Çocuk Dergisi 13(3):123-125, 2013
doi:10.5222/j.child.2013.123

Vaka Sunumu

Yenidoğan Döneminde Tanı Alan ve Hiperpireksi ile Seyreden Freeman-Sheldon Sendromu

Midhat KUŞKAYA*

Yenidoğan Döneminde Tanı Alan ve Hiperpireksi ile Seyreden Freeman-Sheldon Sendromu

Freeman-Sheldon sendromu, ender görülen ve sıklığı tam olarak bilinmeyen bir hastalıktır. Bu sendromnn en önemli bulgusu ıslık çalan yüz görünümü olarak tanımlanan tipik yüz anomalileridir. İkinci önemli bulgusu el ve ayak parmaklarında görülen; parmaklardaki fleksiyon kontraktürleri, ulnar deviasyon, parmakların üst üste binmesi, yelpaze el görünümü ile artrogriposisin bir formu olarak distal artogriposis tip 2A olarak tanımlanır. Vakamızda bu iki major bulguya ek olarak etiyolojisi belirlenemeyen, anestezik madde olmaksızın, akut faz reaktanları negatif olan, biyokimyasal, serolojik değerleri normal olan, kültürlerinde üreme olmayan ve aralıklı 40-41 dereceye kadar yükselen ateş atakları mevcuttu. Vakamız, literatürde anestezi olmaksızın yüksek ateş ile seyreden ikinci Freeman-Sheldon sendromudur.

Anahtar kelimeler: *Freeman-Sheldon sendromu, yüksek ateş, yenidoğan*

Çocuk Dergisi 2013; 13(3):123-125

Freeman-Sheldon Syndrome with Hyperpyrexia Diagnosed during the Neonatal Period

Freeman-Sheldon syndrome is a rare disorder, and its exact incidence is not unknown. The most important manifestation of this syndrome is typical "whistling-face "appearance. Patient with this disorder typically have multiple contractures in the hands and feet at birth (distal arthrogryposis tip 2A). These contractures lead to permanently bent fingers and toes, hand deformity in which all of the fingers are angled outward toward the fifth finger (ulnar deviation, also called "windmill vane hand"). We report a male newborn with Freeman- Sheldon syndrome and hyperpyrexia without anesthesia. No reason could be found to explain the high fever. The febrile episodes persisted all throughout the day and occurred in intervals and reached 40-41° C. The acute phase reactants in each episode of high fever were normal. There were no clinical or laboratory findings of infection during this hyperpyrexia. That case is the second Freeman- Sheldon syndrome without anestesia in the literature.

Key words: *Freeman-Sheldon syndrome, hyperpirexia, newborn*

J Child 2013; 13(3):123-125

GİRİŞ

1938 yılında ilk defa Freeman ve Sheldon tarafından tanımlanmıştır [(1)]. 2010 yılına kadar 100 civarında vaka yayınlanmıştır. Yüzde whistling-face (ıslık çalan yüz) denilen büzüşmüş dudaklarla birlikte küçük ağız, küçük dil, küçük çene yapısı, uzun ve geniş filtrum, çenede H veya Y şeklinde çukurlaşma, küçük burun delikleri ve gelişmemiş burun kanadı yapısı ile gözlerde hipertelorizm, strabismus, göz kapaklarında pitosis, blefarofimosis vardır. Sendromun ikinci önemli major belirtisi, el ve ayaklarda oluşan ve distal artrogriposis Tip 2 A olarak tanımlanan deformitelerdir. El parmaklarında ulnar deviasyon, parmaklarda fleksiyon kontraktürleri, parmakların üst üste binmesi, yelpaze veya yel değirmeni el görünümü (windmill vane hand) deformitesi, kamptodaktili; ayaklarda düşük ayak, talipes ekinovarus ve kalçanın doğumsal deformiteleri en sık görülen anomalilerdir [(2)].

Bunun yanında düşük kulak yapısı, işitme kaybı, kriptoorşitizm, skolyoz gibi ilave anomaliler de vardır.

Bu hastalarda otozomal dominant veya resesif kalıtım olmakla beraber % 70'in üzerinde sporadik vakalar vardır. Sendromun en korkulan kompikasyonu yüz ve ellerde oluşan deformiteler için gerekli operasyonlar için verilen genel anestezi sırasında gelişebilen malign hipertermidir. Ayrıca ağzın yeterince açılamaması, yutma güçlüğü ve buksinator kasların yetersizliği ciddi beslenme güçlüklerine yol açar.

