

## Olgu Sunumu

# Pena-Shokeir Fenotipi\*

Figen AKSOY, Nur BÜYÜKPINARBAŞILI, Adnan SOMAY, Beyhan TÜYSÜZ, Yıldız PERK  
İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı-İstanbul

### ÖZET

#### PENA-SHOKEIR FENOTİPİ

**Amaç:** Pena-Shokeir Sendromu multipl ankiloz, fasial anomaliler, pulmoner hipoplazi, gelişme geriliği, kısa umbilikal kord, polihidramnios ile karakterizedir.

**Olgu:** Yazımızda Pena-Shokeir Sendrom'lu 2 otopsi olgusu sunuldu. İlk olgu 34, ikinci olgu 19 gebelik haftasındaydı. İlk olguda kamptodaktili, skolyoz, diz eklemine ankiloz, dirsekte fleksiyon kontraktürü, damak yarığı, mikrognati, hipertelorizm, kulak çizgisi düşüklüğü; diğer olguda ise hipertelorizm, mikrognati, kulak hipoplazisi, kamptodaktili, boyunda kısalık, dirsekte fleksiyon kontraktürü, kalça, diz ayak bileğinde artrogripozis, pes kavus gözlemlendi. İlk olguda akciğerler ağırlık kriterine göre hipoplazik değildi. Fakat diğer anomaliler açısından her iki otopsi olgusu da Pena-Shokeir Sendromu ile uyumluluk göstermekteydi.

**Anahtar Kelimeler:** Pena-Shokeir Sendromu, Multipl konjenital anomali.

### SUMMARY

#### PENA-SHOKEIR SYNDROME

**Background:** Pena-Shokeir Syndrome is characterized by multiple ankylosis, facial anomalies, pulmonary hypoplasia, growth retardation, short umbilical cord, polyhydramnios.

**Observation:** We described two autopsy cases of Pena-Shokeir Syndrome. First case was a fetus at the 34th gestational week and second case was at the 19th gestational week. In first case, camptodactyly, scoliosis, ankylose at knee, flexion contracture at elbow, cleft palate, micrognathia, hypertelorism, low set ears were observed. In second case, hypertelorism, micrognathia, hypoplasia of ears, camptodactyly, short neck, flexion contracture at elbow, arthrogryposis at hip, knee, ankle, pes cavus were detected. However in the first case lungs were not hypoplastic for weight ratio. Nevertheless, the other anomalies were compatible with Pena-Shokeir Syndrome in these two autopsy cases.

**Key Words:** Pena-Shokeir Syndrome, Multiple congenital anomaly.

**P**ena-Shokeir Fenotipi (PSF) 1974 yılında iki kızkardeşte Pena ve Shokeir tarafından tarif edilmiştir (1-7). Daha sonra Punnet ve arkadaşları bu fenotipe kesinlik kazandırmıştır (1,5). Seyrek görülen bu fenotipteki anomaliler multipl ankilozlar, kamptodaktili, fasial anomaliler ve pulmoner hipoplazidir (1-8). Ayrıca kısa göbek kordonu, polihidramnios, kısa boyun, küçük ve anormal plaseenta diğer eşlik eden anomaliler arasındadır (2,4-8).

Yayınlanmış vakaların yarısında OR geçiş tarif edilmekle birlikte (1,4-7) X'e bağlı geçiş de bildirilmiştir (4,6,7). Son yıllarda yapılan çalışmalarda Pena-Shokeir fenotipinin tek bir etyolojiye bağlı olmadığını gösterilmiştir (2,3).

Yazımızda multipl konjenital anomali ön tanısıyla anabilim dalımıza otopsi için gönderilen PSF özellikleri gösteren biri yenidoğan, diğeri fetüs iki olgu sunulmuştur.

