

ROBINOW (FÖTAL YÜZ) SENDROMU

ROBINOW (FETAL FACE) SYNDROME

Dr.Emine SUSKAN

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
Gazi Tıp Dergisi 2 : 135-139, 1991

ÖZET : Nadir bir sendrom olan Robinow Sendromunun başlıca bulguları fötüse benzer yüz görünümü, hipertelorizm, basık ve yukarı dönük burun, geniş palpebral aralıklar, mezomelik brakimelia ve dış genital hipoplazidir. Makalede Robinow sendromlu bir olgu sunulmuş ve ilgili literatür gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler : Fötal Yüz Sendromu, Mezomelik Brakimelia.

SUMMARY : A rare case described with Robinow Syndrome, characterized primarily by fetal face appearance, hypertelorism, broad and short upturned nose, wide palpebral fissures, mesomelic brachymelia and external hypoplastic genitalia.

Recent literature has been reviewed by the light of this case report.

Key Words : Fetal Face Syndrome, Mesomelic Brachymelia.

Robinow sendromu ilk kez bir anne ve üç çocuğunda tanımlanmıştır (Robinow ve ark. 1969). Başlıca bulguları, mezomelik ekstremite kısalığı, fötüse benzer yüz görünümü ve genital hipoplazidir. Bugüne değin dış literatürde kırka yakın, ülkemizde ise onun üzerinde olgu bildirilmiştir (Bain ve ark. 1986; Balcı ve ark. 1981; Butler ve Wadlington, 1987; Giedion ve ark. 1976; Israel ve Johnson, 1988; Kelly ve ark. 1975; Oğuz ve ark. 1986; Robinow ve ark. 1969; Saal ve ark. 1987; Shprintzen ve ark. 1982; Smith, 1982; Wadlington ve ark. 1973; Yüceoğlu ve ark. 1988).

Makalede klinik bulguları bu nadir sendromla uyum gösteren bir olgu sunulmuştur.

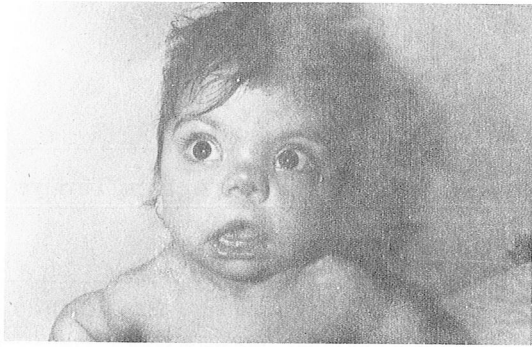
OLGU SUNUMU

Prot. no : 774/89. Bir yaşındaki kız bebek

25.01.1989 tarihinde gelişme geriliği yakınması ile kliniğimize getirildi. Öyküsünden, vaktinde doğan bebeğin prenatal ve natal dönemlerinin normal olup, doğumdan sonra kollarındaki kısalığın fark edildiği öğrenildi. Doğum ağırlığı 3000 gr (25 persentil) doğum boyu bilinmiyor. Altı aylıkken başını tutup, 9. ayında desteksiz oturmuş. Henüz yürümüyor. Dişleri çıkmamış. Anne, baba kelimelerini söylüyor. Anne 22 yaş, 153cm boyunda, baba 26 yaş, 160cm boyunda, bebeğin bir erkek kardeşi var. Hepsi de sağlıklılar. Anne - baba kardeş çocuğu. Soylarında herhangi bir hastalık tanımlanmıyor.

Fizik muayene : Ağırlık 6000 gr (< 3 persentil) boy 57 cm (< 3 persentil) baş çevresi 43 cm (< 10 persentil), ön fontanel 2x1 cm açıklıkta, alın öne çıkık, kulakları düşük ve geriden çıkmış, hipertelo-

rik, bilateral iç epikantus mevcut, palpebral aralıklar geniş, burun kısa ve basık, delikleri yukarı dönük, filtrum uzun, mikrognati özelliği oldukça belirgindi. Üst dudakta üçgen (ters V harfi) biçimi, gingivada hiperplazi, yüksek damak, bifid dil, ankiloglossi ağzının patolojik özellikleriydi. Toraksta pektus ekskavatum, skolyoz, karında hafif bombelik, küçük bir umblikal herni olup, karaciğer 2 cm palpabl bulundu. Ekstremitelerin, özellikle de ön kolun kısalığı ve ellerin küçüklüğü belirgindi. Dış genitalia muayenesinde klitoris ve labia minoralarda hipoplazi saptandı. Bebeğin klinik olarak görme ve işitme duyuları normaldi (Resim 1, 2, 3).



