

HURLER SENDROMU

Yılmaz AKALIN *
Ünal KUZGUN **
Mahmut BERKMAN **
Önder YAZICIOĞLU **
Orhan BAŞKIR *

Ö Z E T

Oldukça nadir görülen bir mukopolisakkaridoz olan Hurler sendromu klinik ve radyolojik özellikleri ile iyi tanımlanmıştır. 1980 yılında Kliniğimize müracaat eden, yapılan tetkikleri sonucu Hurler sendromu tanısı konan bir olgu sunulmuştur. Olgu nedeniyle hastalığın klinik ve radyolojik özellikleri etraflı bir şekilde anlatılmıştır.

G İ R İ Ş :

İlk kez 1919 yılında Gertrude HURLER tarafından tanımlanan bu hastalık, 1952 yılında BRANTE tarafından bir mukopolisakkaridoz olarak ele alınmıştır (6). Daha sonra DORFMAN, LORINCZ ve MEYER bu sendromda dokularda ve idrarda aşırı miktarda Kondroitin sülfat B ve Heparitin sülfat bulunduğunu bildirmişlerdir (6). Böylece ilk kez HURLER tarafından bebeklerde gibbus, kornea bulanıklığı ve mental gerilik olarak tarif edilen bu sendromun kesin olarak kopolisakkaridoz olduğu anlaşılmıştır.

OLGU TAKDİMİ :

M.Ç., 14 aylık, Prot No : 4553/980, kız çocuğu

Anne ve baba tarafından gelişme geriliği, yürüyememe, konuşamama ve sırtındaki eğrilik şikâyetleri ile Kliniğimize getirildi. Kliniğimize getirilmeden önce birkaç hastahane tetkikleri yapılmış ve kesin bir tanı konamamış. Doğumu normal olmuş. Aile çocuk doğduğu zaman pek bir anormallik farketmemiş. 4 aylıktan itibaren sırtındaki kifoza farketmişler. Anne baba akrabalığı yok, 4 kardeşi normal.

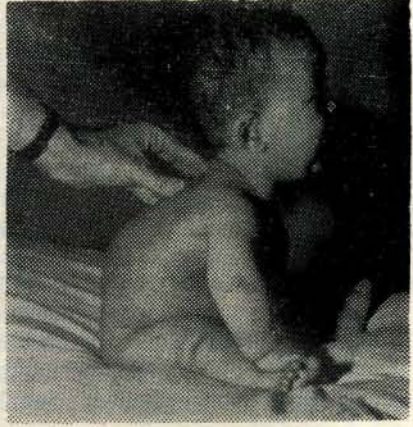
Hastanın boyu 58 cm., 7400 gr. ağırlığında, yürüyemiyor, konuşmıyor. Baş gövdeye nazaran büyük, alın dar, burun kökü basık, dişler

* İst. Üniv. Tıp Fak. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Doçenti

** İst. Üniv. İst. Tıp Fak. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Uzman Asistanı

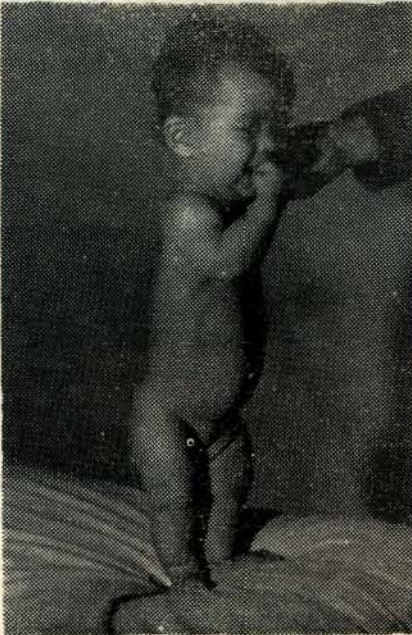


Resim : 1



Resim : 2

sivri, kronik rinit hali mevcut, kornealar bulanık (Resim 1,2). Karın şiş, ekstremiteler gövdeye oranla kısa, dorsolomber kifoz mevcut (Resim 3). Parmaklarda radial deviasyon mevcut (Resim 4). Parmaklar kısa ve güdük. Her iki ayakta plano-valgus deformitesi var.



Resim : 3



Resim : 4

Sindirim sistemi muayenesinde ağız açık, dil ve dudaklar iri ve dışa dönük. Batın palpasyonunda hepato-splenomegali saptandı.

