

Hallermann-Streiff Sendromu: Olgu sunumu

Sinan Mahir Kayıran¹, Berkan Gürakan²

ÖZET:

Hallermann-Streiff Sendromu: Olgu sunumu

Hallermann-Streiff Sendromu oldukça nadir görülen ve esas olarak baş-boyun bölgesindeki multipl konjenital anomaliler ile tanı alan bir sendromdur. İlk kez 1948 yılında Hallermann daha sonra 1950 yılında Streiff tarafından tanımlanmıştır. En sık gözlenen klinik özellikler kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, özellikle burun üzerindeki cilt atrofisi ve ufak vücut yapısıdır. Bu yazıda oldukça nadir görülmesi nedeniyle Hallermann-Streiff Sendromlu bir yenidoğan ve klinik özellikleri sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Hallermann-streiff sendromu, cilt atrofisi, konjenital anomali

ABSTRACT:

Hallermann-Streiff Syndrome: Case report

Hallermann-Streiff Syndrome is a considerably rare disorder that is principally diagnosed by multiple congenital anomalies observed in the head and neck region. It was first identified in 1948 by Hallermann and then in 1950 by Streiff. The most frequently encountered clinical characteristics of the syndrome are bird-like facial appearance, hypoplastic mandible and maxilla, eye and teeth anomalies, skin atrophy, particularly on the nose, and short stature. Because of the rarity of this syndrome, this paper presents a neonate with Hallermann-Streiff Syndrome together with a description of the newborn's clinical characteristics.

Key words: Hallermann-streiff syndrome, skin atrophy, congenital anomaly

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2010;44:90-92

¹Uzm. Dr., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı,
²Prof. Dr., Yenidoğan ve Çocuk Sağlığı
Hastalıkları Uzmanı, Amerikan Hastanesi Çocuk
Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, İstanbul-Türkiye

Yazışma Adresi / Address reprint requests to:
Uzm. Dr. Sinan Mahir Kayıran, Amerikan Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Güzelbahçe
Sok. No: 20 Nişantaşı, Şişli, İstanbul-Türkiye

Telefon / Phone: +90-212-311-2000/7266

Faks / Fax: +90-212-311-2390

E-posta / E-mail: sinanmahir@gmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt:
16 Şubat 2010 / February 16, 2010

Kabul tarihi / Date of acceptance:
25 Mart 2010 / March 25, 2010

GİRİŞ

Hallermann-Streiff Sendromu, özellikle baş-boyun bölgesini etkileyen ve nadir görülen bir sendromdur. 1893'te Aubry tarafından inkomplet bir olgu bildirilmiş olmakla birlikte, ilk kez 1948 yılında Hallermann daha sonra 1950 yılında Streiff tarafından tanımlanmıştır (1). En sık gözlenen klinik özellikler kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, özellikle burun üzerindeki cilt atrofisi ve ufak vücut yapısıdır (1,2). Otozomal resesif kalıtım şekline ek olarak sporadik olgular da bildirilmektedir (2). Bu yazıda oldukça nadir görülmesi nedeniyle Hallermann-Streiff Sendromlu bir yenidoğan ve klinik özellikleri sunulmuştur.

OLGU

Otuz iki yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 36 haftalık gebelik süresini takiben başlayan kontraksiyonlar nedeniyle acil sezeryan ile doğurtulan yenidoğan bebeğin doğum sonrası spontan solunumunun

olmaması ve entübasyon gerektirmesi üzerine takip ve tedavi amacıyla yenidoğan yoğunbakım ünitesine yatırıldı. Öyküden annenin gebelik sırasında bir sorun yaşamadığı, anne baba arasında akrabalık olmadığı, ailede anomalili veya kalıtsal hastalık bulunmadığı öğrenildi. Fizik incelemede; tartı: 3260 gr, boy: 47cm, başçevresi: 36 cm idi. Başboyun incelemesinde ön fontanel geniş, saçlı deri ve kaşlarda hipotrikosis, solda mikroftalmi, burun hipoplazik, aurikular düşük ve mikrognathi vardı (Resim1,2). Ayrıca hasta da bilateral inmemiş testis tespit edildi. Diğer fizik muayene bulgularında özellik yoktu. Laboratuvar incelemesinde; hematolojik parametreler, biyokimyasal değerler ve kan gazları normal sınırlarda idi. Kranial ultrasonografi ve bilgisayarlı tomografi, tüm batin ultrasonografisi, akciğer grafisi ve ekokardiografi normal olarak değerlendirildi. Nazofarenks bilgisayarlı tomografisinde ise sol orbita grubu mikroftalmi ile uyumlu olarak sağa nazaran daha küçük izlendi. Periferik kan kısa süreli hücre kültüründen elde edilen kromozom preparatlarında G bantlama ile yapılan analizde karyotipi, 46 XY olarak bulundu. Hasta



Resim 1: Olguda hipotrikozis, mikroftalmi ve mikrognahti



Resim 2: Olguda hipotrikozis, burun hipoplazisi ve mikroftalmi

yatışının 2. gününde ekstübe edildi, 3. gününde solunum desteği ihtiyacı kalmadı. Taburcu olmadan önce yapılan işitme testi AABR (Automated Auditory Brainstem Response)'den sol kulak geçmedi. Dis-morfik yüz görünümü ve fizik inceleme bulguları ile Hallermann-Streiff Sendromu tanısı konuldu. Postnatal 18. gününde katarakt operasyonu geçirdi. Sıklıkla yaşanan solunum sıkıntısı, tartı alamama sorunları ve beslenememe nedeniyle yakın izlemi sürdürüldü.

