

DOI: 10.38136/jgon.665794

Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Asfiktik Torasik Distrofi (Jeune Sendromu) Vakası
A Case of Asphytic Thoracic Dystrophia Syndrome Diagnosed in Neonatal PeriodFevzi KAHVECİ¹
Evrım Alyamaç DİZDAR¹
Fatma Nur SARI¹ID Orcid ID:0000-0002-5176-1040
ID Orcid ID:0000-0001-8956-0917
ID Orcid ID:0000-0003-4643-7622¹ Ankara Şehir Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniği, Ankara, Türkiye**ÖZ**

Jeune sendromu nadir görülen otozomal resesif kalıtım gösteren bir iskelet kondrodistrofisidir. Hastalar genellikle solunum yetmezliğinden erken süt çocukluğu döneminde kaybedilirler. Hastalık renal displazi, hepatik ve pankreatik fibrozisi içeren geniş bir klinik tabloya sahiptir. Burada toraks ön arka ve transvers çapta daralma, asetabular tavanda düzleşme saptanarak tanı konulan Jeune sendromlu bir olguyu sunduk. Ani ölüm riski taşımaları nedeniyle erken tanınip yakından takip edilebilmesi gerekliliğini vurgulamayı amaçladık.

Anahtar kelimeler: Neonatoloji, dar göğüs, Jeune Sendrom**GİRİŞ**

Jeune Sendromu olarak da bilinen asfiktik torasik distrofi dar bir göğüs, kısa kaburgalar, prenatal ultrasonografide teşhis edilebilen kol ve bacaklarda kısa kemikler, kısa boy, el ayaklarda polidaktili ile karakterize, otozomal resesif olarak kalıtılan bir kemik büyüme bozukluğu iskelet siliopatisidir (1, 2). Başta IFT80, DYNC2H1, WDR19 ve TTC21B olmak üzere çok sayıda genle ilişkilidir (3). Hastalığın görülme sıklığı 1/126.000 doğumdur (4). Ek iskelet anomalileri; olağandışı şekilli köprücük kemiği ve pelvik kemikler, koni şeklinde sonlanan el ve ayaklardaki uzun kemiklerdir. Bu sendromdaki bebeklerin çoğu akciğerlerin büyümesini ve genişlemesini kısıtlayabilen, dar çan şeklinde bir göğüs kafesi ile doğar. Asfiktik torasik sendromu olup daha hafif iskelet anomalisine sahip olan bazı hastaların hızlı nefes alma ve nefes darlığı sıkıntıları olup, etkilenme oranına göre ergenlik ve yetişkinliğe kadar yaşayabilirler. Bebeklik döneminden sonra böbrek fonksiyon bozukluğu ve yetmezliği, kalp problemleri ve hava yollarında darlık görülebilir. Karaciğer hastalığı, pankreasta kistler, diş problemleri, görme kaybı ile beraber giden retinal distrofi, asfiktik torasik sendromu ile beraber daha nadir görülen antitelerdir (5).

Solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize başvuran ve Jeune Sendromu tanısı koyulan hasta, nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle sunuldu.

OLGU SUNUMU

Gebelik yaşına göre küçük, 40 hafta, 3.1 kilo olarak doğan hasta solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edildi. Öyküsünde aralarında 3. dereceden akrabalık olan anne babanın ilk çocuğu olduğu, annesinin gebelikte hastalık öyküsü ve ilaç kullanım öyküsünün olmadığı, prenatal ultrasonografi takiplerinde ekstremitte kısalığı tespit edildiği ancak

ABSTRACT

Jeune syndrome is a skeletal chondrodystrophy, which is rarely seen in autosomal recessive inheritance. Patients usually die from respiratory failure in early infancy. The disease includes a broad clinical picture, including renal dysplasia, hepatic, and pancreatic fibrosis. Here we present a case with Jeune syndrome diagnosed by detecting thoracic anterior, posterior, and transverse diameter narrowing, flattening in the acetabular ceiling. We aimed to emphasize the necessity of early diagnosis and follow-up, as they carry the risk of sudden death.