Boy ve kilosu normalden düşük olan çocukta gelişme geriliği mevcut. Ailenin ifadesine ve yapılan muayenelere göre zekâ geriliği saptandı.

Dorsolomber kifoz elle ve basmakla düzelmüyor. Her iki kalçada 20 derece fleksiyon kontraktürü var. Her iki ayaktaki plano-valgus deformateleri elle düzeliyor.

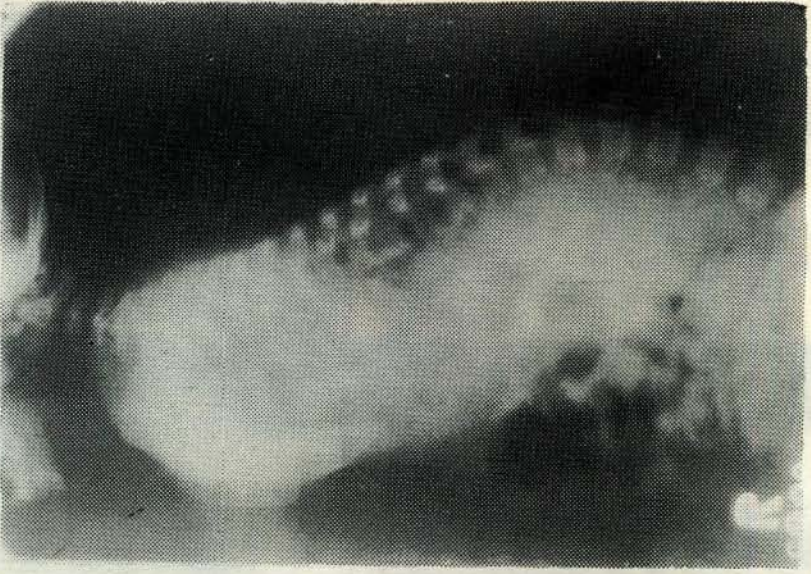


Resim : 5

Radyolojik muayene : Kraniografide suturalar kapanmış, sella turcica genişlemiş ve pabuç şeklini almış (Resim 5). Dorso-lomber kifoz var. (Resim 6). Ekstremiteler kısa, el falankları kısa. En fazla humerusta olmak üzere bütün uzun kemiklerde medüllerinin genişlemiş olduğu, kemiklerin kısaldığı ve diafizinin kalınlaşmış olduğu görüldü. (Resim 7).

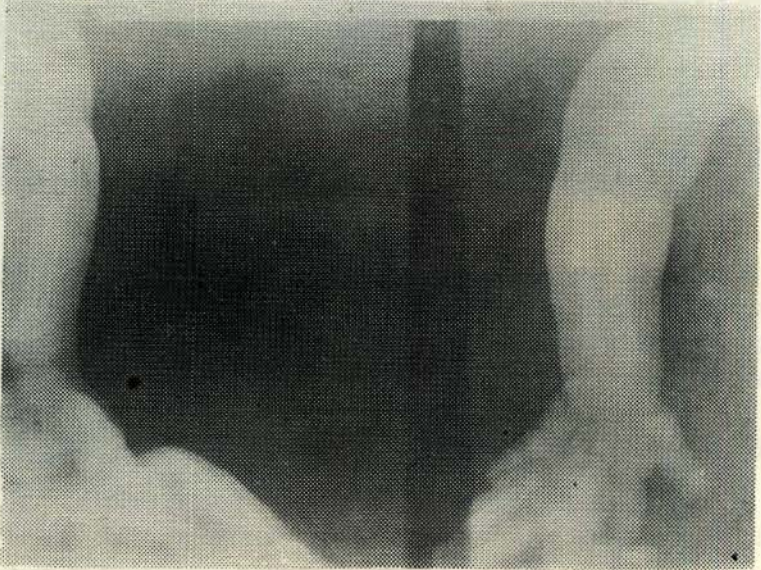
Alt dorsal ve üst lomber vertebraların bazılarında korpusun ön yüzünde defekt ve gaga oluşumu bariz olarak görüldü.

Hasta mevcut klinik ve radyolojik bulgularına göre Hurler sendromu olarak değerlendirildi. Tanının kesinleşmesi için idrarda kondroitin sulfat B ve Heparitin sulfat araştırılması yurdumuzda rutin olarak yapılmadığından böyle bir laboratuvar incelemesi yapma olanağı bulamadık.



