

Riley Day Sendromu (Familial Disotonomi)

RILEY DAY SYNDROME (A CASE REPORT)

Neslihan ASTAM*, Gülay GÜLLÜLÜ**, Zerrin ORBAK***, İlknur AKYOL*

* Yrd.Doç.Dr., Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,

** Prof.Dr., Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,

*** Doç.Dr., Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Kliniği, ERZURUM

Özet

Amaç: Bu çalışmada Riley Day sendromlu bir olgunun klinik bulguları ve tanı kriterleri incelendi.

Yer: Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ABD.

Materyal ve Metod: Riley Day Sendromu sensoriyal ve otonomik sistemin disfonksiyonuyla karakterize, nadir otozomal resesif bir hastalıktır. Sendromun klinik bulguları periferik ağrı, ısı duyusunda ve otonomik homeostatik fonksiyonlarda bozukluğa bağlı olarak ortaya çıkar. Oküler komplikasyonlar ise primer olarak azalmış lakrimasyon ve korneal hipoesteziye bağlı olarak gelişir.

Kliniğimizde, bu klinik bulgulara sahip bir olgu Riley Day sendromu olarak incelendi.

Bulgular: Sistemik bulgular derin tendon reflekslerinin yokluğu, travmatik atrofik glossit, soğuk el ve ayaklar, ağrı duyusu yokluğu ve rekürren pnömoni idi.

Oküler bulgular, her iki gözde epitel defekti ve stromal infiltrasyon, azalmış lakrimasyon, kornea refleksinin yokluğu ve %0,125 lik pilokarpin uygulamasından sonra miyozis-di.

Sonuç: Riley Day sendromunun tanısı için sistemik bulgular kadar oküler bulgular da önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Riley Day sendromu, Alacrima

Summary

Purpose: In this study, the clinical manifestations and diagnostic criteria of Riley Day syndrome was investigated.

Material and Method: Riley Day Syndrome is a rare autosomal recessive disorder that is characterized by sensory and autonomic nervous system dysfunction. Clinical manifestation of this syndrome are caused by deficits in autonomic homeostatic function and sensory appreciation of peripheral pain and temperature. Ocular complications occur primarily as result of decreased lacrimation and corneal hypoaesthesia.

A case with this clinical findings was investigated as a Riley Day syndrome in our clinic.

Results: Systemic findings were absence of deep tendon reflexes, traumatic atrophic glossitis, insensitivity to pain, cold hand and feet and recurrent pneumonias.

Ocular findings were epithelial defect and stromal infiltration in two eyes, absence of corneal reflex, diminished lacrimation and myosis after instillation of %0,125 pilocarpin HCl.

Conclusion: Ocular findings are important for diagnosis of Riley Day syndrome as match as systemic findings.

Key Words: Riley Day syndrome, Alacrima

T Klin Oftalmoloji 2001, 10:30-33

Riley Day Sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren ve genellikle Doğu Avrupa Yahudi toplumunda görülen bir sendromdur (1). Sendrom Dopamin B hidroksilaz yetersizliğine bağlı olarak

Geliş Tarihi: 10.02.2000

Yazışma Adresi: Dr.Neslihan ASTAM
Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi
Yakutiye Araştırma Hastanesi
Göz Hastalıkları AD, ERZURUM

T Klin J Ophthalmol 2001, 10:30-33

gelişir ve periferik duyu kaybı, derin tendon reflekslerinin azalması ya da yokluğu, dilüe miyotik ajanlarla denervasyon hipersensitivitesine bağlı miyozis, dilde fungiform papilla yokluğu, korneal hipoestezi ve göz yaşı sekresyonunda ciddi azalmaya bağlı sekonder korneal ülserlerle karakterizedir. Sendroma eşlik eden diğer sistemik bulgular hipotoni, vücut ısısı ve kan basıncının stabil olmaması, rekürren pnömoni, soğuk el ve ayaklardır (1,2).

