

RUBINSTEİN – TAYBİ SENDROMUNUN RADYOLOJİK BULGULARI: BİR OLGU SUNUMU*

Murat BAYKARA

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı Kayseri – TÜRKİYE

Geliş Tarihi: 10.04.2003

Radiological Findings of Rubinstein-Taybi Syndrome: A Case Report

Summary

Rubinstein-Taybi syndrome is a rare syndrome consisting of a combination of congenital anomalies including broad thumbs and big toes, characteristic facial appearance with a beaked nose, short stature, and mental or motor retardation diagnosed on radiographic and clinical grounds.

Key Words: Brain abnormalities, broad thumb syndrome, Rubinstein-Taybi syndrome, skeletal abnormalities

Özet

Rubinstein-Taybi sendromu, geniş el ve ayak başparmakları, gaga burunla birlikte olan karakteristik yüz görünümü, kısa boy ile mental veya motor retardasyonun kombinasyonundan oluşan nadir bir konjenital anomaliler sendromudur. Tanı radyolojik ve klinik bulgularla konur.

Anahtar Kelimeler: Beyin anomalileri, geniş başparmak sendromu, İskelet anomalileri, Rubinstein-Taybi sendromu

Giriş

Rubinstein-Taybi sendromu, mental retardasyon, karakteristik yüz görünümü ve geniş el ve ayak başparmakları ile karakterize bir multipl konjenital anomali ve mental retardasyon sendromudur. Oldukça nadir görülen bu sendromun tanısı, sendroma özgü kromozomal veya biyokimyasal belirteçler olmadığından radyolojik ve klinik bulgularla konur. Gagalaşmış veya düz burun, palpebral fissürlerde antimongoloid eğim, geniş nazal köprü, epikantik foldlar, yüksek kemerli damak ve dental anomaliler şeklindeki karakteristik yüz görünümleri tanı koydurucu özelliktedir (1-10).

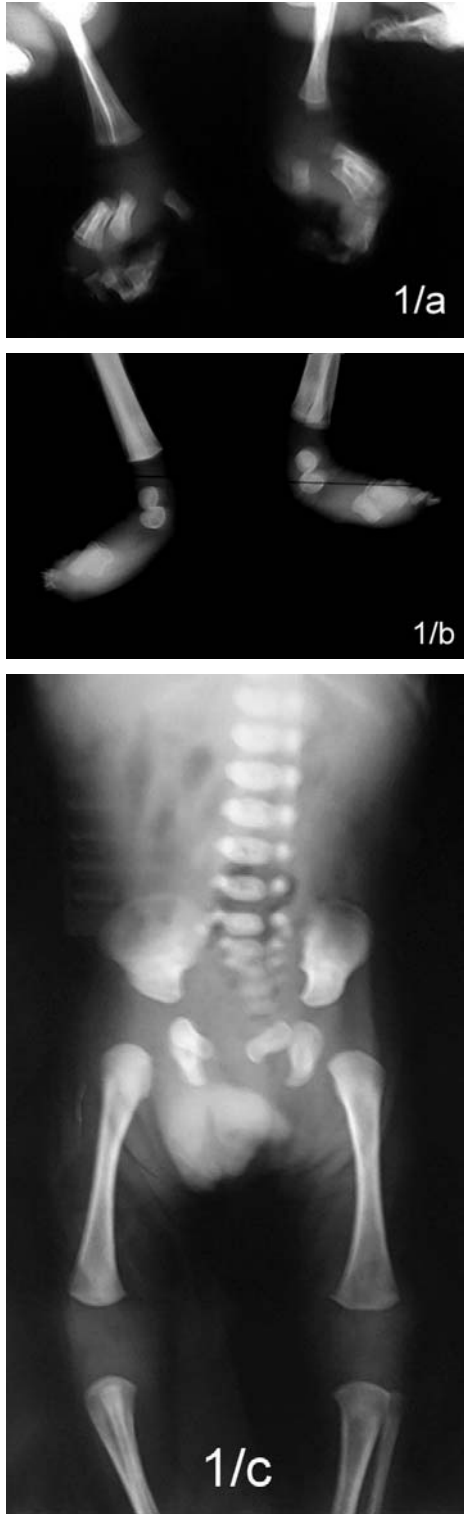
Bu yazıda Rubinstein-Taybi sendromlu bir olgunun bulguları sunuldu.

