

EKZOFTALMİ İLE İŞTİRAKLİ BİR WERNER SENDROMU VAK'ASI

Dr. Sabahat Kot (x)
Dr. Gülenç Mutlu (xx)
Dr. Yurdanur Koçoğlu (x)

ÖZET

Hereditär bir hastalık olan Werner Sendromu için, nadir sayılabilecek ekzoftalmi bulgusu olduğundan bu vak'a taktim edilmiştir.

GİRİŞ

Werner Sendromu çeşitli göz lezyonlarıyla beraber olursada, ekzoftalmi ile birlikte olanına literatürde rastlayamadığımızdan, ayrıca sendromun çok nadir görülmesi nedeniyle bu vak'ayı yayınlamayı uygun bulduk.

VAK'A

32 yaşında erkek hasta, sağ elindeki 4x5 cm lik yaradar dolayı yatırıldı (Protokol No: 13427/12296). Hikâsesinden bu elin 5 yıl evvel sıcak su ile yandığı ve yanık yerinin tamamen iyileştiği, fakat aynı elin yanık sikatrisinin üstünde 6 ay evvel kaşıntı başladığı ve yara açıldığı, bu yaranın git-tikçe büyüdüğü öğrenildi.

Bekâr olan hastanın öz ve soy geçmişinde hiçbir özellik yok.

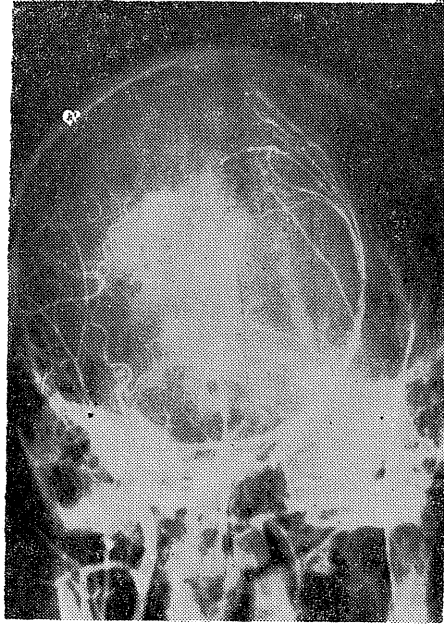
Fizik Muayene: Hastanın boyu 1,50 m. Genel durum iyi. Saçlar önde daha fazla olmak üzere dökülmüş, kaş ve kirpikler hemen hemen kalmamış gözler ekzoftalmik, scleralar mavi renkte, katarkt mevcut değil. Yüzde deri altı yağ dokusu azaldığı (Lipodistofi) için hasta yaşından çok ihtiyar göstermekte. Burun kuş gagasına benziyor. Ayrıca yüz ve boyunda yaygın pigmantasyon var (Resim: 1 ve 2).

Solunum, dolaşım, sindirim sistemi normal. Koltuk altında kıllar çok seyrek.

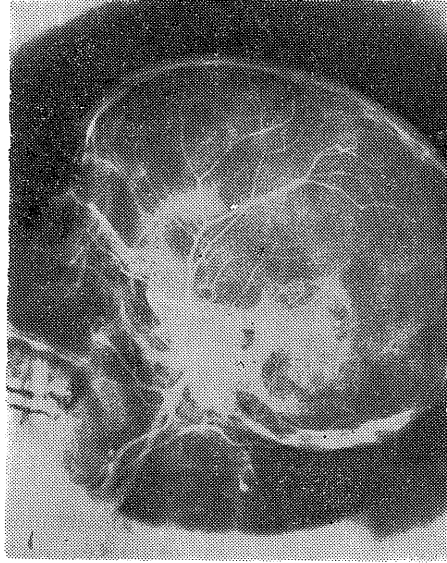
Ekstremiteler çok kısa her iki-bacakta yaygın varisler mevcut.

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Cildiye Mütchassısı.

(xx) Diyarbakır Tıp Fakültesi Cildiye Mütchassısı.



Resim: 1. Hastanın boydan görünümü.



Resim: 2; Hastanın yüzündeki sclerodermik görünüm ve egzoftalmi Boyunda venöz dolgunluk, pulsasyon yok.

LABORATUVAR BULGULARI

İdrarda bir patoloji yok, Şeker negatif. Periferik kanda, eritrosit 3.900.000 mm³, lökosit 3.400 mm³, trombosit 200.000, açlık kan şekeri 115 mg. Sedim 1 saatte 47 mm, kanda kalsiyum 12,5 mg. akciğer grafisinde protokol No: 55379/69) bir özellik yok. Kemiklerde osteoporoz mevcut.