Oküler bulgular primer olarak azalmış lakrimasyon ve korneal hipoesteziye bağlıdır ve sıklıkla akut hastalık döneminde bulgular ağırlaşır. Kon-verjans yetersizliği ve myopi insidansı normalden daha yüksektir. Optik diskte solukluk ve anormal görsel uyarılmış potansiyel (VEP) tespit edilebilir ve daha fazla kraniyal sinir tutulumunu gösterir. Optik nöropati yaşla daha kötüleşir ve progresif nörolojik hastalıklarla uyumludur (2,3).

Sendromun tanısı; dilüe parasempatomimetik ajanlarla miyozis gelişmesi, derin tendon reflekslerinin azalması ya da yokluğu, dilde fungiform papilla yokluğuyla konur (1).

Laboratuvar tetkiklerinde artmış üriner Homo valinik asit (HVA) ve düşük 4 hidroksi-3 metoksifeniletlen glisöl (HMPG) ve vanilil mandelik asit (VMA)tesbit edilebilir (2).

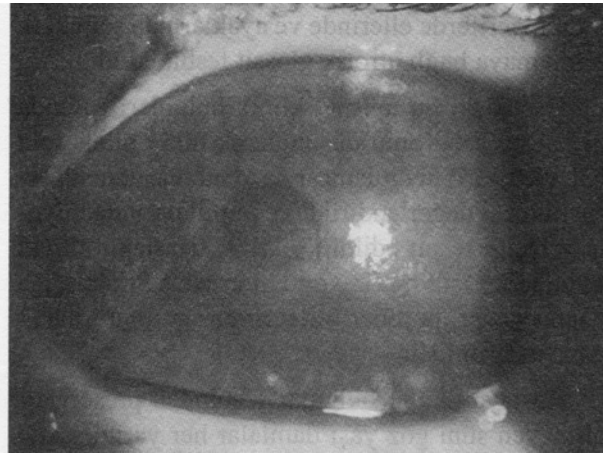
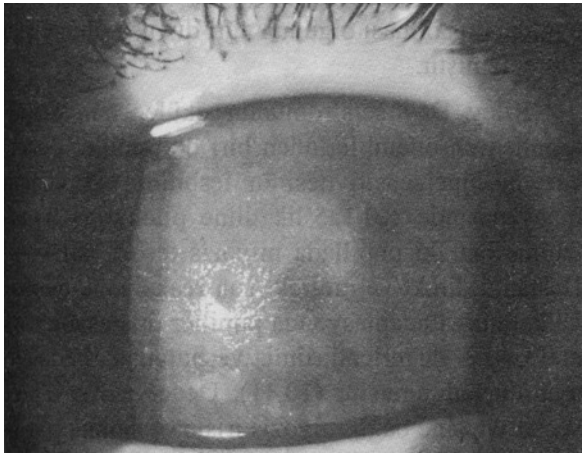
Otonomik disfonksiyon testleri hastalığın postgangliyonik disfonksiyon olduğunu ortaya çıkarmıştır. Sural sinir biyopsisi sensoriyal ve otonomik bozukluğu gösteren küçük miyelinsiz fibriller ve miyelinli fibrillerin azlığını gösterir. Riley Day sendromunun patogenezi sinir growth faktörün anormalliği yada nöral krestten nöronların disgenезisinde olduğu düşünülmüş ancak kesinleştirilememiştir (4-6).

Bu çalışmada Riley Day sendromlu bir olgunun göz bulguları, sistemik bulguları ve tedavisi sunulmaktadır.

Olgu

Bir yaşında kız çocuğu kliniğimize ebeveynleri tarafından fark edilen gözlerinde kuruma ve göz bebeklerinde beyazlaşma şikayetiyle başvurdu. Hastanın muayenesinde schirmer testi yapıldı ve 2mm olarak ölçüldü, biyomikroskopik muayene-sinde bilateral epitel defektiyle birlikte özellikle sağ gözde fazla olmak üzere stromal infiltrasyon ve opasiteler tespit edildi (Şekil 1). Sağ gözdeki problemin sol göze göre daha fazla oluşunu araştırmak amacıyla lavajla bilateral nazolakrimal kanal kont-rolü yapıldı. Hastaya ne lokal nede genel anestezide gerek duyulmadan girişim kolayca uygulanmış ve sağ nazolakrimal kanalın açık sol kanalın kapalı olduğu tespit edildi. Hastanın muayenesi sırasında göz kırpma sayısının oldukça seyrek olduğu ve süre tutularak takip edildiğinde 3 dk içinde 1 kez kırptığı ve komplet kapanmanın olmadığı dikkati çekti. Hastaya kornea refleksi muayenesi yapıldı ve menfi olarak tespit edildi.

