

Sjogren Larsson sendromu: vaka takdimi

Dr. Ünsal ÖZGEN*, Dr. Mustafa ŞENOL**, Dr. Cemal ÖZCAN***, Dr. Ayhan BÖLÜK***,
Dr. Hamza KARABİBER*, Dr. Meltem GÖĞCÜOĞLU*, Dr. Hakan EKMEKÇİ***

Sjogren Larsson sendromu konjenital ihtiyozis, spastik dipleji/tetrapleji ve mental retardasyon ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Hastalardaki temel patoloji yağ alkol oksidasyon bozukluğundaki yetmezliktir. Bu çalışmada ihtiyozis, spastik dipleji, serebral kortikal atrofi ve subdural efüzyon nedeniyle izlediğimiz 11 aylık bir kız hastamızı takdim ettik. [Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi 1(3):207-209,1994]

Anahtar Kelimeler: İhtiyozis, kortikal atrofi, Sjogren Larsson sendromu, spastik dipleji

Sjogren Larsson syndrome: a case report

Sjogren Larsson syndrome is an autosomal recessive disorder, characterized by congenital ichtyosis, mental retardation and spastic diplegia tetraplegia. These patients have impaired fatty alcohol oxidation. We presented a female patient, 11 months of age, with congenital ichtyosis, spastic diplegia, cerebral cortical atrophy and subdural effusion. [Journal of Turgut Özal Medical Center 1(3):207-209,1994]

Key Words: Cortical atrophy, ichtyosis, Sjogren Larsson syndrome, spastic diplegia

Sjogren Larsson sendromu otozomal resesif geçiş gösteren nörokütanöz bir hastalıktır^{1,2}. Günümüze kadar 400 civarında vaka rapor edilmiştir. Spastik dipleji, konjenital lameller ihtiyozis ve mental retardasyon hastalığın majör bulgularıdır^{1,3}. Daha az olarak konuşma defektleri, konvülsiyon, korioretinal değişiklikler, dental ve osseo displazi, hipertelörizm görülebilir². Merkezi sinir sistemine ait patolojiler oldukça sık görülmektedir. Mikroventrikül, porenselali, korpus kallozum agenezisi birer; serebral kortikal atrofi ise 11 vakada rapor edilmiştir⁴. Hastalardaki temel patolojinin yağ alkol oksidasyonunda bozukluk olduğu gösterilmiştir^{1,3,5}.

VAKA

Havale geçirme şikayeti ile müracaat eden 11 aylık kız hastanın doğumdan itibaren vücudunda

kirli görünümlü deri lezyonları ve 6.5 aydır zaman zaman konvülsiyonlarının olduğu hikayesinden öğrenildi. Anne ve babasının birinci dereceden akraba olduğu, bir kardeşinin 4.5 aylıkken akciğer enfeksiyonu, vücudunda doğuştan döküntüler bulunan diğer kardeşinin ise 10 günlük iken konvülsiyon nedeniyle eksitus olduğu soygeçmiş sorgulamasından öğrenildi.

Fizik incelemede, vücut ağırlığı 9400 gr, boyu 76 cm, baş çevresi 45 cm olan hastanın genel durumu orta, letarjik görünümde. Özellikle kol, bacaklar ve karın cildinde hiperkeratotik, hiperpigmente, deskuame lezyonlar mevcuttu. Saçlı deri ve tırnaklar normaldi (Şekil 1). Hastanın halen desteksiz oturması yoktu, her iki alt ekstremitede derin tendon reflekslerinde artma ve spastisite mevcuttu. Fundoskopik incelemede sol makülada dejenerasyon tespit edildi. Her iki alt kesici dişlerde kahverengi-

* : İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı - Malatya

** : İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı - Malatya

*** : İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı - Malatya



Şekil 1. Hastanın genel görünümü

siyah lekelenmeler görüldü. Laboratuvar incelemelerinden tam idrar analizi, CBC ve rutin biyokimya tetkikleri normaldi. Kranial bilgisayarlı tomografisinde (BT) periventriküler beyaz cevher doku yoğunluğunda azalma, özellikle frontal bölgede serebral kortikal atrofi ve subdural mayi koleksiyonu tespit edildi. Subdural mayi ve BOS'un mikroskopik, biyokimyasal ve bakteriyolojik incelemesi normal idi. Elektroensefalografisi normal olarak değerlendirildi. Bilateral median ve posterior tibial sinir uyarımıyla yapılan somatosensoryel evoked potansiyel (SEP) incelemesinde anlamlı potansiyeller kaydedilmedi.

