

Juvenil romatoid artrit ön tanılı Triko-rino-falanjiyal sendrom Tip 1 olgusu

A case with Trico-rhino-phalangeal syndrome type 1 case with a preliminary diagnosis of Juvenile rheumatoid arthritis

Çiğdem Aliosmanođlu¹, Zehra řule Haskalođlu², Ömer Cevit²

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakóltesi Çocuk Sađlıđı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

²Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakóltesi, Çocuk Alerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Sivas, Türkiye

ÖZET

Triko-rino-falanjiyal sendrom Tip 1, bülböz burun, seyrek saçlar, uzun düz filtrum, epifizlerde konileşme ile karakterize nadir görölen bir hastalıktır. Yazımızda 15 yaşında Triko-rino-falanjiyal Sendrom Tip 1 tanısı koyduğumuz bir kız hastayı sunduk. Fizik muayenesinde saç anormallikleri, bülböz burun, uzun düz filtrum, falanglarda şekil bozukluđu ve kanat skapulası mevcuttu. Genetik çalışma sonuçları ve radyolojik incelemeler tanımızı destekledi. Kas-iskelet sisteminde bozukluk ile seyreden Triko-rino-falanjiyal Sendrom Tip 1 başlangıçta juvenil romatoid artrit taklit edebilir. Kas-iskelet sistemi deformiteleri juvenil romatoid artrit ayırıcı tanısında göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar kelimeler: Triko-rino-falanjiyal sendrom Tip 1, juvenil romatoid artrit, tanı

GİRİŞ

Tricho-Rhino-Phalangeal Sendrom (TRPS) seyrek ince saçlar, şekli bozuk, bülböz belirgin burun yapısı ve epifizlerde konileşme ile karakterize nadir görölen bir hastalıktır. Bu bulgulara kraniyofasiyal anomaliler, kas-iskelet anomalileri, mental anormallikler ve gelişme geriliđi gibi klinik özellikler eşlik edebilir. Klinik bulgulara göre sendromun üç tipi tanımlanmıştır (TRPS I, II, III).^{1,2,3} Kalıtım genellikle otozomal dominant (OD) olmakla birlikte nadiren otozomal resesif geçişlidir. Kas-iskelet sisteminde bozukluk ile seyreden Triko-rino-falanjiyal Sendrom Tip 1 başlangıçta juvenil romatoid artrit taklit edebilir.^{1,3,4} Bu çalışmamızda el parmaklarında genişleme, yazı yazarken ağrı şikâyetleri ile başvurduđu hastaneden juvenil romatoid artrit ön tanısıyla polikliniğimize sevk edilen 15 yaşında kız hastanın fizik incelemesinde tespit edilen bulgularla (saç anormallikleri, bülböz burun, uzun düz filtrum, falanglarda şekil bo-

ABSTRACT

Tricho-rhino-falangeal syndrome is a rare disease characterized by a bulbous nose, sparse hairs, a long flat philtrum, and epiphyseal coning. We describe here in a 15 year old girl with Tricho-rhino-falangeal syndrome type 1 (TRPS I). Physical examination demonstrated bulbous nose, hair abnormalities, deformity of the phalanges and winged scapulae. Genetic study and radiologic findings confirmed the diagnosis. Tricho-rhino-falangeal syndrome is characterized by musculoskeletal deformities that at the first view may simulate juvenile idiopathic arthritis. These musculoskeletal deformities could imply the differential diagnosis with juvenile idiopathic arthritis. *J Clin Exp Invest* 2011; 2 (4): 441-442

Key words: Tricho-rhino-falangeal syndrome type I, Juvenile rheumatoid arthritis, diagnosis

zukluđu, kanat skapula, dişlerde maloklüzyon) trico-rhino phalangeal sendrom tip I tanısı konulan olgu sunuldu. Genetik çalışma ve radyolojik incelemeler tanıyı destekledi. Sunduđumuz olgu ile kas-iskelet sistemi deformitelerinin juvenil romatoid artrit ayırıcı tanısında göz önünde bulundurulması gerektiđini vurgulamayı amaçladık.

