

OROMANDİBULAR-LİMB HIPOGENEZİS SPEKTRUMLU BİR OLGU*

A case with oromandibular-limb hypogenesis spectrum

E Ferda Perçin¹, İlhan Sezgin², Sıtkı Perçin³, Öztürk Özdemir¹

Özet: Anne-babası akraba olmayan dört aylık erkek çocuğun mikroti, retromikrognati, hipoglossi gibi bulgularına ilaveten sağ elinde ikinci, üçüncü, dördüncü parmak ve metakarplar, sağ ayağında da tüm parmak ve metatarslar yoktu. Bu bulgular nedeniyle oromandibuler-limb hipogenezis tanısı konuldu. Prenatal öyküden ilk trimesterde ilaç kullanımı olduğu öğrenildi ve olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

Summary: A four month-old boy whose parents have no consanguineous marriage was diagnosed as having oromandibular-limb hypogenesis. Clinical examination of the patient showed microtia, retromicrognathia, hypoglossia, absence of the second, third, fourth fingers at the right hand and associated metacarpals as well as absence of all toes and metatarsals at right foot. Since the prenatal history of the patient has shown that the mother had used medications during the first trimester of her pregnancy, the case was considered to be rare and reported.

Anahtar Kelimeler: Anomali, Mikrognatizm

Key Words: Abnormalities, Micrognathism

Oromandibuler-limb hipogenezis spectrum, ekstremitelerde eksiklik, hipoglossi ve mikrognati gibi bulguların çeşitli kombinasyonlarının farklı derecelerde görüldüğü nadir bir hastalıktır (1). Şimdiye kadar değişik kombinasyonlara sahip yaklaşık 60 olgu bildirilmiştir (2-9). Akraba evliliğinin bildirildiği olgular bulunmakla birlikte, olguların çoğu sporadiktir (1,7,9). Etiyolojisi henüz kesinlik kazanmamış olmasına karşın, ilk trimesterde ilaç kullanımının bulunduğu olgular da tanımlanmıştır (3,6).

OLGU SUNUMU

Olgumuz birbiriyle akrabalığı bulunmayan 21 yaşındaki anne ile 27 yaşındaki babanın ilk çocuğudur. Prenatal öyküden annenin gebeliğin ilk trimesterinde sinüzit kaynaklı baş ağrıları nedeniyle

iki adet diklofenak potasyum, bir adet naproksen sodyum, bir adet asetil salisilik asit ve ayrıca bir adet antimikostatik ovul kullandığı, bunun dışında gebelik süresince herhangi bir enfeksiyon, kanama ya da röntgen ışımına maruz kalmadığı öğrenildi.

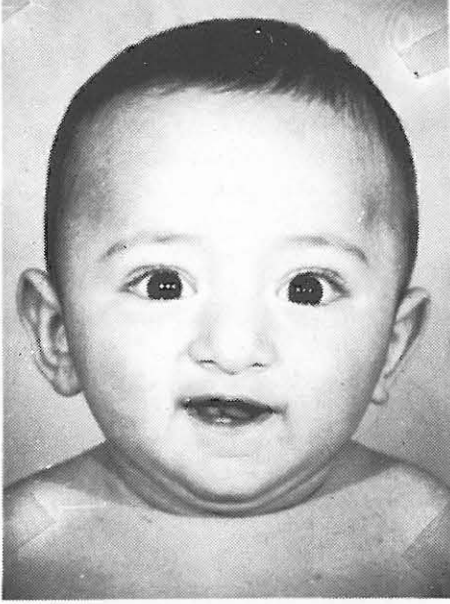
Üçbin altıyüzseksen gr ve 52 cm olarak doğan erkek çocuğun dört aylıkken yapılan fizik muayenesinde ağırlığı 7000 gr, boyu 63 cm ve baş çevresi 43 cm idi. Brakisefalik kafa yapısı, geniş burun köprüsü, mikroti, retro-mikrognati, alt dudak altında transvers çizgi, hipoglossi ve kubbe damak saptandı (Resim 1 A-B). Ayrıca sağ üst ekstremitesi kısa ve atrofikti. Sağ elde ikinci, üçüncü, dördüncü parmaklarda agenezi, sağ ayakta adaktili ve sol ayakta pes equinovarus deformitesi vardı (Resim 2). Radyografik incelemede sağ elde ikinci, üçüncü, dördüncü parmakların ve ilgili metakarpların, sağ ayakta ise tüm metatarsların ve falanksların olmadığı görüldü.

Diğer sistem muayenelerinde ve rutin laboratuvar incelemelerinde başka bir patoloji saptanmadı. Tripsin Giemsa bantlama tekniğiyle yapılan

*XV. Gevher Nesibe Tıp Günleri, 27-30 Mayıs 1997, Kayseri Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi 58140 SİVAS
Tıbbi Biyoloji ve Genetik. Y.Doç.Dr.¹, Prof.Dr.².
Ortopedi ve Travmatoloji. Doç.Dr.³.

