

Rothmund-Thomson Sendromlu Bir Olguda Üst Özofagus Darlığı

Dr. İlyas TUNCER¹, Dr. Ahmet METİN², Dr. Serdar UĞRAŞ³,
Dr. İsmail UYGAN¹

Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Gastroenteroloji Bilim Dalı¹, Dermatoloji² ve Patoloji³ Anabilim Dalları, VAN

- ✓ Rothmund-Thomson Sendromu (RTS), gelişim bozuklukları ile birlikte olabilen ve seyrek görülen otozomal resesif geçişli kalıtsal bir sendromdur. Etiyolojisinde DNA tamir bozukluğu olduğu öne sürülen hastalıkta intestinal anomalilere çok nadir rastlanmaktadır. Özofagus stenozuna bağlı yutma güçlüğü nedeniyle başvuran ve dilatasyon sonrası yakınmaları tamamen düzelen RTS olgusu literatür bilgileri ışığında tartışıldı.
Anahtar kelimeler: Rothmund-Thomson sendromu, özofagus stenozu, poikiloderma konjenitale

- ✓ **Upper Esophageal Stenosis in a Case with Rothmund-Thomson Syndrome**
Rothmund-Thomson Syndrome is an autosomal recessive disease that may be accompanied by development abnormalities. Etiology of the disease has been postulated to DNA repair deficiency and intestinal anomaly has been very rarely. The case of RTS, admitted with dysphagia due to esophagus stenosis and his complaints disappeared completely after esophagus dilatation, was discussed in the light of literature acknowledgement.
Key words: Rothmund-Thomson syndrome, esophageal stenosis, poikiloderma congenitale

GİRİŞ

Rothmund-Thomson sendromu infantil yaşta başlayan retiküler, eritematöz erupsiyon ve progresiv hiperpigmentasyon ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır⁽¹⁾. RTS'li hastaların %33'ünde fotosensitivite, %100'ünde poikiloderma gelişmektedir. Sendromun diğer özellikleri; boy kısalığı, saç, kirpik ve kaşların seyrekliği veya yokluğu, katarakt, kemik defektleri, küçük eller, hipogonadizm, diş defektleri, tırnak distrofisi ve keratotik lezyonlardır⁽¹⁾. RTS'de bildirilmiş gastrointestinal malformasyonlar; anterior yerleşimli stenotik anüs, gastroözofageal reflü hastalığı⁽²⁾ ile anüler pankreas ve duodenal stenozdur⁽³⁾. Üst özofagus darlığına bağlı yutma güçlüğü nedeni ile

kliniğimize başvuran, klinik ve histopatolojik bulgular ile RTS tanısı alan olguyu nadir görülmesi nedeni ile sunmayı uygun gördük .

OLGU BİLDİRİMİ

27 yaşında kadın hasta, dört yıldan beri özellikle katı gıdalara karşı daha belirgin olan ve giderek ilerleyen yutma güçlüğü nedeni ile kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde; anne-baba birinci derece akraba olan hastanın oniki kardeşinden üçünde (iki erkek, bir kadın) benzer cilt bulgularının varlığı tesbit edildi. Cilt tutulumu olan kardeşlerin birinde benzer şekilde özofagus darlığına bağlı yutma güçlüğüünün olduğu, özofagus pasaj grafisi ile saptanmış, ancak tedaviyi kabul etmemesi nedeniyle olgu sunumu yapılamamıştır.