#### OLGU 1

20 yaşında sağlıklı annenin ilk gebeliğinden 34. gebelik haftasında doğan erkek bebektir. Yüzde gözler birbirinden uzak, burun ucu basık, kulak çizgisi düşük, çene küçük ve gerideydi. Ağız içinde damak yarığı mevcuttu. Her iki elde kamptodaktili, diz ve kalça eklemine artrogripozis, dirsekte fleksiyon kontraktürü, skolyoz görülen diğer özelliklerdi (Resim 1,2,3,4). Bebek doğduğundan itibaren solunum güçlüğü çekmekteydi. Ventilatöre bağlandıktan bir gün sonra ailenin isteğiyle ventilatörden çıkartılan bebek ex oldu. Yapılan otopside akciğerler atelektatik görünümdeydi. Diğer iç organlarda hiperemi ve ödem saptandı. Kromozom analizinde bir özellik bulunmadı.

**Yazışma Adresi:** Dr. Figen Aksoy, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı/İstanbul

\* Bu çalışma 11-17 Nisan 1999 tarihinde Kuşadası'nda düzenlenen XIV. Ulusal Patoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.



**Resim 1.** Olgu 1: Yüz anomalileri, ellerde kamptodaktili, alt ekstremitelerde artrogripozis.



**Resim 2.** Olgu 1: Alt ekstremitelerde artrogripozis, üst ekstremitelerde fleksiyon kontraktürü.

## OLGU 2

28 yaşında sağlıklı annenin ikinci gebeliğinden olan 19 haftalık haricen kız görünümlü fetus. Gebelik sırasında yapılan US'de polihidramnios ve multipl konjenital anomali tespit edilmiş. Fetüse 19 haftalıkken tıbbi tahliye yapılmış.

Fetüste dış incelemede mikrosefali, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, göz kapaklarında kısalık, epikantus çizgisinin laterale doğru yönelmiş ve kulakların tam gelişmemiş hali, mikrognati görülmekteydi. Ayrıca yüksek damak ve damak yarığı mevcuttu. Boyun mesafesi kısa, toraks dardı. Mikromeli, alt ve üst ekstremitelerde artrogripozis, kamptodaktili, pes kavus, skolyoz görülen diğer anomalilerdi (Resim 5,6,7,8). Otopside akciğerler ağırlık kriterlerine göre hipoplazik olup tüm iç organlarda hiperemi ve ödem izlendi. Yapılan kromozom analizinde bir özellik bulunmadı.

## TARTIŞMA

PSF 1/12000 doğumda görülür ve heterozigot sıklığı 1/55'dir. Fenotipik özellikler ise nonspesifikdir. En sık görülen bulgulardan bir tanesi intraute-

rin gelişme geriliğidir (1). Büyüme geriliğinde baş çevresi ölçüsü de etkilenmiştir (2). Bizim ikinci olgumuzda anomalilere ilaveten mikrosefali eşlik eden bir bulgu olarak saptanmıştır.

PSF'li bebeklerin bir kısmı da prematüre olarak dünyaya gelmektedir. Miadında doğan bebeklerin genellikle doğum tartısı düşüktür, % 30'unda ölü doğum bildirilmiştir (2,4). Canlı doğanların büyük bölümü birkaç hafta içinde pulmoner hipoplazi nedeniyle kaybedilir (2,6,7). Bir gün yaşayan birinci olgumuz ağırlık kriterine göre pulmoner hipoplazi göstermemekle birlikte klinikteki solunum güçlüğü nedeniyle ventilatöre bağlanmıştır. Bu bebeğin akciğerleri atelektatik görünümdeydi. Polihidramnios, diafragma ve interkostal kaslardaki nöromusküler eksikliğin pulmoner hipoplaziye neden olduğu bildirilmektedir (2,6,7). Polihidramnios da ikinci olgumuzun bulgusuydu. PSF'de kas, medulla spinalis ve beyin yapısında patoloji gözlenebilmektedir. Bu yapısal bozuklukların, multipl eklem kontraktürlerinin ve kısa göbek kordonunun PSF'de sık rastlanan fetal hareketlerde azalmaya neden olduğu bildirilmektedir (2-7). Olgularımızda kas ve beyin dokusunda özellik saptanmamıştır.



