

## Bir ailede kserostomili 7 olgunun irdelenmesi

**Bahadır CEYLAN (\*), Aydın MAZLUM (\*\*), Aşlı ÇURGUNLU (\*\*\*), Cengiz ÇELİK YURT (\*\*\*\*), Şule CEYLAN (\*\*\*\*\*)**

### SUMMARY

#### A Turkish family with xerostomia

*Xerostomia is an important symptom which disrupts the quality of life very seriously, and may be the major symptom of Sjögren's syndrome (SS). The etiology for SS remains unknown where multifactorial influences contribute to the pathogenesis of subsequent development of the disease.*

*In this letter we report a Turkish family with xerostomia whose genetic susceptibility to SS followed a mendelian dominant trait. This family contain one grandfather (age: 70), 5 children (age: 20-36) and 6 grandchildren (age: 5-9). Grandfather, four of five children and two of six grandchildren had xerostomia. Seven member of the family reported the following: Inability to eat dry food, putting a glass of water on their bed stand to drink at night, difficulty speaking for long periods of time, higher incidence of dental caries and periodontal disease. All cases stated that his complaints of dry mouth was started at the age of 3 after a common cold. Physical examination revealed dental caries and periodontal disease. The routine laboratory tests were within normal limits and RF, ANA, SS-A (anti-RO), SS-B (anti-LA) was negative. In all patients we found those an unstimulated whole mouth salivary flow rate of < 0.1 ml/min, Rose Bengal test was positive and Schirmer test was negative. Glandular stricture and inflammatory cells wasn't seen in labial biopsy. Our patient had two of Fox criteria.*

*It seems to be a genetic predisposition for the SS in some cases. Immunogenetic studies have demonstrated that HLA-B8, -DR-3, and -DRw52 are prevalent in primary Sjögren's syndrome patients as compared with the normal control population. On the other hand, family studies indicated the presence of an additional autosomal dominant gene(s), not linked to HLA, in predisposition to SS. Possession of the necessary genetic factors doesn't invariably lead to clinical disease. The cumulative effect of interactive genetic (MHC and non MHC) and nongenetic influences (virus infection) may dictate protective and/or susceptibility factors in disease expression. In conclusion, xerostomia may show familial occurrence and other family members are asked for this symptom.*

**Key words:** Xerostomia

**Anahtar kelimeler:** Kserostomi

Kserostomi, hayat kalitesini ileri derecede bozan önemli bir semptomdur. Kserostomili hastalar sıklıkla yutma problemi ve diş problemleri ile hekime başvururlar. Kserostomi çok sayıda semptom ve bulguya neden olabilen Sjögren sendromunun en önemli semptomudur. Sjögren sendromu, özellikle egzokrin bezleri etkileyerek mukozalarda ve konjunktivada kuruluğa yol açan, yavaş seyirli bir inflamasyonla karakterize otoimmün bir hastalıktır (1). Bu hastalığın patogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte viral infeksiyon, otoimmünite ve genetik faktörler suçlanmaktadır (5). Seyrek de olsa ailevi geçiş gösteren Sjögren olguları bildirilmiştir (2,3). Biz bu yazımızda bir ailede 3 kuşak içinde 7 olguda gözlenen Sjögren sendromu olgularını irdledik.

### OLGU

Dokuz yaşındaki kız çocuğu ailesi tarafından boğaz ağrısı yakınmasıyla kliniğimize getirildi ve viral üst solunum yolu infeksiyonu tanısı konuldu. Yapılan fizik muayenede yaygın diş problemleri ve ağız mukozasında kuruluk saptanan hastanın sorgulaması derinleştirildiğinde, aile içinde birden fazla bireyde ağız kuruluğu yakınması olduğu anlaşıldı. Aile büyük baba, 5 çocuğu ve 6 torunundan oluşmaktaydı. Büyükbaba 70 yaşında; 5 çocuğu 20 ile 36 yaşları arasında ve torunları 5 ile 9 yaşları arasındaydı. Aile bireylerine ağız kuruluğunu değerlendirmek amacıyla 4 soru soruldu:

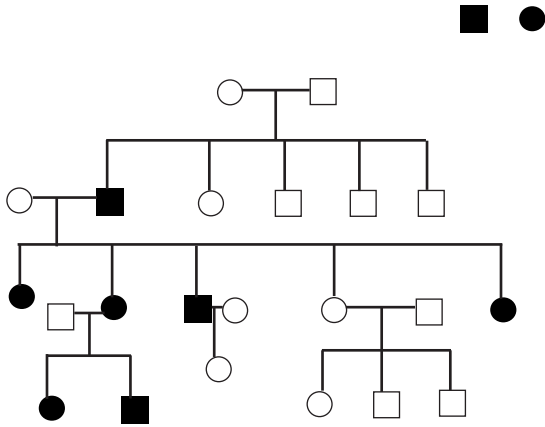
1. Yemek yerken ağız kuruluğu hissediyor musunuz?
2. Yemek yerken sık sık su içiyormusunuz?
3. Yiyecekleri yutmakta zorluk çekiyor musunuz?
4. Gece uyanarak su içtiğiniz oluyor mu?

Büyükbaba ve 5 çocuğundan 4'ü sorulardan ilk üçüne olumlu yanıt verirken, 6 torundan 2'si tüm sorulara olumlu yanıt verdi. Tüm olgularda 3 yaşından önce başlayan ve halen şiddetle devam eden diş problemleri mevcuttu ve genelde bir üst solunum yolu infeksiyonunu takiben kulak altında şişme ve bunu takiben ağız kuruluğu yakınmalarının başladığını belirtiyorlardı. Olguların fizik muayenesinde ağız kuruluğu ve diş problemleri dışında patolojik bulgu saptanmadı. Sorulara olumlu

SSK İstanbul Eğitim Hastanesi İnfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Uz. Dr.\*; Safa Hastanesi İç Hastalıkları Kliniği, Uz. Dr.\*\*; Cerrahpaşa Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Kliniği, Uz. Dr.\*\*\*; Safa Hastanesi Kulak Burun Boğaz Kliniği, Uz. Dr.\*\*\*\*; Marmara Üniversitesi Nükleer Tıp Anabilim Dalı, Dr.\*\*\*\*\*

**Tablo 1. Olgulara ilişkin özellikler.**

Ağız kuruluğu ile ilgili Sorulara olumlu yanıt	Tüm kserostomili olgularda İlk üç soru; iki kserostomili Tokurnad röt soru
Rose Bengal	Tüm olgularda pozitif
Schirmer	Tüm olgularda negatif
Siyalometri (uyarılmamış tükürük akım hızı, ml/dk)	Tüm olgularda <0.1
ANA, RF, anti-La (SS-B)	Tüm olgularda negatif
Anti-Ro (SS-A)	Bir torun dışındaki olgularda negatif
Küçük tükürük bezi biyopsisi	Olgularda tükürük bezi görülmedi

**Şekil 1. İncelemeye aldığımız ailenin soyağacı. Kserostomili bireyler:**

yanıt veren olgularda serum üre, kreatinin, AST, ALT, ALP, total bilirubin, direk bilirubin, gama GT, albumin, gama globulin, romatoid faktör (RF), anti nükleer antikor (ANA), SS-A (anti Ro) ve SS-B (anti La) düzeylerine bakıldı. Tam kan sayımı ve idrar tetkiki yapıldı, saatlik sedimentasyon hızı ölçüldü. Bir torunda saptanan anti Ro pozitifliği dışında yapılan tüm bu tetkikler fizyolojik sınırlarda bulundu. Olgulara siyalometri, Schirmer ve Rose Bengal testi ve tükürük bezi biyopsisi uygulandı. İncelemeye alınan tüm hastalarda siyalometride uyarılmamış tükürük akım hızı 0,1 ml/dakika'nın altında bulundu (*uyarılmamış tükürük salgı hızının 0,1 ml/dakika'dan düşük olması azalmış tükürük salgısı göstergesidir*). Olgularımızın tümünde Schirmer testi negatif ve Rose Bengal testi pozitif bulunurken tükürük bezi biyopsilerinde tükürük bezi ve inflamatuvar hücreler görülmedi.

