

Bir Olgu Nedeniyle Silver-Russel Sendromu

SILVER-RUSSEL SYNDROME (CASE REPORT)

Orhan GÜLEN*, Özlem YAVUZ**, Melahat ÖĞÜTCEN TOLLER***,
Leyla KABADAYİ****, Ertuğrul ERÇOBAN*****

Araş.Gör.,Ondokuz Mayıs Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Oral Diagnoz ve Radyoloji AD,
Araş.Gör.,Ondokuz Mayıs Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Protetik Diş Tedavisi AD,
Doç.Dr.,Ondokuz Mayıs Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi A.D.Ç.H.ve Cerrahisi AD,
Araş.Gör.,Ondokuz Mayıs Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Protetik Diş Tedavisi AD,
Araş.Gör.,Ondokuz Mayıs Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Protetik Diş Tedavisi AD, SAMSUN

.Özet.

Amaç: Silver-Russel sendromu, düşük doğum ağırlığı, kısa boy, geniş gövde ve ekstremitelerde asimetri, geniş alın, küçük alt çene, üçgenimsi yüz görünümü, kemerli hurim, kurvatuiri aşağı hakan ağız görünümü ve el-hilek radyografilerinde serçe /ummağının içe doğru kıvrık oluşu ile karakterize bir sendromdur. Yaptığımız literatür incelemesinde: bugüne kadar 21)'e yakın olgu bildirilmiş olduğu saptandı. Bu olguların büyük çoğunluğu normal zekaya sahiptir. Olgumuz, zeka geriliği göstermesi ve travma sonucu tek taraflı kemdil başının olmayışı nedeniyle dişhekimliği literatürüne katkıda bulunmuş amacıyla sunulmuştur.

Vaka Raporu: Olgumuz Silver-Russel sendromunun bütün özelliklerini taşıyan ve zeka geriliği gösteren üç yaşında bir kız çocuğudur. Kliniğimize çene bozukluğu yakınlığı ile başvurmuştur. Hastanın klinik ve radyolojik muayeneleri yapıldı ancak varolan asimetrinin sendromdan mı, yoksa travma sonucu tek taraflı kemdil kaybindan mı kaynaklandığı net olarak anlaşılamamıştır.

Sonuç: Olgumuz, bildirilen olgularla sendromu taşıdığı özellikler açısından uyum bulur. Silver-Russel sendromlu bireylerin çoğu normal zekaya sahip olurken, olgumuz zeka geriliği gösteren nadir olgulardan biridir.

Anahtar Kelimeler: Silver-Russel sendromu.
Asimetri. Travma

T Klin Diş Hek Bil 1998, 4:135-139

Geliş Tarihi: 27.08.1996

Yazışma Adresi: Dt.Özlem YAVUZ
Ondokuz Mayıs Üniversitesi
Dişhekimliği Fakültesi
Protetik Diş Tedavisi AD
551.39 Kurupelit, SAMSUN

• Bu olgu, 18-22 Haziran 1996'ta Ankara'da, TDB 3.Uluslar arası Kongresinde sunulmuştur.

Summary^

Purpose: The Silver-Russel syndrome is characterized by low birth weight, short stature, asymmetry of the head, body and extremities, broad forehead, pointed small chin, triangular shaped face, girdle nose, downward curvature of Vermillion line and clinodactily. A review of the literature revealed approximately 200 previously published cases, majority with normal intelligence. Our case further shows mental retardation with a lacking the left condyle.

Case Report: A thirteen years old girl with all characteristics of Silver-Russel syndrome and mental retardation. The Patient was referred to our clinic with complaint of the asymmetric appearance of her face. After clinical and radiologic examinations the cause of the asymmetry was concluded to be as a result of either past condylar fracture resulting from trauma or the syndrome itself.

Conclusion: Our case is similar to previously reported cases. Although majority of the patients with Silver syndrome have normal intelligence, our case presents a rare example with mental retardation.

