

Multiple pterjiumlarla karakterize bir olgu: Escobar Sendromu*

M.Selman Yıldırım¹, Zekeriya Tosun², Uğur Yensel³, Nedim Savacı²

Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi ¹Tıbbi Genetik, ²Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi ve ³Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalları, Konya

Amaç: Escobar Sendromu, multiple pterjiumlarla karakterize nadir görülen bir konjenital anomalidir. Bu yazıda, Escobar Sendromlu bir hasta sunulmuş, klinik özellikleri literatür eşliğinde tartışılmıştır. **Olgu:** Düşük saç çizgisi, düşük kulak, boyun ve her iki aksillada pterjiumlar, el birinci parmakta ekstensör tendon hipoplazisi ve multipl eklem kontraktürleri ile başvuran 14 yaşındaki erkek hasta değerlendirildi. **Sonuç:** Escobar sendromunun Multipl konjenital anomalilerle seyretmesi nedeniyle teşhis ve tedavi için kliniklerin kooperasi olarak çalışması gereklidir.

Anahtar kelimeler: Escobar sendromu, multiple ptergium

A case characterized by multiple ptergium: Escobar Syndrome

Objective: Escobar syndrome is a rare congenital anomaly characterized by multiple ptergia. In this article, a patient with escobar syndrome were presented and the clinical features were discussed in the light of the literature. **Case:** A 14 year old male patient who had low hairline, low ear position, ptergium in his both axillae, extensor tendon hypoplasia in the first digits and multipl joint contracture was evaluated. **Results:** Due to the fact that Escobar syndrome is characterized by various congenital abnormalities, a multi-disciplinary approach is necessary for the diagnosis and treatment of this disease

Key words: Escobar syndrome, multiple ptergium

Genel Tıp Derg 2005;15(3):121-123

Escobar Sendromu; multipl pterjiumlar, deride webler ve çeşitli konjenital anomalilerle karakterize nadir görülen bir sendromdur (1). Hastalığın geçişi otozomal resesif olarak bildirilmesine rağmen literatürde otozomal dominant ve X'e bağlı lethal multipl ptergium sendromları da bildirilmiştir. Escobar sendromunun henüz gen lokusu belirlenmemiştir (1).

*II. Ulusal K.K.T.C. Plastik Cerrahi kongresinde poster olarak sunulmuştur.

Yazışma adresi: Dr.M.Selman Yıldırım, Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Meram, Konya.

e-posta: drmselman@hotmail.com

Bu sendromun belirgin özelliği vücudun muhtelif bölgelerinde pterjiumların olmasıdır (2). Bunun yanı sıra kraniofasial bozukluklar, vertebra anomalileri de sıkça gözlenmektedir. Söz konusu anomalilere ek olarak kısa boy, düşük kulak, düşük saç çizgisi, gözlerde pitosis, epicanthic folds, uzun filtrum, yarık damak, skolyoz, kifoz, genital anomali, camptodaktili, patella yokluğu gibi çeşitli konjenital anomaliler de gözlenebilmektedir (3).

Bu yazıda 14 yaşında, normal entelektüel gelişime sahip, multipl ptergiumlu, eklem kontraktürleri ve el-yüz anomalileri ile karakterize bir olgu literatür bilgileri eşliğinde gözden geçirilmiştir.

Olgu sunumu

14 yaşında, normal mental ve entelektüel gelişimli erkek çocuk, eklem kontraktürleri, multipl pterjiumlar ve el anomalileri şikayetleri ile başvurdu.

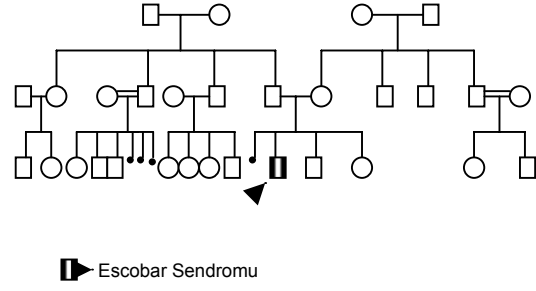
Anne ve babası arasında akraba evliliği yoktu. Ailede benzer anomaliye sahip başka bir birey tespit edilemedi. Hastanın aile ağacında ebeveynlerinin akraba olmadığı fakat aynı köyden oldukları ifade edildi. Hastanın annesinin bir kez düşük yaptığı, babasının erkek kardeşlerinden birinin akraba evliliği yaptığı ve üç kez düşüklerinin olduğu pedigrî analizinden anlaşıldı (Şekil 1). Fizik muayenede bu sendromun karakteristik özelliklerinden düşük saç çizgisi, düşük kulak, boyun ve her iki aksillada pterjiumlar, el birinci parmakta ekstensör tendon hipoplazisi, multipl eklem kontraktürleri tespit edildi. Bununla birlikte yine bu sendromda görülebilen mental retardasyon, vertebra anomalileri, genital anomaliler, mikrognati hastamızda mevcut değildi. Genetik, Plastik Cerrahi ve Ortopedi Klinikleri tarafından hasta değerlendirildi ve Escobar Sendromu tanısı kondu. Bu sendromun genel özellikleri ve hastamızda var olan bulgular Tablo'da özetlenmiştir. Eklem kontraktürleri için Ortopedi Kliniği, pterjiumları için de Plastik Cerrahi Kliniğince operasyonlar planlandı (Şekil 2).

