

HALLERMAN - STREIFF SENDROMU(*)

(Okulomandibulodissefali ve Hipotrikozis)

Dr. Kâmil TANYERİ(**)

ÖZET

Zekâ geriliği ile beraber olan bir Hallerman-Streiff sendromu vak'ası takdim edildi. İlgili literatür gözden geçirildi. Beraber bulunan konjenital anomaliler, zekâ geriliği ve son genetik görüşler üzerinde duruldu.

I. GİRİŞ:

Hallerman-Streiff sendromu gelişme geriliği, boy kısalığı, küçük ağız, ince, sivri burun, hipoplazik mandibula, hipotrikozis, bilateral mikroftalmi, konjenital katarakt ve diş anomalileri ile karakterize nadir bir sendromdur. Dünyada 1970 yılına kadar yayınlanan vak'a sayısı 50 civarındadır⁽¹⁾. İlk defa 1893 yılında rapor edilmiş olmasına rağmen⁽²⁾, 1948 de Hallerman'ın, 1950 de de Streiff'in yayınlarından sonra daha iyi tanınmış ve üzerinde durulmuştur. 1958 de Francois⁽³⁾ literatürde yayınlanan 24 vak'ayı gözden geçirmiş, rastladığı bulguları bir araya toplamıştır. Bu nedenle sendroma Hallerman - Streiff - Francois sendromu da denir. Yakın zamanlara kadar Hallerman - Streiff sendromunda

zekânın normal olduğu⁽⁴⁻¹²⁾, hattâ Gorlin ve Pindborg'a göre⁽¹³⁾ zekâ geriliğinin kesinlikle bulunmadığı sanılıyordu.

Biz kliniğimizde tesbit ettiğimiz ve ileri derecede zekâ geriliğinin de beraber bulunduğu bir Hallerman - Streiff sendromu vak'asını takdim etmeyi uygun bulduk.

2. VAK'A TAKDİMİ:

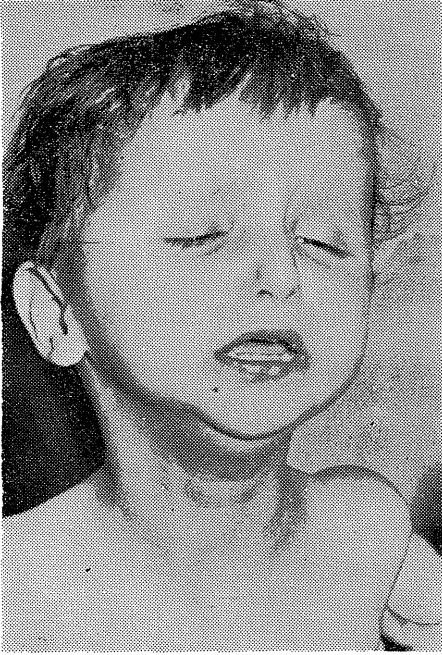
F. K. (Prot. 1379-7439-1970). Beş yaşındaki kız çocuğu beslenme zorluğu, görememe, yürüyememe ve zekâ geriliği şikâyetleri ile yatırıldı. Ailenin dördüncü çocuğu olduğu, hamilelik ve doğumun normal seyrettiği herhangi, bir hastalık geçirmediği, üç yaşında otura-

* Doğu Bölgesi Oftalmoloji Derneği Kongresi, 23 Nisan 1972, Erzurum'da tebliğ edilmiştir.

** Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Doçenti.

bildiği, halen yürüyemediği ve konuşamadığı anne-babası ile 4 kardeşinin sağ ve sıhhatte oldukları, ailede herhangi bir konjenital anomalinin bulunmadığı öğrenildi.

