

OLGU SUNUMU

Hakan Sarman¹
Kaya Memişoğlu²
Tuncay Baran²

¹Abant İzzet Baysal Üniversitesi
Tıp Fakültesi Ortopedi ve
Travmatoloji AD, Bolu
²Kocaeli Üniversitesi Tıp
Fakültesi Ortopedi ve
Travmatoloji AD, Kocaeli

Yazışma Adresi:

*Dr. Hakan Sarman
Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp
Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji
AD, Bolu
Tel: +(90)-(536)-4152315
E-mail: hakansarman@yahoo.com*

Konuralp Tıp Dergisi

e-ISSN1309-3878
konuralptipdergi@duzce.edu.tr
konuralpgeneltip@gmail.com
www.konuralptipdergi.duzce.edu.tr

Larsen Sendromu: Yenidoğan Döneminde Literatür Eşliğinde Bir Olgu Sunumu

ÖZET

Larsen Sendromu 100.000 de bir görülen nadir bir genetik hastalıktır. Yenidoğan döneminde karakteristik olarak eklem hipermobilitesi, konjenital eklem dislokasyonları, spinal deformite ve belirleyici yüz görünümü mevcuttur. Bu sendroma az görülen konjenital ortopedik patolojiler eşlik eder. Bu çalışmada Larsen sendromlu bir olguyu literatür eşliğinde tartışarak sunmaktayız.

Anahtar kelimeler: Konjenital Eklem Dislokasyonları, Larsen Sendromu, Spinal Deformite.

Larsen Syndrome: A Case Report with a Brief Review of the Literature

ABSTRACT

Larsen syndrome is a rare genetic disorder, with an incidence of 1/100,000. Joint hypermobility, congenital joint dislocations, spinal deformity and distinctive facial features are characteristic findings in the newborns. Congenital orthopedics pathology is rare with this syndrome. Herein we present a case with Larsen syndrome and discuss it with a brief review of the literature.

Key words: Congenital Joint Dislocations, Larsen Syndrome, Spinal Deformity.

GİRİŞ

Larsen Sendromu (LS) çok nadir görülen genetik bir hastalıktır (1-3). Karakteristik yüz görünümü, hipertelorizm, geniş yayvan alın, burun kemerinde çökme ve yassılaşıma ile birlikte eklem hiper mobilitesi, vertebra anomalileri ve çoklu eklem çıkıklarını kapsayan ortopedik bulgular tanı açısından patognomonik kabul edilir (4-7). Ayrıca yarık damak ve dudak gibi üst solunum yolu patolojileri, alt solunum yolu patolojileri, kardiyolojik ve baş boyun anomalileri eşlik edebilir (8-12). Biz bu yazıda literatürde nadir olarak gözlenen LS olgusunu yaptığımız tedavi planı ile sunmayı amaçladık.

OLGU

28 günlük kız bebek ailesi tarafından her iki dizlerde, ayaklarda şekil bozukluğu ve altını bezlerken kalçaları açamama şikâyeti ile polikliniğimize getirildi. Hastanın annesi 24 yaşında olup hasta ailenin 2. çocuğu idi. Spontan vajinal yolla 3700 g ağırlığında 75. persentilde, boy 50.2 cm ve baş çevresi 34.8 cm ile 50.persentilde doğmuştu. Akriba evliliği olmayan ailenin ilk çocuğu erkek olup doğumunun 50.günü öldüğü ifade ediliyor. Kan incelemesinde hemogram, AST, ALT, Üre, BUN, kreatinin, bilirubin değerleri, Na, K, Ca, Cl, P, PT, PTT, kanama ve pıhtılaşma zamanları, tiroid hormon testleri, fenilketonüri değerleri normaldi. Bebekte gözler arası mesafede artma, geniş yayvan alın, burun kemerinde çökme ve yassılaşıma, düşük ense saç çizgisi, inspiyumda göğüs ön duvarında toraksa çökme mevcuttu (Şekil 1).

