

Olgu Sunumu

Bir olgu sunumu: Cerebro-Oculo-Facio-Scletal Sendrom

*Gülşah GÜVEN, * Enver ATAY, ** Abdülkadir BOZAYKUT, *** Serap CERAN

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Prematüre Servisi

*Uzman Dr, **Klinik Şefi, *** Asistan Dr

Yazışma adresi: Dr. Gülşah Güven, Zeynep Kamil Hastanesi Çocuk Kliniği Prematüre Servisi

Tel: 0 216 391 06 80 - 1393

ÖZET

Cerebro-Oculo-Facio-Skeletal Sendrom nörojenik artrogripozis, mikrosefali ve mikroftalmi ile karakterize olan genetik bir sendromdur. Kalıtım şekli otozomal resesiftir. Bu yazıda bu sendrom ile uyumlu fizik anomalileri olan yenidoğan sunulmuştur. Bu çok nadir görülen hastalığı literatür ışığı altında tartışmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Cerebro-Oculo-Facio-Skeletal Sendrom, yenidoğan

SUMMARY

Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome: A case Report

Cerebro-oculo-facio-skeletal(COFS) Syndrome is a genetic syndrome characterized by neurogenic arthrogryposis, microcephaly and microphthalmia. Inheritance is autosomal recessive. Here we report a newborn who has physical anomalies associated with COFS. We aimed to discuss this rare disorder under the light of literature.

Key words: Cerebro-oculo-facio-skeletal(COFS) Syndrome, newborn

GİRİŞ

Cerebro-oculo-facio-skeletal Sendrom(COFS), fenotipik özellikleri ile sıklıkla doğumda tanı alan, santral sinir sisteminin konjenital ağır dejenerasyonu ile karakterize otozomal resesif geçişli bir sendromdur(1). İlk kez 1974 yılında Pena ve Shokeir tarafından tanımlanmıştır. Etkilenen bebekler normal doğum ağırlığında doğarlar, ancak yeterli kalori alımına rağmen doğumdan sonra büyüme olmaz.

Prognozları ağırdır, genellikle pulmoner enfeksiyonlar nedeni ile 5 yaşından önce kaybedilirler(2). Kliniğimize dismorfik bulguları nedeni ile yatırılan ve COFS ile uyumlu bulguları olan bu olgu nadir görüldüğü için sunulmuştur.

OLGU

39 yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak doğan 5 saatlik erkek bebek dismorfik bulguları olduğu için multiple konjenital anomali ön tanısı ile hastanemize sevk edildi. Hikayesinden takipli, sorunsuz geçen gebeliğin ardından miadında, sezaryen ile 3000 gram olarak doğduğu, Apgar skorunun 1. dk 8, 5. dk'da 9 olduğu öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu, birinci ve ikinci çocukları sağlıklıydı. Annenin antenatal öyküsünde ilaç kullanımı, enfeksiyon ya da

başka bir hastalık geçirme, radyasyona maruziyet saptanmadı. Soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 3080 g(25 p), boy 48 cm(10 p), baş çevresi 32 cm(< 3 p) idi. Genel durumu iyi olan hastada ön fontanel 1x 1 cm, burun kökü belirgin, kısa filtrum, mikro-retrognati, düşük-geniş kulaklar, aşağı çekik gözler ve hipertelorizm mevcuttu (**Resim 1**). Tüm eklemlerde simetrik fleksiyon kontraktürü vardı. Baş parmak avuç içinde, eller yumruk şeklinde, ayak ikinci ve üçüncü parmakları üstüste binmişti (**Resim 2**). Görüntülemesinde optik atrofi, temporal ve hipokampal giruslarda ağırlıkta olmak üzere hipoplazi saptandı. Hastanın periferik kan lenfositlerinden yapılan kromozom analizi 46 XY ile uyumlu idi ve yapısal anomaliye rastlanılmadı.

