

Stickler Sendromu

STICKLER'S SYNDROME

Nurettin AKYOL
Sinan KAZANCIOLU
Saim KILIÇ

KTÜ. Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ve Radyoloji Anabilim Dalı. TRABZON

Geliş Tarihi: 25 Aralık 1989
Kabul Tarihi: 8 Eylül 1990

Ö Z E T

Bu makalede hcredüer uriro-oftalmopali olarak da bilinen bir Stickler sendromu olgusu sunulmaktadır. Otozomal dominant heriditer geçiş gösteren bu sendromun klinik tablosu, şahıslara göre değişken olabilir.

Sistem bulgusu olarak yaygın eklem tutulumu (kalça, diz, dirsek, el ve ayak bileği), yüksek damak, işitmede azlık; göz bulgusu olarak da, kronik ü\-eü, komplike katarakt ve total retina dekolmanı olan 15 yaşındaki olgu, literatür gözden geçirilerek tanışıldı.

Anahtar Kelimeler Stickler sendromu, progresssiv artro-oftalmopati, total retina dekolmanı.

T Kl Tıp Bil Araş Dergisi C.8. S.6. 1990,559-562

GİRİŞ

Hereditör ilerleyici artro-oftalmopati olarak tarif edilen bu antite otozomal dominant geçişlidir (1), fakat klinik tablo şahıstan şahısa çok değişik olabilir (2,3). Belirtiler çocukluk çağında başlamakla birlikte, eklem değişiklikleri doğuştan mevcuttur. Hastalık ilerleyicidir fakat uzun süre durağan kalır ve eklem şikayetleri zamanla azalabilir. En sık olarak kalça, diz eklemi tutulmakla birlikte el, ayak bileği ve dirsek eklemleri de etkilenir (3,4). Buna ek olarak yarı damak (1), işitmede azlık (5), vertebra anomalileri tabloya ilave olabilir (4,5). Oküler anomaliler başlamadan önce pek çok sistem bulgusu başlamış olabileceği gibi (2), bazı olgularda sistem bulguları çok az olabilir (6,7), İştme kaybı ve artrit ilerleyicidir.

Bu sendromun sebebi olarak konnektif doku ile ilgili biyoşimik bir defekt ileri sürülmektedir

SUMMARY

In this paper, we presented a case of Stickler's syndrome, which is known as hereditary arthro-ophthalmopathy. It is transmitted by autosomal dominant inheritance, but expressivity and penetrance are variable.

A 15-years old, male had affected hip, knee, elbow, wrist and anklejoints; high plate, hearing loss as systemical findings and had chronic uveitis, complicated cataract and total retinal detachment as ocular findings. It was discussed by literature findings.

Key Words: Stickler's syndrome, progressive arthro-ophthalmopathy. total retinal detachment.

T J Research Med Sci V S. N.6. 1990,559-562

(1,5). Radyolojik bulgular ise, osteokondrodizplazi, eklem yüzlerinin anormal gelişimi, eklemlerde kemik büyümesi ve prematüre dejeneratif değişiklikler, eklemleri destekleyen bağ dokusunda anormalliklerdir (3,4,8,9). Eklemlerdeki değişikliklerden dolayı hiper mobilité ve aşırı hareketlerde ağrı ve sertlik vardır (4,5,10,11).

Gözde ise; konjenital miyopi (8-18 dioptri), astigmatizma, strabismus, keratopati, komplike katarakt, vitreoretinal ve korioretinal dejenerasyonlar ile hayatın ilk 10 yılında total retina dekolmanına bağlı fizik kör gözler oluşabilir (1,2,4,5,11,12,13). Glukom, sistoid dejenerasyon ve retinoskizis oldukça nadir görülür (2,10).

OLGU

15 yaşında (H.H) erkek hasta sağ gözünde görmeme ve gözün dışarı kayması şikayeti ile Göz

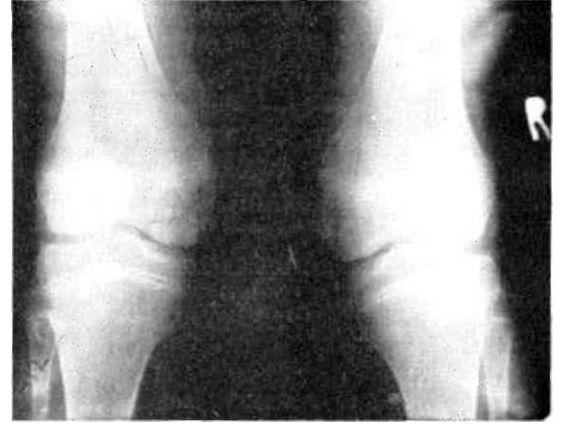


Şekil 1. Olgunun Genel Görünümü (Diz, Dirsek ve El-Ayak bileğindeki şişlikler belirgin farkediliyor).



