

RAPADİLİNO SENDROMU: BİR OLGU SUNUMU

Canan Çelik¹, Gökür Karahan¹, Melek Güngör¹, Belgin Karaoğlan¹

ÖZET

RAPADİLİNO sendromu, radius aplazisi veya hipoplazisi, başparmak yokluğu, patella yokluğu veya hipoplazisi, eklem dislokasyonları, alışılmamış yüz şekli, yarık veya yüksek damak, infantil diyare, kısa vücut yapısı ve normal zeka ile tanımlanmış multimalformasyon sendromudur. Bu vaka sunumunda, radius ve patella yokluğu, disloke diz eklemleri, kısa vücut yapısı, ince yapılı burun ve normal zeka gelişimi bulunan Rapadilino sendromlu bir erkek çocuğu rapor edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Radius yokluğu, patella yokluğu, kısa vücut yapısı, RAPADİLİNO sendromu .

SUMMARY

RAPADILINO SYNDROME: A CASE REPORT

RAPADILINO syndrome is described multimalformation syndrome with radial aplasia or hypoplasia, absence of thumbs, absent or hypoplastic patellae, dislocations of joints, unusual face, cleft or highly arched palate, diarrhea in infancy, small stature, and normal intelligence. A case of Rapadilino syndrome on a boy having absent radius and patellae, dislocated knees, short stature, slender nose and normal intelligence has been reported.

Key Words: Radial aplasia, patellar aplasia, short stature, RAPADILINO syndrome.

GİRİŞ

1989' da, ilk defa Kääriäinen ve arkadaşları tarafından ikisi kardeş olan beş hastada yeni bir malformasyon sendromu tanımlanmıştır (1) .“RAPADİLİNO” (RA: Radial, PA: PATellae and cleft or highly arched Palate, DI: Diarrhea and Dislocated joints, LI: Little size and Limb malformation, NO: NOse slender and NOrmal intelligence), sözcük olarak bazı klinik bulgu ve malformasyonların kısaltmalarından oluşmaktadır (2). Radius aplazisi veya hipoplazisi, patella aplazisi veya hipoplazisi, başparmak yokluğu, eklem dislokasyonları, alışılmamış yüz şekli, yarık veya yüksek damak, infantil diyare, kısa vücut yapısı ve normal zeka ile karakterize nadir görülen bir multimalformasyon sendromudur (3).

OLGU SUNUMU

H.Y.Y, (15 yaşında, erkek hasta) yürüme güçlüğü şikayeti ile merkemize başvurdu. Sağlıklı anne - babanın 2. çocuğuydu. İlk çocuk 21 yaşında ve üst ekstremitelerinde hafif anomali öyküsü olup kendisine ulaşılamadı. Ailede benzer başka bir tablo tanımlanmıyordu. Annesi 32 yaşında iken normal miadında doğum tarif ediyordu. Boyu bilinmemekle birlikte, doğum ağırlığı 3500 gram idi. Doğduğunda, üst ekstremitte anomalisi mevcuttu. Bir yaşına kadar diyare öyküsü vardı ve sonrasında kendiliğinden düzelmişti.

Bize başvurduğunda boyu 108 cm (% 3 ün altında), kilosu 56 kg (% 25-50) olup kısa vücut yapısına sahipti (Şekil 1). Zeka gelişimi normaldi (ortaokul 3. sınıf öğrencisiydi). Yüksek perdeli sesi

¹ Ankara Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Merkezi, II. FTR Kliniği

vardı. Uzun yüz yapısı, küçük horizontal palpebral fissürler, ince yapılı burun, mikro ve retrognati (Şekil 2), yüksek damak, kısa boyun, kısa ve kavisli ön kollar, klinodaktili (parmaklarda mediolateral planda eğilme), kamptodaktili (parmakların fleksiyon deformitesi) saptandı. Bilateral birinci metakarpofalangeal eklem, II, III ve IV. parmak proksimal interfalangeal eklemlerinde fleksiyon kontraktürü mevcuttu (Şekil 3).

Hastamızda, hematolojik bulgular ve kromozom çalışmaları normal idi. Hemogloblin: 15.2 gr/dl, hematokrit: % 45.1, lökosit sayısı: 9700 / mm³, trombosit sayısı :169000 /mm³, eritrosit sayısı: 6.08 10⁶/µl, biyokimyasal tetkik sonuçları normal idi. Ab-



Şekil 1: Hastanın kısa vücut yapısı



Şekil 2: Hastanın ince yapılı burun ve çene görünümü

dominal ve pelvik ultrasonografisi ile EKG'sinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Kalp muayene bulguları ve işitme fonksiyonları normal bulundu.

