sterilite anamnezinin bulunması enteresan fakat henüz açıklanmamış bir durumdur. Babanın ileri yaşta bulunması da muhtemel etyolojik faktörler içinde yer alır (1).

Yard.Doç.Dr.Emine OSMA, DEÜTF Radyoloji Anabilim Dalı, Doç.Dr.Galip KÖSE, Dr.Hasan ÖZKAN, DEÜTF Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı.

Radyolojik olarak; Kranyumda koronal ve metopik strde sinostoz vardır, frotosfenoidal strde de olabilir. Kalvaryum ince, frontalde i tabulada digital impresyonlar artmıřtır. Tam yan grafide baziler lordozun arttıęı grlr. Maksilla hipoplazik, mandibula bazen hiperplaziktir. El ve ayak grafilerinde 3 ve 4. parmakların distal falankslarında, bazen metatarslarda fzyon vardır. Bař parmaklarda kemik deformitesi, falanks hipoplazisi grlr. Polidaktili, proksimal radyoulnar eklemdede sublksasyon, bazı byk eklemlerde deformasyonlar, kontraktr veya ankiloz, uzun kemiklerde kısıalık veya eęrilik, radius ve ulna arasında sinostoz veya radiusun bilateral yokluęu gibi ilave radyolojik patolojiler saptanabilir. kemikleřme merkezleri ge ortaya çıkar (6).

Apert Sendromunun birlikte grldę dięer sistem anomalileri iinde; korpus kallozumun yokluęu, hidromyeli, frontonazal ensefalosel aort koarktasyonunu, VSD, hidrohafroz, polikistik bbrek, pilor stenozu, anus ektopisi gibi patolojiler bildirilmiřtir (1,2,7,8,9).

lkemizde yayınlanmıř olguların azlıęı nedeniyle literatr bilgisi arařtırılmıř ve sendromun tipik zelliklerini gsteren bir olgu takdim edilmiřtir.

Olgu : S.K., 19 aylık kız ocuk, Prot.No.: 77392. Doęuřtan el ve ayak parmaklarının yapıřık olması ve basta řekil bozukluęu yakınmaları ile gelen hastada daha nce ayrıntılı bir inceleme yapılmamıř. Anne gebelięi sresince ila kullanmamıř, hastalık geirmemiř, doęum forseps ile olmuř. Doęum aęırlıęı 5000 gr. nromotor geliřim normal. Anne 25, baba 46 yařında, aralarında akrabalık yok. Aile ve yakınlarında zellik arzeden bir patoloji yok.

Fizik muayene : Aęırlılık 12 Kg. (%75 persantile uygun), boy 85 cm. (% 90 persantile uygun), bař evresi 45 cm. (% 3 persantile uygun), vital bulgular normal. Kafa kule grnlnde, alın ne ıkıntılı, fontaneller kapalı, salı deride venler hafif belirgin, oksipital blgede yaygın kapiller hemanjiomlar mevcut. Palpebral fissrler ařaęı ve dıřa doęru, hipertelrismi olan hastada gz muayenesinde proptozis, saęda daha belirgin olarak ekzoftalmi, saę gzde hiperforia, gz hareketlerinde yukarı bakıřta hafif sınırlılık, fundus bakısında parsiyel albinizm, optik diskte nazalde hafif silinme ve cupping daralması ile hafif venz dolgunluk tesbit edildi. Burun kknde basıklık, sert damakta ykseklik, sert damakla yumuřak damak arasında 1-2 mm. geniřlięinde aıklık ve diřlerde malpozisyon, auriklalarda saęda daha belirgin olmak zere geniřlik, mandibulada relatif olarak byklk ve prognotizm mevcuttur. Her iki el 2,3,4,5 inci parmaklarda sindiktili 3 ve 4 nc parmakların tırnakları birleřik, bařparmaklar kısa ve deforme idi. Her iki ayak btn parmaklarda sindaktili, her iki dirsek ekleminde fleksiyon deformitesi, bacaklarda genu valgum tespit edildi (Resim 1).



