

Yenidoğanda Solunum Sıkıntısının Nadir Nedeni: Jeune Sendromu

A Rare Cause of Respiratory Distress in Newborn: Jeune Syndrome

Emel Ataoğlu, Ayşe Ayaz Özkul, Süleyman Bayraktar, Mahmut Çivilibal, Murat Eevli

Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, İstanbul

ÖZET

İlk kez 1955 yılında Jeune tarafından tanımlanan Jeune torasik distrofi, nadir görülen bir iskelet displazisidir. Sendromun en belirgin özelliği dar, çan şeklinde göğüs kafesi ve pelvik kemiklerdeki tipik değişikliklerdir. Hastalar genellikle erken çocukluk döneminde solunum yetmezliği nedeniyle ölürlür. Hastalık renal displazi, hepatik ve pankreatik fibrozis ve retinitis pigmentozayı içeren geniş bir spektruma sahiptir. Biz burada solunum sıkıntısı ile doğan Jeune sendromlu bir olguyu sunmaktayız.

ANAKTAR KELİMELER: Antenatal tanı, Jeune sendromu, solunum sıkıntısı

SUMMARY

Jeune thoracic dystrophy is a rare autosomal recessive chondrodysplasia, first described by Jeune et al in 1955. The main features of the syndrome include a small, bell-shaped thorax and typical pelvic bony changes. Patients usually die from respiratory insufficiency in early infancy. The disease has a wide spectrum of clinical manifestations including renal dysplasia, hepatic and pancreatic fibrosis and retinitis pigmentosa. We present a case of Jeune syndrome who was born with respiratory distress.

KEY WORDS: Antenatal diagnosis, Jeune syndrome, respiratory distress

Giriş

Jeune sendromu, otozomal resesif geçişli, multisistem organ tutulumu ile seyreden ve 1/100 000-130 000 sıklıkta görülen nadir bir iskelet displazisidir. Hastalığın klinik ve radyolojik bulgularının başında solunum sıkıntısının eşlik ettiği çan şeklinde dar toraks ve tipik pelvik kemik anomalileri, kısa ekstremiteler, böbrek ve karaciğer anomalileri gelir. Bu çocukların büyük bir kıs-

mu, yenidoğan dönemi veya erken infant döneminde solunum sıkıntısı nedeniyle ölürlür.^{1,2} Biz burada antenatal tanı konan ve doğur doğmaz solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilen Jeune sendromlu bir olguyu, hastalığa dikkat çekmek için sunduk.

OLGU SUNUMU

Aralarında akrabalık bağı olmayan 35 yaşında baba ile 33 yaşında annenin 4. gebeliğinden 2. canlı doğum olarak bir üniversite hastanesinde normal spontan doğum ile doğan bebek, solunum sıkıntısının başlaması ve kan gazının bozulması üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitemize yatırıldı. Özgeçmişinde anneye antenatal dönemde yapılan ultrasonografide toraks çapının <5. persantil olması nedeniyle Jeune sendromu şüphesi olduğu öğre-

Yazışma Adresi:

Dr. Ayşe Ayaz Özkul
Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği
34096 Haseki, İstanbul
Tel: (0212) 529 44 00/1224
Faks: (0212) 529 44 58
E-posta: drayseayaz@hotmail.com

nildi. Yoğun bakım ünitesine entübe olarak alınan hastanın fizik bakımında ağırlık 3340 gram, boy 50 cm, baş çevresi 36.5 cm, toraks anteroposterior çapı azalmış, karaciğer 3-4 cm, dalak 1-2 cm ve ele geliyordu (Resim 1). Laboratuvar tetkikleri normaldi. Akciğer grafisinde toraks ön-arka çapının azalmış, kostaların normalden kısa ve horizontal yerleşimli olduğu saptandı (Resim 2). Pelvis grafisinde iliak kemikler kısa ve kare şeklinde, asetabüler açı

düzleşmişti. Batın ve kraniyal ultrasonografisi normaldi. Ventilatör ile solunum desteği verilen hastanın takiplerinde yeterli oksijenizasyon ve ventilasyon sağlanamadı, yatışının 56. gününde eksitus oldu.