Alındığı tarih: 02.03.2013
Kabul tarihi: 28.03.2014
* Özel Dora Hospital
Yazışma adresi: Uzm. Dr. Midhat Kuşkaya, Fulya Mah. Yavuz Sok. No: 7 Fulya 34343 İstanbul
e-posta: mithatkuskaya@mynet.com



Resim 1.



Resim 2.



Resim 3.

Gastroözofageal reflü, ingüinal herni, kısa vücut yapısı diğer görülebilen patolojilerdir.

Vaka bu sendroma çok ender rastlanmasına rağmen, erken tanı ve cerrahi girişimler ile iyi sonuçlar alındığı konusunda dikkatleri çekmek amacıyla sunuldu.

VAKA

3200 g ağırlığında doğan erkek bebek, solunum yetmezliği tanısı ile interne edildi. Birinci derece akraba olan 24 yaşında baba ve 19 yaşında annenin 2. çocuğu olarak doğan vakamızın prenatal izlemlerinde özellik yoktu. Doğduğunda fizik muayenesinde; whistling face (ıslık çalan yüz) olarak tanımlanan bulgulardan küçük ağız, küçük dil, küçük çene yapısı, özellikle ağlarken büzüşmüş dudaklar, uzun ve geniş filtrum yapısı vardı. Gözlerde hipertelorizm ve sağ göz kapağında pitosis mevcuttu (Resim 1). Her iki el parmaklarında kamptodaktili, ulnar deviasyon, birbiri üzerine binmiş parmaklar ve klinodaktili vardı (Resim 2). Hastamızın solunum yetmezliği tablosu 72 saat içinde düzeldi. Üç günden sonra ateş atakları başladı. Günde 1 veya 2 defa yükselen, çoğunlukla 37-38° ender olarak 40-41° olan ateş atakları vardı. Ateş etiyolojisi için yapılan tüm kültürlerde üreme olmadı. Gerek ateş sırasında, gerekse ateş olmadan bakılan akut faz reaktanları negatifti. Yapılan lomber ponksiyonda özellik yoktu. Tüm batın USG, transfontanel USG, ekokardiyografi normaldi. TORCH grubu infeksiyonlar için bakılan serolojik testler negatif bulundu. Rutin biyokimya, serolojik ve hematolojik testlerde patoloji yoktu. Kromozom analizi 46, XY olarak saptandı. Tipik ağız yapısından dolayı emme çok zayıftı. Enteral beslenme anne sütü verilerek nazogastrik sonda ile sağlanabildi. Beslenme güçlükleri hastanede hospitalize edildiği süre içinde devam etti. Gastroözofageal reflüye sekonder kusma atakları mevcuttu. Vakamızın enteral beslenmesi anne tarafından yapılması sağlanarak taburcu edildi ve hâlen poliklinik izlemleri yapılmaktadır.

TARTIŞMA

Sendrom otozomal dominant veya otozamal resesif kalıtılmakla birlikte, bireyler arasında penetrans eksikliği ve ekspresivite farkı nedeniyle klinik yansıması çok hafiften ağır forma kadar değişkenlik göstermektedir. Son yıllarda 17 p 13.1 bölgesinde kodlanan embryonic myosin heavy chain (MYH3) genindeki mutasyonun hastalığın oluşmasına neden olduğu bildirilmiştir [3]. Bu hastalarda, sendromun karakteristik özelliği el ve ayakta distal artrogripozise eşlik eden ıslık çalan yüz görünümüdür. Ekstremitelerde; ellerde metakarpofalangial eklemlerden parmakların ulnar tarafa çekilme, interfalangial ve metakarpofalangial eklemlerde kamptodaktili, ayakta talipes ekinovarus sık görülen ekstremite deformiteleridir.

Plastik cerrahi, ortopedi, anestezi, diş hekimliği ve pediatri kliniklerinden literatürde 2010 yılına kadar yaklaşık 100 civarında vaka yayınlanmıştır. Bu vakaların çoğu yüz, el ve ayak deformiteleri nedeniyle operasyon planlanması sırasında tanımlanmıştır.