Olgu Bildirisi

18 saatlik preterm erkek olgu, solunum sıkıntısı nedeniyle hastanemiz çocuk acil polikliniğine getirildi. Fizik bakıda; antimongoloid yüz görünümü, gaga

burun, hipoplazik maksilla ve düşük kulak vardı. El ve ayak başparmakları kısa ve geniş olup, ellerinde klinodaktili, ayak ikinci ve üçüncü parmakları arasında sindaktili bulunmaktaydı. Vücutta yaygın kıllanma izlenmekteydi. Olguda düşük doğum ağırlığı (1812 gr/25-50. persentil) ve gelişme geriliği vardı. Anomali taraması yapılan olgunun ekokardiyografisi ve göz muayenesi normaldi. Direkt grafilerde ayak baş parmak falankslarında açılma bozukluğu, genişleme ve kısalık izlenmekteydi (Şekil 1A, B). İskelet sistemi matürasyonunda gecikme vardı (Şekil 1C). Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) incelemede korpus kallozum disgenезisi saptandı ve myelinizasyon yaşına göre geriydi (Şekil 2). Ultrasonografide sol böbrekte pelvikalisyel ektazi vardı. Kromozom analizi 46XY olarak bulundu. İleri kromozomal inceleme yapılmadı. Olgu bu bulgularla Rubinstein-Taybi sendromu tanısı aldı.

* 23. Ulusal Radyoloji Kongresinde (Antalya, Kasım 2002) poster bildiri olarak sunulmuştur.



Şekil 1. El (a), ayak (b) ve alt lomber, pelvik bölgelerle ve proksimal alt ekstremitayı içine alan (c) AP grafipleri. El ve ayak başparmak falankslarında genişleme kısalma ve açılanma ile iskelet matürasyonunda gecikme, asetabular açı düzleşmesi ve “flaring of the ilia” görünümleri izlenmekte



Şekil 2. Sagittal orta hat T1 ağırlıklı MR görüntüsünde gaga yüz görünümü, posteriyorda belirgin olmak üzere korpus kallozumda disjenezi izlenmekte

Tartışma

Rubinstein ve Taybi 1963’de mental retardasyon, tipik yüz bulguları ile birlikte geniş başparmaklar ve geniş ve büyük ayak parmakları bulunan bir sendrom tanımladılar. İlerleyen yıllar boyunca bu sendrom değişik isimlerle tanımlandı. Bunlardan sık olarak kullanılanı, hemen hemen her olguda görülen bir bulgu olan geniş başparmaklar nedeniyle geniş başparmak sendromu (“broad thumb syndrome”) şeklindeki isimlendirmedir (1-10).

Rubinstein–Taybi sendromunun sebebi bilinmemektedir. Görülme sıklığı 1/250000-300000 doğum olup her iki cinste eşit orandadır. Olguların çoğu sporadiktir ve aile hikayesi yoktur. Ancak son yıllarda yapılan mikrogenetik çalışmalarda bu hastalarda 18 farklı kromozomal anomali tanımlanmıştır. Bunlardan en iyi anlaşılını, transkripsiyon koaktivatörü kodlarını taşıyan CPB genindeki t(11;16)(q23;13.3) translokasyonuna bağlı bozukluktur. Tanı çoğunlukla açılanma deformiteleriyle birlikte olabilen veya olmayan geniş ve kısa terminal falankslı başparmaklar, büyük ayak parmakları, karakteristik yüz görünümü, kısa boy, mental, motor ve lisan geriliği ile erkek çocuklarda tam olmayan veya gecikmiş testiküler iniş gibi majör kriterlerin bulunması temeline dayanır (4-6,10).

İnfant dönemindeki yaygın problemler obstipasyon, beslenme problemleri ve tekrarlayan üst solunum yolları enfeksiyonlarıdır. Çocuklar genellikle normalden küçüktür ve küçük kafa çevresi ile düşük ağırlığa sahiptirler (4-6,10).

Yüz anomalileri Rubinstein–Taybi sendromunun tanısında önemli yer tutar. Rubinstein–Taybi sendromlular kendi aile fertlerinden çok birbirlerine benzerler. En belirgin bulgu palpebral fissürlerdeki antimongoloid eğim olsa da en karakteristik yüz anomalisi, burundaki alçak nazal septumla birlikte olabilen veya olmayan belirginleşme ve gagalaşmadır. Burun, sıklıkla klasik geniş ve etli bir köprüyle orta hattan deviyedir. Rubinstein-Taybi sendromunun tipik yüz görünümü hayatın ilk birkaç yılında belli olabilir ve çocukluk çağı sonrası aşikar olmayabilir (1-10).

