

Jeune sendromlu bir çocukta situs inversus totalis

Burçe Özgen, Mithat Haliloğlu, Aytekin Besim

B. Özgen (E), M. Haliloğlu, A. Besim
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim
Dalı, Ankara

Jeune sendromu veya diğer adıyla asfiksik torasik displazi, otozomal resesif geçiş gösteren ve multisistem organ tutulumu ile seyreden nadir bir iskelet displazisidir. Hastalığın klinik ve radyolojik bulgularının başında solunum sıkıntılarının eşlik ettiği çan şeklinde dar toraks ve tipik pelvik kemik anomalileri gelir. Bu çocukların büyük bir kısmı erken infant döneminde solunum sıkıntısından veya daha sonraki dönemde böbrek yetmezliği nedeni ile kaybedilirler. Sendromun geniş bir klinik spektrum oluşturduğu bilinmektedir (1).

Olgu bildirisi

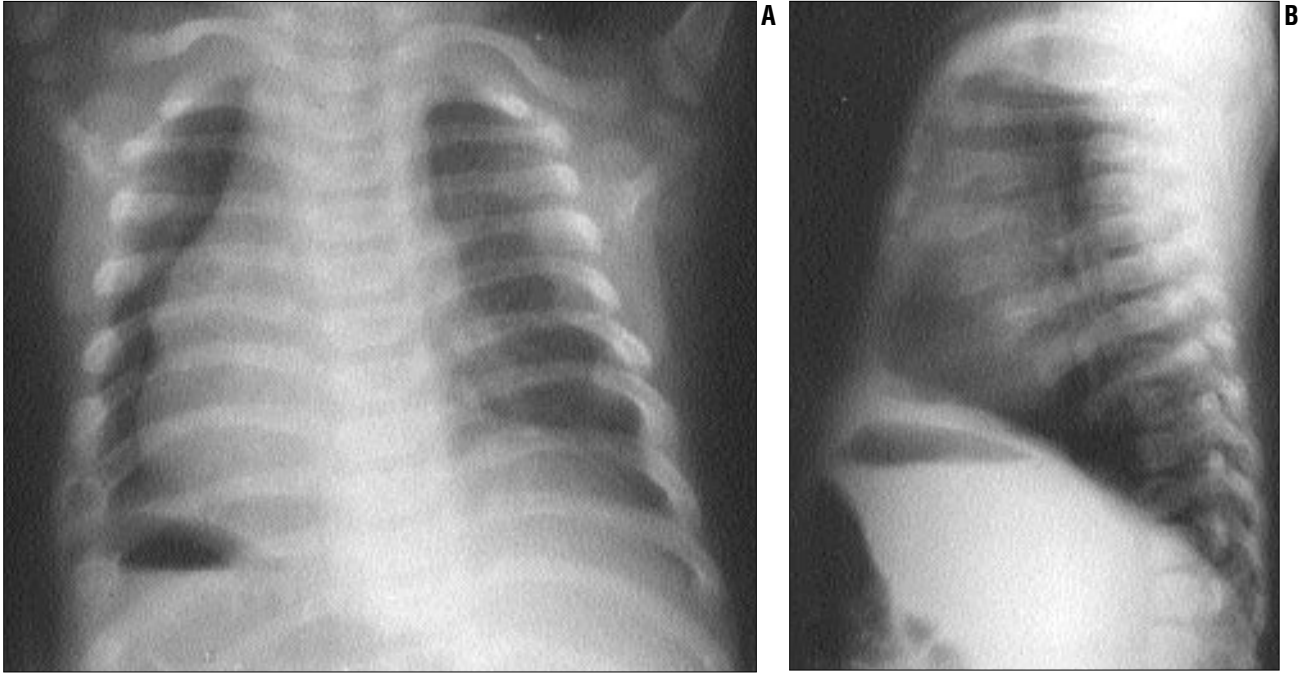
Dört aylık kız çocuğu hastanemize göğüs deformitesi ve hızlı soluk alıp verme şikayetleri ile getirildi. Öyküsünden sezaryen ile ikiz eşi olarak miyadında doğduğu, doğduğunda göğüs kafesinin küçük olduğu, diğer ikiz kardeşinin normal olduğu, anne ve baba arasında akrabalık olmadığı, ancak ilk çocuklarının doğumu takiben 3. günde solunum sıkıntısı nedeniyle öldüğü öğrenildi.

Fizik incelemede bebeğin küçük, dar bir toraksı olduğu ve solunum ritminin artmış olduğu saptandı. Kalp sesleri sağ toraksta alınıyordu ve karaciğer solda palpe ediliyordu. Laboratuvar incelemesi normaldi. Çekilen akciğer grafisinde dekstrocardi mevcuttu ve mide gazı sağ üst kadrantdaydı (Resim 1A). Toraks antero-posterior çapı azalmış, kostalar normalden kısa ve horizontal yerleşimliydi (Resim 1B). Pelvis radyografisinde ilyak kemiklerin kısa ve kare şeklinde olduğu ve asetabular açının düzleştiği saptandı (Resim 2). Hastaya situs inversus totalisin eşlik ettiği Jeune sendromu tanısı kondu.

