

## HALLERMANN STREIFF SENDROMLU BİR OLGUDA GÖZ BULGULARI\* Ocular Findings in a case with Hallermann-Streiff Syndrome

Ayşe ÖNER<sup>1</sup>, Tamer GÜNEŞ<sup>2</sup>, Berrin KARAMAN<sup>2</sup>, Mehmet KÖSE<sup>3</sup>, Hakkı DOĞAN<sup>4</sup>

**Özet:** Hallermann-Streiff sendromu oldukça nadir görülen bir konjenital sendromdur. Genelde sporadik olarak ortaya çıkan bu sendrom kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, deri atrofsi ve ufak vücut yapısı ile karakterizedir. Bu yazıda 11 yaşındaki bir olgunun klinik özellikleri sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Göz; Sendrom; Hallermann sendromu

**Abstract:** Hallermann-Streiff syndrome is a rare congenital syndrome. This syndrome is usually sporadic and characterized by a bird-like face, mandibular and maxillary hypoplasia, ocular and dental abnormalities, skin atrophy and short stature. In this report the clinical characteristics of an 11 year old case were presented.

**Key words:** Eye; Syndrome; Hallermann's syndrome

Hallermann-Streiff sendromu ilk olarak 1948 yılında Hallermann ve 1950 yılında Streiff tarafından tanımlanmıştır (1). Sendromun en sık görülen özellikleri kuşa benzer yüz görünümü, mandibula ve maksilla hipoplazisi, göz ve diş anomalileri, deri atrofsi ve ufak vücut yapısıdır (1,2).

Göz bulguları arasında en sık görülenleri katarakt, mikrotalmi, nistagmus, şaşılık, mavi sklera görünümü ve fundus anomalileri şeklinde sıralanabilir (1). Olguların % 80'inde diş anomalileri mevcuttur. Maloklüzyon, neonatal diş, diş minesinde hipoplazi, prematür diş erüpsiyonu, kalıcı diş agenezisi bu anomaliler arasında sayılabilir (2).

Çoğunda erken dönemde görülen tekrarlayıcı ağır seyreden üst solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle solunum arresti gelişir ve hastalar bu nedenle kaybedilir (3,4).

Bu yazıda Hallermann-Streiff sendromlu bir

olgunun göz bulguları ve klinik özellikleri sunulmuştur.

### OLGU SUNUMU

F.K. Otuz beş yaşındaki anne ve babanın 11 yaşındaki erkek çocuğu. Doğuştan bu yana gözlerinde titreme ve kayma, uzağı iyi görememe şikayetleri ile göz polikliniğimize başvurdu.

İnspektif muayenede kaşlarda dökülme, mandibula ve maksillada hipoplazik görünüm, deride atrofi, diş yapısında bozukluk ve maloklüzyonun olduğu saptandı (Resim 1). Yapılan oftalmolojik muayenesinde görme keskinliği sağda 2 metreden parmak sayma (mps) solda ise 0.5 mps düzeyinde idi. Biyomikroskopik muayenede bilateral afaki, her iki gözde pupil aralığında ince bantlar şeklinde membran artıkları tespit edildi. Bilateral ön kamara normalden derindi. Horizontal nistagmus ve primer pozisyonda sol gözde yaklaşık 20 PD ezotropeya mevcuttu. Fundus muayenesinde yaygın korioretinal atrofi izlendi. Optik diskler normaldi. Anamnezinde; olgunun sekiz kardeşten üçüncüsü olduğu, normal zamanda doğduğu, annesinin hamileliğinin normal geçtiği, herhangi bir hastalık geçirmediği, radyasyona maruz kalmadığı, ilaç kullanmadığı, eşler arasında akraba evliliği olmadığı ve ailelerinde bu tür bir hastalığın

\*37. Ulusal Oftalmoloji Kongresi, 4-8 Ekim, 2003 TOD Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ Göz Hastalıkları. Öğr.Gör.Dr.<sup>1</sup>, Araş.Gör.Dr.<sup>2</sup>, Prof.Dr.<sup>4</sup>. Pediatri. Y.Doç.Dr.<sup>3</sup>. Geliş tarihi 19 Ağustos 2003

olmadığı öğrenildi.

Hasta yüz görünümünün patolojik olması nedeniyle sistemik muayenesinin yapılmasının uygun olacağı düşünüülerek pediatri bölümüne gönderildi.

