

# Roberts-SC Fokomeli Sendromu: Olgu Sunumu

## Roberts-SC Phocomelia Syndrome: Case Report

Ali Karaman, Hasan Kahveci\*

Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi, Erzurum, Türkiye

\*Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Yenidoğan Ünitesi, Erzurum, Türkiye

### Özet

Roberts-SC fokomeli sendromu simetrik ekstremite defektleri, kraniyofasiyal anomaliler, prenatal ve postnatal gelişme geriliği ve mental gerilik ile karakterize otozomal resesif herediter bir malformasyondur. Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi Yenidoğan Servisi'ne konjenital anomali ön tanısı ile yatırılan 34. gestasyon haftasında doğmuş prematüre bebekte; gelişme geriliği, hipertelorizm, yarık damak, hipoplazik burun, düşük malforme kulak, bilateral ön kollarda kısalık saptanmıştır. Burada, Roberts-SC fokomeli sendromlu nadir bir olgu sunuldu. (*Haseki Tıp Bülteni 2012; 50: 66-8*)

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital anomali, fokomeli, Roberts-SC sendromu

### Abstract

Roberts-SC phocomelia syndrome is an autosomal recessive inherited malformation characterized by symmetric limb defects, craniofacial abnormalities, prenatal and postnatal growth retardation and mental retardation. A premature baby born at 34 weeks gestation was admitted to Erzurum Nenehatun Obstetrics and Gynecology Hospital Neonate Unit due to congenital anomaly, growth retardation, cleft palate, hypoplasia of the nose, low-set ears, and bilateral shortness of the forearms. Here, we present a rare case of Roberts-SC phocomelia syndrome. (*The Medical Bulletin of Haseki 2012; 50: 66-8*)

**Key Words:** Congenital anomaly, phocomelia, Roberts-SC syndrome

### Giriş

Roberts-SC fokomeli sendromu, çok sayıda kraniyofasiyal anomaliler ve değişik ekstremite defektlerinin bir arada olduğu, otozomal resesif kalıtım gösteren bir malformasyondur (1). Prenatal ve postnatal gelişme geriliği ile karakterize olup, çoğu olguda ölü doğum veya erken bebeklik döneminde ölüm görülmektedir (2). Bu sendromdaki ekstremite defektleri hipomeliden tetrafokomeliye kadar değişebilmekte, kraniyofasiyal anomaliler arasında ise yarık damak ve/veya yarık dudak, midfasiyal hipoplazi, mikrognați, belirgin gözler, hipertelorizm sayılmaktadır (3). Konjenital anomali ön tanısı ile Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi Yenidoğan Servisi'ne yatırılan bu olguya Roberts-SC fokomeli sendromu tanısı kondu. Roberts-SC fokomeli sendromunun çok sayıda bulgusunu gösteren nadir bir olgu olması sebebiyle yayınlanması amaçlandı.

### Olgu Sunumu

Yirmi dört yaşındaki annenin birinci hamileliği sonucunda, normal spontan doğumla, son adet tarihine

göre 34 haftalık ve 1200 gram olarak doğan kız bebek, doğumdan hemen sonra prematürite ve konjenital anomali ön tanısı ile yenidoğan servisine yatırıldı. Anne ve baba akraba değildi. Baba 23 yaşında idi. Fizik muayenede; genel durumu orta, hipoplazik burun, düşük malforme kulak, yarık damak, kısa boyun, her iki üst ekstremitede kısalık (hipomeli) saptandı (Resim 1). Her iki elde birer parmak mevcuttu. Alt ekstremiteler normal olarak izlendi. Yapılan rutin laboratuvar tetkiklerinde patoloji saptanmadı. Üst ekstremite grafilerinde sağ ön kolda radius yokluğu ve sol ön kolda ulna yokluğu mevcuttu (Resim 2). Kraniyal ultrasonografide ventriküllerde minimal genişleme izlendi. Batın ultrasonografisinde herhangi bir patoloji görülmedi. Lenfosit kültüründen yapılan incelemede karyotipi 46,XX olup kromozomlarda yapısal bozukluk görülmedi. Olgumuzun genel durumu düzeldi, aileye plastik cerrahi ve ortopedi polikliniklerine başvurularını önerildi.

