

# AARSKOG SENDROMU

## Olgu Sunumu

Hakan GÜRBÜZ<sup>1</sup> Aziz KURTULUŞ<sup>2</sup> Erol YALNIZ<sup>3</sup>

### ÖZET

Her iki ayağında metatarsus adduktus deformitesi olan 6 yaşında erkek hasta Trakya Üniversitesi Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı polikliniğine başvurdu. Klinik ve radyolojik olarak değerlendirilen hastaya Aarskog sendromu + bilateral metatarsus adduktus tanısı konuldu. Her iki ayağa tarsometatarsal kapsülotomi yapılarak düzelme sağlandı. Aarskog sendromunun metatarsus adduktus deformitesiyle birlikte nadir olarak görülmesi nedeniyle olgu literatür eşliğinde trdelenerek sunuldu.

**Anahtar sözcükler:** : Aarskog sendromu, metatarsus adduktus, Heyman-Herdon, tarsometatarsal kapsülotomi

### SUMMARY

### AARSKOG SYNDROME Case Report

6 year-old boy was admitted with bilateral metatarsus adductus deformity to Hospital of University of Trakya, Department of Orthopaedic Surgery. He was diagnosed as Aarskog syndrome with metatarsus adductus. The correction was obtained by tarsometatarsal capsulotomy both foot. We presented the case Aarskog syndrome with deformity of metatarsus adductus because of its rarity in the light of the literature.

**Keywords:** : Aarskog syndrome, metatarsus adductus, Heyman-Herdon, tarsometatarsal capsulotomy.

Aarskog sendromu x' e bağlı resesif geçiş gösteren yüz, genital organ ve parmaklarda anomaliler ve şekil bozukluğuyla karakterize genetik bir hastalıktır. Hastalarda hafif yada orta derecede bir boy kısalığı olup, normal zekaya sahiptirler. Taşıyıcı kadınların yüz ve ellerinde sendromun minor bulguları gözlenir (1).

Teebi ve arkadaşları (2) geniş bir klinik manifestasyon yumağı olan sendromu, bir ailenin hastalığa yakalanmış 5 bireyini inceleyerek sendromun primer ve sekonder karakteristik özelliklerini tanımlamaya çalışmışlardır. Yazarlara göre primer diagnostik kriterler; kısa boy, hipertelorizm, küçük burun, antevort burun delikleri, maksiller hipoplazi, alt dudak altında çizgi, interdigital web ile birlikte kısa, künt bir el şeklindedir. Sekonder diagnostik kriterler ise yumuşak, lobüle anormal kulak, kulakların pitozu,

palpebral fisstürün aşağıya eğimli olması, geniş ayak, enli parmaklar, hiperekstansabilite, kritoorsitizm, inguinal herni ve belirgin umblikustur. Pizio (3) 1994 yılında oftalmopleji, bleferoptozis, strabismusun da Aarskog sendromuna eşlik edebileceğini yayınlamıştır. Dayal ve arkadaşları (4) maksiller hipoplazi nedeniyle çıkan kalıcı dişlerin birbiri üzerine yığıldığını ve dişlerde çarpıklık olduğunu tanımlamıştır.

### OLGU SUNUMU

7 yaşında erkek hasta 5087 protokol numarasıyla 18.11.96 tarihinde her iki ayağında şekil bozukluğu nedeniyle T.Ü.T.F Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı servisine yatırıldı. Anamnezinde, miadında doğan bebekte doğumundan 1 ay sonra her iki ayağındaki şekil bozukluğu fark edilmiş. Bu şikayetle hekime

<sup>1</sup> Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji ABD Yrd.Doç.Dr.

<sup>2</sup> Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji ABD.Uzm.Dr.

<sup>3</sup> Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji ABD.Doç.Dr.

başvurmuş. Metatarsus adduktus deformitesi nedeniyle 3 ay süreyle alçılama, 3 ay sonrada mold uygulamasına geçilmiş. Ancak hasta önerilen tedaviye iyi uyum gösterememiş. 6 yaşında gelişme geriliği nedeniyle İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları polikliniğine başvuran hastaya Aarskog sendromu tanısı konmuş.