OLGU

On beş yaşında kız çocuk el parmaklarında genişleme, yazı yazarken ağrı şikâyetleri ile başvurduđu hastaneden juvenil romatoid artrit ön tanısıyla sevk edilmişti. Fizik muayenesinde, cansız, kısa saçları, armut (bülböz) şekilli burnu, ince üst dudađı, uzun düz filtrum, büyük belirgin kulakları, dişlerinde maloklüzyonu, bilateral 2-4. parmaklarda metakarpal eklemlerde genişlemesi, 5. parmak metekarpal eklemdede fleksiyon kontraktürü, ayak ve el başparmağında kısalık ve genişleme, tırnaklarda incelle-

Yazışma Adresi /Correspondence: Dr. Çiğdem Aliosmanođlu

Dicle Üniversitesi Tıp Fakóltesi Çocuk Sađlıđı ve Hastalıkları AD, Diyarbakır, Türkiye Eposta: ialiosman@gmail.com

Geliş Tarihi / Received: 20.12.2010, Kabul Tarihi / Accepted: 01.01.2011

Copyright © Klinik ve Deneysel Arařtırmalar Dergisi 2011, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

ve üzerinde beyaz çizgilenmesi ve kanat skapulası mevcuttu (Resim 1). Hastanın karyotip analizi 46,XX,

moleküler genetik çalışması ve radyolojik değerlendirmesi tanıyı destekledi.



Resim 1. Triko-rino-falanjiyal sendrom Tip 1 yüz, el ve ayak görünümü

TARTIŞMA

Tricho-Rhino-Phalangeal Sendrom Giedion tarafından 1966 yılında tanımlanarak 3 tipinin olduğu saptanmıştır.³ Triko-rino-falanjiyal Sendrom Tip 1 bozuk şekilli bülböz burun, seyrek saçlar, uzun düz filtrum, dar damak, belirgin büyük kulaklar, dişlerde maloklüzyon, horizontal büyümüş çene, 4. ve 5. metakarp ve metatarslarda kısalık, epifizlerde koni şekli ve özellikle 2-4. parmaklar ve ayak başparmağında orta falangeal eklemden genişleme, distal radyal epifizde ayrılma ve kanat skapula olabilir. Tricho-Rhino-Phalangeal Sendrom, TRPS 1 geninin 8q24.1 lokalizasyonunda delesyon sonucu gelişmektedir.⁴ Sendromun bir diğer tipi TRPS II olarak bilinen Langer-Giedion sendromudur. Bu tipte yukarıdaki bulgulara ek olarak mikrosefali, mental retardasyon ve multiple ekzostozlar gözlenir. Çok nadir olan TRPS III ise TRPS I'e benzemekle birlikte, tüm falanks ve metakarp/parmaklardaki aşırı kısalıkla TRPS I'den ve mental gerilik ve ekzostozların olmayışı ile de TRPS II'den farklıdır. Tedavi semptomlara yöneliktir. Kendirci ve arkadaşları 9,5 yaşında 4 yıldan beri parmaklarında mevcut olan ağrısız şişlikler ile başvuran ve yapılan fizik inceleme sonrası TRPS I tanısı konulan kız hasta tanımlamışlardır.⁴ Bizim hastamızda olduğu gibi ayrıntılı fizik muayene yapılmadığı takdirde hastanın tanısı geç konmakta ve sıklıkla romatoid

artrit gibi benzer bulguları olan hastalıklarla karışabilmektedir. TRPS 1' i taklit eden alopesi, burun ve el anormallikleri olan Larsen's sendromu, Langer-Giedion sendromu, Clouston's sendromu, Ellis-van Creveld sendromu gibi bir çok sendrom vardır.⁵

Sonuç olarak, Triko-rino-falanjiyal Sendrom Tip I gibi kas-iskelet sisteminde bozukluk ile seyreden hastalıklar başlangıçta juvenil romatoid artrit taklit edebilir. Bu nedenle juvenil romatoid artrit ayırıcı tanısında kas iskelet sistemi deformiteleri göz önünde bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Carvalho de F. Tricho-rhino-phalangeal syndrome: first Brazilian case. *Acta reumatologica portuguesa* 2009;34(1):125-7.
2. Eroğlu Y, Erçal D. Tricho-rhino-phalangeal syndrome type I. *Turk J Pediatrics* 1996;38(4):537-42.
3. Kayserili H, Talay MA, Dikici F, Apak MY. Trikorinofalangeal (TRPS III) Sendromlu Bir Olgu Sunumu. *İstanbul Üniversitesi Tıp Derg* 2000; 63(1):21-2.
4. Kendirci M, Keskin M, Arslan D, Coşkun A, Özkul Y. Trichorhinophalangeal Syndrome Type I: A Turkish Case. *Turk J Med Sci* 2003;33(2):259-63.
5. Carrington PR, Chen H, Altick JA. Trichorhinophalangeal syndrome, type I. *J Am Acad Dermatol* 1994;31(3):331-6.