Fizik Muayene : Boy 101 cm., kafa çevresi 52 cm., ağırlık 12 kg., ateş 36.2 C. derece, nabız 102/dakika, solunum 26/dakika. Genel durum orta. Saçlar seyrek, her iki kaş silik, aşikar hipotrikozis mevcuttu. Burun sivri ve ince idi. Ağız ve çene küçüktü. Çene altı yumuşak dokusu adeta ikinci bir çene görünümü veriyordu (Resim : 1)



Resim : 1

Her iki glob enoftalmik ve mikrofthalmik, ultrazonla yapılan ön-arka kutur ölçümü 16 mm. idi. Skleralar mavi refle veriyordu. Horizontal nistagmus, konverjan strabismus ve bilateral katarakt mevcuttu.

Labratuvar Bulguları : Hb. % 12 gr., BK. 8900, periferik yaymada 52 parçalı, 3 mono, 45 lenfo tesbit edildi. NPN % 14.4 mg., kan şekeri % 84 mg., sodyum 134 mEq/L., potasyum 3.8 mEq/L., kalsiyum % 12 mg., fosfor % 6.2 mg., alkalen fosfataz 2,7 B.Ü. idi.

Kafa grafisinde sella turcica düzleşmiş, mandibula hipoplazikti, temporo-mandibular eklem normale oranla öne doğru kaymıştı (Resim : 2). Diz ekleminde hiperekstansibilite tesbit edildi. Sistem muayeneleri normaldi.

Motor ve mental gelişme ileri derecede geri kalmıştı.

Hastaya konjenital kataraktı için linear ekstraksiyon yapıldı.

3. TARTIŞMA:

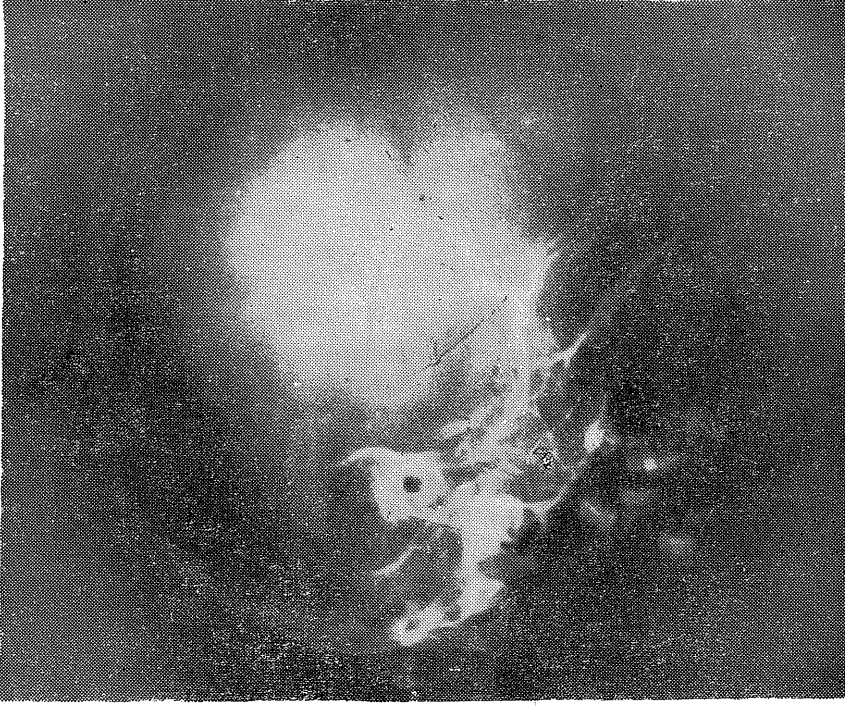
Vak'amızda olduğu gibi Hallerman - Streiff sendromunda burun ince ve sivridir. Mandibula hipoplaziktir. Hipotrikozis, dissefali ve bileteral konjenital katarakt vardır. Hastaların yüz görünüşleri birbirlerine çok benzer. Nadiren brakisefali, skafosefali veya mikrocefali de bulunabilir. Hipotrikozise daha çok saçlar, kaşlar ve kirpiklerde rastlanır. İleri yaşlarda hipogenitalizm, erkeklerde kriptorşidizm görülür, aksillar ve pubik kıllar seyrektiler.

Gözde konjenital katarakt dışında mavi sklera, mikroftalmi, nistagmus ve strabismusa da rastlanabilir.