Resim - 1 : Hastanın tipik yüz görünümü.



Resim - 2 : Basık profil, düşük geriden çıkmış kulak.

Laboratuvar Bulguları : Rutin CBC ve idrar analizleri, EKG, BBT, IVP tetkikleri normal bulundu. Radyolojik incelemelerden özellikle üst ekstre-



Resim - 3 : Hastanın genel görünümü.

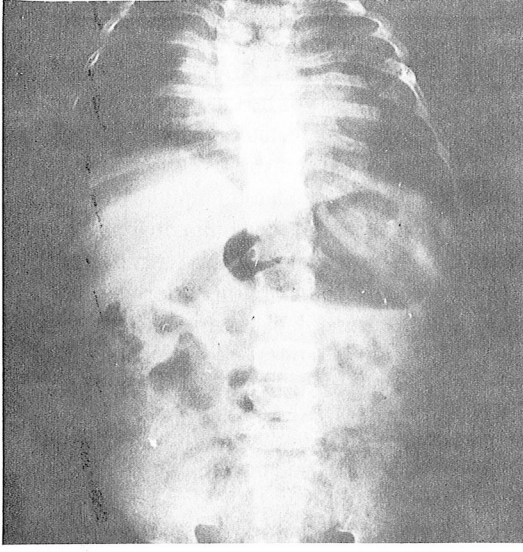
mite uzun kemiklerinde mezomelik kısalık, ulnada distal hipoplazi saptandı (Resim 4). El bileği grafisinden kemik yaşı 6 ayla uyumlu olarak değerlendirildi. Servikal vertebraların hepsinde spina bifida okkulta, torakal 3, 4, 5, 7, 9, 11. vertebralarda hemivertebra, 1. sakralde spina bifida saptandı. Pelvis grafisinde kalça kemikleri genişlemiş yanlara doğru yayılmış (fil kulağı görüntüsü) aselabular açıları küçülmüştü (Resim 5).



Resim - 4 : Kısa önkol kemikleri.

TARTIŞMA

Robinow sendromunun başlıca bulguları özellikle önkolda ve ellerde kısalık, kısa boy, 8 haftalık fötüse benzer yüz görünümü, basık profil, vertebral anomaliler ve hipoplazik dış genitalia ile karakterizedir. Toplam 34 olgunun semptomlarının ve bun-



Resim - 5 : Servikal vertebralarda spina bifida, torakal vertebralarda hemivertebral, fil kulağı kalça.

ların görülme sıklığının derlendiği bir makaledeki sonuçlar tablo olarak verilmiş, hastamızdaki bulgular bunlarla karşılaştırılmıştır (Butler ve ark. 1987) (Tablo 1). Hastamızın başındaki patolojik bulgular olan hipertelorizm, kısa ve kökü basık, delikleri yukarı dönük burun, öne çıkık alın, ters V harfi (yada üçgen) tipinde dudak, uzun filtrum mikrognati, gözlerde geniş palpebral aralık, bifid dil, gingival hiperplazi sendromun en sık rastlanan bulguları ile uyumludur.

Ekstremitelerin mezomelik kısalığı (özellikle radius ve ulna) kardinal bulgu olup, her olguda tanımlanmaktadır. Hastamızın mezomelik ekstremitte kısalığı da normal yaştlarının kemik boyları ile karşılaştırıldığında belirgin olarak görülmektedir (Silverman, 1985) (Tablo 2). Ayrıca ulnada distal hipoplazi de sık görülmektedir. Hemivertebral anomalisi yaklaşık % 66 olguda görülmektedir.

