

Karaciğer ve Cilt Hemanjiomu ile Birlikte Olan Bir Split Hand-Foot Malformasyonu Olgusu

A Case of Split Hand-Foot Malformation Associated with Hepatic and Cutaneous Hemangioma

Ali Annagür, Hüseyin Altunhan, Sabahattin Ertuğrul, Hasan Koç, Rahmi Örs

Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Neonatoloji B.D., Konya

Özet

Yarık el-ayak malformasyonu, el ve ayakta santral parmak hatlarının yokluğu sonucu gelişen derin medyan yarıklar ile karakterize konjenital ekstremit malformasyonudur. Yarık el-ayak malformasyonu izole bir anomali olduğu kadar multisistemik bir sendromun bir parçası olarak da meydana gelebilir. Ailesel olguların çoğu otozomal dominant geçiş göstermektedir. Yarık el-ayak malformasyonu bazı hastalarda mental retardasyon, ektodermal ve kraniofasial bulgular bulunmaktadır. Biz karaciğer ve cilt hemanjiomu ile seyreden bir yarık el-ayak malformasyonu olgusunu literatür eşliğinde sunduk. Araştırmalarımıza göre karaciğer ve cilt hemanjiomu ile seyreden ilk olgudur.

Anahtar kelimeler: Yarık el-ayak malformasyonu, karaciğer hemanjiomu, cilt hemanjiomu

Abstract

Split hand-foot malformation is a congenital limb malformation, characterized by a deep median cleft of the hand and/or foot due to the absence of the central rays. Split hand-foot malformation can occur as isolated anomalies or as one component of multisystem syndromes. The majority of the familial cases are inherited in an autosomal dominant manner. Some patients with split hand-foot malformation have been found to have mental retardation, ectodermal and craniofacial findings. We presented a split hand-foot malformation case with liver and cutaneous hemangioma by the literature. According to our investigations, this is the first case of split hand-foot malformation with existence liver and cutaneous hemangioma.

Key words: Split-hand-foot malformation, liver hemangioma, cutaneous hemangioma

GİRİŞ

Yarık el-ayak malformasyonu (YEAM), santral parmak hatlarının hatalı gelişimi sonucu el ve ayaklarda medyan yarıklar, falanks, metatars ve metakarplarda aplazi veya hipoplazi gelişmesidir (1,2). İlk kez 1575 yılında Ambroise Paré tarafından tanımlanmıştır (3). Görülme sıklığı farklı kaynaklarda 1/10.000 ile 1/90.000 arasında değişmektedir (1,3,4). YEAM sıklıkla izole görülmekle birlikte bazı sendromlara eşlik edebilmektedir. YEAM literatürde ektraktilli, ektodermal displazi, santral oligodaktili, yengeç tırnağı malformasyonu ve istakoz kıskacı malformasyonu isimleri ile de anılmaktadır (4). Genellikle otozomal dominant geçiş göstermektedir (5). Yazımızda YEAM ile cilt ve karaciğer hemanjiomu birlikteliğini literatürdeki ilk olgu olması nedeniyle sunduk.

OLGU

Yirmiiki yaşındaki annenin 2. gebeliğinden yaşayan 2. bebek olarak 39 haftalık iken fetal distress nedeniyle sezaryen ile doğurtuldu. Hasta çoklu anomallerinin olması nedeniyle yenidoğan servisine yatırıldı. Fizik muayenesinde; nabız 140/dk, solunum sayısı 44/dk, tansiyon 85/45mmHg, ağırlık 3650gr (%75-90 persentil), boy 52cm (%75-90 persentil), baş çevresi 36cm (%75-90 persentil) idi. Kardiyovasküler sistemde S1-S2 normal, mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürüm, batında sağda lateralde 8x5cm ebatlarında hemanjiom vardı (Resim 1). Sağ ayak 1. parmakta hipertrofi, sağ ve sol 2 ve 3. ayak parmaklarında sindaktili ve hipertrofi mevcut (Resim 2), diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemesinde; kan hemogram, kan biyokimyası ve

tam idrar tetkiklerinde özellik yoktu. Eşlik eden patoloji açısından çekilen abdominal bilgisayarlı tomografisinde karaciğer hilus komşuluğunda 13x10mm'lik hemanjiom saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. Ekokardiyografide sağ pulmoner arterde stenoz saptandı. İştme için yapılan otoakustik emüsyon testi bilateral normal olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA

YEAM parmak oluşum merkezindeki duraksama sonucunda meydana gelen el ve ayaklarda medyan yarıklar, sindaktili, oligodaktili, falanks, metakarp ve metatarslarda aplazi veya hipoplazi ile karakterizedir (2,6). Parmak eksiklikleri kural olarak hem elde hem de ayaklarda ilk dört parmakta sınırlıdır (2). Hastalığın en ağır formunda beşinci parmak hariç tüm parmaklar eksiktir (3). Olguların 1/4 ile 1/2'sinde el ve ayak patolojileri birlikte olup, istakoz kıskacı görünümü mevcuttur (4). YEAM'dan genellikle p63 genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır (1). Ailesel geçiş oranı yapılan farklı çalışmalarda %4 ile %45 arasında değişmektedir (3). En yaygın geçiş formu otozomal dominant geçiş olmakla birlikte otozomal resesif ve X-linked geçişi gösteren yayınlarda literatürde sunulmaktadır (1,2,7). Kromozom çalışmalarında 7q21, Xq26, 10q24, 3q27, 2q31 ve 12q13 gen bölgelerinde mutasyonlar gösterilmiştir (2). YEAM genellikle izole bulunmaktadı. Ancak ektraktilli-ektodermal displazi, Smith-Lemli-Opitz sendromu, VACTERL anomalisi, Cornelia de Lange sendromu, ulnar-mammary sendromu gibi birçok sendromla birlikte bulunabilmektedir (4). En sık ektraktilli-ektodermal displazi ile



Resim 1.



Resim 2.

birliktelik göstermektedir. Bu birliktelikte el ve ayak malformasyonu dışında nazolakrimal kanal stenozu, yarık damak-dudak, ürogenital anomaliler, işitme kaybı eşlik etmektedir (3,8). YEAM'da ekstremite anomalilerine büyüme geriliği, mikrosefali, kraniyofasiyal malformasyon, yarık damak-dudak, inguinal herni, holoprozensefali, mental retardasyon ve işitme kaybı eşlik edebilmektedir (1,9,10). Ek olarak seyrek saçlar, distrofik tırnaklar, hipopigmentasyon ve diş anomalileri eşlik edebilmektedir (11). Lakrimal kanal stenozu veya obstrüksiyonu, epifora ve enfeksiyöz keratit sıklıdır. Mikrosefali ve mental retardasyon olguların %5-10'da görülmektedir. Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları, böbrek anomalileri, vezikouretral reflü gibi üriner sistem patolojileri görülebilmektedir (8,11).

Hastamız mevcut ekstremite anomalileri nedeniyle YEAM olarak değerlendirildi. Literatürden farklı olarak bizim olgumuzda cilt ve karaciğer hemanjimu vardı. YEAM ve hemanjiom birlikteliği literatürde daha önce yayınlanmamış olup ilk olgu olması nedeniyle yayınladık. Yazımızda YEAM eşlik eden patolojiler arasında hemanjiomlarında olabileceğini ve araştırılması gerektiğini belirtmek istedik.

KAYNAKLAR

- Demirhan O, Taştemir D, Narlı N, Soyupak S, Özcan K. Chromosome and p63 gene analysis of an infant with ectrodactyly-split hand and foot malformation. *Turk J Med Sci* 2007; 37(3): 167-71.
- Duijff PH, van Bokhoven H, Brunner HG. Pathogenesis of split-hand/split-foot malformation. *Hum Mol Genet* 2003; 12: 51-60.
- Okur Mİ, Yıldırım AM, Köse R. Doğuştan yarık el ve ayak: Literatürün gözden geçirilmesi ve iki olgu sunumu. *Fırat Tıp Dergisi* 2004; 9(1): 23-7.
- Elliott AM, Evans JA, Chudley AE. Split hand foot malformation (SHFM). *Clin Genet* 2005; 68(6): 501-5.
- Tackels-Horne D, Toburen A, Sangiorgi E, Gurrieri F, de Mollerat X, Fischetto R, Causio F, Clarkson K, Stevenson RE, Schwartz CE. Split hand/ split foot malformation with hearing loss: first report of families linked to the SHFM1 locus in 7q21. *Clin Genet* 2001; 59(1): 28-36.
- Özen RS, Orkunoğlu FE, İmirzaloğlu N. 10q24 kromozomal bölgesindeki split-hand / split-foot TIPS kritik bölgesinin STS, EST/GEN ve YAC/PAC temeli üzerine yapılandırılarak fiziksel haritanın çıkartılması. *Gülhane Tıp Dergisi* 2001; 43(2):190-6.
- Gül D, Öktenli Ç. Evidence for autosomal recessive inheritance of split hand / split foot malformation : a report of nine cases. *Clin Dysmorphol* 2002; 11(3): 183-6.
- Hatipoğlu N, Kurtoğlu S, Büyükkayhan D, Akçakuş M. Hypotalamo-pituitary insufficiency associated with ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome. *J Clin Res Endo* 2009; 1(5): 252-5.
- Ozaydin E, Ayca Z, Yusufoglu AM, Cetinkaya E, Ergen S, Unal S, Köse G. Management of central diabetes insipidus with oral desmopressin in a patient with ectrodactyly and cleft lip/palate (ECP) syndrome. *Turk J Pediatr* 2009; 51(1): 89-93.
- König R, Beeg T, Tariverdian G, Scheffer H, Bitter K. Holoprosencephaly, bilateral cleft lip and palate and ectrodactyly: another case and follow up. *Clin Dysmorphol* 2003; 12(4): 221-5.
- Roelfsema NM, Cobben JM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin Dysmorphol* 1996; 5(2): 115-27.