Key Words: Silver-Russel syndrome.
Asymmetry, Trauma

T Klin J Dental Set 1998, 4:135-139

Silver-Russel sendromu, ilk kez 1953 yılında Silver ve arkadaşları (1) tarafından, düşük doğum ağırlığı, doğumsal hemihipertofi, kısa boy, üriner sistemde gonatotropinlerin artışı ile karakterize bir sendrom olarak tanımlanmıştır. Bir yıl sonra Russel (2), Silver'ın bildirdiği olgulara benzer özellikler gösteren beş olgu bildirmiş ancak Silver'dan

farklı olarak, olgularında vücut veya yüz asimetrisi bildirmemiştir.

1961'de Black (3) isimli araştırmacı her iki araştırmacının bildirdiği olguların özelliklerini Silver-Russel sendromu adı altında toplamıştır. Bu sendrom her ırkta ve her iki cinsiyette de ortaya çıkabilmektedir (4).

Silver-Russel sendromunun başlıca özellikleri şöyledir:

1. Düşük doğum ağırlığı
2. Kısa boy
3. Başta, gövdede ve cxtromitclerde asimetri, (kol ve bacak boyunda sağ ve sol taraf arasında ölçülebilir derecede farklılık)
4. Genellikle röntgende görülen, el parmaklarından serçe parmağının içeri doğru kıvrılması (Clinodactyly)
5. Geniş alın ve küçük alt çene ile karakterize, üçgenimsi yüz görünümü
6. Kurvatürü aşağı bakan ağız görünümü (köpek balığı ağız görünümü)
7. Kemerli burun
8. Bazen kepçe kulak
9. Üriner sistem bozuklukları
10. Bazı olgularda gonatotropin seviyesi yüksek ve gelişim hormonu seviyesi düşük bulunmuştur.
11. Doğuştan kalça çıkıklığının varlığı
12. Motor yeteneklerde gecikme (3-5)

Bildirilen olguların büyük bir çoğunluğu normal zekaya ve normal bir kromozom yapısına sahip bulunmuştur. Günümüze dek, bu sendromun görüldüğü 200 kadar olgu bildirilmiştir (5).

Olgu Sunumu

Olgumuz 10.1.1996 tarihinde kliniğimize çene bozukluğu yakınması ile başvuran 13 yaşında bir kız çocuğudur (Şekil 1-2). Alınan anamnezde beş yaşında duvardan düştüğü, bir süre sonra yüzde, sol eklem bölgesine uyan deri üzerinde bir yara oluşumu gözlemlendiği ve yaraya tedavi uygulandığı, ancak yara iyileşmesinin sağlanamadığı, daha sonra hastanın başka bir kliniğe başvurmadığı ve yaklaşık bir yıl sonra bu bölgeden bir kemik parçasının dışarıya



Şekil 1. Cephe görünümü



Şekil 2. Profil görünümü

atıldığı ve yaranın kendiliğinden iyileşerek kapandığı öğrenildi. Olgumuz Silver-Russel sendromunun sözü edilen bir çok özelliğini taşımaktadır. Bu özellikler:

1. Düşük doğum ağırlığı (1000gr)

2. Asimetrik yüz görünümü
3. Küçük alt çene ve sivri çene ucu
4. İnce ve kemerli burun, frontal bossing
5. Büyük kulak kepçesi ve silik antiheliks
6. Doğumsal kalça çıkıklığı