KLİNİK BULGULAR	OLGU	LİTERATÜR	TOTAL	%
GESTASYON VE AİLE HİKAYESİ				
Normal gebelik	+	33/33	34/34	100
Normal doğum ağırlığı	+	24/27	25/28	89
Aile hikayesi	-	14/34	14/35	40
KRANİO - FASİYAL				
Hipertelorizm	+	34/34	35/35	100
Burun kısa	+	34/34	35/35	100
Burun delikleri yukarı dönük	+	33/34	34/35	97
Burun kökü basık	+	32/33	33/34	97
Üçgen tipli ağız	+	29/31	30/32	94
Öne çıkık alın	+	31/33	32/34	94
Uzun filtrum	+	29/33	30/34	88
Mikrognati	+	26/30	27/31	87
Geniş palpebral aralıklar	+	25/29	26/30	86
Kulak anomalileri	+	17/32	18/33	53
Makrosefali	-	12/27	12/28	43
ORAL				
Dental anomaliler	Dişi Yok	23/24	23/25	92
Gingival hiperplazi	+	21/32	22/33	66
Bifid dil, uvula	+	4/22	5/23	18
Yarı damak, dudak	-	3/34	3/35	9
KAS İSKELET				
Mezomelik kısalık	+	34/34	35/35	100
Küçük el-klinodaktili	+	29/33	30/34	88
Kısa boy	+	24/33	25/34	73
Vertebra anomalileri	+	21/32	22/33	66
Skolyoz	+	12/24	13/25	50
Kosta defektleri	-	11/31	11/32	34
Gecikmiş kemik yaşı	+	5/15	6/15	33
Pektus ekskavatum	+	5/26	6/27	19
Kalça çıkığı	-	2/28	2/29	7
İnguinal ve umbilikal herni	+	6/30	7/31	20
Tırnak displazisi	-	11/23	11/24	46
URO-GENİTAL				
Hipoplazik genitalia	+	29/31	30/32	94
Kriptorşidizm	-	13/20	13/20	65
Renal anomaliler	-	4/14	4/15	27
DİĞERLERİ				
Karyotipi normal	+	18/18	19/19	100
Normal zeka	+	22/27	23/28	82
Kalp defekti	-	2/32	2/33	6

Tablo - 1 : Robinow sendromu klinik bulguları özeti.

	OLGU	BİR YAŞIN % 50'Sİ
Humerus	7.7 cm	10.38 cm
Ulna	3.5 cm	8.82 cm
Radius	4.5 cm	7.85 cm
Femur	10.2 cm	13.36 cm
Tibia	7.8 cm	10.77 cm
Fibula	6.4 cm	10.52 cm

Tablo - 2 : Uzun kemik boylarının normalleri ile karşılaştırılması (Epifiz plakları arası)

Hastamızda buna ek olarak tüm servikal vertebra- lar ve 1. sakral vertebrada spina bifida okkulta bu- lunmaktadır. Skolyoz, pektus ekskavatum, kalça kemiklerinde fil kulağı görüntüsü de hastanın lite- ratürle uyumlu özellikleridir. Olgunun yaklaşık 1/3'ünde kostalarda füzyon ve sayı anomalileri bu- lunmakta ayrıca parmaklarda bifid terminal fa- lanks, sindaktili, klinodaktili görülebilmektedir (Balcı ve ark. 1981; Giedion ve ark. 1976; Kelly ve ark. 1975).

Hastanın fizik gelişimi doğumda normal boyut- larda iken ilk yaşlarda gelişme geriliği ortaya çıka- bilmektedir. Hastamızın doğum ağırlığı 3000 gr, 25 persentile uymaktayken, bir yaşında 6000 gr ağırlık ve 57 cm boyu ile gelişimi 3 persentilin alt- na inmiştir. Kemik yaşı 1/3 olgudaki ile benzer şekilde (6 ay kadar) geri bulunmaktadır.

Üriner infeksiyon, renal duplikasyon, hidronef- rozlu olgular bildirilmiştir (Bain ve ark. 1986; Balcı ve ark. 1981).

Konjenital kalp hastalığı (VSD - aort koarktasyon) nadiren görülmektedir (Butler ve Wadling- ton, 1987; Saal ve ark. 1987). Korneal opasite, be- yinde ventriküler genişleme, umblikal dismorfolo- ji, avuç ve tabanlarda dermatogliflik bulgular, ile- tim tipi sağırılık rapor edilmektedir (Balcı ve ark. 1981; Friedman, 1985; Kelly ve ark. 1975; Oğuz ve ark. 1986; Robinow ve ark. 1969; Saal ve ark. 1987).

Zeka düzeyleri çoğunlukla normaldir (% 82). Anne - baba yaşının hastalığın oluşmasında önemli olmadığı vurgulanmaktadır. Hasta sayısı 20 olan bir seride anne yaşı ortalaması 25.2, baba yaşı orta- laması 26.8 olarak bildirilmiştir (Butler ve Wad- lington, 1987).

