

HOLT-ORAM SENDROMU

Dr. Hamiyet PEKEL *, Dr. Hidayet DURMAZ **

ÖZET

İskelet ve kardiovasküler anomali ile ilgili Holt-Oram Sendromlu ve içe kayması olan erkek bir çocuk hasta sunuldu.

Hastada; her iki kolun hipoplazik, sağ elde üç parmak, sol elde dört parmak, atrioseptal defekt ve gözlerde 35 prizim diopri içe kayma olduğu tesbit edildi.

Pedigri incelenmesinde, annede ortaya çıkan ilk mutasyon ile yorumlandı.

SUMMARY

Holt-Oram Syndrome

A male child who had a skeletal and cardiovascular anomaly related with Holt-Oram Syndrome and esotropia was presented.

On this patient following symptoms were observed; bilaterally hypoplasique arm, 3 fingers on the right and 4 fingers on the left hand, atrioseptal defect and on the eye 35 prism diopri esotropia.

In the pedigree, it was stated that was a first mutation occurred in mother.

GİRİŞ

İskelet ve kardiovasküler anomali ile ilgili bu sendrom 1960 yılında Holt-Oram tarafından tanımlanmıştır (1). Holt-oram, Mendel kanunlarına göre dominant olarak geçen ve üst ekstremitelerde defektlerine eşlik eden atrioseptal defekt olduğundan bahsetmişlerdir (2).

Başparmağın hipoplazisi ve proksimal yerleşimi en bilinen defektidir. Radius hipoplazisi olduğu gibi fokomeli de şekillenebilir. Dar omuzla beraber köprücük kemiği hipoplazisi görülebilir. ekstremitelerde defektleri ailenin diğer fertlerinde farklı olabilir (2, 3).

Aritmi ile beraber atrioseptal defekt ve ventriküler septal defekt en sık görülen kardiovasküler bozukluklardır (3, 4).

Hipertelorizm, patent ductus arteriozis, pulmonik stenozis, M. pectoralis major yokluğu, pektus ekskavatum, torasik skoliozis, küçük skapula, 3 falankslı parmak, bilekte bir veya daha fazla ossifikasyon merkezinin yokluğu, alt sternum üzerinde ilave ufak parçanın oluşu az görülen anomalilerdir (2, 4).

Bu sendrom otosomal dominant geçişlidir (2, 5).

MATERYEL ve METOD

Y.G., 2,5 yaşında erkek hasta; gözlerinde kayma şikayeti ile polikliğimize başvurmuş ve şaşılık birimimize sevk edilmiştir. Şaşılık birimimizce muayene edildiğinde, koldaki anomali görülmüş ve araştırılmıştır.

Ailenin ilk erkek çocuğu olan hastanın özgeçmişinde herhangi bir özellik görülmedi. Hastanın anne ve babası sağ olup aralarında akrabalık yoktu. Annesinde; üst ekstremiteler-

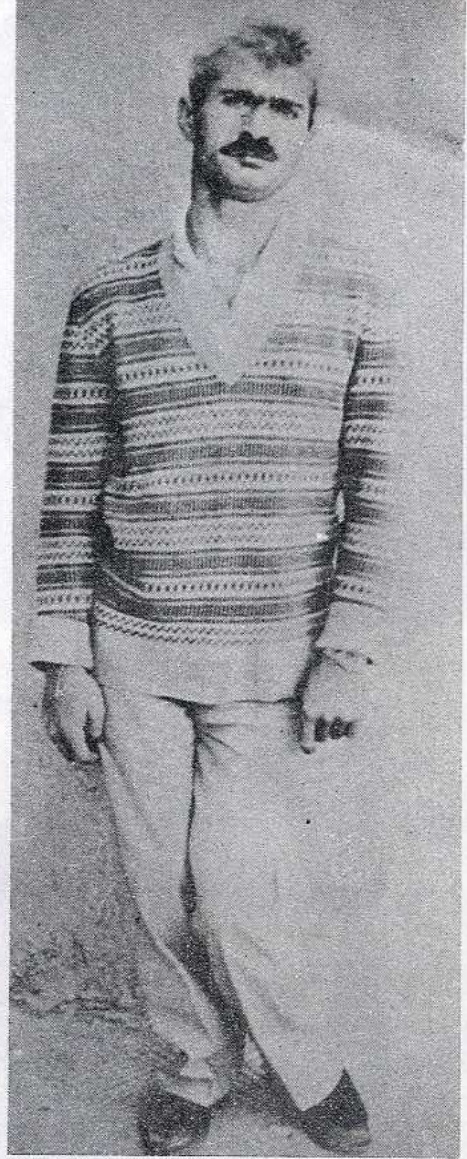
* S.Ü. Tıp Fak. Göz Hastalıkları A.B.D. Öğr. Üy., Yrd. Doç.

