

## Mega Sisterna Magna ile Seyreden Bir Diyastrofik Displazi Olgusu

### *A Case of Diastrophic Dysplasia Associated With Mega Cysterna Magna*

Rıdvan DURAN, Ülfet VATANSEVER, Nükhet ALADAĞ, Betül ACUNAŞ, Beyhan TÜYSÜZ

*Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Edirne*

**Başvuru tarihi / Submitted:** 20.10.2006 **Kabul tarihi / Accepted:** 12.12.2006

İskelet displazileri boy kısalığı, kemik ve kırıldak malformasyon ve deformasyonları ile karakterize heterojen bir grup hastalığı kapsar. Diyastrofik displazi (DTD) kulak anomalileri, ayak ve spinal deformiteler, “otostopçu başparmağı” ve kısa boy ile karakterize bir hastalıktır. İç organ tutulumu yoktur. Multipl anomalilerinin olması nedeniyle kliniğimize sevk edilen yenidoğanın fizik muayenede; genel durum kötü, renk siyanotikti, orantısız boy kısalığı, geniş ön fontanel, kısa boyun, düşük kulak, kulak kepçesinde “karnıbahar” deformitesi, yarı damak, otostopçu başparmağı, başparmak dışında diğer el parmaklarında incelelik ve uzunluk, proksimal yerleşimli ayak başparmağı, büyük eklemlerde fleksiyon kontraktürleri, iki taraflı talipes ekinovarus ve sol skrotal herni olduğu belirlendi. Kraniyal tomografide, posterior fossada mega sisterna magna tespit edildi. Bu klinik ve radyolojik bulgularla olguya DTD tanısı kondu. On dokuzuncu günde yenidoğan polikliniğinden takip edilmek üzere, aileye genetik danışmanlık verilerek taburcu edildi.

**Anahtar Sözcükler:** Yenidoğan; diastrofik displazi; mega sisterna magna; otostopçu başparmağı.

Skeletal dysplasias comprise a large group of hereditary disorders characterized by abnormal growth, short stature and malformations and deformations of bone and cartilage. Diastrophic dysplasia is a skeletal disorder characterized by short stature, foot and spinal deformities, hitchhiker’s thumb and ear abnormalities. Internal organs develop normally. The physical examination of the newborn referred to our hospital for multiple abnormalities revealed a poor general condition with cyanosis, disproportionate short stature, large front fontanel, short neck, misshapen upper ear and ‘cauliflower’ deformity, cleft palate, hitchhiker’s thumb, long and slim fingers except the thumb, proximally located toes, flexion contractures in the large joints, bilateral talipes equinovarus and left scrotal hernia. Mega cysterna magna was demonstrated in the posterior fossa in the cranial tomography. With these clinical and radiological findings, the newborn was diagnosed as diastrophic dysplasia. The infant was discharged on day 19 after genetic counseling to the family and was to be followed up by the newborn outpatient clinic.

**Key Words:** Newborn; diastrophic dysplasia; mega cysterna magna, hitchhiker’s thumb.

İskelet displazileri boy kısalığı, kemik ve kırıldak malformasyon ve deformasyonları ile karakterize heterojen bir grup hastalığı kapsar.<sup>[1]</sup>

Diyastrofik displazi (DTD) kulak anomalileri, yarı damak, ilerleyici skolyoz, ayak ve spinal deformiteler, “otostopçu başparmağı”, multipl

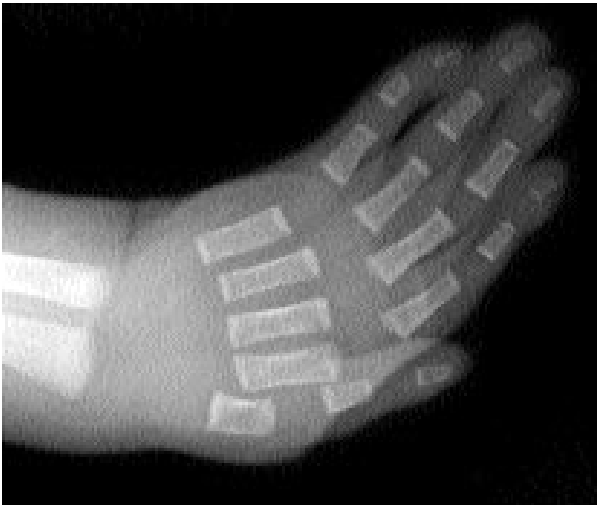
eklem kontraktürleri ve kısa boy ile karakterize otozomal resesif geçişli nadir rastlanan bir genetik hastalıktır. Diyastrofik displazi sülfat transportu (DTDST) geninde mutasyon vardır.<sup>[2,3]</sup> Zeka genellikle normaldir ve iç organ tutulumu yoktur. Tanı genellikle doğumdan sonra konur. Mortalite hızı özellikle trakeobronkomalazi nedeniyle yenidoğan döneminde yüksektir. Yaşam şansı erken çocukluk döneminden sonra normaldir.<sup>[3,4]</sup> Burada mega sisterna magna ile seyreden diyastrofik displazili bir olgunun sunulması amaçlanmıştır. Bilgilerimize göre bu olgu iç organ tutulumu olan ilk DTD olgusudur,

