

Yetişkin yaşa ulaşmış Jeune sendromu olgusu

Nurettin YİİYİT (*), Akın YILDIZHAN (*), Fatih Hikmet CANDAS (*), Rauf GÖRÜR (*), Turgut İŞİTMANGİL(*)

ÖZET

Jeune sendromu veya asfiksik torasik distrofi küçük ve dar bir göğüs kafesi ve buna bağlı solunum sıkıntısı ile karakterize, bir çok organ anomalisinin eşlik ettiği oldukça nadir bir hastalıktır. Hastalar genellikle ilk yaşta solunum sıkıntısı ve komplikasyonları nedeniyle kaybedilmektedir. 25 yaşında erkek bir hasta jeune sendromu tanısıyla kliniğimize başvurdu. Hastanın göğüs kafesinin küçük ve dar olduğu göğüs kafesi çapının transvers ve sagittal çapının kısa olduğu radyolojik olarak tespit edildi. Yetişkin Jeune sendromlu hasta çok az sayıda bildirilmiştir. Hastaların prognozunu solunum sıkıntısı belirlemektedir. Yaşla solunum problemleri gerilemektedir. Zamanla böbrek ve karaciğer hasarı gelişebilmektedir. Bu nedenle bu hastalara doğumdan itibaren yoğun solunum desteği verilmesi, karaciğer ve böbrek fonksiyonlarının takip edilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Jeune sendromu, asfiksik torasik distrofi.

SUMMARY

The Jeune syndrome in an adult: A case report

Jeune syndrome or asphyxiating thoracic dystrophy characterized by narrow rib cage and respiratory distress, accompanied by a multi-organ anomaly is a rare disease. Patients usually die due to complications of respiratory distress and in their first year. 25-year-old man was admitted to our clinic with the diagnosis of Jeune syndrome. We detected radiologically that patient's rib cage was small and narrow and transverse and sagittal diameter of the rib cage was short. It has been reported in a small number of adult patients with Jeune syndrome. The respiratory distress determines the prognosis of patients. The respiratory problems decrease with age. Over time, kidney and liver damage may occur. For this reason, intensive respiratory support for these patients from birth and the follow-up of liver and renal functions are important.

Key words: Jeune syndrome, asphyxiating thoracic dystrophy

Giriş

Jeune sendromu diğer adıyla asfiksik torasik distrofi küçük ve dar göğüs kafesi ile karakterize bir çok organ anomalisinin eşlik edebildiği, otozomal resesif geçişli nadir bir iskelet displazisidir (1,2). 1/100.000-130.000 canlı doğumda görülür. Tanısı radyolojik ve klinik bulgularla konulmaktadır (2). Hastaların akibetini göğüs deformitesinin ağırlığı belirlemekte ve hastalar genellikle solunum problemleri ile ilk yaşta kaybedilmektedir (1-3). Kliniğimize jeune sendromu tanısıyla başvuran yetişkin yaşa ulaşmış hasta, nadir olması ve yetişkin yaşa ulaşmanın en önemli şartının solunum problemleri ile etkin mücadelede yattığına dikkat çekmek amacıyla sunuldu.

Olgu sunumu

Eforda solunum sıkıntısı şikâyeti olan 25 yaşında erkek hasta servisimize başvurdu. Hastanın öyküsünden doğumdan itibaren bir yaşına kadar ciddi solunum sıkıntısı yaşadığı, küçük bir göğüs kafesi ve belirgin bir karın görüntüsü olduğu ve bu dönemde kendisine jeune sendromu tanısı konulduğu öğrenildi. Yoğun bir şekilde medikal, paramedikal ve özellikle solunum fizyoterapi desteği sağlanan hastanın bir yaşından itibaren solunum sıkıntısının zamanla azaldığı öğrenildi. Soy geçmişinden tek kardeş olduğu, anne-babası arasında akrabalık olmadığı ve ailede önemli hastalık olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde, genel durumunun iyi ve solunum sıkıntısı bulgusunun olmadığı görüldü. Radyolojik incelemede jeune sendromuna uygun şekilde dar ve çan şeklinde göğüs kafesine sahip olduğu ve göğüs kafesi transvers ve sagittal çapının kısalmış olduğu görüldü (Resim 2,3). Hasta renal ve hepatik yetmezlik açısından değerlendirildi. Yetmezlik bulgusu olmayan hasta takibe alındı.

