
Jeune sendromu (asfiktik torasik displazi): Olgu sunumu

Şit UÇAR, Pelin ZORLU, Gülseren ŞAHİN, Miraç YILDIRIM, Esmâ UŞAK

Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, Ankara.

ÖZET

Jeune sendromu (asfiktik torasik displazi): Olgu sunumu

Jeune sendromu veya asfiktik torasik distrofi, küçük göğüs kafesi, kısa ekstremiteli cücelik, hepatik ve renal anomaliler ile karakterize, otozomal resesif, nadir bir iskelet displazisidir. 1/100.000-130.000 canlı doğumda görülür. Tanının doğrulanmasında radyoloji temeli oluşturur. Hastalığın prognozunu göğüs deformitesinin ağırlığı belirlemekte ve hastaların çoğu solunum problemleri ile ilk yaşta kaybedilmektedir. Tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle kliniğimize başvuran ve Jeune sendromu tanısı koyulan 19 aylık kız hasta, nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle sunuldu.

Anahtar Kelimeler: *Asfiktik torasik displazi, çocuk, Jeune sendromu, tekrarlayan pnömoni.*

SUMMARY

Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy): a case report

Şit UÇAR, Pelin ZORLU, Gülseren ŞAHİN, Miraç YILDIRIM, Esmâ UŞAK

Pediatrics Clinic, Dr. Sami Ulus Obstetrics, Children Health and Diseases Research and Education Hospital, Ankara, Turkey.

Jeune syndrome or asphyxiating thoracic dystrophy is a rare autosomal recessive skeletal dysplasia characterized by a small thorax, short-limbed dwarfism, renal and hepatic anomalies. It is estimated to occur in 1 per 100.000-130.000 live births. Radiological confirmation of diagnosis is essential. Prognosis of the disease is due to the severity of chest deformities and most of the patients are lost in their first year because of respiratory problems. We presented a 19-month-old female patient who admitted to our clinic because of recurrent lower respiratory tract infections and diagnosed as Jeune syndrome and reported due to its rarity.

Key Words: *Asphyxiating thoracic dystrophy, child, Jeune syndrome, recurrent pneumonia.*

Yazışma Adresi (Address for Correspondence):

Dr. Şit UÇAR, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Babür Caddesi No: 36 Telsizler, Altındağ 06080
ANKARA - TURKEY
e-mail: situcar@gmail.com

Jeune sendromu, otozomal resesif geiř gsteren, multisistem tutulumu ile seyreden, 1/100.000-130.000 sıklığında grlen nadir bir iskelet displazisidir (1). Hastalığın en belirgin zelliđi kk kostalarla birlikte dar gđs kafesi ve kısa ekstremiteli cceliktir. Hastalığın prognozunu gđs deformitesinin ađırlığı belirlemektedir. Olguların byk ođunluđu erken bebeklik dneminde solunum yetmezliđinden kaybedilirken, bu dnemi atlatanlarda daha sonra bbrek, karaciđer ve pankreas yetmezliđi geliřir (1,2). Tekrarlayan alt solunum yolu řikayetleri ve gđs deformitesi olan hastalarda Jeune sendromunun da ayırıcı tanıda dřnlmesi gerektiđini vurgulamak amacıyla ve nadir grlen bir hastalık olması nedeniyle Jeune sendromu tanısı konulan olgu sunuldu.

OLGU SUNUMU

On dokuz aylık kız hasta, kilo alamama, ksrk ve solunum sıkıntısı řikayetleriyle getirildi. yksnden takipsiz bir gebelik sonrası, evde, miadında, normal yolla dođduđu, hemen ađladıđı ve morarmasının olmadıđı đrenildi. Dođum kilosu bilinmeyen hastanın iki aylıktan itibaren geliřmesinin geri olduđu ve srekli kilosunun yařıtlarına gre geriden izlediđi đrenildi. Daha nce iki kez pnmoni geiren hastanın son bir haftadır ksrđ bařlamıř, son iki gndr beslenmesi azalmıř ve solunum sıkıntısı bařlamıřtı. Soy gemiřinden sađlıklı iki kardeři olan hastanın anne-babası arasında birinci derece akrabalık olduđu ve ailede nemli hastalık olmadıđı đrenildi.