TARTIŞMA

Jeune sendromu veya asfiktik torasik distrofi (ATD), ilk defa 1955 yılında Jeune M. tarafından tanımlanmış otozomal resesif geçişli nadir

bir iskelet displazisidir.¹ Bazı kemik anomalileri ile doğumda veya antenatal ultrasonografide toraks çapının 5. persantil altında olmasıyla antenatal tanı konabilir. Bu hastaların küçük ve dar bir toraksı, kısa ekstremiteleri, böbrek ve karaciğer anomalileri vardır. Tanının radyolojik olarak desteklenmesi gereklidir. Karakteristik radyolojik bulgular kısa, horizontal yerleşimli kaburgalar, yüksek yerleşimli "handle bar" klavikula, horizontal çapı normalden kısa ve asetabüler açıları dar iliak kemikler ve asetabüler tavanda kemik çıkıntılarının olmasıdır (trident asetabulum). Femur başı epifizleri erken ossifikasyon gösterebilir, vertebralar ve kafa kemikleri normal görünümündedir.¹⁻³ İç organ tutulumu pulmoner hipoplazi ve böbrekte kistik değişikliklerle karakterizedir.^{3,5,6} Karaciğerdeki değişiklikler periportal fibrozis, safra kanalı proliferasyonu, siroz ve pankreatik fibrozistir.² Jeune sendromlu yenidoğanlarda sıklıkla ölümlü sonuçlanan solunum sıkıntısı bulunur. Ancak sendromun özellikleri klinikte çok farklı şekillerde ortaya çıkabilir ve hiç solunum sıkıntısı olmayan olgular da bildirilmiştir.^{7,8} Hatta, ergenlik döneminde hafif böbrek yetmezliği ile başlayan bir hastaya infantil nefronofitizi ve Jeune sendromu tanısı konulmuştur.² Bizim hastamızın kraniyal ve batın ultrasonografisi normaldi. Pelvis grafisinde iliak kemikler kısa ve kare şeklinde, asetabüler açı düzleşmişti. Akciğer grafisinde toraks ön-arka çapının azalmış, kostaların normalden kısa ve horizontal yerleşimli olduğu saptandı. Hastamızın doğduğu andan itibaren solunum sıkıntısı mevcut olduğundan, entübe edilip ventilatör desteğine alındı.

Morgan ve ark.,⁹ 2003 yılında yaptıkları kapsamlı çalışmalarla, ATD'nin olası gen lokasyonunu 15q13 olarak göstermişlerdir. Çocukluk dönemine erişen hastalarda



Resim 1.
Jeune sendromlu olgunun görünümü: Çan şeklinde dar toraks dikkati çekmektedir.



Resim 2.
Olgunun akciğer grafisi: Toraks ön-arka çapının azalmış, kostaların normalden kısa ve horizontal yerleşimli olduğu görülmektedir.

kronik böbrek yetmezliği yaygın ölüm nedenidir. Karaciğer sirozu erken morbidite nedenlerinden biridir. ATD'nin prenatal tanısı için kullanılabilir biyokimyasal veya genetik mevcut marker yoktur. Prenatal ultrasonografik toraks çevresi/abdomen çevresi (TC/AC) ve RCP (rib cage perimeter)/Tc ölçümü ATD tanısı koymaya yardımcı olur.⁹⁻¹¹ Antenatal tanı ve izlemin postnatal prognoz ile direkt ilişkisi olmadığı düşünülmüştür. Toraks çevresinin darlığının derecesi ile solunum sıkıntısı ve buna bağlı erken ölüm arasında doğrudan ilişki saptanır.¹² Dolayısıyla antenatal tanı, bebek doğduğunda pediyatristin girişim açısından hazırlıklı olması ve bu bebeklerin yenidoğan yoğun bakım ünitesi bulunan yerlerde doğurtulması açısından önemlidir. Ayrıca, prenatal erken tanı ailenin de isteği halinde gebeliğin sonlandırılmasına (medikal abortus) olanak sağlar.¹³