Şekil 2. Olgunun pelvis grafisi,

polikliniğimize başvurdu. Gözündeki görmeme şikayeti 3 sene önce başlamış. Yapılan göz muayenesinde; sağ göz, kaş, kapak ve kirpikler normaldi. Glob hareketleri her yöne serbest, yaklaşık 20° lik ezotropiası mevcut. Halil bir siliyer enjeksiyonu ile birlikte kornea arka yüzünde iri. koyun yağı presipiteler ve ön kamarada'da Tindall (+ + +) müsbet idi. Sinesi posteriorlar nedeniyle



Şekil 3. Olgunun diz drafisi.

pupilla yonca yaprağı şeklini almıştı. Lenste komplike katarakt başlamış ve total retina dekolmanı olmuştu, retina lensin arkasına toplanmıştı. Görme, persepsiyon ve projeksiyon mevcut değildi. Tansiyon oküler ölçülemeyecek kadar hipotondu. Sol göz ise tamamen normaldi.

Sistemik muayenede kalça, diz, dirsek ve diğer eklemlerde büyüme (Şekil 1) ve hareket kısıtlılığı mevcut idi. Ailesinin ifadesine göre eklem değişiklikleri bebektikten beri mevcut imiş. zaman zaman eklem şikayetlerinde alevlenmeler olmuş. Bunun için çeşitli tetkikler yaptırmışlar, fakat bir sonuç elde edememişler. Eklemlerdeki şikayetler kendiliğinden gerilemiş. KBB muayenesinde yüksek damak ve iştme azlığı saptandı. Laboratuvar tetkikleri normaldi. ASO, CRP, sedim entasyon normal sınırlarda; RF, ANA, Anti DNA menfi idi. Röntgen tetkikinde (Şekil 2 ve 3) özellikle pelvis grafisinde her iki kalça ekleminde belirgin daralma ve asetabulumda düzensizlik görülmektedir. Asetabuler köşelerde dejeneratif şupur formasyonları mevcuttur. Her iki femur boynu normalden geniştir. Küçük pelviste iskiadik çentikler stenotik olup, bu nedenle pelvis şampanya kadehi görünümündedir. Her iki diz ekleminde kırkırdak harabiyeti nedeniyle daralma ve sol diz medialinde belirgin marginal supurlar mevcuttur. Diğer eklemlerde daha hafif olarak benzer değişiklikler olmuştu. Bütün eklem çevrelerindeki yumuşak dokularda hafifçe dansite artımı dikkati çekmektedir.

Bütün bu klinik bulgulardan sonra hastaya enükleasyon veya eviserasyon önerildi. Fakat hasta kabul etmedi. Perivodik aralıklarla takibe alındı.

TARTIŞMA

İlk defa 1965 yılında Stickler tarafından tarif edilen herediter artrooftalmopati son yıllara kadar Wagner-Stickler sendromu diye anılmıştır (6,7,9, 11). Fakat son yıllarda Wagner hastalığının yalnız oküler tutulumu, Stickler Sendromunun hem oküler hem de sistemik bulgularla birlikte olduğu kabul edilmiştir (2,14).

Olgumuzdaki sistemik eklem tutulumu ailenin ifadesi ile doğumdan beri mevcut. Eklemlerde zaman zaman oluşan şişme, kızarıklık, ağrı ve sertlik nedeniyle çeşitli defalar doktora gitmişler. Yapıtırılan tetkiklerde, bir sonuç elde edilememiş. Biz de bağ dokusu hastalıklarını ekarte etmek için rutin laboratuvar tetkiklerine ilave olarak ASO, CRP, RF, sedim, ANA, Anti DNA'ya baktırdık. Tetkiklerin sonuçlarının menfi gelmesi bizi bağ dokusu hastalıklarından uzaklaştırdı. Gözündeki bulgular nedeniyle dikkatimizi artrooftalmopatiye kaydirdık.

Stickler sendromunda eklem bulguları doğumdan beri bulunabilir (1,2,4,5). Tutulan eklemler şahıstan şahısa değişmekle birlikte birçok kalça, diz, bilek eklemleri ve en az da vertebral tutulur (3,4). Olgumuzda kalça, diz, dirse el ve ayak bileği eklemleri beraber tutulmuştu (Resim 1). İlk başta tutulan eklemlerde şişme, kırmızılık ve ısı artışı. Remisyon döneminde, eklem hareketlerinde ağrı, sertlik, kilitlenme ve krepitasyon vardır (3,4). Bununla birlikte tutlan eklemlerde hipermobile bulunabilir. Hasta remisyon döneminde iken, akut alevlenme gösterebilir. Olgumuzda bu durum vardı. Eklem röntgenlerinde (Resim 2,3) epifizyal deformite ve epifizyal displaziler dikkat çekmektedir, bu durum özellikle kalça ve diz eklemlerinin epifizlerinde küçük, düz röntgen görüntüsü oluşturur (3,14). Femur boynundaki genişleme literatürde tarif edilene uymaktadır (13).