Aile anemnezinde anne ve babanın sağlıklı olduğu, bilinen yakın akrabalarda bu tür yüz görünümü ve gelişme geriliği olan birey olmadığı belirtilmiştir. Ancak annenin yapılan muayenesinde her iki el 5. Parmakta klinodaktili deformitesi olduğu gözlenmiştir.

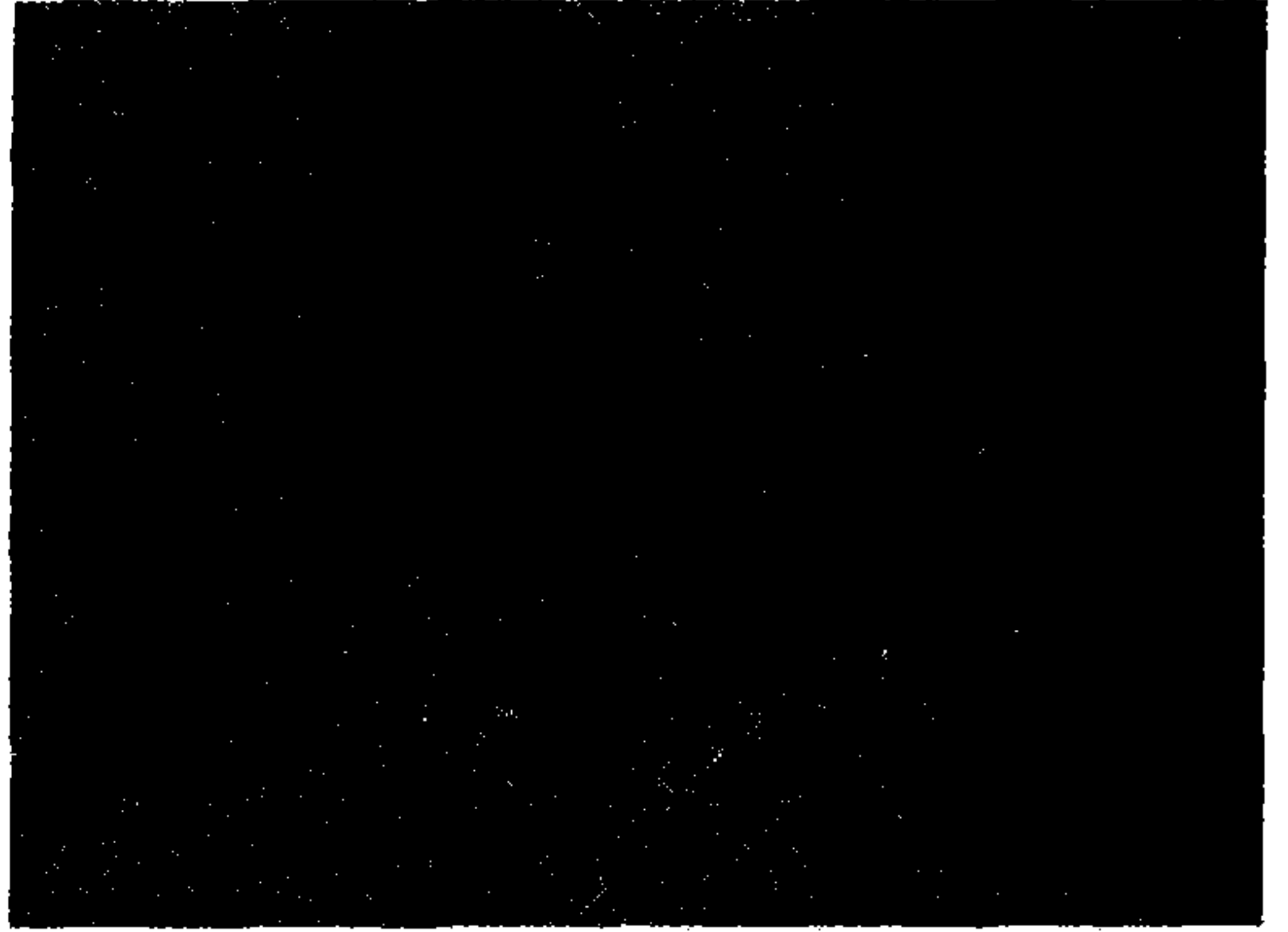
Yapılan fizik muayenesinde boyunun 110 cm olduğu, burun kökü basıklığı, geniş çıkıntılı bir alının olduğu, burun deliklerinin antevort olduğu, palpebral fissürün aşağı eğimli olduğu, alt dudakın altında fissür, gözlerde hipertelorizm, ağızda yüksek damak, göğüste pektus ekskavatus deformitesi olduğu, umblikusun belirgin olduğu, her iki ayakta metatarsus adduktus deformitesinin olduğu ve bu deformitenin pasif olarak tam düzeltilemediği, her iki ayak 1. parmakları 2. parmaklardan geniş olarak ayrı ve 5. parmakların bazısının belirgin olduğu gözlemlendi (Resim 1.2).



