

Hallermann-Streiff Sendromu

Hallermann-Streiff Syndrome: Case Report

Fadime Ulviye YİĞİT,^a
Emir Volkan ALTAN,^a
Aytekin APİL,^a
Kutlay TUFAN,^a
Yusuf EVCİMEN^a

^aGöz Hastalıkları Kliniği,
Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 08.03.2013
Kabul Tarihi/Accepted: 28.05.2013

Bu olgu sunumu, IV. Ulusal Haseki Tıp Kongresi (11-14 Nisan 2013, Kıbrıs)'nde poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi/Correspondence:
Fadime Ulviye YİĞİT
Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
ulviyeyigit@hotmail.com

ÖZET Hallermann-Streiff sendromu (HSS), gelişen embriyonun dış hücre tabakalarından oluşan; saç, diş, tırnak, göz, yüz, ter bezleri ve kafatasını kapsayan yapıların anormalliğinden kaynaklanan ektodermal displazi formudur. Otozomal dominant veya resesif biçimde kalıtılan genetik bir bozukluktur. Sporadik olarak görülebilir. Oldukça nadir görülür. Kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, burun üzeri cilt atrofisi ve küçük vücut yapısı, HSS'nin karakteristiğidir. Yazıda bilateral konjenital katarakt nedeniyle cerrahi tedavi uyguladığımız HSS'li iki aylık olgumuz ve klinik özellikleri sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Katarakt; doğumsal anomaliler; Hallermann'ın sendromu

ABSTRACT Hallermann-Streiff syndrome (HSS) is a form of ectodermal dysplasia, deriving from abnormalities of structures which include the hair, teeth, nails, sweat glands, eyes, face, and skull that arise from the outer cell layer of a developing embryo. These are genetic disorders that may be inherited in an autosomal dominant or recessive manner. It may also occur sporadically. It is a considerably rare case. The characteristic of HSS is bird-like facial appearance, hypoplastic mandible and maxilla, eye and teeth anomalies, skin atrophy on the nose and short stature. This paper presents a 2-months aged patient with HSS to whom we applied surgical procedures because of the bilateral congenital cataract and clinical characteristics.

Key Words: Cataract; congenital abnormalities; Hallermann's syndrome

Türkiye Klinikleri J Case Rep 2014;22(1):7-10

Hallermann-Streiff sendromu (HSS), ilk kez 1948 yılında Hallermann daha sonra da 1950 yılında Streiff tarafından tanımlanmıştır.¹ Sendromun en sık görülen özellikleri kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, deri atrofisi ve ufak vücut yapısıdır.^{2,3} Göz bulguları arasında en sık görülenleri katarakt, mikroftalmi, nistagmus, şaşılık, mavi sklera görünümü ve fundus anomalileri şeklinde sıralanabilir.² Olguların %80'inde diş anomalileri mevcuttur. Maloklüzyon, neonatal diş, diş minesinde hipoplazi, prematür diş erüpsiyonu, kalıcı diş agenezisi bu anomaliler arasında sayılabilir.³ Hastaların bazıları erken dönemde ağır solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle kaybedilirken, çoğunda yaşamı etkilemez.^{4,5}

OLGU SUNUMU

Normal süreçte gerçekleşen gebelik sonrası doğum yapan 38 yaşındaki anenin dünyaya getirdiği kız bebek, rutin muayene esnasında pediatri kliniği

tarafından sendromik bebek olarak değerlendirilmiş, göz muayenesinin yapılması amacıyla kliniğimize sevk edilmişti. Doğum sonrası solunum sıkıntısı yaşadığı öğrenilen iki aylık bebeğin öyküsünde anne-baba akrabalığı, gebelikte annenin geçirmiş olabileceği hastalıklar veya sorunlar, ebeveynlerin ailelerinde kalıtsal hastalık varlığı sorgulandı. Hiçbir olumsuz duruma rastlanmadı. Annenin ilk gebeliğinin dokuzuncu haftasında kendiliğinden sonlandığı öğrenildi. Çocuk hastalıkları kliniğinden verilen ön bilgiye göre fizik muayenede tipik yüz görünümü, ön fontanel genişliği, hipoplazik burun yapısı, küçük çene, hafif düşük kulak ve ufak vücut yapısı (5. persentil) mevcuttu (Resim 1). Hasta genetik araştırmaya yönlendirilmişti.

