

İLGİNÇ BİR LAURENCE-MOON-BIEDLE OLGUSU

Dr. Mehmet Kadir ÖZBEY (x)
Dr. Nihat ÇAĞLAR (xx)
Dr. Orhan BAYKAL (xxx)
Dr. Murat KAYA (xxx)

ÖZET :

Retinitis pigmentosa, diskromatopsi, zekâ geriliği, hipogonadizm, şişmanlık ve polidaktiliye ilâveten çift vena cava inferior ve ventriküler septal defekti olan 17 yaşında bir erkek hasta bildirildi. Hastamız Göğüs Kalp Damar Cerrahisi kliniğinde ventriküler septal defekti için opere edildi ve başarılı sonuç alındı.

Bu olgu bildiğimiz kadarıyla ilk yayımlanan çift vena cava inferior ve VSD'li Laurence-Moon-Biedle vakasıdır.

Anahtar Kelimeler : Laurence -Moon-Biedle sendromu, Retinitis pigmentosa, gözle ilgili herediter nörolojik bozukluklar.

GİRİŞ :

Laurence-Moon-Biedlesendromu obezite, polidaktili, hiogonadizm, zekâ geriliği ve sıklıkla eşlik eden sağırılık mutizmi ilekendiğini gösterir. Hastaların % 90-95'inde generalize retinal dejenerasyon vardır. Bununla birlikte çoğu durumda retinal hastalık periferal anomalilere eşlik eden santral dejeneratif değişiklikleri ile atipik olarak görülür.

Sendromun bütün özellikler'nin birbireyde görülme şansı oldukça nadirdir. Anomalilerin değişik kombinasyonları aynı ailenin üyeleri arasında sıklıkla görülür. İrsiyetin tipi henüz anlaşılamamıştır(1).

Herediter ataksilerin ikisi (Friedreich ataksisi ve Marie ataksisi) yüksek bir insidansla jeneralizere retinal dejenerasyonlarla birlikte dir. Bir ailevi çalışmada, ailenin 21 üyesinin 4'ünde maküler, 6'sında ise generalize retinal dejenerasyonlar bildirilmiştir(2).

(x) Zonguldak Karabük Devlet Hastanesi Göz Hast. Uzm. Dr.

(xx) Atatürk Üniv. Tıp Fak. Göz Hast. AnabimDalı Yrd. Doç. Dr.

(xxx) " " " " " " " " Araş. Gör.

Bu sendrom Kearns tarafından yeniden değerlendirilmiş ve 9 hastada ek bulgu olarak kardiomyopati rapor edilmiştir. Aynı zamanda gövde, iskelet ve yüz kaslarının zayıflığı, sağırılık, kısa boy ve cerebrospinal sıvının yüksek protein seviyesini sendromun daha az sık özellikleri olarak ele almıştır(3).

Eksternal oftalmopleji ve retinitis pigmentosanın beraberliği, oftalmolojisti hastanın kardiyak değerlendirmesinin yapması için bir dahiliye uzmanına gönderilmesi hususunda uyarmalıdır(4).

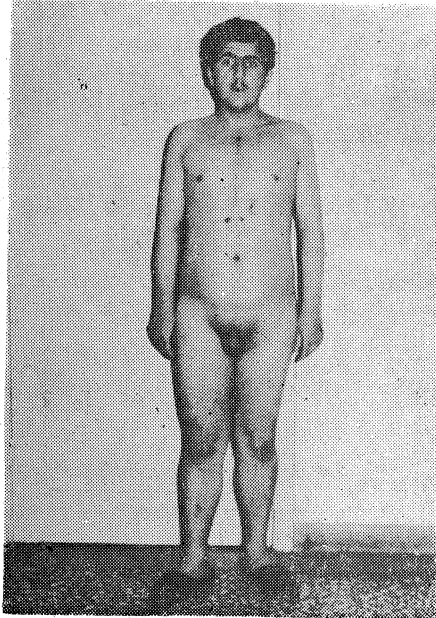
OLGU TAKDİMİ :

17 yaşında erkek hasta. Kardiyak şikâyetler inedeniyle Göğüs-Kalp-Damar Cerrahisi kliniğine kabul edildi.

Hastanın oftalmojik şikâyetleri arasında, görme azlığı ve öğleden sora görmede azalma, akşamları ise görememe vardı.

Yapılan oftalmolojik muayenesinde vizyon her iki gözde bir metreden parmak sayma seviyesindeydi. Glob hareketler inormaldi. Pupilla reaksiyonları zayıflamıştı. Retinada generalize pigmenter dejenerasyon mevcuttu. Pupilla iyice soluklaşmıştı. Bütün renklere karşı diskromatopsisi olduğu anlaşıldı.

