

SECKEL SENDROMU* (İki olgu sunumu) Seckel syndrome

A Kübra Temoçin¹, Derya V Altıntaş², Şakir Altınbaşak³, Ayşegül Yeğin⁴, Nurdan Evliyaoğlu²

Özet: Çukurova Üniversitesi Hastanesi Pediatri Polikliniğine getirilen ileri derecede mental retarde ve mikrosefali iki olgu genetik yönden incelendi. Seckel sendromu tanısı konan olgular, bu sendromun tüm major kriterlerini bulundurması ve sendromun nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Seckel sendromu, Kuş kafalı cücelik, Otozomal resesif kalıtım

Summary: Two cases with severe mental retardation and microcephaly were admitted to the Pediatrics Department of Çukurova University Hospital and examined in the Genetics Unit. These cases were diagnosed as Seckel syndrome and presented here because the syndrome is very rare and the cases had all the major criteria so far reported for this syndrome.

Key Words : Seckel syndrome, Bird-headed dwarfism, Autosomal recessive inheritance

Kuş kafalı cücelik ya da mikrosefali primordiyal dwarfizm I olarak da adlandırılan bu sendrom ilk kez 1960'da Seckel tarafından tanımlanmıştır (1,2).

Bindokuzyüzsekseniki'de Majewski ve Goecke (3) bu sendromun beş ana bulgusunu; 1) Belirgin intrauterin gelişme geriliği (doğum ağırlığı 2055 gr.) 2) Postnatal gelişme geriliği (3 per.) 3) Şiddetli mikrosefali (baş çevresi 3 per.) 4) İleri derecede mental retardasyon ve 5) Kuş kafası görünümü olarak belirlemişlerdir.

Her ikisi de tüm bulgulara sahip olan iki Seckel sendromlu hastayı sunuyoruz.

Olgu I: Dörtbuçuk yaşındaki kız hastanın babası 26, annesi 23 yaşında ve sağlıklıydı. Annenin birinci gebeliğinden miyadında, 1500 gr. ağırlığında ve normal vajinal yoldan (NVY) doğan hastanın bir yaş küçük kız kardeşi sağlıklıydı.

Prenatal öyküde yüksek ateşle seyreden bronşit dışında bir özellik yoktu. Olgunun anne ve babası üçüncü dereceden kuzendi ve annenin iki erkek kardeşi ile, babasının amcasında orta derecede mikrosefali ve mental retardasyon bulunduğu öğrenildi. Ancak bu kişileri inceleme olanağı bulunamadı.

Gelişmediği için Pediatri polikliniğine getirilen hastanın boyu 65 cm (3 per.), ağırlığı 7.5 kg (3 per.), baş çevresi 29 cm. (3 per.) di. İleri derecede mental retarde olan hastada, kuş kafası görünümü, aşağı yönelmiş palpebral fissürler, göreceli olarak büyük ve malforme kulaklar, gaga burun, mikrognati, yüksek damak ve her iki el beşinci parmakta klinodaktili ile kliteromegali saptandı (Resim 1).

Radyolojik incelemelerinde; sağda rudimenter onikinci kosta, yüksek ve dar pelvis (Resim 2), BBT'de korpus kallozum agenezisi vardı (Resim 3).

Laboratuvar incelemelerinde, tam kan sayımı ve formülü, TORCH gurubu enfeksiyonların antikor titreleri, T3, T4, TSH, idrar metabolik taraması, idrar amino asit kromatografisi ve kan şekeri normaldi. Tiroid sintigrafisinde diffüz hiperplazi

*XIII. Gevher Nesibe Tıp Günleri, 23-26 Mayıs 1995, Kayseri

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi ADANA
Tıbbi Biyoloji. Y.Doç.Dr.¹, Pediatri. Y.Doç.Dr.², Doç.Dr.³,
Araş.Gör.Dr.⁴.

Geliş tarihi: 14 Haziran 1995

saptandı. Hastanın karyotipi 46,XX bulundu.

Olgu II: Beş yaş üç aylık kız hastanın annesinin babası 34 yaşında ve sağlıklıydı. Annenin üçüncü gebeliğinden miyadında, 1600 gr. ağırlığında ve Nvy'dan doğan hastanın diğer üç kız kardeşi de sağlıklıydı. Prenatal öyküsünde özellik olmayan hastanın doğumdan hemen sonra 1 dk. kadar süren morarması olduğu, ancak 1.5 yaşında destekli oturduğu ve annesini tanıdığı ve 3.5 yaşında yürüdüğü öğrenildi. Aile öyküsünden anne ve babasının birinci dereceden kuzen olduğu ve ailede benzer olgu bulunmadığı öğrenildi.

Hırıltılı solunum, nefes darlığı ve morarma yakınması ile getirilen hasta, yabancı cisim aspirasyonu ön tanısı ile yatırıldı. Bir yıl önce de aynı nedenle hastaya bronkoskopi yapıldığı ve çekirdek çıkarıldığı öğrenildi.

