

LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL SENDROMUNUN BİR SCHEUERMANN VE VAN NECK KOMBİNASYONU

S. Kemal EROL *

ÖZET

Oligofreni, hipogenitalizm, gözdeğişiklikleri ve mültipl malformasyonlar L-M-B-B sendromunun temel belirtileridir. Oldukça ender olan L-M-B-B sendromunun tam tablosunun bulunduğu ve bir SCHEUERMANN ve van NECK osteokondrozisi ile gözlemlenen bir formu üzerinde bildiride bulunuldu. Bu arada patogenezi, ayırıcı tanı ve tedavi yöntemleri tartışıldı.

Gece körlüğü ve aseptik kemik nekrozlarının (SCHEUERMANN ve van NECK) ortaya çıkmasında belki de A-hipovitaminozu önemli bir rol oynamaktadır.

GİRİŞ:

Ön planda özellikle oftalmologları ilgilendiren bir sayırlığın semptomlar topluluğunu 1866 yılında Londra'da LAURENCE ve MOON (9) beraberce yayınladılar: Oligofreni, hipogenitalizm, büyüme bozukluğu, distrofia adipozogenitalis, retinitis pigmentosa vb.

Bu sendromun hemen hemen unutulmağa yüz tuttuğu bir zamanda, 1920 yılında, G. BARDET adlı otör Paris'teki bir tez çalışmasında (8,10,12) bu sayırlığın karakteristik olan semptomlarına *polidaktili*'yi de eklemiştir.

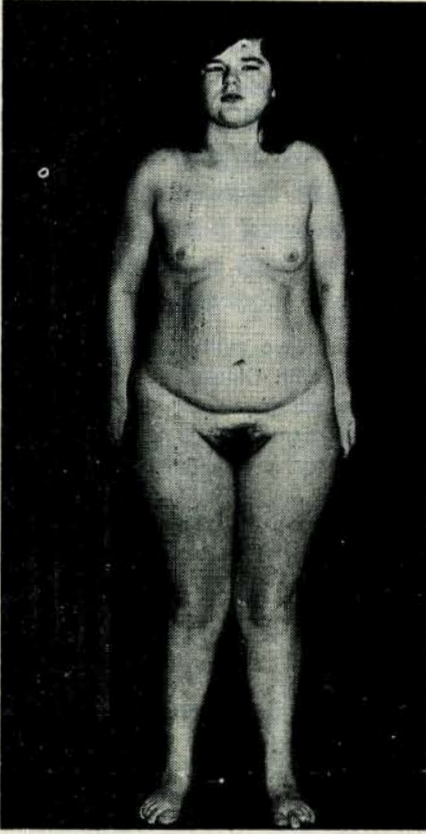
Prag'lı bir patolog olan BIEDL ise 1922 yılında yaptığı bir yayınında (1), (Cit. 8,10,12) bu sayırlığı iki kardeşte birden gözlemlediğini açıklayarak, ara beyinin (diensefalon) heredodejeneratif bir lezyonuna değinmiştir.

LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL sendromu oldukça ender olarak görülmektedir. MALASPINA'ya göre 1886-1954 yılları arasında, dünya literatüründe, ancak 300 olgu yayınlanmıştır (Cit. 12).

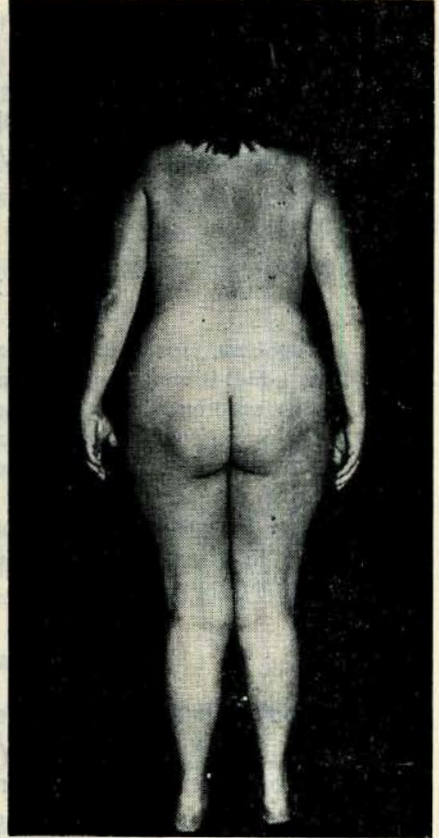
Adı geçen sendrom kalıtımla resesif olarak geçiş göstermektedir (5,6,8,10,12,13,18) veya dominant olarak düzensiz bir geçiş karakteri vermektedir (10,15).

* Doç. Dr. med. S. Kemal EROL, Horionstr. 2.406 Viersen 12, W. Germany

— Dergiye geliş tarihi: 18.3.1978



Resim : 1 — L-M-B-B sendromunda adipozitas, ekstremite­lerin gövdeye oranla disproporsiyonu ve genu valgum.



Resim : 2 — L-M-B-B sendromunda ka­rakteristik yağ depolanması.

L-M-B-B sendromu bugüne kadar yeryüzündeki birçok ülkede beyazlar, zenciler ve eskimolarda görülmüş olup (8), intrauterin olarak yerleşen bir ara beyin lezyonu ile ilir­kisi konusunda otörlerin görüş birliği vardır (1,4,5,8,10,12,13,15).