HİSTOPATOLOJİ

El sırtındaki yaradan alınan biyopside, yer, yer spinosellüler kansere geçmiş psödokarsinomatoz hiperplazi tesbit edildi.

TARTIŞMA

Werner sendromu nadir ama dünyanın her yerinde görülebilen, herediter, otosomal resesiv genle geçen bir hastalıktır. Her iki cinste eşit oran da görülür. Esas nedeni tam olarak bilinmiyorsa da, hastalığın etyolojisinde karbonhidrat metabolizması bozukluğunun rol oynadığını söyleyenler vardır (1). Hastalık en erken 14-18 yaş arasında kendini gösterirse de genel olarak 30 yaş civarında daha belirgin olur. Bununla beraber 8 yaşında tesbit edilmiş vak'alarda vardır (2). Hastamızın yaşı genel tasnife girmektedir.

Klinik olarak en karakteristik bulgular, erken saç ağarması ve dökülmesi, büyümede gerilik ve kısa boy, subkuteneus lipodistrofi buna bağlı olarak erken ihtiyarlama, burun sivrilmesi, sclerodermiye benzer görünüm, difuz veya noktavi pigmantasyon, gözde katarakt sayılabilir. Bizim hastamızda katarakt hariç bunların hepside mevcuttu.

Werner Sendromunda yukarıda sayılan bulgulara ilaveten % 20 vak'ada diyabetes mellitus görülür veya glikoz yükleme testinde anormallik mevcuttur. Hastamızda diyabet yoktu fakat, AKŞ. sınıra yakındı.

Bu hastalıkta yüzde 10 vak'ada malignensi iştiraki vardır. Literatürde tesbit edilen 136 tane Werner sendromunun 14 ünde malign bir tümörün bulunduğu tesbit edilmiştir (3). Bundan başka bu hastaların hücre kültürlerinin, 5 nci tekrarda dejenerasyon gösterdikleri, ve stitoplazmada perinükleer PAS pozitif cisimciklerinin ortaya çıktığı bulunmuştur (3). Hastamızın el sırtındaki kanser, bu iddiaları doğrulamaktadır (Resim: 3).

Bu sendromda en önemli bulgulardan biride göz bulgusudur. Her ne kadar en çok katarakt meydana gelirse de bunun yanında mavi sclera, büllöz keratit (4), glokom, kornea opasitesi (5) gibi göz bulgularına da çok rastlanır. Hastamız mavi sclera yönünden bu söyleneni doğrulamaktadır, ayrıca da ekzoftalmi ihtiva ettiğinden özellik taşımaktadır.

Hastalıkta şimdiye kadar pek önemli bir endokrin bozukluğu tesbit edilmemiştir. Fakat nadiren troid ve paratroid glandlarda fonksiyon bozukluğu olduğu bildirilmiştir (2). Bu bulguya dayanarak, kanda bazen yükselen kalsiyum miktarını ve osteoporozu bununla izah edebiliriz. Hastamızda kalsiyum pek yüksek değildi ama, osteoporosis vardı. Ancak kalsiyumun 8 mg kadar olduğu vak'ada tesbit edilmiştir (6). Bütün bu bulgulara dayanarak hastamız Werner sendromu kabul edilmiştir.



Resim: 3. El sırtında şankir sikaktisi üzerinde meydana gelmiş kanser.

FAYDALANILAN KAYNAKLAR

1. Domonkos, A. N.: Diseases Of The Skin. Sixth edition 1971.
2. Rook, A., and Wilkinson, D. S.: Textbook Of Dermatology Second printed. Volume two. 1969.
3. Tao, L. C., and all. Werner syndrome and acute myeloid leukemai. Canad. M. A. j. 105-951, Nov. 6. 1971.
4. Fırat, T.: Oftalmolojide Senqromlar, Hacettepe Tıp ve Sağlık Bilimleri Fakültesi 1965 Ankara.
5. Petrohelos, M. A.: Werner's syndrome, a survey of three cases, with review of the literature, Amer. j. Ophthal., 56, 941-1963.
6. İncedayı, C. K., Nemliođlu, F., Hazan, j.: Bir Werner sendromu vak'ası. İstanbul Tıp Fakültesi Mecmuası cilt 16: sayı: 4 1953.

S U M M A R Y

Werner's Syndrome is characterized by metabolic and structural abnormalities involving the skin, hair, eyes, bones and carbohydrate metabolism. A Werner's Syndrome is represented in this article which it is characterized by squamous cell carcinoma and bilateral exoftalmia.