

Bir vaka nedeniyle Corneli de Lange sendromu (Brachmann-de Lange sendromu)

Dr. Bahattin TUNÇ*, Dr. Harun DOĞRU**, Dr. Ahmet Rıfat ÖRMECİ*

Cornelia de Lange Sendromu çok nadir görülen, başlıca boy kısalığı ve tipik dismorfik yüz görünümü ile karakterize olan, etyolojisi tam olarak bilinmeyen bir sendromdur. Nadir görülmesi nedeniyle 3 yaşındaki böyle bir olgu sunuldu. [Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi 2(1):62-64, 1995]

Anahtar Kelimeler : sendrom, Cornelia de Lange, boy kısalığı

On the occasion of a case Cornelia de Lange syndrome (Brachmann-de Lange syndrome)

Cornelia de Lange Syndrome is a very rare developmental malformation syndrome of unknown etiology. The main features of this syndrome are a characteristic dysmorphic face and short stature. Because of rarity of this case, a 3-year-old boy with Cornelia de Lange Syndrome is presented in this report. [Journal of Turgut Özal Medical Center 2(1):62-64, 1995]

Key Words : Syndrome, Cornelia de Lange, short stature

Cornelia de Lange sendromu (CDL), ilk defa 1933 yılında tarif edilmiştir. Karakteristik özellikleri; synophrys, gelişme geriliği, mikromeli ve tipik yüz görünümüdür. CDL sendromunun 1/50.000 sıklıkta görüldüğü tahmin edilmektedir¹.

Büyüme ve gelişme geriliği gösteren çocukların ayırıcı tanısında hatırdı bulundurulması gereken ve oldukça nadir görülen böyle bir olguyu takdim ederek, tanı koydurucu tipik özelliklerini ve literatür bilgilerini gözden geçirmeyi uygun bulduk.

OLGU

Üç yaşındaki erkek çocuk boy kısalığı ve konuşamama şikayetleri ile hastanemize getirildi. Hikayesinden; hastanın doğumundan 2-3 ay sonra yaşıtlarına göre daha yavaş geliştiğinin fark edildiği, bunun giderek daha belirgin olarak ortaya çıktığı, 20 aylıkken yürümeye başladığı, halen tek kelimeleri zorla çıkarabildiği, hareketlerinin canlı olduğu öğrenildi.

Hastanın normal bir hamilelik dönemi sonunda problemsiz olarak doğduğu, doğumda 2600 gr geldiği, 5 ay anne sütüyle, daha sonra inek sütü ve

hazır mamalarla beslendiği, önemli bir hastalık geçirmediği, 26 yaşındaki annenin ve 29 yaşındaki babanın sağlam oldukları, aralarında akrabalık bulunmadığı, ailenin 4 yaşındaki birinci erkek çocuğunun sağlam olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde: ağırlık 9500 gr (3 persentil), boy 83 cm (3 persentil), baş çevresi 44.5 cm (3 persentil), nabız 120/ dakika, solunum hızı 34/dakika, kan basıncı 95/60 mmHg idi.

Genel durumu iyi, aktif, etrafla ilgili ve neşeli olup, dismorfik görünümde idi. Yüksek sesle söylenenleri anlıyor ve yerine getiriyor ancak konuşamıyordu. Fontaneli kapalı, yüz küçük görünümlü, saçlar gür olup, saç alın çizgisi düşüktü. Kaşlar orta hatta bitişik, burun küçük ve basık, üst dudak ince olup, kenarları aşağıya doğru bükük ve çenesi küçüktü. Kolları kısa, elleri küçük olup, avuç içinde simyan çizgisi vardı (Resim 1 ve 2). Pupillalar ve göz dipleri normaldi. Testisler bilateral olarak inmemişti. Solunum, kardiovasküler, gastrointestinal ve nörolojik sistem muayene bulguları normaldi.

Laboratuvar incelemelerinde: Hb 10.1 gr/dl, lökosit sayısı 7100/ mm, periferik kan yaymasında %

* : Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı - Isparta

** : Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı - Isparta

Tunç ve ark.