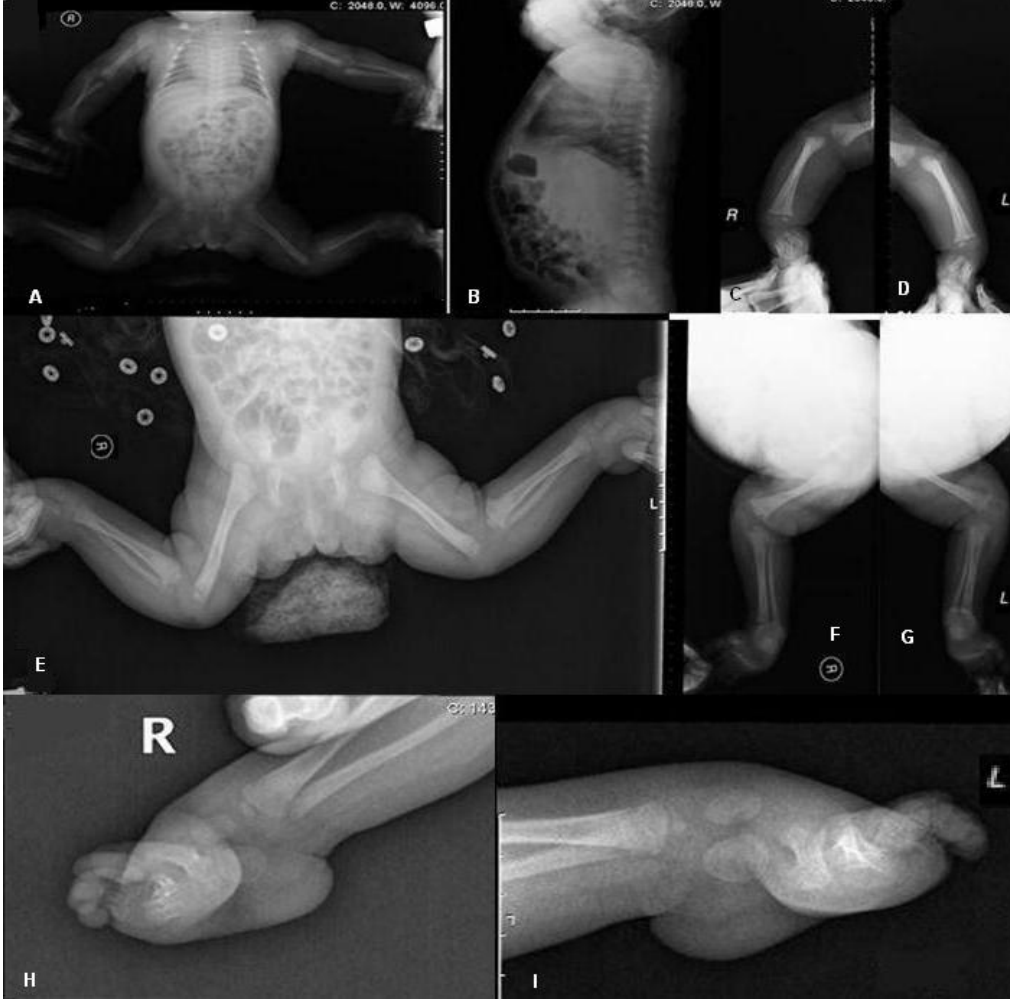
Bilateral omuz, dirsek el bilek ve parmak hareketleri aktif ve eklem hareket açıklığı normaldi. Her iki dirsekte ekstansiyonda fleksiyona getirilirken radius başında atlama hissi vardı ve radius başı lateralde hissediliyordu. Alt ekstremitelerde muayenesinde kalçalarında pili asimetrisi, sağda Galeazzi, solda Ortolani ve Barlow testleri pozitifliği mevcuttu. Sağ kalça eklemine sertlik ve her iki kalçada abduksiyon kısıtlılığı mevcuttu. Her iki dizde posterolaterale çıkıktı. Her iki dizde eklem hareketi 45–90 derece arasında olup aktif zorlamalı fleksiyonu 110 dereceyi bulmakta ve dizler fleksiyonda kısmen redükte olmaktadır. Her iki ayakta ileri derece rijit çarpık ayak deformitesi mevcuttu (Şekil 2).

Lomber bölgede kifoz ve torakal bölgede lordoz saptandı. Direkt grafilerinde servikal hafif kifoz, lomber kifoz ve torakal lordoz, her iki radiohumeral eklemde çıkık, her iki kalçada çıkık, her iki dizde posterolateral çıkık, her iki ayakta konjenital çarpık ayak deformitesi, aksesuar kalkaneal ossifikasyon merkezi olduğu görüldü (Şekil 2).

