

Rothmund Thomson Sendromu: Bir OlguSunumu

Rothmund Thomson Syndrome: A Case Report

Ali İhsan Güleç¹, Ömer Faruk Elmas², Handan Bilen³, Mahmut Sami Metin⁴

1: Department of Dermatology, Faculty of Medicine, University of Karabük

2: Dermatology Clinic, Kars Harakani State Hospital,

3: Department of Dermatology, Faculty of Medicine, Atatürk University

4: Dermatology Clinic, Batman Medicalpark Hospital

Yazışma adresi: Dr.Ali İhsan Güleç, Department of Dermatology, Faculty of Medicine,
University of Karabük

E.mail: sambili2012@yahoo.com

Geliş tarihi: 01/06/2017

Kabul Tarihi: 19/07/2017

ABSTRACT

Rothmund Thomson syndrome, also known as Poikiloderma congenital, is an autosomal recessive and rarely seen syndrome characterized with poikiloderma in infant age. Developmental risk of mesenchymal malignity is increased in disease which abnormalities of eye and skeletal systems are associated. A 6 years old girl was presented with poikiloderma (atrophy, hypopigmentation, hyperpigmentation, and telangiectasia) on face and trunk, photosensitivity, hyperkeratosis on both plantar region and nail dystrophy. Diagnosis was

Rothmund Thomson syndrome. Sun avoidance and topical treatments were advised to the patient. We reported our case because it is rarely seen.

Keywords: infant, poikiloderma congenital, Rothmund Thomson syndrome

ÖZET

Poikilodermakonjenitale olarak da bilinen RothmundThomson sendromu, infantil dönemde ortaya çıkan poikiloderma ile karakterize, otozomal resesif geçişli, nadir görülen bir sendromdur. Göz ve iskelet sistemi patolojilerinin de eşlik edebildiği hastalıkta mezenkimalmalignite gelişme riski artmıştır. 6 yaşında kız çocuğu, yüzde ve gövdede poikiloderma (atrofi, hipopigmentasyon, hiperpigmentasyon, telenjiektazi), fotosensitivite, her iki plantar bölgede hiperkeratoz ve tırnak distrofisi ile başvurdu. Klinik olarak RothmundThomson sendromu tanısı konulan hastaya güneşten korunma ve topikal tedavi önerilerinde bulunuldu. Antitenin nadir görülmesi nedeniyle olgumuzu sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: infant, poikiloderma konjenitale, rothmund Thomson sendromu

GİRİŞ

RothmundThomson sendromu (RTS), infantil dönemde oluşan poikiloderma ile karakterize, genetik geçişli nadir bir sendromdur. Biz burada klinik olarak Rothmund Thomson sendromu sendromu tanısı konulan 6 yaşında bir çocuk olgu sunuyoruz.

OLGU

6 yaşında kız çocuğu yüzde ve gövdede lekeler, ışığa duyarlılık, ayak tabanı derisinde kalınlaşma ve tırnak bozukluğu şikâyeti ile başvurdu. Hastanın yakınmaları 1 yaşından beri mevcuttu ve giderek artış göstermişti. Dermatolojik muayenede, yüzde ve gövdede poikiloderma (atrofi, hipopigmentasyon, hiperpigmentasyon, telenjiektazi), fotosensitivite, her iki ayak plantar bölgede hiperkeratoz ve tırnak distrofisi mevcuttu (Resim 1, 2). Oral mukoza

dođal grnmdeydi. Saçların seyrek, soluk ve ince olduđu gzlendi. z gemiřinde bilinen bir hastalık yks yoktu. Herhangi bir akrabalık iliřkisi olmayan anne ve baba, sađ ve sađlıklıydılar. Sistemik fizik muayenede anormal bir bulgu saptanmadı. Tam kan sayımı ve rutin biyokimyasal incelemeler normal sınırlardaydı. Hastaya mevcut klinik bulgularla RTS sendromu tanısı konuldu. Hastamıza gneřten korunma nerilerinde bulunuldu. Topikal tedavi dzenlendi ve ilerde tabloya eřlik etmesi olası patolojiler ynyle takibe alındı. Ebeveynlere gebelik ncesi genetik danıřma nerildi.

