

Waardenburg Sendromu ve Proktokolit Birlikteliği Olan Bir Süt Çocuğu

Waardenburg Syndrome and Proctocolitis Association in a Infant

İlknur BOSTANCI¹, Emine ÖZÇELİK²

¹S.B.Ü. Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

²S.B.Ü. Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye



ÖZ

Waardenburg Sendromu konjenital sensorinöral sağırılık; bilateral soluk mavi gözler, heterokromi veya bir göz içinde iki renk; piebaldizm, parsiyel albinizm, distopia kantorum (iç kantusların laterale yer değiştirmesi) ile karakterizedir. Sendromun 4 tipi vardır. Literatürde Waardenburg Sendromuna eşlik eden proktokolit ile ilişkili veri bulunmamaktadır. Makalede 2 yaşında kız Waardenburg Sendromu tip 2 (iris heterokromisi, bilateral işitme kaybı) nedeni ile takipli hastada saptanan proktokolit ve amino asit bazlı mama kullanımı sonrası proktokolit bulgularının gerilemesi sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Waardenburg sendromu, Konjenital, Sensörinöral, İşitme kaybı, Heterokromi, Proktokolit

ABSTRACT

The Waardenburg Syndrome is characterized by congenital sensorineural deafness, bilateral pale blue eyes, heterochromia or two colors in the same eye, piebaldism, partial albinism, and dystopia cantorum (lateral displacement of inner canthi). There are 4 types of the syndrome. There is no literature data on proctocolitis associated with Waardenburg Syndrome. In this article, we present the results of a 2-year-old female patient with Waardenburg syndrome type 2 (iris heterochromia, bilateral hearing loss) and proctocolitis and discuss the decrease in proctocolitis findings with amino acid-based food use.

Key Words: Waardenburg syndrome, Congenital, Sensorineural, Hearing loss, Heterochromia, Proctocolitis

GİRİŞ

Waardenburg Sendromu (WS) pigment anomalileri (iris, cilt ve saç), işitme problemleri, çeşitli fenotipik özelliklerin eşlik ettiği genellikle otozomal dominant kalıtım gösteren herediter bir hastalıktır (1). Konjenital sensorinöral sağırılık; bilateral soluk mavi gözler, heterokromi veya bir göz içinde iki renk; piebaldizm, parsiyel albinizm, distopiakantorum (iç kantusların laterale yer değiştirmesi) ile karakterizedir (1-3). Literatürde WS'a eşlik eden proktokolit ile ilişkili veri bulunmamaktadır. Bu makalede WS tip 2 (iris heterokromisi, bilateral işitme kaybı) nedeni ile takipli 2 yaşında kız olgunun kanlı mukuslu ishal şikayeti ile aminoasit bazlı mama kullanımı sonrası proktokolit bulgularında gerileme olması sunulmuştur.

Olgunun değerlendirilmesinde proktokolit; eozinofilik kolitin bebeklerde görülen en sık şeklidir. Sağlıklı bebeklerde rektal

kanamanın en sık (>%50) nedenidir. Nadiren hafif şiddette ishal de eşlik edebilir. Ortalama tanı yaşı 2 ay olmakla birlikte son yıllarda daha ileri yaşlarda da başlangıç tanımlanmıştır. En sık inek sütü, soya proteini ve yumurta sorumludur (4).

OLGU

Doğumundan itibaren Waardenburg sendromu ile takipli 2 yaşında kız olgu döküntü şikayeti ile çocuk alerji polikliniğine ayaktan başvurdu. Hastanın öyküsünden 40 günlük anne sütü ile beslenirken günde yaklaşık 10-15 kez çizgi şeklinde kan ve mukus içeren dışkılaması olduğu; kanlı dışkıya eşlik eden tüm vücudunda anne sütü ile beslendikten yarım saat sonra basmakla solan kırmızı maküler, ürtikeryal döküntüsü olduğu öğrenildi. Annenin kendi diyet yapmadan doktor gözetimi