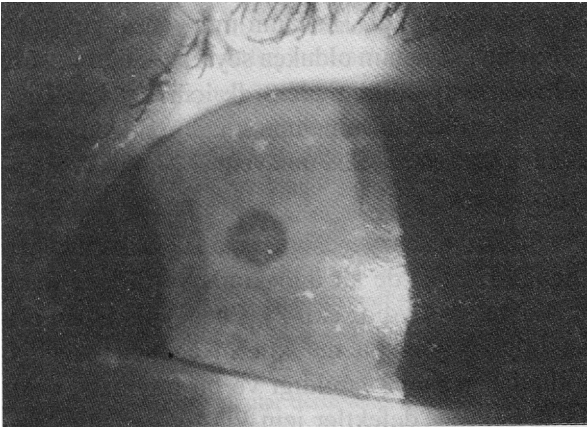
Hastanın muayenesi sırasında dikkati çeken bulgulardan biri de alt dudağında ve dilinde doku defekti ve atrofydi (Şekil 2). Ebeveynlerinden alınan bilgiye göre bu defektlerin çocuğun kendisi tarafından ısırarak yapıldığı ve bu travmaya bağlı olarak gelişen defektler için Plastik cerrahi servi-since cerrahi uygulandığı ancak çocuğun travması engellenemediğinden defektin iyileşmediği öğrenildi. Benzer şekilde çocuğun ellerinde parmaklarında çok sayıda travmatik



Şekil 1. Riley Day sendromlu olgunun sağ ve sol gözü.



Şekil 2. Olgunun travmatik atrofik glossit görünümü.



Şekil 3. Denervasyon hipersensitivitesine bağlı miyozis.

yaralar tespit edildi ve hastanın ağrı duyusunun olmadığı düşünüldü. Hastadan istenilen pediatri konsültasyonunda tespit edilen muayene bulguları hipotoni, derin tendon reflekslerinin yokluğu, alınan hikayesinde iki kez pnomoni geçirdiği, periferik duyu hissinin olmadığı, periferde ellerinde ve ayaklarında soğukluk ve travmaya bağlı atrofik glossit tesbit edildi.

Hastadaki bu müspet klinik bulguları ışığında Riley Day sendromu düşünülerek dilüe pilokarpin HCl (%0,125) uygulamasıyla denervasyon hiper-sensitivitesi değerlendirildi ve pupilalarında miyozis geliştiği tespit edildi (Şekil 3). Hastanın direkt ve indirekt ışık reaksiyonu normal ve karanlığa adaptasyonda pupiller dilatasyon normal olarak değerlendirilmiştir.

Hastaya oküler bulgular yönünden preservatif içermeyen suni göz yaşı damlalar her yarım saat-

te bir damlatılmak üzere ve yüksek moleküler ağırlıklı polimer içeren suni göz yaşlarıyla tedaviye başlandı. İlave yapılacak tedavi protokolleri (tarsorafi, terapötik kontakt lens uygulaması) hastanın takibi sırasında planlandı.

Tartışma

Riley Day sendromu otonom sinir sisteminde bozukluk, duysal bozukluk, nörolojik bozukluk ve önemli oftalmolojik semptomları olan bir sendromdur (3).

Sendrom klasik olarak doğu Avrupalı Yahudiler arasında çoğunlukla rastlanan bir hastalık olarak tarif edilmektedir (1). Hastamıza tanı konulurken yapılan aile hikayesi ve orjin incelemesinde herhangi bir özellik tespit edilememiştir. Ancak olgumuzda da olduğu gibi Yahudi olmayan toplumlarda sendroma rastlanabileceği literatürde bildirilmektedir (7-9). Bu yönüyle de olgumuz oldukça nadir bir vaka özelliğini taşımaktadır.