Resim 1.Hastanın sırt blgesinde poikiloderma



Resim 2. Sol ayak plantar blgede hiperkeratoz



TARTIŞMA

RTS ilk olarak 1868 yılında Rothmund tarafından tanımlanmıştır (1). Çok nadir bir hastalık olan RTS'nin prevalansı tam olarak bilinmemekle birlikte literatürde 300'e yakın hasta olgu bildirilmiştir (2). Hastalığın en önemli bulgusu deri lezyonlarıdır. Hastalık genellikle 3 ile 6 ay arasında yüzden başlayan ve ekstremitelere doğru yayılan eritem, ödem, büllöz lezyonlar ile başlar (3). Tablo daha sonra poikilodermik bir hal alır. Gövde genellikle korunmuştur. Olgumuzda klinik bulgular 1 yaşından itibaren başlamış, gövde ve ekstremiteleri içine alacak şekilde poikilodermik bir görünüm almıştı. Saç ve kaşlar genelde seyrelmiş ve zayıf görünümdeydi (4). Olgumuzda da saçlar literatür ile uyumlu olarak seyrek, soluk ve ince görünümdeydi. Tırnak distrofisi sık görülen bir bulgudur (3). Olgumuzda ayak tırnaklarında daha belirgin olmak üzere distrofik tırnaklar dikkat çekiciydi. Nörolojik ve kognitif fonksiyonlar genelde normaldir. Nadiren mental retardasyon gözlenebilir (2). Olgumuzda mental ve motor gelişim normaldi. Literatürde sensorinöral işitme kaybı rastlanan bir RTS olgusu bildirilmiştir (5). Olgumuzda işitme bozukluğu saptanmadı. Hastalarda en sık görülen göz anormalliği, erken başlangıçlı subkapsüler katarakttır. Bunun dışında ekzoftalmus, glokom, kornealatrofi, retinal atrofi ve fotosensitivite görülebilir (2, 6). Olgumuzda göz muayenesinde fotosensitivite dışında patolojik bir bulguya rastlanmadı. Pilorik stenoz, anal atrezi, rektovajinal fistül ve annuler pankreas, sendroma eşlik edebilir (7). Olgumuzda herhangi bir gastrointestinal patolojiye rastlanmadı. Progresif lökopeni, kronik anemi ve bir takım hematolojik maligniteler görülebilir (2, 8, 9). Bu hastalarda osteosarkom, deride skuamöz hücreli karsinom, bazal hücreli karsinom gibi maligniteler gelişebilmektedir (2). Olgumuz bu açıdan da takibe alındı. Hastalığın etyopatogenezinde RECQL-4 helikaz gen mutasyonu sorumlu tutulmuştur (10). Hastalıkta tedavi yönetimi multidisipliner olmalı ve hastalar yakından takip edilmelidir.

RTS, nadir görülen ve poikilodermi ile karakterize genetik geçişli bir sendromdur. Klinik bulgular RTS tanısında çok önemlidir. RTS tanısı konulan hastalarda tedavi yönetiminde multidisipliner yaklaşım temel alınmalı ve hastalar yakın takibe alınmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Rothmund A. Uber Cataracte in Verbindung miteinereigent huem lichen Haut degeneration. Albrecht von Graefes Arch Klin Exp Ophthal 1868; 14:159-182.
2. Venno EM, Collins M, James WD. Rothmund-Thomson syndrome: review of the world literature. *J Am Acad Dermatol* 1992; 27:750-762
3. Larizza L, Roversi G, Volpi L. Rothmund-Thomson syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 29:5-2
4. Wang LL, Levy ML, Lewis RA, et al. Clinical manifestations in a cohort of 41 Rothmund-Thomson syndrome patients. *Am J Med Genet*. 2001; 102:11-17.
5. Beghini A, Castorina P, Roversi G, Modiano P, Larizza L. RNA processing defects of the helicase gene RECQL4 in a compound heterozygous Rothmund-Thomson patient. *Am J Med Genet A*. 2003; 120: 3995-3999
6. Nathanson M, Dandine M, Gaudelus J, Mousset S, Lasry D, Perelman R. Rothmund-Thomson syndrome with glaucoma. *Ann Pediatr (Paris)*. 1983;30:520-525
7. Blaustein HS, Stevens AW, Stevens PD, Grossman ME. Rothmund-Thomson syndrome associated with annular pancreas and duodenal stenosis: a case report. *Pediatr Dermatol*. 1993; 10:159-63.
8. Porter WM, Hardman CM, Abdalla SH, Powles AV. Haematological disease in siblings with Rothmund-Thomson syndrome. *Clin Dermatol*. 1999; 24:452-454
9. Grant SG, Wenger SL, Latimer JJ, Thull D, Burke LW. Analysis of genomic instability using multiple assays in a patient with Rothmund-Thomson syndrome. *Clin Genet*. 2000; 58:209-215

10. Kitao S, Shimamoto A, Goto M, et al. Mutations in RECQL4 cause a subset of cases of Rothmund-Thomson syndrome. Nat Genet. 1999; 22:82-84.