

Tanınız Nedir?

What is Your Diagnosis?

Hazırlayan: Gülsüm Gençođlan

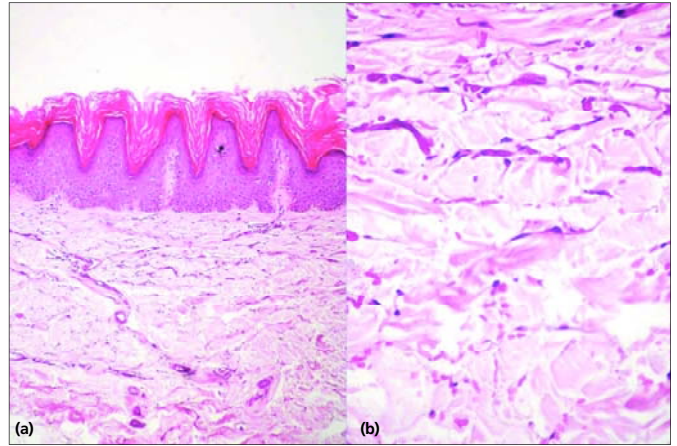
Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakóltesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

Yirmi dokuz yaşında erkek hasta kliniđimize sol el başparmađında 3 yıldır yavaşça büyüyen lezyon nedeniyle başvurdu. Daha önce başvurduđu sađlık kuruluşlarında verruka tanısıyla 3 kez kriyoterapi uygulanmış ancak lezyonda deđişiklik olmamıştı. Hastanın dermatolojik muayenesinde sol el 1. falanks medial yüzde, dorsal-palmar deri bileşkesinde, ince incimsi papüllerin oluşturduđu, hiperpigmente bir

hat ile sınırlı plak saptandı. Aşırı güneş maruziyeti, kronik travma ya da friksiyon öyküsü yoktu. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik saptanmadı. Lezyondan yapılan insizyonel biyopsinin histopatolojik deđerlendirmesinde; masif hiperkeratoz, epidermiste akantoz ve dermiste elastik fibrillerde fragmantasyon saptandı. Diđer fizik muayene bulguları olađandı. Tanınız nedir?



Resim 1.



Resim 2.

Yanıtlarınızı
semrademirel@turkderm.org.tr adresine
gönderebilirsiniz. Doğru yanıt verenler arasında
yapılacak kura ile belirlenecek şanslı
meslektaşımıza kitap armađan edilecektir.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gülsüm Gençođlan, Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakóltesi,
Dermatoloji Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye E-mail: gencoglan@hotmail.com

*Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi, Galenos Yayıncılık tarafından basılmıştır. Her hakkı saklıdır.
Turkderm-Archives of the Turkish Dermatology and Venerology, published by Galenos Publishing. All rights reserved.*

Bir önceki sayıda yer alan olgunun tanısı

Waardenburg Sendromu Tip 1

Waardenburg Syndrome Type 1

Waardenburg sendromu, melanositlerin sayısal ve fiziksel bozukluğu ile karakterli bir hastalıktır. Sonuçta, primer olarak deri ve kohlea etkilenmektedir. Çünkü melanositler hem deri renginin oluşturulmasında hem de kohlear endolenfin iyonik kompozisyonunu korumada görevlidirler¹. Waardenburg sendromunun tanısı fenotipik özelliklere göre konulmaktadır. Waardenburg korsesiyumu tarafından belirlenen bu özelliklere göre; sensörinöral işitme kaybı, heterokromik iris, saçta beyaz perçem, distopia kantorum (iç kantusların laterale yer değiştirmesi) ve etkilenen kişilerin birinci derece yakınlarında Waardenburg sendromunun varlığı major kriterleri oluştururken; deride pigment anomalileri, sinofris (kaşların ortada birleşmesi), basık burun kökü, hipoplastik ala nazi ve saçlarda erken beyazlaşma minör kriterler olarak belirlenmiştir². Tanı için iki major veya bir major ve iki minör özellik yeterlidir. Vakamızda; sensörinöral işitme kaybı, distopia kantorum, beyaz perçem vardı ve ailede birinci derece akrabalarda da benzer özellikler mevcuttu (Tablo 1). Ayrıca, minör kriterlerden deride hipopigmente lekeler, sinofris, burun kökü basıklığı dikkat çekiciydi. Waardenburg sendromlu olgularda distopia kantorum sıklığı %41,2 ile %99 arasında değişmektedir³. Bunu belirlemek için W indeksi geliştirilmiş olup, $W \text{ indeksi} = X + Y + a/b$, ($X = [a - (0,21119c + 3,909)]/c$ ve $Y = [2a - (0,2497b + 3,909)]/b$; $a =$ iç kantuslar arası mesafeyi, $b =$ pupiller arası mesafeyi, $c =$ dış kantuslar arası mesafeyi mm. cinsinden ifade eder) şeklinde hesaplanır ve 2,07'yi üzerinde ise distopiyi gösterir^{2,3,4}. Bizim vakamızda da W indeksi 2,09 olarak hesaplanmış olup distopia kantorum mevcuttu. Hastalığın bilinen dört tipi olup; Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılır ve vakaların %99'unda distopia kantorum saptanır^{3,5}. Tip 2 yine otozomal dominant kalıtılır ancak bu tipte distopia kantorum saptanmaz veya nadirdir. Tip 3 (Klein-Waardenburg) sıklıkla sporadik olmasına rağmen otozomal dominant da geçebilir. Ancak, ekstremitelerde kaslarında hipoplazi, dirsek ve parmaklarda kontraktürler de eşlik edebilir^{3,5}. Tip 4, Shah-Waardenburg sendromu olarak da bilinir, sıklıkla otozomal resesif olarak geçer ve Hirschsprung hastalığı eşlik edebilir⁵.

Kaynaklar

1. Black FO, Pesznecker SC, Allen K, Gianna C: A vestibular phenotype for Waardenburg Syndrome? Otol Neurotol 2001;22:188-94.
2. Konno P, Silm H: Waardenburg syndrome. J Eur Acad Dermatol Venereol 2001;15:330-3.
3. Read AP, Newton VE: Waardenburg syndrome. J Med Genet 1997;34:656-65.
4. Dourmishev AL, Dourmishev LA, Schwartz RA, Janniger CK: Waardenburg syndrome. In J Dermatol 1999;38:656-63.
5. Newton VE, Read AP: Waardenburg Syndrome. Audiological Medicine 2003;1:77-88.

Sorumuza doğru yanıt verenler arasında yapılan çekilişte Özel Antalya Yaşam Hastanesi Dermatoloji Kliniği'nden Dr. Şeyda Temel ödülümüzü kazanmıştır.