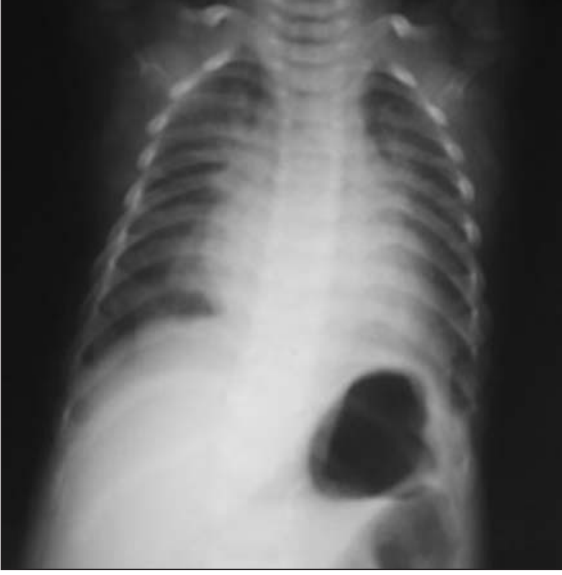
Fizik muayenesinde, genel durumu iyi, bilin aık, vcut sıcaklıđı 36°C, vcut ađırlığı 7150 g (< 3p), boyu 65 cm (< 3p), bař evresi 10-25 p, gđs evresi (G)/karın evresi (K) oranı 0.74, oksijen satrasyonu %91, solunum sayısı 54/dakika, nabzı 144/dakika ve tansiyonu 100/50 mmHg bulundu. Dar, uzun ve an řeklinde gđs kafesi, interkostal retraksiyonları, st ve alt ekstremitelerde rizomelik kısıalık ve batında distand grnm mevcuttu (Resim 1). Dinlemekle akciđerlerde yaygın bilateral kreptan raller duyuldu. Diđer sistem bulguları normal bulundu.

Laboratuvar tetkiklerinde, hemoglobin 12.3 g/dL, hematokrit %39.7, lkosit sayısı 17 x

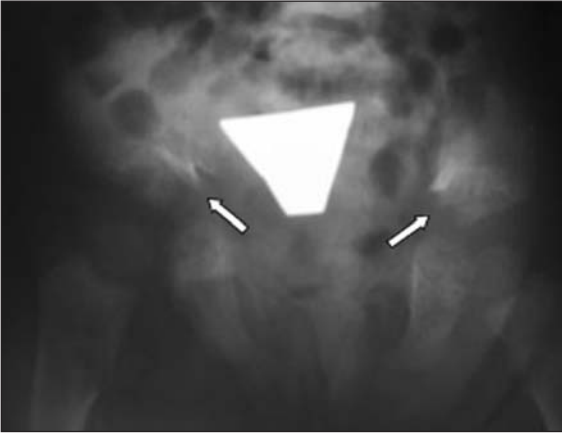
10³/mm³ ve trombosit sayısı 494 x 10³/mm³ tespit edildi. Karaciđer ve bbrek fonksiyon testleri, kalsiyum ve diđer serum elektrolitleri, bilirubin, total protein, albumin dzeyleri, tam idrar tetkiki, tiroid fonksiyon testleri, C-reaktif protein, protrombin zamanı, parsiyel tromboplastin zamanı, serum immnglobulin (A, G, M) dzeyleri, arteryel kan gazları, kromozom analizi, idrar-kan aminoasitleri, tandem mass ve idrarda organik asit deđerleri normal bulundu. Radyografik incelemede akciđer grafisinde dar gđs kafesi ve kısa kostalar izlendi (Resim 2). Uzun kemik grafilerinde metafizlerde geniřleme ve osteopeni mevcuttu. n-arka pelvis grafisinde hipoplastik iliak kanatlar ve sivri sakrosyatik entikler (trident pelvis) birlikte sıđlařmıř asetabular aılar izlendi (Resim 3). Abdominal ve transfontanel ultrasonografi (USG) ve ekokardiyografi normal bulundu.



Resim 1. Olgunun nden genel grnmnde dar, uzun ve an řeklinde gđs kafesi ve batında distand grnm izlenmekte.



Resim 2. Arka-ön akciğer grafisinde dar göğüs kafesi ve kısa kostalar izlenmekte.



Resim 3. Ön-arka pelvis grafisinde hipoplastik iliyak kanatlar ve sivri sakrosyatik çentiklerle (trident pelvis) birlikte sığlaşmış asetabular açılar izleniyor.

Tekrarlayan akciğer infeksiyonu ve malnütrasyon nedeniyle yatırılan olguya klinik ve radyolojik bulgulara dayanılarak, genetik bölümüne danışılarak, Jeune sendromu tanısı koyuldu. Pnömonisi tedavi edilen, göğüs fizyoterapisi uygulanan olgu şifa ile taburcu edildi. Gelişebilecek diğer sistem tutulumları açısından takibe alındı.

