

Nager Sendromu ve Ebelik Bakımı: Vaka Sunumu

Nager Syndrome and Midwifery Care: Case Report

Hilal ÖZBEK¹ Meltem ÖZTÜRK²

¹ Dr. Öğretim Üyesi, Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, Tokat, 0000-0001-6368-2633

²Yüksek Lisans Öğrencisi, Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, Tokat, 0009-0006-0195-6559

ÖZET

Nager tipi akrofasiyal disostoz (NAFD) nadir görülen ve karakteristik uzuv anormallikleriyle kendini gösteren bir genetik bozukluktur. İlk vaka 1908 yılında Slingenberg tarafından ortaya koyulmuş olup az rastlanan ve zor tanı konulan sendrom olmaya devam etmektedir. Vakamızda belirgin retrognati, yarık damak, düşük kulak, baş parmak ve radius yokluğu, kısa kol-kol deformitesi mevcuttur. Sağ elde ise 3. ve 4. parmakta sindaktili mevcuttur. Vakamızda vertebra anomalisi de bulunmaktadır. Literatürde az rastlanan Nager sendromu ile ilgili daha önce bildirilmiş vakalarla benzer özellikler taşımaktadır. Nager sendromu, karakteristik malformasyonları ile tanınır. Bu vakada, nadir görülen bir sendrom olan Nager Sendromu ve ebelik bakımına dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Nager sendromu, Ebelik, Yenidoğan, Yenidoğan yoğun bakım

ABSTRACT

Nager-type acrofacial dysostosis (NAFD) is a rare genetic disorder characterized by characteristic limb abnormalities. The first case was described by Slingenberg in 1908 and it remains a rare and difficult to diagnose syndrome. Our case had marked retrognathia, cleft palate, low ear, absence of thumb and radius, and short arm-limb deformity. On the right hand, there is syndactyly of the 3rd and 4th fingers. Our case also had vertebral anomaly. It has similar features with previously reported cases of Nager syndrome, which is rare in the literature. Nager syndrome is recognized by its characteristic malformations. This case aims to draw attention to Nager Syndrome, a rare syndrome, and midwifery care.

Keywords: Nager syndrome, Midwifery, Neonatal, Neonatal intensive care

Sorumlu yazar:

Hilal ÖZBEK, Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, Tokat, hilal.ozbek@gop.edu.tr

Başvuru/Submitted: 04.07.2024 **Kabul/Accepted:** 01.01.2025

Cite this article as: Özbek H., Öztürk M. Nager Syndrome and Midwifery Care: Case Report. J TOGU Health Sci. 2025;5(1):120-127.

GİRİŞ

Nager tipi akrofasiyal disostoz (NAFD) nadir görülen bir bozukluktur (1). Nager sendromu 1 ve 2. brankiyal arkların gelişimsel bozukluğunda nadir görülen bir genetik hastalıktır (2). Bu sendromun yaklaşık olarak yarısından SF3B4 genindeki mutasyonlar sorumludur (3). İlk vaka Slingenberg tarafından 1908’de rapor edilmiştir. Ancak farklı bir antite olarak ilk defa 1948’de Felix Robert Nager ve Jean Pierre de Reynier tarafından tanımlanmıştır (4,5). Çoğu vakalar sporadik olsa da otozomal baskın ve otozomal resesif kalıtım da bildirilmiştir (6). Bu tip hastalıklar da tanı koymak çok zor olabilir. Hastalığın bütün semptomları her hastada bulunmaz (7). Nager sendromu birçok sendromla karıştırılabilir. Bu sendromlar arasında radyal böbrek sendromu, Fanconi anemisi ve Vertebral, Holt-Oram sendromu, fasio aurikülo radyal displazi, Anal atrezi, Kardiyak, Trakea, Özofagus, Böbrek ve Ekstremitte birlikteliği sayılabilir. Ayrıca Nager sendromu ile örtüşen Treacher Collins, Goldenhar ve Pierre-Robin sendromlarında kraniyofasiyal özellikler bulunabilir ancak bu sendromlarda karakteristik uzuv anormallikleri görülmemektedir (8). Nager sendromunu değerlendirirken derecelere göre değerlendirme yapılmaktadır. Hafif şiddetli olabileceği gibi ölüme yol açabilecek şiddette de olabilmektedir (9). Literatürde nager sendromlu kişilerin ileriye dönük zamanda zekalarıyla alakalı bir probleme rastlanmamıştır (7). Bu sendromda genellikle birkaç vaka dışında kalp normaldir (6). Doğuştan olmayıp sonrasında fark edilen hastalıklar da olabilir. Hem erkekler hem de kadınlar eşit derecede etkilenir. Nager sendromlu hastaların zekâsı normaldir (7). Literatürde bugüne kadar çok az vaka rapor edilmiştir (6). Bu vaka literatürdeki diğer vakalardan farklı bir özellik olmamakla birlikte Nager sendromuyla uyumlu malformasyonları mevcuttur. Nadir görülen bir rahatsızlık olması nedeniyle literatüre katkı sunulması amacıyla çalışma yapılmıştır. Vakanın ayırt edici özelliklerinin bulunmasıyla birlikte nadir olan farklı anomalileri ve bir birçok malformasyonun bulunması vakanın sunulması için öncelik oluşturmuştur. Bununla birlikte yeni karşılaşılabilecek olası Nager vakaları için tanı koymada kolaylık sağlamasını kolaylaştıracaktır. Bu makale, nadir görülen ve yoğun bakım gerektiren bir olgu olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakımlarında çalışan ebelerin Nager sendromlu yenidoğanların bakımlarında yol gösterici olacağı düşünülmektedir.