Mandibula hipoplaziktir, çene küçüktür. Vak'amızda olduğu gibi çene altındaki yumuşak doku adeta ikinci bir çene görünümü verir (Resim : 2). Temporo-mandibular eklem normale oranla

öne doğru kaymıştır⁽¹⁴⁾. Sella Tursika düzleşmiştir. Ağız küçüktür, damak dar ve yüksektir. Dişlerde maloklüzyon, şekil bozukluğu, natal diş ve parsiyel ano-

donti gibi anomaliler görülebilir. Bazı vak'alarda osteoporoz, sindaktili, cildde atrofi, lordoz skolyoz ve spina bifida da bulunabilir.



Resim : 2

Kromozom çalışmaları Hallerman - Streiff sendromunda genellikle normaldir. Bununla beraber kedi ağlaması sendromunda (Cri-du-chat sendromu) olduğu gibi^(9'10'15,21) 4 veya 5 nci kromozomun kısa kolunda parsiyel deletion⁽²²⁾ rapor edilmiştir.

1964 yılında Guyard ve arkadaşlarının bir baba ile kızında Hallerman - Streiff sendromu yayınlamalarına kadar etiyoloji karanlıktı. Bugün ise geçişin mutant bir genle (dominant) ilgili ve vak'aların çoğunda taze mutasyona bağlı olduğu düşünülmektedir⁽²³⁾,

Son yıllara kadar literatürdeki yazılar daha çok göz mecmualarında yayımlandığından sendromdaki göz bulguları iskelet ve cild değişiklikleri üzerinde fazla durulmuştur. Fakat zekâ geriliği ile ölüm nedenleri yeteri kadar incelenmemiştir^(24'25).

Hallerman-Streiff sendromunda zekânın normal olduğu^(4,12), hattâ zekâ geriliğinin hiç bulunmadığı⁽¹³⁾ eğer varsa çok hafif olduğu⁽³⁾ ileri sürülmüştür. Fakat vak'amızda da tesbit ettiğimiz gibi sendromda ileri derecede zekâ geriliğinin de beraber bulunabileceği bu gün

artık bilinmektedir^(1,15-17,26). Vak'alarda görme bozukluğu varsa zekâ yaşının değerlendirilmesinde bunun dikkate alınması yerinde olur⁽⁵⁾.

Çocukluk yaşlarında solunum sistemi hastalıkları ve vak'amızda olduğu gibi beslemedeki güçlükler ölüme yol açabilecek nedenlerdir. Yaşayan vak'alarda boy kısalığı ve konjenital anomalilere

bağlı acayip yüz görünümü ileri yaşlarda psikolojik problemler doğurabilir⁽²⁴⁾.

Hallerman - Streiff sendromlularda mümkünse ameliyatla dişlerde ve gözlerde bulunan anomaliler düzeltilmelidir. Bazı vak'alarda görme sağlanabilir⁽²⁵⁾. Zekâ geriliği ve körlük bulunanlar imkân varsa özel okullardaki eğitimden yararlanabilirler.

S U M M A R

Hallerman - Streiff Syndrome

Hallerman-Streiff syndrome consists of proportionate nanism, small, thin, pointed nose, mandibular hypoplasia, hypotrichosis, dental anomalies and bilateral microphthalmia and congenital cataract. It is a rare condition. About 50 cases had been reported in the literature until 1970.

In this article an affected 5 year old girl with developmental and mental retardation is described. A review of the literature has been made to assess the present status of the condition as regards associated findings, genetic, chromosomal and eye abnormalities, feeding respiratory problems.