**Resim 3.** Olgu 1: Yüzde hiperteleorizm, burun ucu basıklığı, mikrognati.



**Resim 5.** Olgu 2: Mikrocefali, göz anomalileri, ekstremiteelerde arthrogryposis.



**Resim 4.** Olgu 1: Kulak çizgisi düşüklüğü, burun ucu basıklığı, mikrognati.



**Resim 6.** Olgu 2: Mikrocefali, hiperteleorizm, göz kapaklarında kısalık, epikantus çizgisinin laterale yönelmesi, burun kökü basıklığı, mikrognati, kulak çizgisi düşüklüğü, kısa boyun.



**Resim 7.** Olgu 2: Ellerde kamptodaktili.



**Resim 8.** Olgu 2: Pes kavus, arthrogrypozis.

Olguların yarısında OR geçiş tespit edilmiştir (1,4-7). Fakat bu sendromun tek bir etyolojiye bağlı olmadığı ve bu nedenle genetik danışmanlığın zor olduğu bildirilmiştir (2,3). Sporadik olgularda tekrarlama riski % 0-25 arasında değişmektedir (2).

Fenotipik özellikler yönünden PSF trizomi 18'e benzemekle birlikte anomaliler açısından bazı farklılıklar göstermektedir. Trizomi 18'de hipertoniye, iskelet kaslarında hipoplazi, inguinal-umbilikal herni, VSD, ASD, PDA gibi kalp anomalileri sık rastlanan bulgular arasındadır (9). Pulmoner hipoplazi ise PSF'de sık görülen bir bulgudur (2). Ayrıca Distal Arthrogrypozis sendromu, mukopolisakkaridozlar, Trizomi 4p,8,9 ayırıcı tanı arasına alınmalıdır (2).

Her iki olgumuzda hiperteleorizm, mikrognati, kamptodaktili, multiple ankilozlar ve düşük doğum ağırlığı ortak özelliklerdir. Bu anomaliler PSF tanısını desteklemektedir. Birinci olgumuzda pulmoner hipoplazi görülmemekle birlikte kulak çizgisi düşüklüğü, damak yarığı, skolyoz gibi özellikler PSF olgularında sıkça bildirilmektedir. İkinci olgumuzda polihidramnios yanında kısa boyun, kulak hipoplazisi ve mikrosefali eşlik eden anomaliler olarak saptanmıştır.

#### KAYNAKLAR

1. Say B, Barber ND ve ark. Ankylosis, facial anomalies and pulmonary hypoplasia syndrome. *Am J Dis Child*, 1979; 133: 1196-7.
2. Smith David W. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation* 4. Baskı, Philadelphia, Harcourt Brace Jovanovich, Inc, 1988; 144-5.
3. Lavi E, Montene K ve ark. Fetal akinesia deformation sequence (Pena-Shokeir phenotype) associated with acquired intrauterine brain damage. *Neurology*, 1991; 41: 1467-8.
4. Gyr T, Katz M ve ark. Lethal Pena-Shokeir 1 Syndrome in three male siblings. *Arch Gynecol Obstet*, 1992; 251: 149-54.
5. Moessinger Adrien C. Fetal Akinesia Deformation Sequence. *An Animal Model*. *Pediatrics*, 1983; 72: 857-863.
6. Gilbert EF, Opitz BJM. *Congenital Anomalies: Malformation Syndromes*. *Textbook of Fetal and Perinatal Pathology*. Wigglesworth JS, Singer DB. İkinci Baskı. Massachusetts, Blackwell Science, Inc, 1998; 348-9.
7. Opitz BJM, Wilson GN, Barness EG. *Abnormalities of Blastogenesis, Organogenesis and Phenogenesis*. *Potter's Pathology of the Fetus and Infant*. Barness EG. St. Louis, Baltimore. Mosby-Year Book, Inc, 1997; 92-3.
8. Mailless JB, Lancaster K ve ark., Pena-Shokeir Syndrome in a newborn male infant *Am J Dis Child*, 1977; 131: 1419-20.
9. Smith DW. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 4. Baskı. Philadelphia, Harcourt Brace Javanovich, Inc, 1988; 16-7.