Sayrılığın temel semptomları : Sıklıkla distrofia adipozogenitalis dediğimiz FRÖHLICH tipine ve bazan da CUSHING formuna uyan bir yağlanma ile zekâ geriliği (oligofreni), hipogenitalizm, retinada pigment dejenerasyonu, hemeralopi, polidaktili veya sindaktili, koksa valga, kartilajiner eksoztozlar, genu valgum, pes planus, brakimeta-tarsi, brakimetakarpi, brakifalangi vb.

Temel belirtilerden olan zekâ gelişmesinin bozulması, oligofreninin debilitate veya embesilite derecelerine uymaktadır.



Resim : 3 — Ellerin dış kenarlarında heksadaktilin düzeltildiği yerler.

NEUMANN et al. (13) FRÖHLICH tipinde distrofia adipozogenitalis gösteren 17 yaşındaki geri zekâlı bir sayıda, toraks deformitesi yanı sıra torakal skolioz, artmış bir torakal kifoz, kalça eklemlerinde fleksiyon kontraktürleri saptamışlardır.

Göz bulgusu olarak çok kere retinitis pigmentozaya bir nistagmus eşlik etmektedir. BLUMEL ve KNILAR'a göre retinitis pigmentoz klinikte % 68 oranında görüntü vermektedir (Cit. 12). Ayrıca yayınlarında bir gece körlüğüne (hemeralopi) değinen otörler olmuştur (10, 12).

Bu sendromda kardeş ve akrabalarda değişik semptom kombinasyonları ve bulgu değişimleri saptanabilmektedir. GRAF (5) yaptığı yayınında bir retinitis pigmentoz, serebral orijinli bir yağ depolanma bozukluğu, heredoataksi, ekstremite anomalileri ve oto-nörooftalmolojik abiotrofi ile duyu organlarında fonksiyon bozuklukları açıklamıştır ve bu arada iki kardeşte birden saptadığı progressif karakterli bir iç kulak sağırlığını da bildirmiştir. Pandül nistagmusu optikus atrofi bulunan bu olgularda GRAF ayrıca, aşırı bir yeme içme isteği bulunduğunu da dile getirmiştir.

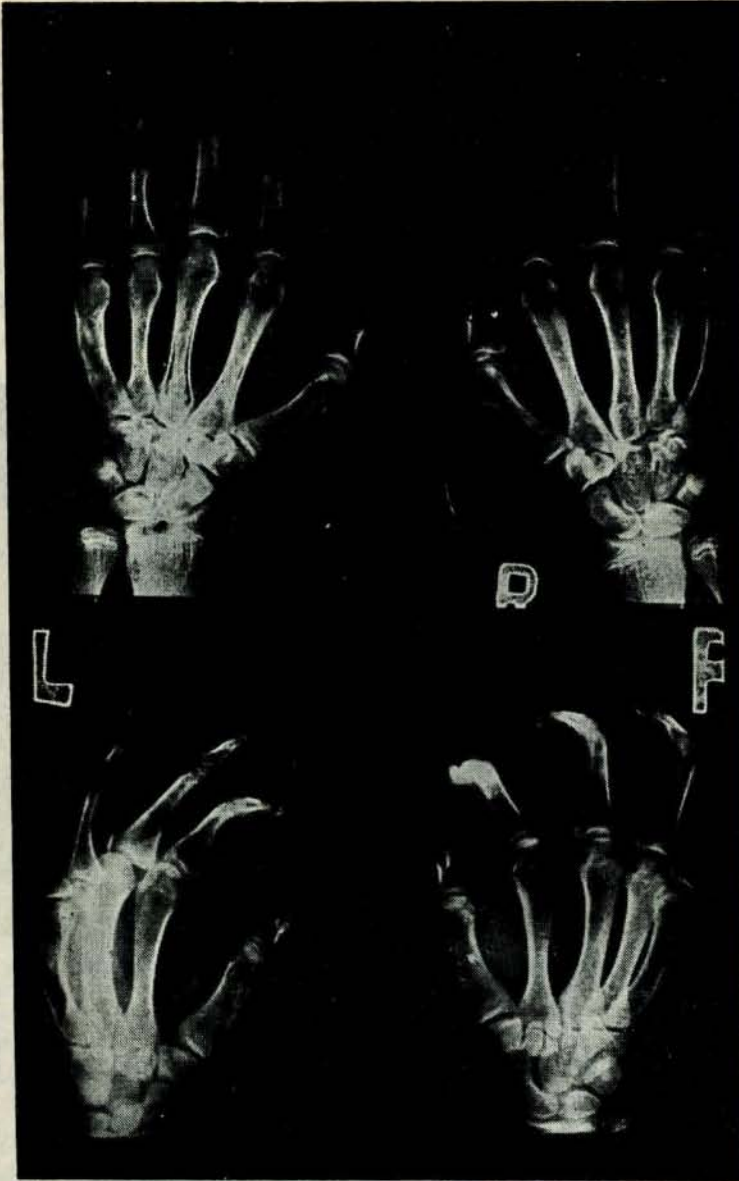
GROOS ise verdiği yayınında genu valgum, heksadaktili ve psişik bir durgunluk, yani reaksiyon yetersizliği açıklamıştır (6). Bu reaksiyon yetersizliğine, yani psişik durgunluğa PATENHEIMER de (15) değinmiş ve açıkladığı olguda, tırnak distrofileri yanında bir hiperfleksibilite saptadığını bildirmiştir .



Resim : 4 — Ayak dış kenarlarında heksadaktinin düzeltildiği yerler.
Brakimetatarsi ve brakifalangi.

