

KAMPTODAKTİLİ EŞLİĞİYLE MİKROSEFALİ

Dr. Bekir Sıtkı ŞAYLI*
Dr. Volkan BALTACI**

ÖZET

Kamptodaktili ve parmak kontraktürleri eşliğiyle mikrosefali saptadığımız propozita 4.5 yaşında kızdır. Böyle bir eşlik daha önce bildirilmemişse de bir antite olarak kabul edilebilmesi için daha fazla sayıda vakaların gözlenmesi gerekmektedir. Sib kon-santrasyonu ve anne-baba akrabalığı nedeniyle otozomal ressesif genlerin operasyonu etiyoloji olarak kararlaştırılmış, ek beklenmedik bulguların antenatal tanıyı güçleştirebileceği vurgulanmıştır.

Mikrosefali mendeliyen, kromozomal ve multifaktoriyel etiyolojilere bağlı olarak meydana gelen, bu sebeple pek çok antitede gözlenen bir kondisyondur. (5) Bazı örneklerde ise belli bir etiyoloji ortaya konamaz. Yine bu nedenle hem tek başına hem de diğer sistemlere ilişkin düzensizliklerle beraber gözlenmektedir. (4) Biz burada kamptodaktili ve tek parmağın fleksiyon kontraktürüyle eşlik gösteren bir örnek sunmaktayız.

OLGU SUNUSU

Propozita (Prot. no: 11230/90 b): M.O., Kayseri'nin Pınarbaşı ilçesinin Avşarsöğütlü köyü doğumlu 4.5 yaşında kız çocuğudur. Nispeten ileri yaşa rağmen yürüyememe ve konuşamama yakınmalarıyla götürüldüğü hastahaneden genetik danışmanlık için refere edilmiştir. Aileden alınan bilgiye göre prenatal dönemde herhangi bir komplikasyon olmamış, doğum köyde, miadında, normal olarak gerçekleşmiş. 5-6 aylığa kadar gelişmesinin normal olduğu bildirilmektedir. Fakat o aylarda konvülsiyonlar başlamış olup hâlâ sürmekte. Bunun dışında gelişme geriliğini açıklayabilecek sık ateşlenme, diare, travma vb anlamlı herhangi öykü bulunmamakta, beslenmesinin yeterli değilse bile anormal olmadığı anlaşılmaktadır.

Ancak kucakta taşınabilen, ileri derecede mental retardasyon izlenimi veren M.O. 78 cm boyunda , 13 kg ağırlığında, baş çevresi 40.5 cm ki bu ölçüleriyle 2 yaşa uymaktadır. Alın dar, saç yapışma çizgisi düşük, burun uzun ve sivri olup gözlerde, kulaklarda belli bir düzensizlik saptanamamış, alt çene ileri derecede hipoplazik bulunmuştur. Diş-

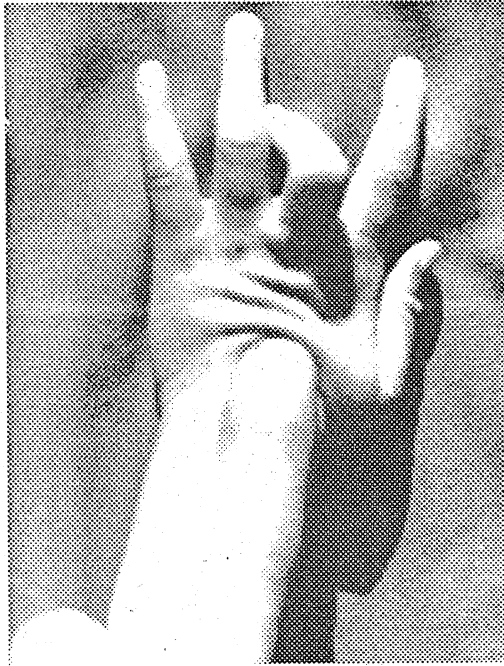
* Ankara Üniversitesi Tıp Fak. Genetik Profesörü

** Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. Genetik Araştırma Görevlisi

ler normalken orta derecede beans gözlenmiştir. Göğüs ve karında dikkati çeken anormal-
lik olmayıp dış genitaler haricen normal görülmüştür. Sağ elde orta parmak hemen 90
derecelik fleksiyon kontraktürü göstermiş, öteki parmaklarda minimal kamptodaktili
gözlenmiştir. (Şekil 1, Şekil 2).



Şekil 1:



Şekil 2:

Solda baş parmakta orta derecede fleksiyon kontraktürü, ötekilerde minimal kamptodaktili saptanmıştır.

Rutin laboratuvar bulguları normal sınırlarda değerlendirilmiş, EEG düzensizliği non spesifik olarak yorumlanmıştır.

