

(PARSİYEL KRİPTOFTALMİ - SİNDAKTİLİ SENDROMU) PARSİYEL FRASER SENDROMU

Rezan Berki*

Gönül Öcal**

Bülent Timiloğlu***

Güner Abal*

İlksen Turhanoğlu**

Dünya literatüründe 1872 yılından bu güne dek yaklaşık 60 olgu bildirilen Fraser sendromu multipl konjenital anomalileri içeren ve nadir görülen bir sendromdur (1). Bu sendromdaki belirgin anomaliler gözlerde, ellerde ve genital organlarda görülmektedir. Olgular genital organ anomalisi nedeni ile başlangıçta endokrin veya gonad bozukluğuna bağlı pseudohermafroditizm tanısı alabilir. Bu nedenle, kliniğimize pseudohermafroditizm ön tanısı ile yatırılan ve adı geçen sendromu karakterize eden bulguların bir kesimini gösteren bir vak'a takdim edilecek ve kısaca sendromun özelliklerine değinilecektir.

Olgu : L.S. 8 aylık Prot. No. 1450/74

Hasta kliniğimize 16.4.1974 tarihinde ses kısıklığı, ailenin bebeğin cinsiyeti yönünden şüphede kalması ve idrar yaptığı yerden dışkılaması şikâyetleri ile getirildi. Bebeğin cinsi bakımından genital organların fikir vermemesi ve hastada multipl konjenital anomalilerin saptanması ile vak'a konjenital anomalilerle birlikte olabilecek pseudohermafroditizm ön tanısı ile yatırıldı. Ailenin 2'ci çocuğu olan bebeğin, prenatal ve natal evreye ait anamnezi normal olarak değerlendirildi. Psikomotor gelişimi yaşına uygun olan bebeğin fizik ölçüleri % 3'ün altında idi.

Soy geçmişi : Anne 24, baba 30 yaşında ve aralarında eş akrabalığı yoktu. Her ikisi de sağlıklı görünüyorlardı. Ancak babanın sağ korneasında bebekte de görülen skleraya benzer üçgen biçiminde opasite dikkati çekti. Derinleştirilen aile anamnezinde, bebeğin amca çocuğundada hastamızda saptanan sindaktilinin bulunduğu anlaşıldı.

* : A.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Kürsüsü Profesörü

** : A.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast.K ürsüsü Doçenti

*** : A.Ü. Tıp Fak. Cerrahi Kürsüsü Profesörü

Fizik muayene : Somatik gelişimi boy ve ağırlık olarak % 3'ün altında idi. Aktif ve hareketli olan bebek dış uyarılara ve sosyal stimuluslara iyi yanıt veriyordu. Ağlarken ve bağırmaya çalışırken sesinin çok kısık çıktığı dikkati çekiyordu. Baş muayenesinde, kaşların sol tarafta çift oluşu, burun kanatlarının açıklığı ve asimetrisi (Resim 1,2), dış kulak kepçesinin hipoplazik oluşu ve düşüklüğü (Resim 3), korneada skleraya benzer üçgen biçiminde opasite, yüksek damak başlıca pa-



Resim - 1

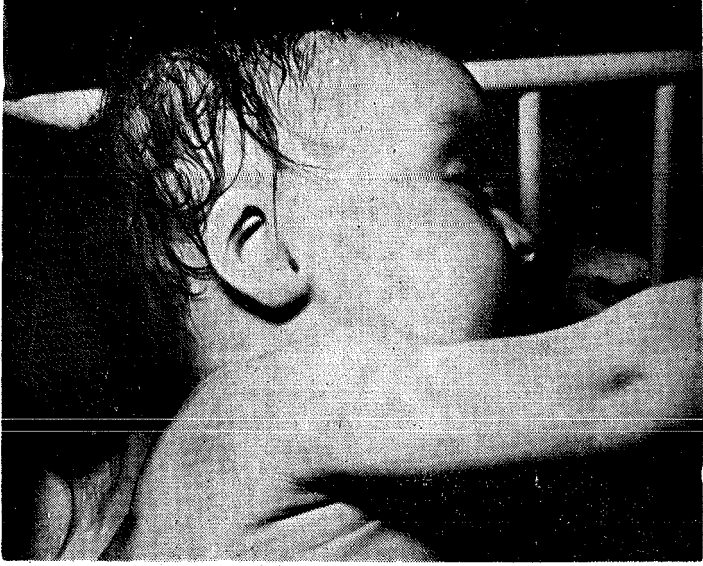
tolojik bulguları. Toraks muayenesi tümüyle normaldi. Karında göbek fıtığı ve göbeğin normal yerinden daha aşağıda lokalizasyonu görülüyordu. Urogenital sistemde klitoris büyüklüğü, labiaların rudimenter oluşu (Resim 4), miksiyon ve dışkılamanın vajen topografisine uyan tek bir delikten olması dikkati çekiyordu. Bebeğe anal atrezi vardı, ayrıca üst ekstremitelerde kutanöz sindaktili görülüyordu



Resim - 2

(Resim 5). Bu bulgularla ilk izlenim olarak, bebek multipl anomalilerle birlikte olan bir pseudehermafoditizm vak'ası olarak ele alındı.

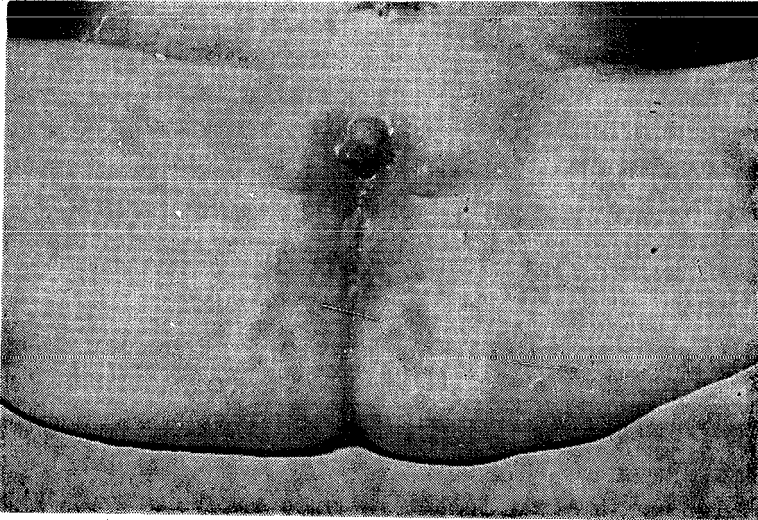
Seks kromatini müsbet olarak bulundu ve kromozom analizinde 46 XX normal dişi yapısı saptandı. Sinüs ürogenitalis olup olmadığını anlamak amacıyla çekilen retrograd pyelografide normal mesane bulundu. Filimlerde bir patoloji gösterilemedi. Üretra açıklığından dışkılama bulgusunu açıklamak için çekilen kolon filminden sigmoidde biraz genişleme dışında bulgu elde edilemedi. Bu arada üriner sistem anomalisi olasılığını araştırmak amacı ile intravenöz pyelografi çekildi, normal bulundu. Laparatomide; uterus, over ve tüplerde normal iç genital yapı görüldü. Mesane, uterus, vagen ilişkileri, perisistit nedeni ile tam değerlendirilemedi. Anal atrezi ile birlikte aynı delikten dışkılama ve miksiyonun olması, filmlerle gösterilememesine karşın, distal uretra vagen ve sigmoid arasında ilişki olduğuna kanısını verdi.



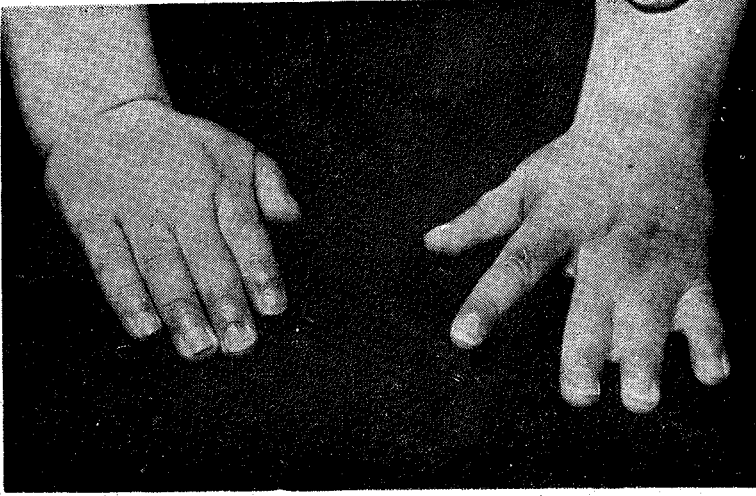
Resim - 3

Ses kısıklığının nedenini belirlemek için yapılan laringoskopide; kordo vokallerin 1/2 ön kesiminde membranöz bir perde görüldü. Hastanın yapılabilen duyma ve görme testleri normal olarak değerlendirildi.

Bebekte saptanan patolojik bulgular aşağıda bir araya toplanmıştır (Çizelge : I)



Resim - 4



Resim - 5

TARTIŞMA

Kriptoftalmi alından gelen bir deri kıvrımı ile gözün kapatılması ve komplet, inkomplet yada parsiyel göz kapağı ve kaş defekti ile birlikte palpebral fissürün olmaması durumudur. Anomali sıklıkla bilateralidir. Kriptoftalmi ile birlikte olabilen pekçok anomali bildirilmiştir (5,6).

İlk kez 1872 yılında Zeherder ve Manz, göbek fıtığı, kriptoftalmi, pubik kemikte simfizis parçası yokluğu, genital anomali ve sindaktili gösteren bir vak'a yayınlamışlardır (1,4,7).

Gubta ve Saxena 1962' yılında, literatürde bildirilen anomalileri değerlendirerek, kriptoftalmiye çok çeşitli konjenital defektlerin örneğin üst göz kapağı yokluğu, korneada tendon yapısında skleraya benzer opasite bulunuşu, mikroftalmi, kaşların çok sayıda oluşu, larinks, vajina, anüs, mesane atrezisi, meningoensefalosel, yarık damak, tavşan dudak, renal aplazi, göbek fıtığı, kulak, burun ve genital organ anomalileri ve sindaktilinin eşlik edebileceğini bildirmişlerdir (1,3,4). Aynı yılda Fraser bu multipl anomali kombinasyonlarının bir sendromu oluşturabileceğini ileri sürmüştü (3) ve 1965 yılında Francois kriptoftalmi ile birlikte olan malformatif sendrom adını verdiği bu kombinasyonları 4 ana özellik ile tanımlamıştır. Sendromu karakterize eden 4 ana bulgu : 1 - Kriptoftalmi, 2 - Meningoensefal, tavşan dudak, yarık damak, burun-kulak anomalilerini içeren dissefali, 3 - Sin-

daktili ve 4 - Genitoüriner sistem anomalileridir. Genitoüriner sistem anomalilerin içine renal aplasi, mesane atrezisi, erkeklerde küçük penis, hipospadias, kriptorşitizm, kızlarda klitoris büyüklüğü, vaginal atrezi, inkomplet labial gelişme bozukluğu girmektedir (2).

ÇİZELGE : I

HASTAMIZDAKİ PATOLOJİK BULGULAR

Kulak anomalisi (kulak kepçesi hipoplastik)

Burun kanatları asimetrik

Burun kökü basık

Solda kaşların çift oluşu

Hipertelorizm

Korneada skleraya benzer opasite (aynı bulgu babada da var)

Yüksek damak - küçük çene

Ses kısıklığı (Larinks de kord vokallerin 1/2 ön kesiminde membranöz Web)

Sol elde sindaktili (amca çocuğunda da var)

Göbek fıtığı ve göbeğin normal yerinden daha aşağıda yerleşimi.

Anal atrezi

Aynı delkiten dışkılama ve miksion (olasılıkla sigmoid-vagen ve mesane arasında ilişki).