Geliş tarihi: 27 Mayıs 1997

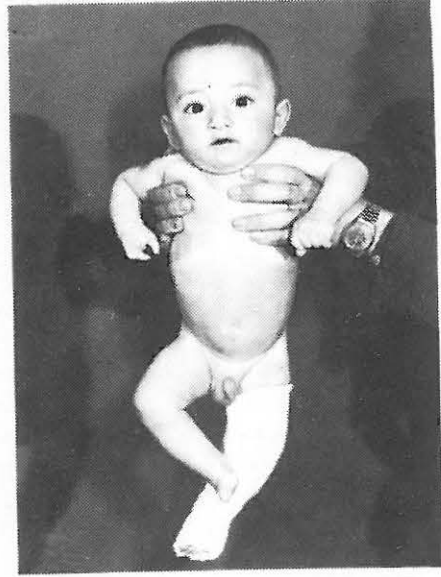
kromozom analizinde yapısal ve sayısal bir anomaliye rastlanmadı. Hastaya bu bulgularıyla oromandibuler-limb hipogenezis tanısı konuldu.



Resim 1 A. Olgunun tipik yüz görünümü (önden)



Resim 1 B. Olgunun tipik yüz görünümü (yandan)



Resim 2. Olgunun genel görünümü

TARTIŞMA

Hanhart Sendromu, aglossi-adaktili, hipoglossi-hipodaktili, oro-akral limb hipogenezis, ankiloglossi superior, glossopalatin ankilozis, peromelia ve mikrognati, Moebius Sendromu, fasial limb distruptif spektrum, oromandibuler-limb hipogenezis spektrum içinde yer alan tanımlamalardır. Hastalık bulgularının değişen kombinasyon ve ağırlıkta bulunması bir spektrum içinde toplanmasını sağlamıştır (1,5,10).

Bu spektrum içindeki olgular, benzer semptomlar içermesine rağmen birbirinden farklı olan ektradaktili-ektodermal displazi klefting (EEC) sendromu ve Robin Sequens' den ayrılmalıdır. EEC sendromunda görülen ektradaktili, hem el hem de ayakta orta hattı içeren bir defektir (1). Olgumuzdaki el defekti orta hatta olmasına karşın ayaktaki anomali adaktili şeklindedir. Ayrıca EEC sendromunda sözü edilen açık renk saç, yarık dudak ve / veya damak ve göze ait diğer karakteristik bulgular olgumuzda yoktu. Buna karşılık bizim olgumuzda mandibular hipoplazi, mikrognati, glossopitoz gibi bulgular vardı ki, bunlar olgumuzu

EEC sendromundan ayıran önemli kriterlerdir.

Primer defektin erken mandibular hipoplazi olduğu ve buna bağlı olarak hastalarda mikrognati ve glossopitozisin geliştiği Robin Sequens'de ise olgumuzda görülen ekstremitte anomalileri yoktur (1).

Oromandibuler-limb hipogenezis spectrum'da semptomların daha çok distal bölgelerdeki vasküler problemlerden kaynaklanabileceği düşünülmektedir (1). Ancak değişik araştırmacılar tarafından ilk trimesterde karbamazepin, hidantion, insülin, propranolol, seksüel steroidler, klotrimazol, penisilin, vitamin, butobarbital, sulfonamidler, trifluoperazine, perfenazin, meclizine, dihidroergotamine, imipramin, diazepam, klorpromazin gibi ilaçların kullanıldığı olgular tanımlanmıştır (3-6). Olgumuzun prenatal öyküsündeki tek dozluk ilaç kullanımları, her ne kadar etyolojik sebebin bu olmadığını düşündürüyorsa da bize göre yine de göz ardı edilmemelidir. Çünkü ilaçların teratojenik etkisi, teratojenin etkili olduğu gebelik haftasına, doza, anne ve fetusun genotipine (bireysel yatkınlığına) bağlıdır. Sonuç olarak birbiriyle akraba olmayan sağlıklı bir anne-babanın varlığı ve ailede başka bir olgunun bulunmaması gibi nedenlerle olgumuzun sporadik olduğunu düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Jones KL Smith's. *Recognizable Patterns of Human Malformation* (4 th ed). W.B. Saunders Company, Philadelphia 1986, pp 196-589.
2. Buttiens M Fryns JP. *Hanhart Syndrome in sibilings. 7 th Int Cong. Hum Genet Berlin 1986; pp 274.*
3. Goecke T, Majewski F. *Etiological considerations on the hypoglossia-hypodactylia association. 7th Int Cong Hum Genet, Berlin 1986; pp 274.*
4. Hall JG. *Dysostoses. In: Emery AEH, Rimoin DL (eds), Principles and Practice of Medical Genetics. Churchill Livingstone, NewYork 1990, pp 972-973.*
5. Casnete Estrada R, Gil Rivas R, Alvarez Marcos R, Buron Romero A, Romanos Lezcano A. *Hanhart syndrome (aglossia-adactylia syndrome). Report of 2 cases. An Esp Pediatr 1990; 33 : 465-468 .*
6. Bökesoy I, Aksuyek C, Deniz E. *Oromandibular limb hypogenezis/Hanhart's syndrome: Possible drug influence on the malformation. Clin Genet 1983; 24 : 47-49.*
7. Tunçbilek E, Yalçın C, Atası M. *Aglossia-adactylia syndrome (special emphasis on the inheritance pattern). Clin Genet 1977; 11(6): 421-423.*
8. Tüysüz B, Erginel A, Unutmaz T, Cenani A. *Hypoglossia-hypodactylia (Hanhart's) syndrome with sensorineral hearing loss. Turk JPediatr 1994; 36: 347-352.*
9. McKusick VA . *Mendelian Inheritance In Man (10 th ed). The Johns Hopkins University Press, Baltimore and London 1992, pp 37.*
10. Goodman RM, Gorlin RJ. *Atlas of the face in genetic disorders (2 nd ed). The CV Mosby Company. Saint Louis 1977, pp 524-525.*