

Jeune sendromu: bir olgu sunumu

Cihan Meral (*), Selami Süleymanoğlu (*), Seçil Aydınöz (*), Ferhan Karademir (*), Halit Özkaya (*), Erman Ataş (*), Ferhat Çekmez (*), İsmail Göçmen (*)

ÖZET

Jeune sendromu, nadir görülen otozomal resesif kalıtım gösteren bir iskelet kondrodistrofisisidir. Hastalar genellikle solunum yetmezliğinden erken süt çocukluğu döneminde kaybedilirler. Hastalık renal displazi, retinitis pigmentosa, hepatik ve pankreatik fibrozisi içeren geniş bir klinik tabloya sahiptir. Burada solunum sıkıntısı bulgularıyla başvuran, radyolojik incelemede toraks ön arka ve transvers çapta daralma, asetabular tavanda düzleşme ve nefrokalsinozis saptanan Jeune sendromlu bir olguyu ani ölüm riski taşımaları nedeniyle erken tanı ve yakından takip edilmesi gerekliliğini vurgulamak amacıyla sunduk.

Anahtar kelimeler: *Dar toraks, Jeune sendromu*

SUMMARY

Jeune syndrome: a case report

Jeune syndrome is a rare skeletal chondrodystrophy inherited autosomal recessively. Patients usually die from respiratory insufficiency in early infancy. The disease has a wide clinical spectrum including renal dysplasia, retinitis pigmentosa, and hepatic and pancreatic fibrosis. We herein present a case of Jeune syndrome admitted with findings of respiratory distress and detected to have anteroposterior and transverse thoracic narrowing, flattening of acetabular ceiling and nephrocalcinosis on radiologic examination in order to emphasize the need of early diagnosis and close observation in these cases because of sudden death risk.

Key words: *Narrow chest, Jeune syndrome*

Giriş

Jeune sendromu veya diğer adıyla asfiksik torasik displazi nadir görülen, solunum sıkıntısının eşlik ettiği çan şeklinde dar toraks ve tipik pelvik kemik anomalileri ile karakterize, otozomal resesif kalıtım gösteren bir iskelet displazisidir (1). Solunum sistemi ve renal bulgular en sık karşılaşılan sorunlardır (2). Bu çocukların büyük bir kısmı erken infant döneminde akciğer hipoplazisi veya tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarına bağlı solunum yetmezliğinden veya daha sonraki dönemde böbrek yetmezliği nedeni ile kaybedilirler (3).

Olgu Sunumu

Üç aylık kız hasta, hızlı solunum, göğüs kafesinde çekilmeler, dudaklarda ve parmak uçlarında morarma gibi solunum sıkıntısı şikâyetleri ile kliniğimize kabul edildi. Hasta aralarında akrabalık olmayan anne babanın ilk çocuğu idi. Prenatal olarak annenin enfeksiyon geçirme ve ilaç alma hikayesi yoktu. Normal spontan vajinal yolla, zamanında ve 2900 gram ağırlığında doğmuştu. Anamnezinden soy geçmiş ve öz geçmişinde özellik olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde boy 48 cm, vücut ağırlığı 2900 gr, baş çevresi 34 cm, göğüs çevresi meme hizasından 28 cm, vücut ısısı 36.5 °C (Aksiller), kalp atım hızı 170/dk, solunum sayısı 80/dk idi. Periferik siyanozu, dar göğsü, burun kanadı solunumu ve retraksiyonları mevcuttu. Kulaç mesafesi kısa ölçülen hastanın baş-pubis\pubis-topuk oranı 1.45, baş-pubis/boy oranı %60 olarak bulundu. Batının solunuma eşlik ettiği gözlendi. Laboratuvar incelemesinde hemogram, kan elektrolitleri, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normal saptandı. Tüm vücut kemik grafisinde toraks ön arka ve transvers çapta daralma, horizontal yerleşimli ve uçları genişlemiş kostalar ile asetabular tavanda düzleşme tespit edildi (Şekil 1). Hastada akciğer enfeksiyonu bulguları saptanmamasına rağmen ciddi solunum sıkıntısı bulgularının olması ve kan

