

ÇEŞİTLİ ANOMİLERLE BİRLİKTE BULUNAN BİR SCHAFER SENDROMU VAK'ASI

Dr. T. ERYILMAZ (x)

Dr. G. AKSU (xx)

Dr. C. TAYLAN (xxx)

ÖZET

Nadir rastlanılan bir Schafer sendromu vak'ası takdim edilmiştir. Vak'ada sendroma ait klinik bulguların yanında yaygın sistemik anomalilerde tesbit edilmiştir.

GİRİŞ

Başlıca konjenital katarakt ve palmo-plantar hiperkeratozla karakterize olan Schafer sendromu ilk olarak 1925 de Schafer tarafından tanımlanmıştır (1).

Nadir rastlanılan bir sendrom olup diğer bazı anomalilerle birlikte bulunabilir. Bunlar arasında cücelik, hipogenitalizm, oligofreni, tırnak bozuklukları sayılabilir (2).

Sendromda ektodermal lezyon olan palmo-planter hiperkeratoz ichtyose grubu hastalarda el ve ayak tabanında ortaya çıkan tezahürlerdir. Daha ziyade lâmeler ichtyosisde görülür. Vak'aların

1/3 de ektropium da bulunabilir (3). Hiperkeratozik bir deri distrofisi olan ichtyose herediter vasıflı epiderminin alterasyonu neticesi ortaya çıkan generalize bir hastalık tablosudur. Frost ve Van Scott bu grupta 4 tip hastalık tablosu belirtmişlerdir (3).

1- İhtyose vulgaris

2- Lâmeler ichtyose

3- Epidermolitik hiperkeratoz

4- Psoriaziform meritrodermi

Bunlardan ichtyose vulgaris daha ziyade ekstremitelerin ekstansör yüzlerini

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hasta. Kürsü Uzmanı,

(xx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hast. Kürsü Başkanı ve Doçenti.

(xxx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hast. Kürsü Asistanı.

tutmakta olup, ter ve yağ ifrazının fazla olduğu el ve ayak tabanında ekseri görülmezler. Otozomal dominant ve X kromozomuna bağlı geçiş gösteren iki tipi vardır. Hastalık çocukluğun ilk aylarında ve ilk senelerinde belirmeye başlar.

Puberteye doğru, ateşli hastalıklarda ve sıcak mevsimlerde hafifler fakat her türlü tedaviye rağmen hayat boyu devam eder.

Deri sert , kuru, esmer gri renktedir. Üzerinde balık pulu tarzında az veya çok yapışık deskuamasyon mevcuttur. Bunlar görünümlerine göre; un gibi olanlar furfurase sedef gibiler nitidas, vücutları yılan

derisini andıranlar serpentine, siyahlar nigrikans, kirpi gibi dikenliler histriks, timsah pulu gibi olanlar sauriasis adını alırlar (4).

Tırnaklar normal şekilde olup kıllar cılız ve yavaş gelişirler. Ter ve yağ ifrazı azalmıştır. Histolojik olarak granuloza tabakası incelmış veya tamamen kaybolmuştur. Malpigi incelmış, papillalar silinmiştir.

Hastalık genel olarak erkeklerde görülür. Familial karakterli olmasına rağmen etyolojide endokrin bozuklukları ve A hipovitaminozu da düşünülmüştür.

VAK'A TAKDİMİ

H.U. 8 yaşında kız çocuğu (Prot. No: 20013/20015)

Gözlerinin görmediği şikayeti ile ailesi tarafından polikliniğimize müracaat ettirilen hastanın doğumdan itibaren gözlerinde perde olduğu belirtildi. Öz geçmişinde bir özellik yok.

Soy geçmişinde anne ve babasının amca çocukları olduğu anlaşıldı 14 yaşındaki bir erkek kardeşinde de doğuştan gözlerinde perde ve zekâ geriliği olan hastanın, diğer 2 kız ve 1 erkek kardeşinin normal olduğu ebeveyni tarafından açıklandı,

Oftalmolojik muayene: Görme her iki gözde per.pro. (+) seviyesinde idi. Her iki gözde mikroftalmi ve mikrokornea mevcuttu. Orbita yağ dokusu ileri derecede azalmış ve bu nedenle her iki glob rölatif enoftalmi durumunu gösteriyordu (Resim 1). Gözlerde ayrıca pandüler nistagmus ve sağ esotropia var.