RIEGER (18) annenin toksoplazmozis enfeksiyonunun nedeni olabileceği bir sendromun 5 olguluk bir serisini 1966 da yayınladı. L-M-B-B'in bir psödosendromu olarak tanımladığı bu olgularda polidaktili veya sindaktili gibi karakteristik iskelet anomalileri saptanamamıştır. Bu psödosendromun belirtilerinden kolobom oluşumunu mikroftalmusu, şaşılığ ve körlüğü açıklayan otör SABIN-FELDMANN testini olgularda pozitif olarak bulmuş ve bu arada 200/100 mm Hg basıncına ulaşan bir hipertansiyon ile buna bağlı olan bir apopleksiyi de bildirmiştir. Bu açıklanan olgularda, toksoplazmojen hücrel ürünlerin, resesif bir kalıtımın aktivasyonunu yaratma olasılığı vardır (18).

L-M-B-B sendromundaki laboratuvar araştırmasında NEUMANN (13) serumda demir değerlerini aplastik anemiye, eritropeniye ve sedimentasyon hızlanmasına değinmiştir. NEUMANN bu arada serumda 17-ketosteroid değerlerindeki bir azalmaya, bir hemokromatozis'e (bronz diabeti ile karaciğer şişmesi), bir eozinofili ile glukoz tolerans testindeki patolojik değerlere değinmiştir.

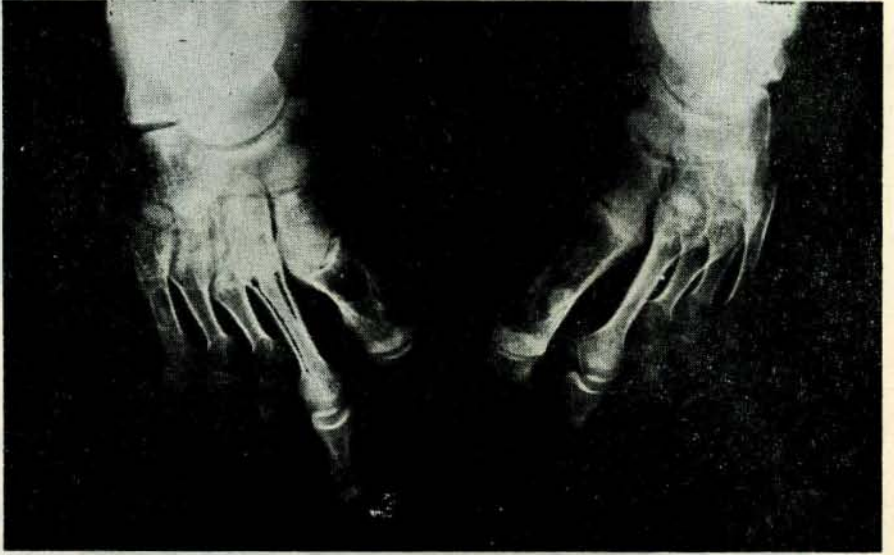


Resim : 5 — Ellerin iskelet radyografisinde solda IV ve V e uyan brakimetakarpl.

Ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken sayrılıklar vardır. L-M-B-B sendromunun baş belirtilerinden olan retinitis pigmentosa nörolojik sayrılıklarla birlikte görülürse bir familier amoretik idiosi (STOCK-SPIELMEYER-VOGT sendromu) akla gelmelidir. SJÖGREN amoretik idiosinin familier şeklini gösteren 105 olguda yalnız 1 defa polidak-

tiliye rastlamıştır (Cit. 8). Familier amoretik idioside bir adipozitas hiç bir zaman bulunmayıp, tam tersine bir kaşeksi vardır (8,10).

Ayrıca ayırıcı tanıda, bir adipozitas ile birlikte giden, klinodaktili, sindaktili kombinasyonu göstererek aynı zamanda L-M-B-B sendromuna uyacak şekilde embesilite veya idiosi gibi zekâ bozuklukları da veren PRADER-WILLI sendromu da akla gelmelidir. PRADER-WILLI sendromunda hipotoni ile birlikte bir diabetes de bulunmaktadır. Akromikri her iki sendromda da bulunabilir; aynı şekilde penis ve skrotal hipoplazilerle birlikte giden bir genital yetersizlik de her iki sendromda saptanabilir.



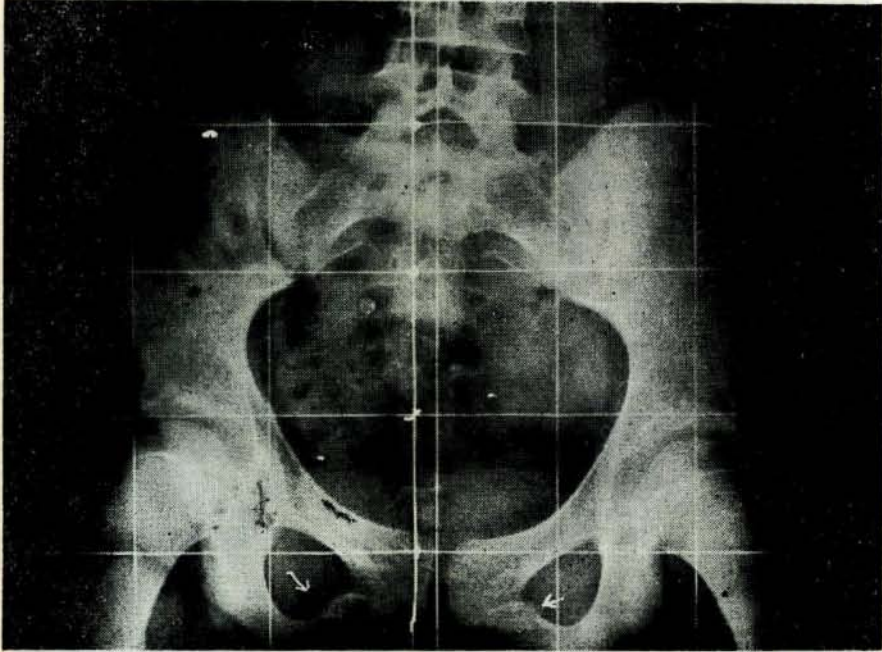
Resim : 6 — Ayakların iskelet radyografisinde metatarsus varus, brakimetatarsi ve brakifalangi görülmekte.