olmaksızın medya bilgisi ile amino asit bazlı mama kullandığı, mama kullanımı sonrası kanlı, sık dışkılamasının 4. aydan sonra düzeldiği ve vücudundaki döküntüsünün gerilediği öğrenildi. Olgumuz 6 aylıktan sonra süt ve süt ürünleri tüketmekte, normal kıvamda ve günde bir kez dışkılamaktadır. Özgeçmişinde 38 hafta normal spontan yol ile doğum, tarama sırasında işitme kaybı tanısı olarak işitme cihazı kullanılmaktadır. Soygeçmiş akrabalık yoktu. Babada bir göz içinde iki renk, diğer göz kahverengi; halada benzer öykü; kuzeninde iris heterokromisi ve işitme kaybı mevcuttu (Şekil 1). Hastanın fizik muayenesinde sağ göz kahverengi iken, sol göz açık mavi renkliydi. Kıvrıkcık, kahverengi saçları mevcut olup, ciltte pigmentasyon anomalisi yoktu. İskelet deformitesi saptanmadı. Diğer sistem muayeneleri olağandı.

Hastanın cilt prick testinde buğday, yumurta sarısı, DP, miks çayır (12'li), kedi, hamam böceği, aspergillus, yumurta beyazı, latex antijeni, günlük süt negatif olarak değerlendirildi. Histamin 20x25mm negatif kontrol negatif idi. Genetik analiz yapılmasına aile izin vermedi.

TARTIŞMA

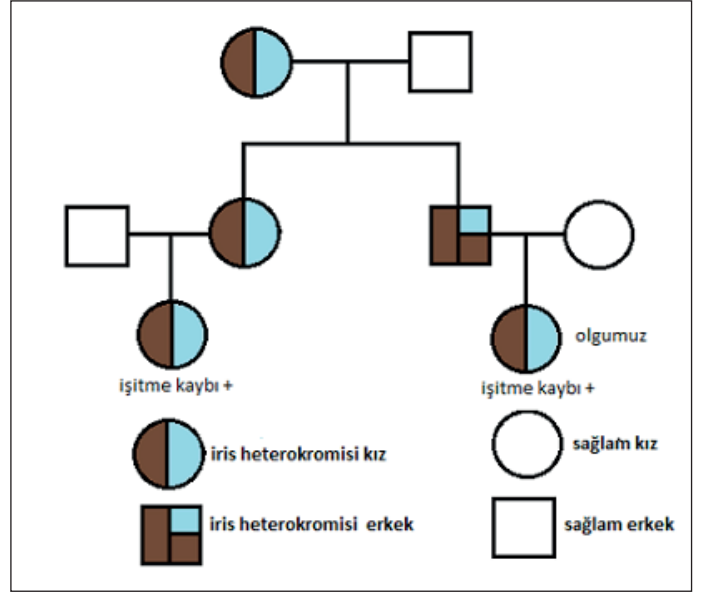
Waardenburg Sendromu 1951 yılında tanımlanmış olup nöral krest kökenli; melanositlerin sayısal ve fiziksel bozukluğunun bulunduğu prevelansı 1/42000 olan bir hastalıktır (3). 4 tipi mevcut olup hastamız klinik olarak tip 2 WS ile uyumludur (1).

Besin proteini ilişkili proktokolit; besin alerjilerinin IgE aracısız, sindirim sistemini tutan, prevelansı net bilinmeyen hastalıktır (4-6). Besin proteini ilişkili proktokolit, en sık inek sütü ve anne sütüyle beslenen bebeklerde görülür (7). Eliminasyon ile 72 saatte dışkıda kan kaybolur. Klinik olarak ilk birkaç yıl içinde besine tolerans gelişir (8,9).

Carrascosa ve ark. (10) yaptıkları çalışmada, 58 yaşında astımı olan, nefes darlığı nedeni ile başvuran Waardenburg Sendromlu olgu bildirilmiştir.

