

Hallermann-Streiff Sendromu: Olgu Sunumu[¶]

HALLERMANN-STREIFF SYNDROME: A CASE REPORT

Nejat NARLI*, Ercan KIRIMI*, Mehmet SATAR**, Dilara SÜLEYMANOVA***, Hacer YAPICIOĞLU****, Merih SOYLU*****

* Yrd.Doç.Dr., Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD,

** Prof.Dr., Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD,

*** Doç.Dr., Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik AD,

**** Uz.Dr., Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD,

*****Doç.Dr., Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD, ADANA

Özet

Hallermann-Streiff Sendromu tipik yüz görünümü, katarakt, hipotrikozis ve orantılı kısa boy ile karakterize nadir görülen bir sendromdur.

Bu olguların %15'inde mental retardasyon görülmektedir ve bebeklik döneminde solunum problemlerine sık rastlanmaktadır. Sendrom otozomal resesif kalıtım göstermekle birlikte daha çok yeni mutasyonlar şeklinde ortaya çıkmakta, bunun yanında otozomal dominant kalıtım paterni de tam olarak gözardı edilememektedir.

Burada ince ve gaga burun, belirgin yanaklar, düşük kulak, mikrofalmi, katarakt, mikrognați, natal dişler, bilateral inmemiş testis ve kısa boy özelliklerine sahip gestasyon yaşı 40 hafta olan iki günlük erkek bir Hallermann-Streiff Sendromu olgusu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hallermann-Streiff Sendromu

T Klin Tıp Bilimleri 2000, 20:83-86

Summary

Hallermann-Streiff Syndrome is a rare condition characterized by typical facial appearance, cataract, hypotrichosis and proportionate small stature.

Fifteen percent of patients is mentally retarded. They may have respiratory problems during early infancy. Although in this syndrome inheritance is autosomal recessive, most cases are sporadic. However, the possibility of autosomal dominant inheritance has not been completely ruled out.

In this paper, a case of Hallermann-Streiff syndrome who is a male baby with 40 weeks gestational age and two days old and with thin, parrot-like nose, prominent cheeks, low-set ears, bilateral microphthalmia, cataract, micrognathia, natal teeth, bilateral cryptorchidism and small stature is presented.

Key Words: Hallermann-Streiff Syndrome

T Klin J Med Sci 2000, 20:83-86

Hallermann-Streiff sendromu, oftalmolojik, dental ve kraniofasial bulguların olduğu, ikinci branşial ark defektinden kaynaklanan ve nadir görülen bir sendromdur (1,2). Nedeni tam olarak bilinmemektedir. Kalıtım şekli, otozomal resesif olup sporadik vakalar da bildirilmektedir (1).

