

Didmoad Sendromu (Olgu Sunumu)

Dr. Bülent AKINCI

Dr. Mehmet ÇOBAN

Dr. Yusuf ÇALIK

Dr. Sema AKINCI

Dr. Kerim ŞEKER

SSK Ankara Eğitim Hastanesi I. Dahiliye Kliniği

Giriş

Wolfram sendromu otozomal resesif geçişli nadir görülen nörodejenaratif bir hastalıktır. Sorumlu gen 4. kromozom kısa kolunda (4p16) yerleşmiştir (1,2,3). Hastalığın klasik bulguları diabetes insipidus (Dİ), diabetes mellitus (DM), optik atrofi (OA) ve sağırliktır (deafness-D). Yaygın olarak DİDMOAD sendromu adıyla bilinir. Bu klasik bulgular homozigot bireylerde görülür. İngiltere'de hastalık prevalansı 1:770000 olarak bildirilmiştir (4). Hastalığın bilinen seyirinde DM'li hastalarda ilk dekada OA, ikinci dekada kranyal Dİ ile birlikte sensorinöral sağırlik, üçüncü dekada idrar yollarında dilatasyon ve dördüncü dekada nörolojik anomaliler görülür. Ölüm ise genellikle beyin sapı atrofisine bağlı solunum yetmezliğinden olur. Hastaların %60'ı 35 yaşından önce ölmektedir (5).

Olgu

Öykü ve fizik muayene: 22 yaşında kadın hasta. Acil servise bilinç kaybı ile başvurmuş. Diyabetik ketoasidoz tanısıyla izlenen hasta kan şekeri regülasyonu amacıyla dahiliye servisine alındı.

18 yıldır DM, 13 yıldır Dİ, 3 yıldır OA nedeniyle körlük öyküsü var. 13 yıldır nörojenik mesane nedeniyle kalıcı idrar sondası kullanıyor. Bu bulgularla 13 yıldır DİDMOAD sendromu tanısı var.

Servise alındığında bilinci açık ve koopere idi. Poliüri ve polidipsi şikayeti devam ediyordu. TA: 110/80 mmHg, nabız 86 atım/dk ve ritmik, ateş: 37 °C idi. Gelişme geriliği mevcuttu ve boy: 137 cm, kilo: 44 kg'dı. Ayrıntılı fizik muayenede batın alt kadranda hassasiyeti dışında bulgu yoktu.

Klinik izlem: Günlük 4x1 KŞ takibine alınan hastanın AKŞ değerleri labildi. Üç kez kısa etkili insülin ve gece NPH insülin te-

davisi ile KŞ kontrolü sağlanan hastada 2x1 NPH+lispro insülin tedavisine geçildi ancak KŞ regülasyonu sağlanamadı. Hipoglisemi ve hiperglisemi atakları oldu. Yeneden 4x1 insülin tedavisine geçildi ve sabah: 11Ü, öğle ve akşam 9Ü kısa etkili (lispro) insülin ve gece 7Ü NPH insülin tedavisi ile regülasyon sağlandı.

Aldığı-çıkardığı takibinde günlük 8-9 litre idrar çıkışı mevcuttu. Dİ nedeniyle 2x1 minirin (desmopressin) kullanan hastanın KŞ regülasyonuna rağmen idrar miktarı azalmadı. Desmopressin dozu iki katına çıkarıldığı halde ancak idrar çıkışı 5-6 litre düzeyinde tutulabildi.

Takibinin 19. gününde ateşi yükselen hastanın idrar kültüründe ml'de 100000'den fazla E.coli üredi. Kültür antibiyogramda yalnızca Cefoperazone/sulbactam'a duyarlı idi. 14 gün 2x1 gr sulperazon tedavisi sonrası kültürde E.coli üremedi ancak candida üredi. Fluconazol haftada 1 kez (150mg) başlandı.

Batın USG: Her iki böbrekte grade 2 parankim hasarı ve orta derecede hidronefroz mevcuttu. (Üç yıl önce grade 1 hasar saptanmış)

Göz dibi muayenesi: Bilateral optik atrofi mevcut ancak diyabetik retinopati saptanmadı.

KBB konsültasyonu: Bilateral orta-ileri derece sensörinöral işitme kaybı mevcuttu. (Üç yıl önce hafif-orta derecede tespit edilmiş)

EEG: Orta derecede serebral disfonksiyon. Daha önce hastaya geçirdiği epileptik nöbet nedeniyle profilaktik olarak Na-valproat 500mg 1x1 başlanmıştı. Bu bulgu nedeniyle tedaviye devam edildi.

Tartışma

İlerleyici dejeneratif bir hastalık olan DİD-MOAD sendromu sıkı takip gerektirir. Özellikle birçok hastalığın bir arada olması nedeniyle KŞ değerleri labil seyretmekte ve hipoglisemi atakları sıklaşmaktadır. Bu hastalarda diğer önemli problem ise idrar yolları infeksiyonlarıdır. Nörojenik mesane nedeniyle kullanılan idrar sondaları infeksiyona zemin hazırlamakta ve sık kullanılan antibiyotiklere direnç gelişmektedir. Nitekim bizim olgumuzda üreyen E.coli suşları ancak sulperazona duyarlı idi. Bu hastalarda sağırılık ve körlüğün birlikte olması tedaviye uyumu azaltmaktadır. Bu nedenle hasta ve ailesinin eğitimi ve özellikle ailenin uyumu hastanın yaşam kalitesini artıracaktır.

Kaynaklar

1. Polymeropoulos MH, Swift RG, Swift M. Linkage of the gene for Wolfram syndrome to markers on the short arm of chromosome 4. *Nat Genet* 1994;8:95-97.
2. Collier DA, Barrett TG, Curtis D, et al. Linkage of Wolfram syndrome to chromosome 4p16.1 and evidence for heterogeneity. *Am J Hum Genet* 1996;59:855-863.
3. Kadayifci A, Kepekci Y, Coskun Y, Huang Y. Wolfram syndrome in a family with variable expression. *Acta Medica (Hradec Králove)* 2001;44(3):115-8.
4. Barrett TG, Bunday SE. Wolfram (DİD-MOAD) syndrome. *J Med Genet* 1997 Oct; 34(10):838-41.
5. Kinsley BT, Swift M, Dumont RH, Swift RG. Morbidity and mortality in the Wolfram syndrome. *Diabetes Care* 1995 Dec;18(12): 1566-70.