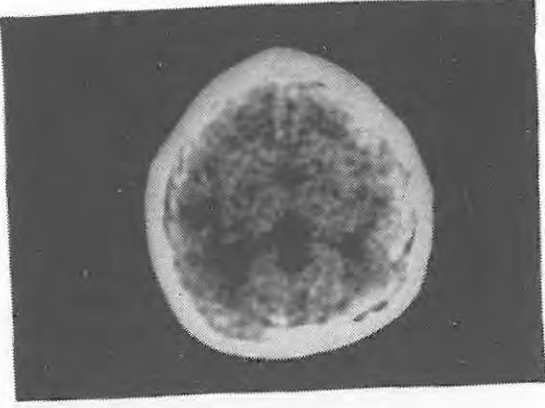
İleri derecede mental retarde olan hastanın boyu 76 cm (3 per.>) ağırlık 8700 gr (3 per.>), baş çevresi 38 cm (3 per.>) olarak bulundu. Fenotipik incelemesinde epikantus, hipertelorizm, pitozis, gaga burun, düşük kulak, mikrognati, her iki el 5. parmakta klinodaktili, bilateral simian çizgisi, her iki ayakta ikinci ve üçüncü parmakta sindaktili, pes eqinovarus, sacral sinus varlığı saptandı (Resim 4). Radyolojik incelemelerinde; skolyoz, yüksek ve dar pelvis (Resim 5), distal femoral metafizde "V" şeklinde genişleme görüldü. BBT ve MRG tetkikleri normaldi. Kemik yaşı 2 yaş 6 aylık kız çocuğuna uymaktaydı. Göz muayenesinde iris kolobomu bulundu. Laboratuvar incelemelerinde; tam kan sayımı ve formülü TORCH grubu enfeksiyonların antikor titreleri, T3, T4 ve TSH ile tiroid sintigrafisi, idrar metabolik taraması ve aminoasit kromatografisi normaldi. Hastanın karyotipi 46,XX bulundu.



Resim 1. Olgu I'in fenotipik görünümü



Resim 2. Olgu I'e ait pelvis grafisi



Resim 3. Olgu I'e ait BBT



Resim 5. Olgu II'ye ait pelvis grafisi

TARTIŞMA

Bu sendromun tüm kriterlerinin bulunmadığı olgularda tanı güçlüđü olabilir ve diđer mikrosefalik sendromlarla kolaylıkla karışabilir (4).

Bizim olgularımızda yukarıda sözü edilen beş ana bulgunun bir arada bulunması nedeniyle Seckel sendromu tanısı kolaylıkla kondu.

Bu sendromun her iki cinste de görülmesi, kardeşler arasında tekrarlar olması, hasta ebeveynlerinde büyük oranda akrabalık bulunması ve anne-babaların normal olması otozomal resesif geçişi göstermektedir (2). Olgularımızın her ikisinde de ebeveyn akrabalığının varlığı bu geçiş şekline uymaktadır. Literatürde bazı olgularda hipoplastik anemi ve pansitopeni gibi hematolojik bozukluklar ve kromozomal instabilite bulunduğu bildirilmişse de (5) bizim olgularımızda bu bulgular saptanamadı. Bu sendromun 17 ile 20. gebelik haftalarında ultrasonografik inceleme ile prenatal tanısı mümkün olabildiğinden (6,7), tekrar çocuk sahibi olmayı düşünen Olgu I'in ailesine genetik danışma verildi.



Resim 4. Olgu II'nin fenotipik görünümü

Tablo I. Hastalarda saptanan klinik ve radyolojik bulgular

	Olgu I	Olgu II
Prenatal büyüme geriliği	+	+
Postnatal büyüme geriliği	+	+
Kemik yaşı geriliği	+	+
Mikrosefali	+	+
Düşük ve malforme kulak	+	+
Gaga burun	+	+
Mikrognati	+	+
Yüksek damak	+	-
Klinodaktili	+	+
Simian çizgisi	-	+
Klitteromegali	+	-
Yüksek ve dar pelvis	+	+
Distal femoral metafizde V şeklinde genişleme	-	+
Pes ekinovarus	-	+
Coxa vara	-	-
Diz ve kalça dislokasyonu	-	-
İris kolobomu	-	+
Diş anomalisi	-	+

KAYNAKLAR

1. Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation* (4th ed). WB Saunders, Philadelphia 1988, pp 100-101.

2. Mc Kusick VA. *Mendelian Inheritance In Man* (10th ed). The John Hopkins University Press, London 1992, pp 1252.
3. Sugio Y, Tsukahara M, Kajii T. Two Japanese cases with microcephalic primordial dwarfism: Classical seckel syndrome and osteodysplastic primordial dwarfism type II. *Jpn J Human Genet* 1993; 38, 209-217.
4. Thompson E, Pembrey M. Seckel syndrome: an overdiagnosed syndrome. *J Med Genet* 1985; 22, 192-201.
5. Butler MG, Bryan DH, Maclea RN, et al. Do some patients with Seckel syndrome have haematological problem and/or chromosomal breakage? *Am J Med Genet* 1987; 27:645-649.
6. Hori A, Tamagawa K, Eber SW, et al. Neuropathology of Seckel syndrome in fetal stage with evidence of intrauterine developmental retardation. *Acta Neuropathol (Berl)* 1987; 74:397-401.
7. Major-Krakaver DF, Wladimiroff JW, Stewart PA, et al. Microcephaly, micrognathie and bird-headed dwarfism: Prenatal diagnosis of a Seckel-like syndrome. *Am J Med Genet* 1987; 27:183-188.