Bir vaka nedeniyle Corneli de Lange sendromu (Brachmann-de Lange sendromu)

52 lenfosit, % 45 polimorfonükleer lökosit, % 3 çomak vardı. Hct % 30.4, ortalama eritrosit hacmi 60 fl, ortalama eritrosit hemoglobini 19.9 pg, serum demiri 45 µg/100 ml, demir bağlama kapasitesi 670 µg/100 ml, demir saturasyonu % 11 idi. İdrar analizleri, tiroid ve karaciğer fonksiyon testleri, büyüme hormonu, elektrolitler, total lipid, kolesterol trigliseridler normal sınırlardaydı. Kafa grafilerinde patolojik bulgu yoktu. Kemik yaşı, kronolojik yaşı 6 ay gerisindeydi. İşitme fonksiyonları normaldi. Hastanın kromozom analiz tetkikleri normal bulundu.

karakteristik özelliği tipik yüz görünümüdür. Kafa küçük ve yuvaraktır. (mikrobrakisefalik) Kaşlar birbirine bitişiktir. Kırpıklar uzun ve kıvrımlıdır. Burun küçük, filtrum uzundur. Mikrognati dikkat çekicidir. Üst dudak ince olup, dudak köşeleri aşağıya doğru dönüktür. Jeneralize hirsutizm vardır^{1,2}.

Levin ve arkadaşları³, 22 CDL sendromlu hastayı oftalmolojik bulgular yönünden incelemişler, yukardaki kaş ve kırpık bulgularına ek olarak pitosis, nistagmus, miyopi tesbit etmişlerdir. Sendromla ilgili olarak korneal, pupiller, veya retinal herhangi bir bozukluk bulamamışlardır

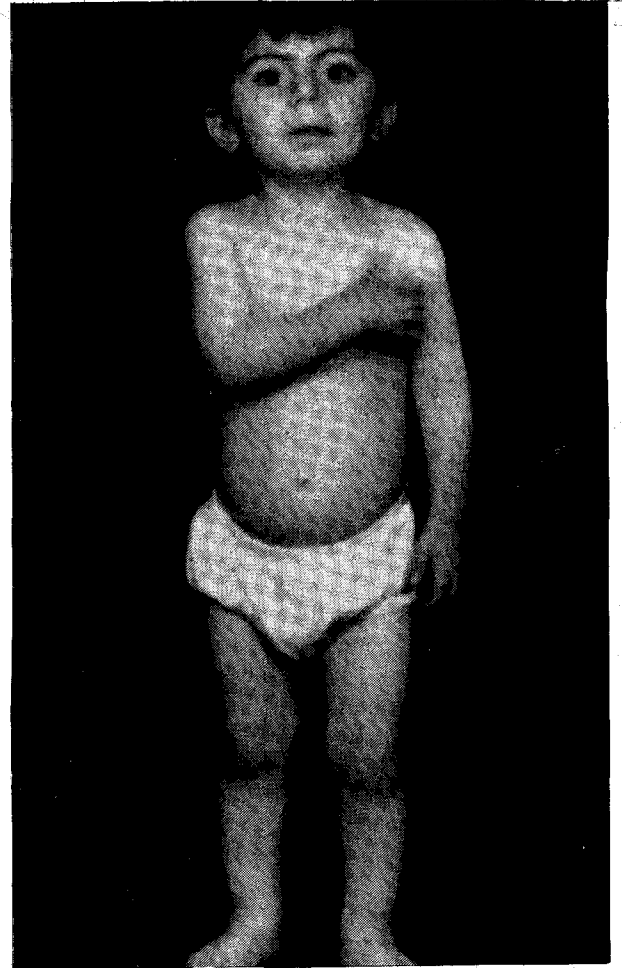


Resim 1. Cornelia de Lange sendromlu hastanın yüz görünümü.

Hastanın bu klinik görünümü Cornelia de Lange Sendromu için tipikti.

TARTIŞMA

Cornelia de Lange sendromu'nun en



Resim 2. Aynı hastanın boy görünümü

CDL sendromunda gelişme geriliği ve boy kısalığı, önemli bir bulgu olarak, doğuştan itibaren vardır. Gelişme geriliği hayatın her döneminde belirgindir. Hastalarda kemik maturasyonunda da

Tunç ve ark.

