

# Dubowitz sendromlu bir yenidoğan olgusu

## A newborn with Dubowitz syndrome: a case report

Özkan İLHAN<sup>1</sup>, Senem ALKAN<sup>1</sup>, Yaşar Bekir KUBLAY<sup>2</sup>, Esra ARUN ÖZER<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Neonatoloji Kliniği, İzmir

<sup>2</sup>Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Bölümü, İzmir

### ÖZET

Dubowitz sendromu ilk kez 1965 yılında Victor Dubowitz tarafından bildirildi. Dubowitz sendromu mikrosefali, tıknaz vücut yapısı, anormal yüz, egzamatöz cilt lezyonları ve hafif-orta dereceli mental retardasyon ile karakterize otomozal resesif geçen ender görülen bir hastalıktır. Tanımlanan yenidoğan kız olguda mikrosefali, mikrognati, yüksek damak, sindaktili, klinodaktili, ventriküler septal defekt, beslenme güçlüğü ve sakral gamze vardı. Bu olguyu ender görülmesi nedeniyle yayınlama gereksinimi duyduk.

**Anahtar kelimeler:** Dubowitz sendromu, mikrosefali, yenidoğan

### ABSTRACT

Dubowitz syndrome was first reported in 1965 by Victor Dubowitz. Dubowitz syndrome is a rare autosomal recessive disorder characterized by microcephaly, short stature, abnormal faces, eczematous skin eruption, and mild to severe mental retardation. In this review, we describe a female newborn with microcephaly, micrognathia, high palate, syndactyly, clinodactyly, ventricular septal defect, poor feeding and sacral dimple. Here, we felt the need to report this case because of its rarity.

**Key words:** Dubowitz syndrome, microcephaly, newborn

**Alındığı tarih:** 23.05.2014

**Kabul tarihi:** 16.08.2014

**Yazışma adresi:** Uzm. Dr. Özkan İlhan, 273/6 Sok. Şelale 3 Apartmanı, No:4, Kat:7, D:23 Mansuroğlu Mah., Bayraklı-35000-Izmir  
**e-mail:** ozkanilhan-83@hotmail.com

### GİRİŞ

Dubowitz sendromu hafif mikrosefali, kısa boy, infantil egzama, özgün yüz görünümüyle karakterize otozomal resesif geçen bir hastalıktır. Yüz küçüktür, mikrognati, ptozis, blefarofimoz, kısa palpebral fissürler, epikantal katlantılar, telekantus, dolgun burun kanatları, seyrek, açık renkli saçlar, kaşların dış kısımlarında azalma, alınla aynı seviyede nazal köprü, yüzeysel (sığ) supraorbital köprü, damak anomalileri mevcuttur. Bu hastalarda kemik iliği disfonksiyonu ile birlikte kansere yatkınlık vardır. Hastaların yaklaşık %10'unda tam gelişmiş aplastik anemi, orta düzeyde trombositopeni, hipoplastik anemi gibi hematopoetik bozukluklar mevcuttur. Hiperaktivite veya hipotoni, beslenme güçlüğü, intrauterin gelişme geriliği, düşük doğum ağırlığı görülebilir<sup>(1-3)</sup>.

Dubowitz sendromunda aort stenozu, atrial septal defekt, patent duktus arteriozus, ventriküler septal defekt gibi çeşitli kardiyovasküler bozukluklar saptanabilir. İskelet matürasyonunda gecikme, kraniosinosis, pektus ekskavatum, eklemelerde hiperekstansibilite, 5. parmakta klinodaktili, 2. ve 3. parmaklarda sindaktili gibi kas-iskelet sistemi deformiteleri gözlemlenebilir<sup>(4)</sup>.

### OLGU SUNUMU

Yirmi beş yaşında multipl skleroz hastalığı olan anneden 36. gestasyonel haftada sezaryen ile 2560 g doğan olgunun antenatal dönemde yapılan fetal eko-kardiyografisinde ventriküler septal defekt saptanması üzerine yatırıldı. Anne ve baba arasında akrabalık belirtilmedi. Olgunun fizik muayenesinde vücut

ağırlığı 2560 g (10-50 persantil), boyu 45 cm (10-50 persantil), baş çevresi 30 cm ( 3-10 persantil), kan basıncı 60/33 mmHg, nabızı 146/dk., solunum sayısı 32/dk. idi. Hastamızda, mikrosefali, mikrognati, çıkık burun, dar ve yüksek damak, her iki ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, her iki el 5. parmakta klinodaktili, sakral gamze, kardiyovasküler sistem oskültasyonunda mezokardiyak odakta 2/6 pansistolik üfürüm mevcuttu (Resim 1 ve 2).



Resim 1.



Resim 2.

Klinik olarak Dubowitz sendromu ya da Smith-Lemni Opitz sendromu ön tanıları ile irdelenen olgunun bu sendromlara yönelik yapılan tetkiklerinde ekokardiyografide perimembranöz ventriküler septal defekt saptandı. Batın ve transfontanel ultrasonografik incelemeleri normal olarak bulundu. Yapılan oftalmolojik bakıda fundus atrofisi dışında patoloji saptanmadı. Hemogram, biyokimya, serum kolesterol ve serum IgA değerleri yaşına göre normaldi. Postnatal 3. gününde orogastrik sondayla beslenme başlandı, yutkunma sorunu nedeniyle oral beslenmeye geçilemedi. Perimembranöz ventriküler septal defekt için spirinolakton 1 mg/kg/gün başlandı.

İzlemede oral beslenemeyen hasta postnatal 6. haftada orogastrik sondayla aileye beslenme eğitimi verilerek taburcu edildi. Halen 9. ayında olan hastamız, tartı alımı ve beslenmesi iyi olarak polikliniğimize izlenmektedir.