REFSUM sendromunda (10) atipik bir retinitis pigmentoza yanında familier bir lipoid metabolizma bozukluğu söz konusudur, ekstremitelerde paresteziler veya paraliziler gelişebilir, ayrıca serebellar ataksi de saptanabilir. Ayırıcı tanıda REFSUM sendromundaki karakteristik deri değişiklikleri (ihtiyozis), EKG değişiklikleri ve likör serebrospinalis bulguları göz önünde tutulmalıdır. REFSUM sendromunda ayrıca myozis, pupillada geciken ışık reaksiyonu, pes ekskavatus, diz, dirsek ve omuzların simetrik displazileri bulunabilir; bu arada akromegaliye benzeyen iskelet değişiklikleri, parsiyel bir jiganizm, makroglossi, anal atrezi, uterus dupleks, hipospadi, aort istmusu veya stenozu, idrar yollarının anomalileri sayılabilir.

KAZUİSTİK :

B.A., kız çocuğu, doğumu: 25.1.1958. Soy geçmişi için değinilmesi gereken bir özellik yok, anne ve babası ile iki kardeşi sağ ve sağlam, bir kalıtım sayrılığı soy geçmişinde bilinmiyor.

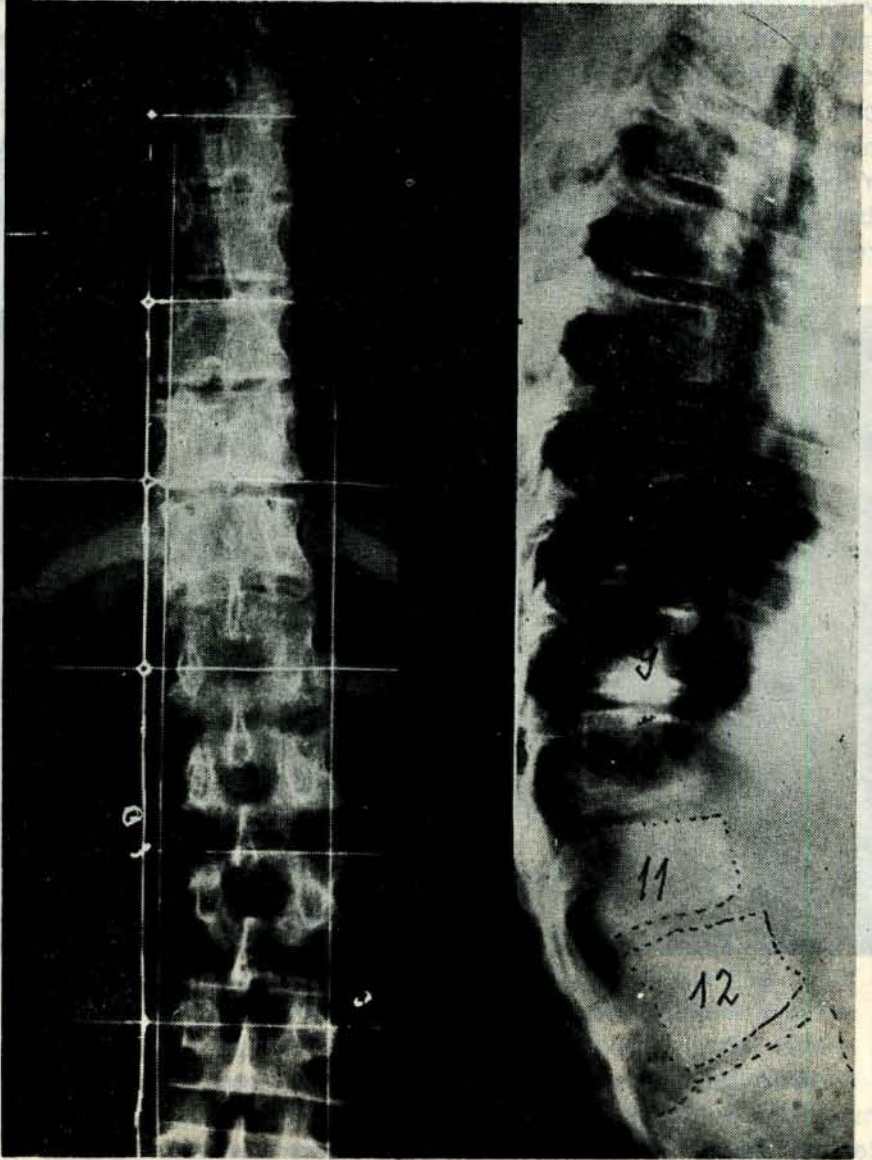
Öz geçmişinde : Doğumu normal, postpartum el ve ayaklarında bir heksadaktili dikkati çekmiş, çocuk 3 aylık iken Düsseldorf - Üniversite Çocuk Kliniğinde operasyonla düzeltme yapılmış ve 6 ncı parmaklar el ve ayakların dış kenarlarından uzaklaştırılmış. Çocuğun zekâ gelişmesindeki gerilik anne ve babasının dikkatini çektiğinden, çocuğun okula verilmesi geri bırakılmış. İlk olarak 8 yaşında öğrenimine başlayan B.A. geri zekâlıların alındıkları bir okula verilmiş. Yakınları ve kendisi bir gece körlüğünü dile getiriyorlar. Anne ve babasının açıklamalarından bu hemeralopinin küçük çocukluk yaşlarından beri süregeldiği anlaşılıyor.