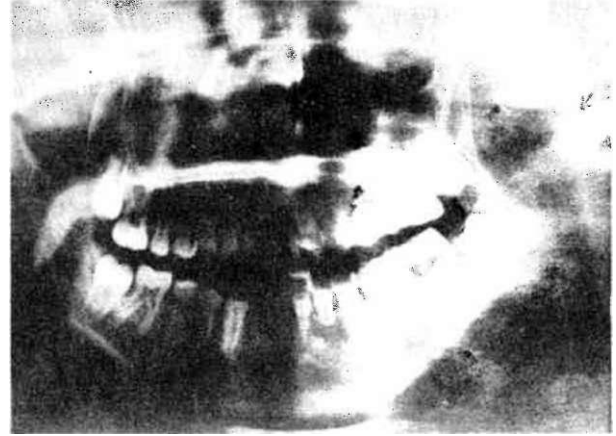
7. Yaşıtlarına göre düşük kilo ve kısa boy, (13 yaşında olmasına rağmen 5 yaşındaki bir çocuğun boy ve kilo değerlerine sahip)

X. Kurvaturü aşağı bakan ağız görünümü (köpek balığı ağız görünümü) ve üst dudak vermillionunun inceliği.

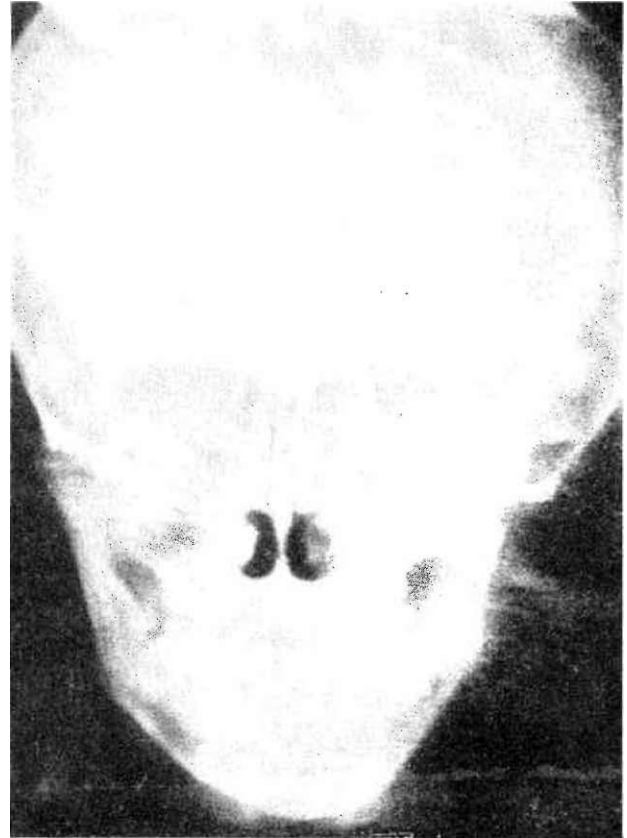
Bu bulgulara ek olarak mental relardasyon ve gözlerde şaşılık gözlemlendi. Ailede herhangi bir anomaliye rastlanmadı. Anne ve babanın birinci dereceden akraba evliliği yapıldığı öğrenildi. Hastanın medikal dosyası incelendiğinde; üriner sistem rahatsızlığı nedeniyle böbrek taşı ameliyatı geçirdiği, sol kalçanın sağ kalçadan yukarıda ve sol bacağın sağ bacedan iki santim kısa olduğu, 1988 yılında sağ kalçasına operasyon uygulandığı, yapılan genetik incelemede ise bir anomaliye rastlanmadığı öğrenildi. Gelişim hormonu düzeyinin normal okluğu öğrenildi.

Yapılan intraoral muayenede derin damağa rastlandı, 13 yaşında olmasına rağmen ikinci molar dişlerin ağızda yer almadığı ve Angle sınıf 1 okluziyon ilişkisi teşkil edildi. Oral hijyenin kötü olduğu gözlemlendi. Maksimum ağız açıklığı 40 mm olarak ölçüldü.

Alıntın panoramik radyogram incelendiğinde (Şekil 3); İter iki taraftaki alt-üst 12 yaş dişlerinin henüz sürmemiş olduğu, bu dişlerden 47 nolu diş kökünün 2/3'ünün oluştuğu, 37 nolu diş kökünün 1/3'ünün oluştuğu ve bütün 6 yaş dişlerinin köklerinin tamamen kapanmış olduğu izlendi. Sol tarafta (kondil dölekti olan tarafta) raitnıs boyunun sağ tarafa (normal tarafa) oranla kısa olduğu, sol kondilite sağ kondilden şekil olarak farklı olduğu ve sol kondilde fibröz bir ankiloz geliştiği gözlemlendi. Alman poslero-anterior radyogramda, mandibulada asimetrik bir görünüm izlendi (Şekil 4). Olgumuzda kondil kırığı 5 yaşlarında meydana gelmesine rağmen ankiloz gelişmemiştir. Bunun nedeninin kondil kırığının ekstra kapsüler ve tek taraflı olması olduğu düşünülmüştür. Olgumuzda maksimum ağız açıklığının yeterli olması yine.



Şekil 3. Panoramik radyogramda sol kondilin (Ok) lıpoplasük görünümü.



Şekil 4. Postero-anterior radyogramda yüz UMmetriMHii görünümü.

kondil kırığının tek taraflı ve ekstra kapsüler olması ile açıklanabilir. Hastanın sefalometrik radyogramının incelenmesinde üst keserlerin önde ko-

numlanmış olduğu, SNA ve SNB açılarının küçülmüş, mandibulanın geride konumlanmış ve ön yüz yüksekliğinin artmış olduğu gözlemlendi.

Kemik gelişimini değerlendirmek üzere el-bilek radyogramları incelendiğinde bilek ve iuctakarpal epifiz çekirdeklerin henüz kaybolmadığı ve kemik yoğunluğunun normal olduğu tespit edildi. Bu bulguların hastanın yaşı ile uyumlu olduğu gözlemlendi.

Tedavi Yaklaşımı

Hastanın gingivitis yönelik problemlerini çözmek için diş yüzeyi temizliği yapılarak oral hijyen eğitimi verildi. Dişsel bir anomalisi olmadığı için ortodontik tedavi düşünülmedi. Maksimum ağız açıklığı 40mm olarak ölçüldü, bu açıklığın fonksiyonel açıdan yeterli olduğu düşünüldüğünden defektli kondil için herhangi bir tedavi düşünülmedi. Ailenin, hastanın yüzü ile ilgili estetiğin sağlanmasına yönelik istemlerinin gerçekleştirilmesi için genioplasti uygulanması düşünüldü. Ancak bu tedavi için de hastanın yetişkin bir yaşa ulaşana dek beklenmesine karar verildi.

Tartışma

Silver-Russel sendromuna ait olarak bildirilen olguların %60'ında kol, bacak ve yüz asimetrisine rastlanmıştır. Silver ve arkadaşları (1), bu özelliği hemihipertrofi olarak tanımlamışlardır. Vakamızda bariz bir hemihipertrofiye rastlanmamıştır. Tanner ve Ham (5) inceledikleri 39 olguda kol ve bacak uzunluğu yönünden, kontrol grubuyla karşılaştırılmalı olarak yaptıkları çalışmalarında anlamlı bir farklılık gözlememişler ve asimetrinin, simetri kontrol mekanizmasındaki bir bozukluktan kaynaklandığını bildirmişlerdir. Bildirilen olguların hiçbirinde Klippel-Trenaunay-Weber sendromu veya willms tümörü olgularında gözlemlendiği derecede, aşırı bir asimetri gözlenmemiştir. 1971'de Fulcihan ve arkadaşları (6), 1980'de Draznin ve arkadaşları (7), 1982'de Nishi ve arkadaşları (8), bildirdikleri olgularında asimetriye rastlanmadığını bildirmişlerdir. 1969'da Tanner ve Ham (5), vücut ve yüz asimetrisinin gözlemlendiği 6 olgu bildirmişlerdir. 1975 yılında Tanner ve arkadaşları (9), bildirdikleri 39 olgunun 16'sında asimetriye rastlamışlar 23 tanesinde ise asimetrik bir bulguya

