

# Akondroplazili bir olgu sunumu

M.Emre ATABEK, Kürşad AYDIN, Bülent ORAN, İbrahim ERKUL

S.Ü.T.F. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, KONYA

## ÖZET

*Bir konjenital iskelet sistemi hastalığı olan akondroplazi, otozomal dominant kalıtımla geçmesine rağmen olguların yaklaşık % 75' i yeni mutasyonlar sonucu meydana gelmektedir. Özellikle proksimal ekstremitelerdeki kısalık, burun kökü basıklığı, baş çevresinin geniş olması, alt çenenin ve alının belirgin olması karakteristik klinik bulgulardır. Tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonları ve orta kulak iltihabı yaygındır. Bu yazıda, otozomal dominant geçiş gösteren ve tekrarlayan orta kulak iltihabı olan olgu, nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.*

**Anahtar Kelimeler:** Akondroplazi, otozomal dominant kalıtım, otitis media.

## SUMMARY

### **Achondroplasia: a case report**

*Achondroplasia, a congenital skeletal disorder, is inherited in an autosomal dominant fashion, but approximately 75 % of cases have new dominant mutations. The characteristic clinical findings are short extremities with major shortening proximally, depressed nasal bridge, large head, bulging forehead, and prominent mandible. Recurrent upper airway infections and otitis media are common. In this paper, a case report, who has autosomal dominant inheritance and recurrent otitis media is presented because of rare appearance.*

**Key Words:** achondroplasia, autosomal dominant inheritance, otitis media.

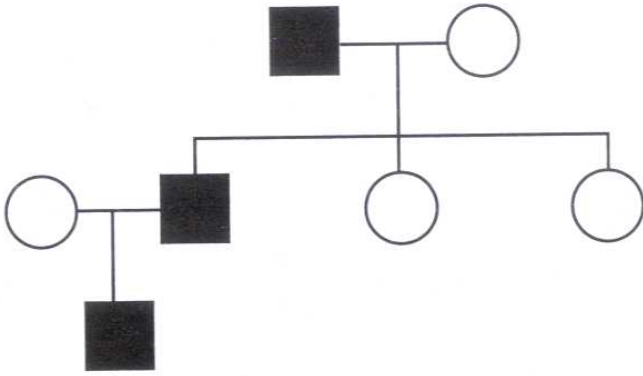
Kalitsal iskelet displazileri içinde en sık rastlanan sendromdur. Daha doğumda, boy kısalığına oranla ekstremitte kısalığı çok daha belirgindir. Doğumda boy yaklaşık 47cm dir. Baş brakisefaliktir. Kafatası büyüktür (>97 persentil) ve doğum güçlüğüne neden olabilir. Burun kökü çöküktür. Genellikle hipotoni vardır. Motor gelişme gecikir. Çocuk oturduğu zaman dorso-lomber kifoz oluşur. Büyüme geriliği dışında hastaların prognozu oldukça iyidir. Spinal bası olan nadir hastalar dışında yaşam süresi normaldir (1). Nadir olması nedeniyle Akondroplazi sendromu olan bir vakayı sunmayı uygun bulduk.

## OLGU SUNUMU

11 aylık erkek hasta boy kısalığı şikayeti ile başvurdu. Öz geçmişinden normal vajinal yolla miadında, 2900 g, 46 cm boyunda doğduğu, 4 aylıkken pnomoni geçirdiği, 2-3 aydır tedaviye dirençli tekrarlayan kulak akıntısının olduğu, 7 aylıkken başını dik tutabildiği, halen destekli oturamadığı ve yürüyemediği öğrenildi. Olgumuzun aile ağacı şekil 1'de görülmektedir. Soy geçmişinden 38 yaşında 137 cm boyunda (Şekil 2) babanın ve 35

yaşında 154 cm boyunda annenin tek çocuğu olduğu, ölü ve düşük doğum olmadığı, dedesinin (babanın babası) da çok kısa boylu olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede olgunun boyu 65 cm (3. persentil altında), ağırlığı 7.5 kg (3-10 persentil), baş çevresi 49 cm (97. persentil üzerinde), kemik yaşı 7 ay olarak saptandı. Genel durumu iyi, hipotonik, hipoaktif, lomber lordozu artmış, makrosefali ve üst/alt vücut oranı üst lehine artmış (+ 2.6 SDS), burun kökü basık, alın belirgin görünümdeydi (Şekil 3). Kulak muayenesinde, sağ dış kulak yolunda pürülan akıntı olup kulak zarı perfore idi. Ekstremitte muayenesinde, alt ve üst ekstremitte parmakları kısa ve künt olup eklemleri hiperfileksibl idi. Alt ekstremitte 2 ve 3. parmaklarında sindaktili vardı. Alt ve üst ekstremitte grafilerinde uzun kemikler kısa ve metafizleri geniş saptandı. (Şekil 4) Torako-lomber grafisi normal olarak değerlendirildi. Akciğer grafisinde ise sağ akciğer üst lobunda pnomonik infiltrasyon saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde, tam idrar tetkiki normal, Hb: 9,6g/dl, beyaz küre 13.000/mm<sup>3</sup>, MCV: 72, eritrosit sedimantasyonu hızı 38 mm/saat idi. Ekokardiyografi, kalça ultrasonografisi, beyin MR incelemesi normal



Şekil 1 . Aile ağacı

olarak değerlendirildi. Olgumuzun otiti ve akciğer enfeksiyonu tedavi edilerek aileye genetik danışma verildi.