Jeune sendromunun ayırıcı tanısında Ellis-van Creveld sendromu (kondroektodermal displazi) ve Barnes sendromu akla getirilmelidir. Ellis-van Creveld sendromunda kondroplazi, ektodermal displazi, ekstremitelerde mezo/akromelik kısalık, kısa kostalar, uzun-dar toraks polidaktili ve konjenital kardiyak defektler görülür.^{6,14,15} Sunulan olguda dar toraks dışındaki özellikler bulunmaktaydı. Otozomal dominant geçiş gösteren Barnes sendromunda ise

çan şeklinde toraks patolojisine laringeal stenoz da eşlik eder.¹⁵

Jeune sendromunun tedavisi genellikle destek tedavisi şeklindedir. Yenidoğan döneminde solunum yetmezliği, çocukluk döneminde böbrek yetmezliği ölüm nedenidir.^{5,7,8} Bizim hastamız doğar doğmaz solunum sıkıntısı nedeniyle ventilatör tedavisine alındı, tüm destek tedavilerine rağmen yatışının 56. gününde eksitus oldu.

Sonuç olarak biz bu olgu ile, göğüs deformitesi ve solunum sıkıntısı olan yenidoğanlarda ayırıcı tanıda nadir görülen bir hastalık olmasına rağmen Jeune sendromunun da hatırlanması gerektiğini vurgulamak istedik. Bu olgu nedeniyle yenidoğanda solunum sıkıntısının nadir bir nedeni olan Jeune sendromunu literatür eşliğinde gözden geçirdik.

KAYNAKLAR

1. Jeune M, Beraud C, Carron R. Dystrophie thoracique asphyxiante de caractère familial. *Arch Fr Pediatr* 1955; 12: 886-91.
2. Yerial LM, Brady L, Hart J. Hepatic manifestations of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Semin Liver Dis* 2003; 23: 195-200.
3. Okada M, Sugimoto K, Shimada Y, et al. Association of INVS (NPHP2) mutation in an adolescent exhibiting nephronophthisis (NPH) and complete situs inversus. *Clin Nephrol* 2008; 69: 135-41.
4. Jones KL, ed. *Smith's Recognizable Pattern of Human Malformations*, 5th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1996: 340.
5. Cortina H, Beltran J, Olague R. The wide spectrum of the asphyxiating thoracic dystrophy. *Pediatr Radiol* 1955; 8: 93-9.
6. Ellis RW, van Creveld S. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbus cordis: report of three cases. *Arch Dis Child* 1940; 15: 65-84.
7. Özgen B, Haliloğlu M, Besim A. Jeune sendromlu bir çocukta situs inversus totalis. *Tanul ve Girişimsel Radyoloji* 2001; 7: 592-4.
8. Kozłowski K, Masel J. Asphyxiating thoracic dystrophy without respiratory disease: report of two cases of the latent form. *Pediatr Radiol* 1976; 5: 30-3.
9. Morgan NV, Bachelli C, Gissen P, et al. A locus for asphyxiating thoracic dystrophy (ATD), maps to ch.15q13. *J Med Genet* 2003; 40: 431-5.
10. Verma A. Jeune syndrome. *Indian Pediatr* 2004; 41: 954-5.
11. 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.
12. Ozcay F, Derbent M, Demirhan B, et al. A family with Jeune syndrome. *Pediatr Nephrol* 2001; 16: 623-6.
13. Schinzel A, Savoldelli G, Briner J, Schubiger G. Prenatal sonographic diagnosis of Jeune syndrome. *Radiology* 1985; 154: 777-8.
14. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 27-31.
15. Burn J, Hall C, Marsden D, Matthew DJ. Autosomal dominant thoracolumbar-gonopelvic dysplasia: Barnes syndrome. *J Med Genet* 1986; 23: 345-9.