rastlamamışlardır. Bu sendromda doğuştan kalça çıkıklığının varlığı vücudun asimetrik görünmesinde önem taşımaktadır (10). Olgumuzda da doğuştan kalça çıkıklığı ve vücut asimetrisi mevcuttur. Sol kondum hipoplastik görünümde oluşu ve ramus boyunun kısa olması nedeniyle oluşan yüzdeki asimetri, sendroma ait bir asimetrinin varlığının değerlendirilmesini güçleştirmiştir. Ancak travma nedeniyle oluşan kondil kırığının yüz asimetrisine katkısı gözardı edilemez.

Silver-Russel sendromunun en belirgin özelliklerinden birisi düşük doğum ağırlığıdır (5,10). Literatürdeki olguların hepsinde düşük doğum ağırlığı bildirilmiştir. Bizim olgumuzda da bu özellik gözlemlenmiştir.

Silver-Russel sendromlu olguların büyük bir kısmında normal zeka gözlenmesine rağmen Rimoin'in (11) bildirdiği ikiz olguda ve Szalay'm (10) olgusunda zeka geriliğine rastlanmıştır. Bizim olgumuzda da bu sendromda nadir görülen mental retardasyon gözlemlenmiştir.

Olgumuzda gözlenen renal sorunlar, Haslam'ın (13) bildirdiği olgulardaki renal sorunlarla benzerlik göstermiştir. Haslam (13), yaptığı incelemede bu sendromla birlikte renal sorunların çok sık gözlemlendiğini bildirmiştir. Draznin ve ark. (7) bildirdikleri olguda gelişim hormonu düzeyini düşük bulmuşlardır. Tanner ve ark.(9) gelişim hormonu yetersizliği gösteren 19 Silver-Russel sendromlu hastaya hormon tedavisi uygulamışlar ancak kayda değer bir sonuç elde edememişlerdir. Patton ve ark. (10) bu sendromda gözlenen gelişim hormonu yetersizliğinin, gelişim geriliğinden tek başına sorumlu olmadığını, yardımcı bir faktör olduğunu ileri sürmüşlerdir. 1982'de Nishi ve ark. (8) bu sendromu gösteren olguların endokrinolojik açıdan daha detaylı olarak incelenmesinin gerekliliğini bildirmişlerdir. Olgumuzun gelişim hormonu düzeyi normal bulunmuş, el röntgenlerinin incelenmesiyle de kemik gelişiminin normal olduğu anlaşılmıştır.

Bildirilen olguların dental yönden incelenmelerinde; Draznin bildirdiği (7), 7 yaşındaki olguda dental gelişimin geciktiği, daimi dişlerinin sürmediği ve tüm süt dişlerinin ağızda bulunduğu bildirilmiştir. Rubenstein ve Vitsky'in (14), bildirdiği iki olguda bizim olgumuza benzer şekilde derin damağa, dental gelişimde gecikmeye ve dai-

mı dişlerin sürmesinde gecikmeye rastlanmışın'.

Silver-Russel sendromunun etyolojisi kesin olarak bilinmemektedir. Olguların büyük bir çoğunluğunda, sendrom sporadik bir şekilde ortaya çıkmıştır. Russel (2). kazanılmış intrauterin gelişim bozukluğunun bir nedensel faktör olabileceğini belirtmiştir. Si İver'a göre (15) etyolojide, endokrin, metabolik veya vasküler bir bozukluk söz konusu değildir. Tanner ve Ham (5) da Russel'm (2) görüşüne kalılarak intrauterin gelişim patolojisinden söz etmişlerdir. Smitli (16). bu sendromu genlerde meydana gelen ani bir mutasyon sonucu oluşmuş olabileceğini ileri sürmüştür. Fuleihan ve ark. (6) bildirdikleri üç kardeş olguda otozomal dominant bir kalımm rolünün etkisinin olabileceğini bildirmişlerdir. Vakamız genetik olarak incelendiğinde kromozom yapısı normal görünmekte ve ailede bu sendromu özelliklerine rastlanmadığı gözlenmektedir. Bu nedenle vakamızın sporadik bir vaka okluğu sonucuna varılmıştır.