Hastanın poliklinik koşullarında yapılan muayenesinde her iki gözünde mikroftalmik görünüm, mavi sklera, nistagmus ve katarakt mevcuttu. Detaylı muayene ve devamında katarakt ameliyatı yapılmak üzere genel anestezi hazırlığı ile ameliyat günü yoğun bakım gerekebileceği öngörülerek

gerekli hazırlık yapıldı. Kısa aralıklarla genel anestezi verilmesinin bebekte solunum sıkıntısına yol açma olasılığına karşı her iki gözün ameliyatının aynı seansta yapılması planlandı. Aile ameliyatın detayları ve olgu sunumunda bebeğin fotoğraflarının kullanılacağı konularında bilgilendirildi.

Anestezi altında önce kornea çapları, ardından göz içi basınçları ve kornea kalınlıkları ölçüldü. Kornea çapı sağ gözde dikey 9,5 mm, yatay 10 mm; sol gözde dikey 9 mm, yatay 10 mm; göz içi basıncı sırasıyla 15 ve 16 mmHg; pakimetri ölçümleri 399 ve 404 mikron olarak bulundu. Her iki gözde kalsifiye ve fibrotik karakterde ön kapsül varlığı dikkati çekti (Resim 2 ve 3). Kapsül tripan mavisini ile boyanarak görünürlüğü artırıldı. Ön kapsülotomi sonrası aspirasyon irrigasyon ile lens materyali temizlendi. Viskoelastik ve mikroinsizyonel kapsülörektis penseti yardımı ile arka kapsülörektis gerçekleştirildi. Ön vitrektomi sonrası yan girişler 10/0 naylon monoflaman sütür ile kapatılarak aynı işlemler sol göz için de tekrarlandı (Resim 4). Anes-



RESİM 1: Olgunun genel yüz görünümü.

(Renkli hali için Bkz.

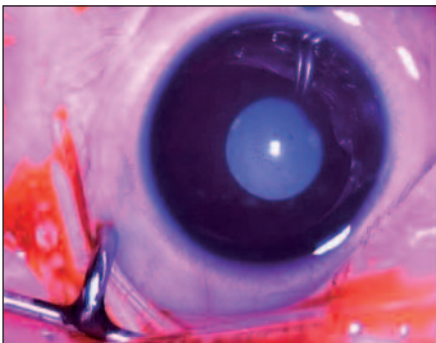
<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/journal-of-medical-research-case-reports/1300-0284/>)



RESİM 2: Her iki gözde dilate pupilladan kataraktın.

(Renkli hali için Bkz.

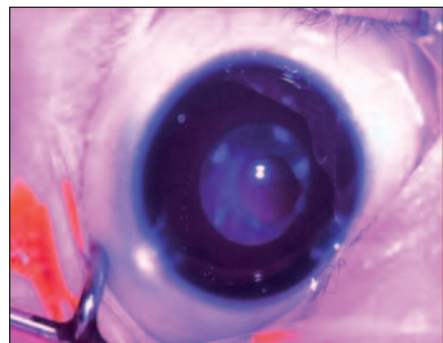
<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/journal-of-medical-research-case-reports/1300-0284/>)



RESİM 3: Sağ gözün ameliyat öncesi görünümü.

(Renkli hali için Bkz.

<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/journal-of-medical-research-case-reports/1300-0284/>)



RESİM 4: Sağ göz ameliyat sonu görünümü

(Renkli hali için Bkz.

<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/journal-of-medical-research-case-reports/1300-0284/>)



RESİM 5: Gözlük düzeltmesi sonrası görünüm.

(Renkli hali için Bkz.

<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/journal-of-medical-research-case-reports/1300-0284/>)

tezi sonrası bir süre yenidoğan yoğun bakım kliniğinde izlenen hasta servise alındı. Ameliyat sonrası değerlendirme sorunsuzdu. Skiaskopi muayenesi ile uyumlu olarak +18.00 D afak gözlük verildi. (Resim 5) Ameliyat sonrası dört aylık takip sürecinde herhangi bir komplikasyona rastlanmadı.

