EKLEM DEFORMİTESİ NEDENİYLE BAŞVURAN NADİR BİR OLGU: TRİKORİNOFALANGEAL SENDROM TİP 1

Cansu Ceren Eryılmaz[1], Ayça Dilruba Aslanger[3] Ayşe Kılıç[2]
[1] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
[2] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Genel Pediatri BD
[3] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim dalı

Giriş

Trikorinofalangeal sendrom (TRFS) tip 1, seyrek saçlar (triko), armut şekilli burun (rino), brakidaktiliye (falangeal) eşlik eden diğer iskelet anomalileri triadı ile karakterli otozomal dominant geçişli nadir bir sendromdur. *TRPS1* geninde mutasyonlar sonucunda ortaya çıkan TRFS tip 1'de zayıf, yavaş büyüyen saçlar, armut şekilli burun, uzun filtrum, ince üst dudak, öne doğru büyük kulaklar ve falankslarda koni şekilli epifizler, kalça eklemi malformasyonları sıktır. Nöromotor retardasyon, tip 2'den farklı olarak daha nadirdir.

Olgu Sunumu

- 12 yaşında kız hasta, tarafımıza iki yıldır olan, el ve ayak parmaklarında giderek artan şekil bozukluğu ve saçlarda uzamama şikayeti ile başvurdu.
- Özgeçmişinde, sistemik lupus eritematozus tanılı 27 yaşında anneden miadında ilk ve tek çocuk olarak doğdu.
- Annenin ve dayının on beş yaşından itibaren parmaklarında şekil bozukluğu şikayetlerinin başladığı öğrenildi.
- Fizik muayenesinde, saçları seyrek ve kırılgan, bilateral kaşların distali dökülmüş, filtrumu uzun, üst dudak inceydi, burun ucu dolgundu. Skolyoz ve kanat skapulası olan hastanın, ellerinde interfalangial eklemler belirgindi, ikinci ve üçüncü parmaklarında ulnar, 4. parmakta ise radyal deviasyonu mevcuttu. Eklemlerinde ağrı, şişlik ve kızarıklık şikayetinin hiç olmamıştı.
- Hastanın, annenin ve babanın genetik tetkikleri sonuçlanmadı; dayının kromozomal analizinde sekizinci kromozom, TRFS (8q24) geninin birinci bölgesinde delesyon saptandı.



Resim 1: Hastanın üst dudağı ince, burun ucu dolgun





Resim 2-3: Hastanın falankslarda koni şekilli epifizler, el parmaklarında daha belirgin olan deviasyon mevcut

Sonuç

TRFS tip-1, *TRPS1* geninde mutasyonlar sonucunda ortaya çıkan, tipik kraniofasiyal bulgular ve iskelet anomalileri ile karakterize nadir bir genetik hastalıktır. Olgumuzda olduğu gibi, kas, iskelet deformitesi nedeniyle başvuran hastalarda, özellikle aile öyküsü de mevcutsa, hastalarda muayene etraflıca yapılmalı ve TRFS-1 akla getirilmelidir. Kalıtım tipi olgumuzda olduğu gibi otozomal dominant veya otozomal resesif olabileceğinden aile öyküsünün iyi sorgulanması tanıda büyük önem taşımaktadır.