Resim : 6

Hastaya herhangi bir tedavi uygulanmadı. İlerde gelişebilecek deformitelere göre tedavi uygulanabileceği, bu bakımdan kontrol altında tutulması gerektiği söylenerek gönderildi.



Resim : 7

TARTIŞMA :

Hurler sendromu ilk defa 1919 yılında GERTRUDE HURLER tarafından gibbus,

miştir. Hastaların klinik görünüşlerinin anormalliği nedeniyle ELLIS, SHELDON ve CAPON tarafından 1936 yılında hastalığa GARGOYLİSM adı da verilmiş olup aynı zamanda Mukopolisakkaridoz 1 diye adlandırılmaktadır (1).

Hastalık nadir görülür. Literatürde bugüne kadar yaklaşık 200 vak'a bildirilmiştir. Kalıtsal olduğu kabul edilen bu hastalık otosomal resesif genlerle taşınmaktadır (6).

Hurler sendromunda idrarla anormal asid mukopolisakkaridlerin atıldığı 1957'de DORFMAN ve 1958'de MEYER ve arkadaşları tarafından ortaya konmuştur (4).

Bebek ilk birkaç aylıkken normal görünümde, fakat sonraları yüzde grotesk bir görünüş belirir. Baş büyür ve bazı vakalarda hidrosefalus gelişebilir (2). Kafatası sandalısı şeklinde olup alın daralmıştır. Gözler birbirinden uzaklaşmış olup korneada bulanıklık vardır (5,7). Burun kökü yassılaştırmış, kronik bir rinit hali vardır. Rinitin sebebi mukozalarda depositlerin bulunuşu ve adenoidlerin hipertrofisidir. Dudaklar kalın, dil büyük olup ağız açık durur. Bu görünüş kretenizme benzer. Dişler bozuk, küçük ve geniş yüzevidir. Boyun kısa, göğüs kafesi deforme olup alt kısmı öne doğru kalkmıştır. Karın çıkıntılıdır. Umbilikal ve inguinal herniler sık olarak görülür. Dorso-lomber bölgede kifoz vardır, Lenfadenopati olabilir (1,6).

Eklemlerde fleksiyon kontraktürü yaygındır. Özellikle elin 5. parmağı genellikle radial tarafa dönüktür. Eller kısa ve künttür. Genü valgum ve pes plano valgus bulunabilir. Hurler sendromunda mental gerilik en sık rastlanan bir bulgudur (3). Zekâ seviyesi en fazla idiosi olarak saptanır. Hastalar genellikle 10 yaşından önce kalp hastalığı veya üst solunum yolu enfeksiyonu sonucu ölürlür. Bazı vakalar erişkin yaşa kadar yaşayabilir.

Radyolojik muayenede kafatasının ön-arka çapı büyümüştür, baş skafo-sefalik görünüm arzeder (sandalımsı görünüm) (3). Burun sebebi suturaların erken kapanmasıdır. Sella turcica uzamış ve yassılaştırmıştır. Alt çene kısa ve geniş olup eklem yüzü yassılaştırmıştır (2). Vertebraların lateral grafisinde dorso-lomber kifoz görülür. Vertebra cisimlerinde ön bölümde, sık olarak görünümü mevcuttur. Üst ekstremitede kemiksel değişiklikler alt ekstremitelerden daha fazladır. Özellikle humerusun medüller kanalı genişlemiş, humerus kısalmış ve kalınlaşmıştır. Radius ve ulna alt kısımlarda inceler ve epifiz plakları bu bölümde birbirlerine doğru dönerler. Genellikle femur boynunda valgus durumu vardır. Alt ekstremitelerde kemikler normal uzunluktadır (1,6).

Yukarda klinik ve radyolojik belirtilerini sıralamaya çalıştığımız Hurler sendromunun bu özelliklerinden çoğunu vakamızda saptadık.

Hastanın tipik görünümü, başın büyüklüğü, alnın dar, burun kökünün basık oluşu ve devamlı kronik rinit hali ile birlikte kornea bulanıklığının mevcudiyeti ilk klinik muayenede Hurler sendromunu düşündürmüştür. Sorguda ve muayenede zekâ geriliğinin saptanması ve gene hastanın tamamen soyularak yapılan muayenesinde karnın şişliği ve palpasyonla dalak ve karaciğerin büyümüş olarak bulunuşu, sırtta dorsolomber kifozun mevcudiyeti, el parmaklarında radial deviasyon ile parmakların kısa ve güdük oluşları, ayaklardaki planovalgus deformiteleri bu ön tanıyı kuvvetlendiren bulgulardı.