Sendromda işitmede azalma diğer önemli bulgudur (5,13). Olgumuzda işitmede azalma ile birlikte yüksek damakta vardır.

Artritin ilerlemesi ve işitmenin giderer azalması Stickler sendromunun özelliklerindedir (2). Olgumuzda artrit bebeklikten beri mevcuttu ve remisyonlara seyrediyordu. Bu literatürle uygunluk göstermektedir.

Olgumuzun göz bulguları Stickler sendromu için tarif edilene uymaktadır. Bunlar kronik uveit, komplike katarakt, total rétime dekolmam ve gözde şaşılık (1,2,4,5). Vitreoretinal dejenerasyonlar, korioretinal atrofi, yüksek miyopi sendromun diğer göz bulgularıdır (2,4,8,9). Olgularda bazen hayatın ilk yıllarında, bizim olgumuzda olduğu gibi, total retina dekolmam ile göz kaybedilebilir (2,8).

Sendrom birçok Wagner hastalığı ile karışır (2,6,7,9,11,14). Fakat Wagner'de yalnız oküler tutulum olması teşhisi kolaylaştırır (2). Buna karşılık Stickler sendromu sistemiktir. Olgumuzda olduğu gibi; göz bulguları yanında eklem tutulumu, işitmede azalma ve diğer sistemik bulgular beraberdir.

Ayrıca Ehlers-Danlos, Turner, Marfan, Klinefelter sendromlarının göz bulguları, Stickler ile karışabilir (2). Fakat bu sendromların sistemik belirtileri, artro-oftalmopati'den tamamen farklıdır. Bu bulgularla, kolayca birbirinden ayrılabilirler.

Olgunun birinci derece akrabalarının (kardeşleri, anne ve babasının akrabaları dahil) göz ve sistemik muayenesinde bir patolojik bulamadık. Bu nedenle, genetik geçişi konusunda yorum yapamıyoruz. Bunun dışında olgunun diğer özellikleri kaynaklarda tarif edilen Stickler sendromuna uymaktadır. Olgumuz tesbit edebildiğimiz kadar, Türkiye'de ilk olması, yayınlanma sebebidir.

KAYNAKLAR

1. Stickler GB, Belau PG, Farrell FS et al: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. Mayo Clin Proc 1965; 40; 443-455
2. Robertson JC, Mayer SM: Hereditary vitreoretinal degenerations. In Retina ed Ryan JS The CV Mosby Co St Louis 1989, Vol I Chap 24. pp: 474-476
3. Silverman FS: The limbs. In Caffey's Pediatric X-ray diagnosis ed Silverman FS. Year book MP Inc Chicago 1985, Vol 1, part 4. p: 586
4. Geeraets W.I: Ocular Syndromes 3rd. ed Lea and Febiger, Philadelphia 1976, p.409.
5. Stickler GB and Pugh DG: Hereditary progressive arthroophthalmopathy II. additional observations on vertebral abnormalities. a hearing defects and a report of similar case. Mayo Clin Proc 1967; 42: 495-500

6. Liberfarb FM, Hirose T and Holmes LB: The Wagner-Stickler Syndrome: a genetic study, Birth defects 1979; 15: 145-154
7. Liberfarb FM, Hirose T and Holmes LB: The Wagner-Stickler syndrome: a study of 22 families. J Pediatr 1981; 99:394-399
8. Opitz JM, France T, Hermann J and Sprangler JW: The Stickler Syndrome New Engl J Med 1972; 286: 546-547
9. Gcdel V, Nemet P and Lazar M: The Wagner-Stickler Syndrome complex. Doc Ophthalmol 1981; 52: 179-181
11. Liberfarb RM. Hirose T: The Wagner-Stickler Syndrome. Birth Defects 1982; 18: 525-538
12. Blair NP, Albert DM, Liberfarb RRM, Hirose T: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy of Stickler. Am J Ophthalmol 1979; 88: 876-888
13. Pfeifter A, Junemann G, Poster J et al: Epiphyseal dysplasia of the femoral head, severe myopia and perceptible hearing loss in 3 brothers. Clin Genet 1973; 4: 141
14. Maumence, III, Sloll HU and Mets MB: The Wagner-Syndrome versus hereditary arthro-ophthalmopathy. Trans Am Ophthalmol Soc 1982; 80: 349-365