Leechawengwongs ve ark.nın (2) "Kısa bağırsak sendromu, gıda alerjisi ve eozinofilik gastrointestinal hastalık riskini artırır mı? Shah-Waardenburg sendromunda gözlemler" isimli makalesinde tip 4 WS Shah-Waardenburg (hirschsprung eşlik ettiği) iki olgu sunulmuştur. Her iki hastada da alerjik rinit görülmesi nedeni ile sendromunun atopik özelliğinin olabileceği ve Shah-Waardenburg sendromlu hastalarda saptanan EDNRB genetik mutasyonun hava yolu obstrüksiyonu ve hipersensitivite hastalıklarının diğer formlarının görülebileceğine (alerji ve eozinofilik gastrointestinal hastalık) dikkati çekmiştir.

2017 yılında Issa ve ark. (1) "Heterozigot EDNRB mutasyonlarının yol açtığı tip II Waardenburg sendromu" isimli makalesinde ise tip 4 WS hastalarda homozigot saptanan EDNRB mutasyonunun, tip 2 WS arasındaki taramada 6 heterozigot varyasyonun saptandığı ve tip 2 WS olguların yaklaşık %5-6'sında EDNRB mutasyonu saptanabileceği vurgulanmıştır.



Şekil 1:

Makalemizde bebeklik döneminde ürtikeryel döküntü ve proktokolit birlikte olan Waardenburg sendromlu kız olgumuzu literatür eşliğinde tartıştık. Literatürde Waardenburg sendromu ve proktokolit ile ilişkili veri bulunmamaktadır. Proktokolit insidental olarak görülebileceği gibi sendromun tanımlanmayan bir parçası da olabileceği için farkındalık sağlamak adına bu olgu sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Issa S, Bondurand N, Faubert E, Poisson S, Lecerf L, Nitschke P, et al. EDNRB mutations cause Waardenburg syndrome type II in the heterozygous state. *Hum Mutat* 2017;38:581-93.
2. Leechawengwongs E, Tison BE, Gopalakrishna GS, Reid BS, Bacino CA, Haws AL, et al. Does short bowel syndrome increase the risk of food allergy and eosinophilic gastrointestinal disease? Observations in Shah-Waardenburg syndrome. *J Allergy Clin Immunol* 2013;131:251-5.
3. Tosun F, Kertmen M, Yetişer S, Satar B, Özkaplan Y. Waardenburg sendromu: Klinik sınıflama ve üç farklı olgu sunumu. *Kulak Burun Boğaz Klinikleri* 2000;2:37-40.
4. Burks AW, Tang M, Sicherer S, Muraro A, Eigenmann PA, Ebisawa M, et al. ICON: food allergy. *J Allergy Clin Immunol* 2012;129:906-20.
5. Fiocchi A, Brozek J, Schünemann H, Bahna SL, von Berg A, Beyer K, et al. World Allergy Organization (WAO) Diagnosis and Rationale for Action against Cow's Milk Allergy (DRACMA) Guidelines. *Pediatr Allergy Immunol* 2010;21:1-125.
6. Nowak-Węgrzyn A, Jarocka-Cyrta E, Moschione Castro A. Food protein-induced enterocolitis syndrome. *J Investig Allergol Clin Immunol* 2017;27:1-18.
7. Arık Yılmaz E, Soyer O, Cavkaytar O, Karaatmaca B, Buyuktiryaki B, Sahiner UM, et al. Characteristics of children with food protein-induced enterocolitis and allergic proctocolitis. *Allergy Asthma Proc* 2017;38:54-62.

8. Sapan N, Demir E, Tamay Z, Akçakaya N, Güler N, Yazıcıođlu M, ve ark. Çocuk alerji ve astım akademisi besin alerjisi tanı ve tedavi protokolü. *Türk Pediatri Arşivi* 2013;48:270-4.
9. Yüce A, Dalgıç B, Çullu-Çokuđraş F, Çokuđraş H, Kansu A, Alptekin-Sanođlu A, et al. Cow's milk protein allergy awareness and practice among Turkish pediatricians: A questionnaire-survey. *Turk J Pediatr* 2017;59:233-43.
10. Carrascosa MF, Salcines-Caviedes JR. Waardenburg syndrome. *Mayo Clin Proceeding* 2013;88:e125.