Sağ gözde, korneada limbus'a 1 mm mesafede ve ona paralel herpetik figüre benzer yüzeysel keratit mevcut. Ön kamara normal derinlikte. İris dokusu her iki gözde oldukça homojen görünümde. Kolaret belirsiz olup kriptlerinde azalma var. Pupilla miotik görünümde. Eldeki tüm midriatiklere karşı kesin olarak refrakter kaldı.

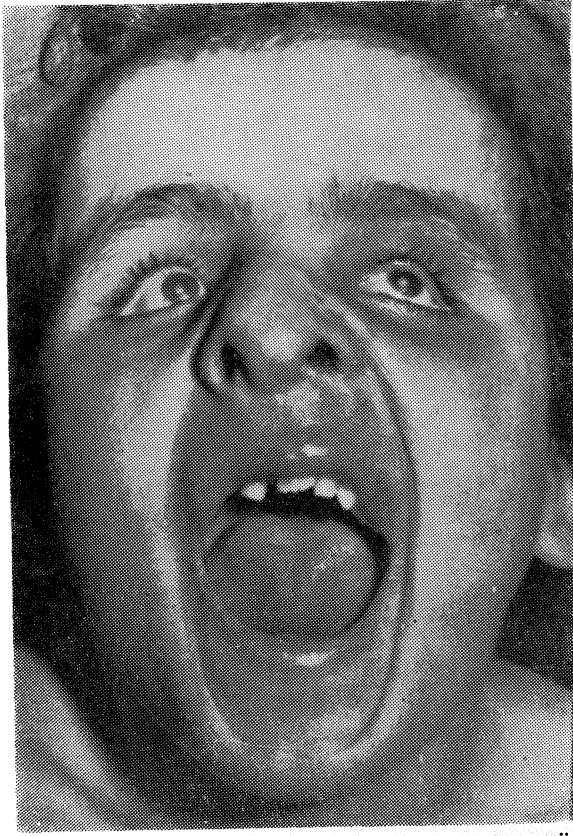
Lenste ön pramidall katarakt var (Resim 1). Lensin periferisi nispeten saydam görünüşte.

Lens arkası oluşumlar, mevcut kesafet ve pupillanın dilate edilememesi nedeni ile incelenemedi.

TO: Her iki gözde normal değerler de bulundu.

Sistemik Muayene

Baş brakiosefalik görünümde. Frontal bölge çıkık. Burun kemiğinde sola dev-



Resim 1 - Orbita yağ dokusundaki azalma dikkati çekiyor. Ön piramidal katarak ve sağ içe esotropia görülüyor. Ayrıca burunda deviasyon, sol burun kauadında ve üst dudakta lenfchemanijim mevcut. Düşmemiş süt dişleri görülüyor.

iasyon mevcut ve ailesi her hangi bir travma tarif etmiyor. Sol burun kanadı ve üst dudakta eskiden daha bariz olduğu söylenen lenfchemanjiom mevcut (Resim 11).

Cildiye konsültasyonunda hastada jeneralize ichtyose-vulgaris tesbit edildi. İchtiose bilâhare kollar, dirsekler ve dizde bariz olarak dikkati çekiyordu (Resim VI ve V).

Hastada el ve ayak tabanlarında belirgin palmo-planter hiperkeratoz mevcuttu (Resim VI ve VII).

Diş muayenesinde diş ve çene gelişiminde gerilik, dental apseler ve zamanında düşmeyen süt dişlerinin mevcut olduğu belirlendi. (Resim VIII).

Psikiatri incelemelerinde hastada debil seviyesinde zekâ geriliği tesbit edildi.

Nöroloji konsültasyonunda gelişim geriliği, ellerde gayrî iradi hareketler ve yürüme bozuklukları saptandı.

Röntgenolojik muayenelerde kayda değer bir bulgu tesbit edilemedi.

Laboratuar tetkikleri normal neticelendi.



Resim II- Diz üzerinde ve bacakların üst yüzeyinde belirgin ichthyoze vulgaris görülüyor.