Resim : 7 — Pelvisin radyografisinde koxsa valga, hafif asetabuler displazi ile van NECK lokalizasyonları görülmekte.

15 ⁷/₁₂ yaşına varan B.A. 6 ay öncesinden beri anne ve babasının dikkatlerini çeken bir dorsal kifoz nedeniyle 2.8.1973 tarihinde tedavi için kliniğimize yatırıldı. 1 yıldan beri zayıflama küründe olduğu açıklanan adipöz sayrıda karında striae, sakral bölgede pigment

nevüsü ve ekstremitelelerin, ilk bakışta dikkati çeken, bir dispropor-sionu saptandı. Karında organ patolojisi yok, karaciğer ve dalakta büyüme bulunmadı. Debil olan yani hafif derecede bir oligofreni gös-teren B.A. da genital kıllanma ilerlemiş olmasına rağmen henüz menstruasyon yok.



Resim : 8 — L-B-B-B sendromunda skolioz ve torakal kifoz.

Kalb bulgusunda fonokardiogramla ufak bir atrial septal defekte uyan sesler var, ama EKG normal, kan basıncı : 110/95 mm Hg.

B.A.'nın ortopedik muayenesinde el ve ayakların dış kenarlarında, V ci metatarso- ve metakarpo-falangeal eklemlerin yakınında, mercimek büyüklüğünde deri çıkıntıları ile ufak operasyon nedbeleri var. Parmak ve el bileği eklemlerinde hiperfleksibilite, bilateral klinodaktili, sol elin IV cü parmağının radial yanında deri ve kemik kabartısı ile düzensizlik, solda IV ve V e uyan bir brakimetakarpi, teral pes transversus ve metatarsus varus, III, IV ve V ciye uyan bilateral brakimetatarsi ve brakifalangi ve ayrıca bilateral genu valgum saptanmıştır. Hafif pelvis eğriliği olan bu sayrıda, sola doğru konvekslik gösteren bir lomber vertebra eğriliği ile, sağa doğru yönelmiş bir torakal eğrilik de bulundu. Omurganın muayene bulgusunda ön planda tüm olarak fikse olmuş dorsal bir kifoz var.



Resim : 9 — L-M-B-B sendromunda omur cisimlerindeki kamalaşma deformitesi ile SCHEUERMANN'a bağlı strüktürel bozulmalar.

B.A. nin yapılan radyolojik muayenesinde : Sol elde IV ve V ciye uyan brakimetakarpi ve brakifalangi, IV cü parmağın proksimal falanksına yakın olarak lokalizasyon gösteren ve fazladan yerleşmiş

düzensiz bir kemik çekirdeği, III, IV ve V ciye uyan iki yanlı braki-
metatarsi ve brakifalangi, bilateral genu valgum, iki yanlı koksa valga
ve hafif asetabuler displazi ve bilateral osteokondrozisi iskiopubika
(van NECK) saptandı.

Omurganın röntgen bulgusunda : Torakolomber geçişte omur ci-
simlerinin kama deformitesi ile örtü plaklarında ossifikasyon bozuk-
lukları (SCHUERMANN sayrılığı) ve ayrıca kifoza eşlik eden S-şek-
linde bir frontal eğrilik de bulundu. 15 yaşını geçmesine rağmen
B.A. da omur cisimlerinin epifizleri kemikleşerek kapanmalarını ta-
mamlamamışlar.

Nörolojik olarak refleks bozukluğu bulunmamasına karşılık, elek-
troensefalogramda (EEG) hafif ve orta derecede bozukluklar saptan-
dı; hipersenkron potansiyel yok. HAWIK-zekâ testinde I.Q. % 65.
Audiogramda ağır işitme veya sağırılık yok.

Göz ve gözdeki muayenesinde : Makula ve çevresinde kolesterin
yerleşmeleri, iki yanlı strabismus konvergens, tapeto-retinal dejene-
rasyon, iki yanlı astigmatizm bulundu.

Laboratuar muayenesinde hafif bir demir eksikliği anemisi ya-
nında sedimentasyonun orta derecede hızlanması (28/38 mm, 30/58
mm), glikoz tolerans testinde hafif patolojik değişme, FREDERICK-
SON-IV tipine uyan bir hiperlipidemi saptandı. İdrarda (24 saatlik)
17-ketosteroid çıkarılışı hafifçe artmış olarak bulundu (% 12,8 mg.
24 saatlik idrarda).

L-M-B-B sendromu gösteren bu sayrıda, ön planda, ortopedik
olarak tedavi edilmesi gereken aşırı ve fikse bir dorsal kifoz ile
omur cisimlerinde örtü plaklarının strüktür bozukluğu ve omurlarda
kamalaşma deformitesi (SCHEUERMANN) saptandığından, kifozun
düzeltilmesi için KOENEN-alçı korsesi içinde reklinasyon uygulandı.
KOENEN-alçı korsesi içindeki redresemantasyon işlemi hem 3-nokta pren-
sibine dayanmakta ve hem de ekstansiyon prensibine uymaktadır (3).
7 ay süre ile yapılan redresemantasyondan sonra B.A. ya sternal pelotlu
reklinasyon korsesi verildi. B.A. nın oligofrenisi, nedeniyle yapılan
reklinasyon tedavileri süresince iyi bir kollaborasyon sağlanamadı ve
önüne geçilemeyen yemek yeme isteği yüzünden gövde ağırlığının
artması önlenemedi.

