

## Laurence Moon Biedl Sendromu: olgu sunumu

Abdulkadir Bozaykut, Rabia Gönül Sezer, İlke Özahi İpek, Cem Paketçi,  
Lale Pulat Seren, Şükriye Özde,

Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Süt Çocuğu Kliniği

Adres: Dr. R. Gönül Sezer Tepegöz sok. Burhanettinbey apt. No: 28/10 Çiftelhavuzlar- Göztepe İstanbul 34730

Tel: 02163910680 Cep: 05335448313

### ÖZET:

*Laurence-Moon-Biedl sendromu ekstremite patolojileri, ilerleyici retinal distrofi, böbrek tutulumu, şişmanlık, mental retardasyon, hipogonadizm ile karakterize otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Üç aylık erkek hastanın muayenesinde, atipik yüz görünümü, burun kökü basıklığı, sağ elde 7 parmak, sol el ve her iki ayakta 6 parmak, iki taraflı böbrek parankim hastalığı, korioretinal atrofi saptandı. Soygeçmişinde 8 yaşındaki ablasının Laurence-Moon-Biedl sendromu tanısı ile takip edildiği öğrenildi. Hastalığın erken dönemde otolarinolojik, işitme, diş ve konuşma patolojileri yönünden değerlendirilmesi hastalarda uzun dönemde oluşabilecek kalıcı bozuklukları azaltacaktır. Bu olgu, aynı ailenin 2. çocuğunda saptandığından, hastalığın otozomal resesif geçişini, akraba evliliğinin yaratabileceği sorunları ve genetik danışmanın önemini vurgulamak için sunulmuştur.*

**Anahtar Kelimeler:** Laurence-Moon sendromu, polidaktili, retina displazisi

### ABSTRACT:

#### **Laurence Moon Biedl Syndrome: a-case report**

*Laurence-Moon-Biedl syndrome is a rare, genetically autosomal recessive disorder, characterized by progressive retinal dystrophy, polydactyly, obesity, hypogonadism, mental retardation, and renal dysfunction. A-3-months old boy with atypical face, depressed nose bridge, 7 fingers on the right hand and 6 on the left hand and the feet accompanied by bilateral renal parenchymal disease and chorioretinal atrophy. He had a 8-years old sister who was diagnosed as Laurence-Moon-Biedl syndrome and was under follow-up. Early detection of otolaryngologic, audiological, dental and speech pathologies will decrease the long-term morbidities of patients. This case is reported, as it is the second case in the family, to focus on its autosomal recessive inheritance, the importance of genetic counselling and unwanted results of consanguinity.*

**Key words:** Laurence-Moon syndrome, polydactyly, retinal dysplasia

### GİRİŞ

Laurence-Moon-Biedl sendromu ekstremite patolojileri, ilerleyici retinal distrofi, böbrek tutulumu, şişmanlık, mental retardasyon, hipogonadizm varlığı ile tanımlanmış, otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır(1).Literatürde Bardet-Biedl, Laurence-Moon, Laurence-Moon-Biedl ve Laurence-Moon-Bardet-Biedl sendromu şeklinde isimlendirmeler vardır. İlk olarak 1866'da Laurence ve ark.(2) göz bulgularını bir ailede tanımlamıştır. Bardet-Biedl ve Laurence-Moon sendromlarının farklı antiteler olduğu 1982 yılında tanımlanmıştır(3). Bardet-Biedl sendromu teşhisi konabilmesi için 1989 yılında beş ana bulgu: retinal distrofi, şişmanlık, polidaktili, mental retardasyon ve hipogonadizm olması gerektiği vurgulanmıştır (4). En doğru tanımın Laurence-Moon-Bardet-

Biedl sendromu olduğu ya da polidaktili-obesite-böbrek-göz sendromu gibi tanımlayıcı bir ismin daha doğru olacağı önerilmiştir(5). Laurence-Moon-Biedl sendromu aynı ailenin 2. çocuğunda da saptandığından, hastalığın otozomal resesif geçişini, akraba evliliğinin yaratabileceği sorunları ve genetik danışmanın önemini vurgulamak için sunulmuştur.

### OLGU SUNUMU

Üç aylık erkek hasta öksürük, hırıltı şikayetleri ile hastanemiz acil servisine başvurdu. Akut bronşiyolit teşhisi ile bronkodilatör tedavisi almak üzere hastaneye yatırıldı. Aralarında 1•b0 akraba evliliği olan anne ve babanın 2. çocuğuydu. Sezeryan ile 35 haftalık prematüre olarak 2650 gr doğmuştu.