VAKA SUNUMU

Amaç

Bu vakada, nadir görülen bir sendrom olan Nager Sendromu ve ebelik bakımının sunulması amaçlanmıştır.

Vakaya Ait Veriler

Vaka yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilmektedir. Araştırmaya başlamadan önce yenidoğanın ebeveynlerine bilgi verilmiştir. Ayrıca sözel ve yazılı onam formu alındıktan sonra araştırmaya başlanmıştır. Anne 43 yaşındadır. Annenin tıbbi öyküsünde önemli bir bulgu bulunmamaktadır ve anne gebelik takiplerini düzenli yaptırmıştır. Gebeliğin başlangıcında yapılan ultrasonografide (USG) ikiz bir gebelik tespit edilmiş ancak ikiz eşinde Twin Reversed Arterial Perfusion (TRAP) sendromu gelişmiştir. Gebelik haftası ilerledikçe ikiz eşinin fetal gelişimi gerilemiştir. Gebeliğin 16. haftasında perinatoloji uzmanı tarafından değerlendirilmiş ve genetik tahliller sonucunda bir problem tespit edilmemiştir. Gebelik takiplerinde gestasyonel diyabet tanısı alan anne bu süreçte herhangi bir tedavi almamış diyet ile kan şekeri kontrol altına alınmıştır. Eşi ile akrabalık durumu bulunmayan annenin 3. gebeliği ve ikinci yaşayan bebeğidir. Hastaneye gebeliğinin 34. haftası içinde erken membran rüptürü ve kontraksiyonlarının başlaması nedeniyle başvurmuştur. Geçmiş sezaryeni bulunan anne geçirilmiş sezaryen ve erken membran rüptürü (EMR) tanısıyla acil sezaryene alınmıştır. Yenidoğan prematüre ve solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine transfer edilmiştir. Yenidoğanın fizik muayenesinde; ağırlığı 2050 gram, boyu 45 cm ve baş çevresi 33 cm'dir. Kulak kepçesinde iki taraflı dış kulak kanalı ve kulak kepçesi atrezisi mevcuttur. Boyunda sağ yönde tek taraflı hareket kısıtlılığı vardır (Resim 1). Gözlerinde, göz kapaklarında ve alt kirpiklerinde anormal bulgu gözlenmemiştir. Ayrıca yarık damağı bulunan yenidoğanın dudak yapısı normaldir. Çenesi hafif geridedir (retrognati) (Resim 2). Umbilikal kordu, tek arter ve tek venden oluşmaktadır.