Keywords: Neonatology, narrow chest, Jeune Syndrome

aile onay vermediği için amniosentez yapılamadığı öğrenildi. Hastanın fizik incelemesinde genel durumu orta, solunum sıkıntısı dışında vital bulgular stabil idi. Vücut ağırlığı doğum haftasına göre 10 persentil altında iken boy ve kilosu 25-50 percentilideydi. Hastanın göğüs çevresi karın çevresi oranı 0.74, göğüs çevresi baş çevresi oranı 0.78 idi. Pektus ekscavatumu ve 1/6 sistolik üfürümü, dar, uzun göğüs kafesi, interkostal retraksiyonları, üst ve alt ekstremitelerde rizomelik kısalık ve batında distansiyonu mevcuttu (Resim 1).

Resim 1. Olgunun çan şeklinde dar göğüs kafesi, şişkin karını

Hastanın solunumu 5 gün invaziv olmayan ventilasyonla desteklendi. Tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyonları, tam idrar tetkiki normal idi. Akut faz reaktanlarında yükseklik olan hastaya antibiyotik tedavisi başlandı.

Sorumlu Yazar/ Corresponding Author:Fevzi Kahveci
Ankara Şehir Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniği, Ankara, Türkiye
E-mail: feyzikahveci@outlook.com

Başvuru tarihi : 27.12.2019

Kabul tarihi : 20.04.2020

Abdominal ve transfontanel ultrasonografi ve ekokardiyografi normal bulundu. Fenotipik olarak bir hastalığın bulgusu olabileceği düşünülen stigmalara sahip olan hasta çocuk genetik bölümüne danışıldı. Genetik tetkikleri planlandı. Takibinde belirgin akciğer patolojisi gözlenmeyen, izole takipnesi gerilemeyen, kan gazında sınırda hiperkarbisi olan hastanın mevcut bulgularıyla iskelet displazisi açısından kemik grafleri incelendiğinde çan şeklinde dar göğüs kafesi, kısa kaburgaları, bisiklet gidonu şeklinde klavikulası, pelvik asetabular tavanda kemik çıkıntısı (trident asetabulum) gözlemlendi (Resim 2,3).

Resim 2. Olgunun dar göğüs kafesi, kısa kaburgaları, bisiklet gidonunu andıran klavikulası



Resim 3. Olgunun asetabular tavanda kemik çıkıntıları (trident asetabulum)



Mevcut klinik ve radyolojik bulgularla hastaya Jeune Sendromu tanısı koyuldu. Pediatrik göğüs hastalıklarına konsülte edildi ve takip önerildi. Postnatal 20. gününe kadar oksijen ihtiyacı devam etti. Solunum sıkıntısı düzelen, oksijen ihtiyacı kalmayan hasta postnatal 23.gününde takibinde aralıklı oksijen ihtiyacı olabileceği öngörülerek oksijen konsantratörü ile taburcu edildi. Gelişebilecek diğer sistem tutulumları açısından ilgili bölümlere poliklinik takibine yönlendirildi. Hastamızın poliklinik kontrolünde postnatal 50. gününde aralıklı oksijen ihtiyacı olduğu görüldü.

Vaka sunumu için gerekli onamlar alındı.

TARTIŞMA

Jeune Sendromuna tanı klinik ve radyolojik olarak koyulmaktadır. Hastalar genellikle doğumdan hemen sonra göğüs kafesi çevresinin baş çevresinden daha kısa olması ile tanınır. Jeune Sendromunda anormal göğüs gelişimi, interkostal kasların solunum sistemine katkıda bulunmasını önler ve hastaların yarısı solunum yetmezliğine bağlı olarak 6 aylıktan önce hayatını kaybeder. Göğüs duvarı rekonstrüksiyonu için cerrahi, sınırlı sayıda olgu serisinde 1 yaşından sonra gerçekleşirse sonuçlar umut vadeden tarzda olmakla beraber 1 yaşından önceki olgularda mortalite %50 civarındadır (6). Üç yaşından sonra böbrek yetmezliği Jeune Sendromlu hastalarda en önemli önde gelen ölüm nedenidir. Doğum sonrası solunum sıkıntısı olan hastamızda da çan şeklinde göğüs kafesi, trident pelvik kemik, kostalarda kısalık olduğu tespit edildi. Hastamızın ayırıcı tanısında kalp bulgularının, tırnak displazisinin olmaması toraks bulgularının belirgin olması nedeniyle Ellis Van Creveld Sendromundan, laringeal stenozu olmaması nedeniyle de Barnes sendromundan uzaklaştırıldı (7, 8). Yarı damak ve dudak olmaması ile Majewski sendromundan uzaklaştırıldı. Genitoüriner ve gastrointestinal anomalisinin olmaması ile Saldino-Noonan sendromundan uzaklaştırıldı (9). Jeune Sendromuna eşlik edebilecek renal ve göz bulguları yoktu. Hastamızın prenatal ultrasonunda ekstremité kısalığının saptanmış olması bu hastalarda Jeune Sendromunun da ayırıcı tanılar arasında değerlendirilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Hafif formlarda yenidoğan devresinde hiç solunum semptomlarının olmadığı ve solunum yetmezliğinin süt çocukluğuna kadar gecikebildiği bildirilmiştir. Bu çocuklarda göğüs kafesi darlığı, akciğer gelişiminin yetersiz olması, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve ateletazi solunum yetmezliğinin başlıca nedenidir (10). Bizim hastamızda da başlangıçta solunum sıkıntısı olmuş, kısa süreli invaziv olmayan solunum desteği uygulanmış ancak hastamız oksijensiz olarak taburcu edilebilmiştir. Gelişebilecek olası akciğer sorunları açısından göğüs hastalıkları takibine yönlendirilmiştir.