Operasyonlar için verilen genel anestezi sırasında, ağız yapısındaki anomaliler nedeniyle endotrakeal entübasyonun zor olması nedeniyle laringeal maske tercih edilmektedir. Ayrıca bu vakalarda gelişebilecek olası malign hipertermiye hazırlıklı olmak yönünden dantrolen kesinlikle bulundurulmalıdır.

Vakamızda olduğu gibi malign hipertermi dışında anestezi olmaksızın herhangi bir etiyolojik bulgu saptanamayan yüksek ateş atakları da vardır. Zaman zaman aksiller 40-41°'ye kadar yükselen, 3-4 günde bir olan, ateş sırasında akut faz reaktanları negatif olan ve spontan ya da antipiretiklerle düşen ateş mevcuttu. Kültürlerde üreme olmadı. Serolojik ve biyokimyasal incelemelerde patoloji saptanmadı. Benzer ilk vaka Altunhan ve ark. [4] tarafından 2010 yılında Konya Selçuk Üniversitesinden yayınlanmıştır.

Özellikle beslenme sırasında ortaya çıkan zorluklar, yenidoğan döneminden itibaren fiziksel gelişme geriliğine neden olmaktadır. Hastalar uzun süre vakamızda olduğu gibi nazogastrik sonda ile beslenebilmektedir. Katı gıdalara geçiş uzun süre almaktadır. Fiziksel gelişme geriliğine rağmen, mental gelişim genel olarak etkilenmez ve çoğunlukla normaldir [5].

1938 yılında Dr. Freeman ve ortopedist Sheldon tarafından tanımlanan bu sendromun tanısal kriterleri, 2006 yılında Stevenson tarafından yeniden tanımlanmıştır. En az 2 major bulgusu olan vakalar bu tanıyı almaktadırlar. Bu major bulgular, whistling-face olarak tanımlanan yüz görünümü, distal artrogriposis tip 2A bulguları, kısa vücut yapısı ve talipes ekinovarus deformitesidir. Vakamızda whistling-face görünümü ve distal artrogriposis tip 2A iki major bulgu olarak vardır [6] (Resim 3).

Hastalığın prognozu beslenme güçlüklerine ya da yapılan düzeltme operasyonlarına bağlı gelişen komplikasyonlarla, malign hipertermi ve kronik solunum sistemi infeksiyonlarına bağlıdır. Beslenme sonrası aspirasyonlar ve yineleyen solunum sistemi infeksiyonları ölümcül olabilir [2].

Yenidoğan döneminde özellikle uzun süren peryodik ateşi olan ve etiyolojisi saptanamayan vakalarda ayırıcı tanıda akla gelmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

Yenidoğan döneminde tanı alan hastamızın saptanan bulguları ile literatürde ikinci vaka olması nedeniyle sizlerle paylaşmayı uygun buldum.

KAYNAKLAR

1. **Freeman EA, Sheldon JH.** Cranio-carpo-tarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child* 1938; 13:277-83. http://dx.doi.org/10.1136/adc.13.75.277
2. **Hegde SS, Shetty MS, Murthy BSR.** Freeman-Sheldon syndrome prenatal and postnatal diagnosis. *Indian J Pediatr* 2010;77:196-7. http://dx.doi.org/10.1007/s12098-009-0227-6
3. **Toydemir RM, Rutherford A, Whitby FG, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ.** Mutations in embryonic myosin heavy chain (MYH3) cause Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome. *Nature Genet* 2006;38:561-5. http://dx.doi.org/10.1038/ng1775
4. **Altunhan H, Annagür A, Ertuğrul S, Pekcan S, Ors R.** Freeman-Sheldon (whistling face) syndrome with hyperpyrexia in the newborn: Case report. *Genet Counse* 2010;21(3):347-51.
5. **Ferrari D, Bettuzzi C, Donzelli O.** Freeman-Sheldon Syndrome: A case report and review of the literature. *Chir Organi Mov* 2008;92:127-31. http://dx.doi.org/10.1007/s12306-008-0053-4
6. **Stevenson, DA, Carey JC, Palumbos J, Rutherford A, Dolcourt J, Bamshad MJ.** Clinical characteristics and natural history of Freeman-Sheldon syndrome. *Pediatrics* 2006;117 (3):754-62. http://dx.doi.org/10.1542/peds.2005-1219