8.3.1974 tarihinde evine gönderilen B.A. nın sonraki kontrolleri
ayaktan yapıldı.

24.10.1975 tarihindeki kontrol muayenesinde torakal kifoz açı-

sında artma ve omur cisimlerinin kamalaşma deformitelerinde ağır-
laşma görüldü. B.A. da gece körlüğü sürüp gittiğinden serum A-vita-
mini değerleri araştırıldı ve normalden düşük olarak bulundu (32 İE -
9,6 mikro g
na bildirildi.

TARTIŞMA:

L-M-B-B sendromunun resesif bir geçiş formu altında kalıtımla
ilgili olduğu bilinmektedir (5,6,8,10,12,13,18); buna rağmen sunduğumuz
olgunun anamnezi yani soy geçmişi bu yönden bir özellik göstermemektedir.

GROOS (6) ve PATENHEIMER (15) in değindikleri psişik bir dur-
gunluk yani inaktivite B.A. da karakteristik olarak göze çarpmıştır.

Literatürde değinilen visium kordis B.A. da hafif bir atrial sep-
tal defekt olarak kendini göstermiştir.

B.A. da ayrıca sakral bölgede lokalize olan bir pigment nevüsü
görölmüştür.

1958 yılında doğan kız çocuğunda, daha 3 aylık bebek iken, el
ve ayaklarındaki heksadaktili operasyonla düzeltilmiştir.

L-M-B-B sendromunda temel belirtilerden olan zekâ gelişmesinin
bozulması (oligofreninin değişik dereceleri olarak debilite veya em-
besilite şeklinde) (1,4,5,6,8,10,12,13,15) sunduğumuz olguda da ken-
dini göstermiştir; B.A. debilitiesi nedeniyle geri zekâlıların alındıkları
bir okula gönderilmiştir.

Intrauterin olarak yerleşen ve bir ara beyin (diensefalon) lezyo-
nu ile etyolojik ilişkisi konusunda otörlerce görüş birliğine varılan (1,
4,5,6,8,10,12,13,15) L-M-B-B sendromunun temel belirtilerine bizim
sunduğumuz olguda da rastlanmıştır: Ekstremitelerin gövdeye oranla
disproporsiyonu ve FRÖHLICH tipine uyan bir distrofia adipozogeni-
talis yanında (Resim: 1, Resim: 2) oligofreni, amenore, eklemlerde
hiperfleksibilite, bilateral klinodaktili, heksadaktili, brakimetakarpi,
brakimetatarsi, brakifalangi, hafif asetabuler displazi ve koksa valga.
GROOS (6) un değindiği genu valgum B.A. da çok belirli olarak gö-
rölmektedir (Resim: 1, Resim: 2).

Göz bulgusu olarak sunduğumuz olguda makula ve çevresinde
kolesterin yerleşmeleri, bilateral astigmatizm, iki yanlı strabismus
konvergens ve tapeto-retinal dejenerasyon saptanmıştır. MIHOLIC et
al.'ın (12) değindikleri gece körlüğü (hemoralopi) sunduğumuz olgu-
da küçük çocukluk yaşlarından beri bilinmektedir.

NEUMANN et al. in (13) saptadıkları ramus ossis pubis'in pars

simfizika'sındaki ossifikasyon bozukluğu bizim olgumuzda bilateral bir osteokondrozis iskiopubika olarak kendini göstermiştir. Normal olan büyüme ve gelişmelerde sinkondrozis iskiopubika 4 cü ve 6 cı yaşlar arasında kapanma göstermektedir. Sinkondrozis iskiopubikanın kemikleşerek kapanması B.A. da ossifikasyon bozukluğu nedeniyle tamamlanmamıştır (van NECK) (Resim: 7).

NEUMANN ve arkadaşlarının açıkladıkları (13) torakal skolioz ve kfoz ile omurların kamalaşma deformitesi, glikoz tolerans testi ile 17-ketosteroidlerdeki patolojik değerler bizim olgumuzda da bulundu. Literatürde değinilen sedimentasyon hızlanması B.A. da orta derecede değerlerle kendini belli etmiştir (28-38 mm, 38-58 mm).

B.A. nın gece körlüğü nedeniyle yapılan serum A-vitamini araştırması, normale göre düşük değerler vermiştir. Literatürde L-M-B-B sendromu gösteren olgularda A-vitamin rastlayamadık.

Yapılan ortopedik muayenede sunduğumuz sayrıda hafif derecede bir pelvis eğriliği yanında, sola doğru konvekslik gösteren bir lomber vertebra eğriliği ile sağa doğru konvekslik veren bir torakal eğrilik ve ön planda da fikse olmuş bir dorsal kifoz bulundu. Omurganın radyolojik muayenesinde, torakolomber geçiş bölgesinde, omur cisimlerinin kama deformitesi ile birlikte örtü plaklarında ossifikasyon bozuklukları (SCHEUERMANN) ve ayrıca kifozu eşlik eden S-şeklindeki bir total eğrilik de saptandı. 15 yaşını geçmiş olmasına rağmen, B.A. da omur cisimlerinin epifizleri henüz kemikleşerek kapanmamış.