TARTIŞMA

Jeune sendromu veya diğer adıyla asfiktik torasik distrofi, Jeune ve arkadaşları tarafından ilk kez 1954 yılında dar, rijit göğüs ve multipl kırık-dak anomalisi bulunan ve erken perinatal dö-

nemde solunum yetmezliğinden kaybedilen bir yenidoğanda tanımlanmıştır. Hastalık otozomal resesif geçişlidir ve tanısı sıklıkla klinik ve tipik radyolojik bulgularla koyulur (1-4). Transvers ve sagittal yönde dar ve çan şeklinde toraks, ön aksiler hatta dışa doğru kabarık raşitik rozeye benzer kostokondral bileşkeler ve nispeten belirginleşmiş karın tipik görünümleridir (1,2,4). Olgumuzun dar ve çan şeklindeki göğüs yapısı ve şişkin karın görüntüsü Resim 1’de görülmektedir.

Jeune sendromu tanısında radyolojik görüntüler oldukça önemlidir. Karakteristik radyolojik bulgular çan şeklinde ve dar göğüs kafesi, kısa, kalın ve düz kostalar, belirginleşmiş kostokondral kırık-daklar, metafizlerde genişleme, kısa ekstremiteler, pelviste hipoplastik iliyak kanatlar ve sivri sakrosyatik çentiklerle (trident pelvis) birlikte sığlaşmış asetabular açılardır (4,5). Olgumuzda da belirtilen tipik radyolojik bulgular tespit edilerek Jeune sendromu tanısı koyuldu.

Jeune sendromlu hastaların çoğu, hipoplastik kostalara bağlı küçük ve hareketsiz göğüs kafesi nedeniyle akciğerler yeterince havalanmadığı için yenidoğan döneminde solunum yetmezliğinden kaybedilir. Daha nadir formlarda ise yenidoğan döneminde solunum sistemi bulguları olmayıp, olgumuzda olduğu gibi, süt çocukluğu döneminde tekrarlayan solunum yolu infeksiyonları önemli başvuru nedeni olmaktadır. Küçük göğüs kafesine bağlı solunum sıkıntısı yanında infeksiyon dönemlerinde belirginleşen siyanoz atakları ile başvurabilirler. Hastalığın prognozu göğüs deformitesinin ağırlığı ile yakından ilişkilidir (1,3,4). Bu dönemden sonra yaşananlarda uzun dönem prognoz, ilerleyici böbrek ve karaciğer hasarına bağlı olarak kötü seyretmektedir (1,6).

Jeune sendromunun prenatal tanısı yüksek riskli gebelerde gebeliğin 14., düşük riskli gebelerde ise 16. haftasında karakteristik iskelet değişikliklerinin USG’de tanınmasıyla koyulabilmektedir. Prenatal tanıda 18. haftadan itibaren GÇ/KÇ oranının 0.85’ten düşük bulunması önemli bir gösterge olarak vurgulanmıştır (7,8).

Jeune sendromunda tipik klinik ve radyolojik bulgular yanında karaciğer tutulumu (transaminazlarda artış, hepatomegali, hepatik fibrozis, si-

roz, portal hipertansiyon, kolestaz, safra yolları fibrozisi), böbrek tutulumu (ilerleyici böbrek yetmezliği, renal kistler ve taşlar), pankreas tutulumu (pankreatik kistler, pankreatik yetmezlik), retinal pigmentasyon ve dejenerasyonlar, polidaktili, sindaktili, kardiyak tutulum ve korpus kallozum agenezisi gibi patolojiler eşlik edebilir (3,6,9,10). Olguda karaciğer, böbrek, pankreas, kalp ve göz tutulumuna ait bulgular izlenmedi. Ancak, hafif olgularda ileri dönemlerde biliyer siroz ve böbreklerde difüz interstisyel fibroz gelişebileceği için hasta bu yönlü izleme alındı.