Resim 1: Mikro retrognati düşük kulak



Resim 2: Ellerin başparmak avuç içinde görünümü

Doğumsal metabolik hastalık taraması herhangi bir patolojiye rastlanılmadı. BERA testinde sensorinöral işitme kaybı saptandı. Kalça grafisi coxa valga ile uyumlu idi. Çekilen düz ayak grafisinde ikinci metatars arka yerleşimli idi. Ortopedi ve fizik tedavi konsültasyonları sonucunda pasif egzersizler önerildi. Hasta çocuk nöroloji polikliniğinden takip edilmek üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA

COFS, nörojenik artrogripozis, ciddi fasiyal anomaliler ve beyin gelişim bozukluğu ile karakterize otozomal resesif geçen bir sendromdur. İntrakraniyal kalsifikasyon yerleşim yeri açısından patognomoniktir. Lentiküler nukleus ve beyaz cevheri tutar(3). Göz bulgularında bizim olgumuzda olduğu gibi katarakt, blefarofimozis, mikroftalmi karakteristiktir(4). Fizik muayenede opak kornea dikkati çekebilir. Çok nadir görülen ve prognozu oldukça ağır olan bu sendromlu bir olgu prenatal tanı alabilmiştir. Sendromun tipik bulgularından olan mikroftalmi real-time ultrasonografi ile saptanabilir(5). Gebeliğin erken dönemlerinde tüm beyin hücreleri etkilenebilir. Bu güne kadar bildirilen ve nöropatolojik inceleme yapılabilen olgularda çok çeşitli gelişim anomalileri saptanmıştır. Bunların sonucu olarak etkilenen olgularda ağır mental retardasyon vardır(6,7).

Lerman-Sagie ve arkadaşları(5) osteopetrozis ve muskuler dejenerasyon ile birliktelik gösteren infant bildirmişlerdir. Bu dejenerasyon da sinir sisteminde olduğu gibi intrauterin erken dönemlerde başlamaktadır. Çizgili kas biyopsisinde dejenerasyonu göstermişlerdir. Bu nedenle sendromun konjenital muskuler distrofiler içerisinde

incelenmesini önerenler vardır(7). Ayrıca kohlear sinir dejenerasyonuna bağlı olarak işitme kaybı bulunan bir olgu da bildirilmiştir(8). Bizim olgumuzda da işitme kaybı saptanmıştır. Bu sendromlu olgularda bu nedenle işitme fonksiyonlarının taranması yapılmalıdır. COFS nadir görüldüğü için bu hastalar arttıkça etiolojiye yönelik daha fazla araştırma yapılabileceğini düşündüğümüzden erken dönemde tanı alan bu olgumuzu tüm özellikleri ile sunmayı uygun gördük.

KAYNAKLAR

1. Semerci CN, Onat N, Gunce S, Demirel N. Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome: report of two cases from Turkey with postmortem findings. *Turk J Pediatr.* 2002;44:269-73.
2. Jones KL. *Smith's recognizable Patterns of Human Malformation*, 5 th ed. Philadelphia: WB Saunders Co 1997: 170-71.
3. Linna SL, Finni K, Simila S, Kouvalainen K. Intracranial calcifications in cerebro-oculo-facio-skeletal (COFS) syndrome. *Pediatr Radiol.* 1982;12:28-30.
4. Grizzard WS, O'Donnell JJ, Carey JC. The cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome. *Am J Ophthalmol.* 1980 ;89:293-8.
5. Lerman-Sagie T, Levi Y. Syndrome of osteopetrozis and muscular degeneration associated with cerebro-oculo-facio-skeletal changes. *Am J Med Genet.* 1987;28:137-42.
6. Del Bigio MR, Greenberg CR, Rorke LB, Schnur R. Neuropathological findings ineight children with cerebro-oculo-facio-skeletal (COFS) syndrome. *J Neuropathol Exp Neurol.* 1997 ;56:1147-57
7. Gershoni-Baruch R, Ludatscher RM, Lichtig C, Sujov P. Cerebro-oculo-facio-skeletal (COFS) syndrome; further delineation. *Am J Med Genet.* 1991;41: 74-7.
8. Fish JH , Scholtz AW, Hussl B, Kreczy A, Schrott-Fischer A. Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome as a human example for accelerated cochlear nerve degeneration. *Otol Neurotol.* 2001 ;22:170-7.