Resim I: Aarskoglu hastanın genel görünümü

Bütün metatarslarda adduksiyon mevcuttu. Her iki ayağın dorsal ve plantar fleksiyonu olağandı. Her iki ayağın abduktor hallucis kasları olağan gerginlikteydi. Tibial torsiyon saptanamadı. Her iki el parmaklarında minimal veb, kısalık, her iki el 5. parmakta klinodaktili olduğu gözlemlendi. Dişleri olağan görünümdeydi. Hastanın nazone konuştuğu saptandı.

Yapılan radyolojik muayenede her iki el 5. parmak orta falanksında kısalık, her iki ayak 1. metatarsında kısalık, her iki ayakta metatarsus adduktus deformitesine bağlı olarak tarso metarsal 1 açısı sağ ayakta 11 derece, sol ayakta 25 derece, anterior talokalkaneal açı sağda 42, solda 40 derece, lateral kalkaneo talar açı sağda 39 solda 42 derece olarak saptandı. Radyolojik olarak maksiller hipoplazi saptanamadı. Hastanın periferik lenfosit kültüründe GTL yöntemi ile yapılan incelemede kromozom anomalisi görülmedi.



Resim II: Aarskoglu hastanın metatarsus adduktuslu her iki ayağının görünüşü

Bu bulgular eşliğinde hastaya bilateral Heyman, Herndon ve Strong (Tarsometatarsal, intermetatarsal kapsüller ve ligamentöz serbestleştirme) operasyonu planlandı. Önce sağ ayak opere edildi. Yapılan serbestleştirmeden sonra ayakta yeterli düzeltme sağlandı. Cilt intradermik olarak kapatıldı. bir ay diz üstü 2 ay süreyle düzeltici alçılama ve takibinden sonra mold önerildi. Daha sonra sol ayak opere edildi ve aynı prosedür uygulandı.

Post operatif dönemde yapılan radyolojik kontrollerde bilateral anterior ve lateral talokalkaneal açıların normal olduğu, sağ tarsometatarsal açının -10 derece sol tarsometatarsal açının -4 derece olduğu gözlemlendi.

#### TARTIŞMA

Aarskog sendromu fasial, digital, genital sendrom olarak da tanımlanmaktadır (5). Bizim



olgumuzda da genital bulgular dışında fasial ve digital tutulumuna ait tüm özellikler mevcuttu. Bu bulgulara ek olarak hastamızda literatürde sadece Hurst (6) tarafından yayınlanmış metatarsus adduktus deformitesi mevcuttu.