TARTIŞMA

HSS, oldukça nadir rastlanan ve çoğunlukla baş boyun bölgesinde görülen doğumsal anomalilerle dikkat çeken bir sendromdur. İki binli yılların başına dek, HSS'li yaklaşık 150 olgu bildirilmiştir. O zamandan bu yana bildirilen olgu sayısı tüm olguların 1/5'inden azdır.⁶⁻¹⁷ Ülkemizden ilk olgu Balcı ve ark. tarafından bildirilmiştir.¹⁸

HSS'li olgularda en sık görülen göz bulgusu % 90 oranında görülen kataraktır.² Diğer göz bulguları mikroftalmi, nistagmus, şaşılık, ambliyopi, mavi sklera, korneal opasiteler, retinal katlantılar, santral seröz retinopati ve sonrasında oluşmuş korioretinal pigment değişiklikleri, kolobom gibi fundus anomalileri, buftalmus, konjenital glokom ve anirididir.^{2,10,12,15,16,19} Bazı geç olgularda kataraktın yerini spontan lens rezorbsiyonuna bırakabileceği hatırlanmalıdır.²⁻⁶ Ayrıca literatür bilgisi ışığında katarakt ve mikroftalmisi olmayan olguların şüphe ile karşılanması gerektiği söylenebilir.²⁰ HSS'li olguda katarakt cerrahisi sonrası gelişen ve kendiliğinden gerileyen eksüdatif retina dekolmanı

bildirilmiştir.¹³ Olgumuzda bu bulgulardan bilaterale katarakt, mikroftalmi, nistagmus ve mavi sklera saptanmıştır. Erken görsel rehabilitasyonun sağlanması amacıyla hızla cerrahi planlanmıştır. Olgumuzun cerrahisi sırasında bilateral ön kapsül kalsifikasyon ve fibrozisi dikkati çekmiştir. Ayrıca olgumuzun küçük yaşı, burun ve kulak yapısı, afak gözlük camların gerekliliği, uygun gözlük çerçevesinin bulunmasında güçlük yaratmıştır. Yaklaşık dört aylık takipte biyomikroskopik muayene, fundus muayenesi ve A-B scan ultrasonografide patoloji saptanmamıştır. Anestezi esnasında entübasyonun veya nondepolarizan kas gevşeticilerin etkisi ile hafif yüksek ölçüldüğünü sandığımız göz içi basıncı ve ambliyopi değerlendirmesi yönünden takipler sürdürülecektir.

Sendromun göz bulguları dışında en sık görülen özellikleri kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, diş anomalileri, deri atrofisi ve ufak vücut yapısıdır. Diğer bulgular kalp defektleri, zayıf immün sistem ve posterior semisirküler kanal yokluğu olarak bildirilmiştir.^{3,7,8,11,18} Erken çocukluk döneminde ağır seyreden, tekrarlayıcı üst solunum yolu enfeksiyonları ve sonrasında gelişen solunum arresti nedeniyle kaybedilebilirler veya solunum problemlerinin giderilmesi için trakeostomi yapılması gerekebilir.⁴

Olgumuzda sistemik bulgulardan tipik yüz görünümü, ön fontanel genişliği, hipoplazik burun yapısı, küçük çene, hafif düşük kulak ve ufak vücut yapısı mevcuttu. Anestezi sonrası gelişen kısa süreli solunum sıkıntısı haricinde problem yaşanmadı.

HSS'nin genetik orijini güncel bilgilerle tam olarak açıklanamamıştır. HSS karyotipi normal, dismorfik sendromdur. Otozomal dominant veya resesif biçimde kalıtılabileceği gibi sporadik olgular da görülebilir. Diğer bazı laminopati sendromları ile örtüştüğü düşünülmüştür. Pizzuti ve ark. tarafından GJA1 gen mutasyonu ile Hallerman Streiff/Oculo dental dijital displasia sendromlarına uygun fenotipler ortaya çıktığı gösterilmiş, bu mutasyonun bulunmadığı Hallermann Streiff olguları da gösterilmiştir.²¹ Kortüm ve ark.nın sekiz hasta üzerinde yaptığı bir çalışmada ise HSS'nin mandibuloakral displazi ve Hutchinsonson Gilfort Progerya

sendromları ile allel olduğu ileri sürülmüş, fakat LMNA, ZMPSTE24 ve ICMT genlerinde mutasyon aranan sekiz hastanın sadece birinde LNMA geninde heterozigot yerine geçme mutasyonu [c.1930C>T (p.R644C)] rapor edilmiştir.⁸ Olgumuzda da genetik araştırma sonucu GJA 1 gen mutasyonu bulunmadığı tespit edilmiş ancak diğer araştırmalar sürmektedir.

