

BİR APERT SENDROMU OLGUSU

(Olgu Sunumu)

Eray DİRİK, Erbil ÜNSAL

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

ÖZET

Apert Sendromu kraniosinostozis, midfasial hipoplazi ve sindaktili ile karakterize otozomal dominant bir sendromdur. Bu kalıtım şekline karşın olguların büyük çoğunluğu yeni mutasyonlar olarak ortaya çıkmakta, aile anamnezi vermemektedir. Bu yazıda da nadir görülen, karakteristik Apert Sendromu bulguları taşıyan ve herediter geçiş göstermeyen bir olgu sunulmuştur.

Anahtar sözcükler: Kraniosinostoz, midfasial hipoplazi, sindaktili, sitogenetik analiz

SUMMARY

Apert Syndrome is an autosomal dominant disorder characterized by craniosynostosis, midfacial hypoplasia, and syndactyly. However, the vast majority of cases are represented as a fresh mutation. In this article, a sporadic case having typical features of Apert Syndrome is represented.

Key words: Craniosynostosis, midfacial hypoplasia, syndactyly, cytogenetic analysis

Apert Sendromu kraniosinostoz, midfasial hipoplazi ve sindaktili özellikleriyle karakterize otozomal dominant bir sendromdur. Sporadik olgularda paternal yaşın rolü olduğu bildirilmektedir (1). Tüm kraniosinostozların %4.5'ünü oluşturan bu sendromun prevalansı 15.5/1000000 olarak saptanmıştır. Değişik toplumlarda yapılan araştırmalarda bu oranın benzer olduğu görülmüştür (2-4). Sendromun karakteristik fizik özellikleriyle birlikte iskelet anormallikleri görülebilmekte, omuz eklemleri, humerus, dirsekler, pelvis, vertebral kolon ve kostalarda bozukluklar olabilmektedir (5). Bunun yanısıra iç organ anomalileri olarak en sık kardiyovasküler ve genitoüriner bozukluklar (sırasıyla %10 ve %9.6) gösterilmiştir (6). Olguların büyük çoğunluğu yeni mutasyon olarak

ortaya çıkarken karyotipleri genelde normal bulunmaktadır (7). Ancak "dev" 1. kromozom (8), kromozom 3 kırığı (9) ve disentrik 1 ve 3. kromozomlar (10) gibi çeşitli kromozom anomalileri tanımlanmıştır. Otozomal dominant geçişli Apert Sendromu'nun tipik özelliklerini taşıyan, yeni mutasyon sonucu ortaya çıkan ve famiyal özellik göstermeyen bir olgu literatür ışığında tartışılmıştır.

OLGU SUNUMU

Aralarında akrabalık olmayan 32 yaşındaki sağlıklı anne ile 36 yaşındaki sağlıklı babanın ikinci çocuğu olarak termde, spontan yolla doğan hastanın altı yaşındaki erkek kardeşinin sağlıklı olduğu, anne baba ile onların ailelerinde kafa ya da parmak anormalliği bulunmadığı öğrenildi. Annenin ve özellikle

babanın muayenesinde kraniosinostoz veya sindaktiliye rastlanmadı. Olgunun bakışında; ağırlık 7600 gr (%10-25), boy 73 cm (%50) ve baş çevresi 45 cm (%50) bulundu. Baş brakiosefalik, ön fontanel normale göre daha önde ve büyük, burun kökü çökük, oksipital bölgenin düz olduğu, yüksek ve yarı damak bulunduğu görüldü (Fotoğraf 1 ve 2). Her iki elde total sindaktili vardı ve başparmaklar normalden genişti (Fotoğraf 3). Bilgisayarlı beyin tomografisinde, direkt grafilerinde de saptanan koronal sütürün kapalı olması yanı sıra posterior fossa kesitlerinde serebellar sistemin belirgin geniş olduğu, dördüncü ventrikülün yüksek yerleşimli bulunduğu, üst kesitlerde ventriküllerin hafif derecede birbirinden uzak olduğu ve anterior hemisferik fissürün genişlemiş olduğu görüldü. İleri araştırma amacıyla yapılan sitogenetik çalışmada, yüksek rezolüsyonlu bantlama yöntemiyle normal 46, XX karyotipine sahip olduğu ortaya kondu.



Şekil 1. Apert Sendromu olan olguda tipik yüz görünümü



Şekil 2. Olguda brakiosefali, burun kökü çöküklüğü ve oksipital bölgenin düzlüğü dikkati çekmektedir.