Anne gebelik boyunca hiç bir hastaneye gidip doktor tarafından prenatal USG, üçlü test ve gebelik takibi yapılmamış olup hasta tarafımızca çocuk hastalıkları, pediatrik kardiyoloji, göz hastalıkları ve kulak burun boğaz hastalıkları bölümlerine konsülte edilerek sistemik muayenesinde ek anomali saptanmadı. Ayrıca hasta tıbbi genetik bölümünden mutasyon testleri yapılmış olup genetik testleri negatif olarak bildirilmiştir.



Şekil 1. A) Hastanın genel görünümü. B) Her iki alt ekstremiteleri. C) Sağ ayak. D) Sol ayak.



Şekil 2. A) Tüm vucut ön arka görünümü. B) Yan omurga görünümü. C) Sağ dirsek yan görünümü. D) Sol dirsek yan görünümü. E) Her iki alt ekstremitte ön arka görünümü. F) Sağ alt ekstremitte yan görünümü. G) Sol alt ekstremitte yan görünümü. H) Sağ ayak yan görünümü. I) Sol ayak yan görünümü.

Hastaya hem her iki diz posteriolateral çıkıkları hem de konjenital çarpık ayaklar için Ponseti yöntemi kullanılarak eş zamanlı 16 hafta seri alçılmalar ile aşamalı kapalı redüksiyon uygulandı. Seri alçılmalarda son 4 alçılmada her iki diz posteriolateral çıkıkları alçı içinde redükte olduğu alçı çıkarıldığında tekrar eski pozisyonuna geldiği görüldü. Fakat her iki ayakta varus ve kavus deformitesinde minimal bir düzelme olduğu halde kabul edilebilir seviyede değildi. Bunun üzerine hastaya dizlerdeki pozisyonu koruyabilmek ve cerrahiye kadar ki süre için uzun bacak ortez ile takibe alındı.

TARTIŞMA

LS tanısı konulmasında jeneralize mezenkimal defekt sonucu ortaya çıkmış hipertelorizm (gözler arası mesafe artması), geniş alın, burun kemerinde çökme ve yassılaştırmanın olduğu karakteristik yüz görünümü

ile birlikte eklem hiper mobilitesi, vertebra anomalisi ve multipl eklem çıkıklarını içeren ortopedik bulgular patognomonik kabul edilir (6,7).

Larsen Sendromu ilk kez 1950 yılında Larsen ve çalışma arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (5). Kollajen doku bozukluğu ile seyreden sendrom 1/100.000 insidansında görülmektedir (1,2). Otozomal dominant ve otozomal resesif formları bulunmaktadır (1-3). Ayrıca moleküler olarak filamin B (FLNB) geninde mutasyon bildirilmiştir (1,4).

LS prenatal tanısı transvajinal sonografi ile 15. gestasyonel haftada konulabilir. Diz ekleminde bacakların hiperekstansiyonu, orta düzeyde mikrognati, pelvik böbrek, tek umbilikal arter, 5. parmakta klinodaktili, düşük ayak görülebilir (13). Hastanın prenatal USG takibi olmadığı için elimizde yeterli verimiz yoktu. LS' de vertebralarda konjenital skolyoz, servikal özellikle C4-C5 kifoz ve

torokolomber kifoz, servikal anterior subluksasyon ile erken ölüm ve spinal korda bası ile gelişen hipotoni görülebilmektedir (7-9,14). Bizim olgumuzda lomber minimal kifoz, torakal minimal lordoz ve hafif servikal kifoz olmakla beraber şiddetli bir deformite yoktu.

Bu sendromda literatürde (10-12) eşlik edebileceği bildirilen yarık damak ve dudak gibi üst solunum yolu patolojileri, alt solunum yolu patolojileri (özellikle vertebra anomalisi ile birlikte olduğunda %40 fetal seyreden obstrüktif akciğer hastalığı, trakeomalazi, bronkomalazi, bronkokistler gibi) ve olası kardiyolojik anomalilerin (biküspit aort kapağı, subaortik stenoz, mitral kapak prolapsusu, mitral yetmezlik, atriyal septal defekt sekundum tipi, patent duktus arteriozus, ventriküler septal defekt gibi) ayırıcı tanısı için yapılan kardiyolojik (EKO normaldi), solunum sistemi ve baş boyun değerlendirmesinde patoloji saptanmadı.

Olgumuzda bilateral dirsek, kalça ve diz dislokasyonları, her iki ayakta doğumsal çarpık ayak ve kalkaneus'ta ikinci bir ossifikasyon merkezi gibi izole ortopedik patolojiler mevcuttu. Bizim olgumuz ek sistematik hastalığı olmaması ve izole ortopedik patolojileri olan bir vakadır.