Prematürelilik ve eşlik eden anomaliler nedeniyle yenidoğan yoğun bakım servisinde izlenmiş ve iki taraflı kronik piyelonefrit nedeniyle de çocuk nefroloji polikliniğinde takibe alınmıştı. Sekiz yaşında ablasının Laurence-Moon-Biedl sendromu tanısı ile çocuk endokrine polikliniğinde takip edildiği öğrenildi. Aileye ilk çocuklarından sonra genetik danışmanlık verilmemiş ancak 2. çocuklarından sonra önerilen genetik takibe aile gitmemişti.

Fizik muayenesinde ateşi 36,6° C, solunum sayısı 55/dk, nabız 140/dk, kilo 8100 gr (>97p), boy 61 cm (75p), baş çevresi 40,5 cm (50p), atipik yüz görünümü, burun kökü basıklığı, sağ elde 7 parmak, sol el ve her iki ayakta 6 parmak mevcuttu. Solunum seslerinde ekspiryum uzunluğu ve kreptan raller, kardiyolojik muayenesinde 1/6 sistolik üfürüm saptandı. Genitoüriner sistem ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Kriptoorşidi saptanmadı. Tam kan sayımı normal, CRP 0,3 mg/dl idi, akciğer grafisinde havalanma fazlalığı izlendi. Hastamızın genel görünümü, el, ayakta polidaktili, yüz görünümü **Resim 1, 2 ve 3**'de görülmektedir.



Aile, hastamızın 8 yaşındaki ablasının resminin çekilmesine izin vermediğinden onun resmini ekleyemedik. Yenidoğan döneminde yapılan ekokardiyografide küçük ventriküler septal defekt, hafif pulmoner darlık saptanan hastanın tekrarlanan ekokardiyografisi normal bulundu. Kranial ultrasonografide frontal hornların belirgin saptanması üzerine çekilen kranial tomografi normal olarak değerlendirildi. Batın ultrasonografisinde böbrek parankim, sinus ayırımı yapılamadı, sağ uzun aks 41 mm, sol uzun aks 39 mm saptandı. Ter testi, tiroid fonksiyon testleri normal bulunan hastanın yapılan göz muayenesinde korioretinal atrofi saptandı. Hasta çocuk endokrinoloji, genetik ve çocuk nefroloji uzmanı tarafından takip edilmek üzere taburcu edildi. Tekrarlayan gebeliklerde hastalığın yineleyebileceği bilgisi aileye verildi. Bu vakanın sunulması ve resimlerinin yayınlanabilmesi için vakanın ailesinden bilgilendirilmiş olur alındı.

## TARTIŞMA

Hastamıza atipik yüz görünümü, burun kökü basıklığı, sağ elde 7, sol el ve her 2 ayakta 6 parmak varlığı, iki taraflı kronik piyelonefrit, korioretinal atrofi ve konjenital kalp hastalığı bulguları ile Laurence-Moon-Biedl sendromu tanısı konuldu. Sendromun ayırıcı tanısında polikistik böbrek, karaciğer hastalıkları, nefronofitizis, , McKusick-Kaufman sendromu düşünülmelidir(1). Hastalığın gözle ilgili patolojileri strabismus, nistagmus, retinitis pigmentosa, katarak, renk körlüğü, optik atrofi, maküler ödem ve