Literatürde kromozom analizlerinde herhangi bir patoloji bildirilmemektedir. Hastalığın genetik geçişinde, otozomal dominant, otozomal resesif

geçiş tipleri saptanmıştır (Balcı ve ark. 1981; But- ler ve Wadlington. 1987; Robinow ve ark. 1969; Shprintzen ve ark. 1982). Hastamızın sağlıklı bir kardeşi olmakla birlikte, anne - babanın kardeş ço- cuğu olması buradaki en yakın olasılığın otozomal resesif genetik geçiş şekli olduğunu ve daha sonra- ki çocukların da risk altında bulunduğunu akla ge- tirmektedir. Genetik geçiş tipinin farklılığı klinik bulguları değiştirmemektedir (Butler ve Wadling- ton, 1987). Mezomelik ekstremite kısalığı 16 haf- talık fötüste ultrasonografi ile gösterilebilir. Bu yöntem genetik danışmada iyi bir yardımcıdır.

Prognoz iyi olup, hastada normal seksüel fonk- sion ve reproduktif yetenek bulunmaktadır (Bain ve ark. 1986; Giedion ve ark. 1976; Israel ve John- son, 1988; Robinow ve ark. 1969; Shprintzen ve ark. 1982).

Yazışma Adresi :

Dr.Emine SUSKAN
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları
Anabilim Dalı
Cebeci
06100 ANKARA - TÜRKİYE
Tel : 4 - 319 14 40

KAYNAKLAR

1. Bain MD, Winter RM, Bum J : Robinow Syndrome without mesomelic "brachymelia" a report of five cases. J Med Genet 23 : 350-354, 1986
2. Balcı S, Say B, Tuncer M, Oran O, Erk Y, Özaksoy D : Robinow sendromu (Fetal Face Syndrome). Çocuk Sağl Derg 24 : 247-258, 1981
3. Butler MG, Wadlington W : Robinow Syndrome - report of two patients and reviewed literature. Clin Genet 31 : 77-85, 1987
4. Friedman JM : Umbilical dysmorphology. Clin Genet 28 : 343-347, 1985

5. Giedion A, Battaglia GF, Bellini F, Fanconi G : The Radiological Diagnosis of the Fetal Face (Robinow) Syndrome (mesomelic dwarfism and small genitalia). *Helv Paediat Acta* 30 : 409-423, 1976
6. Israel H, Johnson FG : Craniofacial Pattern Similarities and Additional Orofacial (Findings in Siblings with the Robinow Syndrome). *J Craniofacial Genet Dev Biol* 8 : 63-73, 1988
7. Kelly TE, Benson R, Temtamy S, Plotnick L, Levin LS : The Robinow Syndrome. *Am J Dis Child* 129 : 383-386, 1975
8. Oğuz A, Gökalp A, Sezgin İ, Gültekin A, Mollaoğlu B : Robinow Sendromu (Fetal Face Syndrome). *Ege Üniv Tıp Fak Derg* 25 : 441-449, 1986
9. Robinow M, Silverman FN, Simth HD : A Newly Recognized Dwarfing Syndrome. *Amer J Dis Child* 177 : 645-651, 1969
10. Saal SM, Greenstein RM, Weinbaum PJ, Poole AE : Autosomal Recessive Robinow-Like Syndrome with anterior Chamber Cleavage Anomalies. *Am J Med Genet* 30 : 709-718, 1987
11. Shprintzen RJ, Goldberg RB, Saenger P, Sidoti EJ : Male - to - Male Transmission of Robinow's syndrome. *Am J Dis Child* 136 : 594-597, 1982
12. Silverman FN : *Caffey's Pediatr. X Ray Diag* (Yearbook Medical Publishers Inc. Chicago). 1985, pp. 402-403
13. Smith DW : *Recognisable pattern of Human Malformations*. (W.B. Saunders Comp. Philadelphia). 1982, pp. 106-107
14. Wadlington W.B. Tucker VL, Shimke RN : Mesomelic Dwarfism with Hemivertebrae and small genitalia (Robinow Syndrome) *Am J Dis Child* 126 : 202-205, 1973
15. Yüceoğlu P, Yöney A, Tunaoğlu FS, Derinyol N : Robinow Sendromu. *Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 4 : 155-156, 1982