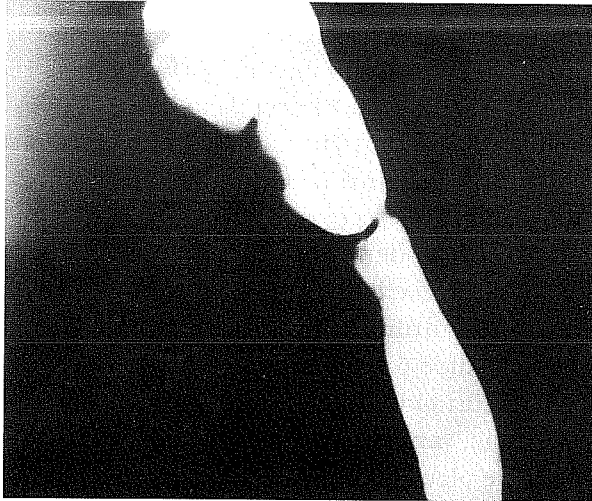
Olgumuz 40 kg ağırlığında, 145 cm boyunda idi. Dermatolojik muayenesinde; ekstremitelerin ekstansör yüzeylerinde daha belirgin olmak üzere tüm deride yaygın eritem ve telanjiektazilerin geliştiği, soluk, atrofik ve yuvarlak maküller, yer yer retiküler tarzda kırmızı-kahverenkli pigmente alanların olduğu gözlemlendi (Resim 1). Dişlerde çürükler, kirpik ve saçlarda seyrelme dışında diğer fizik muayene bulguları normaldi.

Rutin laboratuvar testleri HBs Ag (+)'lığı dışında normaldi. Özofagus pasaj grafisinde;

özofagus üst kısımda, krikofarenjial bileşkenin altında darlık saptandı (Resim 2). Üst özofagogastroskopik incelemede: ön kesici dişlerden itibaren 22.cm'de, krikofarenjial bileşkenin altında, aletin geçişine engel teşkil edecek şekilde lümenin çepeçevre daraldığı görüldü. Mukoza intakt görünümde idi. Hem deri hem de özofagusun dar segmentinden biyopsiler alındı.

Deri biyopsisinin histolojik incelemesinde; hiperkeratoz gösteren, incelmış epiderminin bazal tabaka hücrelerinde yaygın olarak hid-

Resim 1. Olgunun boyun ve yüz bölgelerinde telanjiektaziler ve retiküler tarzda hiperpigmente ve yer yer hipopigmente maküller.



Resim 2. Yandan alınan baryumlu grafilerde; özofagusta, kriközofageal bileşkenin altında saptanan darlık.

ropik dejenerasyon, özellikle papiller dermiste melanin granülleri ve yer yer genişlemiş bol damar yapıları izlendi (Resim 3). Histopatolojik bulgular RTS ile uyumlu idi. Ancak özofagus biyopsisinde RTS'ye özgü histopatolojik değişiklikler saptanmadı.

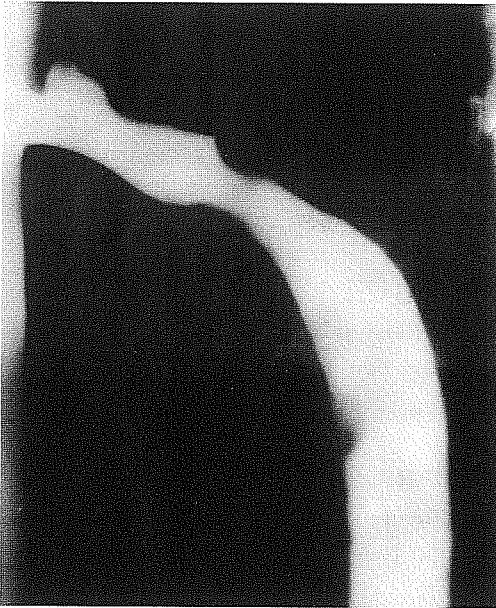
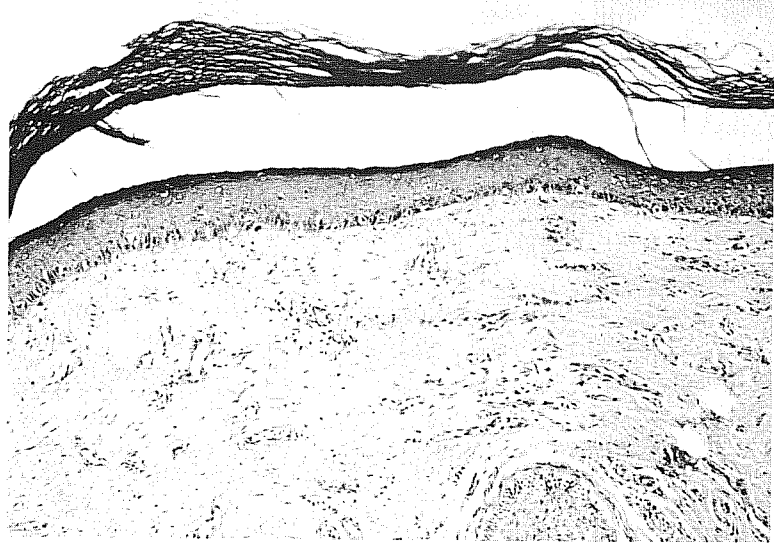
Hastamızda RTS tamsı; kirpiklerde seyrelme, saç dökülmesi, deride eritemli ve retiküler lezyonlar ile birlikte yapılan cilt biyopsisinin histopatolojik incelemesi ile konuldu.

