

Marshall Sendromu; Olgu Sunumu

A.Neşe ÇITAK KURT
Saadet AKARSU
Abdullah KURT
Erdal YILMAZ
Feyza İNCEKÖY GİRGIN
A. Denizmen AYGÜN

Marshall sendromu kraniofasiyal anomaliler, sağırılık, göz anomalileri, iskelet anomalileri ile karakterize otozomal dominant geçişli nadir görülen bir sendromdur. Tanımlanan yenidoğan hastanın sendroma uyan yüz görünümü yanı sıra boy kısalığı vardı.

Anahtar Kelimeler: Marshall Sendromu, Yenidoğan, Kraniofasiyal anomaliler.

Marshall Syndrome; Case Report

Marshall is a autosomal dominant transition sendrom which seen rarely, characterized with craniofacial abnormalities, deafness, ocular defects, skeleton abnormalms. Defined premature patient had sendrom face appearance and short lenght.

Key Words: Marshall Syndrome, Newborn, Craniofacial abnormalities.

Giriş

Marshall sendromu (MS) otozomal dominant geçişli nadir görülen bir sendromdur. Bu sendromlu hastalar çocukluk yaş grubu içinde farklı zamanlarda kraniofasiyal anomaliler (çıkık alın, iri gözler, burun kökünde basıklık, iri ve yukarı kalkık burun delikleri kalın dudaklar) sağırılık, oküler defektler, iskelet sistemi ile ilgili anomaliler ile tanımlanmaktadır (1-3).

Marshall sendromu olabileceği düşünülen hastamız MS'u nadir rastlanan bir sendrom olduğu ve sendrom yenidoğan döneminde tanımlandığı için sunuldu.

Olgu Sunumu

Otuzyedi yaşındaki annenin beşinci gebeliğinden dördüncü canlı doğum olarak durdurulamayan travay nedeni ile 35.gebelik haftasında sezaryen ile doğurtulan kız hasta doğum sonrası solunum sıkıntısı olması üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Gebelik dönemine ait herhangi bir özellik saptanmadı. Anne-baba arasında akrabalık yoktu.

Fizik incelemesinde vücut ağırlığı 1600 g (<10 persantil), boyu 40cm (<10 persantil), baş çevresi 27 cm (<10 persantil) olarak ölçüldü. Vücut ısısı 37 °C (aksiller), kalp tepe atımı 128/dakika ve solunum sayısı 54/dakika idi. Alın çıkık, gözleri iri ve eksoftalmik görünümde, burun kökü basık, burun delikleri iri ve yukarı kalkık, dudakları kalındı (Şekil 1). Diğer sistem muayenelerinde ve laboratuar tetkiklerinde özellik yoktu.



Şekil 1: Hastanın genel görünümü

Fırat Üniversitesi, Tıp
Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve
Hastalıkları, Anabilim Dalı
Elazığ-TÜRKİYE

Geliş Tarihi : 25.01.2006
Kabul Tarihi : 05.06.2006

Geliş Tarihi : 25.01.2006
Kabul Tarihi : 05.06.2006

Yazışma Adresi
A.Neşe ÇITAK KURT,
Fırat Üniversitesi,
Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı
ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
23119 Elazığ-TÜRKİYE

drnsekurt@hotmail.com

Hastanın bu özellikleri ile MS olabileceđi düşünöldü. İzleminde solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine mekanik ventilatör desteđine alındı. Yaklaşık kırk gün izlenen hasta ani bir kardiyak arrest atađı ile kaybedildi.

Tartışma

Bu sendrom ilk defa 1958 yılında kısa boy, kranyofasiyal, göz, kulak, iskelet sistemini ilgilendiren farklı anomaliler ile tanımlanmıştır. Bugüne kadar literatürde çok az sayıda MS'lu hasta bildirilmiştir. Bildirilen vakalarda sıklıkla saptanan anomaliler arasında

kısa boy olup bizim hastamızın da boyu gebelik haftasına göre değerlendirildiğinde kısa idi. Hastamızın kranyofasiyal anomalileri ise literatürde tanımlananlarla benzerdi. Ancak hastalarda sıklıkla varolan yarık damak hastamızda yoktu. Eşlik edebilecek sağırılık açısından işitme testleri, katarakt açısından ise göz muayenesi hastanın genel durumu uygun olmadığından yapılamadı (1-6).

Literatürde çok az sayıda MS hasta bildirilmiş olması yanırsa hastamızın yenidođan döneminde tanımlanmış olması nedeni ile sunuldu.

Kaynaklar

1. Griffith AJ, Gebarski SS, Shepard NT, Kileny PR. Audiovestibular phenotype associated with a COL11A1 mutation in Marshall syndrome. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 2000 ; 126: 891-894.
2. Marshall D. Ectodermal dysplasia; report of kindred with ocular abnormalities and hearing defect. Am J Ophthalmol 1958; 45: 143-156.
3. Zellweger H, Smith JK, Grutzner P. The Marshall syndrome: report of a new family. J Pediatr. 1974; 84: 868-871.
4. O'Donnell JJ, Sirkin S, Hall BD. Generalized osseous abnormalities in the Marshall syndrome. Birth Defects Orig Artic Ser 1976; 12: 299-314.
5. Ayme S, Preus M. The Marshall and Stickler syndromes: objective rejection of lumping. J Med Genet 1984; 21: 34-38.
6. Marwah P, Sanjeev J. Marshall Syndrome. Indian Pediatrics 2005; 42: 177-178.