Bir vaka nedeniyle Corneli de Lange sendromu (Brachmann-de Lange sendromu)

gecikme vardır^{1,4}

Ekstremitelerde, mikromeli, fokomeli, oligodaktili, simian çizgisi, elbileğinde fleksiyon kontraktürü, 2.ve 3. ayak parmaklarında sindaktili gibi çeşitli anomaliler olabilir. Hastalarda inmemiş testis, hipospadias, genital hipoplasi, konjenital kalp defektleri ve gastrointestinal anomaliler de bildirilmiştir^{1,2,5}.

CDL sendromunda mental retardasyon, fizik aktivitede yavaşlama olmaktadır. Bunların çoğunda IQ 50'nin altında tesbit edilmiştir¹⁻³. Bazı hastalarda inisiyal hipertensiyon olabileceği de bildirilmiştir¹.

Vakaların çoğunda konuşma bozukluğu ve bazılarında da işitme kusuru olduğu tesbit edilmiştir^{1,2,6}. Bunlarda intellektüel performans ciddi şekilde sınırlıdır ve nadiren konuşma yeteneğini kazanabilirler¹. Goodban⁷, 116 CDL sendromlu hastada konuşma becerileri üzerinde çalışma yapmış, belirli bir program sonunda ancak 4 yaşın üstündeki hastaların % 53'ü 2 veya daha çok kelime kullanabilmiş, % 33'ü hiç kelime kullanamamış veya 2'den az kelime kullanabilmişlerdir. Düşük doğum ağırlıklı, orta ve ağır işitme kaybı, üst ekstremit malformasyonları ve ciddi motor defisiti olan hastalarda konuşma hiç olmamakta veya çok geç ve bozuk olmaktadır. Sataloff ve ark⁸, tesbit ettikleri 45 CDL sendromlu hastanın hemen hepsinde işitme kaybı ve çoğunda da konuşma bozukluğu olduğunu bildirmişlerdir. Ayrıca sık olarak dış kulak kanalı stenozuna ve yarık damak anomalilerine de rastlamışlardır.

CDL sendromunun etyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Çoğu sporadik vakalardır. Çok nadiren ailevi vakalar da bildirilmiştir².

CDL sendromunda belirli bir kromozom anomalisi veya spesifik bir biyokimyasal bozukluk bulunamamıştır. Bunun için hastalığın teşhisinde esas olan karakteristik fasyal özelliklerin yakalanmasıdır⁹.

KAYNAKLAR

1. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation; Philadelphia: WB Saunders 1988. 76-7.
2. Tunnessen WW. Common Syndromes With Morphologic Abnormalities. In: Oski FA, Deangelis CD, Feigin RD, McMillan JA, Warshaw JB, editors. Principles and Practice of Pediatrics. Philadelphia: JB Lippincott, 1994: 2182-3.
3. Levin AV, Seidman DJ, Nelson LB, Jackson LG. Ophthalmologic findings in the Cornelia de Lange syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1990; 27: 94-102.
4. Kline AD, Barr M, Jackson LG. Growth manifestations in the Brachmann-de Lange syndrome. Am J Med Genet 1993; 47(7):1042-9.
5. Cates M, Billmire DF, Bull MJ, Grosfeld JL. Gastroesophageal dysfunction in Cornelia de Lange syndrome. J Pediatr Surg 1989; 24(3): 248-50.
6. Marres HA, Cremers CW, Jongbloet PH. Hearing levels in the Cornelia de Lange syndrome. A report of seven cases. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1989; 18(1): 31-7.
7. Goodban MT. Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. Am J Med Genet 1993; 47: 1059-63.
8. Sataloff RT, Spiegel JR, Hawkshaw M, Epstein JM, Jackson L. Cornelia de Lange syndrome. Otolaryngologic manifestations. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 1990; 116(9): 1044-6.
9. Ireland M, Burn J. Cornelia de Lange syndrome-photo essay. Clin Dysmorphol 1993; 2: 151-60.

Yazışma adresi : Yrd.Doç.Dr.Bahattin TUNÇ

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD.

32040-İSPARTA

Tel: 0.246.2326657 fax: 0.246.2329422.