Özofagus darlığı, sekiz seanslık 7-15 mm Savary-Gilliard (Wilson-Cook, Winston-Salen) dilatatörleri ile dilate edildi (Resim 4). Dilatasyon sonrası yakınmaları tamamen düzelen hastanın, sekiz aylık takiplerinde yutma zorluğu gözlenmedi.

TARTIŞMA

Deri ve deri dışı belirtileri olan RTS'unda en belirgin deri bulgusu genelde hayatın 3-6.

Resim 3. İncelmiş epidermisen bazal tabaka hücrelerinde yaygın hidropik dejenerasyon, dermiste yer yer genişlemiş bol damar yapıları izlenmektedir (H.E. boyası, x 25).



Resim 4. Özofagus pasaj grafisinde; dar segmentin dilatasyon işlemi sonrasında yandan görünüşü.

aylarında başlayıp ilerleyen ve erişkin dönemde sebat eden yüz ve ekstremitelerin poikilodermasıdır. Hastalıkta değişik oranlarda rastlanan diğer ortak özellikler; süt çocukluğu döneminde deride bül gelişimi, ışığa duyarlılık, deride kalsifikasyonlar, kılıflarda dökülme, seyrekleşme veya incelmeye, diş ve tırnak bozuklukları, hiperkeratoz, gelişme geriliği, juvenil katarakt, hipogonadizm, mental retardasyon, kemik anomalileri (tipik yüz, radyal aksiyal malformasyonlar, küçük el ve ayaklar), intestinal malformasyonlar, deri ve deri dışı malignensilerdir⁽⁴⁻⁶⁾.

RTS'nın ayırıcı tanısı, trikotiodistrofi Fanconi anemisi, akrogeria, akrokeratotik poikiloderma, Da-Costa sendromu, Kseroderma pigmentosum, diskeratosis konjenita, progeria, Bloom sendromu, Cockayne sendromu, ataksia telenjektazi, Hallerman-Streif sendromu ile yapılmalıdır^(6,7).

Annular pankreas, duodenal ve anal stenoz, rektovajinal fistül gibi az sayıda gastrointestinal bulgunun RTS ile birlikteliği rapor edilmiştir⁽²⁾.

Olgumuz yutma güçlüğü nedeniyle kliniğimize başvurdu. Endoskopik ve radyolojik incelemelerinde krikofarenjial bileşkenin 2 cm altında darlık tesbit edildi. Dilatasyon işlemi sonrası yakınmaları tamamen düzeldi.