Bulgular mikrosefali ve tek parmak fleksiyon kontraktürü eşliği tanısı ile bağdaşır niteliktedir. Pedigriden anlaşılacağı üzere propozitanın 6 yaşında bir kız kardeşinin de kensidi gibi olduğu bildirilmiştir. Aynı köy doğumlu anne G. (24 yaş) ve baba E. (30 yaş) ilköğretim mezunlardır. Her ikisinin de yakınma ve rahatsızlıkları bulunmamaktadır. Eşler birinci dereceden yeğenler (teyze çocukları). Buna göre propozitanın kondisyonunda otozomal resesif etiyoloji belirlenmiş ve sonraki gebeliklerinde % 25 risk taşıdıkları aileye bildirilmiştir.

TARTIŞMA :

Burada sunulan ailede iki kız kardeş (saf) mikrosefali ile musap bulunmuşlardır. Büyük sibin muayene edilmemiş olması tanıyı değiştirmez. Esasen kendisinin bir çeşit fizyolojik ve sosyal sefalet içerisine düştüğü anlaşılmıştır. Onda da propozita için tanımlanan parmak düzensizliklerinin bulunup bulunmadığı bilinmemektedir. Zira anne ve baba ağır mental retardasyon nedeniyle bu nokta üzerinde hiç durmamışlardır. Kanaatimiz odur ki kamptodaktili ve kontraktürlü parmaklar onda da bulunmaktadır.

kamptodaktili mikrosefali eşliği şimdiye kadar yayınlanmamış gözükmektedir. (2) Böyle bir eşlik birkaç olasılığı akla getirir.

- 1) Mikrosefali geninin pleiotropik etkisi.
- 2) Senteni
- 3) Bağımsız davranan genler
- 4) Bağımsız genlerin interaksyonu

İlk olasılıkta aynı ve tek gen söz konusu iken ikinci olasılıkta aynı kromozomda taşınan genler söz konusudur. İki ve üçüncü olasılıklar eşlerin aynı zamanda ikili heterozigot olmalarını zorunlu kılar. Böylece mikrosefalik siblerin bağımsız iki gen çifti için homozigot durumu temsil ettikleri sonucuna gelinir. Sonuncu durum kolay belgelenecek bir nokta değildir.

Fleksiyon kontraktürü ve mikrosefali eşliğinin yeni bir antite sayılabilmesi için başka örneklerin gözlenmesi gerekir. Öte yandan genetik danışmanlık kuşkusuz zorlaşmaktadır ki asıl vurgulamak istediğimiz nokta budur. (1,3,6) Bununla beraber kamptodaktili ve parmak kontraktürlerinin büyük bir fiziksel handicap yaratmayacakları göz önüne alınarak yeni gebeliklerin mikrosefali bakımından izlenmesi kararlaştırılmıştır.

SUMMARY :

MICROCEPHALY ASSOCIATED WITH CAMPTODACTYL

In this communication a female infant, 4.5 years of age, with microcephaly is presented. The reason to report of such a common and frequent malformation is that it is associated with bilateral marked camptodactyly, the latter being considered isolated.

Genetic analysis suggested either a monogenic condition or two separate autosomal recessive genes, one being responsible for microcephaly and the other for camptodactyly, thus making genetic counselling difficult.

REFERENS:

- 1) Berger A., Millesi H. Late results in the surgical treatment of camptodactylia. Handchirurgie. 1975. 7 (2). p 75-9.
- 2) O'Brien JP., Hodson AR. Congenital abnormality of the flexor digitorum profundus, a cause of flexion deformity of the long and ring fingers. Clin Orthop. 1974 Oct. 0 (104). p 206-8
- 3) Şaylı B. S. Otozomal resessif hastalıklar ve akraba evlilikleri. Pediatri Genetik 8. Pediatri Günleri Kitabı. 1987. p 63-65
- 4) Somasundaram O., Papakumar R., Rajeswari R., Vijayalakshmi S.M. Mikrocephaly. Indian J. Pediatr. 1976 Feb. 43 (337). p 21-7
- 5) Tolmie J.L., Boyd E., Batstone P., Ferguson-Smith M.E., Al Roomi L. and Connor J.M. Sibling with chromosome mosaicism, mikrocephali and growth retardation: The phenotypic expression of a human mitotic mutant. Human Genet (1988). p 197-200
- 6) Ünlü C., Cengiz L., Şaylı B. S., Erdem I. Mikroftalmi-anoftalmi ve izole renal kist olguları nedeniyle prerenal tanıda karşılaşılabilecek sorunlar. A.Ü. Tıp Fakültesi Mecmuası. 1990. 43 (2). p 527-532