Pediatri bölümünce yapılan incelemede olgunun motor gelişiminin yavaş olduğu, boy ve ağırlık ölçümlerinin normal sınırların altında olduğu tespit edildi. Sistemik muayenede ek bir patolojiye ve yapısal anomaliye rastlanmadı. Rutin kan tetkikleri, elektrokardiyografi testleri normaldi.

Yapılan kromozom analizi sonucunda herhangi bir sayı veya yapı anomalisine rastlanmadı ve yeni oluşmuş bir mutasyon sonucunda sendromun ortaya çıkması olabileceği kanısına varıldı.

Hastanın yapılan göz ultrasonografisinde ve orbitanın bilgisayarlı tomografisinde bilateral lensin izlenmemesi dışında önemli bir patolojiye rastlanmadı. Globun aksiyel uzunluğu sağda 21.2 mm, solda 20.4 mm olarak belirlendi. Ölçülen refraksiyon değerleri sağda +13.0 D, solda +14.0 D idi. Hastanın gözlük dereceleri ayarlandı ancak görme keskinliği refraksiyon tashihi ile çok fazla artış göstermedi. Sağda +11.0 D ile görme 3mps düzeyine ulaşırken, solda yine +11.0 D ile 1mps düzeyinde kalındı. Hasta pediatri ve göz bölümü tarafından takibe alındı.



Resim 1. Hallerman Streiff sendromlu bir olgu

## TARTIŞMA

Hallermann-Streiff sendromu oldukça nadir görülen bir sendromdur. Literatürde şimdiye kadar bildirilmiş yaklaşık 150 kadar olgu bulunmaktadır (4).

Sendromlu olguların % 90'ında katarakt görülmektedir. Katarakt çoğunlukla posterior sineşi ile birlikte olmakta, % 8 oranında ise spontan lens rezorbsiyonu oluşmaktadır (1,5). Literatürde bildirilen diğer göz bulguları arasında en sık görülenleri mikroftalmi, nistagmus, şaşılık, mavi sklera görünümü ve fundus anomalileri şeklinde sıralanabilir (1). Daha nadir rastlanılan bulgular ise retinal katlantılar (5), kaş ve kirpiklerde dökülme (6), santral seröz retinopati ve sonrasında oluşmuş korioretinal pigment değişiklikleri (7), buftalmus, konjenital glökom ve aniridi (8) şeklindedir. Bizim olgumuzdaki göz bulguları kaş ve kirpiklerde dökülme, nistagmus, ezotropya, ambliyopi, bilateral spontan lens rezorbsiyonu ve buna bağlı afaki ve bilateral pupil alanında membran artıkları şeklinde sıralanabilir. Olgunun daha önce hiç göz muayenesi yapılmadığından spontan lens rezorbsiyonunun ne zaman geliştiği bilinmemektedir. Hasta ve yakınları bu konu ile ilgili tahminde bulunmamıza yardımcı olacak herhangi bir bilgi vermemektedir. Daha önce herhangi bir tedavi almadığı için olguda tashihle artmayan bir görme azalması mevcuttur. Yaşının ileri olması nedeniyle hastanın ambliyopi tedavisinden de yarar görmeyeceği düşünülmektedir.

Olgumuzda göz bulgularının yanında bazı sistemik bulgular da mevcuttur. Kuş benzeri yüz görünümü, maksilla ve mandibula hipoplazisi, diş yapısında bozukluklar, deri atrofisi, ufak vücut yapısı bu bulgular arasındadır. Olgunun boy ve kilo ölçümleri yaşı ile uyumlu değerlerin oldukça altındadır. Yapılan incelemelerde hastanın mental gelişiminde problem olmadığı ancak motor gelişiminin yavaş olduğu ve çocuğun geç yürüyüp, geç konuştuğu tespit edilmiştir. Literatürde bildirilen diğer nadir sistemik bulgular arasında yarı damak, sindaktili (9), trakeomalazi (10)

sayılabilir.

Vakaların çoğu sporadiktir, bu olgu da buna örnektir (11). Yapılan kromozom analizinde sayı ve yapı anomalisine rastlanmamıştır. Otozomal dominant geçiş de bildirilmiştir (12).

