

Bir Yenidoğan Pierre Robin Sendromu Olgusu

Ayşegül Neşe ÇITAK KURT^a, Erdal YILMAZ, Abdullah KURT, Cesur ÖCAL, Denizmen AYGÜN

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, ELAZIĞ

ÖZET

Pierre Robin sendromu, ilk kez 1920 yılında Pierre Robin tarafından mikrognati, yarık damak, glossopitozdan oluşan üçlü triad olarak tanımlanmıştır. Bu hastalarda konjenital kalp hastalığı görülme riskinin arttığı bilinmektedir. Tanımlanan olgu, yenidoğan erkek hasta, yarık damak, mikrognati, glossopitoz ve perimembranöz ventriküler septal defekti vardı. Sendromun prenatal tanısı zordur. Ancak doğumda yapılan dikkatli bir fizik inceleme ile tanı basit olarak konabilir ve uygun tekniklerle anomaliler açısından taranabilir. ©2007, Fırat Üniversitesi, Tıp Fakültesi

Anahtar kelimeler: Pierre Robin Sendromu, konjenital kalp hastalığı

ABSTRACT

A Newborn Pierre Robin Syndrome Case

Pierre robin syndrome was first reported by Pierre Robin as a triad of mikrognatia, cleft palate, glossopitosis in 1920. It is known that the patient with syndrome have increased risk of a congenital cardiac defects. In this report, we describe a male newborn with cleft palate, mikrognatia glossopitosis and perimembranous ventricular septal defect. Prenatal diagnosis of this syndrome is very difficult. However, postnatal diagnosis can be made simply with a careful physical examination and patients can be scanned with suitable tecnic for anomalies. ©2007, Firat University, Medical Faculty

Key words: Pierre Robin Syndrome, Congenital Cardiac Defect.

Pierre Robin sendromu (PRS), ilk kez 1920 yılında Pierre Robin tarafından mikrognati, yarık damak, glossopitozdan oluşan üçlü triad olarak tanımlanmıştır. Sendromun tanısı konusunda fikir birliği olmadığından görülme sıklığı net bilinmemekle birlikte 1/2000 ile 1/30 000 arasında değiştiği sanılmaktadır (1,2).

Bu hastalarda birçok hastalığın özellikle de konjenital kalp hastalığı (KKH) görülme riskinin arttığı bilinmektedir (3-5). Değişik anomalilerin eşlik ettiği bu nadir sendromdaki KKH birlikteliğinin vurgulanması amaçlandı.

OLGU SUNUMU

Zamanında normal spontan vajinal yol ile hastanede doğan, doğar doğmaz ağlayan ve morarması olmayan beş günlük erkek hastanın öz ve soygeçmişinde özellik yoktu. Vücut ağırlığı 2700 gr (3-10 persantil), boy 50 cm (25-50 persantil), başçevresi 34 cm (25-50 persantil) olarak ölçüldü. Fizik incelemede yarık damağı, mikrognatisi ve glossopitozu saptandı (Şekil 1 ve 2).

Klinik olarak PRS olabileceği düşünülen hastanın tam kan sayımı, biyokimya tetkikleri normal idi. Glossopitozun üst solunum yolu tıkanmalarına yol açabileceği düşünülerek yakın izleme alındı. Sendroma eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan batin ve transfontanel ultrasonografik incelemeleri, oftalmolojik ve işitme değerlendirmeleri normal idi. Ekokardiyografik incelemesinde ise perimembranöz ventriküler septal defekt (Şekil 3) gözlemlendi. Kromozom analizi cinsine uygun olarak 46 XY şeklinde bulundu.



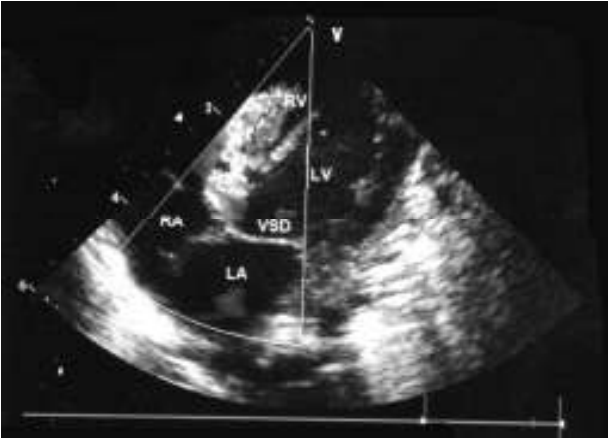
Şekil 1. Mikrognati görünümü

Klinik izlemi süresince solunum sıkıntısı ve beslenme güçlüğü olmadı. Takibinin birinci ayı tamamlandığında aileye genetik danışmanlık yanısıra beslenme ile ilgili önerilerde bulunularak, izleminin ayaktan sürdürülmesi planlandı ve taburcu edildi.

^a Yazışma Adresi: Dr. Ayşegül Neşe Çıtak Kurt, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, Elazığ
Tel: +90 424 2333555 e-mail: dmesekurt@yahoo.com



Şekil 2. Yarık damağın görünümü



Şekil 3. Ekokardiyografide Perimembranöz ventriküler septal defekt görüntüsü

TARTIŞMA

Kraniofasial anomaliler arasında en sık yarık damak ve yarık dudak görülür. Yarık damak ile birlikte en sık görülen sendromun ise PRS olduğu bilinmektedir (6). Bu hastalarda kliniği ağırlaştırıcı sıklıkla solunum sorunlarıdır. Bunun nedeni ise, yarık damakla birlikte, glossopitozun olması, dilin yarık damak arasına kaçması ve oral kavitenin mikrognati nedeniyle daha küçük olmasıdır (7,8). Tanımlanan olguda yarık damak, mikrognati, glossopitoz olmasına karşın izlemi süresince solunum sorunu gelişmedi.

Kardiyo vasküler sistemin embriyolojik gelişimi, damak gelişiminden haftalarca önce olmasına rağmen PRS veya tek başına mikrognati varlığında bile KKH riskinin arttığı bilinmektedir (3,9,10). Hastalarda KKH olarak ventriküler septal defekt, patent duktus arteriosus görülmesine karşın büyük damar transpozisyonu gibi nadir anomaliler de bildirilmektedir (5,11). Yao-Yuan Hsieh ve ark. (3) serilerinde atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt, patent duktus arteriosus, pulmoner stenoz gibi doğumsal kalp hastalıkları ve Wolf Parkinson White sendromu gibi ileti bozukluklarını %20 oranında bildirmektedir. Tanımlanan olguda da perimembranöz ventriküler septal defekt saptandı.

Sendroma eşlik edebilen farklı sistemlerle ilgili anomaliler olabilir. Bunlar arasında; glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliği, laringomalazi, santral sinir sistemi anomalileri, mental gerilik, ürogenital anomaliler, görme ve işitme sorunları bildirilmiştir. Olgumuzda eşlik edebilecek diğer sistem anomalileri açısından yapılan tetkiklerinde özellik yoktu. Ayrıca bu hastalarda Stickler sendromu, Marshall sendromu, kromozom anomalileri, Treacher Collins sendromu, oculo-auriculo-vertebral sendrom, Kabuki sendromu, atelosteogenesis tip III, Nager sendromu gibi sendromların da olabileceği bildirilmekle birlikte tanımlanan olgu klinik bulguları ile bu sendromlardan farklılık gösteriyordu (4).

Sonuç olarak; PRS değişik sistemleri ilgilendiren çok çeşitli anomaliler ile birliktelik gösterebilir ve prenatal tanısı zordur. Ancak doğumda yapılan dikkatli bir fizik inceleme ile tanı basit olarak konabilir ve uygun tekniklerle anomaliler açısından taranabilir, aileye genetik danışmanlık verilebilir.

KAYNAKLAR

- Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome). Br J Plast Surg 1983;36:434-437.
- Tunçbilek G, Özgür F, Balcı S. 1229 yarık dudak ve damak hastasında görülen ek malformasyon ve sendromlar. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2004; 47:172-177.
- Hsieh YY, Chang CC, Tsai HD, et al. The prenatal diagnosis of Pierre-Robin sequence. Prenat Diagn 1999;19:567-569.
- Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, et al. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases. J Pediatr 2001;139:588-590.
- Waters ET, Oberman JP, Biswas AK. Pierre Robin sequence and double aortic arch: a case report. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2005;69:105-110.
- Milerad J, Larson O, PhD D, Hagberg C, Ideberg M. Associated malformations in infants with cleft lip and palate: a prospective, population-based study. Pediatrics 1997;100:180-186.
- Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. Cleft Palate Craniofac J 1992;29:224-231.
- Carey JC, Fineman RM, Ziter FA. The Robin sequence as a consequence of malformation, dysplasia, and neuromuscular syndromes. J Pediatr 1982;101:858-864.
- Bromley B, Benacerraf BR. Solid masses on the fetal surface of the placenta: differential diagnosis and clinical outcome. J Ultrasound Med 1994;13:883-886.
- Nicolaides KH, Salvesen DR, Snijders RJ, Gosden CM. Fetal facial defects: associated malformations and chromosomal abnormalities. Fetal Diagn Ther 1993;8:1-9.
- Geis N, Seto B, Bartoszesky L, Lewis MB, Pashayan HM. The prevalence of congenital heart disease among the population of a metropolitan cleft lip and palate clinic. Cleft Palate J 1981;18:19-23.

Kabul Tarihi: 15.12.2006