

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu nedir?

Kısa kosta polidaktili sendromu (KKPS), hipoplastik (çok küçük) göğüs, kısa kaburgalar, kısa uzuvlar, polidaktili (ek parmaklar) ve iç organ anormallikleri ile karakterize nadir (10.000 doğumda 2,5-3,3) bir ölümcül iskelet anomalileri grubudur. Sıklıkla mevcut olmasına rağmen, polidaktili her zaman olmayabilir.

Kısa Kosta Polidaktili nasıl oluşur?

KKPS, gen mutasyonlarıyla ilişkilendirilen geniş bir genetik iskelet anormalliği grubunun parçası olarak kabul edilir. KKPS'ler spektrumun en şiddetli ucunda kabul edilir ve vakaların çoğu ölümcül olurken, diğer iskelet siliyopatileri her zaman ölümcül değildir.

Nasıl tanınır?

Prenatal tanı şüphesi, aşağıdaki karakteristik üçlünün ultrasonografide tespit edilmesiyle oluşur:

Mikromeli (kısa uzuvlar)

Dar toraks ve

Polidaktili (sürekli bulgu değil)

Artmış ense kalınlığı veya ense kıvrımı, yaygın ödem, asit (karın zarı ile karın organları arasındaki boşlukta sıvı birikmesi) veya hidrops (vücudun birden fazla yerinde sıvı birikmesi) KKPS vakalarında sıklıkla görülür.

Nasıl sınıflandırılır?

KKPS'nin dört türü vardır:

- Saldino Noonan sendromu (KKPS tip I), SRPS'nin en nadir ve şiddetli formudur. KKPS'lerin karakteristik özelliklerine ek olarak, uzuvlar ciddi şekilde kısalmıştır ve fibulalar yoktur veya hipoplastiktir. Omurga seviyesinde çok küçük omurlar ve iliak kemikler karakteristiktir.

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Doğuştan kalp malformasyonları, yarık dudak ve damak, gastrointestinal, renal ve genital anomaliler bu sendromla ilişkilendirilmiştir

- Majewski sendromu (KKPS tip II), tipik kısa kaburgalara ve kısa uzuvlara (mikromeli veya mesomeli) ek olarak, kısa oval tibialarla (fibulalardan daha kısa) ya da tibia yokluğuyla karakterizedir. Hava yolunu, akciğerleri, böbrekleri, gastrointestinal, genitoüriner ve beyni etkileyen ek anomaliler de mevcut olabilir.

-Verma-Naumoff sendromu (KKPS tip III) en yaygın tiptir ve tip I KKPS'nin daha hafif bir formu olarak kabul edilir, tipik KKPS özellikleriyle (şiddetli kısa kaburgalar ve uzuvlar, tutarsız polidaktili) karakterize edilir. Ayrıca, yarık dudak veya böbrek, gastrointestinal, ürogenital, beyin ve/veya kardiyak malformasyonlar gibi farklı anomaliler de mevcut olabilir.

- Tip III KKPS'ye benzer, ek kemik anormallikleri olan yeni bir tip V KKPS de son dönemde bildirilmiştir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Değerlendirme, Perinatoloji alanında uzman bir kişi tarafından yapılmalıdır. Ek sonografik (ultrasonla) değerlendirme, genellikle prognozu etkileyebilecek ek anomaliler mevcut olduğundan, tüm diğer organların ayrıntılı bir muayenesini içermelidir.

Tanı nedir?

KKPS I ve II perinatal dönemde ciddi ölümcül olarak değerlendirilirken, KKPS tip III daha az iç organ anomalisi olan daha hafif bir varyant olarak değerlendirilebilir.

Tekrarlayacak mı?

KKPS otozomal resesif kalıtım gösterir (her iki ebeveynin de taşıyıcı olması gerekir) ve tekrarlama riski %25'tir.

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Başka test yaptırmalı mıyım?
- Ek başka anomaliler var mı?
- Diğer iskelet displazileri dışlandı mı?

Güncelleme Aralık 2023