KAYNAKLAR

1. Gellis, S.S., Feingold, M., Rutman, J.Y.: Atlas of mental retardation syndromes. Visual diagnosis of facies and physical findings. U.S. Department of Health, Education and Welfare Social and Rehabilitation Service. Rehabilitation services Administration Division of Mental Retardation, 1968, p. 46.
2. Audry, C.: Variete d'alopecie congenitale; alopecie suturale. Ann. Dermat. et Syph. (Ser. 3), 4: 899, 1893.
3. Francois, J.: A new syndrome dyscephalie with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia and congenital cataract. Arch. Ophth., 60: 842, 1958.
4. Schondel, A.: Two cases of progeria complicated by micro-ophthalmos. Acta. Paediat., 30: 286, 1943.
5. Ullrich, O., Fremerey-Dohna, H.: Dyskephalie mit cataracta congenita und hypotrichose als typischer Merkmalskomplex. Ophthalmologica (Basel), 125: 73, 1953.
6. Gregory, I. D. R.: Congenital ectodermal dysplasia. Brit. J. Ophth., 39: 44, 1955.
7. Balen, A. Th. Van: Dyscephaly with micro-ophthalmos, cataract and hypoplasia of the mandible. Ophthalmologica (Basel), 141: 53, 1961.
8. Ponte, F.: Further contributions to the study of the Hallerman-Streiff syndrome. Ophthalmologica (Basel), 143: 399, 1962.
9. Forsus, H., DeLa Chapella, A.: Dyscephalia oculo-mandibulo-facialis. Two cases in which chromosomes were studied. Ann. Paediat. Fenn., 10: 280, 1964.

10. Paufigue, M. L.: Three new cases of François syndrome. *Bull. Soc. Ophthal. Franc.*, 62: 315, 1967.
11. Walbaum, R., Woillez, M., François, P.: Syndrome de François. *Pediatrie*, 23: 787, 1968.
12. Caspersen, I., Warburg, M.: Two cases of Hallerman-Streiff syndrome. *Acta. Ophthalm. (Ebh.)*, 46: 385, 1968.
13. Gorlin, R., Pindborg, J. J.: Syndromes of the head and neck. McGraw-Hill. New York.
14. Guyard, M., Pedriel, G., Ceruti, F.: Sur deux cas de syndrome dyscephalique a tete d oiseau. *Bull. Soc. Ophth. France*, 62: 443, 1962.
15. Hoefnagel, D., Benirschke, K.: Dyscephalia mandibulo-oculo-facialis. *Arch. Dis. Child.*, 40: 57, 1965.
16. Lamy, M., Jammet, M., Maroteaux, P., Aijan, N.: Dyscephaly. *Arch. Franc. Pediat.*, 22: 929, 1965.
17. Bonifant, J. D.: The Hallerman-Streiff Syndrome. *N. Z. Med. J.*, 70: 104, 1961.
18. Yeunessian, S., Amman, F.: Deux cas de malformations cranio-facialis. *Ophthalmologica (Basel)*, 147: 108, 1964.
19. Jancar, J.: The Hallerman-Streiff-François Syndrome. *J. Ment. Def. Res.*, 10: 255, 1966.
20. Kurdlander, G. J., Lavy, W., Campbell, J. A.: Roentgen differentiation of the oculo-dento-digital and Hallerman-Streiff Syndromes. *Radiology*, 86: 77, 1966.
21. Ide, C., Webb, R.: The Hallerman-Streiff-François syndrome. *Amer. J. Ophth.*, 67: 151, 1969.
22. Jalbert, P., Gilbert, Y., Leopold, P., Mouriquand, C., Beaudoin, A.: Syndrome d Hallerman-Streiff-François, *Pediatrie*, 23: 703, 1968.
23. Gorlin, R. J., Sedano, H.: Oculomandibulodyscephaly with hypotrichosis. Hallerman-Streiff syndrome. *Modern Med.* August 25: 146, 1969.
24. Smith, D.: Recognizable patterns of human malformation. Genetic, embryologic, and clinical aspects. W. B. Saunders Company, Philadelphia, 1970, p. 72.
25. Judge, C., Chakanovskis, J. E.: The Hallerman-Streiff syndrome. *J. Ment. Defic. Res.*, 15: 115, 1971.
26. Falls, U. F., Schull, W. J.: Hallerman-Streiff syndrome. A dyscephaly with congenital cataract and hypotrichosis. *Arch. Ophthal.*, 63: 409, 1960.