

Werner Sendromu

WERNER'S SYNDROME

Pınar YÜKSEL*, Nur YÜKSEL*, Gülfer AKBAY*,
Fahrettin HASIRCIOĞLU**, Yıldız KARABAY*

* Uz.Dr.,SB Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği,

** Uz.Dr.SB Ankara Hastanesi Radyoloji Kliniği, ANKARA

Özet

Werner sendromu erken yaşlanma belirlileri, deri, saçlar, gözler, kaslar, yağ dokusu, kemikler, kan damarları ve karbohidrat metabolizmasında anormalliklerle karakterize bir hastalıktır. Nadir görülmesi nedeniyle klinik ve laboratuvar bulguları Werner sendromunun tipik özelliklerini gösteren olgumuzu sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: Werner Sendromu

T Klin Dermatoloji 1998. 8:102-105

Werner sendromu prematür yaşlanma belirtileri ve skleroderma benzeri deri değişiklikleriyle karakterize nadir görülen bir konnektif doku hastalığıdır (1,2). Etyolojisi tam aydınlatılmamış olmakla birlikte otozomal resesif kalıtım rol oynadığı düşünülmektedir (3,4). Görülme oranı kadın ve erkeklerde eşittir (2,5).

Hastaların klinik görünümü tipiktir. Saçlarda daha belirgin olmak üzere tüm vücut kıllarında inceleme, dökülme ve erken beyazlaşma, deride skleropoikilodermatoz değişiklikler, subkutan doku ve kaslarda atrofi nedeniyle kemik çıkıntılarda belirginleşme, alt ekstremitelerde basıya martız kalan bölgelerde ülserler ve kallozitelere görülür (2,5,6). Geç puberte döneminde büyümenin ani duraklaması ve gelişen osteoporozla ilgili olarak gövde kısa ve kaba, ekstremiteler ise ince ve uzun

Geliş Tarihi: 30.11.1996

Yazışma Adresi: Dr.Pınar YÜKSEL
Libya Cad. Pınar Ap.
No: 3/5 06420 Yenisehir, ANKARA

16. Ulusal Dermatoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur (1-5 Ekim 1996. ANTALYA).

Summary

Werner's syndrome is a premature-aging syndrome characterized by many metabolic and structural abnormalities involving the skin, hair, eyes, muscles, fatty tissues, bones, blood vessels, and carbohydrate metabolism. We present a case, with typical clinical and laboratory findings of Werner's syndrome since it is known to be seen rarely.

Key Words: Werner's Syndrome

T Klin J Dermatol 1998, 8:102-105

görünümündedir. Periorbital doku kaybı nedeniyle gaga şeklinde çıkık burun ve ekzoftalmus karakteristik yüz görünümünü oluşturur (2,5).

Vokal kordlarda gelişen atrofiye bağlı olarak ses ince ve güçsüzdür (7). Beraberinde bilatéral juvenil katarakt, hipogonadizm, osteoporoz, osteoskleroz, kalsifikasyonlar ve kontraktürler, kardiyak bozukluklar, diyabetik semptomlar da bulunabilir (2,5,6,8). Mental fonksiyonlar normal sınırlardadır (2,5).

Hastalığın ileri dönemlerinde hepatoma ve sarkomalara sık rastlanmaktadır (9,10). Hastalar genellikle 50 yaşın altında arteriosklerotik vasküler komplikasyonlar ya da malignite nedeniyle kaybedilmektedir (7).

Olgu Sunumu

37 yaşında evli ve 2 çocuklu erkek hasta saçlarında erken beyazlaşma ve dökülme, kol ve bacaklarında inceleme ve güçsüzlük yakmmalanyla başvurdu. 17 yaşından beri saçlarında beyazlaşma, dökülme ve vücut gelişiminde duraklama, son 1 yıldır sesinde inceleme tariflemekteydi. Anne ve babası arasında akrabalık ilişkisi olmadığı,

ailesinde de benzer hastalık bulunmadığı öğrenildi. İşitme gücü ve hafif görme bozukluğu dışında fizik muayenesi normal olarak değerlendirildi.