* GATF Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi
Bu olgu 51. Milli Pediatri Kongresinde (07-11 Kasım 2007, KKTC, Kıbrıs) poster bildiri olarak sunulmuştur

Ayrı basım isteği: Dr. Cihan Meral, GATF Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi, Tıbbiye Cad. Üsküdar-34668, İstanbul

E-mail: drcihanm@yahoo.com

Makalenin geliş tarihi: 12.12.2007 • **Kabul tarihi:** 30.01.2008



Şekil 1. Tüm vücut kemik grafisinde ön-arka çapı daralmış çan şeklinde toraks, horizontal yerleşimli ve uçları genişlemiş kostalar ile asetabular tavanda düzleşme izlenmektedir

gazlarında bozulma nedeniyle mekanik ventilasyon desteği uygulandı. Ultrasonografik incelemede nefrokalsinozis saptanan hastanın ekokardiyografik incelemesi normal olarak değerlendirildi. Yatışının 3. haftasında solunum sıkıntısı bulgularının azalması nedeniyle hasta nazal oksijen desteğiyle eve taburcu edildi. Nefrokalsinozis açısından nefroloji servisinde takibi devam eden ve 11 aylık olan hastamızın son altı aydır oksijen ihtiyacı kalmadı (Şekil 2).

Tartışma

Jeune sendromu dar çan şeklinde toraks, belirgin batin ile karakterize otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır (1). Cinsiyet ayırımı göstermeyen bu sendromun tahmini insidansı 100000-130000 doğumda bir olarak tahmin edilmektedir. Çeşitli yayınlarda yüze yakın olgu bildirildiği belirtilmektedir (4). Toraks hem horizontal, hem de sagittal olarak daralmıştır. Kısa geniş horizontal yerleşimli kosta anomalileri solunum hareketlerini iyice azaltıp zorlaştırır. Olguların önemli bir kısmında pulmoner hipoplazi eşlik eder. Bu hastalarda bronşiyal gelişim normal olmasına rağmen,



Şekil 2. Çan şeklinde toraks izlenmektedir

alveolar gelişim bozuktur. İlk bir yıl içinde pulmoner sorunları hafifleyen olgularda ilerleyen dönemlerde böbrek patolojileri ön plana çıkar. Mikrokistik renal hastalık, tübüler atrofi ortaya çıkabilir ve daha sonraki yıllarda ölüm genellikle böbrek yetmezliğinden olur (5). Periportal hepatik, pankreatik fibrozis ve safra yolları proliferasyonu daha az olguda karşımıza çıkar. Pankreatik yetmezlik gelişebilir (6,7). Enfeksiyonların araya girmesiyle solunum sistemi ile ilgili şikâyetler belirginleşebildiği gibi, bazı olgularda respiratuvar semptomlar hiç görülmeyebilir (8). Fizik muayenede iskelet displazilerinden başka, gözlerde retinal dejenerasyon (9,10), gastroenterit ve buna bağlı malabsorbsiyon, rektal prolapsus görülebilir. Hastamızda üç aylıktan ortaya çıkan ve ventilasyon desteği gerektiren solunum sistemi bulgularının dışında, sadece nefrokalsinozis mevcuttu. Solunum sistemi ve renal bulguların dışında hastamızda başka bir patolojiye rastlanmadı. Oksijen desteğiyle taburcu edilen hastanın oksijen ihtiyacı giderek azaldı ve son altı aydır oksijen ihtiyacı kalmadı. Klinik takiplerinde böbrek fonksiyonları normal seyretti. Sadece beslenme problemi yaşamasından dolayı ağırlık alımında yavaşlama mevcuttu. Kalori ve sıvı gereksinimleri ayarlanarak normal ağırlık artışı eğrisine ulaşıldı.

Hastalığın tanısı, toraks ve pelvik direkt grafilerde ön arka çapta daralmaya bağlı çan şeklinde toraks ve kısa geniş horizontal kot anomalilerinin görülmesi ile konulur. Asetabular tavanın düzleştiği belirlenebilir. İliak kanatlar kısa ve kare şeklindedir. Bizim olgumuzda belirtilen radyolojik bulguların hepsi mevcuttu.

Jeune sendromunun ayırıcı tanısında öncelikle torakolaringopelvik displazi (Barnes sendromu) ve kondroektodermal displazi (Ellis-van Creveld sendromu) düşünülmelidir. Barnes sendromu çan şeklinde toraks ve laringeal stenozun beraber seyrettiği bir hastalıktır

(11). Olgumuzda laringeal stenozun bulunmayışı nedeniyle bu sendromdan uzaklaşıldı. Ellis-van Creveld sendromlu hastaların hemen hepsinde polidaktili görülür ve çoğunda da bulgulara ektodermal displazi eşlik eder (12). Bizim olgumuzda bu özellikler bulunmamaktaydı.

Tedavide medikal ve cerrahi tedavi seçenekleri vardır. Medikal tedavi daha çok destek tedavilerinden oluşmaktadır. Çok ciddi vakalarda mekanik ventilasyon denenebilir. Enfeksiyonlar ile baş edilmelidir. Nazogastrik veya gastrostomi ile beslenme gereksinimi olabilir. Genetik danışma bu ailelere mutlaka verilmelidir. Toraksın sternotomi ile genişletilmesi ve rekonstrüksiyonunda kemik greft veya protez kullanımı ile lateral torasik genişletme çok ağır vakalarda denenebilir (13,14). Ancak cerrahi sonuçlar ile ilgili uzun dönemli veriler mevcut değildir. Renal yetmezlikte renal transplantasyon ve diyaliz yapılabilir.

Sonuç olarak solunum sıkıntısı bulgularıyla gelen ve direkt kemik grafilerinde ön-arka ve transvers çapta daralma saptanan hastalarda Jeune sendromu düşünülmesi, bu hastaların solunum sistemi bulguları kaybolursa dahi ileri dönemlerde böbrek yetmezliği açısından yakın takip edilmeleri gerektiği dikkate alınmalıdır.

Kaynaklar

1. Jeune M, Beraud C, Carron R. Dystrophie thoracique asphyxiante de caractère familil. *Arc Fr Pediatr* 1955; 12: 886-891.
2. Verma A. Jeune syndrome. *Indian Pediatr* 2004; 41: 954-955.
3. Jones KL. *Smith's Recognizable Pattern of Human Malformations*. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1996: 340.

4. Torbus O, Jachimowicz M, Grzybek H, Pieta M, Karczewska K, Ostański M. Asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune's Syndrome) in 15-years-old boy--6 years of observation. *Wiad Lek* 2002; 55: 635-643.
5. Herdman RC, Langer LO Jr. The thoracic asphyxiated dystrophy and renal disease. *Am J Dis Child* 1968; 116: 192-201.
6. Kajantie E, Andersson S, Kaitila I. Familial asphyxiating thoracic dysplasia: clinical variability and impact of improved neonatal intensive care. *J Pediatr* 2001; 139: 130-133.
7. Turkel SB, Diehl EJ, Richmond JA. Necropsy findings in neonatal asphyxiating thoracic dystrophy. *J Med Genet* 1985; 22: 112-118.
8. Kozłowski K, Masel J. Asphyxiating thoracic dystrophy without respiratory disease: report of two cases of the latent form. *Pediatr Radiol* 1976; 5: 30-33.
9. Casteels I, Demandt E, Leguis E. Visual loss as the presenting sign of Jeune syndrome. *Eur J Paediatr Neurol* 2000; 4: 243-247.
10. Allen AW Jr, Moon JB, Hovland KR, Minckler DS. Ocular findings in thoracic pelvic phalangeal dystrophy. *Arch Ophthalmol* 1979; 97: 489-492.
11. Burn J, Hall C, Marsden D, Matthew DJ. Autosomal dominant thoracalaryngopelvic dysplasia: Barnes syndrome. *J Med Genet* 1986; 23: 345-349.
12. Ellis RW, van Creveld S. A syndrome characterized by ektodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbus cordis; report of three cases. *Arch Dis Child* 1940; 15: 65-84.
13. Barnes ND, Hull D, Milner AD, Waterson DJ. Chest reconstruction in thoracic dystrophy. *Arch Dis Child* 1971; 46: 833-837.
14. Sarimurat N, Elçioğlu N, Tekant GT, Eliçevik M, Yeker D. Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn. *Eur J Pediatr Surg* 1998; 8: 100-101.