

Cockayne Sendromu: Olgu Sunumu

COCKAYNE SYNDROME: A CASE REPORT

Hamdi ER*, Ramazan KUTLU**

* Yrd.Doç.Dr.İnönü Üniv. Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Göz Hastalıkları AD,

** Araş.Gör.Dr.İnönü Üniv. Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Radyodiagnostik AD, MALATYA

Özet

Cockayne sendromu (CS) özellikle 1. dekaddaki erkek çocukları etkileyen progresif, multisistem hastalığıdır. Otozomal resesif geçişli bu nadir hastalık kaşektik büyüme-gelişme geriliği, kuş kafa (mikrosefali) görünümü ve nörolojik bozukluk ile karakterizedir. Başlıca izlenen oküler anomaliler ise retinitis pigmentosa, nistagmus, daha az oranlarda katarakt, kornea opasile ve optik atrofidir. Patogenez hala bilinmemekle beraber, majör defektin DNA tamir mekanizmasındaki eksiklik olduğu düşünülmektedir. Hastalık genellikle ikinci dekadda mortalite ile sonlanır. Bu sunum 11 yaşındaki bir erkek çocukta tespit edilen Cockayne sendromunun nadir olması ve özellikle retinitispigmentosa, nistagmusla birlikte olan özel kafa yapısı, büyüme-gelişme geriliğine sahip özellikle erkek çocuklarda ayırıcı tanıda düşünülmesi gerekliliği üzerine yapılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Cockayne sendromu, Cücelik, Retinitis pigmentosa

T Klin Oftalmoloji 1997, 6:203-205

Cockayne sendromu özellikle erkek çocuklarda oldukça nadir görülen otozomal resesif karakterli, multisistem tutulumu gösteren bir lökodistrofidir (1).

En belirgin özellikleri özellikle 6 ay civarında ortaya çıkan büyüme gelişme geriliği, özel kafa yapısı (mikrosefali) ve nörolojik bozukluktur (2). Hastalığın patogenezini tam olarak bilinmemekle beraber, temel eksikliğin DNA tamirindeki eksiklikten kaynaklandığı düşünülmektedir (3).

Bu olgu sunumu 11 yaşındaki bir erkek çocukta tespit edilen Cockayne sendromunun nadir görülmesi ve

Geliş Tarihi: 25.07.1996

Yazışma Adresi: Dr. Hamdi ER
Valikonağı Cad. Zafer Malı,
5. Sok. Doğan Ap. No:13 B/Blok
44020 MALATYA

T Klin J Ophthalmol 1997.6

Summary

Cockayne syndrome (CS) is a progressive multisystem disease that affects especially boys in the first decade. This syndrome is a rare and autosomal recessive disorder characterized clinically by cachectic dwarfism, a bird-like head (microcephaly) appearance and neurologic deterioration. The main ocular findings are retinitis pigmentosa, nystagmus, and less likely cataract, corneal opacity, optic atrophy. Although the pathogenesis is unknown, the major defect is thought to be deficiency in the preferential repair of DNA damage. The disorder is mostly terminated with mortality into the second decade. We report herein a 11-year-old boy with CS to be rare and to be awake when come across especially boys with retinitis pigmentosa, nystagmus, special head appearance and dwarfism.

Key Words: Cockayne syndrome, Dwarfism, Retinitis pigmentosa

T Klin J Ophthalmol 1997, 6:203-205

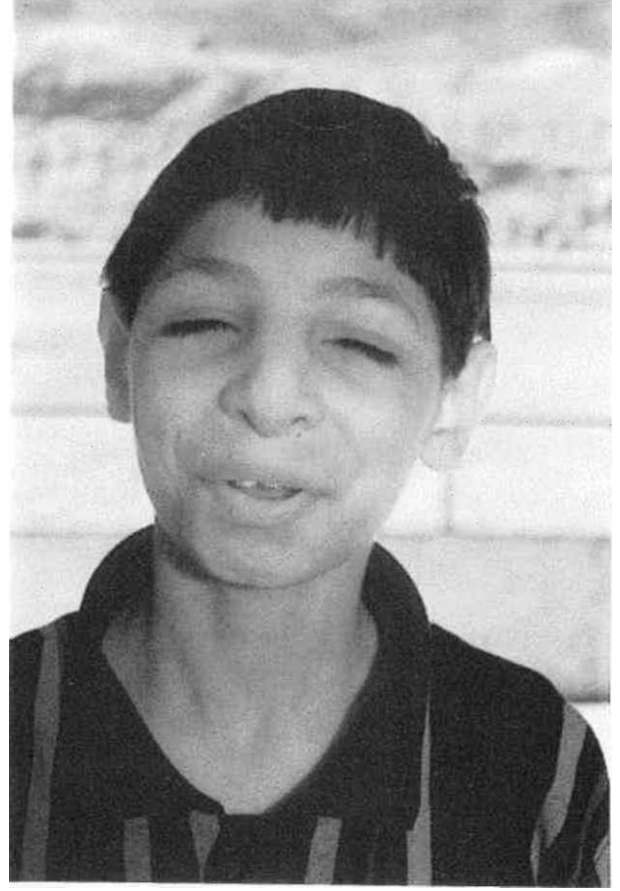
bazı tipik özelliklerin saptanması sonrasında çocukluk retinitis pigmentosasında ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken patolojik durumlardan biri olarak yapılmıştır.