## TARTIŞMA

Sjögren sendromu özellikle egzokrin bezleri etkileyerek göz ve ağız kuruluğu, solunum sistemi ve gastrointesti-

nal sistem bulgularına yol açabilen yavaş ilerleyişli otoimmün bir hastalıktır (1). Primer veya bir başka otoimmün hastalığa sekonder olabilir. Hastalarda ayrıca vaskülite bağlı bulgular, artrit, Raynaud fenomeni, nöropati, otoimmün tiroidit ve hematolojik bulgular gibi egzokrin olmayan bulgular da görülebilir (1,5). Bizim olgularımızda ağız kuruluğu ve diş problemleri dışında bulguya rastlanmadı. Sjögren tanısı göz belirtileri, göz bulguları, ağız belirtileri, histopatolojik bulgular, tükürük bezi tutulmasını gösteren objektif işlevsel bulgular ve otoantikordardan oluşan 6 tanı kriterinden dördünün varlığıyla konur (1,5). Olgularımızda bu kriterlerden yalnızca ağız belirtileri ve göz bulguları (Rose Bengal testi pozitifliği) vardı. Tükürük bezi biyopsilerinde inflamatuvar hücreler ve tükürük bezi yapıları görülmedi. Bu, muhtemelen tükürük bezlerinin tamamen harap olmasına bağlı olabilir. Olguların sadece birinde anti Ro pozitifliği saptandı. Yapılan çalışmalarda anti Ro ve anti La negatif saptanan hastalarda ilerleyen yıllarda sistemik komplikasyon gelişmediği ve serolojik olarak bu hastaların negatif kaldığı gösterilmiştir. ANA veya RF pozitif olan hastalarda ise % 39 olguda farklı bir romatolojik hastalık geliştiği gösterilmiştir (6). Bizim olgularımızda ANA, RF, anti Ro ve anti La pozitifliği ve diğer bir romatolojik hastalık saptanmadı.

Sjögren sendromu çevresel ve genetik faktörlerin beraber rol oynadığı otoimmün bir hastalıktır (1). Literatürde az sayıda otozomal dominant geçiş gösteren aileler bildirilmiştir (2,3). Olgularımızın soy ağacı çıkarıldığında otozomal dominant geçiş olduğunu gördük (Şekil 1).

## KAYNAKLAR

1. Moutsopoulos HM: Sjogren syndrome. Fauci AS, Braunwald E, Isselbacher KJ, eds. Harrison's Principles of Internal Medicine, Mc Graw-Hill Companies 1901-1904, 1998.
2. Reveille JD, Arnett FC: The immunogenetics of Sjogren's syndrome. Rheum Dis Clin North Am 18(3):539-50, 1992.
3. Bias WB, Reveille JD, Beaty TH, et al: Evidence that autoimmunity in man is a Mendelian dominant trait. Am J Hum Genet 39:584-602, 1986.
4. Foster H, Stephenson A, Walker D, et al: Linkage studies of HLA and primary Sjogren's syndrome in multicase families. Arthritis and Rheumatism 36(4):473-484, 1993.
5. Gül A: Sjögren Sendromu. Karaaslan Y, Ed. Klinik Romatoloji. Ankara: Medico Graphics Ajans ve Matbaası 145-149, 1996.
6. Davidson BKS, Kelly CA, Griffiths ID: Primary Sjögren syndrome in the North East of England: a long-term follow-up study. Rheumatology 38:245-253, 1999.