Geliş Tarihi: 11.06.1999

Yazışma Adresi: Dr.Nejat NARLI

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

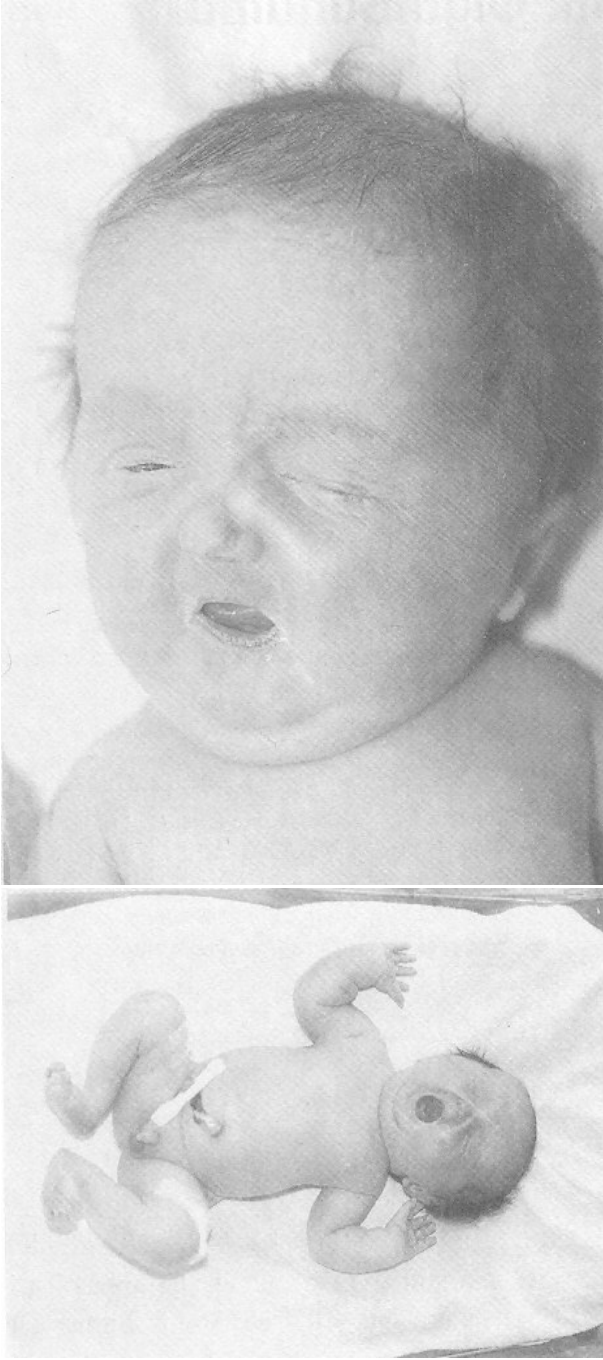
Neonatoloji BD

PK 22 -01330, Balcalı, ADANA

[¶]Vaka; 19-23 Mayıs 1999'da XXXV. Ulusal Pediatri Kongresinde poster olarak sunulmuştur.

Olgu

Bir günlük erkek bebek, atipik yüz görünümü nedeni ile Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'ne yatırıldı. Özgeçmişinden, annenin, gebelik sırasında bir hastalık geçirmediği, sigara ve alkol kullanmadığı, gebelikte yapılan ultrasonografik in-



Şekil 1-2. Olgunun genel görünümü ve yüz yapısı.

celemelerde bebeğin kafa yapısında anormallik ve alt ekstremitte uzunluğunda kısalık olduğu, doğumun hastanede 40 haftalık iken sezaryen ile olduğu öğrenildi. Soygeçmişinden aralarında akrabalık bulunmayan 26 yaşında sağlıklı anne ile 29 yaşındaki sağlıklı babanın, birinci gebelikten yaşayan birinci

bebeği olduğu, ailede başka anomali veya kalıtsal bir hastalık olmadığı öğrenildi.

Fizik incelemede; Ballard skorlamasına göre gestasyon yaşı 40 hafta, ağırlık: 2100 g (%3↓), baş çevresi: 33.5 cm (%10-25), boy 38 cm (%3↓) olup, üst segment/alt segment oranı 1.69 idi. Baş-boyun muayenesinde; fontanel geniş, sol yüz basık, kaşlarda hipotrikozis, mikroftalmi, bilateral katarakt, belirgin yanaklar, düşük kulak, ince ve gaga şeklinde burun, septumda deviyasyon, sol burun deliği ufak, mikrognati, yüksek damak, ince dudak ve küçük ağız vardı (Şekil 1-2). Diş etinde tomurcuklanmalar, alt ve üst ön kesici natal dişleri vardı (Şekil 3). Diğer fizik bulgularında özellik yoktu.

Laboratuvar incelemesinde; hematolojik değerleri, kan biyokimyası, ve kan gazları normal sınırlarda idi. PA akciğer grafisi normal idi. Kafa grafisinde kemiklerde ossifikasyon yetersizliği, diş kökleri ve natal dişler, ekstremitte grafisinde ise femur distal ve tibia proksimalinde metafiz genişliği saptandı. Ekokardiyografik incelemede, patent foramen ovale bulundu. Kranial ve batın ultrasonografisi normal idi. Periferik kan lenfosit kültüründen elde edilen kromozom preparatlarında G bantlama ile yapılan analizde karyotipi, 46 XY idi.

Dismorfik yüz görünümü nedeni ile yatırılan bebekte tipik yüz görünümü ile Hallermann-Streiff sendromu tanısı kondu. Takibe alınan bebek, kontrole gelmek üzere taburcu edildi. 3 aylık iken katarakt operasyonu olan hastanın, izlendiği dönemde tartı alamama problemi ön planda idi.



Şekil 3. Olgunun natal diş ve dişeti tomurcuklanmaları.

Tartışma

Hallermann-Streiff sendromu, çok nadir görülen bir sendromdur. Şimdiye kadar 150 vaka rapor edilmiştir (3). Ülkemizde ilk vaka, Balcı ve ark tarafından yayınlanmıştır (5). Yüksel ve arkadaşları da 1995'de bir vaka bildirmişlerdir (6).

