

## Freeman - Sheldon Sendromu

### (Islık çalan yüz (Whistling-Face) sendromu)

Mehmet Demirhan<sup>(2)</sup>, Yusuf Öztürkmen<sup>(1)</sup>, Cengiz Şen<sup>(1)</sup>, Hülya Kayserili<sup>(4)</sup>, Yunus V. Sözen<sup>(3)</sup>

*Freeman Sheldon sendromu bir craniocarpotarsal distrofidir. Bir diğer adı ıslık çalan yüz sendromu olan bu herediter bozukluk başlıca şu özellikleri içerir. 1- Anormal yüz ( mikrostomi, küçük burun, uzun filtrum ve enoftalmi),2- El parmaklarında ulnar deviasyon ve fleksiyon kontraktürleri, 3- Rezistan talipes ekinovarus, 4- Kısa vücut yapısı. Bugüne kadar yaklaşık yüz vaka literatürde bildirilmiştir. Tedavide gözönüne alınacaklar özellikle ortopedik bozukluklardır. Biz de İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilimdalın'da yatan bir hasta nedeni ile bu sendromu literatürde gözden geçirdik. El ve ayaklardaki deformitelerin konservatif tedaviye rezistan olduğunu ve yaşla birlikte spontan gerilemenin olmadığını gördük. Bu sendromun az raslanmasına rağmen erken tanı ve erken cerrahi girişimler ile iyi sonuçlar alındığı konusunda ortopedik cerrahların dikkatlerini çekmek için bu vakayı ve literatür araştırmasını sunduk.*

**Anahtar kelimeler:** Freeman-Sheldon sendromu, ıslık çalan yüz, kranyokarpotarsal distrofi

#### Freeman-Sheldon (Whistling face) syndrome

*Freeman -Sheldon syndrome is a craniocarpotarsal dystrophy. This hereditary disorder which is also called the whistling-face syndrome include these major characteristics.1-An abnormal facies(microstomia,small nose. Long philtrum and enophthalmos) 2-Ulnar deviation and flexion contractures of the fingers3-Resistant talipes equinovarus 4-Small stature. About 100 cases have been reported in the literature upto date.The major considerations in therapy are orthopaedic,We reviewed this syndrome throughout the literature because of a patient who have been hospitalized in the department of orthopedics and traumatology at the medical Faculty of İstanbul University.We noticed that hand and foot deformities are resistant to conservative treatment and they do not improve spontaneously with growth. Although this syndrome is rare we presented this case report and literature review to alert the orthopedic surgeons to the fact that better results are achieved by early diagnosis and early surgery.*

**Key words:** Freeman-Sheldon syndrome, whistling-fare, craniocarpotarsal dystrophy

Freeman-Sheldon sendromu herediter bozukluk olan bir cranio-carpo-tarsal distrofidir. İlk olarak 1938 yılında Freeman ve Sheldon iki çocuk tarif etmiştir. 1963 senesinde Burian bu sendromu tekrar tanımlamış ve ıslık çalan yüz sendromu terminolojisini kullanmıştır (4). 1975 senesinde Antley ve arkadaşları sendromu tekrar gözden geçirmiş ve literatürdeki vaka sayısını arttırmışlardır (4). Bugüne kadar toplam yüz vaka literatürde tarif edilmiştir (14 ).

Bu sendromun başlıca özellikleri:

1. Anormal yüz (mikrostomi, küçük burun, uzun filtrum ve enoftalmi ).
2. Parmaklarda ulnar deviasyon ve parmakların fleksiyon kontraktürleri
3. Rezistan talipesekinovarus ve 4- Kısa vücut yapısıdır (11).

Kliniğimizde yatan ve tedavi gören bir vaka nedeni ile bu sendromu literatür ışığı altında inceledik ve tartıştık.