### OLGU SUNUMU

Akraba olmayan 28 yaşında baba ve 26 yaşında annenin yaşayan ikinci erkek çocuğu olan olgumuzun erkek kardeşi altı yaşında ve sağlıklıydı. Annede düşük ya da kürtaj öyküsü yoktu.



Şekil 1. Diastrofik displazili olgunun görünümü.



Şekil 2. Direkt grafide birinci metakarpal hipoplazi görünümü.

Gebeliği sırasında düzenli olarak özel bir hekim tarafından takip edilmiş ve sorunu olmadığı söylenmişti. Anne gebeliği sırasında herhangi bir teratojen ajanla karşılaşmamış ve ailede daha önceden anomalili bir çocuk doğmamıştı. Olgu 40. gestasyon haftasında sezaryen ile doğurtulmuştu. Apgar skorları birinci ve beşinci dakikada sırasıyla 8 ve 9 olarak saptanmıştı. Multipl anomalilerinin olması nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti.

Fizik muayenede; genel durum kötü, renk siyanotikti ve kalp atım hızı ve solunum sayısı sırasıyla 148 ve 70/dk olarak saptandı. Doğum kilosunu, boyu ve baş çevresi sırasıyla 2700 gr (10. P), 44 cm (<10. P) ve 34 cm (50. P) idi. Olguda orantısız boy kısalığı, geniş ön fontanel (3x4 cm), kısa boyun, düşük kulak, kulak kepçesinde "karnabahar" deformitesi (Şekil 1), yarık damak, otostopçu başparmağı, başparmak dışında diğer el parmaklarında incelik ve uzunluk, proksimal yerleşimli ayak başparmağı, büyük eklemlerde



Şekil 3. Direkt grafide skolyoz görünümü.



Şekil 4. Kranial bilgisayarlı tomografide mega sisterna magna görünümü.

fleksiyon kontraktürleri, iki taraflı talipes ekino-varus ve sol skrotal herni olduğu belirlendi. Laboratuvar bulguları normaldi. Direkt grafide birinci metakarpal kemiklerde hipoplazi (Şekil 2) ve skolyoz (Şekil 3) saptandı. Kranial tomografide, posterior fossada mega sisterna magna tespit edildi (Şekil 4). Bu klinik ve radyolojik bulgularla olguya DTD tanısı kondu. Karyotip analizi normaldi. Bununla birlikte, teknik sorunlardan dolayı DTDST geninde mutasyon analizi yapılamadı. Doğum sonrası üçüncü günde olgudaki solunum sorunu düzeldi ve orogastrik tüple beslenmeye başlandı. Ortopedi kliniğiyle konsülte edildi. Aileye genetik danışmanlık verildi. On dokuzuncu günde yenidoğan polikliniğinden takip edilmek üzere taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Biz burada mega sisterna magna ile seyreden DTD'li yenidoğan nadir bir olgu sunduk. Neonatal dönemde olduğu için, olgumuzda kifoz dışında tüm bulgular vardı. Kifoskolyoz DTD'nin sık karşılaşılan bir komplikasyonudur. Diyastrofik displazide primer vertebra anomali-si skolyozdur. Kifoz skolyoza sekonder gelişmektedir.<sup>[2,5,6]</sup>

Diyastrofik displazide iç organların gelişimi normaldir.<sup>[3,4]</sup> Megarbane ve ark.<sup>[7]</sup> kranial görüntülemesi normal olan, makrosefalili bir olgu sunmuşlardır. Olgumuzda ise, kranial tomografide mega sisterna magna saptanmıştır. Mega sisterna

magna, retroserebellar bölgedeki araknoid kist olarak tanımlanır. Vermis normal olmasına rağmen, sisterna magna ve posterior fossa genişlemiştir.<sup>[8]</sup> Mega sisterna magna sıklığı %0.4 olarak bildirilmiştir ve bu olguların yaklaşık %62'sinde gelişimsel ve nörolojik bozukluk geliştiği belirtilmiştir.<sup>[9]</sup> Hatta günümüzde, şizofreni gibi psikotik rahatsızlıkların nörogelişimsel bir bozukluk olduğu kabul edilmektedir.<sup>[10]</sup> Langarica ve Peralta<sup>[10]</sup> mega sisterna magna ile ilişkili delüsyonal tipte psikotik bozukluğu olan bir olgu bildirmiştir. Bilgilerimize göre, sunduğumuz bu olgu iç organ tutulumu olan ilk DTD olgusudur.

