

# Beals-Hecht Sendromu'nun Radyolojik Bulguları

Nurgül Tunççekiçler, Cüneyt Çalışır, Taylan Kara

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

## ÖZET

Beals-Hecht Sendromu nadir görülen, araknodaktili, kontraktürler ve kulak deformiteleri görülen bir bağ dokusu hastalığıdır. Bu çalışmada 5 günlük erkek bebekte Beals-Hecht Sendromu'nun iskelet sistemi radyolojik bulgularını tartışmak amaçlanmıştır.

**Anahtar kelimeler:** Araknodaktili, Beals-Hecht Sendromu

## RADIOLOGIC FINDINGS OF BEALS-HECHT SYNDROME

### ABSTRACT

Beals-Hecht Syndrome is a rare connective tissue disorder associated with arachnodactily, contractures and deformities of the ears. The aim of this study is to discuss the radiologic findings of a five day old male infant with Beals-Hecht syndrome.

**Key words:** Arachnodactily, Beals-Hecht syndrome

**B**eals Hetch Sendromu (BHS), araknodaktili, kontraktürler ve kulak deformiteleri bulgularının saptandığı, nadir görülen bir bağ dokusu hastalığıdır. İlk olarak 1971'de Rodney Beals ve Frederick Hetch tarafından tanımlanmıştır (1). Bu çalışma, BHS'nin iskelet sistemi radyolojik bulgularını tartışmayı amaçlamaktadır.

## Olgu Sunumu

Beş günlük erkek bebek, sarılık nedeniyle getirildi. Öyküsünden antenatal dönemde üçlü tarama testleri sonucuna göre gebeliğin düşük risk grubunda olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede fleksiyon kontraktürleri, araknodaktili, pes ekinovarus, atipik yüz görünümü (burun kökü geniş, palpebral aralıkları aşağı çekik), displastik kulak (kulaklar

düşük ve arkaya rotasyonda ve her iki kulakta heliks-anti-heliks deformiteleri) bulguları (Şekil 1) saptandı.

İskelet sistemi direk radyografileri çalışıldı. El bilek ve diz grafilinde fleksiyon kontraktürleri izlendi. Uzun kemikler ve kostalar ince uzun, medüller kavite dar izlenmekteydi. Ayrıca uzun kemiklerde deformasyonlar ve araknodaktili görülmekteydi (Şekil 2,3).

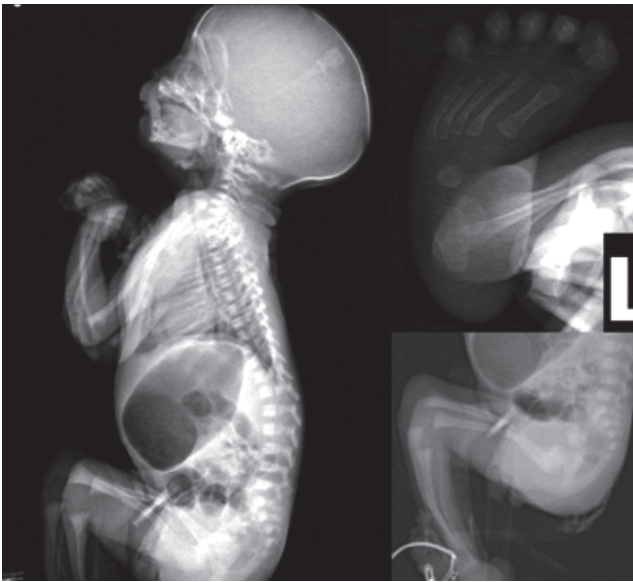
## Tartışma

BHS, genellikle otozomal dominant geçiş gösterir, nadiren otozomal resesif geçişli veya sporadik olarak görülebilir. Fibrillin geninde (5q23-31) mutasyon mevcuttur. BHS artrogripozis distal tip 9 olarak da adlandırılır.

Oval yüz görünümü, küçük ağız (mikrognati), yüksek damak, dış kulak deformiteleri marfanoid görünüm, progresif kifoskolyoz, araknodaktili, proksimal interfa-langial eklem kontraktürleri, bilek ve dizlerde fleksiyon,



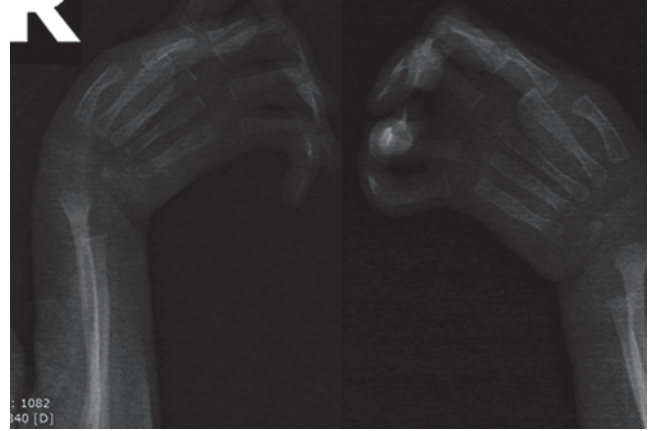
**Şekil 1.** Fleksiyon kontraktürleri, araknodaktili, pes ekinovarus, atipik yüz görünümü, düşük ve displastik kulak bulguları hastanın fizik muayenesinde dikkat çekmektedir.