#### Vaka takdimi

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı'nda tedavi altına

alınan hasta, normal full-term gestasyon hikayesi olan gebelik ve doğum travmayı boyunca dikkate alınabilecek özellik göstermeyen 5 aylık bir bebektir. Anne gebelik boyunca medikasyon veya radyasyon tedavisi görmemiş olup, bebeğin doğum ağırlığı 3 kg. doğum boyu 45 cm'dir.Doğum anında saptanan bilateral çarpık ayak deformitesi nedeni ile bir ortopedist tarafından her iki ayağına 3 ay müddet ile alçılı tedavi uygulanmıştır. Bize müracaatında yaptığımız klinik muayenesinde yüzünde mikrognati, mikrostomi, frontal bossing, düz bir burun, bilateral alt gözkapagında entropiyon, boyun ekstansiyon kısıtlılığı (Resim 1a, b) ve başparmak avuç içinde deformitesi, el parmaklarının fleksiyon kontraktürleri (Resim 2), bilateral rijid çarpık ayak ve ayakların dorsofleksiyonunda azalma tespit ettik. Yine omuz abduksiyonunda 90° ile sınırlı kısıtlanma, el bileklerinde ekstansiyon kısıtlılığı ile olan fleksiyon kontraktürleri bulundu. El bileğinde fleksör tendonlarda kısıtlanma bulundu. Çekilen radyografilerde el ve ayaklarda yukarıda tarif edilen deformitelere uygun radyolojik bulgular saptandı. Servikal grafilerde çeşitli derecelerde posterior kapanma defektleri ayrıca torakal 5-6 seviyesinde intraforaminal mesafelerin minimal daraldığı spinal stenoz saptandı. (Resim 3) Sağ ayak grafisinde kalkaneusta aşırı eki-

(1) İstanbul Üniv. İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Araştırma Görevlisi

(2) İstanbul Üniv. İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Uzman Dr.

(3) İstanbul Üniv. İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Prof. Dr.

(4) İstanbul Üniv. İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Uzman Dr.



Resim 1 a: Islık çalan yüz görünümü



Resim 1 b: Anormal yüz görünümü: mikrostomi, küçük burun, uzun filtrum ve enoftalmi, mikronati



Resim 2: Başparmak avuç içinde deformitesi el parmaklarında ulnar deviasyon ve fleksiyon kontraktürleri



Resim 3: Torakol 5-6 seviyesinde intraforaminal mesafelerin minimal daraldığı spinal stenoz

nizim vardı ve ayakta kayık ayak (rocker-bottom) deformitesine gidış gözlendi. Solda talocalcaneal indeks normal bulundu. Kranium, temporomandibuler eklemler ve pelvis radyografileri normal bulundu. Spinal kanalın MRI incelemesinde herhangi bir intraspinal anomaliye rastlanılmadı.

Nörolojik muayenede her iki alt ekstremitte distal kaslarında ve yüz kaslarında (orbicularis oris, masseter, buccinator ve risorius) simetrik ve diffüz olarak atrofi vardı. Alt ekstremitelerde çift taraflı olarak babinski belirtisi müspet idi. Ancak bu bulgunun patolojik olup olmadığı çocuğun yaşı itibari ile değerlendirilemedi. Hastanın sol ayağına kliniğimizde aşıloplasti+posterior kapsülotomi yapılmıştır. Ameliyat esnasında ağızındaki deformiteden dolayı hasta entübe edilemedi ve maske ile uyutuldu. Ameliyat sonrası altı hafta sirküler alçıda tutulan hastaya ters kalıp bot verildi. Hastanın takibi devam etmektedir.

### Tartışma

Bugüne kadar literatürde bildirilen Freeman - Sheldon sendromunun özellikleri Tablo 1'de özet-

- Mikrostomi
- Çukur gözler
- Düzleşmiş surat ve küçük burun
- Uzun Filtrum
- Talipes equino varus ( tek veya çift taraflı)
- Normal zeka düzeyi
- Skolyoz
- Pozitif aile anamnezi

Tablo 1: Klinik özellikler

lenmektedir (9). Bu hastalarda yüzün görünüşü çarpıcıdır. Maskeye benzer ifade olarak sert bir ifade mevcuttur. Hemen hemen hepsinde ıslık çalan yüz görünümü belirgindir. Mikrostomi, ağız açılmasının kısıtlanması ile birlikte bütün vakalarda vardır ve bebek beslenmesini zorlaştırır. Karakteristik olarak burun küçük, filtrum uzun ve burun kanatlarının deformitesi vardır. Belirgin enoftalmi olup, mikrognatiye eğilim vardır (9,14) Bizim vakamızda da literatür ile uyumlu olarak bütün bu yüz bulguları vardı. Ağızın küçük ve dar olması ve ıslık çalma pozisyonu karak-

teristikti. Ağız girişi iki mesafe ile saptanır. Dudaklar kapalıyken ağızın iki köşesi arasındaki interkomissürel mesafe, diğeri ise ağız tamamen açık iken kesici dişler arasındaki intermaksiller mesafedir. Normal kişilerde bu iki mesafe yaklaşık olarak eşit ve de erişkinlerde 50 mm'den fazla, 2-3 yaştaki çocuklarda ise 30mm den fazla olduğu literatürde belirtilmiştir (5).