### Tartışma

Fokomeli, etiolojisinde pek çok etkenin rol oynadığı nadir görülen bir hastalık olup insidansı 4 milyon doğumda 1'dir (4). Fokomeli, eşlik eden anomaliler ile birlikte bir

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Ali Karaman  
Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi, Erzurum, Türkiye  
Tel.: +90 442 317 22 95 E-posta: alikaramandr@hotmail.com

**Geliş Tarihi/Received:** 14 Aralık 2011 **Kabul Tarihi/Accepted:** 27 Ocak 2012

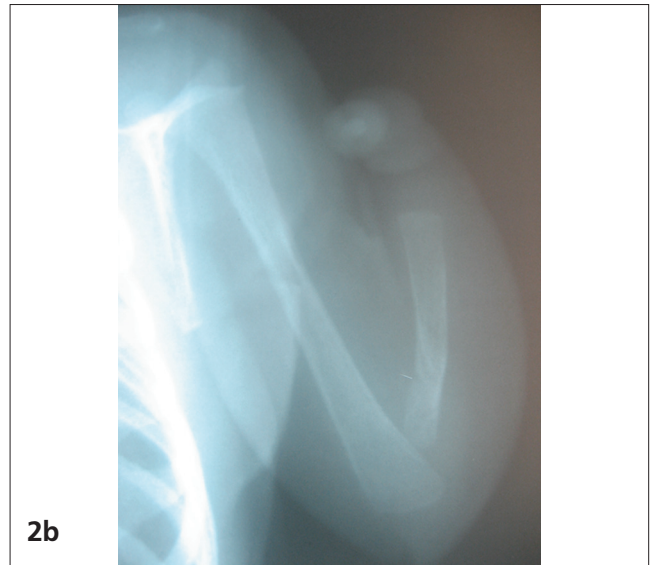
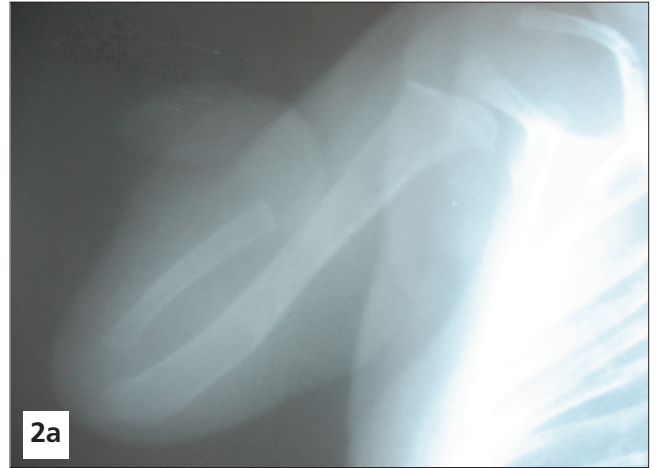
Haseki Tıp Bülteni,  
Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.  
*The Medical Bulletin of Haseki Training and Research Hospital,*  
published by Galenos Publishing.

sendromun parçası olabilir ya da sporadik olarak gözlenebilir. Roberts-SC fokomeli sendromu değişik klinik bulgular ile otozomal resesif kalıtım gösterir. Bu sendromda ekstremiteler ve kraniyofasiyal anomaliler ile birlikte prenatal veya postnatal gelişme geriliği ve mental gerilik de görülmektedir.



**Resim 1.** Olgumuzun genel görünümü.

Tetrafokomeli, fleksiyon kontraktürleri, kısa boyun, yarık damak ve/veya yarık dudak, hypoplastik alanasi, belirgin gözler, anoftalmi, korneada bulanıklık, katarakt, göz kapağı kolobomu, hipertelorizm, fasiyal hemanjiom, ansefalosel, hidrosefali, kraniyal sinir paralizileri, midfasiyal kapiller hemanjiom, sekundum tipi ASD, pulmoner hipoplazi, bikornuat uterus, polihidroamnios, hipospadias, polikistik böbrek ve at nalı böbrek gibi bulgular bu sendromun anomalileri arasında sayılmakta ve vakaların çoğu erken dönemde kaybedilmektedir (5-9). Roberts-SC fokomeli sendromunda ek anomali olarak De Ravel ve ark. (8) splenogonodal füzyon, Satar ve ark. (10) rudimenter mesane ve aksesuar dalak, Çamlıbel ve ark. (11) trombositopeni ve eozinofili bildirmişlerdir. Genital anomaliler içinde kriptorşidizm, skrotum yokluğu, penis yokluğu ve fallus büyüklüğü bildirilmiştir. Olgumuz, yapılan muayene sonucunda sağ radius ve sol ulna yokluğu gibi üst ekstremiteler



**Resim 2.** Sağ ön kol radius yokluğu (A); Sol ön kol ulna yokluğu izlenmektedir (B).

anomalisine ilave belirgin gözler, hipertelorizm, hipoplazik burun, displazik ve aşağı yerleşimli kulaklar gibi klinik bulgulara sahipti.

