

Lauernece, Moon ve Biedl sendromu

Bir müşahede ve bazı düşünceler

Prof. Dr. Gözcü, Niyazi İsmet
Gülhane Tatbikat Mektebi ve Seririyatı
Göz Kliniği Profesörü



Bu sendromun tipik şekli, bu gün dünya literatüründe yine nadir görülen hallerdendir. Neşrolunan vakaların bir çoğu bu sendromun nakıs arazlı şekilleridir.

Memleketimizde bu meseleye dair ilk yazı Prof. Igersheimer tarafından Türk Oftalmoloji gazetesinin cilt 2, sayı 3 Temmuz 1936 nüshasında neşredilen ve muhtelif zamanlarda gördüğü altı vakaya dair yazılmış olan makaledir. Bu yazıdaki birinci ve ikinci vakalar iki kardeş olup, üniversite göz kliniğine aittir. Birinci vaka, büyük hemşirede, distorofi adipöz ve tenasül cihazında aplazi, retinit pigmanter, poli-

daktili ve zekâda aşikâr gerilik, idiosi gibi sendromun dört esaslı arazı var. İkinci vaka, yani bir yaş küçük biraderde, orta şişmanlık, pigmansız hemeralopi, hafif aptallık var. Aza sui şekli ve tenasül cihazı teahhur veya maduniyeti yok. Ana ve baba kardeş çocukları olan bu ailenin, bahis mevzuu olan vakalardan evelki ilk ve sonraki dördüncü erkek evlâtları tamamen normaldirler. Aynı makalede zikredilen diğer dört vakadan yalnız dördüncü vakada, bu sendromun çok nakıs arazlı bir şekli düşünülebilir. Diğer üç danesinin bence bu sendromla münasebetleri olamaz.

Bundan sonra muhterem arkadaşım Dr. Rifat A. Gözberk'in, cemiyetimizin 1 Mart 1939 içtimasında gösterdiği ve gazetemizin cilt 3, sayı 2, Nisan 1939 nüshasında cemiyet tebliğleri meyanında neşredilen çok tipik altı yaşındaki bir çocuğa ait müşahedesi, memleketimizde neşredilen ikinci tipik vakayı teşkil eder. Bu vakanın ebeveyninde akrabalık yok, ailede müşabih bir hal mevcut değil. Yalnız vakanın bir kız kardeşinde belâhet mevcut. Hastada distrofi adipöz ve aplazi jenital, aşikâr idiosi, hafif derecede pigmen muhaceretile birlikte hemeralopi ve sol el ve ayağında polidaktiliden ibaret sendromun dört esaslı arazı mevcut olduğu gibi, polidipsi ve poliüri gibi infondibülo tüberiyen arazlar da mevcuttur.

Bu kere benim tesadüf ettiğim vaka, sendromun bütün esas arazlarını aşikâr bir şekilde taşımaktadır. Bundan başka, vakamızın irsi cihetten ve eski bir sifilis intanile münasebeti bakımından dikkati çeken tarafları da var. İşte muhtasar müşahedesi :

Âdil, 9 yaşında, babası 54 yaşında, anası 46 yaşında olup, halen hayatta ve sağdırlar, ve şimdiye kadar mühim bir hastalık geçirmemişlerdir. Hastamızın

anasının ana ve babası, teyze çocukları imişler. Bu ailenin 12 çocuğu olmuş. Birinci çocuk oğlan, bir yaşında ölmüş, bunun el ve ayaklarında altı parmak varmış. İkincisi halen berhayat, 27 yaşında, evli bir kadın, üç çocuğu olmuş, bir tanesi yedi yaşında tifodan vefat etmiş. Üçüncüsü kız, 22 yaşında iken ve dört sene evel bizim serünyatta menenjit ve poliseözit tüberkülozdan vefat etmiş. Dördüncü çocuk oğlan, birbuçuk yaşında ishalden vefat etmiş, el ve ayakları sağlam. Beşincisi ölü doğmuş. Altıncı kız hayatta, yirmi yaşında, evli ve sağlam, henüz çocuğu yok. Bunun yalnız ayaklarında altı parmak varmış. Yedinci oğlan, halen 18 yaşında, orta tahsilini bitirmiş, liseyi ikmal edememiş, biraz haylaz. Sekizincisi 16 yaşında kız, sağlam. Dokuzuncusu oğlan, ikibuçuk yaşında vefat etmiş, keza el ve ayakları sağlam. Onuncusu kız, ölü doğmuş. On birincisi, hastamız (tipik sendromu gösteriyor) On ikincisi kız olup altı yaşında, sıhhatte ve sağlam.