Tedavide sternum uzunlamasına ikiye ayrılarak intratorasik hacmi artırmak için her iki hemitoraks arası mesafe genişletilmektedir. Bu cerrahi girişimlerin başarısı altta yatan pulmoner hipoplazinin derecesine göre değişmektedir (11).

Jeune Sendromu nadir rastlanan bir anomali olduğundan klinisyenlerce tanınmamakta ve tanı gecikmektedir. Hafif deformitesi olan hastalarda erken tanı sağlanabilirse sınırlı da olsa cerrahi girişimden fayda görülebileceği ve olası akciğer, karaciğer ve böbrek komplikasyonlarının önlenilebileceği unutulmamalıdır.

REFERANSLAR

- 1.Emiralioglu N, Wallmeier J, Olbrich H, Omran H, Ozcelik U. DYNC2H1 mutation causes Jeune syndrome and recurrent lung infections associated with ciliopathy. Clin Respir J. 2018;12(3):1017-20.
- 2.de Vries J, Yntema JL, van Die CE, Crama N, Cornelissen EA, Hamel BC. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol. Eur J Pediatr. 2010;169(1):77-88.
- 3.Waters AM, Beales PL. Ciliopathies: an expanding disease spectrum. Pediatr Nephrol. 2011;26(7):1039-56.
- 4.CHRISTINE A. GLEASON, S.E.J. Avery's Diseases of the Newborn, 2018. TENTH EDITION (jeune syndrome): p. 1257.
- 5.Ipek MS, Uçar Ş, Demirçeken FG, Çalışkanöztürk E, Çiftçi A, Zorlu P. A Rare Cause of Cholestatic Liver Disease: Jeune Syndrome. Türkiye Klinikleri J Pediatr. 2009; 18Türkiye Klinikleri J Pediatr. 2009;18(1):45-8.

- 6.Sacco Casamassima MG, Goldstein SD, Salazar JH, Papandria D, McIltrout KH, O'Neill DE, et al. Operative management of acquired Jeune's syndrome. *J Pediatr Surg.* 2014;49(1):55-60; discussion
- 7.Digoy GP, Greenberg M, Magit A. Congenital stridor secondary to an upper airway cyst in a patient with Ellis-van Creveld syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2005;69(10):1433-5.
- 8.Patel SH, Banzali FM Jr, Post RJ, Nguyen CV, Benoit RM, Tieu DD, et al. Parturient With Barnes Syndrome (Thoracolumbar Dysplasia) Undergoing Cesarean Delivery of a Neonate With Barnes Syndrome: A Case Report. *AA Pract.* 2018;11(6):151-4.
- 9.Balci S, Altınok G, Tekşen F, Eryılmaz M. A 34-week-old male fetus with short rib polydactyly syndrome (SRPS) type I (Saldino-Noonan) with pancreatic cysts. *Turk J Pediatr,* 2003. 45(2): p. 174-8.
- 10.Çelik Y, Akbaş B, Keçeli M, Arslanköylü AE. A Rare Cause of Respiratory Failure in a Newborn: Jeune Syndrome. *Turk Thorac J* 2013; 14: 161-163.
- 11.Park S, Kang CH, Park IK, Kim YT. Successful recovery from respiratory failure by external distraction sternoplasty in a patient with Jeune syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg,* 2015. 149(3): p. e53-5.