Dermatolojik incelemede saçlarda beyazlaşma ve androjenetik tipte dökülme, burunda sivrilme, üst dudak sulküslerinde belirginleşme, ekstremitelerde incelme, kaşlar ve aksiller bölgede belirgin olmak üzere vücut kıllanmasında azalma izlendi (Şekil 1,2). Skleropoikilodermatoz deri değişikliklerine rastlanmadı. Sol ayak 2.parmak distal falanksında sola deviasyon, topuklarda ve parmak uçlarında değişik boyutlarda ağrılı kallozitelere, tırnaklarda distrofik değişiklikler saptandı (Şekil 3).

Laboratuvar bulgularından tam kan, periferik yayma, sedimantasyon, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri ile kolesterol, trigliserit ve alkalen fosfataz değerleri normal olan hastanın açlık kan şekeri 258 mg/dl bulundu. EKG ve abdominal USG normal olarak değerlendirildi.



Şekil 1. Olgunun gövdesi kısa ve kaba, ekstremiteleri ince ve uzun görünümündedir.

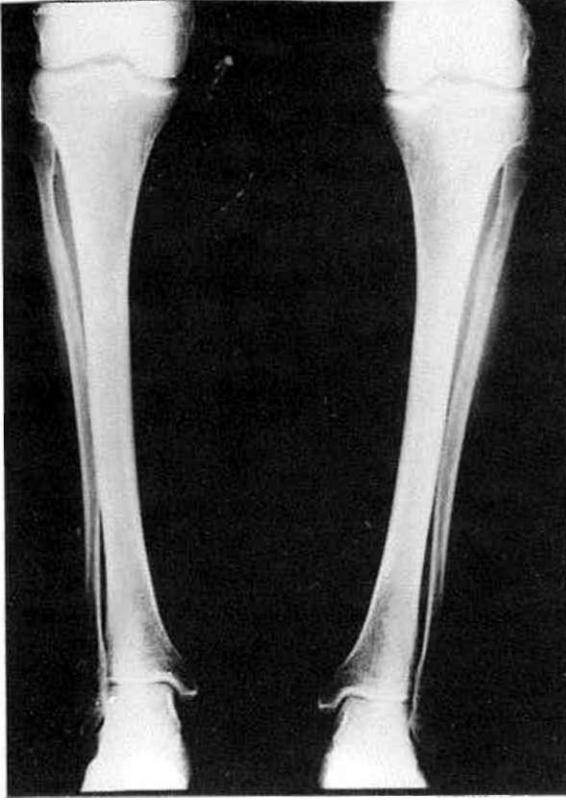


Şekil 2. Saçlarda beyazlaşma ve androjenetik tipte dökülme, üst dudak sulküslerinde belirginleşme izlenmektedir.



Şekil 3. Olgunun parmak deformitesi, tırnak distrofileri, topuk ve parmak uçlarındaki kallozitelere.

Hastada bilateral subkapsüler katarakt başlangıcı, vokal kordlarda nodüller ve bilateral hafif derecede işitme kaybı olduğu bulundu. İskelet



Şekil -i. Osteosklerotik değişiklikler.

radyografilerinde ekstremitelerde kemiklerinde daha belirgin olmak üzere tüm kemik yapılarında yaygın osteoporoz, osteoskleroz ve ileri derecede yumuşak doku atrofisi izlendi (Şekil 4). Kemik yapıları normalden ince görünümde idi ve sol ayak 2.parmak distal falanksında sola deviasyon saptandı. Kemik dansitometrik incelemesinde fraktür riski olduğu belirlendi. Libido azalmasına yönelik yapılan FSH, LH, PRL ve serbest testosteron düzeyleri normal bulundu.

Tartışma

Werner sendromu prematür yaşlanma belirtileri, boy kısalığı, sklerodermatöz deri değişiklikleri, endokrin bozukluklar ve kataraktın izlendiği, oldukça seyrek görülen herediter bir hastalıktır (4,8). Klinik, laboratuvar ve radyolojik açıdan farklı özellikler gösterse de ayırıcı tanısı güçlük yaratmaz ancak sık görülmediği için klinisyenin dikkatinden kaçabilir. Bu belirtilerin erken yaşlarda ortaya çıkması Werner sendromu tanısı için uyarıcı olmalıdır.