** S.Ü. Tıp Fak. Göz Hastalıkları A.B.D. Arş. Gör.

rinde kısıklıkla birlikte sol gözde 12° lik içe kayma ve 0.3 den fazla artmayan ambliopi vardı (Resim-1). Babasında ise polio sekeli mevcuttu (Resim-2).



RESİM-1
Hastanın annesi.



RESİM-2
Hastanın babası.

Öyküsünde; üst ekstremitte anomalilerinin doğuştan, gözlerindeki kaymanın ise bir yaşında farkedilmiş olduğu belirtildi. O zaman doktora götürüldüğünde herhangi bir tedavi uygulanmadığı söylendi.

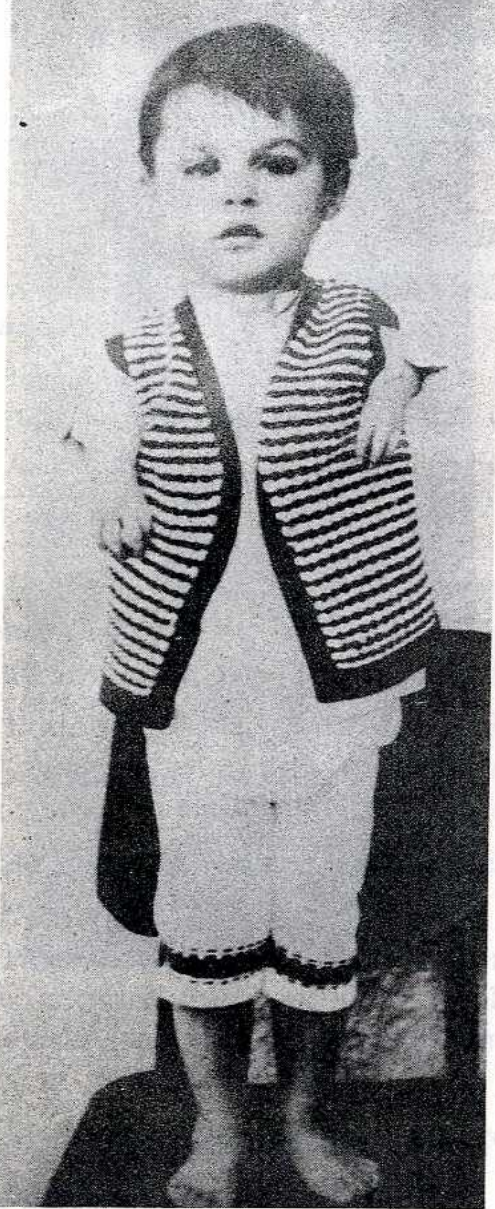
Gözlerin muayenesinde; kaş, kapak, kirpikler, kapak aralıkları normal bulundu.

Biyomikroskopik muayenesinde; konjunktiva doğal görünümünde, kornea saydam, ön kamara derinliği normal, iris yapı ve görünümü doğal, pupil kenarları düzenli, lens saydam bulundu.

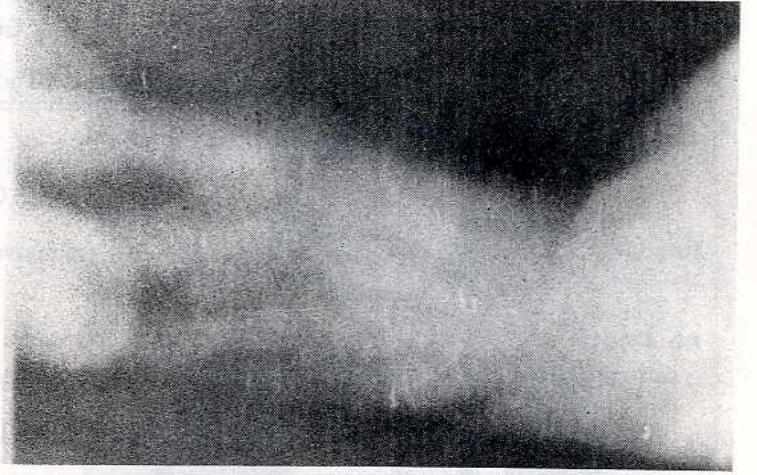
Oftalmoskopik muayenesinde; fundusta patoloji olmadığı, fiksasyonların santral olduğu ve +1,5 diopri hipermetropisi bulunduğu tespit edildi. Görmeler ölçülemedi.

Sistemik muayenesinde; üst ekstremitte ve kalb dışında tüm muayene ve laboratuvar bulguları normal bulundu.

Üst ekstremitte muayenesinde; her iki kol fokomeli derecesinde hipoplazik, sağ kol sol kola göre kısa (Resim 3), sağ elde üç parmak (Resim 4), sol elde ise dört parmak (Resim 5) olduğu tespit edildi.