TARTIŞMA

Sjogren ve Larsson tarafından 1956 ve 1957 de 28 vakanın rapor edilmesinden günümüze kadar yaklaşık 400 vaka bildirilmiştir. Bu vakalardan

önemli bir kısmı pnomoensefalografi ile değerlendirilmiş ve merkezi sinir sistemi bulguları ancak BT'nin kullanıma girmesiyle daha iyi tanımlanabilmiştir. BT uygulaması ile 11 vakada serebral kortikal atrofi rapor edilmiştir⁴. Literatür incelemesinde subdural efüzyona ise rastlanmadı. Bizim hastamızdaki subdural efüzyon mayinin mikroskopik, biyokimyasal ve mikrobiyolojik özellikleri de dikkate alındığında kortikal atrofiye sekonder olarak gelişmiş olduğu düşünülebilir. Literatürde, merkezi sinir sisteminin histopatolojik incelemelerinde kortikospinal ve vestibulospinal traktusu tutan ilerleyici dejeneratif bulgulara rastlanmıştır⁶. Bizim vakamızdaki SEP anormalliği dorsal spinotalamik yolların tutulduğunu da telkin etmektedir.

Hastalıktaki ihtiyozis, tüm vücutta görülebilmekle birlikte fleksural bölgelerde ve karın alt kısımlarında daha belirgindir. Şaçlı deri, yüz, avuç içi ve ayak tabanı tutulmaz. Saçlar ve tırnaklar ise normaldir⁷. Hastamızın cilt lezyonları bu özelliklere uygundur.

Hastalığın majör bulgularından birisi olan mental retardasyonun ve konuşma bozukluğunun hastamızda olup olmadığını, yaşının küçük olması nedeniyle belirleyemedik. Son yıllarda hastalığın yağ alkolünün yağ asidine oksidasyonunu katalize eden NAD oksidoredüktaz (FAO) enzim aktivitesindeki yetmezliğe bağlı olduğu gösterilmiştir⁵. Hastamızdaki metabolik bozukluk teknik sebeplerden dolayı demonstre edilemedi. Ancak hastanın aile öyküsü, klinik ve laboratuvar bulguları dikkate alınarak Sjogren Larsson sendromu olarak kabul edildi.

KAYNAKLAR

- 1.Rizzo WB. Sjogren Larsson syndrome. Semin Dermatol 1993;12:210-8.
- 2.Selmanowitz VJ, Porter MJ. The Sjogren Larsson syndrome. Am J Med 1967;42:412-32.
- 3.Carney S, Mallory SB, Kibarlan MA. What syndrome is this? Sjogren Larsson syndrome. Pediatr Dermatol 1993;10:289-91.
- 4.Probst FP, Jagell S, Heijbel J. Cranial CT in the Sjogren Larsson syndrome. Neuroradiology 1981;21:101-5.
- 5.Rizzo WB, Craff DA. Sjogren Larsson syndrome. Fatty aldehyde dehydrogenase deficiency. J Clin Invest 1991;88:1643-8.
- 6.Sylvester PE. Pathological findings in Sjogren Larsson syndrome. J Ment Defic Res 1969;13:267-75.

Özgen ve ark

Sjogren Larsson sendromu: vaka takdimi

7. Arnold HL, Odom RB, James WD. Andrew's Disease of The Skin. Eight ed., Philadelphia: WB Saunders Comp 1990:660-1.

**Yazışma Adresi: Yrd. Doç. Dr. Ünsal ÖZGEN
İnönü Üniversitesi Tıp Fak.
Pediatri ABD.
44300-MALATYA**