

Pena-Shokeir Sendromu

A Case Of Pena-Shokeir Syndrome

Halit HALİL¹, Evrim Alyamaç DİZDAR¹, Turan DERME¹, Nurdan URAS¹, Şerife Suna OĞUZ¹¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara, Türkiye**ÖZ**

Pena-Shokeir sendromu fetal akinezi, intrauterin gelişme geriliği, kas ve iskelet deformiteleri, fasyal anomaliler, pulmoner hipoplazi, kısa umbilikal kord, polihidramniyos ile giden klinik bir fenotiptir. Bu makalede 35 haftalık doğan, prenatal ultrasonografisinde fetal hareketleri yavaş ve ekstremitelerinde deformite olan, postnatal muayenesinde multipl konjenital anomali tespit edilen Pena-Shokeir sendromu özellikleri gösteren bir vaka sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Pena-Shokeir sendrom, multipl konjenital anomaliler.

ABSTRACT

Pena-Shokeir syndrome is characterised by fetal akinesia, intrauterine growth retardation, deformities of musculoskeletal system, facial anomalies, pulmonary hypoplasia, short umbilical cord and polyhydramnios. In this manuscript we reported a newborn case born at the 35th gestational weeks whose prenatal ultrasonography showed reduced fetal movements and multiple deformities of extremities. Physical examination showed multiple congenital anomalies congruent with features of Pena-Shokeir syndrome.

Keywords: Pena Shokeir syndrome, multiple congenital anomalies.

Giriş

Pena-Shokeir sendromu ilk kez 1974 yılında Pena ve Shokeir tarafından tanımlanmıştır (1). Oniki bin canlı doğumda bir görülür. Vakaların yarısından fazlası otozomal resesif geçiş göstermekte birlikte otozomal dominant, X'e bağlı ya da mitokondrial geçiş gösteren türleri de bildirilmiştir (2).

Hastalığın en temel nedeni fetal akinezidir (fetal hareketlerin yavaşlaması). Embriyonik hayata kas ve eklem gelişimi normal başlar fakat fetüsün hareketlerini kısıtlayan fiziksel, nörolojik veya miyopatik nedenler fetüsün gelişimi etkiler klinik olarak kaslarda sertlik, güçsüzlük ve fibrozis, eklemlerde sertlik, hareket kısıtlılığı, deformite çıkıkları ve kontraktürleri görülebilir. Ekstremitelerinde atrofi, kısalık ve deformite eşlik ediyorsa yenidoğan bebeğe "Tahta Bebek" görüntüsü verir. Ayrıca pulmoner hipoplazi, yüz ve çene anomalileri, kısa umbilikal kord, küçük plasenta, polihidroamnios ve üriner sistem anomalileri eşlik eden anomaliler arasındadır (2-3).

İntrauterin 14. Haftadan itibaren iki veya üç boyutlu ultrasonografi (USG) Pena Shokeir sendromu tanısı koymada yardımcı olur. Fetal akinezi ile birlikte olan üst ve alt ekstremitelerin deformiteleri, eklemlerdeki kontraktürler ve diğer vücut anomalileri fetal ultrasonografi ile tespit edilebilir (4-5). Ayrıca, yapılan klinik çalışmalarda Pena Shokeir sendromuna eşlik eden fetal anomalilerinin özellikle merkezi sinir sistem anomalilerinin tespitinde fetal magnetik rezonans

görüntülemenin (MRG) önemli rol oynadığı bildirilmiştir (5).

Pena-Shokeir sendromu tek bir etyolojiye bağlı olmadığı için kesin bir tanı yöntemi yoktur. Aile öyküsü, prenatal radyolojik yöntemler, postnatal fizik muayene bulguları ile birlikte sitogenetik çalışmalardan tanıya yaklaşılabılır ve benzer konjenital hastalıkların dışlanması ile kesin tanı konulabilir (6)

Yazımızda multipl konjenital anomalili doğan ve Pena-Shokeir sendromu ön tanısı ile yenidoğan kliniğimizde izlenen 35 haftalık bir olgu sunulmuştur.

Olgu

Hastamız 27 yaşındaki sağlıklı annenin ikinci gebeliğinden 35 haftalık, makat gelişimi nedeniyle sezaryan ile 2260 gr doğdu. Doğar doğmaz solunum sıkıntısı olan hasta resüsite edilerek yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Prenatal öyküsünden yapılan rutin ultrasonografisinde fetüsün hareketlerinin hipoaktif olduğu, ellerinde ve ayaklarında deformitelerin tespit edildiği öğrenildi. Bebeğin soy geçmişinde anne ve babanın birinci derecede akraba olduğu, bir yıl önce 33 haftalıkken intrauterin eksitus olan, multipl fetal anomalisi olan ve yapılan otopsi sonucu Pena- Shokeir sendromu tanısı alan bir kardeşi olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 2260 gr (25-50p), boy 46cm (50-75p) baş çevresi 36 cm (97p üzerinde) spontan solunumu yoktu. Vücudunda yaygın ödem, atipik yüz, makrosefali, düşük kulaklar, mikroftalmi, kısa boyun tespit edildi. Hastada "Tahta Bebek" görünümü mevcuttu; kasları sert, eklemlerde

Yazışma Adresi/ Correspondence Address:

Halit HALİL

Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara, Türkiye

Tel/Phone: +90 312 3065270

E-mail: halidhalil@yahoo.com

Geliş Tarihi/ Received: 27/10/2015

Kabul Tarihi/ Accepted: 20/02/2016

hareket kısıtlılığı, üst ekstremitelerde ekstansiyon kontraktürleri, kamptodaktili, kalçada abduksiyon kısıtlılığı ve fleksiyon kontraktürleri ve ayaklarda pes ekinovarus vardı (Resim 1). Kısa ümbilikal kord vardı, haricen kızdı ve yenidoğan refleksleri alınmıyordu. Yapılan ekokardiyografi, tüm abdomen ve kranial ultrasonografide ek bir anomali tespit edilmedi. Kromozom analizi: 46 XX olarak rapor edildi.