Sendromun nedenleri hala tam olarak bilinmemektedir. Literatürde yalnızca bir vakada annenin hamileliği sırasında rubella enfeksiyonu geçirdiği ve hamileliğin ilk üç ayı içinde bazı ilaçlar kullandığı tespit edilmiş; sendromun buna bağlı olarak ortaya çıkabileceği düşünülmüştür (13). Ancak bildirilen diğer olgularda bu şekilde etyolojik faktörlere rastlanmamıştır. Bizim olgumuzda da bu türden etyolojik faktör saptanamamıştır. Annesi, gebelik esnasında enfeksiyon geçirmediğini, radyasyona maruz kalmadığını ve ilaç kullanmadığını belirtmiştir.

Hallermann-Streiff sendromlu olguların klinik takibi sırasında hayatı tehdit eden deformitelerin düzeltilmesine öncelik verilmelidir. Literatürde bildirilen olguların bir kısmına solunum problemleri nedeniyle trakeostomi yapılması gerekmektedir (4). Görmenin korunması nedeniyle kataraktı olan olgulara erken aşamada cerrahi müdahale yapılması önerilmektedir. Rinoplasti, mandibular cerrahi, yüzün düzeltilmesi ile ilgili diğer cerrahi müdahaleler daha ileri dönemlerde yapılabilir. Hastaların pek çoğunda birden fazla rekonstrüktif cerrahi işleme gerek duyulmaktadır. Cerrahi öncesinde anestezi sırasında özellikle hava yolu ile ilgili problemlerin olabileceği bilinmeli ve hasta bu açıdan değerlendirilmelidir.

Hallermann-Streiff sendromlu hastaların klinik takibi oldukça zordur, birden fazla bölümün birlikte çalışmasını gerektirir. Olguların pek çoğu ne yazık ki tekrarlayan ciddi üst solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle kaybedilmektedir.

#### KAYNAKLAR

1. Soriano JM, Funk J. Spontaneous bilateral lens resorption in a case of Hallermann-Streiff

syndrome. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1991; 199: 195-8.

2. da Fonseca MA, Mueller WA. Hallermann-Streiff syndrome: case report and recommendations for dental care. *ASDC J Dent Child* 1994; 61: 334-7.
3. Romeo MG, Betta P, Rodono A, Tina LG, Di Bella D, D'Amico P, Distefano G. A case of Hallermann-Streiff syndrome with rapidly fatal course. *Pediatr Med Chir* 1995; 17: 365-8.
4. David LR, Finlon M, Genecov D, Argenta LC. Hallermann-Streiff syndrome: experience with 15 patients and review of the literature. *J Craniofac Surg* 1999; 10: 160-8.
5. Sato M, Terasaki H, Amano E, Okamoto Y, Miyake Y. Ultrasound biomicroscopic findings in Hallermann-streiff syndrome. *Jpn J Ophthalmol* 2002; 46: 451-4.
6. Nicholson AD, Menon S. Hallermann-Streiff syndrome. *J Postgrad Med* 1995; 41: 22-3.
7. Blair NP, Brockhurst RJ, Lee W. Central serous choroidopathy in the Hallermann-Streiff Syndrome. *Ann Ophthalmol* 1981; 13: 987-90.
8. Schanzlin DJ, Goldberg DB, Brown SI. Hallermann-Streiff syndrome associated with sclerocornea, aniridia, and a chromosomal abnormality. *Am J Ophthalmol* 1980; 90: 411-5.
9. Spaepen A, Schrandt-Stumpel C, Fryns JP, de Die-Smulders C, Borghgraef M, Van den Berghe H. Hallermann-Streiff syndrome: clinical and psychological findings in children. Nosologic overlap with oculodentodigital dysplasia? *Am J Med Genet* 1991; 41: 517-20.
10. Salbert BA, Stevens CA, Spence JE. Tracheomalacia in Hallermann-Streiff syndrome. *Am J Med Genet* 1991; 41: 521-3.
11. Dennis NR, Fairhurst J, Moore IE. Lethal syndrome of slender bones, intrauterine fractures, characteristic facial appearance, and cataracts, resembling Hallermann-Streiff syndrome in two sibs. *Am J Med Genet* 1995; 59: 517-20.
12. Gerinec A, Spissakova B, Chynoransky M. The Hallermann-Streiff syndrome in 2 generations. *Cesk Oftalmol* 1989; 45: 326-33.
13. Imamura S, Ikeda E, Yoshida H. Hallermann-Streiff syndrome. *Dermatologica* 1980; 160: