

Watson Sendromu

WATSON SYNDROME

Özlem GİRAY¹, Elçin BORA¹, Ayfer ÜLGENALP¹, Şebnem PAYTONCU², Nurettin ÜNAL²,
Derya ERÇAL¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Genetik Bilim Dalı, Genetik Tanı Merkezi

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kardiyoloji Bilim Dalı

ÖZET

Watson sendromu, café-au-lait lekeleri, pulmoner stenoz, mental retardasyon, boy kısalığı ile karakterizedir. Bu makalede, moleküler temeli henüz tartışmalı olan ve seyrek görülen bu birlikteliği hatırlatmak amacıyla Watson sendromlu 13 yaşında bir kız olgu sunuldu.

Anahtar sözcükler: Watson sendromu, nörofibromatozis, pulmoner stenoz, café-au-lait lekesi

SUMMARY

Watson syndrome is characterized by café-au-lait spots, pulmonary valvular stenosis, mental retardation and short stature. In this report, we present a thirteen-year-old girl with Watson syndrome to remind this disease which is seldom encountered and the molecular basis is still controversial.

Key words: Watson syndrome, neurofibromatosis, pulmoner stenosis, café-au-lait spot

Özlem GİRAY

Dokuz Eylül Üniversitesi

Tıp Fakültesi

Genetik Tanı Merkezi

Tel: (232) 4123667

e-posta: ozlemgiray@yahoo.com

Watson sendromu (WS), pulmoner stenoz, café-au-lait lekeleri, boy kısalığı ve hafif mental retardasyon ile karakterizedir (1,2). Konvulziyonu nedeniyle başvuran ve fizik muayenesinde café au lait lekeleri, aksiller-inguinal çillenme, boy kısalığı gözlenen ve sternum sağında 2. interkostal aralıkta duyulan 2/6° sistolik üfürümü nedeniyle yapılan ekokardiyografik incelemesinde pulmoner stenoz saptanan 13 yaşındaki bir Watson sendromu vakası sunularak seyrek görülen bu birliktelik vurgulanmak istenmiştir.

OLGU

Onüç yaşında kız hasta, gözlerde kayma, tüm vücutta ve ekstremitelerde kasılma şeklinde, idrar ve gaita kaçırmanın eşlik etmediği, üç dakika kadar süren konvulziyonu nedeniyle getirildi. Aralarında 2. derece kuzen evliliği olan 42 yaşındaki sağlıklı baba ile hipertansiyonu nedeni ile 5 yıldır izlenen ve tüm vücutta yaygın kahverengi lekelenmeler (café au lait) tariflenen 42 yaşındaki annenin ikinci

gebeliğinden olan hastamızın, sağlıklı iki kız kardeşi ile pulmoner stenoz nedeniyle balon valvuloplasti yapılan ve tüm vücudunda café au lait lekeleri tariflenen 5 yaşında bir erkek kardeşi vardı. Annenin, 5. gebeliğinden 7. gestasyo-nel ayda doğan biri erkek diğeri kız ikiz çocuklar, sırasıyla postnatal 1. ve 10. günde eksitus olmuşlardı. Teyzede de hastamızın vücudundakilere benzer döküntüler tarifleni-yordu ve yine benzer döküntüleri olan annem hipertansiyon nedeniyle 55 yaşında kaybedilmişti (Şekil).

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 22,5 kg (üçüncü persentilin altında), boy 136 cm (üçüncü persentilin altında) ve baş çevresi 51 cm (-2SD altında) idi. Sağ gözde proptozis, konjunktiva hiperemik, sırtta, lomber bölgede, karında, göğüste ksifoid alt ucu hizasında areolanın altında, sol ön kol lateralinde, sağ kalça üzerinde >1cm olan, 9 adet café au lait lekeleri, bilateral aksiller çillenme vardı. Kalpte, 2/6° pansistolik üfürüm saptandı. Tüm diğer

sistem muayeneleri normal olan hastanın, meme gelişimi, pubik ve aksiller kıllanması; evre II idi. Hastanın nörolojik muayenesinde patolojik bulguya rastlanmadı (Resim).

Hemogram, karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Folliküler stimüle edici hormon (FSH), luteinizan hormon (LH), testosteron değerleri yaşına uygun bulundu. Kemik yaşının 11 olduğu görülen olgunun elektroensefalografik (EEG) incelemesinde, unipolar derivasyonlarda sağdan köken alan kuşku bir anormallik saptandı. Kranial MRI incelemesinde, sol serebellar pedin-külde, globus pallidusta, sağ periventriküler beyaz cev-herde ve sol substansia nigrada çapı 1 cm'e ulaşmayan milimetrik hiperintens alanlar hamartom lehine yorumlandı. Spinal MRI normaldi. İşitme testi normal olarak değerlendirildi. Yapılan göz değerlendirmesinde Lisch