Omurların örtü plaklarındaki düzenli olmayan strüktür çok kere omurlar arası disklerin sıkışıp daralmaları ile paralel gider ve omur cisimlerinin ventral bölümleri artan kifoz eğriliğinin tepesine denk gelecek şekilde deforme olup kamalaşma gösterirler (3), (Resim: 9).

L-M-B-B sendromunun tam bir tablosunu gösteren sunduğumuz bu olguda, kombine olarak saptanan SCHEUERMANN sayrılığının etyolojisi kesinlikle bilinmemektedir (2,3,7,11,14,16,17,19). Kifozun etaplarla yapılan redresyonunda anlam kazanan "basınç+reklınasyon" prensibidir (3). Bu prensibe uyan KOENEN-alcı korsesi B.A. da kifozun düzeltilmesi için uygulanmıştır. Oligofrenisi nedeniyle B.A. ile iyi bir kollaborasyon sağanamadı, artan adipozitas durumu da yapılan redreşman işleminde negatif bir etkiye yarattığından, optimal bir sonuca ulaşamadı. 7 aylık bir süreden sonra B.A. ya sternal pelotlu bir reklınasyon korsesi verildi.

Kemiklerin gelişme ve olgunlaşmasında A-vitamininin önemli bir

rolü olduğu bilinmektedir. Omurların örtü plakları ile omur cisimlerinde strüktürel bir bozulma ile kombine olarak gelişen bir torakal veya torakolomber kifoz (SCHEUERMANN) etyolojisinde bir A-vitamin eksikliğinin önemli bir rol oynayıp oynamadığı bugüne kadar araştırılmamıştır. PERTHES, SCHEUERMANN gibi büyüme çağında ortaya çıkan ve avasküler nekroza benzeyen osser strüktür bozukluklarında yaptığımız serum A-vitamini ve beta-karotini araştırmalarında normalin çok altında değerlere rastladık. Belki burada A-vitaminine refrakter olan çocuklarda veya gençlerde, hızlı bir büyüme devresinde, artmış olan vitamin gereksinimi nedeniyle, strüktürel bozukluklar gelişebilmektedir.

Her ne kadar L-M-B-B sendromunun kalıtımla geçişi bilinse ve bir diensefalon lezyonunun burada sayrılığın gelişmesi üzerindeki etkin rolü yönünden birçok otörlerce görüş birliğine varılsa da (1,4,5, 6,8,10,12,13,15), B.A. da temel bir bulgu olarak ortaya çıkan gece körlüğü bizi bu olguda A-vitamini araştırmasına götürdü. Elde edilen sonuç, A-vitamininin serumdaki normale göre düşük değerlerini verdiğinden, haklı olarak bir A-vitamini yetersizliğinin de burada bir rol oynayabileceğini düşünmekteyiz; doğal olarak bu etkin rol, L-M-B-B sendromunun temel sayrılık tablosu ve etyolojisi yönünden olmayıp, yalnız omur cisimlerinin ve iskiopubikal kemik lokalizasyonunun strüktür bozuklukları ile gece körlüğünü kapsamaktadır.

SONUÇ :

1 — Kalıtımla ön planda resesif bir geçiş formu gösteren L-M-B-B sendromunda, semptomların gelişmesi yönünden, bir ara beyin (diensefalon) lezyonu önemli bir rol oynamaktadır.

2 — Sunduğumuz olguda oligofreni, hipogenitalizm, adipozitas, el ve ayaklarda heksadaktili, genu valgum ve tapetoretinal dejenerasyon gibi L-M-B-B sendromu için karakteristik olan belirtilere rastlanmıştır. Ayrıca hiperfleksibilite, brakimetakarpi, brakimetatarsi ve brakifalangi sayrılık tablosuna çeşni katan semptomlar olmuştur.

3 — Gözlemini yaptığımız bu 15 yaşın biraz üzerindeki sayrıda saptanan gece körlüğü (hemeralopi) göz semptomları çerçevesinde kendini ilginç olarak belli etmiştir.

4 — Bu olgudaki karakteristik olan L-M-B-B sendromu semptomlarına ayrıca bir SCHEUERMANN sayrılığı ile van NECK osteokondrozisinin bulguları da ilginç yönleri ile eşlik etmektedirler.

5 — Sunduğumuz olgunun 17-ketosteroid değerleri ve glikoz tolerans testi patolojik sonuçlar vermiştir. Ayrıca adipöz olan bu sayrıda FREDRICKSON-IV tipine uyan bir lipoid metabolizma bozukluğu da saptanmıştır.

6 — Gece körlüğü ve aseptik nekroz lokalizasyonları bulunan bu sayrıda yapılan serum A-vitamin araştırılması normalin oldukça altında olan değerler vermiştir.

7 — Burada tabloya eşlik eden SCHEUERMANN ve van NECK gibi osteonekrozların etyolojisinde A-vitamini eksikliğinin önemli bir rol oynayıp oynamadığı henüz kesinlikle bilinmemektedir, ama bir olasılık olarak kendini burada belli etmektedir.

8 — Biz burada bu etyolojik olasılığı düşünürken yaptığımız diğer bir araştırmanın sonuçlarına dayanmaktayız. Başka bir yayınlımızda değineceğimiz bu araştırmada, SCHEUERMANN ve benzeri aseptik nekrozlarda, oldukça düşük olan serum A-vitamini değerleri bulunmuştur.