Diyastrofik displazinin klinik bulguları çok çeşitlidir, hafif formdaki olgular "diyastrofik varyant" veya "atipik DTD" olarak sınıflandırılmaktadır. Atipik veya varyant formlar kondro-displaziler arasında iyi bilinen hastalıklar olmasına rağmen, tanısal sorunlara yol açabilmektedirler.<sup>[7,11]</sup> Benzer şekilde, Bieganski ve ark.<sup>[5]</sup> kulak ve başparmakları normal olan iki olgu sunmuşlardır. Bu nedenle, atipik olgularda DTD tanısı genetik analizle doğrulanmalıdır.<sup>[11]</sup>

Diyastrofik displazide DTDST geninde mutasyon vardır. Bu gendeki mutasyon osteokondrodisplazilerin bazılarında da gösterilmiştir. Mutasyon saptanan hastalıklar DTD, otozomal resesif multipl epifizel displazi, akondrojenesis 1B ve athelosteogenezis 2'dir.<sup>[1,4]</sup> Diyastrofik displazi ilk kez 1960 yılında Lamy ve Maroteaux tarafından tanımlanmıştır.<sup>[2]</sup> Bununla birlikte, Lapunzina ve ark.<sup>[6]</sup> yüz yıl önce DTD'li bir çocuğu akondroplazi olarak sunmuşlardır. Bu nedenle, çok önceden iskelet displazisi olarak sunulan olgular güncel bilgilere göre tekrar sınıflandırılabilir.

Sonuç olarak, sunulan olgu mega sisterna magna ile ilişkili ilk DTD olgusudur. Daha önceden DTD'de santral sinir sistemi tutulumu ile ilgili bilgi olmamasına rağmen, bu olgular santral sinir sistemi tutulumu yönünden dikkatli bir şekilde incelenmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Tuysuz B. A new concept of skeletal dysplasias. Turk J Pediatr 2004;46:197-203.
2. Jones KL. Osteochondrodysplasias. In: Jones KL. editor. Smith's recognizable patterns of human mal-

- formation. 5th ed. Philadelphia: W. B. Saunders, 1997. p. 376-7.
3. Helenius I, Remes V, Lohman M, Tallroth K, Poussa M, Helenius M, et al. Total knee arthroplasty in patients with diastrophic dysplasia. *J Bone Joint Surg [Am]* 2003;85:2097-102.
  4. Hästbacka J, de la Chapelle A, Mahtani MM, Clines G, Reeve-Daly MP, Daly M, et al. The diastrophic dysplasia gene encodes a novel sulfate transporter: positional cloning by fine-structure linkage disequilibrium mapping. *Cell* 1994;78:1073-87.
  5. Bieganski T, Faflik J, Kozlowski K. Diastrophic dysplasia with severe primary kyphosis and 'monkey wrench' appearance of the femora. *Australas Radiol* 2000;44:450-3.
  6. Lapunzina P, Arberas C, Fernandez MC, Tello AM. Diastrophic dysplasia diagnosed in a case published 100 years ago. *Am J Med Genet* 1998;77:334-6.
  7. Mégarbané A, Haddad FA, Haddad-Zebouni S, Achram M, Eich G, Le Merrer M, et al. Homozygosity for a novel DTDST mutation in a child with a 'broad bone-platyspondylic' variant of diastrophic dysplasia. *Clin Genet* 1999;56:71-6.
  8. Cartwright MJ, Eisenberg MB, Page LK. Posterior fossa arachnoid cyst presenting with an isolated twelfth nerve paresis. Case report and review of the literature. *Clin Neurol Neurosurg* 1991;93:69-72.
  9. Bodensteiner JB, Gay CT, Marks WA, Hamza M, Schaefer GB. Macro cisterna magna: a marker for maldevelopment of the brain? *Pediatr Neurol* 1988;4:284-6.
  10. Langarica M, Peralta V. Psychosis associated to megacisterna magna. *An Sist Sanit Navar* 2005; 28:119-21. [Abstract]
  11. Lachman R, Sillence D, Rimoin D, Horton W, Hall J, Scott C, et al. Diastrophic dysplasia: the death of a variant. *Radiology* 1981;140:79-86.