Radyolojik incelemelerde, bilateral radius (Şekil 4,5) ve patella agenezisi (Şekil 6,7), bilateral diz dislokasyonu, genu varum (Şekil 8), kavis oluşturan ve kısa ulna (Şekil 4,5), başparmak hipoplazisi ile birlikte bilateral metakarpal kemikler ve falanks hipoplazileri saptandı. Patella agenezisi ile birlikte instabil diz eklemleri mevcuttu. Hastamız tendon gevşetme ve her iki dizi için stabilizasyon operasyonları geçirmişti. Rehabilitasyon programı sonunda bir çift uzun yürüme ortezi ile bağımsız ambülasyon kazandı (Şekil 1).



Şekil 3: Hastanın el ve parmak deformiteleri

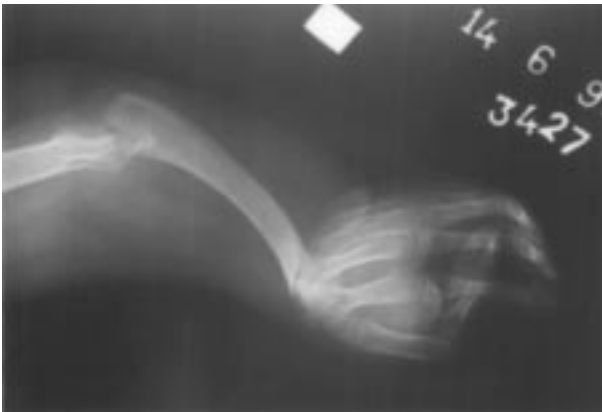


Şekil 5: Sol ön kol grafisi (radius yokluğu ve ulnada kavışleşme)

TARTIŞMA

RAPADILINO sendromu, nadir görülen ve radius yokluğu veya hipoplazisi, hipoplastik patella veya patella yokluğu, genellikle yaşla birlikte kendiliğinden düzelen diyare (2-3 yaşına kadar), segmental vertebra deformite ve dislokasyonları, kısa vücut yapısı ve normal zeka gelişimini içeren malformasyonlar topluluğudur. İskelet anomalilerinin alışılmamış bir versiyonudur (3). İnce yapılı burun ile birlikte dismorfik bir yüz, küçük çene, yüksek veya yarık damak ile birlikte yüksek perdeli ses mevcuttur (1). Hematolojik bulgular ve kromozom çalışmaları normaldir. Çoğunlukla ailede tek vakada görülmesine

rağmen, biri kız ve diğeri erkek iki kardeşde görülmesi otozomal resesif geçiş olduğunu düşündürmektedir (3). Kääriäinen ve arkadaşları (1) beş, Vargas ve arkadaşları (2) bir ve Jam ve grubu (3)



Şekil 4: Sağ ön kol grafisi (radius yokluğu ve ulnada kavışleşme)



Şekil 6: Sağ diz yan grafi (patella yokluğu)



Şekil 7: Sol diz yan grafisi (patella yokluğu)



Şekil 8: Her iki diz ön-arka grafisi (genu varum)

ise bir Rapadilino'lu vaka bildirmişlerdir. Şimdiye kadar yayınlanan toplam 7 Rapadilino sendromlu (4 kız ve 3 erkek) vakada görülen anomaliler ve görülme sıklığı Tablo I'de verilmiştir. Bu bulgular dışında bir vakada konjenital kalp hastalığı ve hidronefroz saptanmıştır (3).

Yedi vakada da tespit edilen bulgulardan radius ve patella aplazisi, başparmak hipoplazisi, bir yaşına kadar devam eden infantil diyare, tipik yüz görünümü (uzun ve ince yapılı burun ile birlikte uzun yüz, mikrognati ve retrognati), normal zeka gelişimi ve yüksek perdeli ses hastamızda da mevcuttu. Ayrıca daha az görülen diğer bulgulardan kısa vücut yapısı, yüksek damak, bilateral diz dislokasyonu bulunmaktaydı.

Ayrırcı tanıda öncelikle radius aplazisi ile seyreden sendromlar düşünülmelidir. Hastamızın hematolojik bulgularının normal olması nedeniyle, trombositopeni ($<150.000/mm^3$) ve radius yokluğu ile karakterize alt ekstremitte anomalileri ile birlikte olabilen "TAR" sendromundan (4) uzaklaşmıştır.