Ayrıncı tanıda Ellis-van Creveld sendromu, Barnes sendromu ve diğer "kısa-kosta polidaktili sendromları" düşünülmesi gerekir (11,12). Gerçekte bu sendromların birçok özelliği çakışmasına rağmen ayrıncı tanı, radyolojik ve fasiyal, genital ve larengeal anomali gibi bir takım klinik bulgularla yapılabilir. Ellis-van Creveld sendromunda da benzer göğüs deformitesi tanımlanmış ancak daha hafif izlenmekte, ekstremitelerin genellikle distalinde kısalık görülmekte, polidaktili ana bulgulardan ve %50-60 konjenital kalp hastalığı eşlik etmektedir (11,13). Jeune sendromunda ise polidaktili ve konjenital kalp hastalığı nadiren görülmektedir. Barnes sendromunda toraks anomalileriyle larengeal stenoz birlikteliği görülür. Kısa-kosta polidaktili sendromlarına (tip I: Saldino-Noonan sendromu, tip II: Majewski sendromu, tip III: Verma-Naumoff sendromu, tip IV: Beemer-Langer sendromu) hemen hemen her zaman polidaktili eşlik eder. Bunun yanında bu sendromlara anal atrezi, larengeal ve epiglotik anomaliler, yarık damak ve dudak anomalileri eşlik edebilir (11,12).

Jeune sendromu tedavisinde, son yıllarda bildirilen başarılı cerrahi tedavilerine rağmen, cerrahi başarı sınırlıdır. Cerrahide amaç toraks içi basıncını artırmaktır. Bu amaçla, sternum uzunlaşmasına açılır ve otolog ve sentetik graflarla aralıklı olarak tesbit edilerek iki hemitoraks arası mesafe genişletilir (14,15). Cerrahi başarı altta yatan pulmoner hipoplazi derecesi ile ilişkilidir. Göğüs deformitesi ağır olan olgularda destekleyici tedavi uygulanmaktadır (1,4).

Sonuç olarak; Jeune sendromu solunum sıkıntısının eşlik ettiği dar göğüs kafesi ve iskelet displazileri ile karakterize nadir bir hastalıktır. Tekrar-

layan solunum yolu infeksiyonu, boy kısalığı ve göğüs deformitesi ile başvuran olgularda Jeune sendromu da ayrıncı tanıda akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Verma A. Jeune syndrome. *Indian Pediatr* 2004; 41: 954-5.
2. Ozcay F, Derbent M, Demirhan B, et al. A family with Jeune syndrome. *Pediatr Nephrol* 2001; 16: 623-6.
3. Nath RR. A case of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Ann Saudi Med* 1994; 14: 160-2.
4. Oberklaid R, Danks DM, Mayne V, Campbell P. Asphyxiating thoracic dysplasia. Clinical, radiological, and pathological information on 10 patients. *Arch Dis Child* 1977; 52: 758-65.
5. Poggiani C, Gasparoni MC, Mangili G, Colombo A. Asphyxiating thoracic dysplasia in a lethal form: Radiological and sonographic findings. *Minerva Pediatr* 2000; 52: 63-7.
6. Labrune P, Fabre M, Trioche P, et al. Jeune syndrome and liver disease: Report of three cases treated with ursodeoxycholic acid. *Am J Med Genet* 1999; 87: 324-8.
7. Chen SH, Chung MT, Chang FM. Early prenatal diagnosis of Jeune syndrome in a low-risk pregnancy. *Prenat Diagn* 2003; 23: 606-7.
8. den Hollander NS, Robben SG, Hoogeboom AJ, et al. Early prenatal sonographic diagnosis and follow-up of Jeune syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 378-83.
9. Yerian LM, Brady L, Hart J. Hepatic manifestations of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Semin Liver Dis* 2003; 23: 195-200.
10. Wilson DJ, Weleber RG, Beals RK. Retinal dystrophy in Jeune's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1987; 105: 651-7.
11. Baujat G. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 27.
12. Ho NC, Francomano CA, van Allen M. Jeune asphyxiating thoracic dystrophy and short-rib polydactyly type III (Verma-Naumoff) are variants of the same disorder. *Am J Med Genet* 2000; 90: 310-4.
13. Breuton LA, Dillon MJ, Winter RM. Ellis-van Creveld syndrome, Jeune syndrome, and renal-hepatic-pancreatic dysplasia: Separate entities or disease spectrum? *J Med Genet* 1990; 27: 252-5.
14. Davis JT, Long FR, Adler BH, et al. Lateral thoracic expansion for Jeune syndrome: Evidence of rib healing and new bone formation. *Ann Thorac Surg* 2004; 77: 445-8.
15. Sharoni E, Erez E, Chorev G, et al. Chest reconstruction in asphyxiating thoracic dystrophy. *J Pediatr Surg* 1998; 33: 1578-81.