Bu iki mesafe de bu sendromlu çocuklarda azalır ki bizim vakamızda da azalmıştır. Ağız girişinin daralmasının sebebi olarak da yüz kaslarının (orbicularis orris, masseter, buccinatör ve risorius) kontraksiyonu, temporomandibüler eklem kapsülünün kontraktörü gösterilmiştir (5).

Muskuloskeletal deformiteler karakteristiktir. Kas atrofileri olur. Bütün hastalarda belirli derecelerde ulnar deviasyon ve parmakların fleksiyon kontraktürleri olur. Çok az vaka da dirsek ve omuzlarda kontraktür olabilir. Bazı vakalarda boyun sertliği olabilir ( 2, 13).

Ayaklardaki deformiteler değişiktir. Çoğunlukla bilateral çarpık ayak olur ve bunlarda rijid olup alçılı tedaviye cevap vermez (5, 9). Bizim hastamızda da konservatif tedaviye rağmen aynı rijid deformite mevcuttur. Skolyoz hastalarının çoğunda gözüdür (9). Fakat bizim vakamızda tespit edilmemiştir. Bizim vakamızda görülen posterior servikal kapanma defektleri ve torakal seviyede spinal stenoz dikkat çekicidir. Bu bulgu bugüne kadar bildirilen diğer vakalarda göze çarpmamıştır. Literatürdeki bazı vakalarda doğumdan sonraki ilk aylarda skolyoz deformitesi olmamasına rağmen üç yaş civarında skolyoz saptandığı belirtilmiştir (5, 10). Bizde bu yönden hastamızı takip edeceğiz.

Eldeki deformiteler bütün vakalarda olmasına rağmen tedavisi için ciddi bir yaklaşıma literatürde raslamadık. Bunun nedeni de tedavi edilmeden spontan düzelme olacağı inancındandır. Ancak son literatürlerde ağır deformitelerde spontan düzelmenin olmayacağı ve ileri yaşlarda yapılacak cerrahi girişimlerin sonuçlarının yüz güldürmeyeceği belirtilmiştir(5). Eldeki deformiteler için cerrahi girişimin 3 yaş öncesi yapılması gerekmektedir. Martini ve arkadaşları el deformitelerinde, özellikle opozisyon yapılabilmesi amacıyla baş parmak MP ekleme yönelik çeşitli yumuşak doku ameliyatlarından başarılı sonuçlar aldıklarını bildirmişlerdir(6). Hastaların zeka seviyeleri normal olup kas atrofilerine bağlı kontraktürlerden dolayı motor gecikme olabilir (1,10).

Pek çok vaka izole olmasına rağmen hastalıkla ilgili gen dominant transmisyon ile aktarılmaktadır. Sporadik vakalar için spontan mutasyon kabul edilir(2,3,8). Kromozom analizleri yapılan bütün vakalar normal bulunmuştur. Bizim vakamızın kromozom analizi 46 XY normal karyotip ile sonuçlandı. Bu sendromda otozomal resesif veya otozomal dominant geçiş söz konusudur (4, 11, 12).

Laboratuvar olarak da literatürde kan tablosunda herhangi önemli bir anormallik belirtilmemiştir. Bizim vakamızda da bir özellik saptamadık. Buccinatör kasının biopsisinde diffüz kas atrofisi olabilir. Yapılan elektromiyogramlarda buccinatör kasın aktivitesinde azalma veya ekstrinsik el ve ayak kaslarında azalmış

aktivite gösterilmiştir (2). Buccinatör kasın atrofisi genelde yüzün tipik görünüşünden sorumludur. Buna bağlı olarak hastalarda anestezi güçlükleri, entübasyon zorlukları bildirilmiştir (6). Bizim vakamızda da bu güçlüklerle karşılaştığımızı düşünecek olursak, ortopedik cerrahi girişimlerden önce oral komissurotomi yapılmasının uygun olacağı görüşündeyiz. Çocuklarda postoperatif respiratuar komplikasyonlar olabilir. Literatürde post-op ampiyem ve pnömoni gelişen vakalar bildirilmiştir. Bizim vakamızda böyle komplikasyonlar gelişmedi.