Metatarsus adduktus deformitesi erken dönemde saptanabilirse germe egzersizleri ve düzeltici alçılmalarla deformite düzeltilebilir(7). Bleck(8) alçılama ve derotasyon ateli ile tedavi ettiği 265 ayağın deformitesini fleksibilite ve ciddiyeti açısından skorlamıştır. Tedavi sonuçlarını değerlendirdiğinde fleksibilite ve ciddiyet skorunun önemli olmadığını, tedaviyi belirleyen en önemli faktörün tedaviye başlama yaşı olduğunu belirlemiş ve ilk 8 ayda tedaviye başlanan olgularda konservatif tedavi sonuçlarının yüz güldürücü olduğunu, eğer hastayla geç dönemde karşılaşırsa büyük cerrahi girişimler gerekebileceğini belirtmiştir.

Konservatif tedavinin süresi deformitenin sertliğine ve koreksiyona karşı oluşan dirence göre değişir. Tedaviyi sonlandırmak için klinik olarak lateral kolonun konveksitesi düzeltilmelidir, 5 metatars bazisi ele gelmemelidir, adduktorlar ve abduktorlar arasında kas imbalansı düzeltilmiş

olmalıdır. Hasta iki yaşından önce saptanırsa birinci metatarsokuneiform eklemden dorsal kapsülotomi, 3-7 yaşlar arasında saptanırsa tarsometatarsal ve intermetatarsal yumuşak doku serbestleştirilmesi, daha yukarı yaşlarda ise metatarsal bazis osteotomisi seçilebilecek tedavi yöntemidir(9).

Stark ve arkadaşları(10) izledikleri tarsometatarsal kapsülotomi yapılmış 48 hastada %41 başarısız sonuç %50 ayak dorsalindeki cerrahi skar izine bağlı ayakkabı giymekte zorluk olduğunu belirtmişlerdir. Bu bulgular nedeniyle de tarsometatarsal kapsülotominin metatarsus adduktus tedavisinde yararının tartışılır olduğunu öne sürmüşlerdir.

Olgumuzun 7 yaşında olması, daha önce önerilmiş olan konservatif tedaviye uyum gösterememiş olması, lateral kolon konveksitesinin devam etmesi ve 5. metatars bazisinin palpasyonla ele gelmesi cerrahi tedavi düşünmemizin temel nedenidir. Hastanın henüz 7 yaşında olması ise bizi kemik ameliyatından ziyade yumuşak doku prosedürlerine yönlendirmiştir.

#### KAYNAKLAR

1. Neyzi, T. Ertuğrul: Aarskog Sendromu. Pediatri cilt 1, 2. Baskı, Nobel Tıp Kitabevi. İstanbul 1993:123.
2. Teebi AS, Rucquoi JK, Meyn MS : Aarskog syndrom: report of a family with review and discussion of nosology. Am. J. Med. Genet. 1993, 46: 501-509.
3. Pizio HF, Scott MH, Richard JM : Tortuosity of the retinal vessels in arskog syndrom (faciogenital dysplasia). Ophtalmic-Genet. 1994, 15: 37-40.
4. Dayal PK, Chaudhary AR, Desai KI, Joshi HN : Aarskog syndrom. Oral. Surg. Oral. Med. Oral Pathol. 1990, 69: 403-405.
5. Brodsky MC, Keppen LD, Rice CD, Ranells JD : Oculer and systemic findings in the Aarskog (facial-digital-genital) syndrome. J. Ophtalmol. 1990, 109: 450-456.
6. Hurst DL : Metatarsus adduktus in two brothers with Aarskog syndrome. J. Med. Genet. 1983, 20: 477.
7. Kite JH: Congenital metatarsus varus. J. Bone Joint. Surg. 1967, 49-A: 388.
8. Bleck EE : Metatarsus adductus: classification and relationship to outcomes of treatment. J. Pediatr. Orthop. 1983, 3: 2-9.
9. Tachdjian MO : Congenital metatarsus varus. In pediatric orthopedics. Vol. 4. 2. Ed. W.B. Saunders Comp. Philadelphia. 1990: 2612 -2619.
10. Stark JG, Johanson JE, Winter RB : The Heyman-Herndon tarsometatarsal capsulotomy for metatarsus adduktus: results in 48 feet. J. Pediatr. Orthop. 1987, 7: 305-310.