Resim 1: Apert Sendromu

Laboratuvar incelemelerinde kan ve idrar bulgularında özellik yoktu. EKG normal, abdomen ultrasonografisi normaldi.

Radyolojik incelemede: Kranyum grafilerinde, koronal strde sinostoz, frontal blgede diğital impresyonlarda artma ve derinleşme, frontal kemik 1/3 st blmnde orta hatta lokal diploe geniřliđi mevcut ancak strler normal, kranyum kemikleri ince, sella (J) formda ve geniř, maksilla hipoplaziktir. Her iki dirsekte radioulnar sublksasyon mevcut. Her iki elde, yumuřak doku sinostozu, birinci sıra falankslar metakarplara eřit uzunlukta, ikinci sıra falanks yok. 3 ve 4. parmađın son falanksında kemik sinostozu, birinci parmak falanksları deforme. Her iki ayak grafisinde; sađda 1 ve 2. metatars arasında lokal sinostoz, parmaklarda defektli segmentasyon, birinci parmađın falanksları birleřik tek kemik halinde. LSV-IVP ve akciđer grafisinde patoloji tespit edilmedi. Kemik yařı 9 aya uymaktadır (Kronolođik yař: 19 ay) (Resim 2,3,4).

Resim 2: Apert Sendromu



Diğer taraftan akrosefalinin "ailevi küle kafa" görünümünden ve mikrosefaliden ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Bu iki patolojide de kranial sütürlerde erken kapanma ve ekstremitelerde anomali mevcut değildir (1).

Doğum öncesi polihidramnios yönünden elimizde bilgi yoktur, baba 46 yaşındadır yani orta yaş sınırları içinde yer almaktadır.

Komplike kraniosinostozlarda hidrosefali gösteren olgular bildirilmektedir ancak daha sık görülen bulgu asimetrik ventriküller dilatasyon olmaktadır (4). Olgumuzun BBT de ventriküller normal bulunmuştur.

Mental Retardasyon görülme oranı komplike kraniosinostozla bağlı intrakranial basınç artması hallerinde daha fazla olmaktadır (4). Olgumuzda klinik olarak şüphelendirici bir durum yoktu, ancak herhangi bir gelişim ölççeğine göre değerlendirme yapılmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Warkany J: Congenital Malformations (Notes and Comments). Chicaco, Year Book Medical Publishers, 1971; pp 899-901.
2. Patiroğlu T, Arslan T, Kurtoğlu S, Hasanoğlu E: Apert Sendromu. Kayseri Üniversitesi Gevher Nesibe Tıp Fak. Mecmuası, 1982; Cilt 3, Sayı 1,2,3,4. sf 323-330.
3. Vaughan VC, McKay RJ, Nelson WE: Textbook of Pediatrics. Philadelphia, W.B. Saunders Co. 1975; ed 10, pp 1470-1697.
4. Noetzel MJ, Marsh JL, Palkers H, Gado M: Hydrocephalus and mental retardation in craniosynostosis. J Pediatr 1985; 107/6, pp 885-892.
5. Kim H, Uppal V, Wallac R: Apert Sendrome and fetal hydrocephaly. Hum Genet 1986; pp 73, 93-95.
6. Meschan I: Roentgen Signs in Clinical Practice. Philadelphia, W.B. Saunders Co. 1966; pp 476-494.
7. Maurer HM: Pediatrics. New York, Churchill livingston 1983; Chap: 17-404.
8. Wollmer DG, Park TS, Cail WS, Jane JA: Hydromyelia Complicating Apert's Sendrome. Neurosurgery 1985; 17/1, pp 70-72.
9. Waterson JR, Dipietro MA, Barr M: Apert's Sendrome with Frontonasal Encephalocele. Am J Med Genet 1985; 21/4, pp 777-783.