Büyük klitoris - rudimente labialar

Sugar 1968 yılında sendromu belirleyen 4 grup anomaliden sindaktili ve kriptoftalminin yada sendromda tanımlanan bir göz anomalisinin, öteki iki grup anomaliden daha çok bu sendromun elemanı olarak bildirildiğine dikkati çekerek, kriptoftalmi - sindaktili olarak adlandırmıştır (8). Gözde birçok anomali örneğın komplet, inkomplet, parsiyel yada atipik kriptoftalmi, göz kapağı defektleri, kaşların birden çok sayıda oluşu, mikroftalmi, gözün ön kamerası defektleri, lens ve iris yokluğu korneada parsiyel membranöz, tendona yada skleraya benzer opasite bildirilmiştir. Zehender ve Manz bu deformitelerin gelişmesinde, mesodermden göz kapağı oluşumunda bir defekt üzerinde durmuşlar, öteki bazı araştırmıcılarda amniotik bandlar yada intrauterin inflamatuvar süreçlerin neden olabileceğini ileri sürmüşlerdir.

Kliniğimizde incelenen Yüksel'in vak'asında komplet kriptoftalmi ile birlikte sindaktili, ağır böbrek, barsak ve genital organ anomalileri saptanmıştı (9).

Literatürde yer alan ailevi raporlara göre; hastalık otozomal resessiv geçiş gösterebilmekte ve kromozomal bir defekt saptanmamaktadır.

Sunulan olgu; korneada skleraya benzer opasite, sindaktili, kulak kepçesi hipoplasizi, larinks anomalisi, anal atrezi, göbek fıtığı, pseudohermafroditismi anımsatan labial gelişme, klitoris büyüklüğü gibi yukarıda tanımlanan sendromun kriptoftalmi dışında belirgin bulgularına sahip olduğu için parsiyel Fraser Sendromu olarak değerlendirilmiştir. Literatüre uygun olarak kromozomal yapı normal bulunmuş, ancak literatürde otozomal resessive geçtiği bildirildiği halde, hastamızda korneada skleraya benzer opasite ve sindaktili otozomal dominant bir geçiş göstermiştir.

Gölberg'in 1912'de, Magruder'in 1921'de, Dominant geçiş gösteren 2 vak'aları vardır (1).

ÖZET

Kriptoftalmi dışında Fraser Sendromunun multipl konjenital anomalilerinden önemli bir bölümünü taşıyan bir olgu sunulmuştur. Vak'ayı karakterize eden bulgular sindaktili, kaşların birden çok sayıda oluşu, korneada skleraya benzer opasite, kulak kepçesinin hipoplazik oluşu, yüksek damak, larinksde perde, göbek fıtığı, klitoris büyüklüğü, rudimente labialar ve anus atrezisidir.

SUMMARY

PARTIAL FRASER'S SENDROME-PARTIALCRYPTOPHTALMOS SYNDACTYLY SYNDROME

A case which reveals an important part of the multiple congenital anomalies of the Fraser's syndrome besides cryptophthalmos has been presented. The findings characterictic of the case are : syndactyly, numereos eye brows, opacity on the cornea resembling sclera, hipoplastic upper pinnea, high arched palate, laryngeal web, umblical hernia, enlarged clitoris, rudimented labias and anal atresia.

KAYNAKLAR

1. Dimmo, N.D., Edwards, W.C. and Weiskopf, B. : The cryptophthalmos syndactyly syndrome. Clinical Pediatrics. 13 : 219, 1974
2. Francois, J. : Syndrome malformatif avec cryptthalmic. Acta Genet. Med. Gem. 18 : 18, 1969
3. Fraser, C.R. : Our genetical "lood". A review of some aspects of genetical variation. Ann. human. Genet. 25 : 387, 1962
4. Gupta, S.P. and Saxena, R.C. : Crypththalmos. Brit. J. Ophth. 46 : 629, 1965
5. Ide, C.H. and Wollschlaeger, P.B. : Multiple congenital abnormalities associated with cryptophthalmia. Arch. Ophthal. 81 : 638, 1969
6. Reinecke, R.D. : Cryptophthalmos. Arch. Ophthal. 85 : 376, 1971
7. Smith, D.W., Recognizable patterns of human malformation (Fraser-syndr.) Saunders Company Philadelphia, Landon, Toronto 1953
8. Sugar, H.S. : The crypthophthalmos-syndactyly syndrome. Amer. J. Ophthalmol. 66 : 897, 1968
9. Yüksel, M., Turaçlı, E., Yıldırım, F. : Cryptophthalmos (Fraser) sendromu. A.Ü. Tıp Fak. Mec. 30 : 485-493, 1977