**Şekil 3.** Bilateral direk el bilek grafilerinde araknodaktili izlenmekte.

parmaklarda ulnar deviasyon görülür. Ayrıca keratokonus, ektopia lentis gibi göz anomalileri, mitral valv prolapsusu, aortada anevrizmal dilatasyon, tek umbilikal arter sendromunun bulgularıdır. Atrial ve/veya ventiküler septal defekt, mitral yetmezlik ve patent duktus arteriozus gibi ciddi kardiyak problemlerle karşılaşılabilir. Ciddi akciğer hastalığı; skolyoz ve torakal kafes anomalilerine bağlıdır (2).

Radyolojik bulguları arasında osteopeni, proksimal falankslarda elongasyon, uzun kemiklerde hafif eğilme,



**Şekil 2.** Direkt radyografilerde fleksiyon kontraktürleri, uzun kemiklerde deformasyonlar, pes ekinovarus mevcuttur. Uzun kemikler ince uzun, medüller kavite dar izlenmektedir.

vertebral malformasyonlar, hipoplastik tibia, ileri kemik yaşı özefageal atrezi, duodenal atrezi ve annuler pankreas sayılabilir. Hastalığın diğer bulguları osteopeni, uzun ve ince vücut yapısı, pektus ekskavatum ya da karinatum, musküler hipoplazi ve yüksek damaktır (3).

BHS'de en önemli problemlerden biri ilerleyici skolyozdur. Çocukların yarısında ve erişkinlerin hemen hemen hepsinde skolyoz gözlemlenmiştir (1). Literatürde 40 aileden 120 vaka bildirilmiştir (4). Genellikle normal doğmakla birlikte makat doğum sıklığı artmıştır (4). Çoğunlukla yaşam süreleri normaldir. BHS hastalarının %94'ünde kontraktürler kendiliğinden geriler (5). Radyolojik ölçümlerde progresyon varsa ve özellikle eğrilik 40°den fazla olursa, cerrahi tedavi düşünülmelidir (5). İnfant döneminde konjenital kalp hastalıklarından ölüm sık görülürken daha sonraki dönemlerde skolyoz ve pektus ekskavatus gibi iskelet deformitelerine bağlı restriktif akciğer hastalıklarından ölüm sıklığı artar. Marfan sendromu olanlarda konjenital kalp hastalığı riski BHS'ye göre daha yüksektir. Sonografik bulgularla prenatal tanının amacı gebeliğin sonlandırılması değil aileyi hazırlamaktır (6).

Ayrırcı tanıda İnfantil Marfan sendromu, Achard sendromu, homosistinüri, distal artrogripozis yer alır. Beals ve Hetch bu hastalığı araknodaktili, kontraktürler, kulak deformiteleri, göz ve kardiyovasküler komplikasyonların sık olmaması, progresif kifoskolyoz olması gibi özellikleri ile Marfan sendromundan farklılığını ortaya koymuşlardır (1).

### Kaynaklar

1. Beals RK, Hecht F: Congenital contractural arachnodactyly: a heritable disorder of connective tissue. *J Bone Joint Surg* 1971;53A:987-593
2. Wang M, Clericuzio CL, Godfrey M. Familial occurrence of typical and severe lethal congenital contractural arachnodactyly caused by missplicing of exon 34 of fibrillin-2. *Am J Hum Genet* 1996; 59:1027-34
3. Robinson PN, Godfrey M. The molecular genetics of Marfan syndrome and related microfibrillopathies. *J Med Genet* 2000;37:9-25
4. Viljoen D. Congenital contractural arachnodactyly, Beals syndrome. *J Med Genetic* 1994;31:640-643
6. Weinstein SL. Marfan Syndrome. In: Weinstein SL, editor. *The Paediatric Spine. Principles and Practice*. 2nd ed. New York: Lippincott Williams&Wilkins; 2001. p. 668- 78
7. N.Kölble, J.Wisher, D.Babcock, C.Maslen, R.Huch ve B.Steinmann. Prenatal ultrasound findings in a fetus with congenital contractural arachnodactyly *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20: 395-9