Sık görülen iskelet anomalileri, iskelet matürasyon geriliği, diplastik kostalar ve spina bifida'dır. Rubinstein-Taybi sendromuyla ilişkili diğer iskelet anomalileri skolyoz, parmaklar arası band ve talipes equinovarus'tur ("club feet") (6-8).

Kardiyovasküler ve genito-üriner sistemlere ait konjenital anomalilerin Rubinstein-Taybi sendromu ile birlikte bulunabildiği belirtilmiştir. Atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt, patent duktus arteriozus, aort koarktasyonu, valvüler aortik stenoz, pulmoner stenoz, bilateral renal duplikasyon, renal agenezi ve bifid üreter bu anomalileri oluşturur. Bununla birlikte oküler anomaliler ve kutanöz belirtiler de Rubinstein-Taybi sendromu ile birlikte görülebilir. Sık görülen oftalmolojik bulgular strabismus, pitozis ve refraksiyon kusurlarıdır. Dermatolojik bulgular keloidler, hirsutizm, baş önünde veya boyunda yerleşik yassı kapiller hemanjiyom ve simian çizgisidir (1-10).

Kaynaklar

1. Melekos M, Barbalias G, Asbach HW. Rubinstein-Taybi syndrome. *Urology* 1987; 30: 238-239.
2. Hennekam RCM, Van Den Boogaard MJ, Sibbles BJ, Van Spijker HG. Rubinstein-Taybi Syndrome in the Netherlands. *Am J Med Genet* 1990; 6 (suppl): 17-29.
3. Sener RN. Rubinstein-Taybi syndrome: Cranial MR imaging findings. *Comput Med Imaging Graph* 1995; 19: 417-418.
4. Cantani A, Gagliesi D. Rubinstein-Taybi syndrome. Review of 732 cases and analysis of the typical traits. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* 1998; 2: 81-87.
5. Smardova J, Smarda J. Clinical sequelae of mutation of the CBP gene. *Cas Lek Cesk* 1999; 138: 739-743.
6. Rubinstein JH. Broad thumb-hallux (Rubinstein-Taybi) syndrome 1957-1988. *Am J Med Genet* 1990; 6 (suppl): 3-16.
7. Robson MJ, Brown LM, Sharrad WJ. Cervical spondylolisthesis and other skeletal abnormalities in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Bone Joint Surg [Br]* 1980; 62: 297-299.
8. Jonhson CF. Broad thumbs and broad great toes with facial abnormalities and mental retardation. *J Pediatr* 1966; 68: 942-951.
9. Stevens CA, Bhakta MG. Cardiac abnormalities in the Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet* 1995; 59: 346-348.
10. Ward RE, Jamison PL, Allanson JE. Quantitative approach to identifying abnormal variation in the human face exemplified by a study of 278 individuals with five craniofacial syndromes. *Am J Med Genet* 2000; 91: 8-17.

Kraniyal bulgular, mikrosefali, kallozal agenezi/disgenezi, bilateral rolandik yarı, baş çevresinin 50. persentil'den küçük olması şeklinde tanımlanmıştır (3,4,8).

Kapsamlı olarak bakıldığında, Rubinstein-Taybi sendromlu hastaların en tutarlı ve karakteristik bulguları geniş başparmaklar ve geniş büyük ayak parmaklarıdır. Radyografilerde başparmaklar sıklıkla spatula veya bazen distal falankların kısalığıyla birlikte olan geniş ve büyük şekilli görülürler. Olguların yaklaşık % 50'sinde proksimal falanklar ile distal falanklar arasında açılanma görülür ve bu proksimal falankların trapezoidal veya delta görünümüne sebep olur. Bu proksimal falankların epifizleri transvers değil longitudinal uzar. Diğer parmaklar terminal falanklarının mantar şekilli ("tufted") olmasıyla birlikte geniş ve kısa olmaya eğilimlidirler. Ayak büyük parmağının genişlemesini değerlendirmek normal varyasyon sınırları açısından zordur. Eller ve ayaklardaki tubuler kemiklerde inceleme, iskelet fraktürleri ve asetabular açılı düzleşmesi veya "flaring of the ilia" gibi pelvik anomaliler de görülebilir (6-10).

Sonuç olarak Rubinstein–Taybi sendromu, radyolojik ve klinik bulgularla tanınabilen nadir bir sendromdur. Genetik çalışmalar tanıda yardımcı olabilir.