Korneal hipoestezi ve azalmış göz kırpması, göz yaşı sekresyon azlığına ilave olunca korneada deepitelize alanların ortaya çıkışı artmaktadır. Persistan erozyonlar ve ülserasyonlar çok daha et-kili tedavileri gerektirmektedir. Nemlendirici göz-lük ataçmanlar, bandaj lensler, lakrimal punktumların oklüzyonu yada küçük lateral tarsorafiler kurumaya maruz kalan korneal alanı azaltmak amacıyla yapılabilmektedir (1). Hastamızda da bilateral epitel defektlerinin yanısıra özellikle sağ gözünde daha yoğun olmak üzere stromal infiltrasyon mevcuttu. Sağ gözdeki problemin sol göze göre daha fazla oluşunu araştırmak amacıyla lavaj-la bilateral nazolakrimal kanal kontrolünün ne lokal ne de genel anesteziye gerek duyulmadan kolayca uygulanmış olması olgunun ağrı duyusu olmayışını desteklemiştir.

Riley Day sendromunun oküler tanı kriterlerinden en önemlilerinden biri de pupiller denervasyon hipersensitivitesinin tesbitidir. Pupillanın muayenesinde %0,125'lik dilüe pilokarpin uygulanmış her iki pupillada miyozis tesbit edilmiştir. Hastanın direkt ve indirekt ışık reaksiyonu normal ve karanlığa adaptasyonda pupiller dilatasyon normal olarak değerlendirilmiş ve bulgular literatürle uyumlu bulunmuştur (10,11). Denervasyon hiper-sensitivitesine bağlı miyozis irisin otonomik innervasyonun postgangliyonik blokajını göstermektedir (11).

Hastada dikkat çeken bulgulardan biri de dilinde ve alt dudağında travmatik atrofik glossit bulunmasıydı. Bu konuyla ilgili yapılan literatür taramasında Dluholucky S.'in yaptığı çalışmada, klinik tabloyu Riga Fede hastalığı olarak tarif etmiştir (12). Sendromda meydana gelen travmalarla ortaya çıkan lezyonların iyileşmesinde gecikmenin tat ve ağrı duyusundaki bozukluğa bağlı olarak arttığı vurgulanmaktadır (9,12).

Bu olgu incelemesinin sonucunda sendroma tanı konulmasında sistemik bulgularının yanı sıra göz bulgularının da oldukça önemli olduğu kanısına varılmıştır.

KAYNAKLAR

- 1 Freunfelder FT, Hamton Roy F. Current Ocular Therapy 4. WB Saunders Company 1995;413-5.
2. Albert DM, Jakobiec AF. Principles and Practice of Ophthalmology. WB Saunders Company, 1994: 315-6.
- 3 Francois J. The Riley Day syndrome. Familial dysautonomia, central autonomic dysfunction. Ophthalmologica 1977;174 (1):24-34.
4. Kita K. Riley Day Syndrome .Nippon Rinsho 1992; 50(4): 846-51.
5. Tonholo-Silva ER, Takahashi SI, Yoshinaga L. Familial dysautonomia (Riley Day Syndrome) Arq Neuropsiquatr 1994; 52 (1):103-5.
6. Meleod JG. Autonomic dysfunction in periferal nerve disease. J Clin Neurophysiol 1993; 10(1):51-60.
7. Levine SL, Mannicello RL, Farrch PM. Familial dysautonomia:unusual presentation in an infant of non-Jewish ancestry. J Pediatr 1977; 90(1):79-81.
8. Orbeck H, Oftedal G. Familial dysautonomia in a non - Jewish Child .Acta Paediatr Scand 1977; 66(6)777-81.
9. Nusbaum BL. Dental management of a child with familial dysautonomia. J Dent Child 1986; 53(4): 293-5.
- 10.Gadoth N, Schlean N. The pupil cycle time in familial dysautonomia.Further evidence for denervation hypersensitivity.Metab Pediatr Syst Ophthalmol 1983; 7(3):131-4.
- 11.Korezyn AD, Rubenstein AE. The pupil in familial dysautonomia.Neurology 1981; 31(5):628-9.
- 12.Dluholucky S. Traumatic atrophic glossitis (Riga Fede Disease) as a symtom of familial dysautonomia -The Riley Day syndrome.Cesk Pediatr 1991; 46(6-7):347-8.