Özofagus darlığı sıklıkla kollajen depolanması ve kronik kas kontraksiyonu ile birliktelik göstermektedir. Bu darlığa bağlı disfaji semptomları basit dilatasyon işlemleri ile büyük oranda ortadan kalkmaktadır⁽⁸⁾. Klinikte görülen üst özofageal darlıkların önemli nedenleri; özofageal web, özofageal halka, özofagusun annular striktürü, intramural psödodivertiküller, koroziv darlıklar, yabancı cisimler, post travmatik, özofagus kanseri, divertiküller ve özofagusun dıştan kompresyonudur⁽⁹⁾. Yukardaki durumların hiçbiri hastamızda saptanmadı. Özofagustan alınan biyopsi örnekleri nonspesifik olmasına

rağmen, ailenin başka ferdinde de benzer cilt bulguları ile birlikte disfajinin olması, olgumuzdaki özofagus darlığının konjenital bir hastalık olan RTS'ye bağlı olduğunu düşündürmektedir.

Özofagus darlığı ile en sık karışan benign durumlar özofageal web ve halkadır. Özofageal web ile halkanın ayırıcı tanısı ancak histopatolojik olarak yapılmaktadır. Web'ler, özofagusun mukoza ve submukozasından orijinini alan ve lümeni daraltan 2-3 mm'lik ince yapılardır. Genellikle özofagusun ön duvarında yerleşim gösterirler. Weblerin büyük çoğunluğunda histopatolojik tablo nonspesifiktir⁽⁹⁾. Özofageal halkanın, weblerden farkı; mukoza ve submukozanın yanında musküler komponentleri de içermesi ve büyük oranda alt özofagusta yerleşim göstermesidir. Web ve halkalara bağlı yutma zorluğu tek seanslık dilatasyon işlemi ile düzeltilmektedir. Oysa darlığa bağlı disfajinin giderilmesi, birkaç seanslık dilatasyon işlemine ihtiyaç göstermektedir^(9,10).

Sonuç olarak; RTS'li aynı ailenin iki bireyinde de özofagus darlığının saptanması, özofagus tutulumunun RTS'de nadir görülen gastrointestinal bulgular listesine dahil edilebileceğini akla getirmektedir. Bu nedenle RTS'li hastalarda, özofagus stenozunu belirleme açısından, disfaji yönünden sorulanmaları yararlı olacaktır.

Geliş tarihi : 04.04.2001

Yayına kabul tarihi : 17.07.2001

Yazışma adresi:

Dr. İlyas TUNCER

Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi,

Gastroenteroloji Bilim Dalı

65300 VAN

KAYNAKLAR

1. Ito T, Tokura Y, Moriwaki S, Yasuda K, et al. Rothmund-Thomson syndromu with herpes

- encephalitis. *Eur J Dermatol* 1999; 9: 354-356.
2. Roth DE, Campisano C, Callen LP, et al. Rothmund-Thomson syndrome: a case report. *Pediatric Dermatol* 1989; 6: 321-324.
 3. Blaustein HS, Stevens AW, Stevens PD, et al. Rothmund-Thomson syndrome associated with annular pancreas and duodenal stenosis: a case report. *Pediatr Dermatol* 1993; 10: 159-163.
 4. Berg E, Chuang TY, Cripps D. Rothmund-Thomson syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1987; 17: 332-338.
 5. Collins P, Barnes L, McCabe M. Poikiloderma Congenitale: case report and review of the literature. *Pediatric Dermatol* 1991; 8: 58-60.
 6. Vennos EM, James WD. Rothmund-Thomson syndrome. *Dermatol Clin* 1995; 13: 143-150.
 7. Silverberger NB, Biro DE, Laude TA. What syndrome is this. *Pediatr Dermatol* 1999; 16: 59-61.
 8. Peters JH, DeMester TR. Esophagus and diaphragmatic hernia. In: Schwartz SI, Shires GT, Spencer FC. (eds). *Principles of Surgery*. New York: McGraw Hill, 1994; 1043-1112.
 9. Long JD, Orlando RC. Anatomy and developmental and acquired anomalies of the esophagus. In: Feldman M, Sleisenger MH, Scharschmidt BF. (eds). *Gastrointestinal and Liver Disease*. 6th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1998; 457-466.
 10. Pelot D. Anatomy, anomalies, and physiology of the esophagus. In: Haubrich SW, Schaffner F, Berk JE. (eds). *Bockus Gastroenterology*. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1985; 801-808.