### TARTIŞMA

Akondroplazi yaklaşık %75 oranında yeni mutasyonlarla ortaya çıkan, otozomal dominant geçişli bir iskelet sistemi hastalığıdır (2). Olgumuzun babasında ve büyükbabasinda da akondroplazi olduğu öğrenildi. Bu durum olgumuzun otozomal dominant geçiş gösteren bir olgu olduğunu düşündürmektedir.

Akondroplazide ekstremitelerin proksimal segmentlerinde kısalık ile birlikte orantısız boy kısalığı vardır (3). Hastaların yüz görünümü karakteristik olup, alın belirgin, burun kökü basık ve vücuda kıyasla başları büyük görünür. Hastaların elleri karakteristik olarak kısa ve künt olup, uzun kemikleri kısa ve kalındır. Bu durum klasik olarak bütün par-



Şekil 3 . 11 aylık erkek bebek.

Burun kökü basık ve alın belirgin.

maklarda belirgindir. Bu hastaların gövdeleri normal büyüklükte olup, artmış lomber lordoza bağlı olarak kalçaları belirginleşmiştir (4). Olgumuzda da bu karakteristik klinik bulgular vardı.

Bu hastaların doğum ağırlığı normal, fakat doğum boyları normalin altındadır. Akondroplazili çocuk doğurma riski olan annelerde ultrasonografik inceleme ile prenatal tanı konulabilir (4). Bizim olgumuzda da doğum ağırlığı normal olup, boy normalin altında saptanmıştır.

Akondroplazide radyolojik bulgular patognomoniktir. Kafatası tabanı küçük olup, kafatası genişlemiştir. Foramen magnum dar ve düzensiz, vertebralarda interpediküler mesafeler gittikçe daralmaktadır. Spinal kanal daralmış, spinal korda bası ve solunum sistemi komplikasyonlarına bağlı ani ölüm riski vardır. Lomber lordoz ve torako-lomber kifoz hemen hemen tüm olgularda görülmektedir (5,7). Bizim olgumuzun da ekstremitte grafileri patognomik görünümde olup beyin MR incelemesi normal olarak değerlendirildi.

Hastalarda tekrarlayan otitis media sık gözlenmekte, zihinsel gelişme normal olup, erken motor gelişme ve baş kontrolü zayıftır (6,7). Olgumuzda da tekrarlayan otitis media atakları olup, hikayesinden erken motor gelişiminin geri olduğu öğrenildi.

Sonuç olarak, otozomal dominant kalıtım gösteren ve tekrarlayan otitis media atakları geçiren olgunun, nadir görülmesi nedeniyle yayınlanmasına karar verilmiştir.



Şekil 2 . Baba 38 yaşında, 137 cm boyunda;

Anne 35 yaşında, 154 cm boyunda.



Şekil 4. Üst ekstremitelerde uzun kemikler kısa ve metafizleri geniş.

## KAYNAKLAR

1. Neyzi O. Konstitusyonel kemik bozuklukları. In: Neyzi O, Günöz H(Y), editors. Pediatri İstanbul Nobel Tıp Kitapevleri, 1993:766-7.
2. McKusick VA, Francomano CA, Antonarakis SE. Mendelian inheritance in man. Achondroplasia 1992:10-1.
3. Bellus GA, Hefferon TW, Ortiz de Luna RI, Hecht JT, Horton WA, Machado M et al. Achondroplasia is defined by recurrent G 380R mutation of FGFR3. Am J Hum Genet 1995;56:368-73.
4. Horton WA, Rotter JJ, Rimo DL, Scott CJ, Hall JG. Standard growth curves for achondroplasia. J Pediatr 1978;93:435-8.
5. Todorov AB, Scott CI Jr, Warren AE, Leeper JD. Developmental screening tests in achondroplastic children. Am J Med Genet 1981;9:19-23.
6. Pauli RM, Scott CI, Wassman ER Jr. Apnoea and sudden unexpected death in infants with achondroplasia. J Pediatr 1984;104:58-60.
7. Horton WA, Hall JG, Scott CI, Pyeritz RE, Rimo DL. Growth-promoting effect of human growth hormone on patients with achondroplasia. Acta Pediatr Jpn 1990;32:323-4.