Holt-Oram sendromunda (HOS) (5), radial anomalisi, multipl üst ekstremitte defektleri ile birlikte kardiyak anomaliler mevcuttur. Otozomal dominant geçişli bir antitedir. Hastamızın EKG ve kardiyak

Tablo I: Yedi Rapadilino'lu vakada saptanan anomaliler ve görülme sıklığı (3)

Anomaliler	Görülme Sıklığı
Hipoplazik radius veya yokluğu	7/7
Hipoplazik başparmak veya aplazisi	7/7
Hipoplazik patella veya yokluğu	7/7
Diyare	7/7
Tipik yüz*	7/7
Normal zeka	7/7
Kısa vücut yapısı	6/7
Yüksek veya yarı damak	7/7
Eklem dislokasyonu (diz±kalça±ayak bileği)	4/7
Omurga segmentasyon anomalisi	2/7
Yüksek perdeli ses	7/7
Deride pigment değişiklikleri veya hemanjiom	2/7

*Uzun ve belirgin ince burun, uzun yüz, küçük çene

bulgularının normal olması bu sendromdan ayrılmasına yol açmıştır.

Vater assosiyasyonunda (6), radial defekt ile birlikte anal stenoz, vertebra, özefagus, trakea ve böbrek malformasyonları tanımlanmıştır. Radial defekt dışındaki bulgular vakamızda saptanmamıştır. Rapadilino sendromunda görülen yüz değişiklikleri, uzun süren diyare ve patella yokluğu, Vater ve Holt- Oram sendromunda tarif edilmemiştir (2).

Sıklıkla brakidaktili, başparmak aplazisi veya anomalileri, navikuler aplazi veya hipoplazisi ile ortaya çıkan Fanconi anemisinde (7) pigmentasyon değişiklikleri ve kromozom kırılmaları mevcuttur. Otozomal resesif geçiş söz konusudur (8). Hastamızda pansitopeni, pigmentasyon değişikliklerinin ve kromozom anomalilerinin olmaması, kan bulgularının normal oluşu bu tablodan uzaklaşmamızı sağlamıştır.

Nager sendromu (9), nadir görülen ve mandibuler ve malar hipoplazi, aşağı eğimli palpebral fissürler, kulak ve damak anomalilerine ek olarak başparmak hipoplazisi ve radial defektlerle birlikte olabilen bir sendromdur. Fakat vakamızda bulunan patella yokluğu gibi alt ekstremitte anomalileri tarif edilmemiştir.

Fasioaurikularadial displazi (1) sendromunda, asimetrik radial displazi, yüz anomalileri, kulak deformitesi ile iletim tipi işitme kaybı tanımlanmıştır. Hastamızda işitme kaybının olmaması, ayrıca patella yokluğu, parmak anomalilerinin bulunması bu sendroma ters düşmektedir.

Vakamız, Kääriäinen ve arkadaşlarının (1) 5 Finli çocukta tanımladığı Rapadilino sendromuna uymaktadır. Son zamanlarda tanımlanmış ve nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle önem taşıdığını düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Kääriäinen H, Ryöppy S, Norio R. RAPADILINO syndrome with radial and patellar aplasia/ hipoplazia as main manifestations. *Am J Med Genet* 1989; 33 : 346-51.
2. Vargas FR, Almeida JCCDE, Lierena JC, Reis DF. RAPADILINO syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44: 716-9.
3. Jam K, Fox M, Crandall BF. RAPADILINO syndrome: A multiple malformation syndrome with radial and patellar aplasia. *Teratology* 1999; 60 :37-8.
4. Mc Laurin TM, Bukrey CD, Lovett RJ, et al. Management of thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome. *J Pediatr* 1999; 19: 289-96.
5. Ogur G, Gul D, Lenk MK, et al. Variable clinical expression of Holt-Oram syndrome in three generations. *Turk J Pediatr* 1998; 40: 613-8.
6. Yüksel M. Genetik Bozukluklar. In: Neyzi O, Ertuğrul T, eds. *Pediyatri*. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 1990: 138-9.
7. Burgener FA, Korman M. *Differential Diagnosis in Conventional Radiology*. 2 nd edition. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1991: 267-305.
8. Demirağ B. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları*. Ankara: Türkiye Klinikleri Yayınları, 1984: 38-9.
9. Friedman RA, Wood E, Pransky SM, et al. Nager acrofacial dysostosis: management of a difficult airway. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1996; 35: 69-72.