Tartışma

Jeune sendromu ilk 1955 yılında Jeune ve arkadaşları tarafından dar göğüs kafesi ve multipl kıkırdak anomalisi olan ve solunum yetmezliği nedeniyle doğumdan sonra kaybedilen bir hastada tanımlanmıştır (1). Asfiksik torasik distrofi olarak da bilinen sendrom otozomal resesif geçişlidir. Klinik ve tipik radyolojik bulgular tanı koymak için yeterlidir. Transvers ve sagittal çapı daralmış, dar ve çan şeklinde göğüs kafesi ve nispeten belirginleşmiş karın tipik görünümleridir. (1-3). Hastamızın ulaşılabildiğimiz bebeklik fotoğrafında tipik göğüs ve karın yapısı Resim 3'de görülmektedir. Radyolojik bulgular Jeune sendromu tanısında önem arz etmektedir. Sendroma özel radyolojik bulgular çan şeklinde ve dar göğüs kafesi, kısa, kalın ve düz kostalar, belirginleşmiş, kostokondral kıkırdaklar, metafizlerde genişleme, kısa ekstremiteler, pelviste hipoplastik iliak kanatlar ve sivri sakrosiyatik çentiklerle (trident pelvis) birlikte sığlaşmış asetabular açılarıdır (2,3). Hastamızın yenidoğan döneminde ait bir çok raporda tipik radyolojik bulgular tarif ediyor olsa da radyolojik tetkiklerine ulaşamadı. Mevcut haliyle yapılan değerlendirmede sendromun en belirgin özelliği olan çapı daralmış, dar ve çan şeklinde bir toraks, kısa, kalın ve düz kostalar radyolojik olarak gösterilmiştir (Resim 1,2). Jeu-

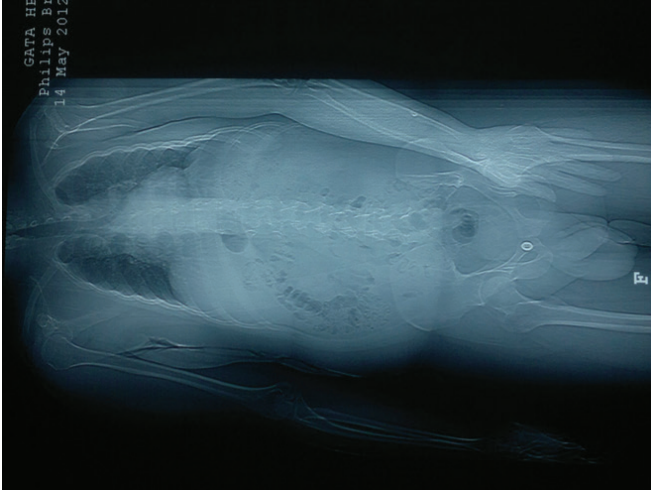
* GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Göğüs Cerrahisi Servisi, İstanbul

Ayrı Basım İsteği: Nurettin Yiyyit

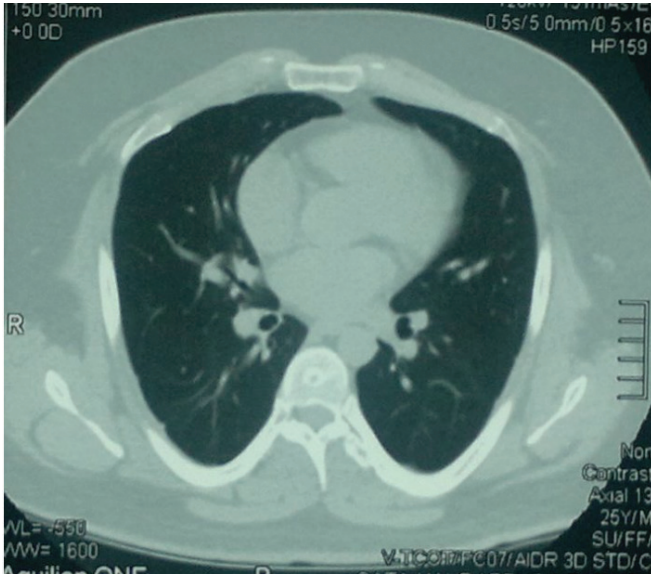
Adres: GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Göğüs Cerrahisi Servisi Üsküdar/İstanbul
Tel: 05325108680

e-mail: drnurettinyiyyit@yahoo.com

Makalenin Geliş Tarihi: Dec 09, 2012 • Kabul Tarihi: Jan 29, 2013 • Çevrim İçi Basım Tarihi: 30 Haziran 2015



Resim 1. Hastanın göğüs ve batin röntgeni



Resim 2. Bilgisayarlı tomografi.

ne sendromlu hastalarda, hipoplastik kostalara bağlı küçük ve hareketsiz göğüs kafesi nedeniyle akciğerler yeterince havalandınamamaktadır. Bu nedenle ilk yaşta solunum yetmezliğinden ve sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarından hastalar kaybedilir (1-3). Hastamızın öyküsünden bir yaşına kadar interkostal retraksiyonları, stridor ve sık solunum yolu enfeksiyon atakları bulunduğu öğrenildi. Bu süreci yoğun medikal ve paramedikal destek ve de solunum fizyoterapisi ile geçiren hastanın bir yaşından itibaren solunum sıkıntısının gerilediği