Tartışma

Jeune sendromu bazı tipik kemik anomalileri ile doğumda tanı alan multisistemik bir hastalıktır (1). Bu çocuklarda küçük ve dar bir toraks, kısa, horizontal yerleşimli kostalar bulunur. Bu torasik anomali sıklıkla pulmoner hipoplazi ve sık tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarına sebep olur. Polidaktili sendroma eşlik edebilir, ancak çoğunlukla parmaklar normal sayıdadır. İlyak kemiklerin horizontal çapı normalden kısadır, asetabular açılar dardır ve asetabular tavanda kemik çıkıntılar bulunur (trident asetabulum). Femur başı epifizleri erken osifikasyon gösterebilir. Vertebralar ve kafa kemikleri normal görünümde (1).

Jeune sendromlu yeni doğanlarda sıklıkla fatal seyredebilen solunum sıkıntısı bulunur. Ancak sendromun özellikleri klinikte çok farklı se-



Resim 1. A. Ön-arka akciğer grafisinde dekstrocardi; küçük ve çan şeklinde toraks, horizontal yerleşimli kostalar izleniyor. **B.** Yan akciğer grafisinde daralmış göğüs ön-arka çapı ve uçları genişlemiş kostalar izleniyor.



Resim 2. Ön-arka pelvis grafisinde asetabular tavanın düzleştiği izlenmektedir.

killerde ortaya çıkabilir ve hiç solunum sıkıntısı olmayan olgular da bildirilmiştir (2). Çocukluk dönemine erişebilen hastalarda sıklıkla böbrek yetmezliği görülür, ancak renal displazinin düzeyi çok değişkendir. Periportal fibrozis ve safra yolları prolifere-

rasyonu gibi hepatik anomaliler ve pankreatik fibrozis de sendroma eşlik edebilir. Bu bulgular çeşitli nekropsis ve karaciğer biyopsi spesimenlerinde de gösterilmiştir (3). Bizim olgumuzda sadece hafif takipne mevcuttu ve belirgin solunum sıkıntısı yoktu. Has-

tamızın abdominal sonografisinde situs inversus totalis mevcuttu. Başka bir patolojik görünüm saptanmadı.

Jeune sendromunun ayırıcı tanısında öncelikle kondroektodermal displazi (Ellis-van Creveld sendromu) ve torakolaringopelvik displazi (Barnes

sendromu) düşünölmelidir. Ellis-van Creveld sendromlu hastaların hemen hepsinde polidaktili görölür ve çoğunda da bulgulara ektodermal displazi eşlik eder (4). Bizim olgumuzda bu özellikler bulunmamaktaydı. Barnes sendromu çan şeklinde toraks ve laringeal stenozun beraber seyrettiği bir hastalıktır (5). Olgumuzda laringeal stenozun bulunmayışı nedeniyle bu sendromdan uzaklaşmıştır.

Jeune sendromu ve situs inversus totalis birlikteliği literatürde iki kez belirtilmiş olsa da bildirilen iki olguda

da farklı sendromlar bir arada bulunmaktadır (6,7). Bu nedenle olgumuz Jeune sendromuna situs inversus tota-

lisin eşlik ettiği ilk olgu olma özelliğini göstermektedir.

CASE REPORT: JEUNE SYNDROME WITH SITUS INVERSUS TOTALIS

Jeune syndrome or asphyxiating thoracic dysplasia is a rare autosomal recessive chondrodystrophy with multisystem involvement. The main features of the syndrome include a small, bell-shaped thorax and typical pelvic bony changes. Patients usually die from respiratory insufficiency in early infancy but the disease has a wide spectrum of clinical manifestations including renal dysplasia, hepatic and pancreatic fibrosis, and retinitis pigmentosa. We present a case of a 4-month-old girl with a mild form of Jeune syndrome and situs inversus totalis, an association that was not previously described.

TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2001; 7:592-594

Kaynaklar

1. Jeune M, Beraud C, Carron R. Dystrophie thoracique asphyxiante de caractère familial. Arch Fr Pediatr 1955; 12:886-891.
2. Kozlowski K, Masel J. Asphyxiating thoracic dystrophy without respiratory disease: report of two cases of the latent form. Pediatr Radiol 1976; 5:30-33.
3. Turkel SB, Diehl EJ, Richmond JA. Necropsy findings in neonatal asphyxiating thoracic dystrophy. J Med Genet 1985; 22:112-118.
4. Ellis RW, van Creveld S. A syndrome characterised by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbus cordis; report of three cases. Arch Dis Child 1940; 15:65-84.
5. Burn J, Hall C, Marsden D, Matthew DJ. Autosomal dominant thoracolaryngopelvic dysplasia: Barnes syndrome. J Med Genet 1986; 23:345-349.
6. Brueton LA, Dillon MJ, Winter RM. Ellis-van Creveld syndrome, Jeune syndrome, and renal-hepatic-pancreatic dysplasia: separate entities or disease spectrum? J Med Genet 1990; 27:252-255.
7. Majewski E, Ozturk B, Gillissen-Kaesbach G. Jeune syndrome with tongue lobulation and preaxial polydactyly, and Jeune syndrome with situs inversus and asplenia: compound heterozygosity Jeune-Mohr and Jeune-Ivemark? Am J Med Genet 1996; 63:74-79.