Şekil 3. Elde total sindaktili görünümü

TARTIŞMA

Apert Sendromu, akrosefalosindaktili olarak bilinen karakteristik bulgularıyla tanınır. Olguda da gösterilmiş olan, özellikle koronal suturun sinostozu sonucu tipik kranium görünümü ortaya çıkar. Bu özel şekil bozuk-

luğuyla birlikte corpus callosum ve limbik yapılarda malformasyonlar, girus anomalilikleri, hipoplastik beyaz cevher ve heterotopik gri cevher anomalilikleri görülebilmektedir (11). Bunların yanısıra, hidrosefali saptanan Apert Sendromlu 43 hastada ilk bir yaş içinde kranioorbital dekompresyon operasyonları uygulandığı olguların %60'ında ventrikülomegali, %12'sinde birlikte beyin anomalileri gözlemlendiği belirtilmektedir (12). Olguda bu bilgiler ışığında çekilen bilgisayarlı beyin tomografisinde posterior fossa kesitlerinde serebellar sistemin belirgin geniş olduğu, dördüncü ventrikülün yüksek yerleşimli bulunduğu, üst kesitlerde ventriküllerin hafif derecede birbirinden uzak olduğu ve anterior hemisferik fissürün genişlediği görülmüştür. Apert Sendromu olan olgularda iç organ anomalilikleri de görül-

müş, en sık kardiyovasküler sistem (%10) ve genitoüriner sistemin (%9.6) etkilendiği bildirilmiştir (6). Olgu bu yönleriyle incelendiğinde herhangi bir anomali saptanmamıştır. Yine bu sendromla birlikte görülebilen iskelet anomaliliklerine olguda yapılan kemik taramaları sonucunda rastlanmamıştır. Apert Sendromu otozomal dominant kalıtılan bir sendrom olmasına karşın, olguların çoğu yeni mutasyon sonucu ortaya çıkmaktadır (7). Literatürde ise 136 olguluk bir seride yalnız dokuz familyal olgu saptanmıştır. Cohen ve Kreiborg'un (13) yüksek rezolüsyonlu bantlama yöntemiyle altı hastada yaptıkları karyotip analizleri normal bulunmuştur. Olguda bu nedenle sitogenetik çalışma yapılmış ve normal karyotipe sahip olduğu gösterilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Kenneth Lyons Jones: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Fourth Edition. Philadelphia, WB Saunders Company 1988; 372.
2. Cohen MM Jr, Kreiborg S, Lammer EJ, et al. Birth prevalence study of the Apert Syndrome. Am J Med Genet 1992; 42: 655-659.
3. Osma E, Köse G, Özkan H. Apert Sendromu (Acrocephalosyndactylia). Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 1988; 3 (1): 59-63.
4. Patroğlu T, Arslan T, Kuroğlu S, Hasanoğlu E: Apert Sendromu. Kayseri Üniversitesi Gevher Nesibe Tıp Fakültesi Mecmuası 1988; 3 (1,2,3,4): 323-330.
5. Cohen MM, Kreiborg S: Skeletal abnormalities in the Apert Syndrome. Am J Med Genet 1993; 47 (5): 624-632.
6. Cohen MM, Kreiborg S: Visceral anomalies in the Apert Syndrome. Am J Genet 1993; 45 (6): 758-760.
7. Levanda AF, Cohen MM, Hood J, et al. Cytogenetic Survey of Apert Syndrome. AJDC 1993; 147: 1306-1308.
8. Genest P, Mortezaei MA, Tremblay M: Le syndrome d'Apert (acrocephalosyndactylie). Arch Fr Pediat 1966; 23: 887-897.

9. Beaudoin A, Butin LP, Hadjian AJ, et al. Le syndrome d'Apert *Pediatric* 1967; 22: 723-724.
10. Caramia G, Venturelli D: La sindrome di Apert. *Clin Pediat* 1968; 50: 453-465.
11. Cohen MM Jr, Kreiborg S: An update pediatric perspective on the Apert Syndrome. *Am J Dis Child* 1993; 147 (9): 989-993.
12. Murovic JA, Posnick JC, Drake JM, et al. Hydrocephalus in Apert Syndrome: A retrospective review. *Pediatr Neurosurg* 1993; 19 (3): 151-155.
13. Cohen MM Jr, Kreiborg S: Genetic and family study of the Apert Syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1991; 11: 7-17.