Resim 1: Boyunda sağa hareket kısıtlılığı



Resim 2: Retrognati

Üst ekstremitelerinde sol ön kolu kısa olup, el bileğinden iç rotasyon mevcuttur. Sol elde 4 parmak bulunmaktadır ve sol baş parmak eksiktir. (Resim 3) Yakalama refleksi gözlenmemiştir. Sağ elde 5 parmak vardır, ancak 3. ve 4. parmakta sindaktili mevcuttur. Alt ekstremitelerde muayene bulguları normaldir. Kas-iskelet sistemi anomalileri tanılamak amacıyla yapılan USG incelemesinde vertebralarda malformasyonlar tespit edilmiştir (Resim 4).

Yenidoğanın iç organlarının incelenmesi için yapılan USG'de at nalı böbreğe (renal füzyon) sahip olduğu ve safra kesesinde sludge (çamur) mevcuttur. Laboratuvar sonuçlarından kan ve idrar bulguları normal değerler aralığındadır.



Resim 3: Sol kolda iç rotasyon Sol kolda radius yokluğu, sol elde baş parmak eksikliği



Resim 4: :Retrognati, sol kolda Radius yokluğu, vertebra anomalisi

Ebelik Bakımı

Yapılan fizik muayene ve tahlil sonuçlarına göre yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takibe alınan yenidoğanın rutin hekim tedavileri ve doğum sonrası vital bulguların takibi, genel hijyen bakımları gibi yenidoğan yoğun bakımında uygulanan rutin ebelik bakımı düzenli olarak devam etmiştir. Bu kapsamda ilk kan gazı sonucuna göre hood içi oksijen takibi yapılmıştır. Oksijen saturasyonları %98 -99 sınırlarında seyretmeye başladıktan sonra küvöz içi %21 oksijene geçilmiştir. Yenidoğanın sol kolu malformasyon nedeniyle kullanılmamaktadır. Hidrasyonu ve sıvı elektrolit dengesini sağlamak amacıyla sağ koldan açılan intravenöz (IV) katater ile intravenöz sıvı tedavisi başlanmıştır. Orogastrik sonda (OGS) takılarak ilk gün 3cc anne sütü/formal mama ile beslenmesine başlanmıştır. İkinci gün takiplerinde küvöz içi O₂ takibine devam edilmiştir ve saturasyonları normal sınırlarda takip edilmiştir. IV sıvı tedavisi planlanarak tedavileri yapılmıştır. Beslenmesine OGS ile günde sekiz kez 3 cc olarak (8X3cc) olacak şekilde anne sütü/formal mama ile devam edilmiştir. Rutin günlük yenidoğan bakımlarına (alt temizliği, göz-ağız bakımı vb.) yapılmıştır. Yapılan kan tahlilinde total bilirubin seviyesi 10 mg/dl üzerinde ölçülmesi sebebiyle aralıklı fototerapi başlanarak fototerapi gören bebeklerde uygulanan ebelik bakımlarına devam edilmiştir. Üçüncü gün rutin tedavileri devam edilmiştir. Dördüncü gün küvöz içi O₂ ve OGS besleme kesilmiştir. Oda içi O₂ ye geçilmiş ve anne sütü verilmeye başlanmıştır. Rutin kontrol muayenesinde boyun ön yüzünde fark edilen ödemden dolayı USG yapılmıştır sonuçta anormal bulgu gözlenmemiştir. Yenidoğanın sağlık durumu düzenli olarak izlenmiş ve tedavi planı buna göre düzenlenmiştir. Günlük kilo takibi yapılmıştır ve günlük kilo artışı gözlenmiştir. On iki gün boyunca rutin ebelik bakımları ve takipleri yapılan yenidoğanda anormal bir bulgu gelişmemiştir. Kilo takipleri, IV tedaviler, beslenme ve bakım gereksinimleri sağlanmıştır. Anne ve aile anne sütü ile beslenme konusunda teşvik edilmiş ve desteklenmiştir. Ayrıca anneye ve aileye anne sütü ile ilgili olarak eğitim verilmiştir. On iki günlük takip ve tedavi sonucunda yenidoğanın taburcu edilmesine karar verilmiştir. Taburcu edilen yenidoğanın ailesine evde bakımının sağlanması, düzenli doktor kontrollerinin yapılması, yenidoğanın renal anormallikler açısından takibi için düzenli nefroloji kontrollerinin ayarlanması, yenidoğanın ekstremitte anomalileri açısından takibi için düzenli ortopedi kontrollerinin ayarlanması konularında taburculuk eğitimi verilmiştir.