## Sonuçlar

Bizim vakamızda retrospektif olarak incelediğimizde literatür ile uyumlu sonuçlar bulduk. Bu sendromdaki deformitelerin spesifik tedavisi yoktur. Bu sendromdaki esas patoloji miyopatik ve eklemlerdeki kapsüller değişikliklerden kaynaklanır. Bu sendrom için literatürde herhangi bir teratojen bildirilmemiştir (4 ). Bu çocukların ağızları için plastik cerrahi ameliyatları interkomissural mesafeyi arttırmak için yapılabilir. Bu tedavi çocuk bir yaşına geldiğinde uygulanmalıdır. Ayaklar için birden fazla cerrahi girişim gerekeceği için çocuğun ağız yapısı da ertübasyona imkan vermediğinden post-op respiratuar komplikasyonlar gelişmemesi için oral komissurotominin bu cerrahi girişimlerden önce yapılması düşüncesindeyiz. Çocukların çarpık ayakları alçılı ve hatta cerrahi tedaviye rezistan olabilir. Ayaklarına birden fazla ameliyat yapılması gerekebilir (9). Bundan dolayı bizde yapacağımız cerrahi girişimin minör olmasını ve ilerideki girişimleri zorlaştırmamasını düşündük. Ağır el deformiteleri özellikle de başparmak avuç içinde deformitesi ve elbacağının fleksiyon kontraktürleri spontan olarak düzelmez ve adaptif kemik değişiklikleri olmadan 3 yaşından önce cerrahi girişimlerin yapılması gerekir (5, 6).

Literatür ışığı altında vakamızdan elde ettiğimiz tecrübeler göz önüne alındığında özellikle tanı ve tedavi açısından Freeman-Sheldon sendromunun nadir görülen ancak gözden kaçırılmaması gereken bir hastalık olduğu düşüncesindeyiz.

## Kaynaklar

1. Buchta, R ; Mace, J. : Craniocarpotarsal dysplasia. Clin. Pediat. 9,298-299,1970
2. Fraser, F.C.; Pashayan, H; Kadish M.: Craniocarpotarsal Dysplasia. Report of a case in father and son J.Am. Med. Assn. 211:1374-1376,1970
3. Gross-Kieselstein, E; Abrahamov,A.; Familial occurrence of the Freeman Sheldon syndrome. Craniocarpotarsal dysplasia Pediatrics 47:1064-1067 1971
4. Koussef B. G.; Mc Connachie P., Hadro T. A.: Autosomal recessive type of whistling face syndrome in Twins, Pediatrics, 69: 328, 1982
5. Malkawi H. ; Trawneh M. The Whistling Face Syndrome, or craniocarpotarsal Dysplasia, Report of two cases in a Father and son and Review of the Literature J. Ped. Orthop. 3:364-369 1983
6. Martini A.K.; Banniza U. Bazan: Die Handdeformaten beim Freeman-Sheldon-Syndrom und ihre operative Behandlung, Z. orthop. 121 1983
7. Mc. Kuisck V.: Mendelian Inheritance In Man. 978-979, ninth edition. The John Hopkins press Ltd. Baltimore, London, 1990

8. Pfeiffer, R.A., Ammerman, M; Barsch,C.; Böllhoff G. : Das Syndrom von Freeman and Sheldon. 3 neue Beobachtungen. Zeitschrift f. Kinderklinik. 112:43-53.1972

9. Rinsky A. L., Blek. E. E.: Freeman-Sheldon syndrom J. Bone and Joint Surg. 58:148,1976.

10. Rintala A.E Freeman-Sheldon Syndrome, Craniocarpotarsal dystrophy. Acta Paediatrics Scandinavica 57: 553-556,1968.

11. Smith W.D. :Recognizable patterns of human malformation genetic embriyologic and Clinical aspect third edition. W. B. Saunders Com. 1982

12. Tachdjian Mihran O, Pediatric Orthopedics, Volume 2, 852, 1990

13. Weinstein, S.; Gorlin A.R.J.: Craniocarpotarsol dysplasia or the whistling-face Syndrome. Clinical considerations Am. J.Dis. Child. 117:427-433,1969

14. Wiedemann H.R.; Kunze J. D: An atlas of clinical syndromes. A visual aid to diagnosis second Edition 46-47,Wolfe Publishing Ltd England 1992.

**Yazışma adresi**

**Op. Dr. Mehmet Demirhan**  
**İstanbul Üniv. İstanbul Tıp Fakültesi**  
**Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı**  
**34390 Çapa, İstanbul, Türkiye**