Hallermann-Streiff sendromu tanısı, karakteristik fasial özellikler ile konulmaktadır. Boyu kısa olan olgumuzda, mikroftalmi, gaga şeklinde ince burun gibi tipik kraniofasial özellikleri yanında, natal dişlerinin olması nedeni ile Hallermann-Streiff sendromu düşünüldü. Yapılan göz muayenesinde kataraktın saptanması ile hastamız, Hallermann-Streiff sendromu olarak değerlendirildi. Bu sendromda mikroftalmi %80, kendiliğinden resorbe olabilen total veya inkomplet katarakt %94 oranında görülmektedir (3). Katarakt ve mikroftalmi yok ise tanı, şüphe ile karşılanmalıdır (1).

Natal diş, Hallermann-Streiff sendromu dışında, Ellis Van Creveld, Jadassohn-Lewandowsky, Steatocystoma multiplex, Pachyonychia Congenita, Sotos sendromlarında görülmektedir. Pallister-Hall, Meckel-Gruber gibi sendromlarda ise nadiren natal diş olmaktadır (3,7).

Küçük ağız (mikrostomi), Hallermann-Streiff sendromu dışında; Trizomi 18, 9p delesyon, fetal valproat sendromu, Hecht sendromu, letal multipl ptergium sendromu, otopalatodigital sendrom, Pena-Shokeir fenotipi, Rapp-Hodgkin ektodermal displazi, Restriktif dermatopati ve Robinow sendromlarında da görülmektedir (3). Hastamızın karyotipi 46XY olduğundan 9p delesyon ve trizomi 18 sendromu, annede ilaç kullanım öyküsü olmadığından Fetal Valproat sendromu göz ardı edildi. Kas veya tendon anomalisi olmadığından Hecht sendromu, ptergium olmadığından letal multipl ptergium sendromu da düşünülmeydi. Otopalatodigital sendromda görülen kraniofasial ve ekstremitte anomalileri, hastamızda yoktu. Pena-Shokeir fenotipi, pulmoner hipoplazinin olmayışı ve kraniofasial özellikleri nedeni ile hastamıza uymuyordu. Dermatolojik özellikleri uymadığından Rapp-Hodgkin ektodermal displazi ve Restriktif dermatopati düşünülmeydi. Kraniofasial özellikleri Robinow (fetal face) sendromu ile uyumlu değildi.

Hallermann-Streiff sendromunda, kardiyak tutulum nadir olmakla birlikte, normal popülasyona

göre daha yüksek oranda (%4.8) bildirilmektedir (8). Sendromda bildirilen kardiyak defektler; pulmoner stenoz, atrial septal defekt, ventriküler septal defekt, patent duktus arteriozus, Fallot tetralojisidir (8-10). Hastamızda da kardiyak defekt olarak patent foramen ovale vardı.

Hastamızda orta hatta natal diş (single maxillary incisors) bulunmaktaydı. Bu orta hat defekti growth hormon eksikliği nedenlerindedir (11). Hastamızın izlendiği dönemde yeterli tartı ve boy artışı göstermemiş olması, growth hormon incelemesi yapılamamasına rağmen growth hormon eksikliği olabileceğini düşündürmektedir.

Hipogenitalizm ve erkeklerde kriptorşidizm, sendromda nadir görülen bulgulardan olup, hastamızda bilateral kriptorşidizm vardı (1,3).

Hallermann-Streiff sendromunun radyolojik özellikleri; kafa kemiklerinde ossifikasyon azlığı, vormian kemik deformitesi, ince kosta, uzun kemiklerde metafizlerde genişleme, radius ve ulnada eğiklik gibi özellikleri kapsamaktadır (3,12). Hastamızda bu bulgulardan; kafa kemiklerinde yetersiz ossifikasyon, femur ve tibia proksimalinde metafizlerde genişleme vardı.

Hallermann-Streiff sendromu olan birçok familial vaka bildirilmiştir (1,13). Vakaların çoğunun sporadik olması nedeni ile genetik geçişin otosomal dominant olduğu düşünülmektedir (14). Cohen ise, tüm vakaların sporadik olduğunu, familial olarak kayıt edilen olguların, kabul edilemeyeceğini bildirmiştir (15). Bizim olgunun da ailesinde benzer hasta yoktu.

Hallermann-Streiff sendromunda solunum problemi, küçük burun delikleri ya da mikrognatiye sekonder glossopitozise bağlı obstrüksiyon nedeni ile görülebilmektedir. Robinow, üst solunum yolu ile ilgili problemlerin özellikle yenidoğan ve infant döneminde olduğunu bildirmiştir (16). Sendromda görülebilen bir komplikasyon olan trakeomalazi, kronik respiratuvar yetersizliğe yol açarak ölüme neden olabilmektedir (17). Hastamızda solunum problemi gözlenmemiştir.