Tartışma

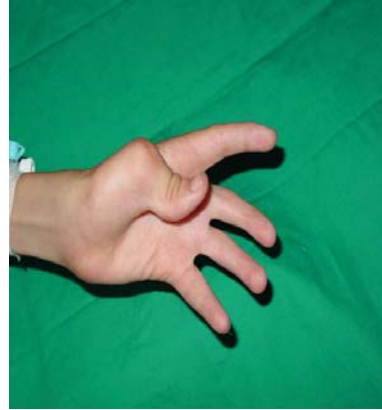
Escobar Sendromunun klasik bulguları multipl pterjiumlar ve eklem kontraktürleri ile karakterizedir (4). Bunun yanı sıra literatürde bu temel özelliklere eşlik edebilen birçok ek anomali tarif edilmiştir.

Escobar Sendromlu hastalar kliniklere eklemlerdeki pterjiumlar ve el anomalileri ile başvurumaktadırlar. El anomalileri çok çeşitli olup sıklıkla Camptodaktili şeklindedir. Daha nadir olarak bizim olgumuzda olduğu gibi ekstensör tendon yokluğu ya da hipoplazisi de olabilmektedir (5). Hastaların bir kısmında mental retardasyon bulunmakla birlikte, bizim hastamızda mevcut değildi. Mental retardasyonun bulunması tendon müdahaleleri ve fizik tedavi uygulamalarında ciddi sorun oluşturabilmektedir. Bunun yanı sıra aksini iddia eden yayınlar da mevcuttur.

Burada dikkati çeken bir diğer konu Konjenital artrogriposisin Escobar Sendromu ile sık karışmasıdır. 350 artrogriposisli hasta üzerine yapılan bir çalışmada (6) 11 hastada pterjiumlar ve konjenital kontraktürler saptanmıştır. Bu nedenle konjenital artrogriposisli pterjiumu olan hastaları escobar sendromu olarak nitelemek doğru değildir.



Şekil 1: Escobar Sendromlu hastanın pedigrî cetveli



Şekil 2. Hastanın görünümü

Tablo. Escobar Sendromunda sık görülen anomaliler ve bizim olgumuzda var olanlar

<i>Yarık damak</i>	-
Düşük kulak	+
Sindaktili	-
Equinovarus	+
Pitosis	-
Hipertelorizm	-
İç kanal fold	-
Mikrognati	-
Uzun filtrum	-
Boyun aksilla ve eklemlerde pterjium ve kamptodaktili	+
Vertebral fizyon	-
Skolyoz	-
Kifoz	-
Kriptorşidizm	-
Patella yokluğu ya da anomalisi	-
Kaburga anomalileri	-

'+' ; Bizim olgumuzda var olan anomaliler,

'-'; Önceki yayınlarda bildirilen ancak bizim olgumuzda bulunmayan özellikler

Escobar sendromunun gen lokusu henüz tanımlanmamıştır. Bu tanımlandığında artrogriposisli olgularla escobar sendromu arasındaki pterjium ilişkisi de açıklığa kavuşabilecektir.

Escobar Sendromunun otozomal resesif kalıtıldığı literatürde bildirilmiştir. Bizim olgumuzda akraba evliliğinin olmaması, ailede pterjiumlarla karakterize bir olguya rastlanmaması olgunun sporadik olabileceğini düşündürmüştür. Literatürde böyle Sporadik Escobar sendromu tanımlanmıştır (7). Ancak ebeveynlerin aynı köyden olması, gen

havuzununun darlığı ve akraba evliliği olan kardeş çocuklarında düşüklerin mevcudiyeti otozomal resesif kalıtımı da düşündürmektedir.

Bu olgularda büyük eklemlerdeki pterjiumlar sıklıkla eklem kontraktürleri ile birlikte bulduklarından tek başına ciltteki patolojilere müdahale etmek yeterli olmayabilir. Bu nedenle eklem patolojileri dikkate alınarak cerrahi müdahale yapılmalıdır. Hastamıza yukarıdaki konjenital anomaliler nedeniyle operasyon planlanmıştır. Bu tür hastalarda teşhis ve tedavi için kliniklerin kooperasi olarak çalışmasının önemli olduğu kanaatindeyiz.

Kaynaklar

1. Aslani A, Kleiner U, Noah EM, Rudnik -Schöneborn S, Pallua N. Extensor tendon hypoplasia and multiple pterygia: Escobar syndrome in a 7 year old boy. Br J Plast Surg 2002; 55:516-9.
2. Özkınay FF, Özkınay C, Akın H, Azarsız S, Gunduz C. Multipl pterygium syndrome. Indian J Pediatr 1997; 64:113-6.
3. Ogun TC, Tosun Z, Arazi M, Kapıcıoğlu MS. A case of a New syndrome or a variant of the rare popliteal pterygium syndrome. J Muskuloskel Res 2001; 5:73-7.
4. Thompson EM, Donnai D, Baraitser M, Hall CM, Pembrey ME, Fixsen J. Multiple pterygium syndrome: Evolution of the phenotype. J Med Genet 24:733-9.
5. Hall JG, Reed SD, Rosenbaum KN, Gershanik J, Chen H, Wilson KM. Limb pterygium syndromes: A review and report of eleven patients. Am J Med Genet 1982;12:377-409.
6. Dunder M, Demiryılmaz F, Demiryılmaz I, Kumandas S, Erkilic K, Kendirci M. An autosomal recessive adducted thumb-club foot syndrome observed in Turkish cousins. Clin Genet 1997;51:61-4.
7. Goh A, Lim KW, Rajalingam V. Multiple pterygium syndrome (Escobar syndrome): A case report. Singapore Med J 1994;35:208-10.