RESİM-3
Hasta

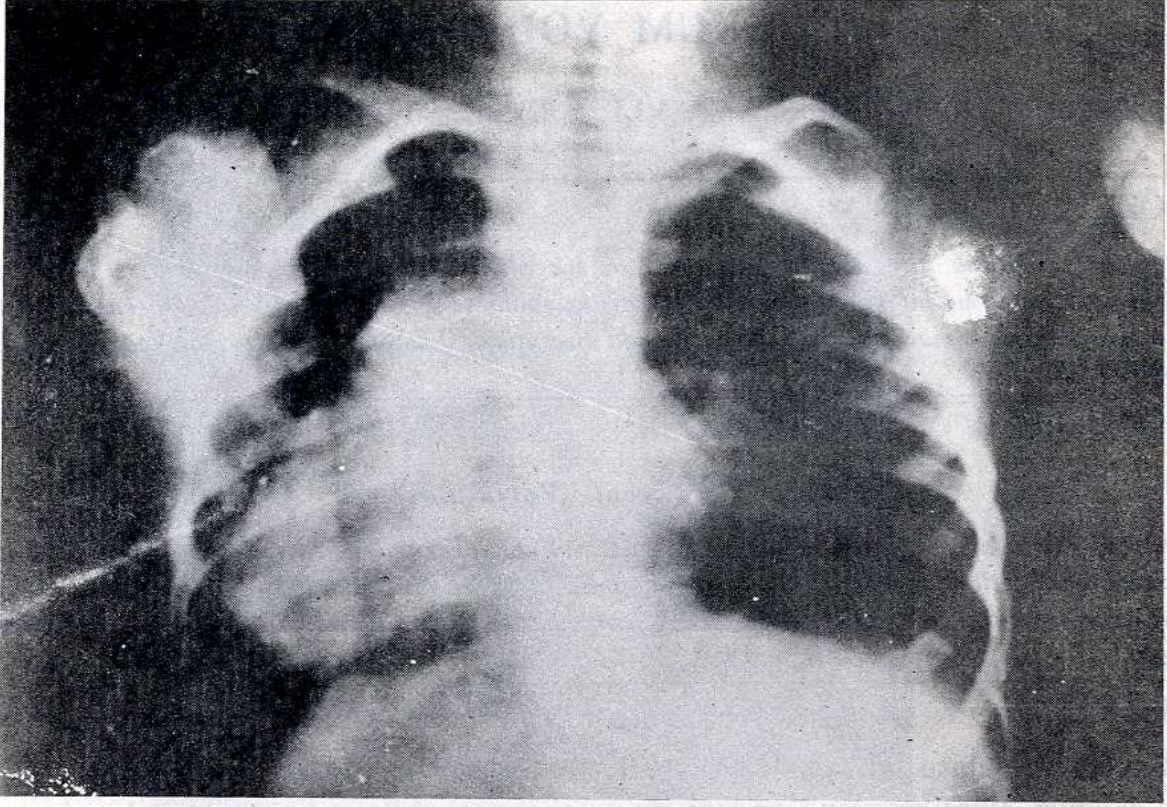


RESİM-4
Hastanın sağ eli.



RESİM-5
Hastanın sol eli.

Kalb yönünden yapılan incelemede ise sağ ventrikül dominantlığı (Resim 6) ve atriöseptal defekt varlığı gösterildi.



RESİM-6

Hastanın Tek grafisi

TARTIŞMA VE SONUÇ

Yukarıda bahsedilen bulguların ışığı altında hasta Holt-Oram sendromu ile uygunluk göstermektedir.

Pedigri analizinde, annede ortaya çıkan ilk mutasyon olduğu ve çocukta görülmesi dominant geçişliliği olarak yorumlanmıştır.

İncelenen kaynaklarda şaşılıktan bahsedilmemektedir. Hastanın annesinde içe kayma ve ambliopinin olması, hastada da içe kaymanın ve +1,5 diopri değerinde hipermetropinin olması, Holt-Oram sendromunda görülen bulgulara ek olarak şaşılığın da bulunabileceğini akla getirmiştir.

KAYNAKLAR

1. Holt, M, and Oram, S.: Familial Heart Disease with Skeletal Malformation. Br. Heart J., 22, 236, 1960.
2. Smith, D.W.: Recognizable Patterns of Human Malformation. VII.W.B. Saunders Company, Philadelphia, 172-173, 1976.
3. Noonan, J.A.: The Pediatric Clinics of North America, 25: 4, 808-809, 1978.
4. Smith, A.T., Sack, G.H., Taylor, G.J.: Holt-Oram Syndrome, Journal of Pediatrics. 95, 538-543, 1979.
5. Kaufman, R.L., Rimoin, D.L., McAlister, W.H., and Hartmann, A.F.: Variable Expression of the Holt-oram Synrome. Am. J.Dis. Child. 127: 21, 1974.