ZUSAMMENFASSUNG

“Eine Kombination des Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndroms Mit Scheuermann und Van Neck”

Oligophrenie, Hypogenitalismus, Adipositas, Augenveraenderungen und die multiplen Missbildungen sind die Hauptmerkmale des L-M-B-B Syndroms. Es wurde über eine mit SCHEUERMANN'scher und van NECK'scher Osteochondrosis beobachtete Form berichtet, bei der sich das Vollbild des ziemlich seltenen L-M-B-B Syndroms fand. Inzwischen wurden Pathogenese, Differentialdiagnose und therapeutische Massnahmen erörtert.

Bei der Entstehung der Nachtblindheit und der aseptischen Knochennekrose (SCHEUERMANN und van NECK) spielt eventuell eine A-Hypovitaminose eine bedeutende Rolle.

SUMMARY

The combination Laurence-Moon-Bardet syndrom with Scheuermann and Van Neck

Olygophrenia, hypogenitalism, retinitis pigmentosa and multiple malformations are the fundamental symptoms of L.M.B.B syndrome. A report has been given here on a form where a complete picture of L.M.B.B. syndrome, which is highly infrequent, existed and which has been observed through Scheuermann and Van Neck osteochondrosis. Meanwhile, pathogenesis differential diagnosis and choices of procedures have been discussed. 4-hypovitaminosis might probably play a significant rol in the development of night blindness and aseptie bone necrosis.

LİTERATÜR

- 1 — BIEDL, A.: Geschwisterpaar mit adiposogenitaler Dystrophie, Deutsche Medizinische Wochenschrift, 48 Bd., 1630, Georg Thieme-Verlag, Stuttgart, 1922.
- 2 — BROCHER, J. E. W.: Die Wirbelsaeulenleiden und ihre Differentialdiagnose, Georg Thieme Verlag Stuttgart, 1970.
- 3 — EROL, S. K.: Adolesan kifoz tedavisinin biomekanik özellikleri. Acta Orthop. et Traum. Turcica, Vol. X, Nr. 4, İstanbul 1976.

- 4 — FONTAN, A. et al.: Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrom, Archiv, Franc. Pediat., 23, 1099-100, 1966.
- 5 — GRAF, K.: Schwerhörigkeit als Symptom familiaerer heredodegenerativer Erkrankungen (Abiotrophien), Practica Oto-Rhinolaryngologica, 46-54, S. Karger Verlag Basel, 1964.
- 6 — GROOS: Laurence-Biedl'sche Krankheit, Verhandlungen der Deutsch. Orthop. Gesellschaft, 29 Kongress 1934 Dortmund, Zeitschrift für Orth. Chir., Bd. 62, 148-150, Ferdinand Enke Verlag Stuttgart, 1935.
- 7 — GÜNTZ, E.: Die Kyphosen, ihre Erscheinungen und therapeutischen Gesichtspunkte, Die Wirbelsäule in Forschung und Praxis, Band 5, 65-78, 1958.
- 8 — JACOBI, G.: Defekte und Überschuss beim Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrom, Zeitschrift für Kinderheilkunde, Band 94, 168-185, Springer Verlag - Berlin, 1965.
- 9 — LAURENCE, J. Z. and MOON, R. C.: Four Cases of retinitis pigmentosa occurring in the same family and accompanied by general imperfections of development, Ophthal. Rev., London 2, 32-41, 1866.
- 10 — LEIBER - OLBRICH: Die klinischen Syndrome, Band 1 - Syndrome, Urban Schwarzenberg München, 1966.
- 11 — LINDEMANN, K.: Entstehung der Adoleszentenkyphose, Verhandlungen der Deutschen Orthop. Gesellschaft, 29 Kongress, 1934 Dortmund, Zeitschrift Orthop. Chir., Bd. 62, 141-144, Ferdinand Enke Verlag Stuttgart, 1935.
- 12 — MIHOLIC, W., BERNARD, K.: Syndrom Laurence-Moon-Bardet-Biedl bei zwei Brüdern, Monatsschrift für Kinderheilkunde, 114 Bd., Heft 6, 361-365, Springer Verlag Berlin, 1966.
- 13 — NEUMANN, G., THOMAS, G.: Enchondrale Dysostose mit Dystrophia adiposogenitalis als Lietsymptom, Archiv für Orthop. Unfall-Chirurg., 53, 130-141, Verlag von J. F. Bergmann München, 1961/1962.
- 14 — OTTE, P.: Therapie der Scheuermann'schen Erkrankung, zur Biomechanik der juvenilen Kyphose. Die Wirbelsäule in Forschung und Praxis Band 60, 111-121, Hippokrates Verlag Stuttgart, 1976.
- 15 — PATHENHEIMER, F.: Laurence-Moon-Biedl-Bardet Syndrom, Paediatr. Grenzgebiete, 6. Bd., 61-66, 1967.
- 16 — PÖSCHL, M.: Röntgendiagnostik der Skeleterkrankungen, Band V, Teil 4, 152-166, Springer Verlag Berlin, 1971.
- 17 — REINHARDT, K.: Krankhafte Haltungsaenderungen, Skoliosen und Kyphosen, Handbuch der medizinischen Radiologie, Röntgendiagnostik der Wirbelsäule, Teil 3, Springer Verlag Berlin, 1976.
- 18 — RIEGER, H.: Die Toxoplasmose als vermutlich mutagener Faktor, Albrecht von Graefes Archiv für klinische experimentelle Ophthalmologie, 170 Bd., 223-234, Springer Verlag Berlin, 1966.
- 19 — ROMER, U.: Die Prophylaxe der Scheuermann'schen Krankheit, Orthopaede, Band 2, 140-145, Springer Verlag Berlin, 1973.