Genellikle normal zekâ ve yaşam beklentisine sahip olan HSS'li olguların izleminde öncelik, üst solunum yolu enfeksiyonu gibi hayati; katarakt gibi görme prognozunu etkileyecek durumlara verilmelidir. İlerleyen yıllar içinde gelişen oro-fasiyal anomalilerin düzeltilmesi gibi durumlar multidisipliner yaklaşım gerektirir, olgular dikkatle izlenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Hoefnagel D, Benirschke K. Dyscephalia mandibulo-oculo-facialis. (Hallermann-Streiff syndrome). Arch Dis Child 1965;40:57-61.
2. Soriano JM, Funk J. [Spontaneous bilateral lens resorption in a case of Hallermann-Streiff syndrome]. Klin Monbl Augenheilkd 1991; 199(3):195-8.
3. da Fonseca MA, Mueller WA. Hallermann-Streiff syndrome: case report and recommendations for dental care. ASDC J Dent Child 1994;61(5-6):334-7.
4. David LR, Finlon M, Genecov D, Argenta LC. Hallermann-Streiff syndrome: experience with 15 patients and review of the literature. J Craniofac Surg 1999;10(2):160-8.
5. Romeo MG, Betta P, Rodonò A, Tina LG, Di Bella D, D'Amico P, et al. [A case of Hallermann-Streiff syndrome with rapidly fatal course]. Pediatr Med Chir 1995;17(4):365-8.
6. Öner A, Güneş T, Karaman B, Köse M, Doğan H. [Ocular findings in a case with Hallermann-Streiff syndrome]. Erciyes Medical Journal 2003;25(4):208-10.
7. Kayıran SM, Gürakan B. [Hallermann-Streiff syndrome: Case report]. The Medical Bulletin of Şişli Etfal Hospital 2010;44(2):90-2.
8. Kortüm F, Chyrek M, Fuchs S, Albrecht B, Gillissen-Kaesbach G, Mütze U, et al. Hallermann-Streiff Syndrome: No Evidence for a Link to Laminopathies. Mol Syndromol 2011; 2(1):27-34.
9. Robotta P, Schafer E. Hallermann-Streiff syndrome: case report and literature review. Quintessence Int 2011;42(4):331-8.
10. Cho WK, Park JW, Park MR. Surgical correction of Hallermann-Streiff syndrome: a case report of esotropia, entropion, and blepharoptosis. Korean J Ophthalmol 2011;25(2):142-5.
11. Tuna EB, Sulun T, Rosti O, El Abdallah F, Kayserili H, Aktoren O. Craniofacial manifestations in Hallermann-Streiff syndrome. Cranio 2009;27(1):33-8.
12. Roulez FM, Schuil J, Meire FM. Corneal opacities in the Hallermann-Streiff syndrome. Ophthalmic Genet 2008;29(2):61-6.
13. Nishina S, Suzuki Y, Azuma N. Exudative retinal detachment following cataract surgery in Hallermann-Streiff syndrome. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2008;246(3):453-5.
14. Goyal R, Thompson D, Timms C, Wilson LC, Russell-Eggitt I. Review of cases presenting with microcephaly and bilateral congenital cataract in a paediatric cataract clinic. Eye (Lond) 2008;22(2):273-81.
15. Sato M, Terasaki H, Amano E, Okamoto Y, Miyake Y. Ultrasound biomicroscopic findings in hallermann-streiff syndrome. Jpn J Ophthalmol 2002;46(4):451-4.
16. Rohrbach JM, Djelebova T, Schwering MJ, Schlote T. [Hallermann-Streiff syndrome: should spontaneous resorption of the lens opacity be awaited?]. Klin Monbl Augenheilkd 2000;216(3):172-6.
17. Narlı N, Kırımı E, Satar M, Süleymanova D, Yapıcıoğlu H, Soylu M. [Hallermann-Streiff syndrome: a case report]. Türkiye Klinikleri J Med Sci 2000;20(2):83-6.
18. Balci S, Say B. Hallermann-Streiff syndrome. (Dyscephalia mandibulo-oculo-facialis). Turk J Pediatr 1971;13(4):165-72.
19. Blair NP, Brockhurst RJ, Lee W. Central serous choroidopathy in the Hallermann-Streiff Syndrome. Ann Ophthalmol 1981;13(8): 987-90.
20. McKusick VA. Mendelian inheritance in man. Catalogues of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-Linked Phenotypes. 10th ed. London: The Johns Hopkins University Press; 1996. p.1429.
21. Pizzuti A, Flex E, Mingarelli R, Salpietro C, Zelante L, Dallapiccola B. A homozygous GJA1 gene mutation causes a Hallermann-Streiff/ODDD spectrum phenotype. Hum Mutat 2004;23(3):286.