TARTIŞMA

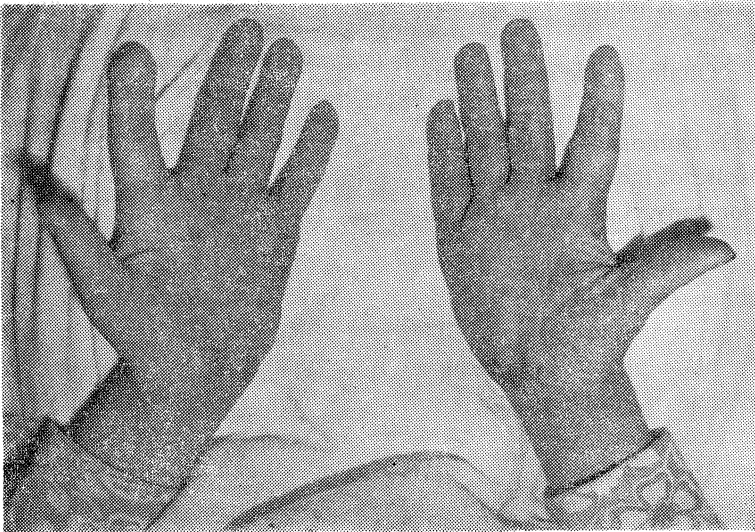
Vak'amız Schafer sendromunu kapsayan bulguların yanında yaygın sistemik anomalilerle karşımıza çıkmıştır. Esas olarak palmo-planter hiperkeratoz ve konjenital katarakt ile karakterize edilen sendromda gelişme geriliği, oligofreni, tırnak bozuklukları da olabilir. Vak'amızda Palmo-planter hiperkeratoz belirgin şekilde görülmektedir.

Bu hiperkeratoz daha çok lameller ichthyose vak'alarında görülmektedir.,

İchthyose da cilt altı yağ dokusunda, azalma, vak'amızda özellikle orbita yağ

dokusunda belirgin olarak ortaya çıkmış, gözlerde rölatif enoftalmiye neden olmuştur.

A. Murat ve M.K. İdil bir makalede, eritrodermi ichthyosiforme konjenitaleye bağlı iki taraflı ektropium vak'ası, neşretmişlerdir (5). Ektropium lâmeller tip ichthyose vak'alarında 1/3 oranında görülebilmektedir. Vak'amızda göz kapakları normal görünüşte idi. Von Bogaert 1935 de diskeratoz palmo- plantarise benzer nöroektodermal displazi tablosu tarif etmiştir (1).



Resim III- ve IV El ayası ve ayak tabanında derin ragadlarla birlikte dış kısımlarda bariz hiperkeratoz görülüyor.

Hanhart 1948 de bilâhare kendi adıyla anılan sendromda kornea epitelinde dendritik lezyonlarla birlikte palmo-planter diskleratoz tanımlamıştır (1). Bu vak'alarda kornea hassasiyeti normaldir.

Hastamız kornea epitelindeki lezyonlar ve palmo-planter bulguları bakımından bu vak'alarla müşterek noktalar göstermektedir.

Vak'amızda iris'in midriatik ilaçlara cevapsız kalışı iris dilatatör kaslarının hipoplazisini düşündürmüştür. Böylece ektodermal ve mezodermal anomalilerin yanı sıra vasküler ve nörolojik bulgular klinik tabloyu zenginleştirmiştir. Yapılan literatür taramasında yurdumuzda Schafer sendromu vak'asına rastlayamadık. Vak'ayı Türkiyede ilk Schafer sendromu vak'ası olacağı ve zengin klinik tablosunu açıklamak gayesi ile yayını uygun görüldü

SUMMARY

A CASE OF SCHAFFER'S SYNDROME ASSOCIATED WITH VARIOUS SYSTEMIC

Anomalies

Authors have presented a case of Schaffer's syndrome which is seen rarely,

In this case besides of classic appearance there is multiple systemic anomalies.

LİTERATÜR

- 1- Duke-Elder: System of ophthalmology. Henry Kimpton. Vol III. Part II. p.
- 2- Fırat, T.: Oftalmolojide sendromları. s. 92
- 3- Anthony N.Domonkos M.D.: Andrews Disease of the Skin. W.B. Saunders Company. London. p. 669.

- 4- Yemni, O.: Deri hastalıkları. İsmail Akgün yayınevi. İstanbul 1959.p.352.
- 5- Murat. A., İdil M.K., Özku, G.: Eritrodermi ichtiyoziforme konjenitaleye bağlı iki tarflı ektropium vak'ası. Türk Oftalmoloji Gazetesi.Nisan 1971.Vol I.No: 2p 926.