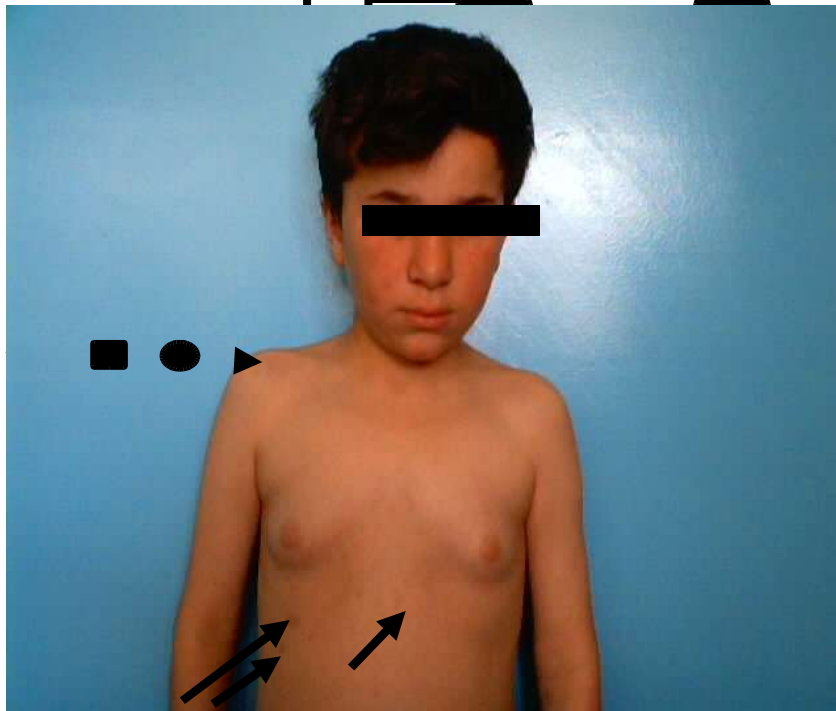
nodülleri saptanan olgunun, WISC-R (Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised) değerlendirmesinde orta derecede mental retardasyon bildirildi. Ekokardiyografi (EKO)'de pulmoner stenoz saptandı. Abdominopelvik ultrasonog-rafide patolojik bulgu saptanmadı. Kromozom analizi normal olarak değerlendirildi.

Konvulziyon öyküsü nedeniyle değerlendirilen hastanın, ilk atağı olmasına rağmen altta yatan organik patoloji varlığı ve anormal EEG bulguları nedeniyle oksikarbamazepin başlandı.

Tüm vücutta yaygın café au lait lekeleri (0,5-4 cm), göz muayenesinde Lish nodülleri mevcut olan annenin EKO'sunda pulmoner stenoz saptandı.

Watson sendromu

Şekil . Aile ağacı



e, makrosefali, iris hamartomu (Lisch nodülleri), makrosefali, irisle boyun, skolyoz, mental ve gelişimsel gerilik gibi bulguların farklı şekillerde biraraya geldiği bildirilmiştir (1,2-4). Bunların yanında, diz ve ayakta hareket kısıtlılığı, koroner arter ektazisi, pulmoner arter anevrizması gibi nadir görülen bulgular da bildirilmiştir (1-7).

Watson sendromu henüz tartışmalı olan bu sendrom, nörofibromatozisin nadir görülen formu olarak sınıflandırılmıştır (6). WS'nun NF1 geninin markerlarıyla birlikte kalıtıldığı gösterilmiştir

olmasının yanında, WS'li hastalarda NF1 lokusunda (17q11.2) delesyon-duplikasyon gösterilen vakalar da mevcuttur (3,8,9). Herşeye rağmen Watson sendromunun ayrı bir sendrom mu, yoksa NF1 ile allelik farklı ekspresivite görülen bir tipi mi olduğu henüz tartışmaya açıktır. Vaka sunumu, seyrek görülebilen bu birlikteliğin hatırlatılması için yapılmıştır.

KAYNAKLAR

1. Watson GH. Pulmonary stenosis, cafe-au-lait spots, and dull intelligence. Arch Dis Child 1967;42:303-307.
2. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
3. Tassabehji M, Strachan T, Sharland M, et al. Tandem duplication within a neurofibromatosis type 1 (NF1) gene exon in a family with features of Watson syndrome and Noonan syndrome. Am J Hum Genet 1993;53:90-95.
4. Lin AE, Birch PH, Korf BR, et al. Cardiovascular malformations and other cardiovascular abnormalities in neurofibromatosis 1. Am J Hum Genet 2000;95:108-117.
5. Allanson JE, Upadhyaya M, Watson GH, et al. Watson syndrome: is it a subtype of type 1 neurofibromatosis? J Med Genet 1991;28:752-756.
6. Ruggieri M. The different forms of neurofibromatosis. Child's Nerv Syst 1999;15:295-308.
7. Foster JL, Bradley SM, Ikonomidis JS. Pulmonary artery aneurysm and coronary artery disease in the clinical presentation of watson syndrome. Ann Thorac Surg 2006;82:740-742.
8. Upadhyaya M, Sarfarazi M, Huson S, et al. Linkage of Watson's syndrome to chromosome 17 markers. J Med Genet 1990;27:209.
9. Upadhyaya, Shen M, Cherryson A, et al. Analysis of mutations at the neurofibromatosis 1 (NF1) locus. Hum Molec Genet 1992;1:735-740.