Skleroderma, myotonik distrofi, progeria, anhidrotik ektodermal displazi ve Rothmund sendromu ayırıcı tanıda düşünülmelidir (2,5,6).

Sklerodermada izlenen Raynaud fenomeni, gastrointestinal ve pulmoner sistem tutulumu Werner sendromunda görülmez, telenjektazi ve dijital ülserler ise nadirdir (2).

Myotonik distrofiye otozomal dominant kalıtım, müsküler distrofi ve myotonik bulgular hakimdir (2,7).

Progeria erken çocuklukta başlaması, cücelik ve kafa kemiklerinde büyüme bulgularının saptanması, aile öyküsünün olmaması, deride hiperkeratoz ve ülserlerin izlenmemesi, katarakt ve diyabetin saptanmaması ile ayrılabilir (2,5).

Rothmund sendromu erken başlama yaşı, belirgin deri değişikliklerinin(telenjektazi, deskuamasyon, diskromi) varlığı; ani büyüme duraklaması, osteoporoz, arterioskleroz ve yumuşak doku atrofisinin olmaması ile ayırt edilir (2).

Anhidrotik ektodermal displazi tanısından mental retardasyon saptanmaması nedeniyle tızaklaşılır (5).

Dikkatli bir anamnez ve fizik inceleme, klinik ve radyolojik bulguların birlikte değerlendirilmesi ile Werner sendromu tanısı konur. Olgumuzda tipik yüz ve vücut görünümü, ağırlı kallozitelere, ince volümlü güçsüz ses, iştme güçlüğü, bilateral juvenil katarakt ve diyabetin bulunması ile Werner sendromu düşündük. Bu olgularda aile öyküsünün araştırılması ve genetik danışma bilincinin kazandırılmasının önemli olduğu, düzenli takiplerle vasküler komplikasyonlar ve malignitelerin erken saptanmasının yaşam sürecinin uzatılmasına katkıda bulunacağı düşüncesindeyiz. Nadir görülmesi nedeniyle klinik ve laboratuvar olarak Werner sendromunun tipik özelliklerini gösteren olgumuzu sunmayı uygun bulduk.

KAYNAKLAR

1. Escalante A, Beardmore TD, Kaufman RL. Musculoskeletal manifestations of Werner's syndrome. *Semin Arthritis Rheum* 1989; 19(1): 1-8.
2. Shames BS, Fretzin D. Disorders of collagen, elastin and ground substance. In: *Dermatology*. Eds. Moschella SL, Hurley HJ. 3üncü Baskı. Philadelphia, WB Saunders Company, 1992: 1303-04.

3. Thomas W, Hubenstein M, Goto M, Drayna D. A genetic analysis of the Werner syndrome region on human chromosome 8p. *Genomics* 1993; 16(3): 685-90.
4. Mateos Romero L, Porta Aznares MN. Werner's syndrome. Report of a new case. *Rev Clin Esp* 1992; 191(8): 430-2.
5. Arnold HL, Odom RB, James WD. *Andrews' diseases of the skin*. Sinei Baski. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1990: 677.
6. Mosher DB, Fitzpatrick TB, Hori Y, Ortonne J-P. Disorders of pigmentation. In: *Dermatology in general medicine*. Eds. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF. 4 üncü Baskı. New York, McGraw-Hill Book Company, 1993: 959.
7. Epstein CJ, Martin GM, Schultz AL, Motulsky AG. Werner's syndrome: A review of its symptomatology, natural history, pathological features, genetics, and relationship to the natural aging process. *Medicine* 1966; 45: 177-221.
8. Goto M, Kindynis P, Resnick D, Sartoris DJ. Osteosclerosis of the phalanges in Werner syndrome. *Radiology* 1989; 172(3): 841-3.
9. Hrabko RP et al. Werner's syndrome with associated malignant neoplasms. *Arch Dermatol* 1982; 118: 106.
10. Salk D. Werner's syndrome: A review of recent research with an analysis of connective tissue metabolism, growth control of cultured cells, and chromosomal aberrations. *Hum Genet* 1982; 62: 1-15.