LS hastalarda tedavi planlamasında ilk önce servikal kifozdan başlanması önerilmektedir (7). Çünkü çocuk büyüdükçe kifozun artarak atlantoaksiyel dislokasyonlar ve bulbus basısı ile solunum yetmezliği, spinal kanal stenozu ile ilerleyici parastezi ve inkontinans gelişmesi, instabilite ile baş pozisyonun bozukluğu ve malnutrisyon gelişmesi bildirilmiştir (7,14-16). Cerrahide hastanın ilk iki yıl içinde planlanması önerilmektedir. Özellikle alt ekstremitte anomalileri için ilk planda konservatif tedavi ile başlanması gerektiği önerilmektedir (6-9). Açıklamalarda yumuşak dokulardaki fibrozis ve kontraktürleri sebebiyle düzelme ve redüksiyon kazanılmış olsa bile başarısızlık şansının fazla olduğu bildirilmektedir (8-10). Buna rağmen eklem çevresi yumuşak dokunun gerdirilerek yumuşatılması yapılacak cerrahi işleme yardımcı olması açısından önemlidir (7-10,14-16).

Biz sunduğumuz bu vakada yeni doğan dönemde LS' da izole ortopedik patolojilerin tanımlanması ve buna yönelik konservatif tedavi ile başlayıp eklem kontraktürlerinin yumuşatılması ve dislokasyonlarını redükte edilebilmesinin, olmazsa yapılan işlemlerin cerrahi tedavinin ön hazırlığın bir aşaması olduğunu bildirmeyi amaçladık.

KAYNAKLAR

1. Bicknell LS, Farrington-Rock C, Shafeghati Y, et al. A molecular and clinical study of Larsen syndrome caused by mutations in FLNB. *Journal of Medical Genetics* 2006;44(2):89-98.
2. Harris R, Cullen CH. Autosomal dominant inheritance in Larsen's syndrome. *Clin Genet* 1971;2:87-90.
3. Steel HH, Kohl EJ. Multiple congenital dislocations associated with other skeletal anomalies (Larsen syndrome) in three siblings. *Am J Bone Jt Surg* 1972;54(1):75-81.
4. Krakow D, Robertson SP, King LM, et al. Mutations in the gene encoding filamin B disrupt vertebral segmentation, joint formation and skeletogenesis. *Nature Genet* 2004;36:405-10.
5. Larsen LJ, Schottstaedt ER, Bost FC. Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. *J. Pediat* 1950;37(4):574-81.
6. Latta RJ, Graham CB, Aase JM, et al. Larsen's syndrome: a skeletal dysplasia with multiple joint dislocations and unusual facies. *J Pediatr* 1971;78(2):291-8.
7. Kaya R, Türkmenoğlu O, Çavuşoğlu H, et al. Cervical Pedicle Screw Fixation in a Patient with Larsen Syndrome: A Case Report. *Turkish Neurosurgery* 2006;16(1):48-52.
8. Campbell RM. Spine Deformities in Rare Congenital Syndromes. *Spine* 2009;34(17):1815-27.
9. Hosoe H, Miyamoto K, Wada E, et al. Surgical Treatment of Scoliosis in Larsen Syndrome With Bilateral Hip Dislocation. *Spine* 2006;31(10):302-6.
10. *NORD Guide to Rare Diseases*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins, 2003.
11. Steveson GW, Hall SC, Palmieri J. Anesthetic considerations for patients with Larsen's syndrome. *Anesthesiology* 1991;75(1):142-4.
12. Liang CD, Hang CL. Elongation of the Aorta and Multiple Cardiovascular Abnormalities Associated with Larsen Syndrome. *Pediatr Cardiol*. 2001;22(3):245-6.
13. Bayhan G, Yalınkaya A, Yayla M, et al. Larsen Sendromu. *Perinatoloji Dergisi* 1999;7(4):332-4.
14. Banks JT, Wellons JC, Tubbs RS, et al. Cervical Spine Involvement in Larsen's Syndrome: A Case Illustration. *Pediatrics* 2003;111(1):199-201.
15. Johnston CE, Birch JG, Daniels JL. Cervical kyphosis in patients who have Larsen's syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1996;78(4):538-45.
16. Sponseller PD. The spine in skeletal dysplasias. In: Weinstein SL, Ed. *The Pediatric Spine, Principles and Practice*, Second Edition. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2001:295-6.