TARTIŞMA

Nager sendromu, son derece nadir görülen bir genetik hastalıktır. Bu hastalık 1. ve 2. brankiyal arkların gelişimsel bozukluğu sonucunda ortaya çıkar ve yüz- el anomalileri ile karakterizedir (2). Bizim vakamızda kulak kepçesinde iki taraflı dış kulak kanalı ve kulak

kepçesi atrezisi mevcuttur. Literatürde yapılan vaka sunumları da bizim vakamıza benzer şekilde dış kulak yolu malformasyonları olduğunu belirlemişlerdir (2,6,9). Kulak kepçesi anormallikleri, genellikle iki taraflıdır. Bu tanıya sahip yenidoğanlarda dış kulak kanalı ve kulak kepçesi atrezisini görülebilir ve yaklaşık %60'ında iletken sağırlığa neden olabilir. Bu nedenle muayene sırasında yenidoğan dikkatli bir şekilde değerlendirilmelidir (10).

Vakamızda regranati (küçük çene), yarık damak, at nalı böbrek, üst ekstremité anomalileri, kas-iskelet sistemi anomalileri mevcutken alt ekstremité anomalileri gözlenmemiştir. Literatürde de bu vakalarda bildirilen alt çenede (mandibula), hipoplazi (küçük gelişim) ve ağız açıklığında kısıtlılık gibi belirtiler ile böbrek anomalileri, üst ekstremité, alt ekstremité ve kas iskelet sistemi anomalileri mevcuttur (5,11,12)Nager sendromu, nadir görülmesine rağmen, etkilenen bireylerin yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilir ve multidisipliner bir yaklaşım gerektirebilir. Prenatal tanı mümkündür. Ancak, tüm semptomlar her hastada görülmediği için semptomlara yönelik tedavi belirlenmelidir. Bu semptomlar genellikle kraniyofasiyal (mandibulofasiyal) bölge ve ekstremité anormalliklerine göre düzenlenmelidir (4). Literatürde de belirtildiği gibi ekstremité anormallikleri bizim vakamıza benzer olarak uzun kemiklerde kısalık, kol ve bacak kemiklerinin normalden daha kısa olması, parmak anomalileri, parmaklarda eksiklikler, ek parmaklar veya parmakların normalden farklı şekilde gelişmesi, dirsek eklemlerinde anormallikler, el bileği ve el kemiklerinde anormallikler gibi bulguları içermektedir. Bizim vakamızda olduğu gibi bazı hastalarda bu malformasyonlar belirgin olabilir. Ayrıca malformasyonlar bir arada görebildiği gibi sadece üst ekstremitéde de görülebilir (11,13).

Vakamızın tedavi ve bakımında rutin multidisipliner bir yaklaşım devam etmiştir. Taburculuk sonrası takip ve tedavileri planlanmıştır. Literatürde tedavinin genellikle cerrahi müdahaleleri ve rehabilitasyon programlarını içeren multidisipliner bir yaklaşımı olması gerekliliği ifade edilmiştir. Bu tedaviler içinde mikrognati (çene kemiklerinin normalden küçük olması), malar hipoplazi (düzleşmiş yanakların), zigomatik kemikte ve maksillada hipoplazi, yarık damak veya yüksek damak gibi semptoma özel tedavi planı bulunmaktadır (1,10) Vakamız içinde taburculuk ile yenidoğan tedavi plan ve kontrolleri multidisipliner olarak planlanmıştır.

SONUÇ VE ÖNERİLER

Nadir görümler Nager sendromu vakamızda genel fizik muayenesi literatürle benzerlik göstermiştir. Genel görünüm itibari ile Nager sendromlu bebekleri tanımlayan vakamızda tedavi ve ebelik bakımlarında takip, tedavi ve multidisipliner yaklaşımın önemli olduğu belirlenmiştir. Bu hastalarda özellikle multidisipliner bir çalışma ile doğumsal ekstremité

anomalilerini izlemek, gelişimini değerlendirmek ve gerektiğinde tedavi yöntemleri önermek için gereklidir. Ebelik bakımı kapsamında takip, eğitim ve danışmanlık rolleri önemlidir. Rutin yenidoğan takiplerinde ayrıntılı değerlendirme yapılmalı ve oluşabilecek sorunlarda hızlı müdahale ve yönlendirme yapılmalıdır. Hastalığın doğru bir şekilde tanımlanması ve tedavi edilmesi, hastaların yaşam kalitesini artırabilir ve potansiyel komplikasyonları azaltabilir. Bu süreçte de ebelik yenidoğan takip ve bakımları önemlidir.