Bu sendromu özellikleri. Down sendromu veya Ektodermal displazide olduğu gibi çok keskin değildir. Bu nedenle bazı hastalıklarla ayırıcı tanısının yapılması gerekir. Bu hastalıklar:

1. Plesental yetersizliğin bulunduğu diğer hastalıklar.

2. Kromozomal mozaicismedenotipi Silver-Russel sendromuna benzer genetik inceleme, kan ve deri fibroblastların incelenmesi gerekir.

3. 3-M sendromu bu sendromun pek çok özelliklerinin Silver-Russel sendromuna benzemesine rağmen, uzun gövde, geniş yüz, etli burun varlığı gibi özelliklerle Silver-Russel sendromundan ayrılır.

4. Partington sendromu kısa boy ile karakterize bu sendrom deri pigmentasyonlarının varlığı ile Silver-Russel sendromundan ayrılır.

5. Neonatal progeroid (10).

Sonuç olarak bu sendromun özelliklerini taşıyan pek çok olgunun değerlendirilmesi ile, bu

sendroma ait kriterlerin daha detaylı araştırılmasının gerektiğini söyleyebiliriz.

KAYNAKLAR

1. Silver II, İviyasu W. George .I. ueamer W: Syndrome of congenital hemihyperrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotropins. Pediatrics 12: 368. 1953
2. Russel A: A syndrome of "Intrauterina" dwarfism recognizable at birth with craniofacial dysostosis, disproportionate short arms , and other anomalies (5 cases). Proc Roy Soc Med 47: 104(1), 1954
3. Black J: Low birth weight dwarfizm: Arch. Dis Child 36: 633, 1961
4. Gareis FJ, Smith DW. Summitt RL: The Russel-Silver syndrome without asymmetry. The Journal of Pediatrics 79: 775, 1971
5. Tanner JM. İlanı TJ: Low Birthweigh Dwarfizm with Asmmetry (Silver's Syndrome), Treatment with Human Growth Hormone. Arch. Dis.Childh 44: 231. 1969
6. Fuleihan DS. Der Kaloustian VM. Najjar SS: The Russel-Silver syndrome: Report of three siblings.The Journal of Pediatrics 78: 6547. 1971
7. Draznin MB, Stellmg MW, Johanson AN: Silver-Russel syndrome and craniopharyngioma. The Journal of Pediatrics 96: 887, 1980
8. Nishi Y, Kawaguchi S, Nakanishi Y, Usui T: Silver-Russel syndrome and growth hormone deficiency. Acta Pediatr Scand 71: 1035, 1982
9. Tanner JM, Lcjarraa II. Cameron N: The Nature! History of Silver-Russel Syndrome: A Longitudinal Study of Thirty-nine Cases. Pediat Res. 9: 611. 1975
- KL Patton MA: Russel-Silver syndrome. Journal of Medical Genetics 25: 557, 1988
- I I.Rimoin DL: The Silver syndrome in twins, birth defects. Original Article Series 5(2): 183. 1969
- !2.Szalay GC: Russel dwarf versus Silver syndrome. The Journal of Pediatrics 80: 1066, 1972
- LLHaslam RHA. Berman W, Heller RM: Renal abnormalities in the Russel-Silver syndrome. Pediatrics 51: 216, 1973
- Id.Rubenstein LK, Vitsky PL: Dental Management of patients with Russel-Silver Syndrome. The Journal of Periodontics 12: 215, 1988
- 15.Silver H: Asymmetry, short stature and variation in sexual development: Amer J Dis Child. 107: 495, 1964
- 16.Smith DW: Compendium on shortness of stature. .1 Pediat 70: 483, 1967