## TARTIŞMA

Dubowitz sendromu ilk kez 1965 yılında bir İngiliz hekim olan Dr. Victor Dubowitz tarafından tanımlanmıştır. Dr. Dubowitz, karakteristik yüz görünümü, egzama, davranış sorunları, hafif mental retardasyon, mikrosefali, kısa boy, intrauterin büyüme geriliği ile karakterize 4 hastadan oluşan bir olgu serisi yayınladı <sup>(1)</sup>. 1965'ten bu yana yaklaşık 200 olgu yayımlandı <sup>(2)</sup>.

Sendroma eşlik edebilecek kraniofasyal ve oral anomaliler arasında mikrosefali, mikrognati, pitozis, blefarofimozis, pitozis, telekantus, açık renkli saçlar, geniş burun köprüsü, damak anomalileri, epikantik katlantılar, çıkık burun, ekstremite anomalileri arasında her iki ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, her iki el 5. parmakta klinodaktili, deride sakral gamze ve infantil dönemde egzama görülebilmektedir <sup>(3,4)</sup>. Hastamızda da mikrosefali, mikrognati, tipik yüz görünümü olan çıkık burun, dar ve yüksek damak, her iki ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, her iki el 5. parmakta klinodaktili, sakral gamze mevcuttu ve bu klinik bulgularla Dubowitz sendromu tanısı aldı.

Dubowitz sendromunda aort stenozu, atrial septal

defekt, patent duktus arteriozus, ventriküler septal defekt gibi kardiyovasküler anomaliler görülebilir. Taşikardi ve sağ ventrikül hipertrofisi gibi bozukluklar da bildirilmiştir <sup>(5)</sup>. Olgumuzda da perimembranöz ventriküler septal defekt saptandı.

Sarmiento KMA ve ark. <sup>(6)</sup> 14 yaşındaki bir kızda hiperimmunglobulin E sendromu ve Dubowitz sendromu birlikteliğini göstermiş, bu olguda multipl nazal polipler görülmüştür. Thuret ve ark. <sup>(7)</sup> yineleyen infeksiyon, tekrarlayan ülseratif stomatit ve yineleyen nötropeni atakları geçiren Dubowitz sendromu olan 2 kız kardeş bildirmiştir. Bir kardeşte IgA değeri düşmüş ve IgM değeri artmış, diğer kardeşte ise artmış Ig M değeri ile birlikte azalmış IgA ve IgG düzeyleri vardı. Sunduğumuz olguda IgA, IgG, IgM ve IgE değerleri hastanın yaşıyla uyumluydu.

Literatürde Dubowitz sendromu tanısı konulmuş 31 olguda beslenme güçlüğü bildirilmiştir. Beslenme güçlüklerinin bir kısmı doğumdan hemen sonra görülmüş, olgularda beslenmeyi reddetme, kusma ve regürjitasyon sıklıkla rastlanmıştır. Hastamızda da biberonla ya da memeden beslenememe sorunu mevcuttu ve 3. aya kadar orogastrik sonda ile beslendi.

Dubowitz sendromuda büyüme geriliği görülebilmektedir. En belirgin özelliklerden biri vücut ve baş ölçülerinin küçük olmasıdır. Yüz kırk bir olguluk bir seride ortalama baş çevresi ortalama 31 cm ölçülmüş, vücut ağırlığının ise 900 g ile 3600 g arasında değiştiği görülmüştür. Fiziksel gelişim aylar ve yıllar boyunca geride kalabilmektedir <sup>(8)</sup>. Olgumuzda da mevcut beslenme sorununa bağlı olduğunu düşündü-

ğümüz büyüme geriliği mevcuttu. Ayrıca literatürle uyumlu olarak başçevresi 10. persentil kanalının altında idi.

Sonuç olarak, Dubowitz sendromu ender görülen bir sendrom olup, tanısı genellikle klinik bulguların değerlendirilmesi ile konulmaktadır. Tanı alan hastaların beslenme sorunları, immun yetmezlikler ve nörogelişimsel sorunlar yönüyle izlemi gereklidir.

## KAYNAKLAR

1. Dubowitz V. Familial low birthweight dwarfism with an unusual facies and a skin eruption. *J Med Genet* 1965;2:12-17. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.2.1.12>
2. Darcy DC, Rosenthal S, Wallerstein RJ. Chromosome deletion of 14q32.33 detected by array comparative genomic hybridization in a patient with features of Dubowitz syndrome. *Case Reports in Genetics*, 2011 September; Article ID 306072; 6 pages.
3. Winter RM. Dubowitz syndrome. *Journal of Medical Genetics* 1986;23:11-13. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.23.1.11>
4. Ramachandran S, Vijayabala GS. Dubowitz Syndrome-A Review. *Am J Pharm Tech Res* 2013;3(1):170-174.
5. Lee MK, Lee YS. Anesthesia of a patient with Dubowitz syndrome: a case report. *Korean J Anesthesiol* 2010;58(5):495-499. <http://dx.doi.org/10.4097/kjae.2010.58.5.495>
6. Sarmiento KMA, Tomita S, Gurgel JDC. Association between nasal polyposis, Dubowitz syndrome and hyper-IgE syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2008;72:711-714. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2008.01.018>
7. Türkbeyler İH, Pehlivan Y, Çömez G, Pehlivan D, Sevinç A, Kalender ME, Karakök M, Camcı C. Esophagus Cancer and IgA Deficiency in a Patient with Dubowitz Syndrome: A Case Report. *Tokai J Exp Clin Med* 2011;36(2):29-30.
8. Huber RS, Houlihan D, Filter K. Dubowitz Syndrome: A Review and Implications for Cognitive, Behavioral, and Psychological Features. *J Clin Med Res* 2011;3(4):147-155.