Resim 2. Hastanın 9. aylık resmi.

ve paralel olarak belirgin karın görüntüsünün hafiflediği öğrenildi. Bu dönemi atlatabilen hastaların solunum problemleri ilerleyen yaşla beraber daha iyi seyir göstermektedir. Bu durumun büyümeyle birlikte göğüs kafesinin mekanik özelliklerinin gelişmesinin sonucu olabileceği düşünülmektedir (1). Yetişkin yaşa ulaşmış, Jeune sendromlu hasta çok az sayıda bildirilmiş, olup bu hastalarda zamanla ilerleyici böbrek ve karaciğer hasarı ortaya çıkmakta ve prognozu belirleyici olmaktadır (2,4). Bu nedenle hastamız ortaya çıkabilecek karaciğer ve böbrek hasarı açısından takibe alınmıştır. Jeune sendromlu hastalarda karaciğer ve böbrek tutulumu dışında, pankreas tutulumu, göz tutulumu, polidaktili, sindaktili, kardiyak tutulum ve korpus kollozum agenezisi gibi patolojiler eşlik edebilir. Hastalar karaciğer, böbrek, pankreas, kalp ve göz tutulumuna ait bulgular açısından da değerlendirilmelidir (2). Ayırıcı tanıda Ellis-van Creveld sendromu, Barnes sendromu ve kısa-kosta polidaktili sendromları akılda bulundurulmalıdır (2,5). Aslında bu sendromların hiçbirinde göğüs kafesi tutulumu Jeune sendromu kadar belirgin değildir. Ellis-van Creveld sendromunda benzer göğüs deformitesi olabileceği gibi ekstremiteler distalde kısalık, polidaktili ana bulgular olup % 50-60 konjenital kalp hastalığı eşlik etmektedir (5). Jeune sendromunda ise polidaktili ve konjenital kalp hastalığı nadiren görülmektedir (2). Barnes sendromunda göğüs kafesi anomalisi laringeal stenoz birlikteliği görülmektedir. Kısa-kosta polidaktili sendromlarına her zaman polidaktili eşlik eder. Bunun yanında bu sendromlara anal atrezi, larengeal ve epiglottik anomaliler, yarık damak ve dudak anomalileri eşlik edebilir (2,5). Jeune sendromu tedavisinde, bildirilmiş, cerrahi tedaviler mevcuttur. Cerrahide amaç otolog ve sentetik greftlerle toraks hacmini büyütmektir. Sunulmuş, başarılı cerrahi tedavi uygulanmış, olgulara rağmen cerrahi tedavinin başarısı sınırlıdır.(2,6,7). Cerrahi başarı altta yatan pulmoner hipoplazi derecesi ile ilişkilidir (2). Hastaların en büyük problemi solunum sıkıntısı olduğundan tedavide esas olan bu hastalara verilen destek tedavileridir. Yoğun bakım modalitelerindeki gelişmeler bu hastaların prognozuna iyi yönde katkı sağlamaktadır (1).

Sonuç, olarak; Jeune sendromu bir çok organ tutulumu olan dar göğüs kafesi ve solunum sıkıntısının öne çıktığı, iskelet displazileri ile karakterize nadir bir hastalıktır. Hastalar solunum sıkıntısına bağlı nedenlerle erken dönemde kaybedilmektedir. Yetişkin yaşa ulaşabilmeleri için iyi bir solunum destek tedavisi verilmelidir. Bu süreci atlaman hastalarda yaşla birlikte solunum sıkıntısı azalmakta ise de böbrek ve karaciğer hasarı gelişebileceğinden bu hastalar düzenli takibe alınmalıdır.

Kaynaklar

1. De Vries J, Yntema JL, Van Die CE, Crama N, Cornelissen EA, Hamel BC. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol. *Eur J Pediatr*. 2010;169:77-88.
2. Uçar Ş, Zorlu P, Şahin G, Yıldırım M, Uşak E. Jeune sendromu (asfiktik torasik displazi): Olgusu sunumu *Türk Toraks*. 2009;57:413-6.
3. Verma A, Gurudatta HS. Jeune syndrome. *Indian Pediatr*. 2004; 41:954-5.
4. Friedman JM, Kaplan HG, Hall JG. The Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy) in an adult. *Am J Med*. 1975;59:857-62.
5. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2007 4;2:27.
6. Conroy E, Eustace N, McCormack D. Sternotomy and rib distraction in neonatal Jeune syndrome. *J Pediatr Orthop*. 2010;30:527-30.
7. Phillips JD, van Aalst JA. Jeune's syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy): congenital and acquired. *Semin Pediatr Surg*. 2008;17:167-72.