Resim 1: Makrosefali, düşük kulaklar, kısa boyun, eklemlerde ve ekstremitelerde kontraktürleri, ellerde kamptodaktili, ve ayaklarda pes ekinovarus görünümü.



Tartışma

Vakamızda atipik yüz, makrosefali, düşük kulaklar, mikroftalmi, kısa boyun, kaslarda atrofi, eklemlerde hareket kısıtlılığı ve kontraktürler, ellerde kamptodaktili, kalçada abduksiyon kısıtlılığı ve fleksiyon kontraktürleri, ayaklarda pes ekinovarus bulguları mevcuttu. Bu fizik muayene bulguları Pena ve Shokeir tarafından 1974 yılında bildirilen Pena Shokeir sendrom fenotipik özellikleri ile uyumludur (1).

Pena- Shokeir sendromunda fetal akineziye bağlı kaslarda atrofi, ekstremitelerde deformite ve eklemlerde kontraktürler gelişebilir. İntrauterin hayatta 14. Haftadan itibaren fetal USG, bilgisayarlı tomografi veya MRG ile teşhis edilebilir (4-5). Vakamızda, yapılan rutin prenatal ultrasonografisinde fetüsün hareketlerinin az olduğu, ellerinde ve ayaklarında deformiteleri tespit edildiği öğrenildi. Pena-Shokeir sendromlu exitus olan kardeş öyküsü olmasından dolayı vakamızda prenatal döneminde Pena-Shokeir sendromu ön tanısı ile izlenmeye başlanmıştır. Medikal terminasyonu kabul etmeyen ve gebeliğin devam etmesini isteyen ebeveynlere hastalığın seyri ve kötü prognozu ile ilgili bilgi aktarılmıştır.

Pena-Shokeir sendromunun kesin bir tanı yöntemi yoktur ve etyolojisi net değildir. Ayırıcı tanıda mutlaka diğer iskelet sistemi anomalisine sebep olan sendromlar akla gelmeli ve bunlar ekarte edildikten sonra Pena- Shokeir tanısı konmalıdır. Ayırıcı tanıda Freeman Sheldon sendromu, multipl pitejyum sendromu, Trizomi 18, Trizomi 13, Potter sendromu, Neu-Laxova sendromu, amniyotik bant sendromu, distal artrogripozis, Larsen sendromu ve serebroküler-fasiyal-iskelet sendromu yer almaktadır (6-7). Pulmoner hipoplazi Pena-Shokeir sendromlu vakalarda görüldüğü gibi Potter sendromlu vakalarda da görülür fakat Potter sendromda oligohidramniyos varken (8) Pena-Shokeir sendromda polihidramniyos sık görülür. Pulmoner hipoplazi Pena-Shokeir sendromu için tanı kriterlerinden biridir. Ölü doğum veya erken neonatal dönemdeki mortaliteyi ciddi etkileyen pulmoner hipoplazi Pena-Shokeir sendromu için kötü prognoz göstergesi olarak bilinmektedir ve diğer sendromlardan ayırıcı tanıda rol oynamaktadır.

Sonuçta nadir görülen bir sendrom olsa da fetal hareketlerde azalma, kas iskelet sistemi deformiteleri ve multipl konjenital anomalisi olan vakaların ayırıcı tanısında Pena-Shokeir sendromu da düşünülmelidir.

Kaynaklar

1. Pena SD, Shokeir MH. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia. A lethal condition. J Pediatr 1974; 85: 373-5.
2. Herring JA. Orthopedics related syndromes. In: Tachdjian's Pediatric Orthopedics. Herring JA (ed). 5'th edition. ELSEVIER. 2013; 2 : P541-547.
3. Shivaprakash.N.C, Uday Shankar and Kedarnath.G.T. Pena-Shokeir Syndrome: A Case Report. BMR Medicine 2014; 1: 1-4.
4. Santana EFM , Serni PNO, Rolo LC, and Júnior EA. Prenatal Diagnosis of Arthrogryposis as a Phenotype of Pena-Shokeir Syndrome using Two- and Three-dimensional Ultrasonography. J Clin Imaging Sci. 2014; 4: 20.
5. Şenocak EU, Oğuz KK, Haliloğlu G, Karcaaltıncaba A, Akata D and Kandırmir ö. Prenatal diagnosis of Pena-Shokeir syndrome phenotype by ultrasonography and MR imaging. Pediatr Radiol 2009; 39:377-380.
6. Jones KJ. Pena Shokier phenotype. In: Jones KJ (eds). Smith's recognizable pattern of human malformations. 5th ed. Philadelphia: W. B. Saunders Co; 1999. 174-175.
7. Hall JG; Arthrogryposis multiplex congenita: etiology,genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. J Pediatr Orthop B. 1997;6(3):159-66.
8. Çalık M, Çakmak A, Soran M, Ataş A. Farklı Anomalilerin Eşlik Ettiği Potter Sendromu: Vaka Sunumu Tıp Araştırmaları Dergisi: 2008; 6 :121-124