Hasta 1.60 m boyuna, 75 kg ağırlığında idi. Üroloji konsültasyonunda klinik hipogonadizm varlığı anlaşıldı (Resim 1). Yapılan hormon tayinlerinde ise bulgular normal bulundu (Tablo 1).



Resim 1

Tablo 1: Hormon Değerleri

Test	Sonuç	Normal Değer
FSH	11	0-20 mIV/ml
LH	20,4	25 mIV/ml
Progesteron	0,1	0-0.4 ng/dl
Testosteron	365	360-990 ng/dl

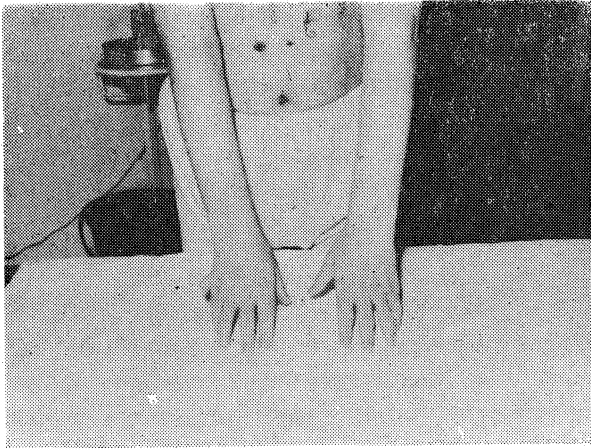
EEG raporunda yaygın yavaş dalgalar ile voltaj düşüklüğü dikkati çekmiştir.

EMG raporunda ise önemli bir patoloji bildirilmemiştir.

Psikiyatri konsültasyonunda IQ seviyesinin 64 olduğu görüldü. 17 yaşında olmasına rağmen 9 yaşındaki çocuğun zekâ düzeyine sahipti.

Hastaya yapılan kardiak kateterizasyonla VSD tanısı doğrulandı. Bunun üzerine operasyona karar verilerek, açık kalp ameliyatına alındı. Ameliyatta 2x2 cm. ebadındaki suprakristal VSD sağ atrium yoluyla ve trikospit kapak vasıtasıyla teflon patch ile kapatıldı. Hastada ayrıca çift vena cava inferior olduğu gözlemlendi. Başka bir patoloji tesbit edilmeyen hasta postoperatif dönemde komplikasyonsuz seyretti.

Hastanın sağ elindeki polidaktili dışında (Resim 2) yapılan diğer iskelet sistemi araştırmalarında başka bir patolojiye rastlanmadı. Ayrıca yapılan nöroloji konsültasyonunda ve Odiogramda patoloji tesbit edilemedi.



Resim 2

TARTIŞMA ve SONUÇ :

Günümüze kadar Laurence -Moon-Biedle Sendromunu çok değişik varyasyonlarından bahsedilmiştir. Kearns'ın bildirdiğinin dışında kalp ile ilgili patolojilere fazlaca yer verilmemiştir. Ailesinde herhangi bir benzer olgu olmayan hastamızın çift vena cava inferior ve VSD'nin olması bizce Laurence-Moon-Biedle Sendromunun herediter tipinin tesbit edilmesi için yapılan ve maalesef bir türlü başarı elde edilemeyen çalışmalarda araştırmacılar yeni bir problem teşkil edecektir. Aynı zamanda başarısızlığın nedenini de bir parça olsun izah etmektedir. Her geçen gün sendroma yeni ilâveler yapılmaktadır. Yaptığımız araştırmalar daha önce bir vakanın yayınlanmadığını doğrulamıştır. Bu vakanın Laurence-Moon-Biedle Sendromu için yapılan heredite çalışmalarına yenibirboyut kazandıracığı düşüncesindeyiz.

KAYNAKLAR :

- 1- Duane T.O.: Clinical Ophthalmology. Vol: 3, Chap: 24, s: 15-17. Harper and Row Publishers, Philadelphia. 1984.
- 2- Franceschetti, A. Klein, D.: Weiterer Beitrag zur Frage der genetischen Beziehung zwischen der Friedreichschen Ataxie und den Verschiedenen Formen der tapetoretinalen Degenerationen. Bull Schweiz Akad Med Wiss Vol:2,s: 321, 1947.
- 3- Kearns, T.P.: External Ophthalmoplegia, pigmentary degeneration of the retina and Cardiomyopathy. Trans Am. Opt. Vol: 63, s: 559, 1965.
- 4- Duke-Elder S.: System of Ophthalmology. Vol:sX. Henry Kimpton. London 1967, s: 610-612.