Hastamızın sabık halinde anası mühim bir hastalık tarif etmiyor. Yalnız aklı erdi ereli çocuğun karanlık yerlerde iyi görmediğini ve görüldüğü gibi biraz hali ve zekâsı zayıf olduğunu hikâye ediyor. Hastamız 1,25 boyunda, 41 kilo, göğsü, karın ve ilyesi bariz yağ terakümü gösteriyor. Haricî manzarası tipik distrofi adipöze müptelâ olduğunu, yürüyüş ve tavrı, hatırı sayılır vilâdi bir kelâhet malûlü olduğunu göstermektedir. Memeler hizasında göğüs genişliği 0,76, göbük hizasında 0,81, âne hizasında 0,75 metredir. İki yaşında yürümüş, ancak üç yaşında laf söylemeğe başlamıştır. İştahı fazla, çok su içer ve bol işermiş (Pollakiüri), çok uyurmuş. Netekim bizim karşımızda bir defada, 250 cm³ idrar yaptı. Zekâ epey mahdut olmakla beraber, tam idio denilecek derecede değil, embesil. Ancak bu sene ilk mektebe vermişlerse de, görünüşe göre okuyacağı benzemiyor. Halen 20 ye kadar sayıları muntazam sayıyor. Ufaklık paraları tanıyor, çocukta husyeler skrotoma inmiş, fakat ancak iri bir fasulye cesametine, yani küçük. Kadip tamamen mebna halinde bir şekil gösteriyor.



Şekil : 1

Henüz esaslı dahiliye ve asabiye muayenesi yapıramadık. Kendi yapabildiğimiz kadarında esaslı mühim bir şeye rastlamadık. Gözlerinin muayenesi : gözün haricî kısımlarında ve anekslerinde mühim birşey yok. Teamüller ziya ve mesafeye karşı iyi. Billûî cisim şeffaf, korpus vitreum normal, homatropinden sonra yapılan muayenede (çocuk iyi durmadığı için pek normal şartlarda muayene yapılamadı), retina üzerinde aşikâr pigman terakümü görülmemekle beraber, bazı yerlerde ince toz halinde meşimî pigmanların görünür bir vasıf aldıkları ve bütün meşime sahasının hususî bir loşluk gösterdiği gö-

rüldü. Bence bu loş manzara henüz retina muhaceret etmemiş olan epitel-yum pigmanter tabakasındaki pigmanter hücrelerde bir anormal faaliyete delâlet etmektedir. Ve bir zaman sonra retina muhaceret etmiş pigmanlar da görülecektir. Huleymelerde mühim bir değişiklik yoktur. Eviye biraz ince, hastanın zekâ vaziyeti sebebiyle görmesini ölçmek mümkün değilse de, herhalde aşikâr bir inkisar bozukluğu olmamasına rağmen eşyayı gözlerine pek yanaştırarak bakmaktadır, ve keyfiyetini tayinde lemiş hissini de kullanmaktadır, yani ileri derecede amblioptur denilebilir. Hasta loş bir yerde büsbütün kendisini seyk ve idareden âciz bir hal alıyor, aşikâr bir hemeralopidir.

İdrar ve kan muayenesinde (kan sayımı ve formül lökositler) hafif bir lenfositozdan gayrı, mühim marazî bir tegayyür göstermiyor. İdrarın dansitesi 1,021, litrede üre 18, klorür 8, 77 olup, şeker ve albumin yok. Kanda Wassermann ++, anasının kanında menfi.

Görülüyor ki hastamızda Laurence, Moon, Biedl sendromunun hemeralopi, distrofi, adipözo jenital, embesilite ve polidaktili, sindaktili gibi esas arazlarla pollakiüri ve polidipsi gibi su metabolizması ile alâkadar ve hipofis hipoplazisi gibi talî arazlar da mevcuttur.

Hastamızda tesbit ettiğimiz hususiyetler şunlardır :

Ana tarafından cedlerinde akrabalık var. Şimdiye kadar neşredilen bu sendroma ait vakaların ekserisinde daha yakın bir consanguinité varken, bizimkinde bu konsanginite cedlerde, yani daha yüksektedir.

Bizim vakamızda hastanın yine ikinci ced batnına ait birkaç erkek şahısta (anasının birkaç dayısında) vilâdî uzuv sui şekli (altı parmaklılık) mevcut oluşu ve bu ailenin 12 çocuğundan birinci oğlan, altıncı kız ve 11inci oğlan çocukta polidaktili bulunuşu, bu ailede esasen birçok müelliflerin söylediği gibi « recessive » veraset meselesini düşündürecek kuvvetli bir delil sayılabilir.



Şekil : 2

Polidaktiliye müptelâ olarak doğan altıncı ve onbirinci çocuklara tekadüm eden beşinci ve onuncu çocukların ölü doğmaları ve hastamızın kanında Wassermann ++ bulunuşu da, resesif şekilde intikal eden bu irsî malûliyetin husul buluşunda bazılarının, bhusus Morax'ın iddia ettiği veçhile irsî frenjinin düşünülmesini haklı gösterecek bir mahiyet arzeder.

Hastalığın patojenisi hakkında bugüne kadar söylenen fikir ve nazariyeler, bu meseleyi henüz aydınlatmış değildir. Bunlar arasında yegâne hakikat olarak çıkarılabilen netice bence şudur :

Bu hastalık veraset ve konsanginite meseleleriyle alâkadar entrauterin hipop-

fiso-tüberiyen nahiye teşevvüşüne merbut, kimen endokrinien, kısmen morfojenetik arazlar olan mürekkep bir sendromdur (Baillart Jeandelise).