Literatürün çoğunluğu, oküler defekt ile ilgili olduğundan büyüme ve mortalite ile ilgili yeterli veri yoktur. Dennis ve ark, bir ailede intrauterin eksitus olan bir kız ile yenidoğan döneminde eksitus erkek kardeşinde sendromun ağır, letal formunu

bildirmişler (18), diğer taraftan da Cabral ve ark, ilk kez gebe kalan bir Hallermann-Streiff sendromu olgusunu sunmuşlardır (19). İnfant dönemi boyunca beslenme zorluğu ve trakeostomiye gerektirecek derecede ağır solunum problemleri olabilir. Respiratuvar enfeksiyonlar, ölüme katkıda bulunabilecek nedendir. Atipik dış görünüş ve boy kısalığı psikolojik destek gerektirebilir. En önemli sorun cerrahiye rağmen körlükle sonuçlanabilen kataraktır. Vakaların çoğu normal zekaya sahip olup, mental retardasyon yaklaşık %15 oranında görülmektedir (3,12).

KAYNAKLAR

1. McKusick VA. Mendelian Inheritance in Man. Catalogues of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-Linked Phenotypes (tenth Ed), London: The Johns Hopkins University Press. 1996: 2:1429.
2. Parlato M, Allessandrella G, Martino S. Hallermann-Streiff syndrome. Arch Stomatol 1989; 30:567-70.
3. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed, Philadelphia: WB Saunders Company, 1997: 110-1.
4. Francois J. A new syndrome: Dyscephalis with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia and congenital cataract. Rch Ophthalmol 1958; 60: 842.
5. Balcı S, Say B. Hallermann-Streiff syndrome. Turk J Pediatr 1971; 13: 165.
6. Yüksel B, Özer G, Yılmaz M. Hallermann-Streiff syndrome. Gazi Medical Journal 1995; 6: 87-90.
7. Leung AKC. Natal teeth. Arch Dis Child 1986; 140:249-51.
8. Dinwiddie R, Gewitz M, Taylor JF. Cardiac defects in the Hallermann-Streiff syndrome. J Pediatr 1978; 92: 77-8.
9. Aynacı FM, Özdemir M, Işık Y. Atrial septal defect in Hallermann-Streiff syndrome. Genet Couns 1997; 8: 145-6.
10. Russell MAJ, Steele W, Bass JW. Hallermann-Streiff syndrome. Am J Dis Child 1970; 120: 462.
11. Rappaport EB, Ulstrom RA, Gorlin RJ, Lucky AW, Colle E, Miser J. Solitary maxillary central incisor and short stature. J Pediatr 1977; 91: 924-928.
12. Baraitser M, Winter RM. Color Atlas of Congenital Malformation Syndromes 1st ed, London: Mosby-Wolfe, an imprint of Times Mirror International Publishers Ltd. 1996: 179.
13. Koliopoulos J, Palimeris G. A typical Hallermann-Streiff-Francois syndrome in three successive generations. J Pediatr Ophthal 1975; 12: 235-9.
14. Fraser GR, Friedmann AI. The Causes of Blindness in Childhood. A Study of 776 Children with Severe Visual Handicaps. Baltimore: Johns Hopkins Press. 1967: 89.
15. Cohen MM. Hallermann-Streiff syndrome: A review. Am J Med Genet 1991; 41: 488-99.
16. Robinow M. Respiratory obstruction and cor pulmonale in the Hallermann-Streiff syndrome. Am. J Med Genet 1991; 41: 515-6.
17. Salbert BA, Stevens CA, Spence JE. Tracheomalacia in Hallermann-Streiff syndrome. Am J Med Genet 1991; 41: 521-3.
18. Dennis- Dennis NR, Fairhurst J, Moore IE. Lethal syndrome of slender bones, intrauterine fractures, characteristics facial appearance, and cataracts, resembling Hallermann-Streiff syndrome in two sibs. Am J Med Genet 1995; 59: 517-20.
19. Cabral Castaneda FJ, Orozco Quiyono M, Ibaranguoitia Ochoa F, Carballar Lopez G, Karchmer S. Hallermann-Streiff syndrome and pregnancy. Report of a case. Ginecol Obstet Mex 1994; 62: 207-10.