Teşekkür: Ebeveynlere katkıları için teşekkür ederiz.

Finansal Destek: Bu araştırma, herhangi bir destek ya da özel hibe almamıştır

Çıkar Çatışması: Yazarların beyan edecek herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Etik Onay: Ebeveynlerden yazılı onamı alınmıştır (Ebeveynlerden yazılı onamı alınmış olup, Etik izin olgu sunumu olduğu için alınmamıştır).

Aydınlatılmış Onam; gerekliyse yazılı aydınlatılmış onam alındığı belirtilmelidir.

Yazar Katkıları: Yayın ve bilgiler için kişinin onamı alınmıştır.

Açıklamalar: Bu vaka sunumu 10. Uluslararası 14. Ulusal Ebelik Öğrencileri Kongresinde Sözel Bildiri olarak sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Kara Uzun A, Ünal SO, Dilmen U. Farklı Bir Nager Tipi Akrofasiyal Disostoz Olgusu. *Türkiye Çocuk Hast Derg* 2010; 4:179–182.
2. Tos T, Alp MY, Doğusan R. Nager Sendromu'nun Konjenital Kalp Defektleri ile Birlikteliği: Nadir Bir Olgu Sunumu. *Ege Klinikleri Tıp Dergisi* 2013;51:29.
3. Carlsson IM, Ziegert K, Nissen E. The relationship between childbirth self-efficacy and aspects of well-being, birth interventions and birth outcomes. *Midwifery* 2015;31:1000–1007.
4. Wu CC, Sakahara D, Imai K. Ankylosis of temporomandibular joints after mandibular distraction osteogenesis in patients with Nager syndrome: Report of two cases and literature review. *Journal of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery* 2017;70:1449–1456.
5. Bernier FP, Caluseriu O, Ng S, Schwartzentruber J, Buckingham KJ, Innes AM et al. Haploinsufficiency of SF3B4, a component of the pre-mRNA spliceosomal complex, causes nager syndrome. *Am J Hum Genet* 2012;90:925–933.
6. Marszałek-Kruk BA, Myśliwiec A, Lipowicz A, Wolański W, Kulesa-Mrowiecka M, Dowgierd K. Children with Rare Nager Syndrome—Literature Review, Clinical and Physiotherapeutic Management. *Genes* 2023;15:29.
7. Lansinger Y, Rayan G. Nager syndrome. *Journal of Hand Surgery* 2015;40:851–854.
8. Gözü Pirinçcioğlu A, Kocamaz H, Güneş A, Yel S, Tutanoç M, Gürkan F. Goldenhar sendromlu bir olgu sunumu. *The Medical Journal of Mustafa Kemal University* 2010;1:179–182.
9. Lin JL. Nager Syndrome: A Case Report. *Pediatr Neonatol* 2012;53:147–150.
10. Avcı Ş, Toksoy G, Bağirova G, Altunoğlu U, Karaman B, Başaran S et al. Radyal Işın Defektlerinin Klinik Sınıflandırması ve Etyopatogenezinin Araştırılması. *İst Tıp Fak Derg* 2018;81:127–138.
11. Chummun S, McLean NR, Anderson PJ, Van Nieuwenhoven C, Mathijssen I, David DJ. The craniofacial and upper limb management of nager syndrome. *Journal of Craniofacial Surgery* 2016;27:932–937.
12. Marszałek-Kruk BA, Myśliwiec A, Lipowicz A, Wolański W, Kulesa-Mrowiecka M, Dowgierd K. Children with Rare Nager Syndrome—Literature Review, Clinical and Physiotherapeutic Management. *Genes (Basel)* 2024;15.
13. Maharana SK, Saint-Jeannet JP. Molecular mechanisms of hearing loss in Nager syndrome. *Dev Biol* 2021;476:200–208.