Bu dimağ nahiyesindeki entirauterin vilâdî tegayyürün derece ve mevkiine göre, bu sendromda bazı arazlar eksik olabilir. Bu veçhile sendromun früst şekilleri tehassul eder (şahsî fikrim).

Sendromun distrofi jenital arazile, diformiteler, entrauterin hipofis teşevvüşüne merbut; diğerleri ise hipotalamüs nahiyesile alâkadar sayılabilir. Hattâ hipofis hipoplazisi de hipotalamüs nahiyesindeki afet sebeble husule gelmiş tali bir tegayyür olarak kabul olunabilir (Jeandelise). Şu halde hipotalamüs nahiyesindeki mahdut bir leziyonun ötedenberi bildiğimiz retinitis pigmantoza'yı



Şekil : 3

bu nahiyenin daha geniş bir leziyonu, bu arazla birlikte metabolizmal adipoz arazile zekâî idiosi arazını ve daha geniş bir leziyonda hipofis neşvünemasında yaptığı betaet veya tevakkufla da aplazi jenital ve diğer morfojenetik arazları hasıl ettiği düşünülebilir (Şahsî fikrim).

Bazı müelliflerin diğer nevi kisbi veya vilâdî hipofiz tegayyürleriyle hemzaman retina tegayyürleri görüldüklerine dair zikrettikleri bazı müşahedeler vardır. Bunlar bu vakalara dayanan

bizzat hipofizin de, retina pigmanter epitelyumu teşekkül ve tevziinde ve esası retina nöronlarının vazifelerini ifada müstakil bir rolü olduğunu kabule temayülleri vardır (İgersheimer). Fakat bence radyografik, endokrinien veya mücaveret arazile bir hipofis leziyonunun tesbit edilmesi, o şahısta diansefal nahiyenin mutlak salim olduğuna bir delil sayılamaz. Bilâkis pekâlâ hipofis tegayyürünün, bu nahiyeyi de müteessir etmiş olduğunu iddia daha makul değil midir ?

Bu hastalıkta şimdiye kadar yapılan tedaviler, ancak hipofis hormonu tedavisi ve birçok vakalarda buna tiroid, over ve husye hormonlarının teşrikile arazlarda bir hafiflik ve hastanın ruhî zekâ ve görme arazlarında bir salâh müşahede edilmiştir. Esasen rahim dahili zamana ait bir neşvünema gecikmesi veya noksanlığına bağlı olan bu hastalıkta radikal bir tedavi düşünülemez. Palyatif maksatla yapılabilecek tedavi, ancak hormon tedavisi olabilir.

Bibliografı :

Jeandelise et Dronet : L'Oeil et l'Hypophyse. Rapport Officiel de XV Concilium Ophthalmologicum 1937. Egypte.

İgersheimer : Laurence - Biedl sendromu ve buna müşabih haller hakkında, Türk Oftalmoloji gazetesi - cilt 2 Sayı 3, 1936.

Rifat A. Gözberk : Laurence Moon Biedl sendromu vakası, Türk Oftalmoloji Cemiyeti 1 mart 1939 toplantısı.

P. Baillart — Traité d'Ophthalmologie cilt V, 1939.

Dr. Muhtar Fuat Savaşeri : Endocrinoloji ve Oftalmoloji 1936.

Tansiyon yüksekliđi, şıryan sertliđi, an-
gina pectoris, müzmin bronşite karşı

Zerk yolile iod tedavisi için

Endoiodine

hiç acıtmadan cild altına, adaleye ve
veride zerkedilir.

İoda karşı en hassas kimselerde bile ta-
hammülü gayet iyi. Çabuk, devamlı tesir.

ORIGINAL AMBALAJ : Kutu : 10 ampul \times 2 cm³.



»Bayer«

Leverkusen (Almanya)

Yeni bir tarzda ağrı durdurucu
ve teşennüç giderici ilâç



Ester ethylique de l'acide 1-méthyl-4-phényl
pipéridine - 4-carbonique

Gayet yüksek teşennüç giderici vasıflarile
beraber, morfine benzeyen karaktere ve
kuvvetli ağrı durdurucu tesire malik olup
iyi tahammül edilir.

DOLANTIN geniş mikyasta atropin ve
afyon alkaloidleri yerine kul-
lanılır.

DOLANTIN' in hiçbir narkotik tesiri
yoktur.

DOLANTIN ağızdan ve zerk suretile kul-
lanılır.

DOLANTIN melsa adaleleri teşennücün-
de, koliklerde, en şiddetli
ağrılarda dahi kullanılır.

Original ambalajlar:

Tablet : Tüp içinde 0,025 gr. lık 20 tablet

Mahlül : Kutu içinde 2 cm³ lik 5 ampul

»Bayer«

Leverkusen (Almanya)