Olgu

11 yaşında erkek çocuk, az görme ve gözlerde titreme şikayeti ile poliklinik muayenemize başvurmuştur. Yapılan muayene sonucunda fiziksel olarak ilk dikkati çeken bulgu büyüme-gelişme geriliği (Şekil 1), kuş kafa görünümü (mikrosefali) idi (Şekil 2). Tespit edilen diğer anormal fizik muayene bulguları olarak; belirgin burun ve çene yapısı, ince dudaklar, düzensiz diş yapıları ile diş eti-damak bozukluğu (Şekil 3), anhidroz, ekstremitelerde hafif-orta derecede spastisite, yine ekstremitelerde az sayıda hiperpigmente alanlar gözlenmiştir. Çocukta izlenen mental retardasyon ile birlikte son derece mutlu bir karakter yapısı ise Cockayne sendromunun en çarpıcı özelliklerinden biridir. Yapılan



Şekil 1. Sendromun ana özelliklerinden kaşektik büyüme gelişme geriliği



Şekil 2. Sendromda rastlanılan tipik kuş kafa görünümü.

oftalmolojik muayenede görme keskinliği her iki gözde 2 metreden parmak sayma düzeyinde olup, tashih (+1.50 dioptri) ve pinholle artma tespit edilememiştir. Diğer bulgular olarak rotatuar nistagmus, zayıf pupil dilatasyonu, kuru göz (Schirmer testi; sağ göz:6-mm, sol göz 7-mm) ve retinitis pigmentosa tespit edilmiştir. Ayrıca hastada belirgin fotosensitivite mevcut idi. Yapılan radyolojik (komputerize tomografi, düz kranyal grafi) ve hematolojik tetkiklerde herhangi bir patolojik bulgu tespit edilmemiştir. Keza hastanın öz ve soygeçmişinde de sendrom ile bağlantılı bir özellik bulunamamıştır.

Tartışma

Çocuklarda rastlanılan bu oldukça nadir sendrom multisistemleri ilgilendirmektedir. Hastalık özellikle 1. dekada başlayıp, progresif seyredip genellikle 2. dekada fatal sonlanmaktadır. Mortalitenin asıl nedeni serebral sistem tutulumudur (4) Patogenezi hala tam olarak bilinmemekle beraber majör defektin aktif geçiş genlerinin onarımından sorumlu selektif DNA'nın



Şekil 3. Sendromun dikkati çeken diğer önemli özelliklerinden düzensiz ve çürük diş yapıları.

onarım eksikliğinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Bu DNA onarımındaki genetik defekt hem sistemik hem de oküler patolojilerden sorumlu tutulmaktadır (3).

Cockayne sendromu'na patogenezi yönünden en yakın patoloji kserodenna pigmentosum'dur. Ancak bu iki patolojik durum arasındaki en önemli farklılık kserodenna pigmentosum'daki yüksek kanser riskidir. Cockayne sendromunda böyle bir risk yoktur (5).

Çoğunlukla fatal sonlanan bu sendromun erken tanısında fetus deri fibroblastların veya amnios analizi ile erken teşhis konulabilmektedir. Fibroblast ve amniosit incelemesinin sebebi hastalığın temel patolojisinde yer alan ultraviyole ışınları sonrasında DNA sentezinde meydana gelen bozukluğun düzeltilmesindeki eksiklikleridir (6). Hastalığın herhangi bir tedavisi yoktur (7).

Bizim burada sunduğumuz vakada klasik CS bulgularından farklı olarak hafif derecedeki spastisite dışında periferik nöropati, ataksi, yaygın eklem kontraktürleri gibi nörolojik bulgular mevcut değildi. Ayrıca çekilen komputere tomografi ve düz kranial graflerde de CS'da sıkça gözlenen bazal gangliondaki kalsifikasyon ve serebellar atrofi gibi bulguların izlenmemiş olması hastanın yaşı sebebi ile tablonun tam yerleşmemiş olmasına bağlanmıştır. Keza yine sendromda karşılaşılabilen bazı renal bozukluklar ile biyokimyasal değişikliklere de (hiperbetaglobulinemi, hiperinsülinemi, hiperlipoproteinemi) rastlanılmamıştır. Hastamız halen periyodik takibimiz altındadır.

Sonuç olarak, bu vaka bildiri oldukça nadir ve progresif seyirli multisistem hastalığı olması sebebi ile yapılmıştır. Özellikle retinitis pigmentosa ve nistagmus daha az oranda katarakt, korneal opasiteleri olan, fiziksel olarak da çok dikkati çeken kuşkulu görünümü ile kaşektik büyüme-gelişme geriliği olan ilk dekad erkek çocuklarda ayırıcı tanı yönünden Cockayne sendromu da gözönüne alınmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Patten MA, Giannelli F, Francis AJ, Baraitser M, Harding B, Williams J. Early onset Cockayne's syndrome: case reports with neuropathological and fibroblast studies. *J Med Genet* 1989; 26:154-9,
2. Rapin I, Traeger H. Cerebral degenerations of childhood. In: Rowland LP, ed. *Merriam's textbook of neurology*. 9th ed. London: Williams&Wilkins, 1995; 601-2.
3. Trabonlsi EI, De Becker I, Mavimence IH. Ocular findings in Cockayne syndrome. *Am J Ophthalmol* 1992; 114:579-83.
4. Woody RC, Harding BN, Brumback RA, Leech RW. Absence of beta-amyloid immunoreactivity in medial temporal lobe in Cockayne's syndrome. *J Neurol* 1991; 6:32-4.
5. Norris PG, Arlett CF, Cole J, Lehmann AR, Hawk JE. Abnormal erythema! response and elevated T lymphocyte HRPT mutant frequency in Cockayne's syndrome. *Br J Dermatol* 1991; 124:453-60.
6. Cleaver JE, Volpe JP, Charles WC, Thomas GH. Prenatal diagnosis of xeroderma pigmentosum and Cockayne syndrome. *Prenat Diagn* 1994; 14:921-8.
7. Fenickal GM. *Clinical pediatric neurology: A sign and symptoms approach*. 3rd ed. Philadelphia: Saunders, 1993:334.