retinal distrofi saptanmışken, sadece 2 hastada retinitis pigmentosa tespit edilmiştir(4). Bizim vakamızda, optik disk doğal bulunurken, korioretinal atrofi tespit edilmiştir. Postaksiyel polidaktili hastaların %58' inde, ellerde brakidaktili %50 oranında bildirilmiştir (1). Ekstremitelerde tek aksesuar parmak sadece tek el ya da ayakta olabilirken, tüm ekstremitelerde de %21 oranında görülmüştür. Ayrıca kısa, geniş parmaklar, 5. parmakta klinodaktili, sindaktili ve proksimal yerleşimli başparmak da bildirilmiştir(5). Hastamızda 4 ekstremitede polidaktili mevcut idi. Hastaların %83'ünde şişmanlık saptanırken, büyük çoğunluğunda boy persentili 50'nin altında bulunmuştur(1). Bizim hastamızın kilosu >97p iken, boyu 75p değerindeydi. Postpubertal vakaların %72'si fazla kilolu ve okul çağı çocukların da %62'sinde öğrenme güçlüğü vardır(5). Mental retardasyonlu olguların %77'sinde verbal zeka, IQ (Intelligence Quotient)≤'3f79 bulunmuştur(1). Hastalığın böbrek tutulumu son dönem böbrek yetmezliğinden, kaliseal kist, idrar konsantrasyon defekti, böbrek taşı, piyelonefrit, displastik böbrekler, unilateral agenezi, hidronefroz, atnalı böbrek, böbrek kortikal kayba kadar değişen formlarda saptanabilir (1,5,6). Hastaların yarısında hipertansiyon saptanmıştır(6). Hastamızda kronik piyelonefrit mevcuttu. Kısa penis, küçük testisler ile karakterize hipogonadizm hastaların %88'inde gözlenmiştir(1). Kadınlarda ikincil cinsiyet karakteristikleri normal gelişimini gösterirken, menstrual düzensizlikler sıktır(1,4). Üç aylık erkek hastamızda dış genital organlar normal olarak değerlendirildi. Daha az sıklıkla da astım, konuşma bozuklukları, dış patolojiler, işitme kaybı, hipertelorizm, uzun filtrum, ince üst dudak, konjenital kalp hastalıkları, diabetes mellitus gibi özellikler de bildirilmiştir(5). Literatürde bildirilmiş vakaların bulgularında çok geniş heterojenite vardır. Özer ve ark.'nın (7) takip ettiği 6 vakanın hepsinde şişmanlık, mental retardasyon varken, retinal bozukluklar 5'inde, böbrek tutulumu 2'sinde, polidaktili ise hastaların 3 tanesinde mevcuttu. Suudi Arabistanda çocuk endokrinoloji polikliniğinde takip edilen 52 şişman hastadan sadece 1 (%1,9) tanesine LMBS teşhisi konulmuştur(8). Hastalığa teşhis konulduğunda ortalama yaş 9, şişmanlığın belirginleşmesi 2-3 yaş ve retinal dejenerasyon bulgularının barizleşmeside 8,5

yaş olarak belirtilmiştir(1,5). Erken tanı ile infertilite, kriptoörşidizm zemininde gelişebilecek testiküler kanser, böbrek yetmezliği gibi morbiditeler önlenabilir. Erken dönemde otolaringolojik, işitsel, diş ve konuşma patolojileri yönünden değerlendirilmesi, mental retardasyon açısından özel eğitim verilmesi hastalarda görülebilecek uzun dönem kalıcı bozuklukları azaltacaktır. Otosomal resesif geçişli olmasından dolayı ailelere genetik danışmanlık verilmeli ve hastalığın yineleyebileceği konusunda aileler bilgilendirilmelidir.

### KAYNAKLAR

- 1- Jones KL. *Miscellaneous Syndromes, Bardet-biedl Syndrome*. In: Hummel T, eds. *Smiths recognizable patterns of human malformation*. 6th ed. Philadelphia: Elsevier Inc.; 2006. p. 676-7.
- 2- Laurence JZ, Moon RC. *Four cases of "retinitis pigmentosa" occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development*. *Ophthalmol Rev* 1866;2:32-41.
- 3- Schachat AP, Maumenee IH. *Bardet-Biedl syndrome and related disorders*. *Arch Ophthalmol* 1982;100(2):285-8.
- 4- Green JS, Parfrey PS, Harnett JD, Farid NR, Cramer BC, Johnson G, et al. *The cardinal manifestations of Bardet-Biedl syndrome, a form of Laurence-Moon-Biedl syndrome*. *N Engl J Med* 1989;321(15):1002-9.
- 5- Beales PL, Elcioglu N, Woolf AS, Parker D, Flinter FA. *New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey*. *J Med Genet*. 1999;36(6):437-46.
- 6- Harnett JD, Green JS, Cramer BC, Johnson G, Chafe L, McManamon P, et al. *The spectrum of renal disease in Laurence-Moon-Biedl syndrome*. *N Engl J Med* 1988;319(10):615-8.
- 7- Ozer G, Yüksel B, Süleymanova D, Alhan E, Demircan N, Onenli N. *Clinical features of Bardet-Biedl syndrome*. *Acta Paediatr Jpn*. 1995;37(2):233-6.
- 8- Al Herbish AS, Al Jurayyan N, Olasope A, Abdullah AM, Al Nuaim AA. *Childhood obesity: Referred cases to a tertiary health center in Riyadh, Saudi Arabia*. *Saudi J Gastroenterol* 1999;5(2):85-88.