TARTIŞMA

Hallermann-Streiff Sendromu oldukça nadir görülen ve esas olarak baş-boyun bölgesinde gözlenen multiple konjenital anomaliler ile tanı alan bir sen-

dromdur. Literatürde bildirilen yaklaşık 150 olgu vardır (3). Ülkemizde ilk olgu Balcı ve ark. tarafından 1971 yılında yayınlanmıştır (4). Sendromun eti-yolojisi halen tam olarak aydınlatılamamıştır. Litera-türde yalnızca bir olguda annenin gebeliğinde rubel-la enfeksiyonu geçirdiği ve hamileliğinin ilk trimestri-rinde bazı ilaçlar kullandığı tespit edilmiş; sendro-mun buna bağlı olarak ortaya çıkabileceği düşünül-müştür (5). Bizim olgumuzda da bu türden etiyolojik faktör saptanmamış olup ailede benzer hastalık öy-küsü alınmamıştır. Sendromlu olguların %90'ında katarakt görülmektedir. Katarakt ve mikroftalmi yok-sa tanı şüphe ile karşılanmalıdır (2). Bizim olgumuz-da hem mikroftalmi hem de katarakt vardı ve postna-tal 18. gününde başarılı bir katarakt operasyonu ge-çirdi. Ayrıca kaş ve kirpiklerde dökülme(6), frontal bölgede hipotrikozis (7) diğer rastlanan bulgulardır. Olgumuzda her iki bulgunun varlığı da gözlendi. Hi-pogenitalia ve erkeklerde kriptorşidizim (2) sen-dromda nadir görülen bulgular olup, hastamızda bi-lateral kriptorşidizim vardı. Hallermann-Streiff Sen-dromunda solunum problemi, küçük burun delikleri yada mikrognahtiye sekonder glossoptozise bağlı obstruksiyon nedeniyle görülebilmektedir. Robinow, üst solunum yolu ile ilgili problemlerin özellikle ye-nidoğan döneminde olduğunu bildirmiştir (8). Hasta-mızda hem yenidoğan döneminde hem de sonraki izleminde küçük burun delikleri nedeniyle nazogas-trik sonda ilerletilememiş hem de mikrognahti varlı-ğına sekonder glossoptozise bağlı obstruksiyon ne-deniyile solunum problemleri gözlenmiştir. Haller-mann-Streiff sendromlu olguların klinik izlemi sıra-sında hayatı tehdit eden deformitelerin düzeltilmesi-ne öncelik verilmelidir. Literatürde solunum proble-mi nedeniyle trakeostomi yapılması gereken olgular bildirilmiştir (3). Görme fonksiyonunun korunması nedeniyle kataraktı olan olgularda erken dönemde cerrahi müdahale yapılması önerildiğinden hastamı-za yenidoğan döneminde katarakt operasyonu yapılmıştır. Bizim olgumuzda kaş ve kirpiklerde dökülme de gözlenmiştir. Literatüre bakıldığında göz bulgula-rı olarak kaş ve kirpiklerde dökülmeye ek olarak, nis-tagmus, ezotropya, ambliyopi, bilateral spontan lens rezorpsiyonu ve buna bağlı afaki ve bilateral pupil alanında membran artıkları şeklinde görülebilmekte-dir (9). Rinoplasti, burun ve çene kemiğini ilgilendi-

ren cerrahi müdahaleler daha ileri dönemlerde yapılabilir. Preop dönemde anestezi esnasında özellikle hava yolu ile ilgili problemlerin olabileceği bilinmeli ve hastalar bu açıdan değerlendirilmelidir. Ayrıca bu hastalarda ilerleyen yaşlarda özellikle diş hekim-

liği ve plastik cerrahi bölümlerinin müdahalesini gerektiren maxilla ve mandibuler segmentleri ilgilendiren anomaliler gelişebilmektedir (10). Hallermann-Streiff Sendromlu hastaların klinik izlemi oldukça zor olup multidisipliner yaklaşım zorunludur.

KAYNAKLAR

1. Hoefnagel D, Bernischke K: Dyscephalia mandibula-oculo-facialis. Arch Dis Child 1965;40:57-61.
2. McKusick VA: Mendelian Inheritance in Man. Catalogues of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive, and X-Linked Phenotypes (Tenth Ed), London: The Johns Hopkins University Press. 1996;2:1429.
3. David LR, Finlon M, Genecou D, Argenta LC: Hallermann-Streiff Syndrome with rapidly fatal course. Pediatr Med Chir 1995;17:365-368.
4. Balcı S, Say B: Hallermann- Streiff Syndrome. Turk J Pediatr 1971;13:165.
5. Imamura S, Ikeda E, Yoshida H: Hallermann-Streiff Syndrome. Dermatologica 1980;160:354-357.
6. Nicholson AD, Menon S: Hallermann-Streiff Syndrome. J Postgrad Med 1995; 41:22-23.
7. Fronjois J: A new syndrome; dyscephalia with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia and congenital cataract. Arch Ophtalmol 1958;60:842-862.
8. Robinow M: Respiratory obstruction and cor pulmonale in the Hallermann-Streiff Syndrome. Am J Med Gen 1991;41:515-516.
9. Oner A, Gümüş T, Karaman B, Köse M, Doğan H: Hallermann Streiff Sendromlu bir olguda göz bulguları. Erciyes Tıp Dergisi 2003;25:208-210.
10. Kirzioğlu Z, Ceyhan D: Hallermann-Streiff Syndrome: A case report from Turkey. Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2009;14:E236-238.