Roberts-SC fokomeli sendromu prenatal dönemde gerçekleştirilen ultrasonografik ve sitogenetik incelemeler ile tanınabilmektedir (12). Literatürde, prenatal fokomeli tanısının transvajinal ultrasonografi ile en erken 12. haftada konulabileceği bildirilmiştir (13). Ultrasonografi ile fetal yapısal anomalilere tanı koyma oranı %41-65 olarak ifade edilmiştir (14,15). Bundan dolayı erken gebelik haftalarında ultrasonografi, fokomeli gibi bazı konjenital anomalilerin tanısında oldukça faydalıdır. Olgumuzda, anne gebeliği döneminde rutin kontrollerini yaptırmamış idi. Roberts-SC fokomeli sendromlu vakaların bir çoğunda karakteristik kromozomal bulgu olarak 'prematüre centromere seperation' bulgusu izlenmekle birlikte kromozomları normal olan bazı vakalar da bildirilmiştir (16). Bizim olgumuzda lenfosit kültüründen gerçekleştirilen kromozom analizi sonucunda kromozomlarda yapısal veya sayısal bir patoloji görülmedi.

Sonuç olarak, bu gibi ekstremite anomalilerinin erken dönemde saptanabilmesi ve gerekli danışmanlığın verilebilmesi için gebelerin rutin kontrollerine devam etmesi ve 1. trimesterde ultrasonografi ile fetusun ayrıntılı muayenesi büyük önem arz etmektedir.

### Kaynaklar

1. Robins DB, Ladda RL, Thieme GA, Boal DK, Emanuel BS, Zackai EH. Prenatal detection of Roberts-SC Phocomelia syndrome: Report of 2 sibs with characteristic manifestations. *Am J Med Genet* 1989;32:390-94.
2. Van Den Berg DJ, Francke U. Roberts syndrome: a review of 100 cases and new rating system for severity. *Am J Med Genet* 1993;47:1104-23.
3. Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 6th ed, Elsevier Saunders, Philadelphia, 2006: p. 334-335.
4. Denton A, Cooly MD. The human body how it Works. *Human developments* 2009:85-86.
5. Maheshwari A, Kumar P, Dutta S, Narang A. Roberts-SC phocomelia syndrome. *Indian J Pediatr* 2001;68:557-59.
6. Sherer DM, Shah YG, Kliensky N, Woods JR Jr. Prenatal sonografik features and management of a fetus with Roberts-SC phocomelia syndrome (Pseudothalidomide syndrome) and pulmonary hypoplasia. *Am J Perinatol* 1991;8:259-62.
7. Antiñolo Gil G, Borrego López S, Cañadas García de León M, Sánchez García J. Roberts SC phocomelia syndrome: Cytogenetic findings and clinical variability in three brothers. *An Esp Pediatr* 1988;29:239-43.
8. De Ravel TJ, Seftel MD, Wright CA. Tetra-amelia and splenogonadal fusion in Roberts Syndrome. *Am J Med Genet* 1997;68:185-89.
9. Verloes A, Herens C, Van Maldergem L, Retz MC, Dodinval P. Roberts-SC phocomelia syndrome with excephaly. *Ann Genet* 1989;32:169-70.
10. Satar M, Atici A, Bişak U, Tunali N. Roberts-SC phocomelia syndrome: a case with additional anomalies. *Clin Genet* 1994;45:107-8.
11. Camlibel T, Mocan H, Kutlu N, Kutlu N. Roberts SC phocomelia with isolated cleft palate, thrombocytopenia, and eosinophilia. *Genet Couns* 1999;10:157-61.
12. Stioui S, Privitera O, Brambati B, Zuliani G, Lalatta F, Simoni G. First trimester prenatal diagnosis of Roberts syndrome. *Prenat Diagn* 1992;12:145-49.
13. Olney RS, Hoyme HE, Roche F, Ferguson K, Hintz S, Madan A. Limb/pelvis hypoplasia/aplasia with skull defect (Schinzel phocomelia): distinctive features and prenatal detection. *Am J Med Genet* 2001;103:295-301.
14. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Lazanakis ML, Kadir RA, Economides DL. The value of sonography in early pregnancy for the detection of fetal abnormalities in an unselected population. *Br J Obstet Gynaecol* 1999;106:929-36.
15. Gaffney G, Manning N, Boyd PA, Rai V, Gould S, Chamberlain P. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias: A report of the diagnostic and prognostic accuracy in 35 cases. *Prenat Diagn* 1998;18:357-62.
16. Hwang K, Lee DK, Lee SI, Lee HS. Roberts syndrome, normal cell division, and normal intelligence. *J Craniofac Surg* 2002;13:390-4.