Radyolojik muayenede, klasik olarak belirtilen sella turcicanın genişlemiş ve uzamış görünümü, uzun kemiklerde medüllerinin ileri derecede genişlemiş hali, kemiklerin kısa ve kalın görünümü, vertebraların lateral grafilinde vertebra korpusunun ön yüzünde defekt ve gaga oluşumu ile birlikte kifoskolyozun mevcudiyeti Hurler sendromunun klasik olarak belirtilen radyolojik görünümü ile uyum halinde idi.

Ayırıcı tanıda hastalığı diğer mukopolisakkaridozlardan ayırtmaya çalıştık. Hunter sendromunda dorsolomber kifoz ve kornea bulanıklığının görülmeşi, keza San Flippo sendromunda da kornea bulanıklığının bulunmayışı nedeniyle bu hastalıklardan ayrılmaktadır. Morquio sendromunda ise zekâ normaldir ve kısa gövdeye karşın ekstremiteler uzundur. Radyolojik olarak ise Morquio sendromunda vertebra cisimleri yassılaştırmıştır ve bazı vertebra cisimcikleri dil şekli almışlardır. Bizim vakamızda ise platospondili denen bu durum yerine Hurler sendromunun tipik gaga görünümü saptanmıştır. Bu nedenlerle vakanın Morquio sendromu olamayacağı kanısına varılmıştır. Scheie sendromunda ise zekâ ve vücudun görünümü normaldir. Maroteaux-Lamy sendromunda da zekâ normaldir.

Tanıyı kesinleştirmek için idrar ve dokularda Kondroitin Sülfat B ve Heparitin sülfat tayinleri maalesef teknik imkânsızlıklar nedeniyle yapılamamıştır. Ancak hastanın klinik ve radyolojik belirtilerinin tipik olarak tanımlanan Hurler sendromuna çok benzemesi ve diğer mukopolisakkaridozlarda tarif edilen önemli özellikleri göstermemesi nedeniyle olgu Hurler sendromu olarak değerlendirilmiştir. Hastalığın spesifik bir tedavisi yoktur. Bu bakımdan hasta takibe alınmıştır.

Hurler sendromu tanısı koyduğumuz bir vakayı, hastalığın çok nadir görülmesi nedeniyle klinik ve radyolojik özelliklerini belirterek sunmayı uygun gördük.

SUMMARY

Hurler's Syndrome

Hurler's syndrome, a mucopolysaccharidose observed very rarely, is well recognized by its clinical and radiological features. In this study, a case of Hurler's syndrome is presented admitted in 1980. The radiological and clinical features of these syndrome is discussed in detail taking this case as an opportunity.

LITERATÜR

- 1 — AEGERTER, E., KIRKPATRICK, J. A.: Orthopedic Diseases. W. B. Saunders Co. Philadelphia-London-Toronto, 1975.
- 2 — HERRIGAN, W. D., BAKER, D. H.: Gargoylism: A review of the roentgen skull changes with description of a new finding. Amer. J. Roentgen. 86: 473, 1961.
- 3 — MAROTEAUX, P., LAMY, M.: Hurler's Disease, Morquio Disease and related mucopolysaccharidoses. J. Pediat. 67:312, 1965.
- 4 — MEYER, K., BRUMBACH, M. M., LINKER, A., HOFFMAN, P.: Excretion of sulfated mucopolysaccharides in gargoylism. (Hurler's syndrome) Proc. Soc. Exp. Biol. Med., 97:275, 1958.
- 5 — SCHEITE, H. G., HAMBRICK, G. W. Jr., BARNES, L. A.: A newly recognized forme fruste of Hurler's disease (Gargoylism). Amer. J. Ophthal. 53:753, 1962.
- 6 — TACHDJIAN, M. O.: Pediatric Orthopedics. W. B. Saunders Co. Philadelphia - London-Toronto, 1972.
- 7 — ZELLWEGER, H., GIACCAI, L., FIRZLI, S.: Gargoylism and Morquio's disease. Amer. J. Dis. Child., 84:421, 1952.